

Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e. V. |
Geschäftsstelle Bonn | Friesdorfer Straße 153 | D-153175 Bonn
Geschäftsstelle Berlin | Alt Moabit 96a | D-10559 Berlin

PRÄSIDIUM Prof. Dr. med. Matthias Nauck

Universitätsmedizin Greifswald
Institut für Klinische Chemie und
Laboratoriumsmedizin
Ferdinand-Sauerbruchstr.
17475 Greifswald
Tel +49 (0)3834 86 5500
Fax +49 (0)3834 86 5502
matthias.nauck@med.uni-greifswald.de
www.dgkl.de

Gemeinsamer Bundesausschuss
Abt. M-VL
Postfach 12 06 06
10596 Berlin

E-Mail: sma@g-ba.de

Präsident	Univ.-Prof. Dr. M. Nauck
Vizepräsident	Univ.-Prof. Dr. H. Renz
Schatzmeister	Prof. Dr. M. F. Bauer MBA
Schriftführer	Dr. K. Borucki
Präsidiumsmitglied	Dr. J. Hallbach
Präsidiumsmitglied	Prof. Dr. M. Klouche

23.10.2020

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e. V. zur Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie): Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie

Sehr geehrter Herr Prof. Hecken, sehr geehrte Frau Dr. Thomas,

im Namen der DGKL bedanke ich mich für die Möglichkeit, den Beschlussentwurf zur Kinder-Richtlinie aus unserer fachlichen Sicht zu bewerten.

Die neuen therapeutischen Optionen (Gentherapie, Anti-sens Wirkstoff) lassen in Verbindung mit einer Früherkennung weitere Erfolge für die Therapie der spinalen Muskelatrophie vom Typ 1 und Typ2 erwarten. Die DGKL begrüßt deshalb die Einführung eines Neugeborenen-Screenings zur Früherkennung einer 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie und die Aufnahme dieser neuen Zielkrankheit in Abschnitt I „Erweitertes Neugeborenen-Screening“ der Kinder-Richtlinie.

Anmerkung zur Richtlinie:

§ 17 Absatz 2 Messmethoden: „Für das SCID- und SMA-Screening können als Messmethoden sowohl Testverfahren in Form von CE- zertifizierten Medizinprodukten als auch sogenannte hausinterne Standardprozeduren („In-house SOPs“) zur Anwendung kommen. Die Anwendung von hausinternen Standardprozeduren als Messverfahren setzt voraus, dass diese einer Qualitätssicherung in Form von geeigneten Ringversuchen unterliegen.“

Wir möchten darauf hinweisen, dass die Anforderungen an laboratoriumsmedizinische Untersuchungen und somit auch in-house Tests im Medizinproduktegesetz und der Richtlinie der Bundesärztekammer definiert sind. Der Nachweis der Qualitätssicherung in Form eines geeigneten Ringversuches allein reicht hier nicht aus. Außerdem ist die notwendige Qualifikation für die PCR-Diagnostik in der aktuellen Version der Richtlinie bereits mit der Formulierung „...quantitativen oder semi-quantitativen PCR...“ die notwendigen Kenntnisse und Techniken für das SMA-Screening formuliert.

Es wird deshalb empfohlen, den Absatz *„Für das SCID- und SMA-Screening können als Messmethoden sowohl Testverfahren in Form von CE- zertifizierten Medizinprodukten als auch sogenannte hausinterne Standardprozeduren („In-house SOPs“) zur Anwendung kommen.“* zu streichen.

•§18 Absatz 3 Grundsätze des Screeningverfahrens: *„...es ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärungsdiagnostik und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines positiven Screeningergebnisses soll eine genetische Beratung durch eine dafür qualifizierte Ärztin/einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden.*

Der Laborarzt ist für die angemessene unverzügliche Abklärung und gegebenenfalls Therapieeinleitung verantwortlich. Der damit verbundene erhebliche Aufwand für Organisation, Beratungsleistung und Nachverfolgung muss als Trackingaufgabe in §25 klar definiert sein.

Wir empfehlen außerdem dringend, dass benannte neuropädiatrische Zentren mit Spezialisierung auf infantile/intermediäre SMA unmittelbar in die Übermittlung positiver Befunde und genetischen Beratung eingebunden werden, um die psychische Belastung für betroffene Familien zu reduzieren. Dafür muss eine dem SCID Screening entsprechenden Struktur vorhanden sein, die der DGKL bisher nicht bekannt ist.

Außerdem besteht Unklarheit über sind die derzeitigen Befundrücklaufzeiten und Qualität genetischer Befunde in der Konfirmationsdiagnostik der SMA. Längere Wartezeiten sind betroffenen Eltern nicht zuzumuten und mit den Zielen des Neugeborenescreeningprogramms nicht vereinbar.

§ 24 (1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation der erbringenden Ärztin/des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie, der Hochleistungsflüssigkeitschromatographie, der Kapillarelektrophorese, und der quantitativen oder semi-quantitativen PCR sowie der PCR zum Nachweis einer homozygoten SMN 1-Gen-Deletion umfasst.

Wir empfehlen die Streichung des Zusatzes „20.000 PCR zur Detektion einer homozygoten SMN 1-Gen-Deletion“ und wie bei den weiteren Analysentechniken die Verwendung eine allgemeinere Formulierung 20.000 qualitative und/oder quantitative PCR.

In § 25 sollte als Absatz 4 unbedingt das Tracking als weitere Anforderung an die Labore aufgenommen werden (siehe Begründung zu § 18).

§ 27 Laborleistungen: Mustervordrucke nach Anlage 4 (§27 ab. 1) sind nicht mehr gebräuchlich.

§ 28 Anpassung: Für das Screening auf SMA ist aus fachlicher Sicht eine Evaluation nach frühestens 3 Jahren sinnvoll, um belastbare Aussagen zu den Qualitätsparametern machen zu können.

Wir möchten abschließend darauf hinweisen, dass für die Einführung des SMA-Screenings ein Zeitaufwand von 4-6 Monate erforderlich ist.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. med. Matthias Nauck
Präsident der DGKL