



Kassennärztliche  
Bundesvereinigung

Körperschaft des öffentlichen Rechts

Gemeinsamer Bundesausschuss  
Dr. Harald Deisler  
Unparteiischer Vorsitzender des  
Unterausschusses Methodenbewertung  
Wegelystr. 8  
10623 Berlin

*Dezernat 4 - Ärztliche Leistungen und  
Versorgungsstruktur  
Geschäftsbereich Ärztliche und  
veranlasste Leistungen  
Dr. Sibylle Steiner*

*Herbert-Lewin-Platz 2, 10623 Berlin  
Postfach 12 02 64, 10592 Berlin*

*Tel.: 030 4005-1441  
Fax: 030 4005-271441  
E-Mail: SSteiner@kbv.de  
www.kbv.de*

*SS/LH/JK/CS AZ K27  
12. März 2018*

## **Antrag gemäß § 135 Abs. 1 SGB V i. V. m. § 26 SGB V zum Screening auf Sichelzellerkrankheit**

Sehr geehrter Herr Dr. Deisler,

die Kassennärztliche Bundesvereinigung stellt hiermit den Beratungsantrag auf Bewertung eines Screenings auf Sichelzellerkrankheit (SCD) bei Neugeborenen gemäß § 135 Abs. 1 SGB V i. V. m. § 26 SGB V.

Unter Bezugnahme auf eine Ausarbeitung unserer Beraterin in der AG Kinder-Richtlinie, Frau Prof. Dr. med. Grüters-Kieslich, liegt diesem Antrag eine aktuelle Aufbereitung der publizierten Originalarbeiten und Reviews zu Grunde (siehe Anlage). Vor dem Hintergrund der Schwere des Krankheitsbildes Sichelzellerkrankheit und auf Grund vieler Anhaltspunkte für den Effekt einer frühzeitigen Behandlung der betroffenen Kinder scheint es angesichts der verfügbaren diagnostischen Möglichkeiten geboten, eine Entscheidung über die Einführung eines Neugeborenen-Screenings auf Sichelzellerkrankheit in Deutschland herbeizuführen.

Primäres Ziel dieses Antrages ist die Früherkennung einer Sichelzellerkrankheit bei Säuglingen vor dem Auftreten klinisch feststellbarer Symptome. Dies soll erreicht werden durch die Aufnahme der SCD in den Katalog der Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings.

### **Hintergrund**

Die Sichelzellerkrankheit (SCD) ist eine autosomal-rezessiv vererbte  $\beta$ -Hämoglobinopathie und global gesehen eine der häufigsten monogenen Erbkrankheiten. Sie ist biochemisch durch das Auftreten der Hämoglobinvariante S (HbS) charakterisiert, die das physiologische Haupthämoglobin A (HbA) weitgehend oder vollständig ersetzt. Die physikalisch-chemischen Eigenschaften des HbS führen durch rezidivierende Gefäßverschlusskrisen zur akuten und chronischen Schädigung aller Organsysteme. Die SCD ist daher mit einer hohen Morbidität und Mortalität assoziiert.

Im Säuglings- und Kleinkindalter bedeutsam sind vor allem

- die funktionelle Asplenie mit konsekutivem Risiko fulminant verlaufender, bakterieller Infektionen,
- akute Anämie-Episoden durch Milzsequestrationen, aplastische Krisen bei Parvovirus-B19-Infektion und akute Hämolysen
- sowie zerebrovaskuläre Komplikationen, insbesondere Schlaganfälle.

Eine SCD kann so schon in den ersten Lebensmonaten lebensbedrohliche Komplikationen verursachen, die aber durch vergleichsweise einfache Maßnahmen weitgehend verhindert werden können, wenn die Erkrankung des betroffenen Kindes bekannt ist.

### **Beschreibung der Methode und zu prüfende Indikation**

Der vorliegende Antrag zielt darauf ab, die Sichelzellerkrankung als neue Zielerkrankung in den Katalog der im Erweiterten Neugeborenen-Screening untersuchten Krankheiten aufzunehmen. Eine zusätzliche Blutentnahme ist nicht erforderlich. In den aus dem Erweiterten Neugeborenen-Screening vorhandenen Trockenblutproben sollen mittels Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (HPLC), Kapillarelektrophorese (CE) oder Tandemmassenspektrometrie (MS/MS) die Hämoglobine A und S detektiert werden. Die pathognomonische biochemische Konstellation der Sichelzellerkrankung ist der Nachweis von HbS bei gleichzeitigem Fehlen von HbA. Es müssen nur binäre, qualitative Aussagen getroffen werden. Sensitivität und Spezifität aller drei Messverfahren sind daher extrem hoch.

### **Angaben zum Nutzen und zur medizinischen Notwendigkeit**

Durch die systematische Reihenuntersuchung von Neugeborenen soll sichergestellt werden, dass alle Patienten frühzeitigen Zugang zu einer spezialisierten hämatologischen Betreuung und damit zur bestmöglichen Behandlung haben. Mit vergleichsweise einfachen Maßnahmen kann die Morbidität und Mortalität im Säuglings- und Kleinkindalter durch Komplikationen einer Sichelzellerkrankung erheblich reduziert werden. Eine entscheidende prognostische Rolle spielt dabei die Infektionsprophylaxe durch konsequente Einhaltung der für Menschen mit eingeschränkter/ohne Milzfunktion empfohlenen Impfungen. Alle Kinder mit einer Sichelzellerkrankung sollen ab dem dritten Lebensmonat bis zum Ende des fünften Lebensjahres eine Dauer-Penicillinprophylaxe erhalten. Die Eltern müssen zudem über das erhöhte Infektionsrisiko ihrer Kinder informiert sein und für eine umgehende ärztliche Vorstellung bei Fieber sorgen. Sie müssen die Symptome einer akuten Anämie erkennen können und in der Lage sein, selbständig eine Milzpalpation durchzuführen, um zuhause eine Milzsequestration diagnostizieren zu können. Das stark erhöhte Schlaganfall-Risiko und die Symptome eines Schlaganfalls müssen den Eltern bekannt sein.

### **Wirtschaftlichkeit**

Belastbare Angaben zur Wirtschaftlichkeit eines Neugeborenen-Screenings auf Sichelzellerkrankung in Deutschland können nicht gemacht werden. International gibt es wenige Studien, die aber aus zahlreichen Gründen nicht ohne weiteres auf Deutschland übertragen werden können (z. B. unterschiedliche Gesundheitssysteme, unterschiedliche Prävalenzen etc.). Die ersten Daten aus dem neuen GPOH-Register Sichelzellerkrankung zeigen, dass die Diagnose in Deutschland meist sehr spät gestellt wird. Viele Betroffene haben bis zu diesem Zeitpunkt schon mutmaßlich vermeidbare, teilweise erhebliche Kosten im Gesundheitssystem verursacht.

### **Angaben zu Relevanz und Dringlichkeit**

Ein Neugeborenen-Screening auf Sichelzellerkrankung wird in den beteiligten deutschen Fachgesellschaften schon seit vielen Jahren diskutiert, scheiterte aber bislang vor allem daran, dass keine epidemiologischen Daten zur Verfügung standen. Diese liegen inzwischen vor. Für Patienten mit einer Sichelzellerkrankung stehen medikamentöse und zunehmend auch zelltherapeutische Behandlungsoptionen zur Verfügung. Die Stammzelltransplantation ist kurativ und hat inzwischen Überlebens- und Heilungsraten von jeweils über 95%. Durch einen frühzeitigen Behandlungsbeginn können die durch eine Sichelzellerkrankung verursachte Morbidität und Mortalität reduziert werden.

Die Patientenzahl und die Anzahl der stationären Behandlungen von Menschen mit einer Sichelzellerkrankung nehmen zudem seit vielen Jahren kontinuierlich zu. Einen zusätzlichen Anstieg gab es in den letzten Jahren durch Migration aus Ländern höherer Prävalenz, wie z. B. aus Syrien, dem Irak, Afghanistan und auch Afrika. Es ist zu erwarten, dass es in Folge dessen auch zu einer Zunahme der Geburten von betroffenen Kindern kommen wird.

Mit freundlichen Grüßen



Dr. Sibylle Steiner  
Dezernentin

**Anlage**

Ausarbeitung zur Bewertung eines Screenings auf Sichelzellerkrankung bei Neugeborenen