

Pressemitteilung

Patientenvertretung begrüßt Erweiterung des Neugeborenen-Screenings – Wichtiger Fortschritt für die Kindergesundheit

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat beschlossen, neue Zielerkrankungen in das Neugeborenen-Screening aufzunehmen. Auf Antrag der Patientenvertretung aus dem Jahr 2022 wird künftig auch auf Vitamin-B12-Mangel sowie drei seltene Stoffwechselstörungen untersucht.

Berlin, 15.05.2025: Mit dem heutigen Plenumsbeschluss werden ein erworbener Vitamin-B12-Mangel sowie die Stoffwechselstörungen Homocystinurie (HU), Propionazidämie (PA) und Methylmalonazidurie (MMA) in das erweiterte Neugeborenen-Screening aufgenommen. Diese Erweiterung trägt wesentlich dazu bei, schwerwiegende gesundheitliche Folgen bei betroffenen Neugeborenen zu verhindern. Unbehandelt können die Erkrankungen zu schweren neurologischen Schäden, Krampfanfällen, Gedeihstörungen und dauerhaften Entwicklungsverzögerungen führen.

„Der heutige Beschluss ist ein wichtiger Erfolg für die frühzeitige Diagnose und Behandlung schwerwiegender Stoffwechselstörungen“, erklärt Tobias Hagedorn, Patientenvertreter im G-BA. „Mit der Erweiterung des Screenings wird verhindert, dass betroffene Kinder erst irreversible Schäden erleiden, bevor die Diagnose gestellt wird. Ein Pilotprojekt – angesiedelt am Universitätsklinikum Heidelberg - hat gezeigt, dass die Früherkennung möglich ist und damit schwere neurologische Entwicklungsstörungen verhindert werden können.“

Bedauerlich ist aus Sicht der Patientenvertretung jedoch die lange Umsetzungsfrist: Erst in etwa zwölf Monaten, nach Abschluss der notwendigen technischen Anpassungen in den Laboren, wird das erweiterte Screening in der Praxis verfügbar sein. „Jeder Monat, den wir gewinnen könnten, würde weitere Kinder vor lebenslangen Einschränkungen bewahren“, betont Hagedorn.

Mit der Aufnahme der neuen Zielerkrankungen folgt Deutschland auch dem internationalen Standard, denn in vielen europäischen Ländern sind diese Stoffwechselerkrankungen bereits Bestandteil des regulären Neugeborenen-Screenings. Damit werden zukünftig in Deutschland alle Neugeborenen routinemäßig auf 20 Zielerkrankungen untersucht – mit dem Ziel, diese vor dem Auftreten erster Symptome zu erkennen und frühzeitig behandeln zu können.

Ansprechpartner: Tobias Hagedorn, Patientenvertreter, geschaeftsfuehrer@dig-pku.de

Die Patientenvertretung im G-BA besteht aus Vertreter:innen der vier maßgeblichen Patientenorganisationen entsprechend der Patientenbeteiligungsverordnung:

- Deutscher Behindertenrat
- Bundesarbeitsgemeinschaft PatientInnenstellen und -initiativen
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e.V.
- Verbraucherzentrale Bundesverband e.V.

Die Patientenvertretung im G-BA kann mitberaten und Anträge stellen, hat aber kein Stimmrecht.