

## Neugeborenen-Screening: Patientenvertretung fordert die Aufnahme der Metachromatischen Leukodystrophie (MLD)

**Berlin, 16. Januar 2025. Auf Antrag der Patientenvertretung wird der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) über die Aufnahme der Metachromatischen Leukodystrophie (MLD) in das bestehende Neugeborenen-Screening beraten.**

Mit dem Antrag strebt die Patientenvertretung an, das bestehende Screeningprogramm in Deutschland um die genannte Zielerkrankung zu erweitern. MLD ist eine seltene genetische Stoffwechselerkrankung. Ein Enzymdefekt führt dazu, dass sich toxische Substanzen im Gehirn ansammeln. Dies hat schwerwiegende Folgen: Die weiße Substanz des Gehirns und auch Nervenzellen werden abgebaut, was zu einer Zerstörung des Nervengewebes führt. Betroffene Kinder erleiden schwerste Behinderungen und versterben frühzeitig, wenn keine Therapie erfolgt. Zur Behandlung stehen die allogene Stammzelltransplantation und eine Gentherapie zur Verfügung. Die Therapien sind sehr wirksam, allerdings nur, wenn sie frühzeitig, idealerweise vor dem Auftreten erster Symptome durchgeführt werden. Genau hier setzt das Neugeborenen-Screening an: Es ermöglicht, betroffene Kinder rechtzeitig zu identifizieren.

Eine Pilotstudie aus Deutschland hat gezeigt, dass MLD im Rahmen des Neugeborenen-Screenings zuverlässig und sicher diagnostiziert werden kann. „Das ist für uns ein großer Meilenstein. Nur durch das Neugeborenen-Screening auf MLD haben alle erkrankten Kinder die Chance auf eine lebensrettende Therapie und eine altersentsprechende Entwicklung“, so Michael Scholz, Patientenvertreter im G-BA und Vorsitzender der Organisation Europäische Vereinigung gegen Leukodystrophien (ELA Deutschland e.V.).

Das Neugeborenen-Screening ermöglicht es, angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut- und Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen frühzeitig zu entdecken und unverzüglich eine Therapie einzuleiten. Dafür wird dem Neugeborenen nach Aufklärung und Einwilligung der Eltern ein Blutstropfen aus der Ferse entnommen und in spezialisierten Laboren untersucht. Derzeit umfasst das Screening 16 Zielerkrankungen.

Mit der Annahme des Antrags wird ein Beratungsverfahren im G-BA eingeleitet. In einem ersten Schritt wird das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) die wissenschaftliche Datenlage zu der Zielerkrankung bewerten.

Kontakt: Michael Scholz, ELA Deutschland e.V., Tel.: +49 172 4439134,  
michael.scholz@elaev.de

---

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

- Deutscher Behindertenrat
- Bundesarbeitsgemeinschaft Patient\*Innenstellen 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.