



Deutscher  
Behindertenrat



BAGP  
BundesArbeits-  
Gemeinschaft der  
PatientInnensteller



Deutsche  
Arbeitsgemeinschaft  
Selbsthilfegruppen e. V.

verbraucherzentrale

Bundesverband

## Patientenvertretung im Gemeinsamen Bundesausschuss

### Frühe Therapie bei tödlicher Krankheit: Spinale Muskelatrophie bald im Neugeborenen-Screening

**Berlin, 17.12.2020. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat heute, auf Antrag der Patientenvertretung, die Aufnahme der Spinalen Muskelatrophie (SMA) in das erweiterte Neugeborenen-Screening (ENS) beschlossen.**

Der Test auf SMA wird nun in das bereits in Deutschland etablierte ENS integriert. Damit können betroffene Säuglinge vor dem Auftreten erster Symptome von SMA diagnostiziert werden und somit frühestmöglich eine lebensrettende Therapie erhalten. Mit Spinraza® und Zolgensma® stehen mittlerweile zwei hocheffektive Therapiemöglichkeiten zur Verfügung.

Denn wir wissen aus den Daten klinischer Studien, dass die Therapie umso wirksamer ist, je früher mit ihr begonnen wird. Daher ist es ein großer Erfolg, dass die Zielkrankheit SMA nun ins ENS aufgenommen wurde“, so Frau Dr. Inge Schwersenz der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM). „Das ist ein Meilenstein für die betroffenen Kinder und deren Familien“, ergänzt Susanne Goldbach, ebenfalls DGM.

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine neuromuskuläre Erkrankung, die für die willkürlichen Bewegungen der Muskulatur, wie Krabbeln, Laufen, Kopf- und Halskontrolle und Schlucken, zuständig sind. Es ist eine relativ häufige „Seltene Erkrankung“. Ungefähr eines von 6 -10.000 Neugeborenen ist betroffen und ungefähr eine von 45 Personen ist Überträger der Erkrankung. SMA beeinträchtigt alle Muskeln des Körpers und insbesondere die Schädigung der Atemmuskulatur führt beim häufigsten und schwersten Typ 1 zum frühen Tod.

Das ENS zielt darauf ab, angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut- und Immunsystems und nun auch des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen frühzeitig zu entdecken und eine unverzügliche Therapieeinleitung zu gewährleisten. Dazu wird dem Neugeborenen nach Aufklärung und Einwilligung der Eltern ein Blutstropfen aus der Ferse entnommen. Das Blut wird dann in spezialisierten Laboren untersucht. Bei SMA wird die homozygote SMN1-Gendeletion analysiert. Mit der spinalen Muskelatrophie sind nun 16 Krankheiten im ENS verankert, die durch eine frühe Untersuchung erkannt und dadurch zielgerichtet behandelt werden können.

Der Beschluss verlangt eine Prüfung durch die Gendiagnostik-Kommission (GEKO). Dies vorausgesetzt tritt die Leistung dann nach Nichtbeanstandung durch das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) und der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Anschließend haben die Labore sechs Monate Zeit zur Schaffung der Testkapazitäten, bis es dann zur Umsetzung dieser Leistung in der Versorgung kommt.

Ansprechpartner: J. Sproß, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM), [Info@dgm.org](mailto:Info@dgm.org), 07665 9447 – 0

---

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.