

Bericht zum Workshop der ACHSE AG Neugeborenenenscreening (NBS¹)

Datum: 16. November 2023 von 11.00h – 16.00h

Ort: Station Lounge, Frankfurt/M.

Gefördert von der Kindness for Kids Stiftung



Kindness for Kids
Stiftung für Kinder mit Seltene Erkrankungen
Für die Kleinen Großes bewegen.

Teilnehmende:

ACHSE AG Neugeborenenenscreening (siehe Teilnehmerliste)

Prof. Dr. med. Eva Winkler (online)

PD Dr. med. Friederike Hörster (online)

Einführung

Das Thema Neugeborenenenscreening bekommt aus unterschiedlichen Gründen seit einiger Zeit mehr Aufmerksamkeit: Die Fortschritte bei der Entschlüsselung des menschlichen Genoms eröffnen neue Perspektiven für die prä- und postnatale Diagnostik von genetischen Erkrankungen. Das stetig wachsende Wissen zur Versorgung einzelner Erkrankungen, die Entwicklung und der Einsatz neuer Medikamente und Therapieformen (z.B. Gentherapien), aber auch neue Ansätze bei den Screeningmethoden (mögliches primär genetisches Screening) untermauern den Beitrag, den Neugeborenenenscreening zur Vorbeugung, Behandlung und Versorgung der Betroffenen leisten kann. Und werfen gleichzeitig Fragen nach der Weiterentwicklung von Prozessqualität (Tracking) und labor-analytischen Methoden, Erweiterung des Anwendungsspektrums (Krankheiten) und Organisation des Antragsverfahren zum Neugeborenenenscreening auf. Auch ethische Aspekte erhalten eine neue Dimension, da man prinzipiell jede genetisch bedingte Erkrankung erfassen könnte.

Als Dachorganisation von mehr als 130 Patientenorganisationen, von denen die meisten Betroffene von seltenen, vererbbaeren Erkrankungen repräsentieren, ist die ACHSE daran interessiert, den Status quo und zukünftige Entwicklungen gemeinsam mit interessierten Mitgliedsorganisationen zu beleuchten und Ansätze dafür zu finden, die Fortschritte im Neugeborenenenscreening im Sinne der Betroffenen für mehr Seltene Erkrankungen nutzbar zu machen. ACHSE hat im Bundestagswahljahr 2021 Forderungen an die Politik gerichtet, die auch das Neugeborenenenscreening adressieren².

¹ NBS: wir benutzen die Abkürzung des englischen Begriffs „NewBornScreening“ = NBS, da die deutschsprachige Abkürzung „NGS“ mit der Abkürzung des Begriffs „NextGenerationSequenzing“=NGS verwechselt werden kann.

² https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/pdf/Forderungen_ACHSE_Juni_2021.pdf; Zugriff 25.11.23

ACHSE AG Neugeborenencreening

Angelehnt an die ACHSE Forderungen an die Politik im Rahmen der Bundestagswahl 2021 hat ACHSE bei der Mitgliederversammlung im November 2021 verschiedene, von Mitarbeitenden der ACHSE geleitete, Arbeitsgruppen gegründet, darunter die AG Neugeborenencreening. Die AG NBS trifft sich seitdem i.d.R. online einmal pro Monat für eine Stunde unter der Leitung von Dr. med. Christine Mundlos.

Die AG NBS hat sich bisher mit folgenden Themen beschäftigt:

- Abgrenzung Neugeborenencreening: Unterscheidung zwischen Seltene Erkrankungen, die mit Medikamenten/Gentherapien/ATMPs behandelbar sind und SE, die ein unmittelbares Handeln in anderer Form (OP, Physio) erfordern
- Kriterien von Wilson & Jungner (1968) auf ihre Aktualität/Gültigkeit überprüft und kommentiert
- Literaturrecherche/Quellensammlung (u.a. hat sich EURORDIS mit NBS beschäftigt)
- Screening erkrankungsabhängig als lebensbegleitendes Angebot und zugehörige Struktur
- Planung und Durchführung eines Workshops mit medizinischen Expert*innen, die im Feld des NBS tätig sind

Planung Workshop

Im Frühjahr 2023 ist die AG an einem Punkt, an dem eine Vernetzung mit in dem Feld tätigen Expert*innen erwünscht und erforderlich wird, um deren Input für das weitere Vorgehen zu nutzen.

Der Workshop wird für den 16.11.23 in Präsenz geplant, zur besseren Erreichbarkeit für die Teilnehmer*innen wird eine passende Räumlichkeit in Frankfurt/M. gewählt. Folgende Expert*innen, zu denen ACHSE-seitig z.T. vorab schon Kontakt bestand, werden dafür angefragt:

- Prof. Dr. med. Eva Winkler (Medizinethikerin, Heidelberg)
- Dr. med. Uta Nennstiel (vormalige Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenencreening, DGNGS)
- PD Dr. med. Friederike Hörster (Oberärztin Neugeborenencreening Uniklinik Heidelberg)
- Prof. Dr. med. Stefan Kölker (Leitung Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin Uniklinik Heidelberg).

Prof. Kölker ist es nicht möglich an dem Termin teilzunehmen. Die Referentinnen werden um Impulsvorträge gebeten, zur Einstimmung auf den Workshop geht ihnen vorab die Tagesordnung und Motivationsschreiben der AG Mitglieder zu.

Durchführung Workshop

Aufgrund eines Bahnstreiks am 15. und 16.11., der die Referentinnen und eine Patientenvertreterin an der Anreise hinderte, musste der Workshop doch hybrid erfolgen. Auch musste Fr. Dr. Nennstiel kurzfristig ihre Teilnahme aus privaten Gründen absagen.

Themenblock 1:

Nach der Begrüßung und kurzen Vorstellungsrunde widmen sich die Teilnehmenden bis zur Mittagspause den Wilson & Jungner Kriterien und ihren Implikationen für das Neugeborenencreening aus heutiger Sicht. Dabei werden die einzelnen Kriterien in ihrer Aktualität angesichts verfügbarer neuer Technologien für Diagnose und Behandlung und neuen Erkenntnissen zu bestimmten Erkrankungen mit den Referentinnen überprüft und ihre Bedeutung diskutiert.

Dabei kommen die Teilnehmenden zu dem Schluss, dass parallele gesellschaftliche Prozesse und technische Weiterentwicklungen die Erweiterung des Neugeborenencreenings unterstützen können. Ob die Kriterien nach Wilson & Jungner und das Gendiagnostikgesetz auch für ein genomisches Neugeborenencreening eine ausreichende Grundlage darstellen, wird in Frage gestellt. Um mit den therapeutischen und diagnostischen Entwicklungen Schritt zu halten, braucht es definierte Prozesse mit klaren und transparenten Kriterien für die Nutzen/Risiko-Bewertung des Neugeborenencreenings.

Themenblock 2:

Das Thema genomisches Screening, das mit nur einer Untersuchung viele diagnostische Fragen beantworten, dabei aber auch neue Fragen zu vorliegenden Befunden aufwerfen kann, wird intensiv beleuchtet und dabei auch über den nationalen Tellerrand geschaut. Den Chancen einer frühen (präsymptomatischen) Diagnosestellung mit der Möglichkeit aktiv in den Krankheitsverlauf einzugreifen stehen u.a. die Herausforderungen der Eingrenzung und Festlegung von Zielkrankheiten, des Umgangs mit Zufallsbefunden, der Datensicherung und des Datenschutzes, der informierten Einwilligung seitens der Eltern, dem Recht auf Nichtwissen und Diskriminierungsschutz von Betroffenen entgegen. Ein Beitrag zum öffentlichen Diskurs zu Möglichkeiten und Grenzen des genomischen Neugeborenencreenings liefert hierbei das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderte Projekt NEW-LIVES: NEWborn screening – Legal Implication, Value, Ethics and Society, das interdisziplinär und unter Einbindung der Patientenselbsthilfe Kriterien zur Auswahl der Zielerkrankungen formuliert, Anforderungen an den familiären Aufklärungs- und Einwilligungsprozess analysiert, rechtliche Implikationen der Datenspeicherung und -nachnutzung adressiert und Richtlinien sowie Best-Practice-Empfehlungen für ein genomisches Neugeborenencreening-Programm in Deutschland entwickelt. Die Teilnehmer sind sich einig, dass der Nutzen der (frühen) Diagnosestellung unabhängig davon zu betrachten ist, ob Therapieoptionen vorhanden sind oder nicht.

Themenblock 3:

Unter der Überschrift „Offene Themen“ werden Topics wie der Umgang mit Zufallsbefunden sowie milden, nicht behandlungsbedürftigen Phänotypen adressiert, die Frage nach Beteiligungsmöglichkeit der breiten Öffentlichkeit an der Diskussion gestellt und der Wunsch nach Stärkung der Vernetzung aus der AG heraus zu Initiativen wie NEW_LIVES geäußert.

Zum Abschluss des Workshops begrüßen alle Teilnehmenden den intensiven und interessanten Austausch. Eine zeitnahe, engere Zusammenarbeit unter den verschiedenen Aktiven, insbesondere mit Blick auf die diversen Projekte, in denen das Thema genomisches Neugeborenencreening bereits in Bearbeitung ist, wird angestrebt.



Alpha 1 Deutschland e.V.



Cystinose Selbsthilfe e.V.



DIG PKU e.V



ELA Deutschland e.V.



Morbus Fabry
Selbsthilfegruppe e.V.



Hand in Hand gegen Ty-Sachs und
Sandhoff in Deutschland e.V.