

# Beschluss

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie:

Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) in Verbindung mit § 135 Absatz 1 SGB V: Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels und weiterer Zielerkrankungen (Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie) im Erweiterten Neugeborenen-Screening

Vom 15. Mai 2025

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 15. Mai 2025 beschlossen, die Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BAnz AT 18.08.2016 B1), die zuletzt durch die Bekanntmachung des Beschlusses vom 21. März 2024 (BAnz AT 12.07.2024 B3) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

- I. § 17 wird wie folgt geändert:
  1. In Absatz 1 werden nach Nummer 16 folgende Nummern eingefügt:  
„17. Vitamin B12-Mangel  
18. Homocystinurie  
19. Propionazidämie  
20. Methylmalonazidurie“
  2. In Absatz 2 wird nach Satz 5 folgender Satz eingefügt: „Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 17 bis 20 erfolgt in zwei Untersuchungsschritten; im ersten Schritt werden mittels Tandemmassenspektrometrie mindestens die Leitmetaboliten Propionylcarnitin, Methionin und der Quotient aus Methionin und Phenylalanin bestimmt. Bei auffälligen Werten (aufgrund laborinternen Standards) erfolgt in einem zweiten Schritt aus der ersten Trockenblutkarte mittels Hochleistungsflüssigkeitschromatographie und Tandemmassenspektrometrie eine Überprüfung eines oder mehrerer der folgenden Parameter: Methylmalonsäure, Methylcitrat, 3-OH-Propionsäure, Homocystein.“
- II. In § 18 wird in Absatz 2 und 5 jeweils die Angabe „gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16“ durch die Angabe „gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 bis 20“ ersetzt.

III. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. In dem Abschnitt „Auf welche Krankheiten wird untersucht“ werden in dem Satz „Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerialanacidämie, Tyrosinämie Typ I, Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA) (Krankheiten nachfolgend beschrieben).“ nach dem Wort „(SMA)“ ein Komma und die Wörter „Vitamin B12-Mangel, Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie“ eingefügt.
2. In dem Abschnitt „Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen für genetisch bedingte Erkrankungen bewertet. Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“

wird Satz 2 wie folgt gefasst:

„Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA), Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie sowie zur Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“

3. Nach dem Abschnitt „Spinale Muskelatrophie (SMA) Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1/6 000 bis 1/11 000 Neugeborene).“ werden folgende Abschnitte eingefügt:

„Vitamin B12-Mangel

Der Vitamin B12-Mangel beim Neugeborenen kann aufgrund vegetarischer oder veganer Ernährung der Mutter (Häufigkeit 1/5 300 bis 1/100 000) oder aus anderen bei der Mutter vorliegenden medizinischen Gründen (zum Beispiel Resorptionsstörungen) auftreten. Er kann aber auch beim Neugeborenen eine erbliche Ursache haben (Häufigkeit 1/1 000 000).

Ein unbehandelter Vitamin B12-Mangel kann zum Beispiel zu Entwicklungsstörungen und Blutarmut führen.

Homocystinurie

Homocystinurie ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die zum Beispiel Entwicklungsstörungen, Sehprobleme und Krampfanfälle verursachen kann (Häufigkeit 1/170 000 bis 1/500 000).

Propionazidämie und Methylmalonazidurie

Propionazidämie und Methylmalonazidurie sind seltene Stoffwechselerkrankungen, die zum Beispiel zu Herzerkrankungen,

Entwicklungsstörungen und Niereninsuffizienz führen können (Häufigkeit 1/30 000 bis 1/350 000).“

4. In dem Abschnitt „Hinweis: Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.“ wird Satz 2 wie folgt gefasst: „Eine frühe Diagnose und eine umgehende Behandlung ermöglichen dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.“

- IV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Sie sind erst nach Ablauf von zwölf Monaten nach Beschlussfassung anzuwenden. Bis zu diesem Zeitpunkt gilt die Richtlinie in ihrer vor dem Inkrafttreten dieses Beschlusses geltenden Fassung.

Die Tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de) veröffentlicht.

Berlin, den 15. Mai 2025

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken