

API e.V. c/o Dr. V. Umlauf • ASKLEPIOS Klinik St. Augustin  
Arnold-Janssen-Str. 29 • 53757 St. Augustin

**Arbeitsgemeinschaft  
Pädiatrische Immunologie (API) e.V.  
- Der Vorsitzende -**

**Prof. Dr. med. Ansgar Schulz**

Universitätsklinikum Ulm  
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Eythstr. 24  
D-89075 Ulm

Telefon: +49 (0) 731 / 500 – 57 17 4

Telefax: +49 (0) 3222 / 31 88 01 6

E-Mail: [ansgar.schulz@uniklinik-ulm.de](mailto:ansgar.schulz@uniklinik-ulm.de)

Internet: <http://www.kinderimmunologie.de>

Ulm, 25.01.2019

**Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Zielerkrankung „schwere T-Zell-Lymphopenie“**

Sehr geehrte Frau Kollegin,  
sehr geehrter Herr Kollege,

der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat am 27.11.2018 die Erweiterung des Neugeborenen Screenings um die Zielerkrankung „schwere T-Zell-Lymphopenie“ empfohlen:

<https://www.g-ba.de/informationen/beschluesse/3586>

Die deutschlandweite Einführung in das Routinescreening erfolgt voraussichtlich zum Sommer 2019.

Mit diesem Screening werden Kinder identifiziert, die bei Geburt bereits an einer schweren T-Zell-Lymphopenie leiden – hierzu gehören die Kinder mit schweren kombinierten Immundefekten (SCID, ca. 15 Fälle/Jahr), für die eine ohne Verzögerung eingeleitete Stammzelltransplantation lebensrettend sein kann, aber auch Kinder mit anderen Differentialdiagnosen, die nicht transplantiert werden sollen.

Das Screening wird zum selben Zeitpunkt wie das bereits etablierte Neugeborenen Screening erfolgen, da die Bestimmung von „T cell receptor excision circles (TREC)“ als Biomarker für eine schwere T-Zell-Lymphopenie aus der bereits etablierten Trockenblutkarte erfolgen kann.

Im Gegensatz zum Stoffwechselscreening gibt es in Deutschland derzeit jedoch noch kein strukturiertes Netzwerk, um Kinder mit „schwerer T-Zell-Lymphopenie“ im Falle eines positiven Screenings unmittelbar abzuklären. Der G-BA-Beschluss sieht aber vor, dass Kinder mit positivem Screening in einer spezialisierten immunologischen Einrichtung vorgestellt werden. Hierbei geht es sowohl um die rasche Bestätigung der Diagnose „Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)“ als auch um den Ausschluss der (häufigeren) nicht zu transplantierenden Kinder („Bestätigungs- bzw. Ausschlussdiagnostik“).

Die Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e.V. (API) hat gemeinsam mit der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) und der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH) hierzu einen Vorschlag erarbeitet: Dieser sieht vor, Kinder mit Verdacht auf SCID zunächst in der Ambulanz einer „CID-Klinik“ abzuklären und Kinder

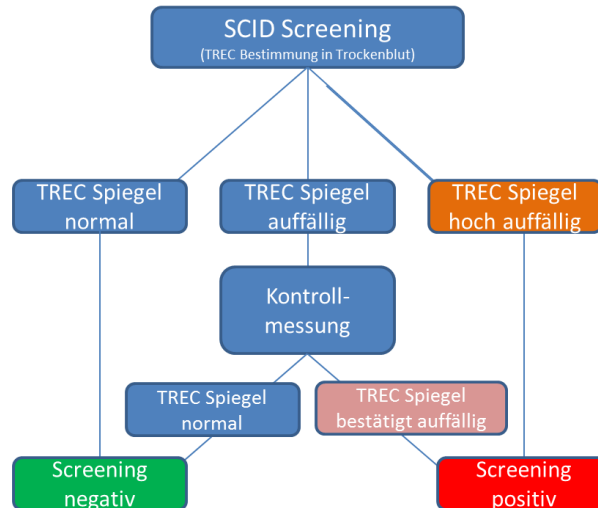
**Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API) e.V.**

Sitz: Aachen • VR 5323 • Steuer-Nr.: 201/5905/5495 • Geschäftsstelle: ASKLEPIOS Klinik St. Augustin | Arnold-Janssen-Str. 29 | 53757 St. Augustin

Vorsitzender: Prof. Dr. Ansgar Schulz (Ulm) • Stellv. Vorsitzender: Prof. Dr. Horst v. Bernuth (Berlin) • Schatzmeister: Dr. Volker Umlauf (St. Augustin)  
Beisitzer: Prof. Dr. Janine Reichenbach (Zürich) und Prof. Dr. Kaan Boztug (Wien)

Bankverbindung: apoBank Düsseldorf • IBAN DE66 3006 0601 0008 7893 04 • BIC DAAEDEDXXX

mit bestätigtem oder primär hoch auffälligen TREC-Befund („urgent positives“) in einem „CID-Zentrum“ zur erweiterten Diagnostik und Einleitung einer kurativen Therapie mittels Stammzelltransplantation vorzustellen.



**Abb. 1:** Algorithmus für ein SCID-Screening, adaptiert nach dem Beschluss des G-BA vom 22.11.2018 (vorbehaltlich der Prüfung durch das BMG). Kinder mit auffälligem Screeningbefund sollen nach G-BA-Beschluss in spezialisierten immunologischen Einrichtungen vorgestellt werden. Die API, DGKJ und GPOH empfehlen hierzu einen Verbund von „CID-Kliniken und -Zentren“. Kinder mit „bestätigt auffälligen“ (verminderten) TREC-Spiegeln sollten in einer „CID-Klinik“, Kinder mit „hochauffälligen“ (vollständig fehlenden) TREC-Spiegeln in einem „CID-Zentrum“ vorgestellt werden.

Die beteiligten Fachgesellschaften haben Bögen entworfen, die die minimal notwendigen Qualifikationen einer „CID-Klinik“ bzw. eines „CID-Zentrum“ zusammenfassen. Neben den aufgeführten personellen und strukturellen Voraussetzungen ist eine lückenlose Rückmeldung der positiv gescreenten Patienten in die bereits etablierten Patientenregister notwendig (Rückmeldung der Bestätigungsdiagnostik über das Screeninglabor an das DGNS-Register, jedes Kind mit gesicherter T-Zell-Lymphopenie an das ESID-Register und jedes Kind mit gesichertem SCID in das GPOH-SCID-Register).

Um mögliche Einrichtungen bereits vor Einführung des Screenings identifizieren zu können, möchten wir Sie bitten, die beigefügten Fragebögen auszufüllen und **bis zum 28.02.2019** zurückzusenden an:



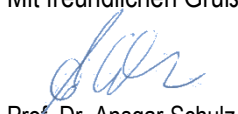
Dr. Volker Umlauf  
Geschäftsstelle der API  
Asklepios Klinik Sankt Augustin  
Abt. Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin  
Arnold-Janssen-Str. 29  
53757 Sankt Augustin

v.umlauf@kinderimmunologie.de

+49 (0) 3222 / 31 88 01 6


Vielen Dank für Ihre Mithilfe.

Mit freundlichen Grüßen,

  
Prof. Dr. Ansgar Schulz  
Vorsitzender

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e.V.

  
Dr. Volker Umlauf  
Geschäftsführer

  
Prof. Dr. Thomas Klingebiel  
für die Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie  
und Hämatologie (GPOH)

  
PD Dr. Carsten Speckmann  
für die Screening-Kommission der DGKJ

  
Prof. Dr. Dominik Schneider  
für die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und  
Jugendmedizin (DGKJ)