

Konkretisierung des Auftrags des Gemeinsamen Bundesausschusses an das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen:

**Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26
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 24. November 2022

Mit Schreiben vom 22. August 2022 und aktualisiert am 19. September 2022 wurde durch die Patientenvertretung nach § 140f SGB V die Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26 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 beantragt.

Der Unterausschuss Methodenbewertung hat in seiner Sitzung am 24. November 2022 in Delegation für das Plenum gemäß Entscheidung vom 20. Oktober 2022 beschlossen, das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) mit der Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26 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 gemäß § 139b Absatz 1 Satz 1 in Verbindung mit § 139a Absatz 3 SGB V zu beauftragen.

Dieser Auftrag wird im Folgenden konkretisiert.

I. Auftragsgegenstand und –umfang

Zur Nutzenbewertung soll das IQWiG gemäß § 139a Absatz 3 Nummer 1 SGB V die Recherche, Darstellung und Bewertung des aktuellen Wissensstandes zur Anwendung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26 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 zu folgenden Fragestellungen durchführen:

- Hat das Screening auf Vitamin B12-Mangel, Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie unter Verwendung von Trockenblut der Filterpapierkarte einen Nutzen und ggf. Schaden hinsichtlich patientenrelevanter Endpunkte (Mortalität, Morbidität und Lebensqualität)?

Dabei ist insbesondere zu prüfen:

- Kann im Vergleich zum jetzigen klinischen Vorgehen durch die Vorverlegung der Diagnosestellung und Behandlung ein besseres Überleben bzw. günstigerer Krankheitsverlauf für Kinder mit der jeweiligen Erkrankung erreicht werden?

- Kann durch ein Neugeborenen-Screening auf die jeweiligen Erkrankungen eine gesundheitliche Gefährdung bei Kindern mit der betreffenden Erkrankung verhindert werden?
- Welche diagnostischen Testverfahren sind für ein Screening geeignet (Cut-off-Werte, Sensitivität, Spezifität, positiver prädiktiver Wert)? Wenn Testkombinationen verwendet werden, wie und in welcher Reihenfolge sollten sie eingesetzt werden?

Die Bewertung hat unter Beachtung des 2. Kapitels der Verfahrensordnung des G-BA zu erfolgen.

Die Erkenntnisse aus den beim G-BA im Zusammenhang mit der Ankündigung des Bewertungsverfahrens eingegangenen Ersteinschätzungen sowie eine daraus möglicherweise resultierende Auftragsanpassung durch den G-BA sind im Rahmen dieses Auftrages zu berücksichtigen.

Die Arbeitsergebnisse sollen eine Grundlage für die Bewertung des G-BA bilden, ob die Methode für eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche Versorgung der Versicherten insbesondere unter Berücksichtigung des gegenwärtigen Standes der medizinischen Erkenntnisse erforderlich ist.

Ergebnisse oder Teilergebnisse der Auftragsbearbeitung sind innerhalb einer angemessenen Frist vor einer Veröffentlichung durch das IQWiG dem G-BA zuzuleiten.

Falls bei der Literaturrecherche zum Nutzen auch relevante Studien identifiziert werden, die sich mit Fragen der Wirtschaftlichkeit der Methode beschäftigen, sollen diese Studien dem G-BA ebenfalls zur weiteren Bewertung übermittelt werden.

II. Weitere Auftragspflichten

Mit dem Auftrag wird das IQWiG gemäß 1. Kapitel § 16d der Verfahrensordnung des G-BA verpflichtet

- a) die jeweils gültige Verfahrensordnung zu beachten,
- b) in regelmäßigen Abständen über den Stand der Bearbeitung zu berichten,
- c) den Gremien des G-BA für Rückfragen und Erläuterungen auch während der Bearbeitung des Auftrages zur Verfügung zu stehen und
- d) die durch die Geschäftsordnung des G-BA bestimmte Vertraulichkeit der Beratungen und Beratungsunterlagen zu beachten.

Nach Abschluss des schriftlichen Stellungnahmeverfahrens zum Vorbericht des IQWiG sind die schriftlichen Stellungnahmen unverzüglich dem G-BA zur vertraulichen Kenntnisnahme zu übermitteln.

III. Unterlagen zum Auftrag

Mit diesem Auftrag werden dem Institut folgende Unterlagen zugeleitet:

- Antrag der Patientenvertretung vom 22. August 2022, aktualisiert am 19. September 2022,
- Beschluss zur Annahme des Antrags auf Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26 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 durch den G-BA vom 20. Oktober 2022,

- Beschluss zur Beauftragung des IQWiG vom 24. November 2022
- Fragebögen zur strukturierten Einholung von Einschätzungen anlässlich der Ankündigung des Bewertungsverfahrens,
- Stellungnahme der Fachberatung Medizin „Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechsel-, Immun-, Blut- und Hormonerkrankungen“ vom 31. Mai 2021
- Stellungnahme der Fachberatung Medizin „Screening auf angeborene Stoffwechselerkrankungen“ vom 14. Juni 2016
- Einschätzungen anlässlich der Ankündigung des Bewertungsverfahrens.

IV. Abgabetermin

Die Abgabe der Auftragsergebnisse an den G-BA soll bis

IV. Quartal 2023

erfolgen.

Es werden vorläufig weiterhin folgende Zeitpunkte für die Fertigstellung bzw. Vorlage von Teilergebnissen der Auftragsbearbeitung - definiert im Methodenpapier des IQWiG - vereinbart:

- | | |
|---------------------|--------------|
| • I. Quartal 2023 | Berichtsplan |
| • III. Quartal 2023 | Vorbericht. |