Fragebogen

**Gemeinsamer Bundesausschuss**

**Unterausschuss Methodenbewertung**

**Erläuterungen zur Beantwortung des beiliegenden Fragebogens zur** **Bewertung eines Neugeborenen-Screenings auf Metachromatische Leukodystrophie (MLD) gemäß § 135 Absatz 1 i. V. m. § 26 SGB V**

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) überprüft gemäß gesetzlichem Auftrag nach § 135 Absatz 1 SGB V neue ärztliche Behandlungsmethoden daraufhin, ob der therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit nach gegenwärtigem Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse als erfüllt angesehen werden können. Auf der Grundlage des Ergebnisses dieser Überprüfung entscheidet der G-BA darüber, ob eine neue Methode ambulant zu Lasten der Gesetzlichen Krankenversicherung erbracht bzw. verordnet werden darf.

Das Bewertungsverfahren bezieht sich auf die Bewertung eines Neugeborenen-Screenings auf MLD gemäß § 135 Absatz 1 i. V. m. § 26 SGB V.

Gemäß 2. Kapitel § 6 der Verfahrensordnung des G-BA erhalten Sie Gelegenheit zur Abgabe einer ersten Einschätzung zum angekündigten Beratungsgegenstand. Bitte legen Sie Ihrer Einschätzung den nachfolgenden Fragebogen zu Grunde.

Sollten Ihrer Meinung nach wichtige Aspekte in der Beurteilung der Methode in diesen Fragen nicht berücksichtigt sein, bitten wir darum, diese Aspekte zusätzlich zu erläutern.

Maßgeblich für die Beratung der Methode durch den G-BA sind die wissenschaftlichen Belege, die Sie zur Begründung Ihrer Einschätzung anführen. Bitte ergänzen Sie Ihre Einschätzung daher durch Angabe der Quellen, die für die Beurteilung des genannten Verfahrens maßgeblich sind und fügen Sie die Quellen bitte - soweit möglich - in Kopie bei.

Wir bitten Sie, uns Ihre Unterlagen in deutscher Sprache nach Möglichkeit in elektronischer Form (z. B. Word- oder PDF-Dokumente) per E-Mail an [kinder-rili@g-ba.de](mailto:kinder-rili@g-ba.de) zu übersenden. Die Frist zur Abgabe einer ersten Einschätzung endet am 23. Februar 2025.

Mit der Abgabe einer Einschätzung erklären Sie sich damit einverstanden, dass diese in einem Bericht des G-BA wiedergegeben werden kann, der mit Abschluss der Beratung zu jedem Thema erstellt und der Öffentlichkeit via Internet zugänglich gemacht wird.

**Funktion des Einschätzenden**

Bitte geben Sie an, in welcher Funktion Sie diese Einschätzung abgeben (z. B. Verband, Institution, Hersteller, Leistungserbringer, Privatperson).

**Fragebogen zur Bewertung eines Neugeborenen-Screenings auf MLD gemäß § 135 Absatz 1 i. V. m. § 26 SGB V**

|  |  |
| --- | --- |
| **Fragen zur Erkrankung/ Indikationsstellung** | |
| 1. Bitte benennen Sie Häufigkeit, Klassifikationen, Spontanverlauf und medizinische Relevanz der Metachromatischen Leukodystrophie (MLD; im weiteren Zielerkrankung genannt) bei Neugeborenen. Verweisen Sie hierzu ggf. auf einschlägige Leitlinien oder Übersichtsarbeiten. |  |
| 1. Ist nach den allgemein anerkannten medizinisch- wissenschaftlichen Erkenntnissen für die Zielerkrankung die Latenzphase ausreichend bekannt, um die Erkrankung zu vermeiden oder frühzeitig zu behandeln oder vorbeugen zu können? Insbesondere zeitlicher Verlauf vom Auftreten der ersten Symptome bis zur Diagnosestellung sowie von der Diagnosestellung bis zur Einleitung der Therapie? |  |
| 1. Sollte ein Screening für diese Zielerkrankung eingeführt werden? Bitte begründen Sie Ihre Antwort. |  |
| **Population** | |
| 1. In welchem Alter wird die Zielerkrankung derzeit diagnostiziert? |  |
| 1. Gibt es Besonderheiten für Frühgeborene? |  |
| **Intervention** | |
| 1. Welche Folgen resultieren aus der durch ein Screening der Zielerkrankung bedingten Vorverlegung des Diagnosezeitpunktes? Z.B. Zeitpunkt des Auftretens erster klinischer Symptome der vier Subtypen der MLD hinsichtlich Verlaufs, Überleben, Monitoring und Prognose? |  |
| 1. Welche diagnostische Maßnahme (oder welche Kombination mit genauen Angaben zum diagnostischen Verfahren inkl. cut-off-Werte) ist für ein Screening geeignet und zu welchem Zeitpunkt soll welcher Screeningtest durchgeführt werden? Bitte geben Sie zu dem von Ihnen empfohlenen Screeningtest möglichst genaue Angaben zur Zuverlässigkeit, Sensitivität und Spezifität, positiven und negativen prädiktiven Werten sowie Reproduzierbarkeit an. |  |
| 1. Bitte benennen Sie die beste verfügbare Evidenz (Studienlage) zur Diagnostik und Therapiemöglichkeiten der Zielerkrankung. Bitte belegen Sie Ihre Aussagen mit den entsprechenden Studien. |  |
| 1. Welche (negativen) Folgen sind bei einem Screening der Zielerkrankung zu erwarten und welche Bedeutung messen Sie ihnen bei:  * falsch positive/negative Befunde, * nicht-intendierte Befunde, * Belastung der Eltern/Kinder durch Verdachtsbefunde oder * andere diagnostizierte Erkrankungen, * Abklärungsdiagnostik * und weitere? |  |
| 1. Können Träger identifiziert werden und wenn ja, wie häufig und welche? |  |
| 1. Wie kann das Recht auf Nichtwissen gewahrt bleiben? |  |
| **Bisheriger Standard/ alternative Interventionen** | |
| 1. Wie wurde die Zielerkrankung bislang diagnostiziert? |  |
| 1. Welche therapeutischen Maßnahmen stehen für die Behandlung der Zielerkrankung derzeit zur Verfügung? |  |
| 1. Welche Therapiemöglichkeiten gibt es für nicht-intendierte Befunde? |  |
| 1. Welche diagnostischen Verfahren sind allein oder in Kombination (inkl. Cut-off-Werte) zum eindeutigen Nachweis für die Abklärungsdiagnostik auffälliger Kinder geeignet? Bitte geben Sie zu den von Ihnen empfohlenen Abklärungsuntersuchungen möglichst genaue Angaben zur Zuverlässigkeit, Sensitivität und Spezifität, positiven und negativen prädiktiven Werten sowie zur Reproduzierbarkeit an. |  |
| 1. Sind diese diagnostischen Verfahren standardisiert und welche Art der Durchführung gilt derzeit als Goldstandard? |  |
| **Outcomes** | |
| 1. Welcher Nutzen resultiert aus der von Ihnen vorgeschlagenen Maßnahme für welche Zielgruppe und wie lässt sich dieser Nutzen quantifizieren (Angaben zur Mortalität, Morbidität, Lebensqualität)? |  |
| 1. Welche Erhebungsinstrumente halten Sie hinsichtlich der Endpunkte Morbidität und Lebensqualität für geeignet?   Bitte belegen Sie Ihre Aussagen nach Möglichkeit mit geeigneten Studien. |  |
| **Wirtschaftlichkeit** | |
| 1. Wie hoch sind die Kosten eines Screenings der Zielerkrankung pro Untersuchung differenziert nach Untersuchungsverfahren? |  |
| **QS-Maßnahmen** | |
| 1. Sind in Deutschland genügend ärztliches Personal und Einrichtungen vorhanden, um das Screening der Zielerkrankung, die ggf. erforderliche Abklärungsdiagnostik und die ggf. erforderliche Therapie durchzuführen? |  |
| 1. Welche Qualitätsvorgaben (z. B. fachliche/personelle/apparative Durchführung, Dokumentation und Evaluation, Bewertung der Ergebnisqualität) halten Sie für ein Screening der Zielerkrankung für erforderlich? |  |
| 1. Wie sollte ein solches Screening organisiert sein (z.B. optimaler Testzeitpunkt, Labortestverfahren, Folgediagnostik, Therapieeinleitung)? |  |
| **Sonstige Aspekte** | |
| 1. Welche labortechnischen Voraussetzungen müssen beachtet werden? |  |
| 1. Gibt es derzeit laufende Studien oder Pilotprojekte zum Screening der Zielerkrankung? |  |
| 1. Gibt es zusätzliche Aspekte, die in den oben aufgeführten Fragen nicht berücksichtigt wurden? |  |