

Änderungen im Neugeborenen-Screening am 16. August 2019

Erweiterung: Angeborene, schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Fortführung: Spinale Muskelatrophie

Einstellung: Cystinose

Nach Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie wird am 16.08.2019 der Umfang im Neugeborenen-Screening erweitert. **Neu aufgenommen werden angeborene, schwere kombinierte Immundefekte** [Severe combined Immunodeficiency, SCID].
https://www.g-ba.de/downloads/39-261-3586/2018-11-22_Kinder-RL_SCID-Screening_BAnz.pdf

Weiterhin bieten wir die **Untersuchung auf Spinale Muskelatrophie (SMA)** an. Sie erfolgt durch genetische Analytik aus der gleichen Probe (Trockenblutkarte) wie das Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems.

Im Zeitraum von 18 Monaten wurden 213.279 Neugeborene untersucht, wobei 30 Patienten mit Verdacht auf SMA identifiziert wurden (Inzidenz 1:7.109). Bei allen auffälligen Neugeborenen wurde die Verdachtsdiagnose bestätigt und eine Betreuung in spezialisierten Abteilungen eingeleitet. Es fanden sich keine falsch positiven Proben; falsch negative Proben sind uns bisher nicht bekannt. Ärztliche Aufklärung und Einwilligung der Eltern sind weiterhin auch für das Screening auf SMA erforderlich.

Das Pilotprojekt zur Erfassung der Cystinose lief am 14.08.2019 aus.

Siehe bitte auch die Publikation im European Journal of Human Genetics
Eur J Hum Genet. 2019 Jul 30. doi: 10.1038/s41431-019-0476-4.

High-throughput genetic newborn screening for spinal muscular atrophy by rapid nucleic acid extraction from dried blood spots and 384-well qPCR

Ludwig Czibere¹ · Siegfried Burggraf¹ · Tobias Fleige¹ · Birgit Glück¹ · Lisa Marie Keitel¹ · Olfert Landt² · Jürgen Durner^{1,3} · Wulf Röschinger¹ · Katharina Hohenfellner⁴ · Brunhilde Wirth⁵ · Wolfgang Müller-Felber⁶ · Katharina Vill⁶ · Marc Becker^{1,3}

Received: 21 March 2019 / Revised: 27 June 2019 / Accepted: 3 July 2019
© The Author(s), under exclusive licence to European Society of Human Genetics 2019

Abstract

Establishing nucleic acid-based assays for genetic newborn screening (NBS) provides the possibility to screen for genetically encoded diseases like spinal muscular atrophy (SMA), best before the onset of symptoms. Such assays should be easily scalable to 384-well reactions that make the screening of up to 2000 samples per day possible. We developed a test procedure based on a cleanup protocol for dried blood spots and a quantitative (q)PCR to screen for a homozygous deletion of exon 7 of the survival of motor neuron 1 gene (*SMN1*) that is responsible for >95% of SMA patients. Performance of this setup is evaluated in detail and tested on routine samples. Our cleanup method for nucleic acids from dried blood spots yields enough DNA for diverse subsequent qPCR applications. To date, we have applied this approach to test 213,279 samples within 18 months. Thirty patients were identified and confirmed, implying an incidence of 1:7109 for the homozygous deletion. Using our cleanup method, a rapid workflow could be established to prepare nucleic acids from dried blood spot cards. Targeting the exon 7 deletion, no invalid, false-positive, or false-negative results were reported to date. This allows timely identification of the disease and grants access to the recently introduced treatment options, in most cases before the onset of symptoms. Carriers are not identified, thus, there are no concerns of whether to report them.