

# Neugeborenen-Screening für SCIDs: Setting the scene from a European perspective

**Martine Pergent**

Vorstandsvorsitzende IPOPI



**15. PID Forum**

**18. November 2020, online**

**CSL Behring**  
Biotherapies for Life™

**GRIFOLS**

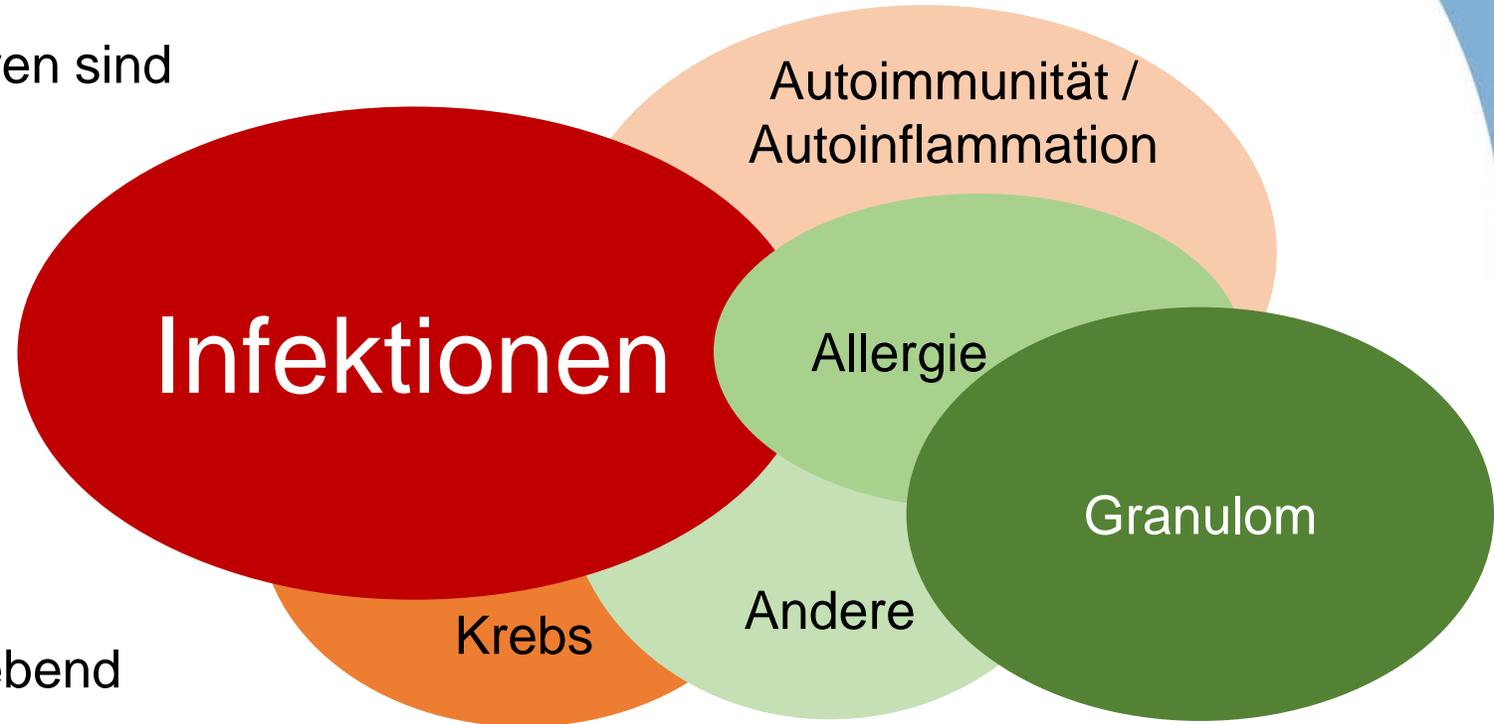


Vielen Dank,  
dass Sie dieses Forum möglich gemacht haben!



# Primäre Immundefekte

- 430 seltenen Krankheiten: bei Personen auftreten, die mit einem nicht voll funktionsfähigen Immunsystem geboren sind
- Vielzahl von Komplikationen
- Aber Lösungen :
  - ✓ biologische / Plasma therapien
  - ✓ Advanced therapies
  - ✓ Pioniere in der Gentherapie
- Frühzeitige Diagnose ist ausschlaggebend



➔ **Neugeborene Screening**



# Von 2009 bis Heute

- Im Jahr 2009 screenete kein Land der Welt routinemäßig auf SCID.



# PID life index Ansicht



Index & Principles

Countries

PID Centres

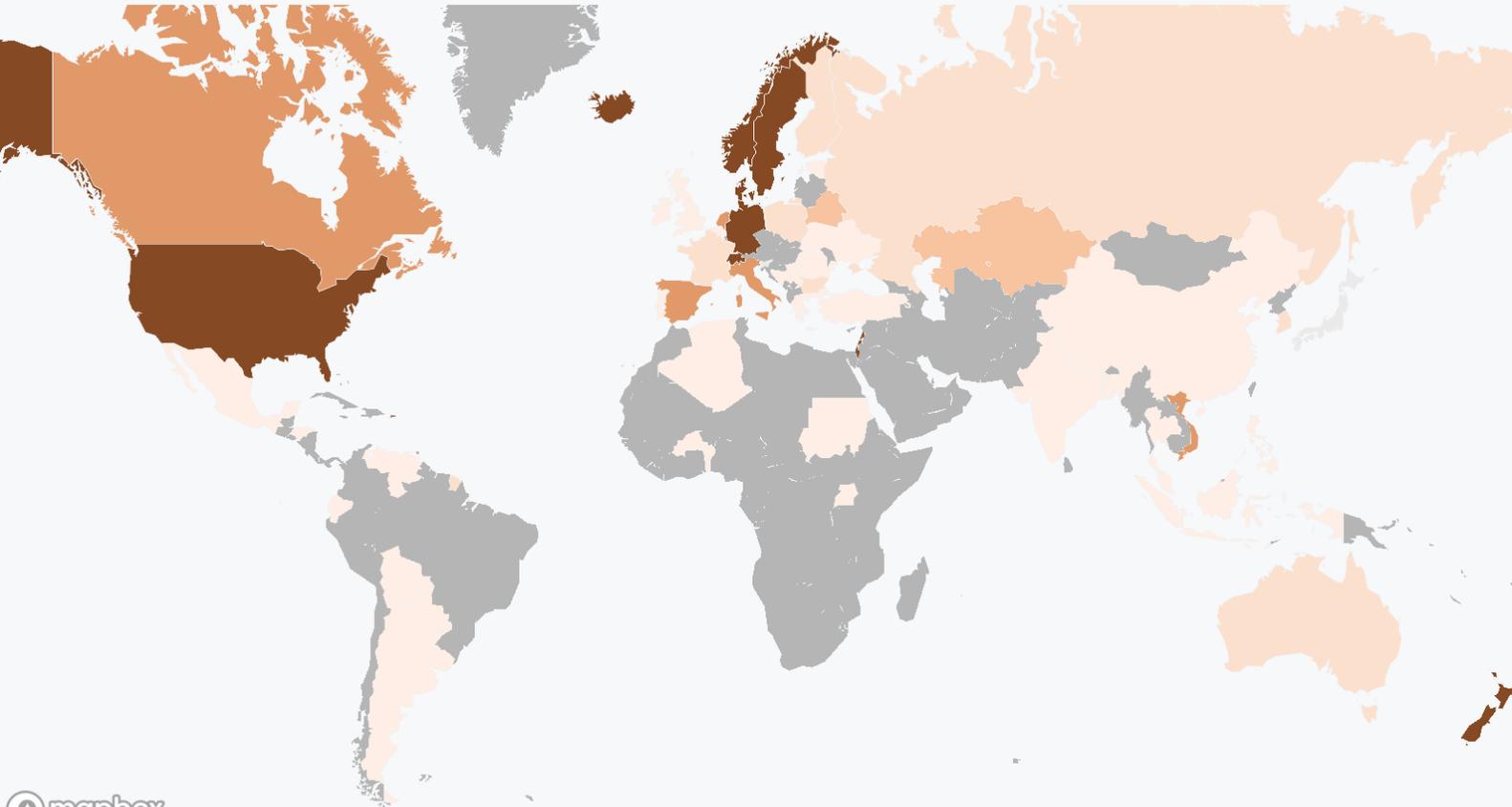
IG database

Methodology

Glossary

Contact us

- No
- Pilot without decision
- Current pilot screening
- Regional implementation only
- National implementation
- I don't know
- No data
- No answer



## What matters to you?

WHAT PRINCIPLE ARE YOU INTERESTED IN? ?

- PID diagnosis ×

WHAT CRITERIA ARE YOU INTERESTED IN? ?

- Newborn screening for SCID ×

? How to read



# Eine sich verändernde Landschaft...

... Zeit, in die EU zurückzukehren

- Im Jahr 2018, beobachten IPOPI und seine Partner eine Veränderung der Mentalität
- Einige Mitgliedstaaten erwägen, ihren Screening-Ansatz zu ändern
  - Nicht mehr nur Stoffwechselstörungen
- Europäischen Referenznetzwerks (ERN) werden eingerichtet
- Europäische programme für Gentherapie und Advanced Therapies
  - Überbrückung der Lücke zwischen Diagnose und Zugang

**> Die Begründung für eine gemeinsame IPOPI – ISNS – ESID Kampagne ist geboren!**

# screen4rare

## Treiber



## Unterstützer



## Gesprächspartner auf EU-Ebene



Organisation einer Inter-ERN-Diskussion & Eu Parlament to discuss the topic



*SGPP-Lenkungsgruppe*



EU PID Forum im EU Parlament (2019)  
*Unterstützung von 30 Abgeordneten für einen Aufruf zum Handeln für NBS*

# Unsere Interessenzielen

→ Supportive role of the EU to EU countries

Richtlinien

Austausch bewährter Verfahren und Datenerfassung zur Überwachung der Ergebnisse

Erkennen des Potenzials des Neugeborenen-Screenings und Priorisierung des Neugeborenen-Screenings im Gesundheitswesen.

# See you in Berlin, November 2021



**IPIC2021**  
INTERNATIONAL PRIMARY  
IMMUNODEFICIENCIES  
CONGRESS

—  
3-5 NOVEMBER  
BERLIN, GERMANY  
—

[WWW.IPIC2021.COM](http://WWW.IPIC2021.COM)

an IPOPI event

**dsai e.V.**  
**Patientenorganisation für**  
**angeborene Immundefekte**

**Expertendiskussion**  
**„Neugeborenen-Screening**  
**angeborene Immundefekte“**

**18. November 2020**

## dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte

- Gegründet 1991  
> von der Selbsthilfegruppe zur bundesweit und international aktiven Patientenorganisation
- ~ 900 Mitglieder  
> Infomaterial, Kontakte & Austausch, Beratung und Betreuung (Telefon & E-Mail), Patiententreffen
- Geschäftsstelle in Schnaitsee + 15 Regionalgruppen



## Mission der dsai

### Frühe Diagnose

- ca. 4.500 – 5.000 diagnostizierte Patienten
- Dunkelziffer weit höher
- Ärzte müssen bei Warnzeichen hellhörig werden  
> zertifizierte Ärztefortbildungen der dsai

### Adäquate Therapie

- auf den Patienten zugeschnitten
- Anbindung an ein Immundefektzentrum  
> Erfahrung der Spezialisten

### Flächendeckende Versorgung

- Immundefektzentren für Kinder UND Erwachsene
- Einbindung von Haus- und Fachärzten
- Versorgung mit Immunglobulinen

**Warnsignale erkennen - Immundefekte behandeln!**

[www.dsai.de](http://www.dsai.de)

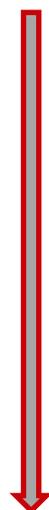
dsai e.V. - Patientenorganisation für angeborene Immundefekte  
Hochschatten 5 83530 Schnitzsee tel. 0807 4 8164 info@dsai.de

**Warnsignale:**

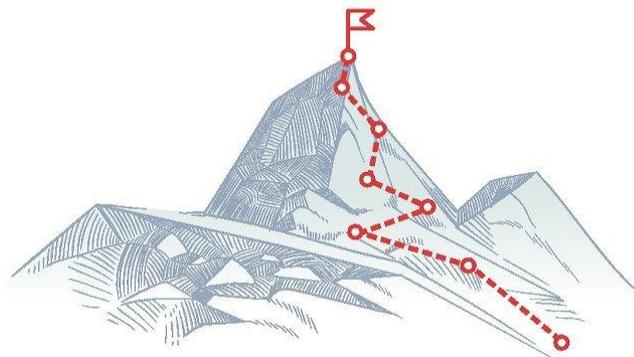
- Mehrfach hintereinander oder dauerhaft Nebenhöhlenentzündung
- Antibiotische Therapie bei nicht-resistenten Bakterien ohne Effekt
- Rezidivierende tiefe Haut- oder Organabszesse
- Unklare Erytheme/ Ekzeme bei Neugeborenen und jungen Säuglingen
- Zwei oder mehr Pneumonien (Röntgenbild) innerhalb eines Jahres
- Pro Jahr acht oder mehr eitrige Mittelohrentzündungen
- Gedehlstörung im Säuglingsalter, mit und ohne chronische Durchfälle
- Impfkomplikationen nach Lebendimpfungen (insbes. BCG, Rotavirus und Polio oral)
- Zwei oder mehr Infektionen innerer Organe (z.B. Meningitis, septische Arthritis, Sepsis)
- Infektionen mit ungewöhnlichen Bakterien oder anderen Mikroorganismen
- Candida-Infektionen an Haut, Nägeln oder Schleimhaut jenseits des 1. Lebensjahres
- Angeborene Immundefekte bei engsten Verwandten

## SCID – Glückssache Diagnose?



- 
- 2006 erstes Engagement der dsai > Newsletter, G-BA
  - 2012 Medizinische Fachgesellschaften (API, DGKJ) → GKV-Spitzenverband
  - 2014 „möglicher Nutzen“ und Antrag beim G-BA
  - 2015/2016 Evaluation G-BA / IQWiG inkl. patientenrelevante Endpunkte
    - Anhörung 10 dsai-Vertreter
    - Stimme der Patienten im politischen Entscheidungsprozess
  - 2018 Empfehlung des G-BA und Veröffentlichung im Bundesanzeiger
  - 08/2019 Beginn des SCID-Screening

## Verdacht SCID – und dann ?



**Anruf  
„Screening auffällig“**



**klar definierte  
Abläufe  
kein Zeitverlust**



**Sorgen, Ängste, Verunsicherung**



**Herausforderung**

**zeitnahe Reaktion ↔ Schüren von Ängsten**

## Diagnose SCID – was brauchen die Patienten ?

### Arzt



- **CID-Kliniken + CID-Zentren**
- **umfassende Information/Beratung**
- **Compliance**
- **Psychologische Betreuung**

### Patientenorganisation



- **Informationen**
- **Rückversicherung**
- **offenes Ohr**
- **Kontakte**

## Die Zukunft...

### Neugeborenen-Screening auf B-Zell Defekte ?



**Rettet nicht unmittelbar und akut Leben, aber verhindert:**

- schwere, wiederkehrende Infekte
- unzählige Krankenhausaufenthalte
- irreversible Organschäden
- Fehlzeiten in Schule und Beruf
- psychische Belastung
- soziale Ausgrenzung