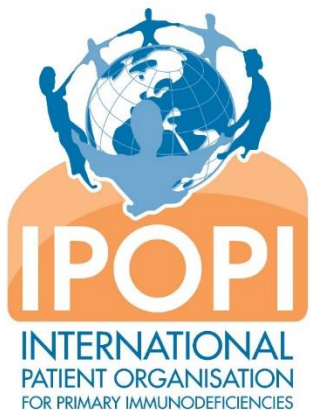


Neugeborenen-Screening für SCIDs: Setting the scene from a European perspective

Martine Pergent

Vorstandsvorsitzende IPOPI



15. PID Forum

18. November 2020, online

CSL Behring
Biotherapies for Life™

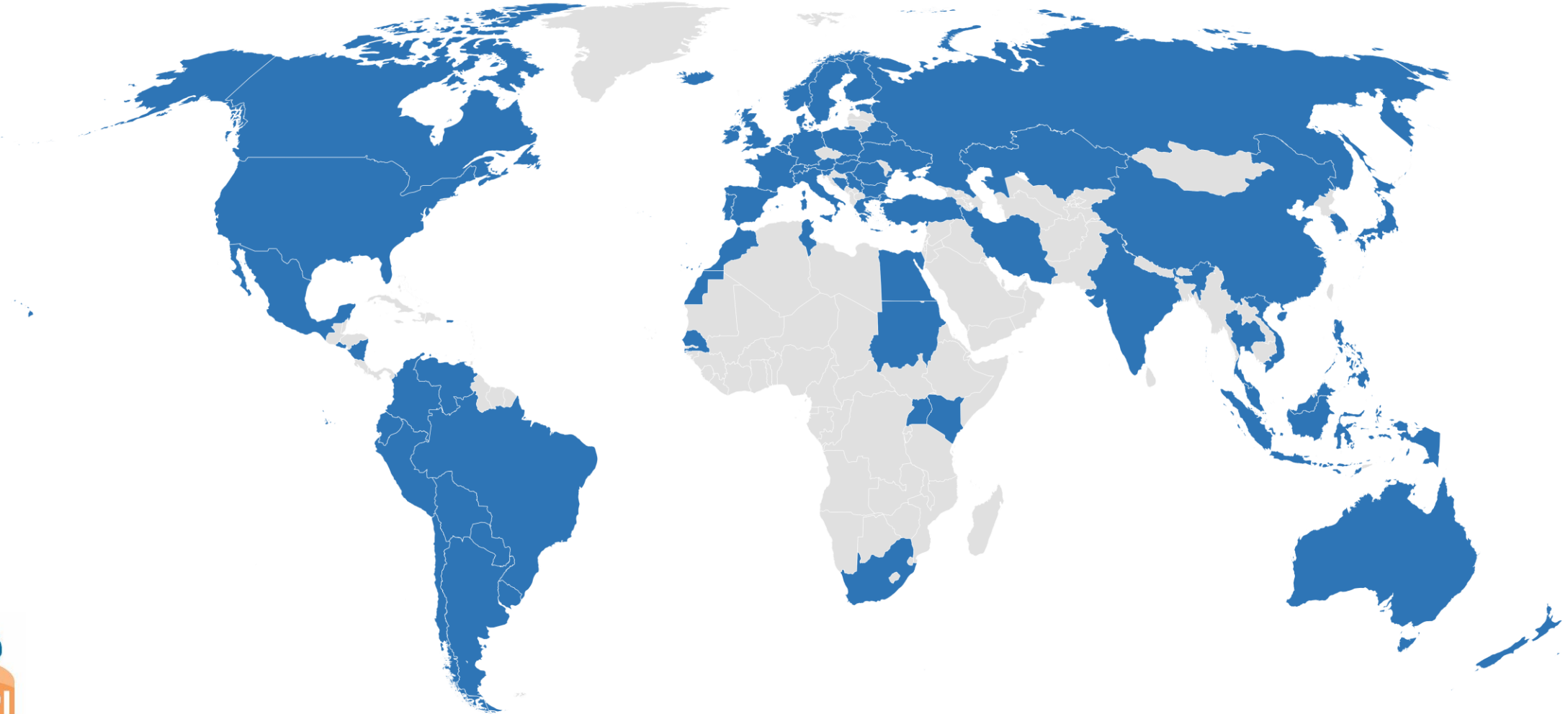
GRIFOLS



Vielen Dank,
dass Sie dieses Forum möglich gemacht haben!

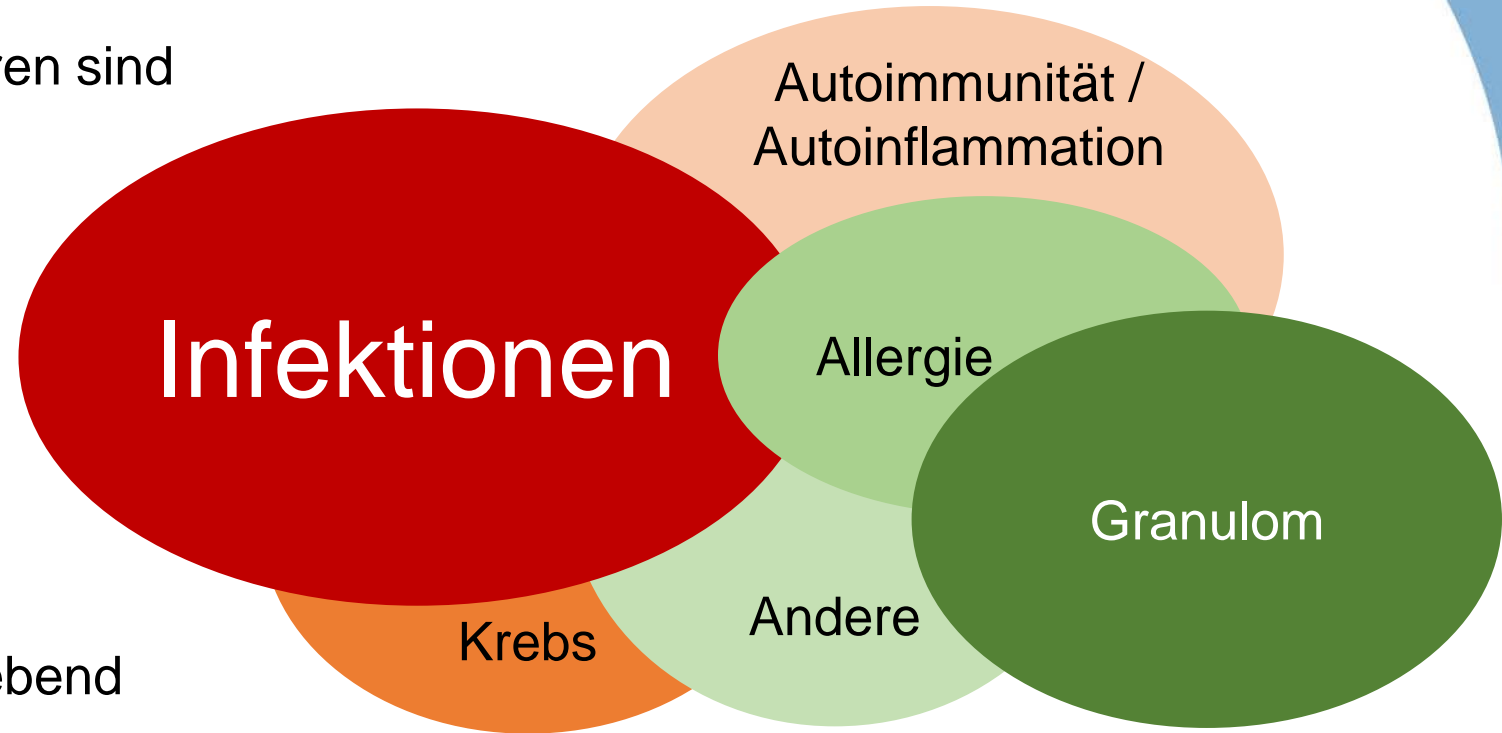
IPOPI-Mitgliedschaft - November 2020

>Früherkennung und Versorgung von Patienten mit primären Immundefekten, Weltweit



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



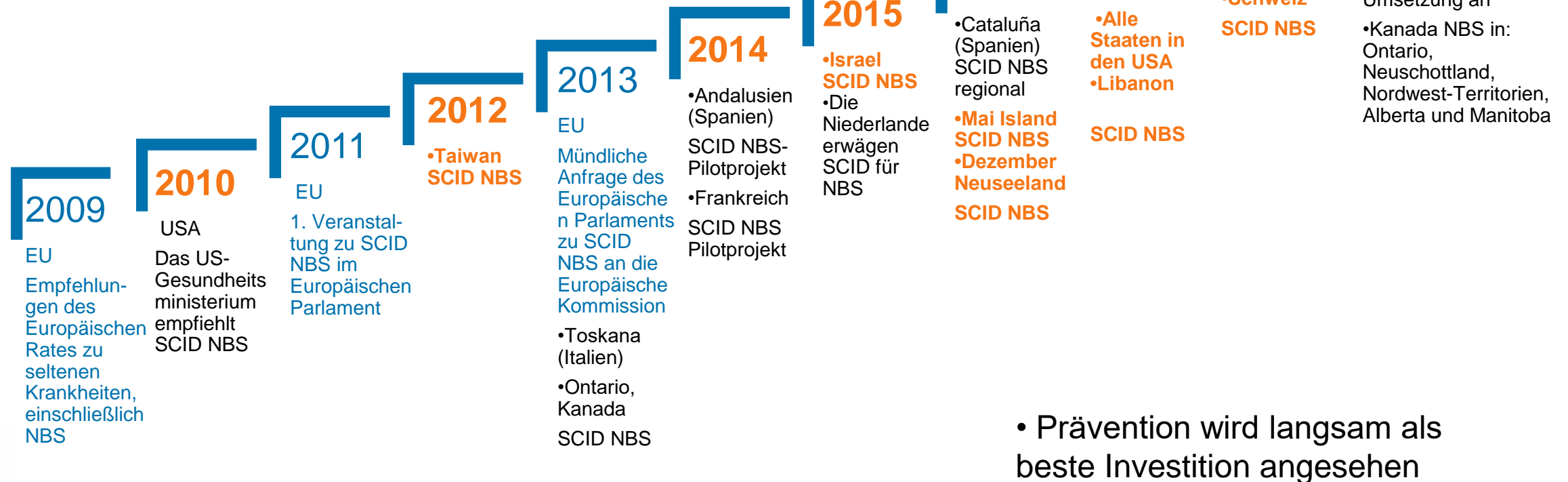
➔ **Neugeborene Screening**



Von 2009 bis Heute

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

Veränderung
der Mentalität?



PID life index Ansicht



Index & Principles

Countries

PID Centres

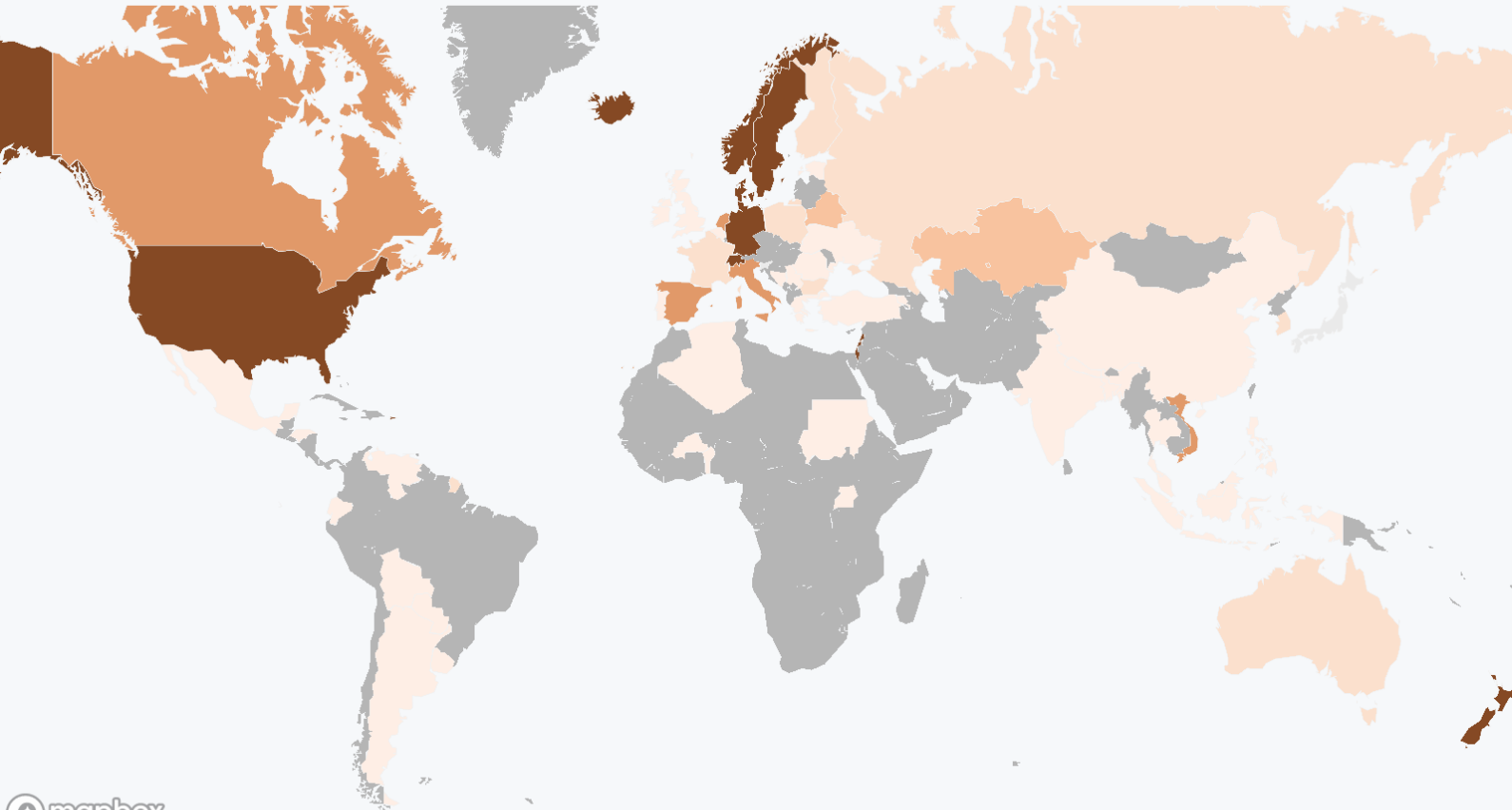
IG database

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, beobachteten 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

an IPOPI event

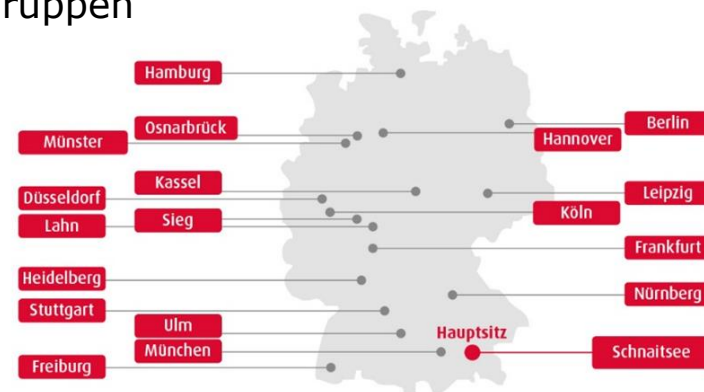
dsai e.V.
Patientenorganisation für
angeborene Immundefekte

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



Angeborene Immundefekte bei engsten Verwandten

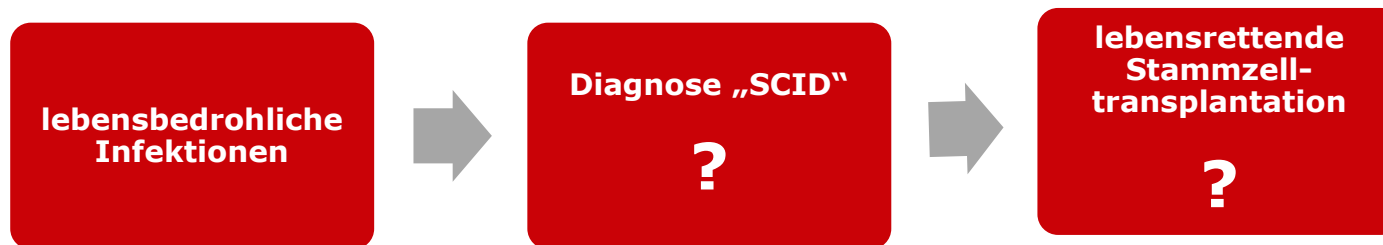
- Mehrfach hintereinander oder dauerhaft Nebenhöhlenentzündung
- Antibiotische Therapie bei nicht-resistenten Bakterien ohne Effekt
- Zwei oder mehr Pneumonien (Röntgenbild) innerhalb eines Jahres
- Rezidivierende tiefe Haut- oder Organabszesse
- Unklare Erytheme/ Ekzeme bei Neugeborenen und jungen Säuglingen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


Warnsignale erkennen – Immundefekte behandeln!

www.dsai.de

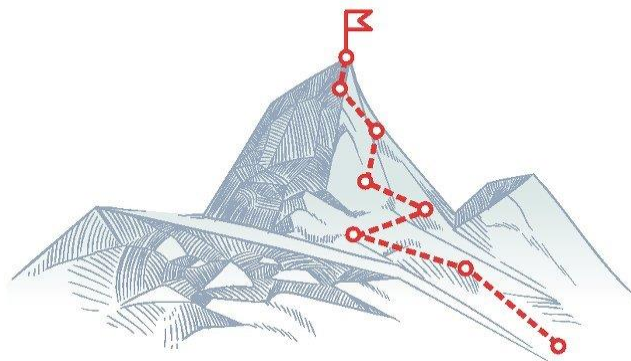
dsai e.V. – Patientenorganisation für angeborene Immundefekte
Hochschatten 5 83530 Schnaitsee tel. 0807 4 8164 info@dsai.de

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