

Screening auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID-Screening) bei Neugeborenen

Dokumentation und Würdigung der Anhörung zum Vorbericht

Auftrag: S15-02
Version: 1.0
Stand: 16.11.2016

Impressum

Herausgeber:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen

Thema:

Screening auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID-Screening) bei Neugeborenen

Auftraggeber:

Gemeinsamer Bundesausschuss

Datum des Auftrags:

30.07.2015

Interne Auftragsnummer:

S15-02

Anschrift des Herausgebers:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
Im Mediapark 8
50670 Köln

Tel.: +49 221 35685-0

Fax: +49 221 35685-1

E-Mail: berichte@iqwig.de

Internet: www.iqwig.de

Inhaltsverzeichnis

	Seite
Abkürzungsverzeichnis.....	iii
1 Dokumentation der Anhörung	1
2 Würdigung der Anhörung	2
3 Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte	3
3.1 Potenzielle Interessenkonflikte von Stellungnehmenden aus Organisationen, Institutionen und Firmen	3
Anhang A – Dokumentation der Stellungnahmen	5

Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	Bedeutung
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
SCID	Severe combined Immunodeficiency (schwerer kombinierter Immundefekt)

1 Dokumentation der Anhörung

Am 29.07.2016 wurde der Vorbericht in der Version Nr. 1.0 vom 21.07.2016 veröffentlicht und zur Anhörung gestellt. Bis zum 26.08.2016 konnten schriftliche Stellungnahmen eingereicht werden. Insgesamt wurden 6 Stellungnahmen form- und fristgerecht abgegeben. Diese Stellungnahmen sind im Anhang abgebildet.

Da sich aus den schriftlichen Stellungnahmen keine Unklarheiten ergaben, war die Durchführung einer Erörterung der Stellungnahmen nicht erforderlich.

Eine Würdigung der in der Anhörung vorgebrachten Aspekte befindet sich im Kapitel „Kommentar“ des Abschlussberichts. Im Abschlussbericht sind darüber hinaus Änderungen, die sich durch die Anhörung ergeben haben, zusammenfassend dargestellt. Der Abschlussbericht ist auf der Website des IQWiG unter www.iqwig.de veröffentlicht.

2 Würdigung der Anhörung

Die im Rahmen der Anhörung vorgebrachten Aspekte wurden hinsichtlich valider wissenschaftlicher Argumente für eine Änderung des Vorberichts überprüft. Die wesentlichen Argumente wurden im Kapitel „Kommentar“ des Abschlussberichts gewürdigt. Neben projektspezifischen wissenschaftlichen Aspekten wurden auch übergeordnete Punkte, zum Beispiel zu rechtlichen Vorgaben für das Institut, angesprochen. Auf solche Punkte wird im Rahmen dieser projektspezifischen Würdigung der Anhörung nicht weiter eingegangen.

3 Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte

Im Folgenden sind die potenziellen Interessenkonflikte der Stellungnehmenden zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangabe der einzelnen Personen anhand des „Formblatts zur Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ mit Stand 11/2013. Das Formblatt ist unter www.iqwig.de abrufbar. Die in diesem Formblatt aufgeführten Fragen finden sich im Anschluss an diese Zusammenfassung.

3.1 Potenzielle Interessenkonflikte von Stellungnehmenden aus Organisationen, Institutionen und Firmen

Organisation/ Institution	Name	Frage 1	Frage 2	Frage 3	Frage 4	Frage 5	Frage 6
Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e. V.	Wahn, Volker	nein	ja	ja	ja	ja	nein
Deutsche Gesellschaft für Immunologie e. V.	Watzl, Carsten	nein	nein	nein	nein	nein	nein
	Witte, Torsten	nein	ja	ja	ja	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin	Mildenberger, Eva	ja	nein	ja	nein	nein	nein
Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V.	Gründl, Gabriele	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Find-ID Netzwerk für Angeborene Immundefekte	Wahn, Volker	nein	ja	ja	ja	ja	nein
GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG	Fischer, Franz	ja	nein	nein	nein	nein	ja
	Welte, Robert	Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte liegt nicht vor.					

Im „Formblatt zur Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ wurden folgende 6 Fragen gestellt (Version 11/2013):

Frage 1: Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor angestellt bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 2: Beraten Sie oder haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor ein Unternehmen, eine Institution oder einen Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere ein pharmazeutisches Unternehmen, einen Hersteller von Medizinprodukten oder einen industriellen Interessenverband direkt oder indirekt beraten?

Frage 3: Haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor direkt oder indirekt von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischem Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband Honorare erhalten für Vorträge, Stellungnahmen oder Artikel?

Frage 4: Haben Sie und / oder hat die Einrichtung¹, für die Sie tätig sind, abseits einer Anstellung oder Beratungstätigkeit innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischem Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband finanzielle Unterstützung für Forschungsaktivitäten, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten?

Frage 5: Haben Sie und / oder hat die Einrichtung¹, für die Sie tätig sind, innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor sonstige finanzielle oder geldwerte Zuwendungen (z. B. Ausrüstung, Personal, Unterstützung bei der Ausrichtung einer Veranstaltung, Übernahme von Reisekosten oder Teilnahmegebühren ohne wissenschaftliche Gegenleistung) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 6: Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem Hersteller von Medizinprodukten? Besitzen Sie Anteile eines „Branchenfonds“, der auf pharmazeutische Unternehmen oder Hersteller von Medizinprodukten ausgerichtet ist?

¹ Sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.

Anhang A – Dokumentation der Stellungnahmen

Inhaltsverzeichnis

	Seite
A.1 – Stellungnahmen von Organisationen, Institutionen und Firmen	A 2
A.1.1 – Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e. V. (API)	A 2
A.1.2 – Deutsche Gesellschaft für Immunologie e. V. (DGfI)	A 4
A.1.3 – Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)	A 7
A.1.4 – Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. (dsai)	A 9
A.1.5 – Find-ID Netzwerk für Angeborene Immundefekte	A 11
A.1.6 – GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG (GSK)	A 14

A.1 – Stellungnahmen von Organisationen, Institutionen und Firmen

A.1.1 – Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie e. V. (API)

Autor:

- Wahn, Volker



API e.V. c/o Dr. med. V. Umlauf • ASKLEPIOS Klinik St. Augustin
Arnold-Janssen-Str. 29 • 53757 St. Augustin

IQWIG
– Stellungnahme zum Vorbericht <S15-02 >
Prof. Dr. med. Jürgen Windeler
Im Mediapark 8

50670 Köln

**Arbeitsgemeinschaft
Pädiatrische Immunologie (API) e.V.
- AG NEUGEBORENEENSCHREIBUNG -**

Prof. Dr. med. Volker Wahn
Klinik für Pädiatrie m.S. Pneumologie und
Immunologie

Augustenburger Platz 1
D – 13353 Berlin

Telefon: +49 (0) [REDACTED]

Telefax: +49 (0) [REDACTED]

E-Mail: [REDACTED]@charite.de

Internet: <http://www.kinderimmunologie.eu>

Berlin, 09.09.2016

Betreff: Stellungnahme zum Vorbericht „Screening auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID-Screening) bei Neugeborenen“ vom 21.7.2016

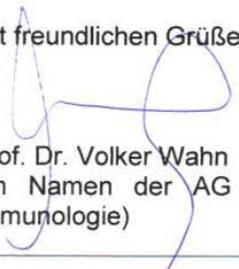
Sehr geehrter Herr Prof. Windeler,

nach Durchsicht des Vorberichts vom 21.7.2016 stellen wir fest, dass das IQWIG eine gründliche und sorgfältige Analyse der vorhandenen Daten vorgenommen hat.

Wir bitten dennoch um Erläuterung, warum die Studie „Kwan A, Abraham RS, Currier R, Brower A, Andruszewski K, Abbott JK et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States. JAMA 2014; 312(7): 729-738.“ mit der Begründung „nicht E5, Studientyp“ von der Analyse ausgeschlossen wurde. Diese Studie veröffentlicht die bisher größte Kohorte von Neugeborenen, die im Rahmen eines staatlichen Screeningprogramms in den USA prospektiv untersucht wurden. In unseren Augen hätte diese Studie deshalb zumindest als Studie zur diagnostischen Güte herangezogen werden sollen. Legt man die Studie "Pai et al. Transplantation outcomes for severe combined immunodeficiency, 2000-2009. N Engl J Med. 2014 Jul 31;371(5):434-46." als historische Kontrolle zugrunde, hätte sie sogar als vergleichende Interventionsstudie herangezogen werden können, da bei Kwan et al das Überleben nach Transplantation der identifizierten SCID Patienten berichtet wird.

Wir denken daher, dass diese bisher größte Studie zum SCID Screening nicht unbeachtet bleiben sollte.

Mit freundlichen Grüßen,


Prof. Dr. Volker Wahn
(im Namen der AG Neugeborenen-Screening der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Immunologie)

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API) e.V.

Sitz: Aachen • VR 5323 • Steuer-Nr.: 201/5905/5495 • Geschäftsstelle: ASKLEPIOS Klinik St. Augustin | Arnold-Janssen-Str. 29 | 53757 St. Augustin

Vorsitzender: Prof. Dr. Ansgar Schulz (Ulm) • Stellv. Vorsitzender: Prof. Dr. Horst v. Bernuth (Berlin) • Schatzmeister: Dr. Volker Umlauf (St. Augustin)
Beisitzer: Prof. Dr. Janine Reichenbach (Zürich) und Prof. Dr. Tim Niehues (Krefeld)

Bankverbindung: apoBank Düsseldorf • IBAN DE [REDACTED] • BIC [REDACTED]

A.1.2 – Deutsche Gesellschaft für Immunologie e. V. (DGfI)

Autoren:

- Watzl, Carsten
- Witte, Torsten

IQWIG

Stellungnahme zum Vorbericht <S15-02 >

Prof. Dr. med. Jürgen Windeler

Im Mediapark 8

50670 Köln

Berlin, 24.08.2016

Stellungnahme zum Vorbericht „Screening auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID-Screening) bei Neugeborenen“ vom 21.7.2016

Sehr geehrter Herr Prof. Windeler,

Wir haben den am 21.07.2016 veröffentlichten Vorberichts begutachtet und sehen zunächst eine sehr sorgfältige und inhaltlich ansprechende Bewertung der vorliegenden Daten zum Neugeborenen-Screening auf schwere angeborene Immundefekte mit neonatalem T- und/oder B-Zellmangel.

Dennoch möchten wir anregen in die Schlussfolgerungen des finalen Berichts den international von Neugeborenen-Screenern, Pädiatern und Immunologen aktuell stark diskutierten Aspekt eines kombinierten Screeningtests zum Nachweis sowohl einer neonatalen T- und B-Zelllymphopenie (TREC-KREC-Test) mit zu bewerten. Es gibt Hinweise, dass die kombinierten Tests die Wirksamkeit eines Screeningprogramms auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) erhöhen wenn klinische SCID-Fälle nicht im alleinigen TREC Screeningtests, sondern nur im kombinierten TREC und KREC Screeningtests nachgewiesen werden.

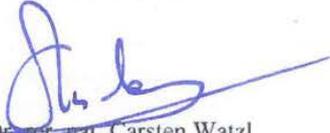
Hierbei bitten wir besonders zu beachten, dass in den im Vorbericht zitierten Studien zum prospektiven alleinigen TREC-Screening ein möglicher *performance bias* nicht ausgeschlossen werden kann, da diese Studien angeben dass im Beobachtungszeitraum keine nicht im TREC-Neugeborenen-Screening erkannten SCID Fälle aufgetreten seien, hierfür aber in diesen Studien keine Angaben zur Überprüfbarkeit vorliegen.

Hingegen sind in den vergangenen Jahren mehrfach Publikationen, aufgrund der Seltenheit schwerer kombinierter Immundefekte allerdings nur in Form von Einzelfallberichten oder Fallserien, veröffentlicht worden in denen ein unauffälliges Testergebnis im alleinigen TREC Screeningtest und Hinweise auf die Wirksamkeit eines kombinierten TREC und KREC Screeningtests aufgezeigt wurden. Wir möchten exemplarisch auf die folgenden Studien verweisen und bitten um Bewertung in o.g. Angelegenheit:

- (1) Grazioli et al.: Limitation of TREC-based newborn screening for ZAP70 Severe Combined Immunodeficiency. Clin Immunol. 2014; 153:209-210.
- (2) Speckmann et al.: Delayed-onset adenosine deaminase deficiency: strategies for an early diagnosis. J Allergy Clin Immunol. 2012; 130:991-994.

(3) la Marca et al.: Diagnosis of immunodeficiency caused by a purine nucleoside phosphorylase defect by using tandem mass spectrometry on dried blood spots. J Allergy Clin Immunol. 2014; 134:155-159.

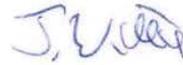
Mit freundlichen Grüßen,



Prof. Dr. rer. nat. Carsten Watzl

Generalsekretär der

Deutschen Gesellschaft für Immunologie e.V. (DGfI)



Prof. Dr. med. Torsten Witte

A.1.3 – Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)

Autorin:

- Mildenberger, Eva



Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin

Präsidentin: Prof. Dr. E. Mildnerberger, Neonatologie, Klinikum der Johannes Gutenberg-Universität, Mainz; **Vizepräsident:** Prof. Dr. F. Kainer, Abteilung für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Klinik Hallerwiese, Diakonie Neuendettelsau, Nürnberg; **1. Schriftführer:** Prof. Dr. R. Schloßer, Neonatologie, Klinikum der Johann-Wolfgang-Goethe-Universität Frankfurt am Main; **2. Schriftführer:** Prof. Dr. E. Schleußner, Abteilung Geburtshilfe, Universitätsklinikum Jena; **Schatzmeister:** Prof. Dr. R.F. Maier, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH, Marburg; **Vorstandsbeiräte:** Prof. Dr. M. Abou-Dakn, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, St. Joseph Krankenhaus Berlin; Prof. Dr. U. Gembruch, Abteilung für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität, Bonn; Dr. B. Ramsauer, Geburtsmedizin, Vivantes Klinikum Neukölln, Berlin; Prof. R. Rossi, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Vivantes Klinikum Neukölln, Berlin; Prof. Dr. M. Rüdiger, Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden; Prof. Dr. H. Stepan, Abteilung für Geburtsmedizin, Universitätsklinikum Leipzig
Ehrenvorsitzende: Prof. Dr. E. Saling, Gründungspräsident, Institut für Perinatale Medizin, Berlin; Prof. em. Dr. J.W. Dudenhausen, Geburtsmedizin, Charité, Campus Virchow Klinikum, Berlin

An das
 Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
 Prof. Dr. J. Windeler
 Im Mediapark 8
 50670 Köln

EINGEGANGEN
 19. Aug. 2016

Mainz, 12.8.2016

Stellungnahme der DGPM zum Vorbericht zum SCID-Screening, Projektnummer S15-02

Sehr geehrter Herr Prof. Windeler,

Die Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin, DGPM, gibt zum Vorbericht zum SCID-Screening zu bedenken, dass sich aus der vorhandenen Datenlage/Literatur nicht ableiten lässt, dass ein Benefit eines Neugeborenen-Screenings auf SCID mittels Bestimmung von T-Cell Receptor Excision Circles (TREC) aus Trockenblutkarten besteht. Wie von den Autor*innen des Vorberichtes herausgearbeitet, bleibt unklar, wie viele Kinder mit SCID bei Anwendung eines solchen Screening unentdeckt blieben. Selbst die (versuchte) Analyse amerikanischer Ergebnisse des dortigen SCID-Screenings (S. 14 und S. 26 des Vorberichtes) lässt keinen Schluss auf den Nutzen eines solchen Screenings zu.

Die DGPM kann keine Evidenz identifizieren, die eine Einführung eines SCID-Screenings in die Routineversorgung nahelegte.

Auch wenn im Vorbericht dargelegt wird, dass die Autor*innen keine Interessenkonflikte hatten, wäre es im Sinne der Transparenz wünschenswert, wenn dargestellt würde, wer den Vorbericht erstellt hat.

Lassen Sie mich darüber hinaus höflichst anmerken, dass das Verfahren der Stellungnahme außerordentlich sperrig ist. Allein das Auffinden der erforderlichenfalls auszufüllenden Formulare in den websites Ihres Institutes stellt selbst akademisch gebildete Personen vor Schwierigkeiten. Es fällt mitunter schwer, den Gedanken zu unterdrücken, dass eine Stellungnahme möglicherweise gar nicht erwünscht ist.

Univ.-Prof. Dr. Eva Mildnerberger
 Präsidentin der DGPM
 Anlagen: Formblätter 1 und 2

Ressort	Info	Rückspr.	Bearb.	Verbleib	Ressort	Info	Rückspr.	Bearb.	Verbleib
IL					GI				
AM					Komm				
NMV			✓	✓	VW				
VuG					Stb. IB				
Biometrie					Stb. IM				
Stb. Recht					Stb. QS				

Präsidentin: Univ.-Prof. Dr. E. Mildnerberger, Neonatologie, Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität, Mainz, Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz, Tel. [redacted] Fax [redacted] Mail: [redacted]@unimedizin-mainz.de
Vizepräsident: Prof. Dr. F. Kainer, Abteilung für Geburtshilfe und Pränatalmedizin, Klinik Hallerwiese, St.-Johannis-Mühlgasse 19, 90419 Nürnberg, Tel. [redacted] Fax [redacted] Mail: [redacted]@diakonieneuendettelsau.de
Schatzmeister: Univ.-Prof. Dr. R. F. Maier, Universitätsklinikum Marburg, Baldingerstraße, 35043 Marburg, Tel. [redacted] Fax [redacted] Mail: [redacted]@med.uni-marburg.de

A.1.4 – Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. (dsai)

Autorin:

- Gründl, Gabriele

Ressort	Info	Rückspr.	Bearb.	Verbleib	Ressort	Info	Rückspr.	Bearb.	Verbleib
IL					GI				
AM					Komm				
NMV				/	VW				
VuG					Stb. IB				
Biometrie					Stb. IM				
Stb. Recht					Stb. QS				

SwW

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
 – Stellungnahme zum Vorbericht <S15-02 > –
 Prof. Dr. med. Jürgen Windeler
 Im Mediapark 8
 50670 Köln



Defektes Immunsystem?
 Starke Patientenorganisation!

EINGEGANGEN

-9. Aug. 2016

Schnaitsee, 5. August 2016

Sehr geehrter Herr Prof. Windeler,

mit diesem Schreiben möchte ich als Bundesvorsitzende der dsai e.V. – Patientenorganisation für angeborene Immundefekte – gerne auf den IQWIG-Vorbericht zum SCID-Neugeborenen-Screening eingehen.

In der Anhörung vom 24. September 2015 in den Räumlichkeiten des IQWIG haben acht Mitglieder der dsai ihre Probleme und Belastungen, die mit dem Krankheitsbild „angeborener Immundefekt“ einhergehen, erläutert. Alle dsai Teilnehmer beteiligten sich rege, sprachen u.a. über ihren Leidensweg, über eine Diagnose in „letzter Sekunde“, über gesundheitliche und psychische Folgen der späten Diagnose, über Ausgrenzung sowie kostenintensive Fehltherapien.

Wichtig ist uns vor allem, darauf hinzuweisen, das SCID-Screening auf B + T-Zellen-Defekte auszuweiten, denn nur dies verhindert schwerwiegende Infektionen mit irreversiblen Organschäden, die die Entwicklung der betroffenen Kinder nachhaltig beeinträchtigen.

Durch ein Screening auf das Vorhandensein von B- und T-Zellen bei Neugeborenen sehen wir eine substanzielle Verbesserung der Früherkennung von Primären Immundefekten. Das IQWIG hat die Datenlage präzise analysiert. Wir halten die aktuelle Datenlage für überzeugend.

Für Rückfragen stehe ich Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

G. Gründl

Gabriele Gründl

dsai e.V.

Patientenorganisation
 für angeborene Immundefekte

Hochschätzen 5
 83530 Schnaitsee

Telefon [REDACTED]

Telefax [REDACTED]

Internet www.dsai.de

E-Mail info@dsai.de

Bankverbindung

VR Bank Rosenheim-Chiemsee eG

IBAN DE [REDACTED]

BIC [REDACTED]

Spendenkonto

Kreis- und Stadtsparkasse

Wasserburg am Inn

IBAN DE [REDACTED]

BIC BY [REDACTED]

Steuernummer

[REDACTED]

Vereinsregister

[REDACTED]

Regionalgruppen

Berlin • Düsseldorf
 Frankfurt • Freiburg
 Hannover • Heidelberg
 Kassel • Lahn/Stieg
 Leipzig • Nürnberg
 Stuttgart

dsai ist Mitglied bei

ACHSE e.V. | BAG SELBSTHILFE e.V.
 EURORDIS | IPOPI
 KINDERNETZWERK e.V.

A.1.5 – Find-ID Netzwerk für Angeborene Immundefekte

Autor:

- Wahn, Volker

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit
im Gesundheitswesen
Stellungnahme zum Vorbericht S15-02
Prof. Dr. med. Jürgen Windeler
Im Mediapark 8

50670 Köln

Sprecher:
Prof. Dr. Volker Wahn
Klinik für Pädiatrie m.S.
Pneumologie und Immunologie
Virchow-Klinikum
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

09.09.2016

Sehr geehrter Herr Prof. Windeler,

zu o.g. Projekt möchten wir eine kurze Stellungnahme abgeben da diese Thematik für uns hohe Priorität hat:

Die Stellungnahme wird abgegeben von Prof. Dr. Volker Wahn im Namen des Steering Committee des deutschen Ärztenetzwerks FIND-ID (www.find-id.net). Das Netzwerk wurde 2008 gegründet und hat sich gemeinsam mit der Patientenorganisation DSAI zum Ziel gesetzt, das Wissen über Primäre Immundefekte bei deutschen Ärzten sowie die Früherkennung betroffener Patienten zu verbessern. Diesem Ziel dient auch das Screening auf das Vorhandensein von B- und T-Zellen im Trockenblut von Neugeborenen. FIND-ID sieht in diesem Verfahren eine substanzielle Verbesserung der Früherkennung von Primären Immundefekten, auch wenn nur wenige Kinder davon profitieren werden. Dies ist aber ein generelles Phänomen bei seltenen Erkrankungen. Das Steering Committee möchte die Ausdehnung der bisherigen Screeningverfahren auf das B- und T-Zell Screening (sog. „SCID-Screening“) wärmstens unterstützen.

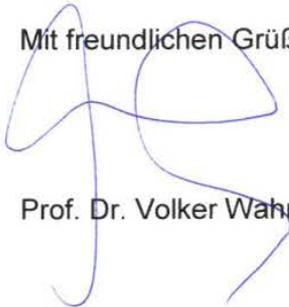
Das IQWiG hat die Datenlage präzise analysiert. Wir halten die aktuelle Datenlage für ausreichend und überzeugend.

Als kleine Ergänzung möchten wir allerdings anmerken, dass die somatische Gentherapie beim ADA-SCID inzwischen europäisch zugelassen ist und somit als weitere Therapieoption neben der Stammzelltransplantation zur Verfügung steht. Nicht zuletzt im Hinblick darauf ist es unerlässlich, alle Fälle auch des ADA-SCID bereits kurz nach Geburt zu erkennen.

Referenz:

Schimmer J, Breazzano S. Investor Outlook: Rising from the Ashes; GSK's European Approval of Strimvelis for ADA-SCID. Hum Gene Ther Clin Dev. 2016 Jun;27(2):57-61

Mit freundlichen Grüßen,



Prof. Dr. Volker Wahn

A.1.6 – GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG (GSK)

Autoren:

- Fischer, Franz
- Welte, Robert

EINGEGANGEN

16. Aug. 2016



Stellungnahme zum Vorbericht zum „Screening auf schwere Immundefekte (SCID-Screening) bei Neugeborenen“

Aussage bezüglich des Entwicklungsstadiums einer Gentherapie

In Kapitel 1 „Hintergrund“ des Vorberichts [S15-02] führt das IQWiG auf Seite 14 aus, dass „Bei ADA- und PNP-Mangel [...] als Behandlungsalternativen grundsätzlich eine Enzyersatz- und Gentherapie in Betracht [kommen], wobei Erstere nicht kurativ ist und Letztere sich noch im Entwicklungsstadium befindet [19].“

Hier würden wir Sie bitten, die Aussage bezüglich der Gentherapie zu aktualisieren. Die Europäische Zulassungsbehörde hat am 26.05.2016 die Zulassung für die autologe Gentherapie mit Strimvelis® „zur Behandlung von Patienten mit schwerem kombiniertem Immundefekt aufgrund von Adenosin-Desaminase-Mangel (ADA-SCID), für die kein geeigneter Human-Leukozyten-Antigen (HLA)-kompatibler Stammzellspender aus der Familie verfügbar ist“^{1,2} erteilt und somit steht Patienten und Ärzten eine weitere, potentiell kurative Therapieoption³ zur Verfügung.

Literatur:

1. Zusammenfassung des EPAR für die Öffentlichkeit
Strimvelis EMA/CHMP/249031/2016
2. Strimvelis® Fachinformation
3. Aiuti A., et al. Gene Therapy for Immunodeficiency Due to Adenosine Deaminase Deficiency; N Engl J Med 2009;360:447-58.