

Beschluss

des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt *DS22q* (01VSF21011)

Vom 17. April 2026

Der Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss hat im schriftlichen Verfahren am 17. April 2026 zum Projekt *DS22q - Erstellung einer S3-Leitlinie Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen* (01VSF21011) folgenden Beschluss gefasst:

- I. Die neu entwickelte S3-Leitlinie wird der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) e. V. zur Veröffentlichung im AWMF Leitlinien-Register zur Verfügung gestellt.

Begründung

Das Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 beschreibt eine Gruppe eng verwandter seltener Erkrankungen, welche zu erheblicher und schwerer körperlicher sowie psychischer Morbidität führen kann (u. a. Entwicklungsverzögerungen, Intelligenzminderung, Lernstörungen, Lippen-, Kiefer-Gaumendefekte). Das Projekt hat erstmalig eine interdisziplinär entwickelte S3-Leitlinie zum Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 mit insgesamt 80 Empfehlungen z. B. zu allgemeinen interdisziplinären Empfehlungen, zur Humangenetischen Diagnostik, zur Abklärung auf Komorbidität, zur Versorgung sowie zur Prävention erstellt.

Die neu entwickelte S3-Leitlinie erfüllt die Kriterien des AWMF-Regelwerks für S3-Leitlinien und damit die Voraussetzung zur Ausschöpfung ihres Potentials zur Verbesserung der Versorgung entsprechend der Antragstellung.

- II. Dieser Beschluss sowie der Ergebnisbericht des Projekts *DS22q* werden auf der Internetseite des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter www.innovationsfonds.g-ba.de veröffentlicht.
- III. Der Innovationsausschuss beauftragt seine Geschäftsstelle mit der Weiterleitung der gewonnenen Erkenntnisse des Projekts *DS22q* an die unter I. genannte Institution.

Berlin, den 17. April 2026

Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss
gemäß § 92b SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken