

# **ZH\_SOZIALVERSICHERUNGSGERICHT IV.2020.00464 vom 18. November 2021**

ZH Sozialversicherungsgericht, 2021-11-18, DE

Quelle: [https://mcp.opencaselaw.ch/entscheid/zh\\_sozialversicherungsgericht\\_IV.2020.00464](https://mcp.opencaselaw.ch/entscheid/zh_sozialversicherungsgericht_IV.2020.00464)

FR: ZH\_SOZIALVERSICHERUNGSGERICHT IV.2020.00464 du 18 novembre 2021

IT: ZH\_SOZIALVERSICHERUNGSGERICHT IV.2020.00464 del 18 novembre 2021

## **Erwägungen**

### **E. 1**

Der 2016 geborene X.\_\_\_\_ wurde am 10. November 2016

(Eingangsdatum) durch seine Eltern Y.\_\_\_\_ und Z.\_\_\_\_

zum Bezug von Leistungen der Invalidenversicherung angemeldet (Gewährung von medizinischen Massnahmen zur Behandlung eines Geburtsgebrechens gemäss Ziffer 342 des Anhangs zur Verordnung über Geburtsgebrehen

[ GgV ]; Urk. 6/1) . Die Sozialversicherungsanstalt des Kantons Zürich, IV-Stelle, holte einen medizinischen Bericht des Spitals A.\_\_\_\_ (Urk. 6/6) ein und leistete mit Mitteilung vom 31. Januar 2017 Kostengutsprache für medizinische Massnahmen im Zusammenhang mit dem Geburtsgebrehen Ziffer 342

Anhang GgV

vom 21. Oktober 2016 bis 31. Oktober 2036 (Vollendung 20. Altersjahr, Urk. 6/7) .

Am 17. Januar 2019 (Eingangsdatum) erfolgte - unter Hinweis auf einen Gen defekt NSD2 gemäss Befund des Institutes für Medizinische Genetik der Universität B.\_\_\_\_ - erneut eine Anmeldung für medizinische Massnahmen (Urk. 7/11), woraufhin die IV-Stelle medizinische Abklärungen tätigte (Urk. 6/20, Urk. 6/24-25 und Urk.

6/27) . Nachdem am 18. Januar 2019 (Eingangsdatum) die Eltern des Versicherten auch um Ausrichtung einer Hilflosenentschädigung ersucht hatten (Urk. 6/13), liess die IV-Stelle einen Abklärungsbericht über die Hilflosigkeit und den Betreuungsaufwand erstellen (Abklärungsbericht vom 27.

März

2019, Urk. 6/21) und wies gestützt darauf einen Anspruch auf Hilflosenentschädigung für Minderjährige ab (Verfügung vom 13. Juni 2019, Urk. 6/23). Mit Vorbescheid vom 21. November 2019 kündigte die IV-Stelle mit der Begründung, dass eine Mutation im NSD2-Gen nicht die Voraussetzung für ein Geburtsgebrehen erfülle und damit das Geburtsgebrehen Ziffer 462 Anhang GgV nicht vorliege, die Abweisung des Leistungsbegehrens an (Urk. 6/29), wogegen die Eltern unter Beilage weiterer ärztlicher Berichte (Urk. 6/35), woraus hervorgehe, dass der NSD2-Gendefekt unter die Geburtsgebrehen Ziffer 467 und Ziffer 190 Anhang GgV zu subsumieren sei, Einwände erhoben (Urk. 6/32 und Urk. 6/36). Mit Vorbescheid vom 8. Juni 2020 kündigte die IV-Stelle an, keine Kostengutsprache für medizinische Massnahmen im Zusammenhang mit dem Geburtsgebrehen Ziffer 467 beziehungsweise Ziffer 453 und Ziffer 190

## Anhang GgV

zu erteilen (Urk. 6/38). Mit Verfügung vom gleichen Tag lehnte die IV-Stelle - wie am 21. November 2019 vorbeschrieben - die Anerkennung des Geburtsgebrechens Ziffer 462 Anhang

GgV ab (Urk. 6/39 = Urk. 2).

### **E. 1.1**

Versicherte haben bis zum vollendeten 20. Altersjahr Anspruch auf die zur Behandlung von Geburtsgebrechen ( Art.

### **E. 1.2**

Die IV übernimmt die notwendigen und ärztlich angeordneten medizinischen Massnahmen, welche wirksam, einfach und zweckmässig (WZW- Kriterien) sind (Urteil des Bundesgerichts 8C\_289/2010 vom 6. Dezember 2010, E. 2.1). Zu den medizinischen Massnahmen der IV zählen Medikamente, chirurgische Eingriffe, Physiotherapien, Psychotherapien und Ergotherapien sowie Behandlungsgeräte, welche die oben genannten Kriterien erfüllen (Kreisschreiben über die medizinischen Eingliederungsmassnahmen der Invalidenversicherung [KSME], gültig ab 1. Juli 2020 , Rz . 6.1).

### **E. 1.3**

Beim Geburtsgebrechen im Sinne von Ziffer 462 Anhang GgV

handelt es sich um angeborene Störungen der hypothalamohypophysären Funktion ( hypophysärer Kleinwuchs, Diabetes insipidus , Prader -Willi-Syndrom und Kallmann -Syndrom) . 2.

### **E. 2**

Dagegen liessen die Eltern von X.\_\_\_\_ am 6. Juli 2020 Beschwerde erheben und beantragten, dem Beschwerdeführer sei - unter Aufhebung der angefochtenen Verfügung vom 8. Juni 2020 (Urk. 2) - Kostengutsprache für medizinische Massnahmen für das Geburtsgebrechen gemäss Ziffer 462 Anhang GgV zuzu sprechen, eventuell sei die Angelegenheit zu weiteren Abklärungen an die Vorinstanz zurückzuweisen. In prozessualer Hinsicht sei ein zweiter Schriftenwechsel anzuordnen (Urk. 1). Mit Verfügung vom 16. Juli 2020 forderte das hiesige Gericht die Beschwerdegegnerin zur Einreichung der vollständigen Akten auf, einst weilen ohne eine Beschwerdeantwort zu erstatten (Urk. 4 sowie Urk. 5 und Urk. 6/1-41). Die Beschwerdegegnerin erstattete am 10. November 2020 innert angesetzter und erstreckter Frist ihre Beschwerdeantwort (Urk. 7-10, unter Bei lage der Stellungnahme von Dr. med. C.\_\_\_\_ , Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, vom Regionalen Ärztlichen Dienst [RAD] vom 6. November 2020 , Urk. 11). Mit Verfügung vom 18. November 2020 wurde ein zweiter Schriftenwechsel angeordnet (Urk. 12 ), woraufhin am 10. März 2021 die Replik einging (Urk. 16 ). Die Beschwerdegegnerin verzichtete auf Duplik (Urk. 19), was dem Beschwerdeführer am 19. Mai 2021 mitgeteilt wurde (Urk. 20 ). Nachdem dem vertretenen Beschwerdeführer mit Verfügung vom 22. September 2021 Frist angesetzt wurde, um den in der Replik vom 10. März 2021 in Aussicht gestellten Bericht über den bei X.\_\_\_\_ auf den 17. März 2021 geplanten Stimulationstest zur Feststellung, ob ein Wachstumshormonmangel vorliege, einzureichen (Urk. 22), ging dieser Berichts der Abteilung für Endokrinologie/Diabetologie des Spitals A.\_\_\_\_ vom 20. September 2021 samt Laborbefunden mit Eingabe vom 6. Oktober 2021 ein

(Urk. 24-25/1-3).

### **E. 2.1**

Die Beschwerdegegnerin verneinte den Anspruch auf Übernahme der Kosten für medizinische Massnahmen betreffend das Geburtsgebrehen Ziff. 462 Anhang

GgV mit der Begründung (Urk. 2), dass zwar ein versicherungsmedizinisch bestätigter NSD2-Gendefekt mit genetisch bedingtem Kleinwuchs vorliege, dieser aber kein Geburtsgebrehen gemäss GgV darstelle. Da kein Nachweis einer hypothyreomhypophysären Funktionsstörung mit Indikation zur Wachstumshormonsubstitution erbracht sei, bestehe kein Anspruch auf Kostengutsprache für medizinische Massnahmen im Zusammenhang mit diesem Geburtsgebrehen. In der Beschwerdeantwort (Urk. 10) führte die Beschwerdegegnerin unter Verweis auf die RAD-Stellungnahme vom 6. November 2020 (Urk. 11) aus, dass vor einem allfälligen Beginn einer Wachstumshormonbehandlung überwiegend wahrscheinlich weitere endokrinologische Abklärungen vorzunehmen seien; sollte sich dabei der Nachweis einer hypothyreomhypophysären Funktionsstörung ergeben, könne der Beschwerdeführer ein neues Gesuch um Prüfung stellen.

### **E. 2.2**

Demgegenüber liess der Beschwerdeführer im Wesentlichen vortragen (Urk. 1), dass eine einmalige Messung des Wachstumshormones wenig Aussagekraft habe und nebst Laboruntersuchungen weitere Faktoren wie der Wachstumsverlauf mit einer über längeren Zeit ungenügenden Wachstumsgeschwindigkeit, das niedrige IGF-1, die verzögerte Knochenreifung und auch der ungenügende Anstieg des Wachstumshormons zu berücksichtigen seien. Replikweise (Urk. 16 und unter Beilage des Berichtes der Poliklinik Endokrinologie/Diabetologie des Spitals A.\_\_\_\_ vom 25. Februar 2021, Urk. 17) verwies der Beschwerdeführer auf den am 17. März 2021 geplanten zweiten Stimulationstest, um abschliessend beurteilen zu können, ob tatsächlich ein Wachstumshormonmangel vorliege.

### **E. 2.3**

Streitig und zu prüfen ist, ob die Beschwerdegegnerin zu Recht das Vorliegen des Geburtsgebrechens im Sinne von Ziffer 462 Anhang GgV und diesbezüglich den Anspruch auf medizinische Massnahmen (Wachstumshormontherapie) verneint hat.

### **E. 3**

Abs. 2 ATSG in Verbindung mit Art. 1 Abs. 1 Satz 1 GgV). Die blosser Veranlagung zu einem Leiden gilt nicht als Geburtsgebrehen. Der Zeitpunkt, in dem ein Geburtsgebrehen als solches erkannt wird, ist unerheblich (Art. 1 Abs. 1 GgV). Die Geburtsgebrehen sind in der Liste im Anhang aufgeführt

(Art. 1 Abs. 2 GgV).

### **E. 3.1**

Mit Schreiben vom 13. März 2019 beantwortete die Abteilung für Stoffwechselkrankheiten des Spitals A.\_\_\_\_ die von der Beschwerdegegnerin gestellten Fragen (Urk. 6/20 S. 1 und S. 4) und führte aus, dass in ihrer einmaligen Sprechstunde vom 14. Juli 2017 zur Mitbeurteilung keine genetische Diagnose beziehungsweise kein Gendefekt gestellt worden sei. Die Genpaneluntersuchung bezüglich intrazellulärer Cobalaminstoffwechseldefekte sei unauffällig gewesen. Ihrerseits seien keine Massnahmen in die Wege geleitet worden.

Die weitere Betreuung erfolge unter anderem in den Abteilungen für Nephrologie und Endokrinologie am Spitals A.\_\_\_\_ .

Im beiliegenden Bericht der Nephrologie des Spitals A.\_\_\_\_ vom 25. April 2018 (Urk. 6/20 S. 5 ff.) zuhanden der behandelnden Kinderärztin Dr. med. D.\_\_\_\_ , FMH Kinder- und Jugendmedizin, wurden folgende Diagnosen aufgeführt:

-

Funktionelle Einzelniere rechts (Erstdiagnose Sono 21. Oktober 2016)

mit/bei :

-

Verdacht auf Nierenagenese links, differential diagnostisch Status nach multizystischer- dysplastischer Niere links

-

Aktuell: sonografisch Wachstum der Einzelniere rechts (stabil auf P75, 53.8 Zentimeter), Urin ohne relevante Proteinurie , Blutdruck nicht messbar

-

Primordialer Kleinwuchs bei Status nach small für gestational age (SGA)

-

Postnatal Gewichtsstagnation unklarer Ätiologie

-

Termingeborener Knabe SSW 39 0/7, Geburtsgewicht 2390 Gramm (<P3) mit/bei:

-

leichter linksseitiger peripherer Pulmonalstenose (ECHO 25. Oktober 2016)

-

Status nach Phototherapie bei Hyperbilirubinämie

-

Status nach erhöhter Methylmalonsäure mit/bei:

-

differentialdiagnostisch: Vitamin B12-Mangel (Störung im Cobalamin-Stoffwechsel oder Succinat - CoA -Ligase-Mangel)

-  
Aktuell: anamnestisch angeschlossene Abklärungen bei im Verlauf unauffälligen Werten

Insgesamt zeige sich ein erfreulicher Verlauf, so zeige sich ein leichtes Wachstum der Einzelniere rechts und diese liege wie in der Voruntersuchung bei 97 5. Auch die Urinuntersuchung sei unauffällig gewesen. Der Zustand sei klinisch unverändert beim mit Gewicht und Gr ö sse unter P3 liegenden Jungen. Eine endokrino lo gische Verlaufskontrolle sei in sechs Monaten und eine nephrologische Verlaufskontrolle sei in einem Jahr geplant.

### **E. 3.2**

Das Institut für Medizinische Genetik der Universität B.\_\_\_\_ befand in seinem Bericht vom 22. Juli 2019 (Urk. 6/24) zuhanden der Beschwerdegegnerin, dass beim kleinen X.\_\_\_\_ eine de novo heterozygote trunkierende Mutation in NSD2-Gen nachgewiesen worden sei. Diese sei mit grosser Wahrscheinlichkeit für das bei ihm vorliegende Erscheinungsbild verantwortlich. Die Voraussetzungen für das Geb urtsgebrechen Ziffer 462 Anhang GgV (hypophysärer Kleinwuchs) seien erfüllt. Das NSD2-Gen liege in der kritischen Region für das Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS) und sei für einen Teil der mit WHS assoziierten Symptom kon stel lationen (inklusive des Kleinwuchses) verantwortlich. Ein Kleinwuchs sei auch bei Patienten mit Punktmutationen im NSD2-Gen mehrmals beschrieben worden. Der bei 80 % der Patienten mit WHS vorliegende Kleinwuchs spreche zudem laut Fachliteratur in manchen Fällen gut auf eine Therapie mit Wachstumshormon in der pr ä pubertären Phase an. Im Moment gäbe es keine offiziellen Richtlinien für die Behandlung von Patienten mit Punktmutationen im NSD2-Gen. Sämtliche Förderungsmassnahmen (Logopädie, heilpädagogische Frühförderung, Physio the ra pie, Ernährungsberatung etc.) seien sicherlich für betroffene Kinder entschei dend, um das bestmögliche geistige Outcome zu erreichen.

Patienten mit NSD2-Mutationen wiesen in der Regel eine Lernbehinderung res pek tive milde geistige Behinderung auf und br ä uchten Unterstützung im schuli schen Bereich, um unter anderem ins Erwerbsleben gut eingegliedert zu werden. Für einen Teil der Betroffenen könnte eine Einschulung in eine heilpädagogische Schule nötig sein. Der Gesundheitszustand von X.\_\_\_\_ sei gleich bleibend . Durch medizinische Massnahmen könne die Möglichkeit einer späteren Eingliederung ins Erwerbsleben wesentlich verbessert werden.

### **E. 3.3**

RAD-Arzt Dr. C.\_\_\_\_ hielt in seiner Stellungnahme vom 3. Oktober 2019 (Urk. 6/28 S. 2) fest, dass aus versicherungsmedizinischer Sicht eine Mutation im NSD2-Gen nicht die Voraussetzungen für ein Geburtsgebrechen erfüllten: die Mutation sei nicht explizit in der GgV aufgeführt und die blossе Veranlagung zu einem Leiden gelte nicht als Geburtsgebrechen (Art. 1 GgV ). Die Zusage von Ziffer 462 An hang GgV erfordere einen lege artis durchgeführten Nachweis eines durch Funk tionsstörung der Hirnanhangdrüse verursachten Kleinwuchses sowie Wachstums hor mon mangels. Insofern blieben zunächst die weiteren Abklärungen der pädia trischen Endokrinologie im Spital A.\_\_\_\_ abzuwarten.

### **E. 3.4**

Gemäss Schreiben der Abteilung für Endokrinologie/Diabetologie des Spitals A.\_\_\_\_ vom 28. Oktober 2019 (Urk. 6/25) zuhanden der Beschwerdegegnerin sei X.\_\_\_\_ von endokrinologischer Seite nicht im Rahmen des Geburtsgebrechens Ziffer 462 Anhang GgV gemeldet. Aktuell liege kein Nachweis eines hypophysären Kleinwuchses vor.

### **E. 3.5**

Im von den Eltern am 18. November 2019 eingereichten Bericht des Instituts für Medizinische Genetik der Universität B.\_\_\_\_ vom 15. August 2019 (Urk. 6/ 26- 27) zuhanden Dr. D.\_\_\_\_ wurden - ergänzend zu den Darlegungen im Bericht vom 22. Juli 2019 (vgl. E. 3.2) - folgende Diagnosen gestellt:

-

Wahrscheinlich pathogene Variante im NSD2-Gen mit/bei:

-

Kleinwuchs

-

erhöhter Infektanfälligkeit

-

funktioneller Einzelniere rechts bei Verdacht auf Nierenagenesie

links

-

peripherer leichter Pulmonalstenose links

-

Verdauungsprobleme

### **E. 3.6**

Im Rahmen des Einwandverfahrens reichte n

die Eltern von X.\_\_\_\_ einen ärztlichen Bericht der behandelnden Kinderärztin Dr. D.\_\_\_\_ vom 10. Dezember 2019 und einen Bericht des Instituts für Medizinische Genetik vom 31. Dezember 2019 (Urk. 6/35) ein .

#### **E. 3.6.1**

Dr. D.\_\_\_\_ , welche X.\_\_\_\_ seit seiner Geburt als Kinderärztin behandelt, führte in ihrem ärztlichen Bericht vom 10. Dezember 2019 (Urk. 6/35 S. 3) aus, dass X.\_\_\_\_ als Termingeburt (SSW 39 0/7) mit einem Geburtsgewicht von 2390 Gramm, einer Länge von 43 Zentimetern und einem Kopfumfang von 32 Zentimetern als SGA zur Welt gekommen sei. Schon in den ersten Lebenswochen habe sich eine deutliche Gedeihstörung gezeigt, welche im Kinderspital habe abgeklärt werden müssen. Aufgrund der diagnostizierten NSD2-Gen-Mutation mit Kleinwuchs, Nierenagenesie, periphere Pulmonalstenose , Infektanfälligkeit und Verdauungsproblemen sei im Verlauf bei ausgeprägtem Kleinwuchs eine endokrinologische , nephrologische und Stoffwechsel-Abklärung eingeleitet und daraufhin eine genetische Untersuchung durchgeführt worden, bei der ein sehr seltener angeborener Gendefekt diagnostiziert worden sei. Damit sei das Wolf-Hirsch

horn-Syndrom wahrscheinlich mit dem Kleinwuchs zu assoziieren. Dieser spreche laut Genetikern und Fachliteratur gut auf eine Wachstumshormontherapie an.

### **E. 3.6.2**

Im Bericht des Institutes für Medizinische Genetik der Universität B.\_\_\_\_ vom 31. Dezember 2019 (Urk. 6/35 S. 1-2) legten die behandelnden Fachärzte dar, dass bei X.\_\_\_\_ die bereits in der spezifischen Fachliteratur beschriebene Fra meshift-Mutation im NSD2-Gen identifiziert worden sei. Solche Mutationen seien mit Kleinwuchs, Gedeihstörungen, Fütterungsschwierigkeiten, Hypoplasie der Skelettmuskulatur und Entwicklungsverzögerungen assoziiert. Das NSD2-Gen kodiere ein Enzym, welches eine Auswirkung auf die Transkription sämtlicher Gene habe. NSD2 werde in allen Geweben und Körperzellen exprimiert und spiele eine kritische Rolle in der Genregulation. Unter anderem führe ein Funktionsverlust des NSD2-Gens auch zu einer Störung der Entwicklung und der Funktion des Fettgewebes, die als Ursache unter anderem eine verminderte Aktivität der PPAR-gamma- und CEBP-alpha-Transkriptionsfaktoren habe. Zudem spiele NSD2

eine Rolle in der Insulin-Inkretion und möglicherweise auch im intrazellulären Zuckerstoffwechsel und als Mediator der Androgenrezeptorsaktivität. Deshalb handle es sich bei Patienten mit NSD2-Mutationen um eine Form des Kleinwuchses, die unter anderem auch eine Störung des intermediären Stoffwechsels - im Spezifischen des Fettstoffwechsels - als zugrundeliegende

Ursache habe und deshalb als Geburtsgebrechen anerkannt sein sollte. In diesem Sinne kämen bei X.\_\_\_\_ die Ziffern 467 und 190 Anhang GgV

sicherlich in Frage.

### **E. 3.7**

In seiner Stellungnahme vom 25. Mai

2020 hielt RAD-Arzt Dr. C.\_\_\_\_ fest (Urk. 6/37 S. 1 f.), dass aus versicherungsmedizinischer Sicht ein NSD2-Defekt beziehungsweise WHS mit genetisch bedingtem Kleinwuchs bestätigt sei. Eine ursächliche Behandlung der zugrundeliegenden genetischen Störung beziehungsweise des Syndroms sei derzeit noch nicht möglich. NSD2-Defekte beziehungsweise WHS stellten kein Geburtsgebrechen gemäss GgV dar. Somit könne die IV medizinische Massnahmen zur Behandlung einzelner Symptome nur erbringen, wenn die für deren Behandlung aufgestellten besonderen Voraussetzungen erfüllt seien: für den Kleinwuchs wäre dies der lege artis erbrachte Nachweis einer hypothalamohypophysären Funktionsstörung mit Indikation zur Wachstumshormonsubstitution (Ziffer 432 Anhang GgV), wobei am 28. Oktober 2019 vom Spital A.\_\_\_\_ bislang weder ein Nachweis eines Kleinwuchses bestätigt noch eine Indikation zur Wachstumshormonsubstitution festgestellt worden sei. Auch gäbe es mangels vorliegender klinischer oder bildgebender Diagnostik keinen Nachweis für aplastische beziehungsweise hochgradig hypoplastische Skelettmuskeln (Ziffer 190 Anhang GgV). Am 13. September 2019 habe sodann in der Stoffwechselambulanz des Spitals A.\_\_\_\_ kein behandlungsbedürftiger Stoffwechseldefekt nach Ziffer 467 beziehungsweise 453 Anhang GgV bestätigt werden können, auch gäbe es keine Nachweise betreffend die Niere (Ziffer 342 GgV) und des Herzens (Ziffer 313 Anhang GgV). Wie bereits in der Stellungnahme vom 3. Oktober 2019 erwähnt, seien weitere Abklärungen ausstehend.

Sollten sich aus diesen Abklärungen die Indikation für endokrinologische oder Stoffwechsel-Behandlungen ergeben, wäre dies durch die entsprechenden Ambulanzen zu bestätigen. Sollte die gemäss Spital A.\_\_\_\_

am 25. April 2018 als leicht beurteilte Pulmonalstenose vom 25. Oktober 2016 kardiologische Verlaufsuntersuchen erfordern, könnte kardiologischerseits Ziffer 313 Anhang GgV geltend gemacht und gutgeheissen werden. Geringgradige, nicht behandlungsbedürftige Befunde erfüllten die Voraussetzungen für Ziffer 313 Anhang GgV nicht. Die Unterentwicklung beziehungsweise das Fehlen der linken Niere und die Einzelniere rechts seien bereits unter dem Geburtsgebrechen Ziffer 342 Anhang GgV anerkannt.

### **E. 3.8**

Für die richterliche Beurteilung eines Falles sind grundsätzlich die tatsächlichen Verhältnisse zur Zeit des Abschlusses des Verwaltungsverfahrens massgebend. Tatsachen, die sich erst später verwirklichen, sind jedoch insoweit zu berücksichtigen, als sie mit dem Streitgegenstand in engem Sachzusammenhang stehen und geeignet sind, die Beurteilung im Zeitpunkt des Entscheiderlasses zu beeinflussen (BGE 121 V 362 E. 1b; 99 V 98).

#### **E. 3.8.1**

RAD-Arzt Dr. C.\_\_\_\_ nahm im Rahmen des Beschwerdeverfahrens am 6. November 2020 Stellung (Urk. 11) und wiederholte, dass neue medizinische Abklärungsergebnisse, die bei einem Syndrom-assoziierten Kleinwuchs (NSD2-Defekt beziehungsweise WHS) legerart

einen Nachweis einer hypothalamohypophysären

Funktionsstörung bestätigten, bisher nicht vorgelegt worden seien. Somit könnten auch die im - per 1. Juli 2020 angepassten - KSME genannten Growth Hormone-Stimulationstestungen mit Anwendung der neuen Grenzwerte nicht berücksichtigt werden. Der Kleinwuchs gelte somit weiterhin als allgemeines Symptom eines syndromalen, genetisch bedingten Krankheitsbildes. Vor einem allfälligen Beginn einer Wachstumshormonbehandlung seien überwiegend wahrscheinlich weitere endokrinologische Abklärungen vorzunehmen; sollte sich dabei der Nachweis einer hypothalamohypophysären Funktionsstörung ergeben, könne der Beschwerdeführer ein neues Gesuch um Prüfung stellen.

#### **E. 3.8.2**

Im Bericht der Poliklinik Endokrinologie/Diabetologie vom 25. Februar 2021 (Urk. 17), welchen der Beschwerdeführer

replikweise einreichte, wurde festgehalten, dass sich X.\_\_\_\_ mit dem Wachstum deutlich unterhalb der 3. Perzentile (-3.5 SD S) und somit deutlich unter dem familiären Zielbereich befinde. Zum Ausschluss eines Wachstumshormonmangels sei am 29. Januar 2021 ein Wachstumshormon-Stimulationstest mit Arginin durchgeführt worden, welcher einen ungenügenden Anstieg gezeigt habe (max. 6.49 ng/ml nach 90 Minuten). Um nun abschliessend beurteilen zu können, ob tatsächlich ein Wachstumshormonmangel vorliege, sei ein zweiter Stimulationstest für den 17. März 2021 geplant. Die Laborresultate würden zwei bis drei Wochen später vorliegen.

#### **E. 3.8.3**

Entsprechend der verfügungsweisen Aufforderung vom 22. September 2021 ,  
den in der Replik vom 10. März 2021 in Aussicht gestellten Bericht über den zweiten  
Stimulationstest einzureichen (Urk. 22),

ging d er B ericht der Abteilung für Endokrinologie/Diabetologie des Spitals A.\_\_\_\_ vom  
20. September 2021 samt Laborbefunden mit Eingabe vom 6. Oktober 2021 ein  
(Urk. 24-25/1-3). So sei am 17. März 2021 ein weiterer  
Wachstumshormon-Stimulationstest ( Gluca gon-Test ), der einen maximalen Anstieg des  
Wachstumshormon s auf 19.36 ng /ml nach 120 Minuten gezeigt habe (Referenz >8 ng /ml)  
, erfolgt. Ein Wachstums hor monmangel habe somit ausgeschlossen werden können. Seit  
April erfolge nun die W achstumshormontherap ie mit Norditropin unter SGA-Indikation.  
Bei der letzten Untersuchung am 16. Juli 2021 habe X.\_\_\_\_ mit seiner aktuellen Grösse bei  
94.5 Zentimetern gelegen und somit unterhalb der 3. Perzentile (-3.12 SDS). Der Effekt der  
Wachstumshormontherapie auf die Wachstumsgeschwindigkeit und entsprechend auf das  
Wachstum könne frühestens 6-12 Monate nach Beginn der Therapie evaluiert werden.

#### **E. 4.1**

Laut KSME Rz . 462 kann bei angeborenen Störungen der hypothalamo hypo physären  
Funktion ( hypophysärer Kleinwuchs, Diabetes insipidus , Prader -Willi- Syndrom und  
Kallmann -Syndrom) eine Behandlung mit Wachstumshormon nur bei nachgewiesenem  
Wachstumshormonmangel übernommen werden. Der Nachweis des  
Wachstumshormonmangel s muss lege artis

und im längeren Ver lauf nachvollziehbar erfolgen.

Um den Nachweis eines Wachstumshormonmangels zu erbringen, werden bei Kindern  
verschiedene Tests durchgeführt (Grössenvergleich mit dem Altersdurch schnitt sowie  
Relation der Grösse des Kindes zur Grösse der Eltern; Bestimmung des IGF-1-Wertes im  
Blut und seines Bindungsproteins IGFBP-3; Stimulations tests mit Clonidin , Arginin oder  
mit Insulin; Urteil des Bundesgerichts 9C\_403/2009 vom 10. November 2009 E. 6.2). Zur  
Diagnostik des Wachstums hor mon-Mangels im Kindesalter sind zudem - gemäss der per  
1. Juli

2020 angepassten KSME - Peak- GH( Growth Hormone)-Werte bei GH Stim ulationstes  
tungen mit neu anzuwendenden Grenzwerten zu beurteilen.

#### **E. 4.2**

Unbestrittenermassen leidet der Beschwerdeführer an einem Syndrom-assozi ierten  
Kleinwuchs (NSD2-Defekt beziehungsweise WHS) . Nachdem bereits der RAD-Arzt  
gestützt auf die Befundlage davon ausging, dass kein Wachstums hormonmangel vorliegt  
(vgl. E. 3.3, E. 3.7 und E. 3.8.1) , hat sich dies gemäss den behandelnden Ärzten der  
Abteilung für Endokrinologie/Diabetologie des Spitals A.\_\_\_\_ beim 2. Stimulationstest ( Glucagon -Test) vom 17. März 2021 be stätigt . So habe sich ein maximaler Anstieg des  
Wachstumshormons auf 19.36

ng /ml nach 120 Minuten gezeigt (vgl. E. 3.8.3), womit der gemessene Laborwert weit über  
dem anerkannten G renzwert von 10 ng /ml liegt.

Auch wenn die Testung der Wachstumshormonsekretion nicht als einziges Krite rium für  
die Diagnose eines Wachstumshormonmangel s verwendet werden soll , da den  
gesamthaften auxiologischen Untersuchungen und dem Gesamtbild mehr Raum

zuzusprechen ist und da die Diagnose eines Wachstumshormonmangels ein Puzzle darstellt (vgl. IV.2019.00512 E. 4.8, worauf auch in der Beschwerde hingewiesen wird, Urk. 1 S. 4), ist das zweite Laborresultat des Stimulationstests eindeutig und liegt nicht einmal im Grenzbereich zwischen 8-10 ng /ml (vgl. auch KSME R z . 462). Zudem sprechen auch die weiteren vorausgesetzten Puzzleteile dieser Diagnose gegen einen Wachstumshormonmangel; so lagen sowohl der IGF-1-Wert mit 29.1 als auch der IGF-Bindungsprotein 3-Wert am 16. Juli 2021 innerhalb des Referenzbereichs (vgl. Labor vom 22. Juli 2021, Urk. 25/2) .

#### **E. 4.3**

Trotz dem im sozialversicherungsrechtlichen Verfahren geltenden Untersuchungsgrundsatz ( Art. 61 lit . c ATSG) hatte die Beschwerdegegnerin - entgegen dem Vorbringen des Beschwerdeführers (Urk. 24) - gestützt auf die im Zeitpunkt des Verfügungserlasses vorliegenden ärztlichen Einschätzungen (vgl. E. 3.1-7) keinen Anlass , weitere Abklärungen zu tätigen. Die Einschätzung des RAD-Arztes hat sich vielmehr durch die auch später berücksichtigten Abklärungsergebnisse (vgl. E. 3.8) bestätigt (vgl. insbesondere E. 3.8.3) .

#### **E. 4.4**

Nach dem Gesagten ist der Nachweis für einen Wachstumshormonmangel nicht erbracht worden und die Beschwerdegegnerin hat die Kosten für eine Wachstumshormonbehandlung des Beschwerdeführers nicht zu übernehmen. Die Beschwerde ist daher abzuweisen.

#### **E. 5**

Die Gerichtskosten, die nach dem Verfahrensaufwand und unabhängig vom Streitwert zu bemessen sind (Art. 69 Abs. 1 bis IVG), sind auf Fr. 600.-- anzu setzen. Entsprechend dem Ausgang des Verfahrens sind sie dem unterliegenden Beschwerdeführer aufzuerlegen. Das Gericht erkennt: 1.

Die Beschwerde wird abgewiesen. 2.

Die Gerichtskosten von Fr. 600.-- werden dem Beschwerdeführer auferlegt.

Rechnung und Einzahlungsschein werden dem Kostenpflichtigen nach Eintritt der Rechtskraft zu gestellt. 3.

Zustellung gegen Empfangsschein an: - Advokatin Karin Wüthrich - Sozialversicherungsanstalt des Kantons Zürich, IV-Stelle - Bundesamt für Sozialversicherungen sowie an: - Gerichtskasse (im Dispositiv nach Eintritt der Rechtskraft) 4.

Gegen diesen Entscheid kann innert 30 Tagen seit der Zustellung beim Bundesgericht Beschwerde eingereicht werden ( Art. 82 ff. in Verbindung mit Art. 90 ff. des Bundesgesetzes über das Bundesgericht, BGG). Die Frist steht während folgender Zeiten still: vom siebten Tag vor Ostern bis und mit dem siebten Tag nach Ostern, vom 15. Juli bis und mit 15. August sowie vom 18. Dezember bis und mit dem 2. Januar ( Art. 46 BGG).

Die Beschwerdeschrift ist dem Bundesgericht, Schweizerhofquai 6, 6004 Luzern, zuzustellen.

Die Beschwerdeschrift hat die Begehren, deren Begründung mit Angabe der Beweismittel und die Unterschrift des Beschwerdeführers oder seines Vertreters zu enthalten; der angefochtene Entscheid sowie die als Beweismittel angerufenen Urkunden sind beizulegen, soweit die Partei sie in Händen hat ( Art. 42 BGG). Sozialversicherungsgericht des Kantons Zürich Der Vorsitzende Die Gerichtsschreiberin HurstGeiger

Export aus OpenCaseLaw (CC0). Verbindlich ist allein der vom erlassenden Gericht veröffentlichte Originaltext. Quellen-URL siehe oben.