

Seit Einführung des erweiterten Neugeborenen Screenings im Januar 1999 wurden bis Ende 2006 in Bayern 899.576 Kinder gescreent. Das entspricht über **99% der bayerischen Neugeborenen**. Dabei wurden 715 Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen oder Endokrinopathien entdeckt, das heißt eines von 1.240 Neugeborenen ist von einer dieser Krankheiten betroffen. Die notwendigen Kontrolluntersuchungen gingen in 84% der Fälle ohne weitere Erinnerung im Labor ein, 15% der Kontrolluntersuchungen mussten durch das Screeningzentrum ein oder mehrmals angemahnt werden. 1% der auffälligen Befunde konnten nicht abgeklärt werden. 28 der 720 betroffenen Kinder wären ohne dieses Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden.

Abb.1 Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten

Januar 1999-Dezember 2006 N = 899.576	Anzahl
Konventionelle Testverfahren	
Hypothyreose	253
Adrenogenitales Syndrom	86
Galaktosämie (klassische Form)	14
Biotinidase-Mangel	15
Tandem-Massenspektrometrie	
Phenylketonurie (PKU) 76 / HPA 80	175
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	96
weitere seltene Erkrankungen	81
Summe	720

Seit 1. Juli 2005 gelten Deutschland weit die geänderten Screeningrichtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (dt. Ärzteblatt, 22.04.2005). Hier werden detaillierte Vorgaben zur Qualitätssicherung im Screeningprozess gemacht. Diese Qualitätsstandards werden insbesondere im präanalytischen Bereich, d.h. bei der Probenentnahme und dem Versand auch in Bayern noch nicht überall vollständig eingehalten.

Die Blutprobe soll zwischen der 36. und der 72. Lebensstunde entnommen werden.

- 16,3% der ersten Screeningproben wurden nach der 72. Lebensstunde entnommen. Damit ist für diese Kinder beim Vorliegen einer der Zielkrankheiten das Zeitfenster bis zur Diagnosestellung unnötig lang, möglicherweise zu lang.

Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde oder vor Verlegung eines Kindes soll eine erste Probe entnommen werden, der ein Zweitscreening nach der 36. Lebensstunde folgen muss.

- Diese so genannte Frühabnahme, wird nicht immer durchgeführt. Wenn die Eltern diese Frühabnahme ablehnen, aber generell ihre Einwilligung zum Screening geben, so sollte - um sicher zu gehen, dass ein zeitgerechtes Screening nach Entlassung auch wirklich erfolgt - eine leere Testkarte mit den Daten des Kindes und der Mutter an das Labor geschickt werden. Auch hierzu ist eine Einwilligung erforderlich. Erfolgt eine Entlassung erst nach der 36. Lebensstunde, so sollte unbedingt darauf geachtet werden, dass das Kind bei der Blutentnahme nicht jünger als 36 Stunden ist, um eine zweite Blutentnahme zu vermeiden.

Das Entnahmedatum soll zugleich Probenversanddatum sein. Auch an Wochenenden und Feiertagen ist für einen zeitnahen Postversand zu sorgen.

- Der Zeitraum von der Probenentnahme bis zum Eingang im Labor liegt bei ca. 10% der Proben über 3 Tagen, bei weiteren 16,5% zwischen 2 und 3 Tagen. Auch bei diesen Kindern geht unter Umständen wertvolle Zeit verloren. Sorgen Sie bitte dafür, dass auch an Wochenenden und Feiertagen der Probenversand zeitnah erfolgt.

Die Ablehnung des Screenings oder der Tod des Neugeborenen vor einer möglichen ersten Blutentnahme sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

- Diese Vorgaben werden so gut wie nie erfüllt.

Beim Auftropfen des Blutes auf die Filterkarte sollte eine Berührung der Ferse mit der Filterkarte vermieden werden. Insbesondere ein Verstreichen des Blutes mit der Ferse führt in der Regel zu unbrauchbaren Proben, die auf der Vorderseite aussehen, als wäre genügend Blut aufgetropft, aber nicht ausreichend durchtränkt wurden.

Neugeborenen-Hörscreening: Modellprojekt in der Oberpfalz und Oberfranken

Von einer angeborenen beidseitigen therapiebedürftigen Hörstörung ist ca. 1:1000 Neugeborenen betroffen, mit der Folge von Schwierigkeiten in der sprachlichen-, psychosozialen und intellektuellen Entwicklung. Durch Screeningverfahren kann der Verdacht auf eine Hörstörung schon kurz nach der Geburt gestellt werden. Obwohl in fast allen bayerischen Geburtskliniken ein Hörscreening durchgeführt wird, liegt das durchschnittliche Diagnosealter je nach Schweregrad der Hörstörung immer noch bei 21-42 Monaten. Um eine normale Sprachentwicklung erreichen zu können, sollte die Therapie (z.B. Versorgung mit einem Hörgerät) jedoch bis zum 6. Lebensmonat begonnen werden. Im Mai 2003 wurde deshalb in der Oberpfalz in enger Kooperation mit dem Screeningzentrum im Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL) ein Modellprojekt „Neugeborenenhörscreening“ begonnen. Ziel ist es, allen Neugeborenen ein Screening anzubieten (Vollständigkeit) und sicher zu stellen, dass alle auffälligen Befunde kontrolliert werden (Tracking). Zu Beginn des Jahres 2006 wurde das Modellprojekt auf den Regierungsbezirk Oberfranken ausgeweitet.

Ablauf des Screenings:

Nach schriftlicher Einwilligung der Eltern wird noch in der Geburtsklinik ein zweistufiges Hörscreening durchgeführt: Im ersten Schritt werden otoakustischen Emissionen (OAE) abgeleitet. Über 99% aller angeborenen Hörstörungen können mit diesem einfachen Verfahren entdeckt werden. Kinder mit auffälligen Befunden und Risikokinder werden noch in der Geburtsklinik mit einer Screening-BERA (**brainstem electric response audiometry**) untersucht, so dass nur 1,6% der Kinder mit einem auffälligen Befund entlassen werden. Analog zum Stoffwechselscreening wird durch Abgleich der Screeninglisten mit den Geburtenmeldungen in den Gesundheitsämtern die Vollständigkeit sichergestellt. Beidseitig auffälligen Befunden wird bis zur Diagnose-sicherung oder bis zum definitiven Ausschluss einer höhergradigen Hörstörung nachgegangen (Tracking).

Ergebnisse:

Von 95,5% der Neugeborenen (39.225) ist eine Screeninguntersuchung dokumentiert. 220 Kinder hatten im Screening bei Entlassung beidseits auffällige Befunde. Nur 58% dieser Befunde wurden ohne Intervention durch das Screeningzentrum kontrolliert, bei 90 Kindern (42%) waren wiederholte Erinnerungen durch das Screeningzentrum nötig. Die endgültige Diagnose einer höhergradigen beidseitigen Hörstörung wurde bei 31 Kindern (0,8‰) gestellt, davon bei 11 Kindern (35%) nur durch das Tracking des Screeningzentrums. Im Durchschnitt wurde die Hörstörung mit 4,7 Monaten diagnostiziert und die Therapie mit 4,9 Monaten eingeleitet.

Fazit:

Durch das Screeningzentrum konnte eine hohe Teilnahmerate und die Abklärung fast aller kontrollbedürftigen Befunde erreicht werden. Damit zeigt das Modellprojekt, dass ein Screening nur im Rahmen eines Programms sinnvoll ist. Ein Drittel der schwerhörigen Kinder wäre ohne Tracking trotz durchgeführter Screeninguntersuchung übersehen worden. Seit 2005 wird im gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen über eine bundesweite Einführung des Hörscreenings beraten.

Weitere Informationen unter <http://www.lgl.bayern.de/gesundheitsfoerderung.htm>

Für die anhaltend gute Kooperation bedanken wir uns herzlich. Wir hoffen auf eine weiterhin gute und intensive Zusammenarbeit.

Dr. med. U. Nennstiel-Ratzel MPH
Screeningzentrum des ÖGD, Bayerisches
Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit

Prof. Dr. med. B. Liebl
Bayerisches Staatsministerium für Umwelt,
Gesundheit und Verbraucherschutz