

Seit Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings im Januar 1999 wurden bis Ende 2011 in Bayern 1.420.102 Kinder gescreent. Das entspricht ca. **99 % der bayerischen Neugeborenen**. Dabei wurden 1.173 Kinder mit einer der Zielkrankheiten entdeckt, das heißt eines von 1.211 Neugeborenen ist von einer dieser Krankheiten betroffen.

Tabelle 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Bayern

Januar 1999 - Dezember 2011 (N = 1.420.102)	Anzahl
Konventionelle Testverfahren	
Hypothyreose	437
Adrenogenitales Syndrom	119
Galaktosämie (klassische Form)	19
Biotinidase-Mangel	22
Tandem-Massenspektrometrie	
Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA)	298
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	156
weitere seltene Erkrankungen	122
Summe	1.173

Insgesamt verläuft das Neugeborenen-Screening in Bayern nach wie vor sehr erfolgreich und wird mit einer hohen Prozess- und Ergebnisqualität durchgeführt.

Wir bitten Sie jedoch folgende Punkte unbedingt zu beachten:

- Datenübermittlung an das Screeningzentrum:** Auf Grund dieser Datenübermittlung kann der Name des gescreenten Kindes mit der Geburtenmeldung abgeglichen werden. Sofern keine Mitteilung über ein durchgeführtes Screening vorliegt, werden die Eltern vom Gesundheitsamt angeschrieben. Dadurch wurden 1.336 Kinder nachgescreent. Von 471 Kindern waren die Testkarten verloren gegangen. Ein weiterer Zweck der Datenübermittlung ist es sicherzustellen, dass notwendige Wiederholungsuntersuchungen auch durchgeführt werden. Die wegen eines pathologischen Befundes notwendigen Kontrolluntersuchungen gingen in 84 % der Fälle ohne weitere Erinnerung im Labor ein, 16 % der Kontrolluntersuchungen mussten jedoch einmal oder mehrmals durch das Screeningzentrum angemahnt werden. Dadurch konnten 99% der kontrollbedürftigen Befunde abgeklärt werden. **57 der 1.173 betroffenen Kinder wären ohne dieses Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden.**
- Zweituntersuchungen bei Frühgeborenen unter 32 Schwangerschaftswochen (SSW):** Nach der Screening-Richtlinie soll bei Frühgeborenen eine erste Blutentnahme im Alter von 36 bis 72 Lebensstunden oder vor einer das Screeningergebnis beeinträchtigenden Therapie durchgeführt werden. Ein zweites Screening sollte unbedingt nach der vollendeten 32.SSW abgenommen werden. Besonders wichtig ist dies, um bei diesen Kindern eine konnatale Hypothyreosen nicht zu übersehen, da hier das Erstscreening unauffällig sein und der TSH-Wert erst zu einem späteren Zeitpunkt ansteigen kann. Eine Hirnschädigung ist bereits nach zwei Wochen bei verspätetem Therapiebeginn zu erwarten. Dieses zweite Screening wurde in 24% der Fälle nur auf Grund der Erinnerung durch das Screeningzentrum (Tracking) abgenommen. Durch das Tracking wurden diese Kontrolluntersuchungen schließlich bei allen Kindern durchgeführt.
- Der Anteil der abgelehnten Datenübermittlungen ist von 1,4-1,6% in den Jahren 1999 bis 2008 auf 2,1% seit 2009 angestiegen. Ohne Einwilligung zur Datenübermittlung sind keine Sicherstellung des Eingangs der Testkarten und kein Tracking möglich.** In diesen Fällen liegt es allein in der Verantwortung des Einsenders und der Eltern, dass die notwendigen Untersuchungen durchgeführt werden. Eine Befundrücklaufkontrolle in der Geburts- oder Kinderklinik ist in diesen Fällen besonders wichtig, sollte aber auch bei allen anderen Kindern erfolgen.

Wenn Sie Fragen zum Screening haben, finden Sie die AWMF-Leitlinie zum Neugeborenen-Screening unter: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-012l_S2k_Neugeborenen-Screening_2011-12.pdf

Informationsveranstaltung für Jugendliche mit Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel und ihre Eltern

Der MCAD-Mangel führt zu einer Abbaustörung mittelkettiger Fettsäuren, die daher im Intermediärstoffwechsel nur unzureichend energetisch genutzt werden können. Dies kann bei kataboler Stoffwechsellaage **metabolische Entgleisungen** verursachen, die zu bleibenden neurologischen Schäden führen oder auch tödlich enden können. Die Evaluation des Langzeitverlaufes bei im Screening entdeckten Kindern in einer Langzeitstudie am Screeningzentrum zeigt, dass bei guter Betreuung und Compliance in der Kindheit Stoffwechselentgleisungen vermeidbar sind und die Entwicklung der betroffenen Kinder unbeeinträchtigt verläuft (Nennstiel-Ratzel 2005). Allerdings zeigen die heranwachsenden Patienten im Jugendalter z.T. erhebliche Informationsdefizite, mit einer schlechteren Compliance in der Pubertät kann auf Grund der Erfahrung mit Jugendlichen mit andern chronischen Krankheiten gerechnet werden. Daneben entstehen mit zunehmender Selbständigkeit und veränderten Lebensgewohnheiten in der Pubertät neue Risikosituationen. In den bislang verfügbaren Informationsmaterialien werden die Besonderheiten dieses Lebensalters nicht berücksichtigt.

Vor diesem Hintergrund entstand die Idee zu einer **Informationsveranstaltung** für betroffene Jugendliche und ihre Eltern, um die Jugendlichen für jugendspezifische Risiken der Erkrankung zu sensibilisieren und Wege zur Prävention von Stoffwechselentgleisungen im Jugendalter zu erarbeiten. Das Screeningzentrum lud alle Jugendlichen der Geburtsjahrgänge 1993-2002 und ihre Familien, die sich an der Studie beteiligen (55 Familien) sowie die bayerischen Stoffwechselexperten ins LGL nach Oberschleißheim bei München ein. 23 Familien mit insgesamt 61 Personen aus ganz Deutschland nahmen an der Veranstaltung teil.

Nach einführenden Informationsvorträgen wurden in insgesamt 6 Workshops – jeweils für Eltern und Jugendliche getrennt und von Experten betreut – Themenbereiche aus der Lebenswelt von Jugendlichen bearbeitet, die bei MCAD-Mangel mit besonderen Risiken verbunden sind. Es kam zu lebhaften Diskussionen zwischen lebensfrohen Teenagern bzw. besorgten Eltern und Experten. Sowohl die theoretischen Grundlagen als auch die praktische Umsetzung der auf den ersten Blick einfach erscheinenden „MCAD-Mangel-Grundregeln“ in verschiedenen Lebenslagen wurden besprochen. Die Kinder und Jugendlichen waren hoch motiviert und konzentriert bei der Sache. Der direkte Austausch zwischen Betroffenen und Experten ermöglichte in diesem Rahmen, offene Fragen unmittelbar zu klären und gleichzeitig bestehende Anliegen, Probleme und Defizite für die weitere Prävention zu erfassen. Wie notwendig eine rechtzeitige Schulung der Jugendlichen ist, zeigte sich eindrucksvoll darin, dass die Grundregel „Nahrungspause tagsüber maximal vier Stunden“ den meisten Jugendlichen nicht bewusst war, sondern nur dank elterlicher Organisation im Alltag eingehalten wurde. Großes Thema für die älteren Jugendlichen war der Alkoholkonsum und der damit verbundene soziale Druck im Freundeskreis.

Die wichtigsten Ergebnisse der Workshops wurden abschließend im Plenum vorgetragen und diskutiert. Dies heißt für die betroffenen Jugendlichen:

- Maximale Nahrungspausen(ca. 4h am Tag/ 10h bei Nacht) beachten (auch bei Party)**
- ausreichende Energieversorgung bei längerer körperlicher Belastung**
- Vertrauensperson (Freunde, Lehrer, Trainer) über die Krankheit informieren**
- Notfallausweis immer mitführen**
- wenig Alkohol, keine Drogen, Vorsicht bei Diäten**

Diese Ergebnisse gehen in eine Informationsbroschüre ein, die den Jugendlichen mit MCAD-Mangel vom Screeningzentrum zur Verfügung gestellt wird. Die Veranstaltung wurde von den Teilnehmern durchweg positiv evaluiert; viele regten eine Wiederholung oder Fortführung an.

Weitere Informationen und die Broschüre unter screening@lgl.bayern.de

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

Dr. med. U. Nennstiel-Ratzel MPH

Prof. Dr. med. B. Liebl

Screeningzentrum, Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit