

Seit nunmehr 16 Jahren verläuft das Neugeborenen-Screening auf angeborene metabolische und endokrine Störungen in Bayern sehr erfolgreich und wird mit einer hohen Prozess- und Ergebnisqualität durchgeführt. Seit seiner Einführung im Januar 1999 wurden bis Ende 2014 über 99 % der bayerischen Neugeborenen gescreent, das waren 1.745.081 Kinder. Dabei wurden 1.423 Kinder mit einer der Zielkrankheiten entdeckt, das heißt eines von 1.226 Neugeborenen ist von einer dieser Krankheiten betroffen.

Tabelle 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Bayern

Januar 1999 - Dezember 2014	N = 1.745.081
Erkrankung	n
Hypothyreose	540
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	134
Biotinidasemangel	26
Galaktosämie (klassisch)	22
Phenylketonurie (PKU/HPA)	377
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	184
weitere seltene Erkrankungen	140
Gesamt	1.423

Eine Zustimmung zur Datenübermittlung an das Screeningzentrum ist wichtig:

Zweck der Datenübermittlung ist sicherzustellen, dass notwendige Wiederholungsuntersuchungen auch durchgeführt werden. 84% der notwendigen Kontrolluntersuchungen gingen ohne weitere Erinnerung im Labor ein, 16% mussten jedoch einmal oder mehrmals von Screeningzentrum angemahnt werden. Durch dieses Vorgehen konnten 99% aller kontrollbedürftigen Befunde abgeklärt werden. **84 der 1.423 Kinder wären ohne dieses Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden. Beim Neugeborenen-Hörscreening sind es sogar 40% der Kinder mit einer therapiebedürftigen Hörstörung.**

Durch die Datenübermittlung vom Labor an das Screeningzentrum 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 über 2.500 Kinder nachgescreent, die nicht gescreent waren, obwohl ihre Eltern ein Screening gewünscht hatten. Von mehr als 500 Kindern war die Testkarte auf dem Postweg verloren gegangen.

Einführung eines Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose – CF):

Der gemeinsame Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) hat eine Änderung der Kinderrichtlinie beschlossen. In diesem Kontext wird im Sommer 2016 ein Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (CF) flächendeckend in Deutschland eingeführt werden. Es wird in der Regel zeitgleich mit dem Stoffwechselscreening und aus derselben Blutprobe durchgeführt werden.

Bei Kindern mit Mukoviszidose wird zähflüssiger Schleim in der Lunge und anderen Organen gebildet. Diese entzünden sich dadurch dauerhaft. Die Kinder sind in der Folge oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden. Ziel des Screenings ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder verbessert wird.

Die Untersuchung wird im Labor nach einem dreistufigen Algorithmus durchgeführt werden. Der daraus folgende Screeningbefund wird nur als auffällig oder unauffällig mitgeteilt. Nach einem auffälligen Screeningbefund soll ein Schweißtest als nächster diagnostischer Schritt in einer auf Mukoviszidose spezialisierten Einrichtung durchgeführt werden.

Die Eltern müssen über dieses Screening aufgeklärt werden und in die Untersuchung einwilligen. Wir sind derzeit dabei eine gemeinsame Aufklärungsbroschüre und Einwilligungserklärung für alle Neugeborenen-Screenings in Bayern zu entwickeln. Diese werden Ihnen zur Verfügung gestellt werden; ebenso weitere Informationen sowie der genaue Termin der Einführung. Weitere Informationen unter https://www.g-ba.de/downloads/39-261-2316/2015-08-20_Kinder-RL_Mukoviszidose_Aenderung-Neufassung.pdf

Klassisches Adrenogenitales Syndrom (AGS) mit Salzverlust: Steigendes Risiko für Salzverlustkrisen, je später die Behandlung beginnt

Erstes Ziel des AGS-Screenings ist es, Morbidität und Mortalität durch Salzverlustkrisen in der Neonatalperiode zu verhindern. Eine Auswertung von Daten des bayerischen Neugeborenen Screenings zeigte einen deutlichen Zusammenhang zwischen dem Alter bei Behandlungsbeginn und dem Risiko für Elektrolytverschiebungen und Salzverlustkrisen¹ (siehe Abbildung).

Ursachen für späten Behandlungsbeginn waren meist lange Versandzeiten der Trockenblutkarten oder eine verzögerte Abklärung auffälliger Befunde.

Alle Kinder mit Elektrolytentgleisungen und Salzverlustkrisen konnten stabilisiert werden. Dennoch zeigt die Auswertung, dass für betroffene Kinder richtliniengemäße Prozesszeiten und zügige Abklärung auffälliger Befunde besonders wichtig sind.

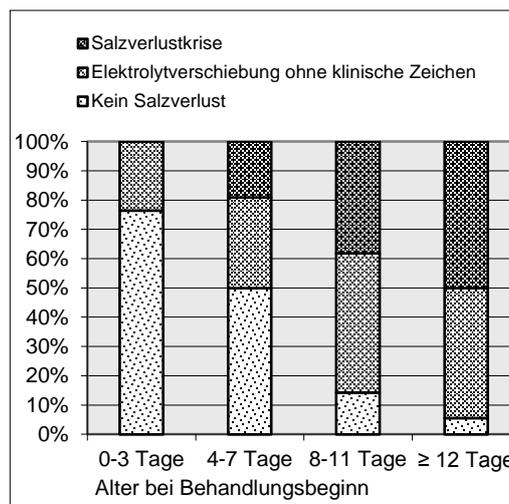


Abb. 1: Häufigkeit des Auftretens von Salzverlust in Abhängigkeit vom Alter bei Behandlungsbeginn (klassisches AGS mit Salzverlust, n=98)

¹ Odenwald B, Dörr HG, Bonfig W, Schmidt H, Fingerhut R, Wildner M, Nennstiel-Ratzel U. Classic Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase-Deficiency: 13 Years of Neonatal Screening and Follow-up in Bavaria. *Klin Padiatr* 2015;227(5):278-283.

Seit 2015: Erweiterte Methodik der bayerischen Screeninglaboratorien beim AGS-Screening mit deutlich verbesserter Vorhersagekraft auffälliger Befunde

Bis 2014 basierte das AGS-Screening in Bayern allein auf der Messung der Hormonvorstufe 17-Hydroxyprogesteron (17-OHP) im Trockenblut. Bei diesem einstufigen Screeningverfahren kommt es zu einem relativ hohen Anteil kontrollbedürftiger Befunde bei letztlich gesunden Kindern, insbesondere bei Frühgeborenen und gestressten Neugeborenen. Bisher war das AGS im Neugeborenen Screening-Programm daher die Zielerkrankung mit den meisten falsch-positiven Screeningergebnissen, was mit hohen Belastungen für Einsender und Familien verbunden war.

Im Lauf des Jahres 2015 konnten beide bayerischen Screeninglaboratorien erfolgreich ein zweistufiges AGS-Screeningverfahren einführen. Dabei wird nach auffälligem 17-OHP-Wert als zweiter Schritt ein differenziertes Steroidhormonprofil aus derselben Trockenblutkarte bestimmt. Die Anzahl der falsch-positiven Screeningbefunde für AGS reduziert sich dadurch um etwa 90%. Die Einsender erhalten seit Einführung dieser Methodik deutlich weniger Mitteilungen über kontrollbedürftige Befunde. Die Vorhersagekraft des AGS-Screenings hat sich deutlich erhöht.

Jedes auffällige Ergebnis des AGS-Screenings sollte wegen der vitalen Bedrohung von Neugeborenen bei klassischem AGS unbedingt rasch abgeklärt werden, möglichst unter Einbeziehung eines pädiatrischen Endokrinologen.

Weitere Informationen zum bayerischen Screening finden Sie unter

<http://www.lgl.bayern.de/gesundheit/praevention/kindergesundheit/neugeborenencreening/index.htm>

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