

Qualitätssicherung im bayerischen Neugeborenencreening - Was leistet hier das Screeningzentrum?



Anja Lüders, Birgit Odenwald, Uta Nennstiel-Ratzel

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit, Dienststelle Oberschleißheim

Hintergrund

- Von 1999-2011 wurden in Bayern 1.420.102 Kinder (über 99% der Neugeborenen) auf endokrine und metabolische Krankheiten gescreent, darunter 1115 Kinder mit einer Zielkrankheit.
- Welche Unterstützung (Eltern, betreuender Kinderarzt) ist notwendig, damit diese Kinder früh therapiert werden, kontinuierlich in adäquater therapeutischer Versorgung bleiben und sich möglichst gut entwickeln?

Unterstützung durch das Screeningzentrum:

■ Sicherstellung der frühzeitigen und adäquaten Behandlung, Kontaktaufbau mit Stoffwechselzentrum / Experten

■ Bei hochauffälligem Befund:

- Organisation der sofortigen Vorstellung des Kindes im spezialisierten Zentrum
- Kontaktaufnahme mit dem Einsender und dem Zentrum
- Tracking: Ist das Kind im Zentrum angekommen, hat sich die Diagnose bestätigt und wird behandelt?

■ Bei kontrollbedürftigem Befund

- Wird die Kontrolle zeitnah durchgeführt? → Abklärung durch Kontaktaufnahme mit dem Einsender, Versenden eines Erinnerungsschreibens an die Eltern.
- Bei Bestätigung der Diagnose: Wie wird das Kind betreut und behandelt?

■ Zusendung von Informationsmaterial an die Eltern betroffener Kinder

- Infobroschüren der Selbsthilfegruppen
- Infobroschüren zu den Erkrankungen
- Bereitstellung einer Expertenliste für die Weiterbehandlung

■ jährliche Herausgabe eines Newsletters zu aktuellen Neuerungen im Screening für die Kinderärzte

■ Organisation von Expertentreffen zum Austausch

■ Übermittlung identifizierter Probleme an Fachgremien

■ Begleitung der Familien in einer Langzeitstudie

- Sicherstellung einer kontinuierlichen und adäquaten Versorgung
- Befragung der Eltern zum Krankheitsverlauf, zur ärztlichen Betreuung und Entwicklung der Kinder bis zum 18. Lebensjahr

Im Screening gefundene Fälle 1999-2011 (n=1115)

- **endokrinologische Erkrankungen** bei ca. 50% der betroffenen Kinder: Hypothyreose n=437, adrenogenitales Syndrom n=119
- **betroffene Kinder mit Stoffwechselkrankheiten**: Phenylketonurie/HPA n=298, MCAD-Mangel n=156, Sonstige n=105

Tracking der kontrollbedürftigen Befunde

- 84% der auffälligen Befunde wurden ohne Erinnerung kontrolliert
- 16% der Kontrolluntersuchungen mussten vom Screeningzentrum ein oder mehrmals angemahnt werden
→ 57 der 1115 betroffenen Kinder wären ohne Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden

Langzeitstudie

- **Teilnahmerate 89% der gesicherten Fälle** → 993/1115 gesicherten Fällen (Ablehnung n=67, verstorben n=12, verzogen n=43)
- Über 95% der Eltern geben an, gut mit der Erkrankung ihres Kindes zurechtzukommen, dennoch benennen 42% Probleme
- Gutes Outcome der Kinder, kaum Krisen, in der Regel altersgerechte Entwicklung und gute Betreuung in den Zentren

ABER

- **bei schlechter Compliance der Eltern oder nicht adäquater Betreuung** → **deutlich schlechteres Outcome**

Fazit

Die vorgestellte Langzeitstudie ist ein geeignetes Instrument, um Herausforderungen in der Nachsorge zu identifizieren. Die Ergebnisse belegen den großen Nutzen des Neugeborenencreenings und darüber hinaus auch den Nutzen der Unterstützung durch ein Screeningzentrum mit bevölkerungsmedizinischer Ausrichtung.

