

Seit Einführung des erweiterten Neugeborenen Screenings im Januar 1999 wurden bis Ende 2007 in Bayern 1.006.182 Kinder gescreent. Das entspricht über **99% der bayerischen Neugeborenen**. Dabei wurden 822 Kinder mit angeborenen Stoffwechselstörungen oder Endokrinopathien entdeckt, das heißt eines von 1.227 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 einmal oder mehrmals angemahnt werden. 34 der 820 betroffenen Kinder wären ohne dieses Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden.

**Abb.1 Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten**

Januar 1999-Dezember 2007 N = 1.006.182	Anzahl
<b>Konventionelle Testverfahren</b>	
Hypothyreose	302
Adrenogenitales Syndrom	95
Galaktosämie (klassische Form)	14
Biotinidase-Mangel	15
<b>Tandem-Massenspektrometrie</b>	
Phenylketonurie (PKU) 76 / HPA 80	199
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	108
weitere seltene Erkrankungen	87
<b>Summe</b>	<b>820</b>

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 (§8 Absatz1).**

- Diese Vorgabe hat gute Gründe. Bei einigen der gescreenten Erkrankungen ist die Prognose entscheidend vom Diagnosezeitpunkt abhängig. Die rechtzeitige Probenahme ist daher im Interesse des Kindes. 13% 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 (§8 Absatz 2).**

- 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. Ein Aufkleber darf in diesem Fall nicht in das gelbe Untersuchungsheft geklebt werden, da ansonsten der weiter betreuende Arzt von einer durchgeführten Screeninguntersuchung ausgeht. Bitte versuchen Sie die Eltern vom Sinn der Frühabnahme zu überzeugen, denn die ambulante Blutentnahme erfolgt oft erst nach der 72. Lebensstunde. 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 (§9 Absatz5).**

- Der Zeitraum von der Probenentnahme bis zum Eingang im Labor liegt bei ca. 10% der Proben über 3 Tage, 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.

### **Neugeborenen-Hörscreening: Umsetzung der geänderten Kinderrichtlinie**

**Ab 01.01.2009 ist das Neugeborenen-Hörscreening Bestandteil der „Kinderrichtlinie“** und muss bundesweit allen Neugeborenen noch in der Geburtsklinik angeboten werden. Neben der Beschreibung der Grundsätze des Neugeborenen-Hörscreenings (u.a. Gewährleistung der Möglichkeit zur Messung von otoakustischen Emissionen und Hirnstammaudiometrie) wurden zusätzlich Regelungen zur Qualitätssicherung, Dokumentation und Evaluation beschlossen. Der Leistungserbringer Krankenhaus soll die in § 8 Abs. 1 der Ergänzung der Richtlinie genannten Qualitätsziele erfüllen. Die Überprüfung dieser Qualitätskriterien erfolgt nach § 9 Abs. 2 anhand von Sammelstatistiken, die ab dem 01.01.2009 durch die Krankenhäuser zu erheben sind.

In Bayern soll nun auch das Hörscreening mit den bereits im Stoffwechselscreening bewährten Strukturen zur Sicherung der Prozessqualität durch den ÖGD flächendeckend unterstützt werden. Näheres wird in einem gesonderten Schreiben des Screeningzentrums beim LGL an alle geburtshilflichen Einrichtungen in Bayern ausgeführt werden. Dabei kann auf die Erfahrungen aus dem Modellprojekt zum Hörscreening in der Oberpfalz und Oberfranken aufgebaut werden:

#### **Ablauf des Screenings:**

Nach schriftlicher Einwilligung der Eltern wird noch in der Geburtsklinik ein zweistufiges Hörscreening durchgeführt: Der erste Schritt erfolgt über die Ableitung von otoakustischen Emissionen (TEOAE) oder eine Hirnstammaudiometrie (AABR). 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 AABR untersucht, so dass nur 1,6% der Kinder mit einem kontrollbedürftigen Befund entlassen werden. Analog zum Stoffwechselscreening wird durch Abgleich von Screeninglisten mit den Geburtenmeldungen in den Gesundheitsämtern die Vollständigkeit sichergestellt. Beidseitig kontrollbedürftigen Befunden wird bis zur Diagnosesicherung oder bis zum definitiven Ausschluss einer therapiebedürftigen Hörstörung nachgegangen (Tracking).

#### **Ergebnisse:**

Von 95,5% der Neugeborenen (56.170) ist eine Screeninguntersuchung dokumentiert. 318 Kinder hatten im Screening bei Entlassung beidseits kontrollbedürftige Befunde. Nur 52% dieser Befunde wurden ohne Intervention durch das Screeningzentrum kontrolliert, bei 156 Kindern (48%) waren wiederholte Erinnerungen durch das Screeningzentrum nötig. Die endgültige Diagnose einer therapiebedürftigen beidseitigen Hörstörung wurde bei 37 Kindern (0,7%) gestellt, davon bei 17 Kindern (46%) 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.

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

Für die anhaltend gute Kooperation im Stoffwechselscreening bedanken wir uns herzlich. Wir hoffen auf eine weiterhin gute und intensive Zusammenarbeit auch bei der Einführung des Hörscreenings in Bayern.

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

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