

Seit nunmehr 19 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 2016 über 99 % der bayerischen Neugeborenen gescreent, das waren 1.982.199 Kinder. Dabei wurden 1.613 Kinder mit einer der Zielkrankheiten entdeckt, das heißt eines von 1.229 Neugeborenen ist von einer dieser Krankheiten betroffen.

**Tabelle 1: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Bayern**

<b>Januar 1999 - Dezember 2016</b>		<b>N = 1.982.199</b>
<b>Erkrankung</b>		<b>n</b>
Hypothyreose		607
Adrenogenitales Syndrom (AGS)		145
Biotinidasemangel		30
Galaktosämie (klassisch)		25
Phenylketonurie (PKU/HPA)		427
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel		215
weitere seltene Erkrankungen		164
<b>Gesamt</b>		<b>1.613</b>

### ***Erste Testkarten bei Frühentlassung***

Bitte denken Sie daran, auch bei einer Entlassung vor 36 Lebensstunden das Neugeborenen-Screening durchzuführen und die Eltern um eine zweite zeitnahe Kontrolle zu bitten. Der Verdacht auf die allermeisten Krankheiten kann durch die modernen Testverfahren schon in den ersten Lebensstunden gestellt werden. Gerade bei ambulanten Entbindungen erfolgt das erste Screening ansonsten oft erst nach mehr als 72 Lebensstunden, was im schlimmsten Fall schon zu Stoffwechselkrisen führen könnte.

### ***Dokumentation des Neugeborenen-Screenings***

Sowohl die Durchführung des Stoffwechsel- und Hormonscreenings als auch des Screenings auf Mukoviszidose (CF) sind im gelben Untersuchungsheft zu dokumentieren. Im gelben Heft ist dafür eine Seite vorgesehen, die im künftigen gelben Heft noch einmal angepasst wurde (ist noch nicht ausgeliefert). Der weiter betreuende Kinderarzt ist angehalten, diesen Eintrag zu überprüfen und bei fehlendem Screening die Eltern aufzuklären und ggf. das Screening noch zu veranlassen.

### ***Möglichkeit zur Information der Eltern direkt durch Experten***

Bei der Einführung des CF-Screenings wurde eine Informationsbroschüre für Eltern entwickelt, in der über alle Neugeborenen-Screenings und das Tracking des Screening-Zentrums aufgeklärt wird. Sie kann über die bayerischen Screening-Labore angefordert werden. In der Einwilligung können die Eltern auch zustimmen, dass sie bei einem auffälligen Screeningbefund direkt von einem Experten informiert werden. So können die Fragen der Eltern zu der Verdachtsdiagnose gleich kompetent beantwortet und ein Termin vereinbart werden. Dies soll die Beunruhigung der Eltern bei einem auffälligen Screening-Befund reduzieren. Denn in der Langzeituntersuchung des LGL berichten Eltern auch Jahre später von dem Moment, als sie zum ersten Mal vom auffälligen Neugeborenen-Screening und der möglichen Diagnose ihres Kindes erfuhren. Die Eltern fühlen sich vielfach vor allem anfangs allein gelassen und verunsichert. Dadurch wird immer wieder deutlich, wie wichtig es ist, dass Information und Beratung von Anfang an kompetent und einfühlsam erfolgen.

### **Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose – CF):**

Seit dem 1. September 2016 wurde deutschlandweit Mukoviszidose (CF) in das Neugeborenen-Screening aufgenommen. Die Analytik wird in der Regel aus der gleichen Blutprobe wie das etablierte Neugeborenen-Screening durchgeführt. Erfolgt das Erstscreening allein durch eine Hebamme, so darf sie das Screening auf CF nicht veranlassen. In diesen Fällen kann der Kinderarzt die Eltern z.B. bei der U2 über das CF-Screening aufklären und die Einwilligung dazu einholen. Schickt er die Einwilligung innerhalb von 4 Wochen an das Labor, so kann das Screening auf CF aus der bereits vorliegenden Testkarte nachgeholt werden.

Bei Kindern mit Mukoviszidose wird zähflüssiger Schleim in der Lunge und anderen Organen gebildet. Die Kinder sind in der Folge oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden. Ziel des Neugeborenen-Screenings ist die frühzeitige Diagnose und Behandlung, um so die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder zu verbessern.

Ein auffälliger Screeningbefund bedeutet noch nicht, dass das Kind an einer Mukoviszidose leidet, sondern muss durch einen Schweißtest in einem zertifizierten Mukoviszidose-Zentrum weiter abgeklärt werden. Nur ungefähr jedes vierte bis fünfte Kind mit auffälligem Screening-Befund hat eine CF. Das Vorgehen bei der Konfirmationsdiagnostik ist in der S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“ (AWMF 026-023) beschrieben (<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/026-023.html>). Die Adressen der für die Diagnostik bei Neugeborenen kompetenten CF-Zentren erhalten Sie im Labor oder im Screening-Zentrum. Die Bestimmung der Leitfähigkeit ist für die Abklärung eines auffälligen Screening-Befundes nicht ausreichend.

In Bayern verläuft das CF Screening sehr erfolgreich. Hilfreich war dabei eine enge Kooperation des Screening-Zentrums am LGL mit den Kollegen aller zertifizierten bayerischen CF-Zentren und den Screening-Laboren. Innerhalb des ersten Jahres nach der Einführung des CF-Screenings wurden über 124.000 Neugeborene auf Mukoviszidose gescreent. Nur bei etwa 1% wurde dieses Screening nicht durchgeführt.

Bisher wurde bei 134 Kindern im Screening der Verdacht auf eine CF gestellt, der durch einen Schweißtest in einem CF-Zentrum weiter abgeklärt werden musste. Bei 34 Kindern wurde eine CF diagnostiziert, bei 99 Kindern war der Schweißtest normal und nur ein Kind erhielt keine weitere Diagnostik. Die zeitnahe Abklärung nahezu aller auffälligen Befunde und die Rückmeldung des Ergebnisses an das Screening-Zentrum sind damit in Bayern herausragend im Vergleich zu anderen Bundesländern.

**Wichtig:** Bei allen Hormon- und Stoffwechselstörungen müssen die Eltern umgehend über den auffälligen Screening-Befund informiert und ggf. in ein spezialisiertes Zentrum geschickt werden. Der Schweißtest bei Verdacht auf CF kann erst im Alter von etwa 3 Wochen durchgeführt werden. Hier sollten die Eltern erst kurz vor dem Termin des Schweißtestes benachrichtigt werden.

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