

Seit nunmehr 20 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 wurde bis Ende 2018 das Screening bei über 99 % der bayerischen Neugeborenen dokumentiert, das waren 2.231.759 Kinder.

Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten in Bayern

Januar 1999 - Dezember 2018		N =
		2.231.759
Erkrankung		n
Hypothyreose		712
Adrenogenitales Syndrom (AGS)		172
Biotinidasemangel		33
Galaktosämie (klassisch)		29
Phenylketonurie (PKU/HPA)		480
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel		245
weitere seltene Erkrankungen		183
Mukoviszidose (09.2016 -31.12.2018)		60
Gesamt		1.914

Bei insgesamt 1.914 Kindern ist eine der Zielkrankheiten entdeckt worden, darunter 60 Kinder mit Mukoviszidose (CF, Cystische Fibrose), auf das seit September 2016 gescreent wird.

Bei 112 Kindern mit einer der Zielkrankheiten und bei 15,9 % Kindern mit kontrollbedürftigen Befunden war die frühzeitige Abklärung nur auf Grund einer Erinnerung durch das Screening-Zentrum am LGL (Tracking) möglich.

Elternbefragung bei auffälligem Screeningbefund im Mukoviszidose-Screening

Bei einem auffälligen (positiven) Screeningbefund sind eine kompetente Mitteilung und Information der Eltern sowie eine zeitnahe Abklärung entscheidend, da diese Faktoren sowohl die Compliance der Eltern betroffener Kinder als auch die Beunruhigung bei Familien bei falsch positivem Befund beeinflussen. Zu diesem Zweck können bei einer zusätzlichen Unterschrift der Eltern in der bayerischen Elterninformation zum Neugeborenen-Screening die Kontaktdaten der Eltern an einen Experten weitergegeben werden, der bei auffälligem Befund direkt die Eltern informieren kann.

Dies ist besonders wichtig beim Screening auf Mukoviszidose (CF), da sich hier die Erkrankung nur bei einem von 5 Kindern mit auffälligem Screeningbefund bestätigt. Seit Februar 2018 werden in Bayern alle Eltern von Kindern mit auffälligem CF-Screeningbefund zum Neugeborenen-Screening und ihren Erfahrungen bei der weiteren Abklärung des Befundes (Schweißtest) befragt. Von 192 verschickten Fragebögen kamen 105 (55 %) ausgefüllt zurück. Es zeigte sich, dass bei der Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes durch ein CF-Zentrum 80 % der Eltern die Information ausreichend fanden, aber nur 50% bei Mitteilung durch die Geburtsklinik (Abb.1). Auch war der zeitliche Abstand bis zur endgültigen Abklärung bei einem Kontakt direkt durch das Zentrum kürzer (Abb.2). Eine Wartezeit bis zum Termin für den Schweißtest von mehr als 3 Tagen nach der Information wurde von den Eltern als zu lange angesehen.

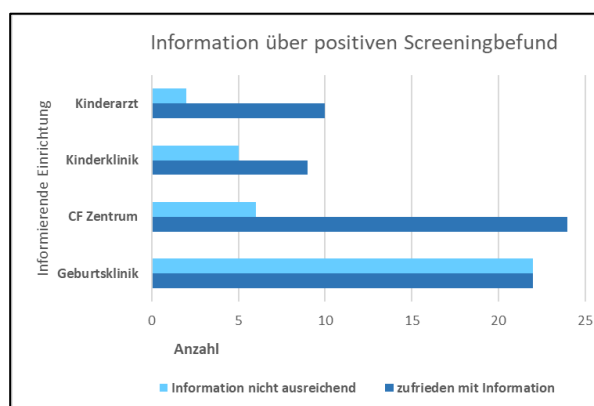


Abb. 1: Zufriedenheit mit Information je nach Informierendem

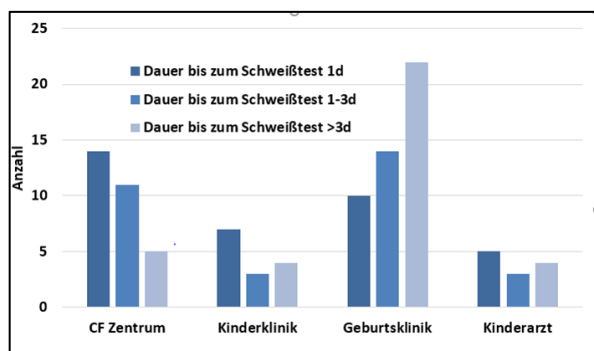


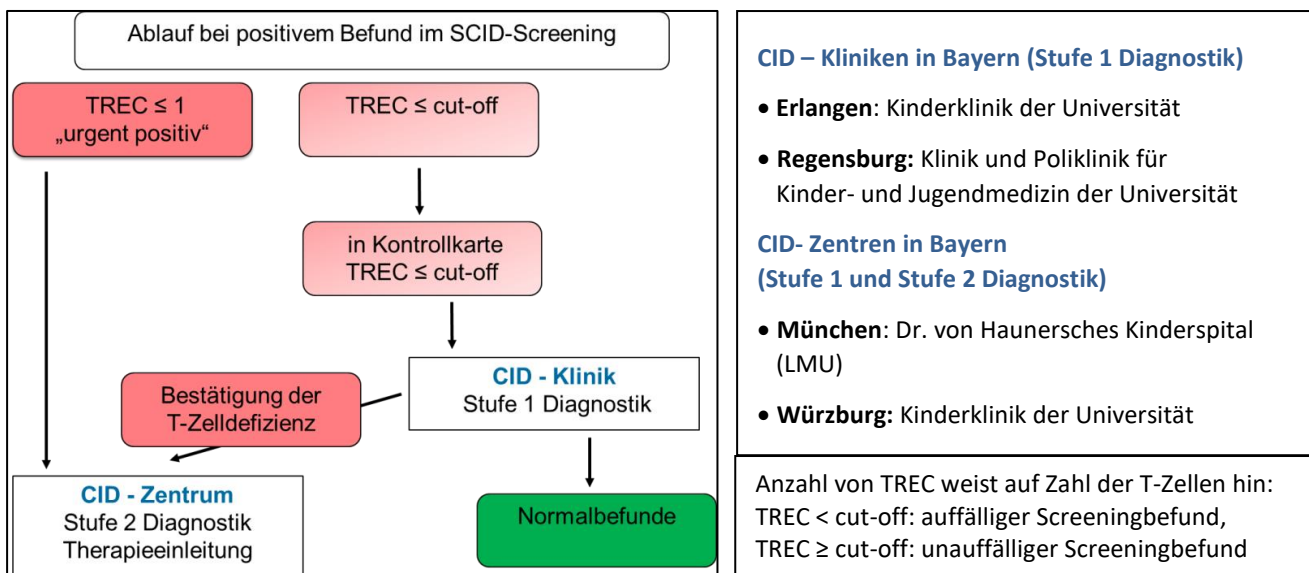
Abb. 2: Dauer von Information bis Diagnostik je nach Informierendem

Auf Beschluss des G-BA wird ab August 2019 ein Neugeborenen-Screening auf schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID) und andere schwere T-Zell Defizienzen deutschlandweit eingeführt.

Bei SCID handelt es sich um eine heterogene Gruppe angeborener, besonders schwer verlaufender Immundefekte. Unbehandelt versterben die betroffenen Kinder meistens in den ersten beiden Lebensjahren an einer Infektion. Ziel des Neugeborenen-Screenings ist die frühzeitige Einleitung präventiver Maßnahmen (u.a. Einhaltung strenger Hygiene, Prophylaxe opportunistischer Infektionen, Verzicht auf Stillen bei CMV-positiven Müttern und Lebendimpfungen), um Infektionen zu vermeiden und die inzwischen gut etablierte kurative Therapie (allogene Stammzelltransplantation) zur Wiederherstellung einer intakten Immunfunktion zu ermöglichen.

Die Untersuchung erfolgt aus der Trockenblutkarte des bereits etablierten Neugeborenen-Screenings. Eine gesonderte Einwilligung oder Ablehnung ist nicht erforderlich. Patienten mit SCID und schwerem T-Zellmangel haben keine oder zu wenige thymusgereifte sogenannte naive T-Zellen im peripheren Blut. Ein Surrogatmarker für diese naiven T-Zellen sind die T-cell receptor excision circles (TREC), die beim Screening gemessen werden. Auch bei Frühgeborenen können niedrige TREC-Werte auftreten. Die Wahrscheinlichkeit hierfür korreliert mit dem Gestationsalter. Daher soll hier in der Regel das Ergebnis der ohnehin erforderlichen Kontrolluntersuchung mit 32 SSW abgewartet werden.

Der G-BA-Beschluss sieht vor, dass bei Kindern mit auffälligem Screening zunächst zeitnah eine zweite Testkarte ins Screeninglabor geschickt wird. Ist dieser Befund wieder auffällig, so sollen die Kinder unverzüglich in einer spezialisierten immunologischen Einrichtung zur Bestätigung oder zum Ausschluss der Diagnose eines angeborenen Immundefektes vorgestellt werden (CID-Klinik oder CID-Zentrum). Sollte der Screeningbefund auf das vollständige Fehlen von T-Zellen hinweisen, so wird empfohlen, die Kinder direkt in einem CID-Zentrum vorzustellen (s. Ablaufschema). Bezüglich der geeigneten Einrichtungen hat der G-BA auf die einschlägigen Fachgesellschaften verwiesen, die in Bayern die im Kasten beschriebenen Zentren bzw. Kliniken empfehlen. Weitere Informationen: <http://www.kinderimmunologie.de/Spezialisten-Kliniken>



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 Zusammenarbeit.

Dr. med. U. Nennstiel MPH
Screeningzentrum, Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit

Prof. Dr. med. B. Liebl