

Seit Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings im Januar 1999 wurden bis Ende 2010 in Bayern 1.318.032 Kinder gescreent. Das entspricht über **99 % der bayerischen Neugeborenen**. Dabei wurden 1080 Kinder mit einer der Zielkrankheiten entdeckt, das heißt eines von 1.220 Neugeborenen ist von einer dieser Krankheiten betroffen. Die notwendigen Kontrolluntersuchungen gingen in 84 % der Fälle ohne weitere Erinnerung im Labor ein, 16 % der Kontrolluntersuchungen mussten durch das Screeningzentrum einmal oder mehrmals angemahnt werden. 51 der 1080 betroffenen Kinder wären ohne dieses Tracking nicht frühzeitig diagnostiziert worden.

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

Januar 1999 - Dezember 2010 (N = 1.318.032)	Anzahl
<b>Konventionelle Testverfahren</b>	
Hypothyreose	397
Adrenogenitales Syndrom	112
Galaktosämie (klassische Form)	16
Biotinidase-Mangel	22
<b>Tandem-Massenspektrometrie</b>	
Phenylketonurie (PKU) / Hyperphenylalaninämie (HPA)	274
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	146
weitere seltene Erkrankungen	113
<b>Summe</b>	<b>1080</b>

## Geänderte Screeningrichtlinie seit März 2011

Das Neugeborenen-Screening fällt unter die Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Um den dort verankerten strengen Regelungen zu genügen und gleichzeitig die Effektivität des Neugeborenen-Screenings nicht zu gefährden, hat der Gemeinsame Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) die Screeningrichtlinie geändert. Durch die neuen Regelungen soll auch weiterhin die Möglichkeit einer frühen Diagnosestellung gewährleistet werden. Folgende Änderungen sind für die Praxis wichtig:

- Das GenDG sieht in § 7 einen generellen Arztvorbehalt vor. Das bedeutet, dass die Aufklärung der Eltern an Hand eines Merkblattes durch den für das Screening verantwortlichen Arzt erfolgen soll. Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie in gegenseitigem Einvernehmen einen verantwortlichen Arzt benennen. Hierfür haben die Berufsverbände der Hebammen und der Kinder- und Jugendärzte in Bayern gemeinsam ein Formular entwickelt. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, hat die Hebamme das Screening in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist.
- Die Inhalte der Aufklärung sind vor der Untersuchung zu dokumentieren.
- Die Eltern können auf die im GenDG § 9 vorgesehene Bedenkzeit verzichten, d.h. das Blut kann in diesem Fall direkt nach der Einwilligung abgenommen werden.
- Dem Labor muss nach GenDG § 8 vor der Analyse eine Bestätigung über die Einwilligung durch die Eltern vorliegen. Diese kann auch durch ein Kreuz auf dem entsprechenden Feld auf der Filterpapierkarte bestätigt werden.
- Die Befundmitteilung muss nach GenDG § 11 durch die für das Screening verantwortliche ärztliche Person erfolgen. Ist diese nicht erreichbar, so ist der Laborarzt berechtigt, den Befund direkt den Eltern mitzuteilen.

Die neue Richtlinie und das GenDG finden Sie im Internet auf der Homepage des LGL

(<http://www.lgl.bayern.de/gesundheit/praevention/kindergesundheit/neugeborenencreening/index.htm>) und der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (<http://www.screening-dgns.de/screening-2e.htm>).

In Kürze wird eine S2-Leitlinie zum Neugeborenen-Screening auf dem Online-Portal der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V (AWMF) erscheinen.

## Aktuelle Leitlinie der AWMF zu Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der primären angeborenen Hypothyreose und Situation in Bayern

Die konnatale Hypothyreose ist die häufigste im Neugeborenen-Screening entdeckte Erkrankung. Anfang 2011 wurde von der AWMF (Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften) die S2-Leitlinie „*Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der primären angeborenen Hypothyreose*“ veröffentlicht. Ihre Zielsetzung ist eine möglichst gute Entwicklung aller betroffenen Kinder durch eine „*Evidenz basierte, optimierte Behandlung der primären angeborenen Hypothyreose*“.

Die Auswertung von Daten aus dem bayerischen Neugeborenen-Screening zeigt erfreulicherweise, dass inzwischen fast alle Kinder mit primärer angeborener Hypothyreose rechtzeitig, d.h. „*nach Möglichkeit innerhalb der ersten 14 Lebensstage*“ behandelt werden. Auch die verwendeten Dosierungen (Initialbehandlung: L-Thyroxin 10-15 µg/kg/Tag; bei schwerer Hypothyreose mit Athyreose 15 µg/kg/Tag) und die Zeitabstände der Therapiekontrollen (körperliche Untersuchung und Bestimmung von TSH, T4 und ggf. T3) entsprechen überwiegend der Leitlinie (s. Tabelle 2).

**Tabelle 2: Empfohlene Frequenz von Therapiekontrollen**

(Immer individuelle Anpassung je nach Einstellung, Besorgnis der Eltern und Compliance)

nach Behandlungsbeginn	nach jeweils 1, 2 und 4 Wochen
danach während der ersten beiden Lebensjahre	alle 3 Monate
ab dem dritten Lebensjahr bis Schulalter	alle 6 Monate
im Schulalter bis zur Pubertät	jährlich
ab Pubertätsbeginn	alle 6 Monate, ggf. alle 3 Monate

Allerdings werden nur 50 % der Kinder mit einer konnatalen Hypothyreose einem Endokrinologen vorgestellt, wie es in der Leitlinie für alle betroffenen Kinder vorgesehen ist.

Die Leitlinie fordert „*in den Fällen, in denen eine morphologisch normale Schilddrüse diagnostiziert wurde und bei denen in den ersten zwei Behandlungsjahren keine TSH-Erhöhung auftrat*“, einen Auslassversuch, da hier eine *transiente Form der Hypothyreose* vorliegen kann. Ziel ist es, zu vermeiden, dass Kinder länger als nötig behandelt werden. Der Auslassversuch sollte nach dem zweiten Lebensjahr erfolgen, „*da zu diesem Zeitpunkt eine kurzfristige Therapiepause keine Entwicklungsdefizite mehr nach sich zieht*“. In Bayern wird leider noch nicht bei allen Kindern mit entsprechender Indikation ein Auslassversuch durchgeführt.

Insgesamt zeigen die Ergebnisse der bayerischen Langzeitstudie jedoch, dass sich die meisten Kinder mit Hypothyreose in Bayern sehr gut entwickeln. (Newsletter 14; 2010 ; Arenz et al. Acta Pædiatrica 2008: 1-4)

Die ausführliche Version der Leitlinie findet sich unter

[http://www.awmf.org/uploads/tx\\_szleitlinien/027-017I\\_S2k\\_Primaere\\_Aangeborene\\_Hypothyreose\\_2011-02.pdf](http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/027-017I_S2k_Primaere_Aangeborene_Hypothyreose_2011-02.pdf)

Für die anhaltend gute Kooperation bedanken wir uns herzlich und hoffen auf eine weiterhin gute und intensive Zusammenarbeit.



Dr. med. U. Nennstiel-Ratzel MPH

Screeningzentrum, Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit



Prof. Dr. med. B. Liebl