

102. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin



gemeinsam mit:

58. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin

44. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie

28. Tagung der Gesundheits- und KinderkrankenpflegerInnen

2006 Mainz



14. -17. September

Präsentation als: Geladene Vorträge

Bereich: Kinderheilkunde

Themenbereich: **Stoffwechsel**

Von der Konfirmation der Screeningdiagnose zur Behandlung

I. Knerr¹

¹Univ.-Klinik mit Poliklinik für Kinder und Jugendliche, Erlangen;

Der Einsatz der Tandem-Massenspektrometrie (Tandem-MS) im erweiterten Neugeborenen-Screening ermöglicht die Erfassung einer Vielzahl angeborener Stoffwechselerkrankungen in der präsymptomatischen Phase. Hierzu zählen Erkrankungen des Intermediärstoffwechsels wie Aminoacidopathien, Organoacidopathien sowie Störungen der Fettsäureoxidation und des Carnitinzyklus. Durch die frühzeitige Befunderhebung kann bei den betroffenen Kindern eine rasche Konfirmationsdiagnostik und spezifische Behandlung durchgeführt werden.

Nach den derzeitigen Empfehlungen (Richtlinien des Bundesausschuß der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern, letzte Änderung 21.12.2004) wird in Deutschland nun allgemein gescreent auf: Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom, Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie, Ahornsirupkrankheit, Fettsäureoxidations-Defekte wie Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase- (MCAD-) Mangel, Carnitinzyklus-Defekte und Organoacidopathien wie die Glutaracidurie Typ I und die Isovalerianacidämie.

Für die Nachsorge werden drei Dringlichkeitsstufen bezüglich der Konfirmationsdiagnostik, Therapieeinleitung und Vorstellung in einem Stoffwechselzentrum diskutiert. Unabhängig davon muß bei Kindern mit unauffälligem Neugeborenen-Screening, aber dem Auftreten von klinischen oder laborchemischen Verdachtsbefunden zu einem späteren Zeitpunkt, ein selektives Stoffwechselscreening durchgeführt werden.

[Neue Suche](#) [Zurück](#) [Startseite](#)