

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**

Bedeutung und Sicherheit des neonatalen Screenings

M. Lindner¹, G.-F. Hoffmann¹

¹Sektion für Angeborene Stoffwechselerkrankungen, , Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg;

Die Bedeutung des Neugeborenen Screenings, das Ende der 60er Jahre des vergangenen Jahrhunderts mit dem Screening auf die Phenylketonurie in Deutschland flächendeckend eingeführt wurde, ist unumstritten. Die Ergänzung um das Hypothyreosescreening wenige Jahre später hat den Nutzen dieser frühen Vorsorgeuntersuchung bereits deutlich erhöht. Die präsymptomatische Diagnose und Therapieeinleitung innerhalb der ersten Lebenswochen alleine bei diesen beiden Krankheiten rettet jedes Jahr ca. 250 Kinder in Deutschland vor einer schweren geistigen Behinderung und ermöglicht ihnen den Weg in eine normale Schul- und Berufslaufbahn.

Mit Einführung der ESI – Tandemmassenspektrometrie werden in Deutschland nach der *Richtlinie des gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen* in allen Bundesländern 12 Stoffwechselerkrankungen und 2 Endokrinopathien im Neugeborenen Screening erfasst. Da einige dieser Krankheiten bereits in den ersten Lebenstagen zu lebensbedrohlichen Symptomen führen können, ist eine schnelle und 100%ige Identifikation und Versorgung der betroffenen Patienten essentiell.

Sicherheit im Neugeborenen Screening bedeutet daher:

- alle Neugeborenen werden untersucht
- die Testkarten erreichen das Labor in kurzer Zeit
- die eingehenden Proben werden am Tag des Posteingangs untersucht werden
- durch geeignete qualitätssichernde Maßnahmen werden falsch negative Befunde vermieden und die Zahl der falsch positiven Befunde minimiert
- bei positivem Befund erfolgt die Information des Einsenders/ der Eltern des betroffenen Kindes ohne Verzögerung
- bei positivem Befund wird so schnell wie möglich (und nötig) eine angemessene Konfirmationsdiagnostik und Behandlung eingeleitet
- alle Betroffenen werden einer Behandlung im spezialisierten Zentrum zugeführt

Den Prozess des neonatalen Screenings sicher zu gestalten ist damit die Aufgabe aller am Screeningprozess beteiligten, also von Hebammen/Ärzten in den Geburts- und Kinderkliniken, den Screeninglaboren und den weiterbetreuenden Kinderärzten.

Die Rate an „falsch negativen“ Screeningbefunden beträgt ca. 1:1.000.000 und ist in den meisten Fällen auf organisatorische Mängel vor oder nach der Laboruntersuchung zurückzuführen.

Dennoch können variante Krankheitsformen im Neugeborenen screening unentdeckt bleiben.

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