

# **Nationaler Screeningreport 2004**

## **DGNS**

**Erarbeitet durch die AG Datenerfassung der DGNS unter Mitarbeit von:**

**Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH**

**Dr. med. Oliver Blankenstein**

**Dr. rer. nat. Uta Ceglarek**

**Dipl.-Biochem. Irmgard Starke**

**Dr. rer. nat. Marina Stopsack**

**Prof. Dr. med. Ernst Rauterberg**

**PD Dr. med. Andreas Schulze**



Zum 1. Juli 2005 traten die am 21.12.2004 geänderten Kinder-Richtlinien zur Einführung des erweiterten Neugeborenen Screenings in Kraft, in denen die Durchführung für das Screening auf angeborene metabolische und endokrine Krankheiten zu Lasten der GKV geregelt ist. Damit soll Deutschland weit ein flächendeckendes Screening gewährleistet sein (Deutsches Ärzteblatt, 102, 22. April 2005)

Der vorliegende nationale Screeningreport enthält die Daten aus dem Jahr 2004. Das Screening sollte zu diesem Zeitpunkt auf der Grundlage der Screeningrichtlinien der Fachgesellschaften vom November 2002 umgesetzt sein. Datengrundlage für diesen Report sind die von den Screeninglaboratorien gemeldeten Zahlen. Die Angaben zu den im Screening entdeckten Patienten wurden von einem Experten für Stoffwechselkrankheiten und einem pädiatrischen Endokrinologen auf Plausibilität geprüft. Für das Tracking auffälliger Befunde waren in den Regel die Screeninglaboratorien zuständig, in einzelnen Bundesländern (z.B. Bayern, Thüringen) regionale Screeningzentren.

Der Report enthält Angaben zu:

13 Screeninglaboratorien

Welches Bundesland wird von welchem Screeninglabor versorgt?

Finanzierung des Screenings

Aufbewahrung der Filterpapierkarten

Geburten

Gesamtzahlen Erstscreening

Zweitscreening

Alter bei Blutentnahme

Screeningmethoden und Parameter

Ergebnisse Neugeborenen Screening 2004

Zeitintervalle (Prozessgeschwindigkeit) 2004

## 13 Screeninglaboratorien

Neugeborenen Screeninglabor  
Dr.med. Oliver Blankenstein  
Augustenburger Platz 1  
**13353 Berlin**  
030 - 450 666 483  
Oliver.Blankenstein@charite.de

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden,  
Klinik und Poliklinik für Kinder- und  
Jugendmedizin, Stoffwechsel- und  
Dipl. chem. Dr. rer. Nat. Marina Stopsack  
PF 160252  
**01288 Dresden**  
0351 / 4585230  
marina.stopsack@uniklinikum-dresden.de

Screening-Zentrum Hessen  
Prof. Dr. med. Ernst W. Rauterberg  
Feulgenstr. 12  
**35392 Giessen**  
0641 9943680  
ernst.w.rauterberg@paediat.med.uni-giessen.de

Screening-Labor, Universitätskinderklinik  
Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter  
Martinistr. 52  
**20246 Hamburg**  
040/42803 4300  
kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de

Neugeborenencreening Heidelberg  
Dr. rer. nat. Dirk Kohlmüller  
Im Neuenheimer Feld 150  
**69120 Heidelberg**  
06221-56- 39350  
Dirk.kohlmüller@med.uni-heidelberg.de  
www.Neugeborenencreening.uni-hd.de

Screeninglabor, Universitäts-Kinderklinik  
Dipl. biochem. Irmgard Starke  
PSF 140274  
**39043 Magdeburg**  
0391/6717076  
irmgard.starke@medizin.uni-magdeburg.de  
<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/klinik1.html>

Medizinisches Versorgungszentrum für  
Laboratoriumsmedizin u. Mikrobiol.  
Dr. med. Dr. rer. nat. Hans-Wolfgang Schultis  
Zur Kesselschmiede 4  
**92637 Weiden**  
0961 309 150  
schultis@synlab.de  
www.mfl-weiden.synlab.de

Carl-Thiem-Klinikum Inst. für Klinische Chemie  
und Laboratoriumsdiagnostik  
Dr. med. Joachim Muche  
Thiemstr. 111  
**03048 Cottbus**  
0355 46 2840  
J.Muche@ctk.de

Thüringer Landesamt für Lebensmittelsicherheit  
und Verbraucherschutz Fachbereich  
Neugeborenencreening  
Dr. med. Rolf Bergmann  
Nordhäuser Str. 74, Haus 6  
**99089 Erfurt**  
0361 / 7409-112  
rbergmann@tlv.thueringen.de

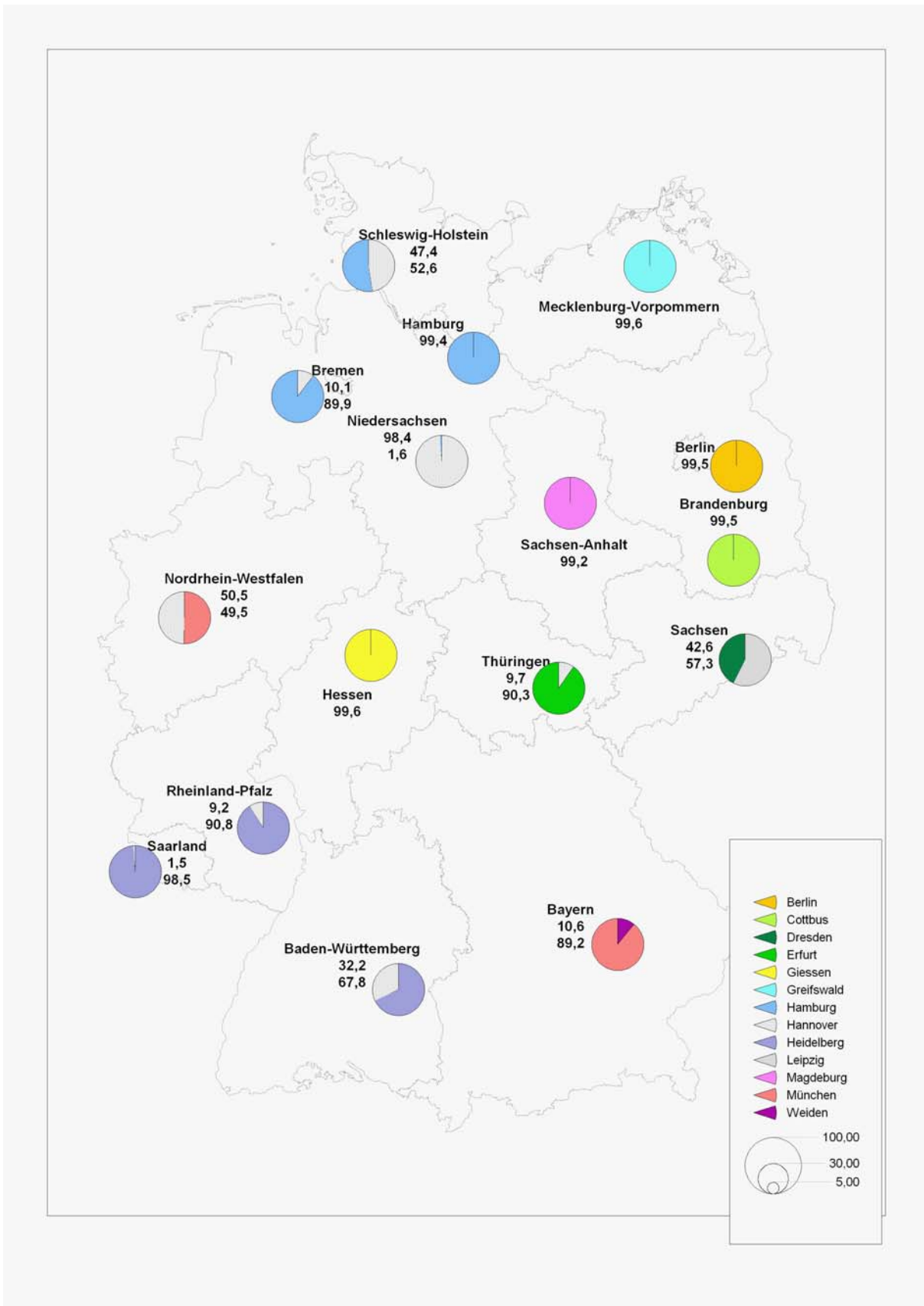
Neugeborenencreeninglabor M-V  
Prof. Dr. med. Christoph Fusch  
Soldmannstr. 15  
**17489 Greifswald**  
03834-866421  
fusch@uni-greifswald.de  
[http://www.medizin.uni-greifswald.de/kind\\_med/neugeborenencreening-](http://www.medizin.uni-greifswald.de/kind_med/neugeborenencreening-)

Screening-Labor Hannover  
Prof. Dr. med. Johannes Sander  
Postfach 911009  
**D 30430 Hannover**  
05108-92163-31  
j.sander@metabscreen.de  
www.metabscreen.de

Universitätsklinikum Leipzig, Institut für  
Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und  
Molekulare Diagnostik  
Dr. rer. nat. Uta Ceglarek  
Paul-List-Straße 15-17  
**04103 Leipzig**  
0341-97-26274, 22258  
uta.ceglarek@medizin.uni-leipzig.de

Labor Becker, Olgemöller & Kollegen  
Dr. med. Dr. rer. nat. Bernhard Olgemöller  
Ottobrunnerstr. 6  
**81737 München**  
089-450-917-342  
b.olgemoeller@labor-bo.de  
www.labor-bo.de

## Welches Bundesland wird von welchem Screeninglabor versorgt?



## Finanzierung des Screenings:

	1	2	3	4	5	6	8	9	10	11	14	Summe	Prozent
17OHP Land ganz oder Zuschuss	1		1	1								3	27%
17OHP privat*					1		1					2	18%
Galaktose KV									1			1	9%
Galaktose KKH							1	1			1	3	27%
Galaktose Kasse direkt	1	1										2	18%
Galaktose Land ganz o. Zuschuss	1											1	9%
Galaktose privat*					1		1					2	18%
GALT KV									1			1	9%
GALT Kasse direkt	1	1								1	1	4	36%
GALT KKH						1		1				2	18%
GALT Land ganz oder Zuschuss	1		1	1		1						4	36%
GALT privat*					1		1					2	18%
Biotinidase KV									1			1	9%
Biotinidase KKH							1	1				2	18%
Biotinidase Kasse direkt	1	1								1	1	4	36%
Biotinidase Land ganz o. Zuschuss	1		1	1								3	27%
Biotinidase privat*					1		1					2	18%
TMS KKH						1	1	1				3	27%
TMS Kasse direkt	1									1	1	3	27%
TMS Land ganz oder Zuschuss	1		1	1	1							4	36%
TMS Uniklinikum		1										1	9%
TMS privat*					1		1					2	18%
IRT mit KV					1							1	9%
IRT mit KKH					1		1					2	18%
IRT Drittmittel		1										1	9%
IRT privat*					1		1					2	18%
G6PD mit KKH					1		1					2	18%
G6PD mit KV					1							1	9%
G6PD privat*					1		1					2	18%

1 = ja

## Aufbewahrung der Filterpapierkarten

	3 Monate	1 Jahr	2 Jahre	3 Jahre	10 Jahre	18 Jahre
Labor						
1						x
2			x			
3					x	
4					x	
5				x		
6					x	
8		x				
9					x	
10					x	
11				x		
12	x				x	
14	x					
gesamt	2	1	1	2	6	1

X = ja

Alle Laboratorien führen ein Tracking bei Frühabnahme, Recall, und Konfirmationsdiagnostik durch

**Geburten:** 705.622

**Gesamtzahlen Erstscreening:** 728.092

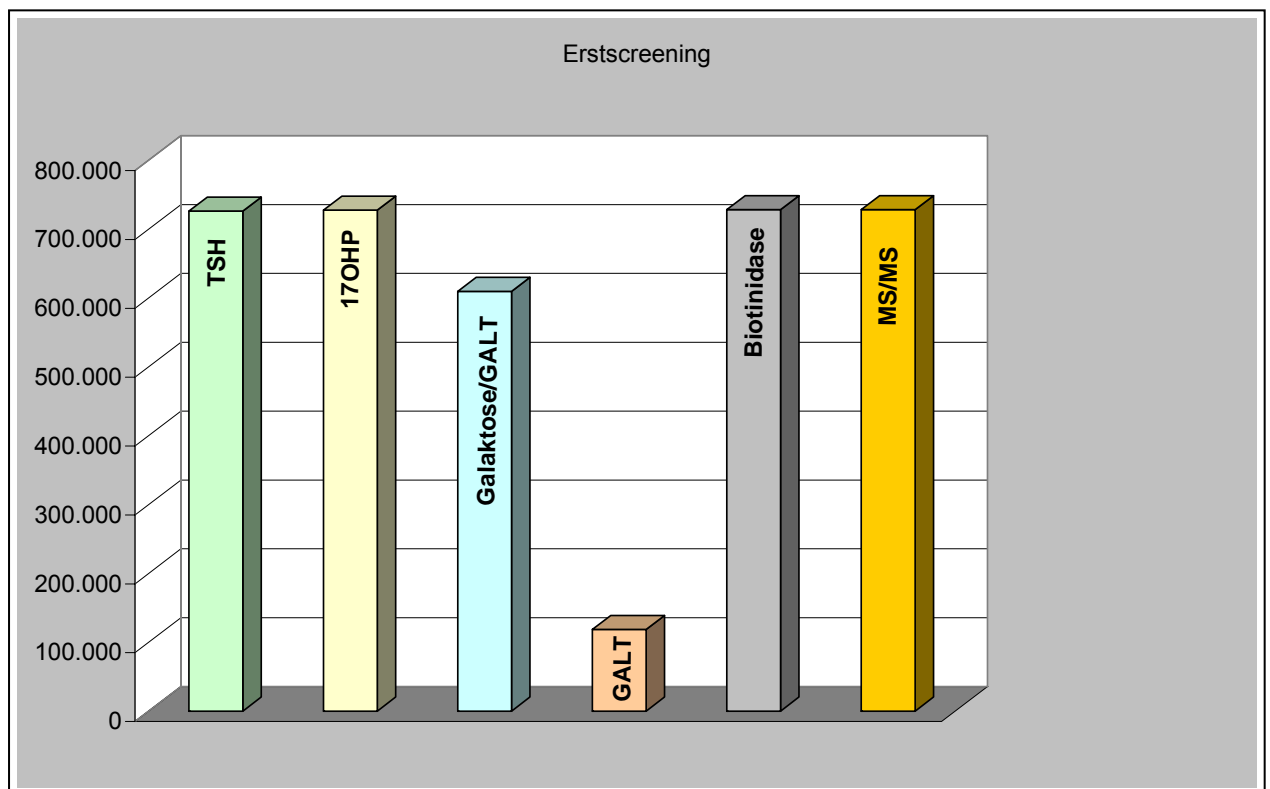
	TSH	17OHP	Galaktose/GALT	GALT	Biotinidase	TMS*
<b>Erstscreening</b>	726.046	727.599	609.533	118.559	728.092	728.092
<b>Recall</b>	979	2405	603	224	387	2123
<b>Recallrate</b>	0,13%	0,33%	0,10%	0,19%	0,05%	0,29%
<b>PPV</b>	22,68%	2,91%	2,49%	0,89%	9,30%	11,78%
<b>Patienten</b>	222	62	15	2	36	250

Die Anzahl der gescreenten Kinder liegt erheblich über der Geburtenrate.

Gründe liegen darin,

- dass bei einem Zweitscreening in einem anderen Labor, diesem nicht bekannt ist, dass bereits ein Erstscreening durchgeführt wurde und es sich bei der eingegangenen Probe um ein Zweitscreening handelt.
- dass in einigen Laboren Erst- und Zweitscreening nicht getrennt erfasst oder gemeldet werden.

Bei Hochrechnung der Zweitscreeningraten auf Basis der Daten der 8 das Zweitscreening meldenden Laboratorien unter der Annahme, dass die Zweitscreeningrate in allen Laboratorien im Mittel gleich ist ergibt sich folgende Anzahl an gescreenten Kindern: **719.319 gescreente Kinder in Deutschland**



## Zweitscreening

Zweitscreening:

Als Zweitscreening soll nur die Zweitabnahme bei einem Erstscreening vor der 36. Lebensstunde oder vor der < 32 SSW sowie eine Zweitabnahme bei mangelhafter Probenqualität gewertet werden.

Recall:

Ein Recall ist nur die Kontrolle eines auffälligen Befundes

Nur 8 Laboratorien geben Werte für das Zweitscreening an

	Erstscreening	Zweitscreening	Rate
<b>TSH</b>	439.800	13.324	3,03%
<b>17OHP</b>	441.353	13.824	3,13%
<b>Galaktose/GALT</b>	399.855	10.739	2,69%
<b>GALT</b>	344.036	9.094	2,64%
<b>Biotinidase</b>	441.846	12.424	2,81%
<b>MS/MS*</b>	456.286	14.004	3,07%
<b>Gesamt</b>	2.523.176	73.409	2,91%

\* summarisch (alle Zielkrankheiten)

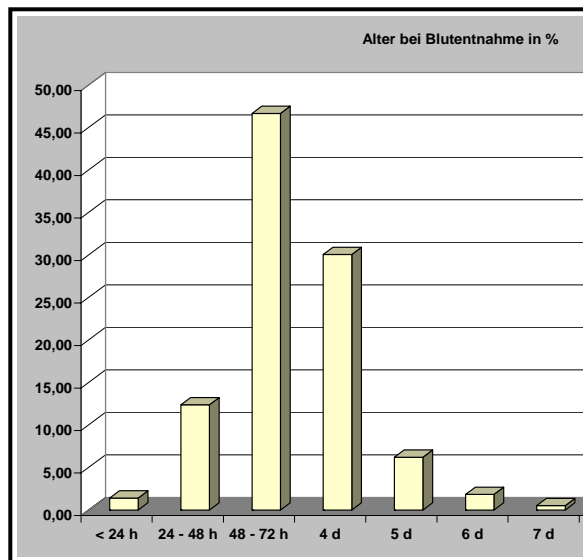
Labor	Erstscreening	Zweitscreening	Rate %
<b>Berlin</b>	31.056	3.629	11,69
<b>Dresden</b>	14.026	941	6,71
<b>Erfurt</b>	14.964	1.039	6,94
<b>Giessen</b>	55.632	643	1,16
<b>Greifswald</b>	13.025	807	6,2
<b>Heidelberg</b>	106.736	3.588	3,36
<b>Magdeburg</b>	17.160	595	3,47
<b>München</b>	190.690	2.353	1,23
<b>Weiden</b>	15.717	542	3,45
<b>gesamt</b>	459.006	14.137	3,08

Die Zweitscreeningrate differiert erheblich zwischen den einzelnen Laboratorien.

Vermutlich werden von einzelnen Laboren kontrollbedürftige Befunde mit eingerechnet. Die Zweitscreeningrate ist abhängig von der Anzahl der ambulanten Entbindungen (< 36 Stunden) und der Anzahl der Frühgeburten (< 32 SSW), die in einem Labor gescreent werden.

## Alter bei Blutentnahme

Alter bei Blutentnahme in %	
< 24 h	1,41
24 - 48 h	12,39
48 - 72 h	46,66
4 d	30,06
5 d	6,21
6 d	1,84
7 d	0,52
8 d	0,23
9 d	0,12
10 d	0,26
> 10 d	0,26



Das empfohlene Alter für die Blutentnahme liegt zwischen 36. und 72. Lebensstunde

## Alter bei Blutentnahme in Prozent

	24 - 48 h	48 - 72 h	4 d	5 d
Berlin	14,52	45,82	22,54	5,97
Cottbus	9,40	50,80	29,60	5,40
Dresden	7,36	81,40	7,23	0,78
Erfurt	16,90	52,70	20,20	6,70
Giessen	9,96	18,85	53,55	14,69
Greifswald	10,24	39,62	31,11	11,48
Hannover	2,99	39,34	45,68	7,46
Heidelberg	6,82	53,33	26,90	7,66
Leipzig	13,43	66,62	15,33	1,70
Magdeburg	10,49	69,25	13,55	3,43
München	17,50	81,20	0,00	0,00
Weiden	37,64	56,35	4,12	0,58

## Methoden

Parameter, die in der MS/MS für die Befundung der jeweiligen Zielkrankheit herangezogen werden.

x= Leitparameter, muss pathologisch sein    x = Zusatzparameter, kann pathologisch sein

Die Zahlen stammen aus den Angaben von 11 Labors

### Parameter für PKU / HPA

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
Phe	X	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	11
Tyr		x								x		2
Phe/Tyr	X	x	x	x		x		x	x	x	x	9

### Parameter für MCAD

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
C6	x	x		x	x	x			x	x		7
C8	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	11
C8/C10	x	x		x		x	x		x	x	x	8
C8/C12	x	x		x					x	x		5
C8/C16								x				1
C10	x	x		x		x			x	x		6
C10:1	x	x		x		x			x			5
C8/C2	x			x		x			x			4
C8/C6										x		1

## Parameter für MSUD

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
Ala										X		1
Val	X	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	11
Leu/Ile	X	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	11
Fischer-Q. Leu/Ile:Phe										X		1
Val/Phe										X	x	2
Leulle/Ala	X	x		x					x			4

## Parameter für VLCAD

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
C12										X		1
C14	x	x	x	x	x				x	X	x	8
C14:1	x	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	11
C16:1								x				1
C14:2	x			x	x				x	X		5
C14:1/C16		x		x					x			3
C14/C4											x	1
C14:1/C4										x	x	2

## Parameter für LHCAD

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
C14:1						x						1
C14OH										x		1
C16OH	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	11
C16:1OH										x	x	2
C18OH	x	x		x	x			x	x		x	7
C18:1OH	x	x	x	x	x	x	x		x	x	x	10
C18:2OH						x						1
C16OH/C16									x			1

### Parameter für Carnitinacyl-Carnitin-Translokase-Mangel

	Berlin	Dresden	Giessen	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
AC ges							x				1
fr. Carn. C0	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	10
C16	x	x	x	x				x	x	x	7
C16:1			x						x		2
C18	x	x	x	x				x	x	x	7
C18:1	x	x	x	x				x	x		6
(C16+C18:1)/C2	x				x			x			3
C18:2			x								1
C0/(C16+C18)				x							1
C/(C16+C18:1) ???						x					1

### Parameter für CPT I

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
fr. Carn. C0	x	x	x	x	x	x	x	x	X	x	10
C8			x ???								1 ???
C16	x	x	x	x				x		x	6
C18	x	x		x				x		x	5
C18:1	x	x						x			3
C16/C2							x				1
(C16+C18:1)/C2		x									1
C0/(C16+C18)	x			x	x	x		x	X		6

### Parameter für IVA

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
C5	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	11
C5/C2		x		x		x						3
C5/C3								x		x	x	3
C5/C8	x	x		x	x				x	x		6
C5/C4	x			x					x	x		4

## Parameter für CPT II

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hannover	Heidelberg	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
fr. Carn. C0	x	x	x	x	x	x	x	x	x	9
C16	x	x	x	x			x	x	x	7
C16:1			x					x		2
C18	x	x	x	x			x	x	x	7
C18:1	x	x	x	x			x	x		6
(C16+C18:1)/C2	x				x		x			3
C18:2			x							1
C0/(C16+C18)				x		x				2

## Parameter für GA I

	Berlin	Dresden	Giessen	Greifswald	Hamburg	Hannover	Heidelberg	Leipzig	Magdeburg	München	Weiden	Gesamt
C5DC	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	11
C5DC/C8	x	x		x	x				x	x	x	7
C5DC/C16								x		x	x	3
C5DC/C2	x											1
C5DC/C4	x									x		2
C5DC/C12	x	x							x			3
C5DC/C18							x					1

Glut= C5DC gesetzt (Labor Giessen, Leipzig)

Glut/C16=C5DC/C16 gesetzt (Labor Leipzig 10)

GA =C5DC gesetzt (Labor Weiden)

GA/C8 = C5DC/C8 gesetzt, (Labor Weiden)

GA/C16 = C5DC/C16 gesetzt (Labor Weiden)

## Ergebnisse Neugeborenencreening 2004

Die Angaben der Labore wurden durch einen Endokrinologen bzw. Stoffwechselspezialisten auf Plausibilität überprüft.

Unklare Fälle gingen nicht in die Zahl der gefundenen Patienten und in die Berechnung von PPV und Prävalenz ein.

### Screening gesamt:

	Erstscreening	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ	
					sicher	wahrscheinlich	unklar			
TSH	726.046	0,13%	22,68%	222	222	61	1:	3.270		
AGS	727.599	0,33%	2,91%	62	62	21	1:	11.735		
Galaktosämie	728.092	0,11%	2,06%	17	15	2	1	1:	40.450	1
Biotinidase	728.092	0,05%	9,30%	36	36			1:	20.225	
schwer partiell				13	13			1:	56.007	
				22	22			1:	33.095	
PHE	728.092	0,05%	43,18%	158	158	2	1:	4.608		
PKU				92	92	1	1:	7.914		
HPA				89	92	1	1:	8.181		
BH4-Def.				1	1		1:	728.092		
MSUD	728.092	0,03%	3,26%	4	4		1:	145.618	1	
MCAD	728.092	0,03%	19,28%	63	53	10	7	1:	11.557	
VLCAD	728.092	0,04%	1,77%	4	2	2	1	1:	182.023	
LCHAD/mTFP	728.092	0,002%		4	2	2		1:	182.023	
CPT I	728.092	0,002%								
CPT II / CACT	728.092	0,02%		1	1			1:	728.092	
GA I	728.092	0,06%	0,61%	6	6			1:	121.349	
IVA	728.092	0,02%	6,25%	10	9	1	1	1:	72.809	
<b>MS/MS gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,29%</b>	<b>11,78%</b>	<b>250</b>	<b>235</b>	<b>15</b>	<b>11</b>	<b>1:</b>	<b>2.901</b>	<b>1</b>
<b>Screening gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,92%</b>	<b>4,51%</b>	<b>303</b>	<b>286</b>	<b>17</b>	<b>12</b>	<b>1:</b>	<b>2.387</b>	<b>2</b>

*kursiv: Berechnung auf Basis der Labors, die Recallraten angegeben haben*  
die differierenden Erstscreeningzahlen erklären sich aus dem Probensplitting

## Hypothyreose

	TSH / Hypothyreose				
	Erstscreening	Recallrate	PPV	gefunden Patienten	Prävalenz
Berlin	31.056	0,60%	4,84%	8	1: 3.882
Cottbus	15.559	0,04%	100,00%	6	1: 2.593
Dresden	14.026	0,04%	100,00%	6	1: 2.338
Erfurt	13.411	0,45%	14,75%	4	1: 3.353
Giessen	55.632	0,31%	10,00%	16	1: 3.477
Greifswald	13.025	0,05%	42,86%	3	1: 4.342
Hamburg	40.552	0,09%	37,14%	10	1: 4.055
Hannover	194.143	0,14%	34,41%	67	1: 2.898
Heidelberg	106.243	0,08%	39,36%	33	1: 3.219
Leipzig	18.850	0,03%	100,00%	5	1: 3.770
Magdeburg	17.142	0,09%	66,67%	8	1: 2.143
München	190.690	0,06%	59,09%	53	1: 3.598
Weiden	15.717	0,06%	30,00%	3	1: 5.239
<b>Gesamt</b>	<b>726.046</b>	<b>0,13%</b>	<b>22,67%</b>	<b>222</b>	<b>1: 3.270</b>

Schwankung der Prävalenz von 1:2.143 bis 1:5.239

## AGS

	17OHP / AGS				
	Erstscreening	Recallrate	PPV	gefunden Patienten	Prävalenz
Berlin	31.056	0,32%	2,04%	2	1: 15.528
Cottbus	15.559	0,36%	3,57%	2	1: 7.780
Dresden	14.026	0,06%	22,22%	2	1: 7.013
Erfurt	14.964	0,53%	5,00%	3	1: 4.988
Giessen	55.632	0,24%	0,74%	1	1: 55.632
Greifswald	13.025	0,18%	4,00%	1	1: 13.025
Hamburg	40.552	0,55%	4,50%	7	1: 5.793
Hannover	194.143	0,21%	18,25%	16	1: 12.134
Heidelberg	106.243	0,49%	1,41%	7	1: 15.178
Leipzig	18.850	0,18%	2,94%	1	1: 18.850
Magdeburg	17.142	0,05%			
München	190.690	0,41%	2,32%	16	1: 11.918
Weiden	15.717	0,29%	8,89%	4	1: 3.929
<b>Gesamt</b>	<b>727.599</b>	<b>0,33%</b>	<b>2,57%</b>	<b>62</b>	<b>1: 11.735</b>

Schwankung der Prävalenz von 1: 3.929 bis 1: 55.632

## Galaktosämie

	Erstscreening	Recallrate	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
				sicher	wahrscheinlich	unklar		
<b>Galaktose/GALT</b>								
Berlin	31.056	0,17%	1	1			1: 31.056	
Cottbus	15.559	0,31%	1	1			1: 15.559	
Giessen	55.632	0,17%	0		1			
Hannover	194.143	0,14%	5	5			1: 38.829	
Heidelberg	106.736	0,07%	5	5			1: 17.789	1
München	190.690	0,03%	3	2	1		1: 63.563	
Weiden	15.717	0,10%	0					
	<b>609.533</b>	<b>0,10%</b>	<b>15</b>	<b>13</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1: 38.096</b>	<b>1</b>
<b>GALT</b>								
Dresden	14.026	0,12%	0					
Erfurt	14.964	0,39%	0					
Greifswald	13.025	0,15%	0					
Hamburg	40.552	0,23%	0					
Leipzig	18.850	0,16%	1	1			1: 18.850	
Magdeburg	17.142	0,04%	1	1			1: 17.142	
	<b>118.559</b>	<b>0,19%</b>	<b>2</b>	<b>2</b>			<b>1: 59.280</b>	
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,11%</b>	<b>17</b>	<b>15</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1: 40.450</b>	<b>1</b>
<b>Galaktosämie - Varianten</b>								
Berlin	31.056	0,17%	10	10			1: 3.106 8 D2/G, 2 N/G D2/D2	
Cottbus	15.559	0,31%	0	0	6		1: 2.593 k.A.	
Dresden	14.026	0,12%	2	2			1: 7.013 2 D2/G	
Erfurt	14.964	0,39%	24	24			1: 624 3 D2/G, 21 N/G D2/D2 N/D2 (davon 3 mit Diät)	
Giessen	55.632	0,17%	6	6			1: 9.272 6 D2/G	
Hannover	194.143	0,14%	25	25	2		1: 7.190 17 (1) D2/G, 8 (1) N/G D2/D2	
Leipzig	18.850	0,16%	7	7			1: 2.693 5 D2/G, 2 N/D2 D2/D2	
Magdeburg	17.142	0,04%	4	4	1		1: 3.428 4 D2/G	
Weiden	15.717	0,10%	2	2			1: 7.859 2 D2/G	
<b>Gesamt</b>			<b>80</b>	<b>80</b>	<b>9</b>		<b>47 D2/G, 33 N/G D2/D2 N/G</b>	
<b>Epimerase</b>								
1	31.056	0,17%	1	1				
8	194.143	0,14%	2	2				
14	15.717	0,10%	2	2				
<b>Gesamt</b>			<b>5</b>	<b>5</b>				
<b>Kinase</b>								
8	194.143	0,14%	1	1				

Bei Epimerase, Kinase und Varianten können keine Gesamtangaben über Erstscreening, Recalls und Prävalenz gemacht werden bzw. sind nicht sinnvoll, da diese Konditionen keine Zielkrankheiten darstellen und deshalb mit positiven Erstbefunden durch die Labors unterschiedlich umgegangen wird.

## Biotinidase

	Erstscreenin	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	0,03%	0,00%	0					
Cottbus	15.559	0,01%	0,00%	0					
Dresden	14.026	0,09%	33,33%	4	4		1:	3.507	
	<i>schwer</i>				4	4			
Erfurt	14.964	0,17%	11,54%	3	3		1:	4.988	
	<i>partiell</i>				3	3			
Giessen	55.632	0,01%	0,00%	0					
Greifswald	13.025	0,05%	0,00%	0					
Hamburg	40.552	0,13%	0,00%	0					
Hannover	194.143	0,12%	10,21%	24	24		1:	8.089	
	<i>schwer</i>				6	6			
	<i>partiell</i>				18	18			
Heidelberg	106.736	0,00%	0,00%	0					
Leipzig	18.850	0,01%	50,00%	1	1		1:	18.850	
	<i>partiell</i>				1	1			
Magdeburg	17.142	0,01%	0,00%	0					
München	190.690	0,02%	11,76%	4	4		1:	47.673	
	<i>schwer</i>				3	3			
	<i>partiell</i>				1	1			
Weiden	15.717	0,01%	0,00%	0					
<b>Gesamt</b>	<b>Biotinidase</b>	<b>728.092</b>	<b>0,05%</b>	<b>9,30%</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	<b>1:</b>	<b>20.225</b>	
	<i>schwer</i>				<b>13</b>	<b>13</b>	<b>1:</b>	<b>56.007</b>	
	<i>partiell</i>				<b>22</b>	<b>22</b>	<b>1:</b>	<b>33.095</b>	

Schwerer Biotinidasemangel < 10% Restaktivität

partieller Biotinidasemangel > 10% Restaktivität

MS / MS

	Erstscreenin	Recall	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
						sicher	wahrscheinlich	unklar		
<b>Berlin</b>	31.056	182	0,59%	8,24%	15	15			1: 1.941	1
<b>Cottbus</b>	15.559	61	0,39%	18,03%	11	11			1: 1.414	
<b>Dresden</b>	14.026	42	0,30%	11,90%	5	5			1: 2.805	
<b>Erfurt</b>	14.964	143	0,96%	4,90%	7	7			1: 2.138	
<b>Giessen</b>	55.632	93	0,17%	13,98%	13	13		1	1: 4.279	
<b>Greifswald</b>	13.025	33	0,25%	6,06%	2	2			1: 6.513	
<b>Hamburg</b>	40.552	280	0,69%	6,07%	17	11	6	1	1: 2.385	
<b>Hannover</b>	194.143	643	0,33%	11,35%	73	72	1		1: 2.659	
<b>Heidelberg</b>	106.736	268	0,25%	8,96%	24	21	3	3	1: 4.447	
<b>Leipzig</b>	18.850	31	0,16%	35,48%	11	11			1: 1.714	
<b>Magdeburg</b>	17.142	21	0,12%	33,33%	7	7			1: 2.449	
<b>München</b>	190.690	314	0,16%	20,06%	63	58	5	6	1: 3.027	
<b>Weiden</b>	15.717	12	0,08%	16,67%	2	2			1: 7.859	
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>2.123</b>	<b>0,29%</b>	<b>11,78%</b>	<b>250</b>	<b>235</b>	<b>15</b>	<b>11</b>	<b>1: 2.901</b>	<b>1</b>

## Hyperphenylalaninämien

		Erstscreening	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
						sicher	wahrscheinlich	unklar		
<b>Berlin</b>		31.056	0,11%	34,29%	12	12			1:	2.588
	PKU					5	5			
	HPA					7	7			
<b>Cottbus</b>		15.559	0,03%	100,00%	5	5			1:	3.112
	PKU					4	4			
	HPA					1	1			
<b>Dresden</b>		14.026	0,04%	80,00%	4	4			1:	3.507
	PKU					2	2			
	HPA					2	2			
<b>Erfurt</b>		14.964			5	5			1:	2.993
	PKU					3	3			
	HPA					2	2			
<b>Giessen</b>		55.632	0,02%	53,85%	7	7			1:	7.947
	PKU					4	4			
	HPA					3	3			
<b>Greifswald</b>		13.025	0,05%	33,33%	2	2			1:	6.513
	PKU					1	1			
	HPA					1	1			
<b>Hamburg</b>		40.552	0,10%	21,95%	9	9			1:	4.506
	PKU					4	4			
	HPA					5	5			
<b>Hannover</b>		194.143			39	39			1:	4.978
	PKU					21	21			
	HPA					18	18			
<b>Heidelberg</b>		106.736	0,05%	27,59%	16	16	2		1:	6.671
	PKU					7	7	1		
	HPA					9	9	1		
<b>Leipzig</b>		18.850	0,06%	81,82%	9	9			1:	2.094
	PKU					5	5			
	HPA					4	4			
<b>Magdeburg</b>		17.142	0,04%	100,00%	7	7			1:	2.449
	PKU					6	6			
	HPA					1	1			
<b>München</b>		190.690	0,04%	53,95%	41	41			1:	4.651
	PKU					28	28			
	HPA					12	12			
	BH4-Def.					1	1			
<b>Weiden</b>		15.717	0,04%	28,57%	2	2			1:	7.859
	PKU					2	2			
<b>Gesamt</b>	<b>PHE</b>	<b>728.092</b>	<b>0,05%</b>	<b>43,18%</b>	<b>158</b>	<b>158</b>	<b>2</b>		<b>1:</b>	<b>4.608</b>
	PKU					92	92	1	1:	7.914
	HPA					89	92	1	1:	8.181
	BH4-Def. (DHPR-Mangel)					1	1	1	1:	728.092
<b>Anteil m. Recall-Angaben</b>		<b>518.985</b>	<b>0,05%</b>	<b>43,18%</b>	<b>114</b>					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

## MSUD

	Erstscreening	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	0,04%	7,69%	1	1		1: 15.528	1	
Cottbus	15.559	0,01%	0,00%	0					
Dresden	14.026	0,03%	0,00%	0					
Erfurt	14.964			0					
Giessen	55.632	0,10%	0,00%	0					
Greifswald	13.025	0,04%	0,00%	0					
Hamburg	40.552			0					
Hannover	194.143			0					
Heidelberg	106.736	0,01%	28,57%	2	2		1: 53.368		
Leipzig	18.850	0,01%	0,00%	0					
Magdeburg	17.142	0,02%	0,00%	0					
München	190.690			1	1		1: 190.690		
Weiden	15.717	0,01%	0,00%	0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,03%</b>	<b>3,26%</b>	<b>4</b>	<b>4</b>		<b>1: 145.618</b>	<b>1</b>	
Anteil m. Recall-Angaben	287.743	<b>0,03%</b>	<b>3,26%</b>	3					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

## MCAD

	Erstscreening	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	0,08%	4,00%	1	1			1:	31.056
Cottbus	15.559	0,12%	27,78%	5	5			1:	3.112
Dresden	14.026	0,04%	20,00%	1	1			1:	14.026
Erfurt	14.964			1	1			1:	14.964
Giessen	55.632	0,02%	36,36%	4	4		1	1:	13.908
Greifswald	13.025	0,08%	0,00%	0					
Hamburg	40.552			6	2	4	1	1:	6.759
Hannover	194.143			24	24			1:	8.089
Heidelberg	106.736	0,01%	42,86%	3	1	2		1:	35.579
Leipzig	18.850	0,02%	66,67%	2	2			1:	9.425
Magdeburg	17.142	0,01%	0,00%	0					
München	190.690			16	12	4	5	1:	11.918
Weiden	15.717	0,01%	0,00%	0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,03%</b>	<b>19,28%</b>	<b>63</b>	<b>53</b>	<b>10</b>	<b>7</b>	<b>1:</b>	<b>11.557</b>
Anteil m.Recall-Angaben	287.743	<b>0,03%</b>	<b>19,28%</b>	16					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

keine Unterscheidung zwischen schweren und milden MCAD-Defekten

## VLCAD

	Erstscreening	Recall	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
						sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	9	0,03%	11,11%	1	1			1: 31.056	
Cottbus	15.559	5	0,03%	0,00%	0					
Dresden	14.026	18	0,13%	0,00%	0					
Erfurt	14.964	k.A.			0					
Giessen	55.632	2	0,00%	0,00%	0					
Greifswald	13.025	2	0,02%	0,00%	0					
Hamburg	40.552	k.A.			1	1		1:	40.552	
Hannover	194.143	k.A.			1	1		1:	194.143	
Heidelberg	106.736	76	0,07%	1,32%	1	1		1:	106.736	
Leipzig	18.850	0	0,00%		0					
Magdeburg	17.142	0	0,00%		0					
München	190.690	k.A.			0		1			
Weiden	15.717	1	0,01%	0,00%	0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>113</b>	<b>0,04%</b>	<b>1,77%</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1: 182.023</b>	
Anteil m. Recall Angaben	287.743	113	<b>0,04%</b>	<b>1,77%</b>	2					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

es liegen Daten vor, die darauf hinweisen, dass bei nachgewiesenem VLCAD nach positivem Erstscreening der Recall normal war (Spiekerkötter)

daraus ergibt sich die Frage, wie bei negativem Recall Ergebnis zu verfahren ist

LCHAD/mTFP

	Erstscreening	Recall	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
						sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	1	0,00%		0					
Cottbus	15.559	3	0,02%		0					
Dresden	14.026	0	0,00%		0					
Erfurt	14.964	k.A.			0					
Giessen	55.632	2	0,00%		0					
Greifswald	13.025	0	0,00%		0					
Hamburg	40.552	k.A.			1	1		1: 40.552		
Hannover	194.143	k.A.			2	2		1: 97.072		
Heidelberg	106.736	1	0,00%		0					
Leipzig	18.850	0	0,00%		0					
Magdeburg	17.142	0	0,00%		0					
München	190.690	k.A.			1	1		1: 190.690		
Weiden	15.717	0	0,00%		0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>7</b>	<b>0,002%</b>		<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>1: 182.023</b>	
Anteil m. Recall Angaben	287.743	7	0,002%	0,00%	0					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

1 mTFP-Defekt / 3 LCHAD

PPV kann nicht berechnet werden, da unter denen mit Recall-Angabe kein positiver Fall dabei war

## CPT I

	Erstscreening	Recall	Recallrate	PPV	Patienten gefunden
Berlin	31.056	2	0,01%		0
Cottbus	15.559	0	0,00%		0
Dresden	14.026	1	0,01%		0
Erfurt	14.964	k.A.			0
Giessen	55.632	2	0,00%		0
Greifswald	13.025	1	0,01%		0
Hamburg	40.552	k.A.			0
Hannover	194.143	k.A.			0
Heidelberg	106.736	1	0,00%		0
Leipzig	18.850	0	0,00%		0
Magdeburg	17.142	0	0,00%		0
München	190.690	k.A.			0
Weiden	15.717	0	0,00%		0
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>7</b>	<b>0,002%</b>		<b>0</b>
Anteil m. Recall-Angaben	287.743	7	<b>0,002%</b>		0

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

CPT II / CACT

	Erstscreening	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlich	unklar		
Berlin	31.056	0,10%		0					
Cottbus	15.559	0,00%		0					
Dresden	14.026	0,01%		0					
Erfurt	14.964			0					
Giessen	55.632	0,00%		0					
Greifswald	13.025	0,01%		0					
Hamburg	40.552			0					
Hannover	194.143			1	1		1:	194.143	
Heidelberg	106.736	0,01%		0					
Leipzig	18.850	0,07%		0					
Magdeburg	17.142	0,00%		0					
München	190.690			0					
Weiden	15.717	0,01%		0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,02%</b>		<b>1</b>	<b>1</b>		<b>1:</b>	<b>728.092</b>	
Anteil m. RecallAngaben	287.743	<b>0,02%</b>	0,00%	0					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall  
 der eine Fall ist ein CPT II

GA I

	Erstscreenin	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlic	unklar		
Berlin	31.056	0,19%		0					
Cottbus	15.559	0,10%		0					
Dresden	14.026	0,00%		0					
Erfurt	14.964			0					
Giessen	55.632	0,01%		0					
Greifswald	13.025	0,02%		0					
Hamburg	40.552			0					
Hannover	194.143			3	3		1:	64.714	
Heidelberg	106.736	0,08%	1,20%	1	1		1:	106.736	
Leipzig	18.850	0,00%		0					
Magdeburg	17.142	0,02%		0					
München	190.690			2	2		1:	95.345	
Weiden	15.717	0,00%		0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,06%</b>	<b>0,61%</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1:</b>	<b>121.349</b>
Anteil m. Recall-Angaben	287.743	<b>0,06%</b>	<b>0,61%</b>	1					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

# IVA

	Erstscreenin	Recallrate	PPV	Patienten gefunden	Validität			Prävalenz	falsch negativ
					sicher	wahrscheinlic	unklar		
<b>Berlin</b>	31.056	0,03%		0					
<b>Cottbus</b>	15.559	0,09%	7,14%	1	1			1: 15.559	
<b>Dresden</b>	14.026	0,06%		0					
<b>Erfurt</b>	14.964			1	1			1: 14.964	
<b>Giessen</b>	55.632	0,00%	100,00%	2	2			1: 27.816	
<b>Greifswald</b>	13.025	0,05%		0					
<b>Hamburg</b>	40.552			0					
<b>Hannover</b>	194.143			3	2	1		1: 64.714	
<b>Heidelberg</b>	106.736	0,02%	5,26%	1	1		1	1: 106.736	
<b>Leipzig</b>	18.850	0,01%		0					
<b>Magdeburg</b>	17.142	0,03%		0					
<b>München</b>	190.690			2	2			1: 95.345	
<b>Weiden</b>	15.717	0,00%		0					
<b>Gesamt</b>	<b>728.092</b>	<b>0,02%</b>	<b>6,25%</b>	<b>10</b>	<b>9</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1: 72.809</b>	
Anteil m. Recall-Angaben	287.743	<b>0,02%</b>	<b>6,25%</b>	4					

Recallraten und PPV berechnet auf Basis der Labore mit Angaben zu Recall

von den 10 Fällen mindestens 4 milde Formen

## MS/MS - nicht in den Richtlinien empfohlene Krankheiten

Diese Daten wurden nicht auf Plausibilität überprüft.

		Erstscreening	Recall	Recallrate	Patienten gefunden
<b>Tyrosin</b>					
Berlin	Tyrosinose	31.056	92	0,30%	0
Cottbus	Tyrosin	15.559	10	0,06%	0
Erfurt	Tyrosinstoffwechselstörung	14.964	k.A.		0
Greifswald	Tyrosinämie	13.025	1	0,01%	0
Heidelberg	Tyr 1	106.736	57	0,05%	0
Leipzig	Tyrosinose	18.850	8	0,04%	0
Weiden	Tyr	15.717	17	0,11%	0
<b>Gesamt</b>		<b>215.907</b>	<b>185</b>	<b>0,09%</b>	<b>0</b>
<b>Zitrullinämie</b>					
Berlin	Citrullinämie	31.056	2	0,01%	1
Giessen	Citrullinämie	55.632	26	0,05%	2
Greifswald	Citrullinämie	13.025	2	0,02%	0
Hannover	Citrullinämie	194.143	k.A.		3
Heidelberg	Citrullinämie	106.736	4	0,00%	1
Leipzig	Citrullinämie	18.850	2	0,01%	0
München	Citrullinämie	190.690			2
<b>Gesamt</b>		<b>610.132</b>			<b>9</b>
<b>Argininosuccinat-Lyase</b>					
Erfurt	Argininbernsteinsäurekrankl	14.964	k.A.		1
Hannover	Argininosucc.	194.143	k.A.		1
<b>Gesamt</b>		<b>209.107</b>			<b>2</b>
<b>Methionin</b>					
Giessen	Homocystinurie	55.632	2	0,00%	1
<b>Carnitinmangel</b>					
Berlin	Carnitinmangel	31.056	28	0,09%	0
Dresden	C0-Mangel	14.026	1	0,01%	0
Greifswald	Carnitinmangel	13.025	3	0,02%	0
Heidelberg	CTD	106.736	6	0,01%	1
Leipzig	CTD	18.850	6		2
Magdeburg	C0 und/oder AC zu niedrig	17.142	3	0,02%	0
München	Carnitin-Transporter	190.690	k.A.		1
<b>Gesamt</b>		<b>391.525</b>			<b>4</b>
<b>Mult. AcCo-A DH</b>					
Berlin	GA II	31.056	1	0,00%	1
München	MAD	190.690	k.A.		1
<b>Gesamt</b>		<b>221.746</b>			<b>2</b>

		Erstscreening	Recall	Recallrate	Patienten gefunden
<b>C3-Carnitin</b>					
Berlin	PA / MMA	31.056	29	0,09%	1
Cottbus	Propionacidurie	15.559	13	0,08%	0
Dresden	C3	6.824	12	0,18%	0
Giessen	Propionazidämie	55.632	2	0,00%	1
Greifswald	Propionacidämie	13.025	8	0,06%	0
Hannover	PA	194.143	k.A.		3
Hannover	MMA				2
Heidelberg	PA	106.736	125	0,12%	1
Leipzig	Propionacidurie	18.850	8	0,04%	0
München	PA/MMA	190.690	k.A.		5
Weiden	PA	15.717	21	0,13%	1
<b>Gesamt</b>		<b>648.232</b>			<b>14</b>
<b>C4-Carnitin</b>					
Cottbus	SCAD	15.559	2	0,01%	0
Hannover	SCAD	194.143	k.A.		2
Heidelberg	SCAD	106.736	9	0,01%	0
<b>Gesamt</b>		<b>316.438</b>			<b>2</b>
<b>C5-Carnitin</b>					
München	SBCAD	190.690	k.A.		1
<b>C5OH-Carnitin</b>					
Berlin	3-MCC / HMG-CoA-L. / $\beta$ -K $\epsilon$	31.056	23	0,07%	0
Cottbus	3MCC	15.559	3	0,02%	0
Erfurt	3-MCC-Mangel	14.964	k.A.		2
Giessen	3-MCC	55.632	39	0,07%	1
Greifswald	3-MCC	13.025	2	0,02%	0
Hamburg	HydroxyIVA	40.552	k.A.		1
Hannover	MCC-Mangel	194.143	k.A.		1
Leipzig	3-MCC/HMG/HC	18.850	10	0,05%	4
München	$\beta$ -Keto-Thiolase	190.690	k.A.		1
Weiden	3-MCC	15.717	5	0,03%	0
<b>Gesamt</b>		<b>590.188</b>			<b>10</b>

## Sonstige Zielkrankheiten

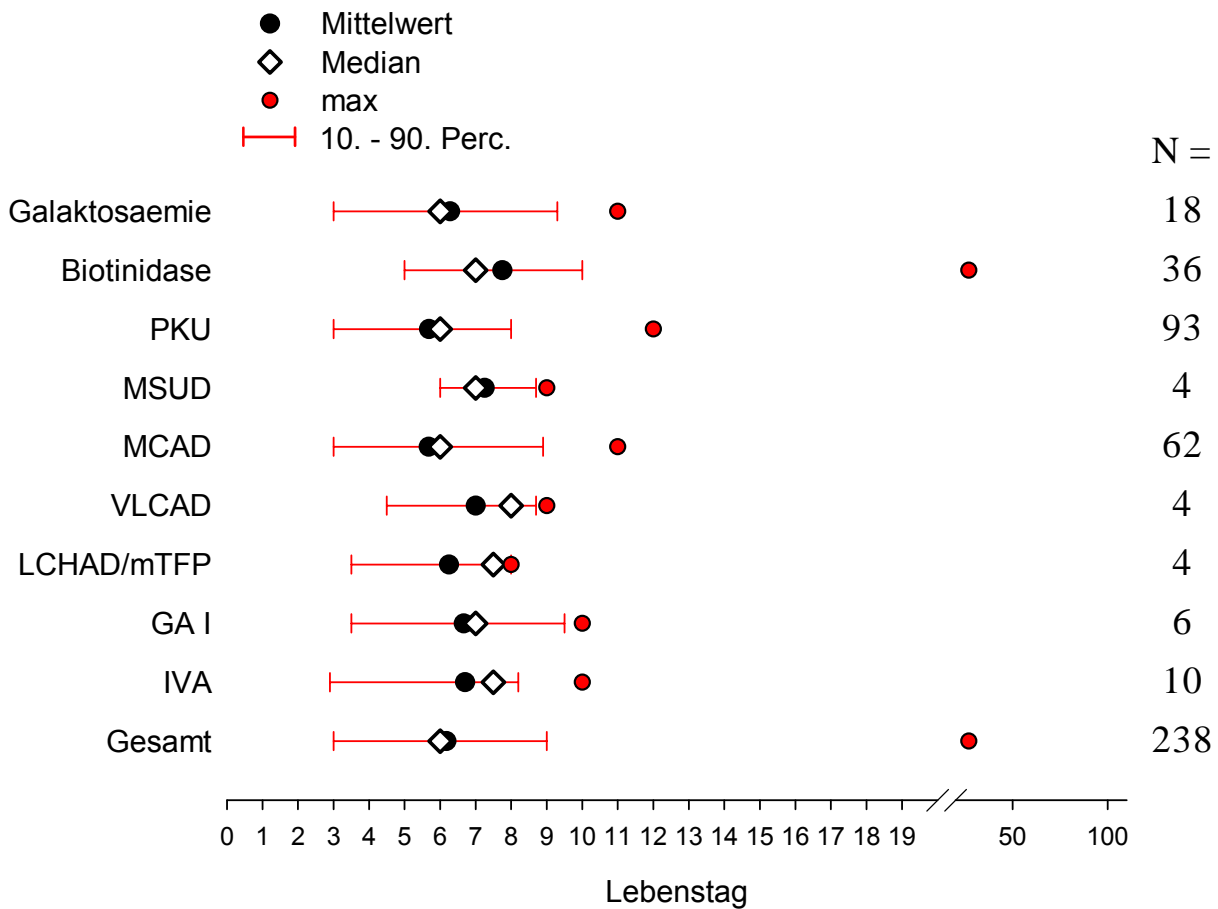
		Erstscreenin	Recall	Recallrate	Patienten gefunden
<b>Mukoviszidose</b>					
Dresden	IRT	14026	k.A.		3
Giessen	IRT	28380	200	0,70%	10
Hannover	IRT	3416	26	0,76%	7
<b>Gesamt</b>		<b>45.822</b>			<b>20</b>
<b>G6PD</b>					
Giessen	G6PD	13121	45	0,34%	29
Hannover	G6PD	194143	568	0,29%	314
<b>Gesamt</b>		<b>207.264</b>	<b>613</b>	<b>0,30%</b>	<b>343</b>
<b>Lues-AK</b>					
Hannover	Lues-AK	194143	467	0,24%	28

## Zeitintervalle (Prozessgeschwindigkeit)

Die Angaben zu Zeitpunkt von Screeningbefund (N=238), Recallbefund (N=114) und Therapiebeginn wurden von allen bestätigten Fällen mit einer therapiebedürftigen Krankheit (N=238) (also nicht HPA, Galaktosämivarianten usw.) ausgewertet und auf Zielkrankheiten und auf Laboratorien bezogen dargestellt.

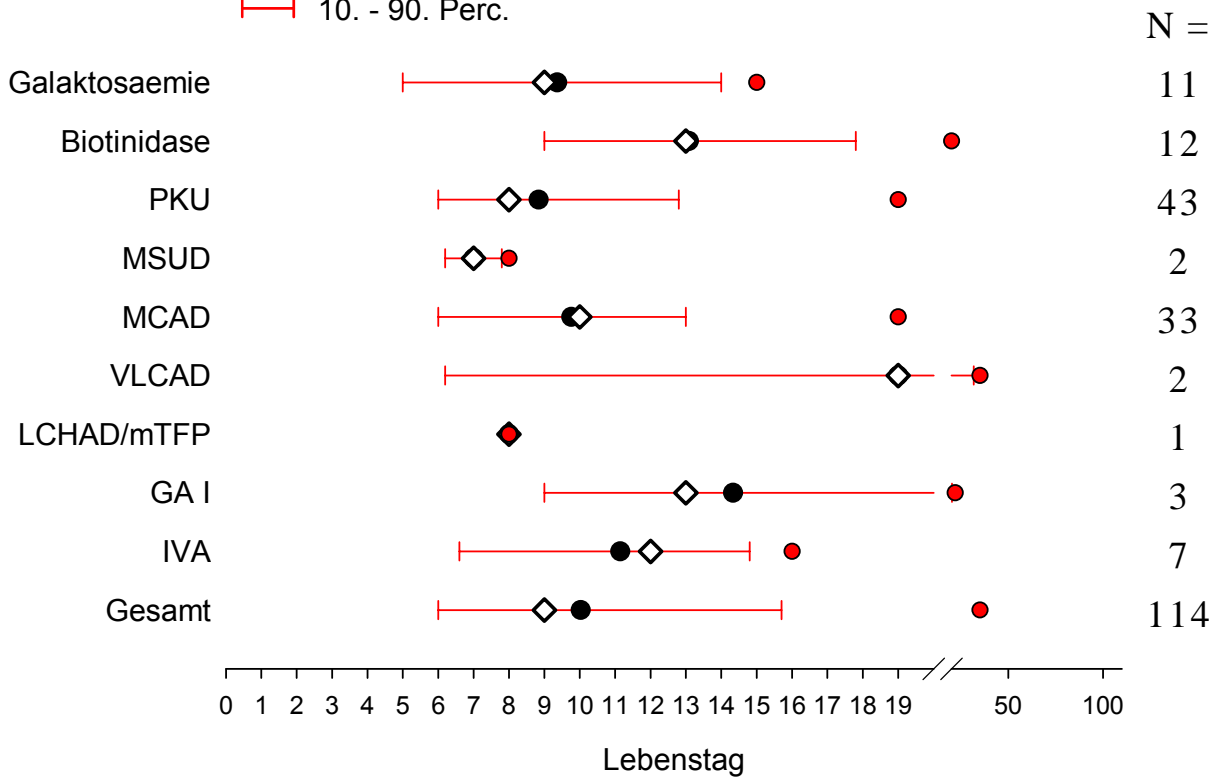
### Zeitpunkt Screeningbefund

(nur therapiepflichtige Pat.)



## Zeitpunkt Recallbefund (nur therapiepflichtige Pat.)

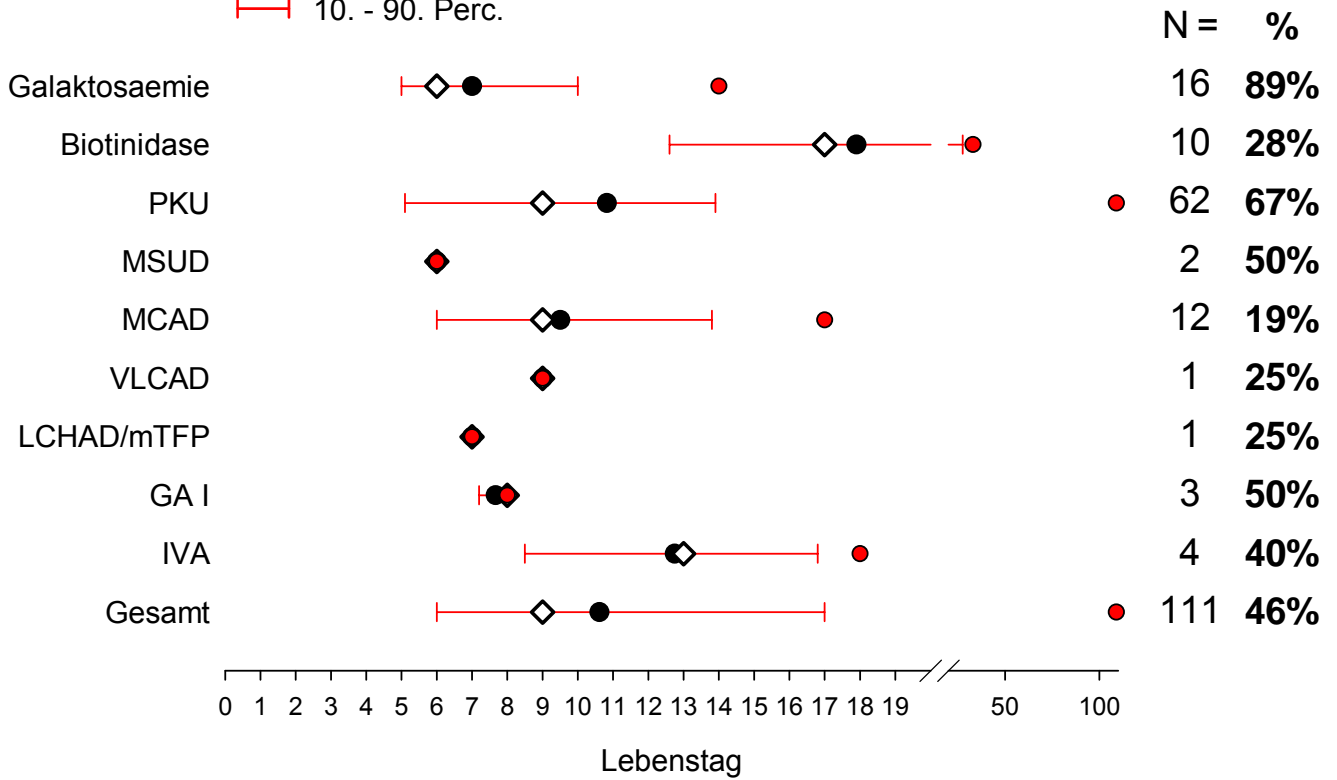
- Mittelwert
- ◇ Median
- max
- 10. - 90. Perc.



# Zeitpunkt Therapiebeginn (nur therapiepflichtige Pat.)

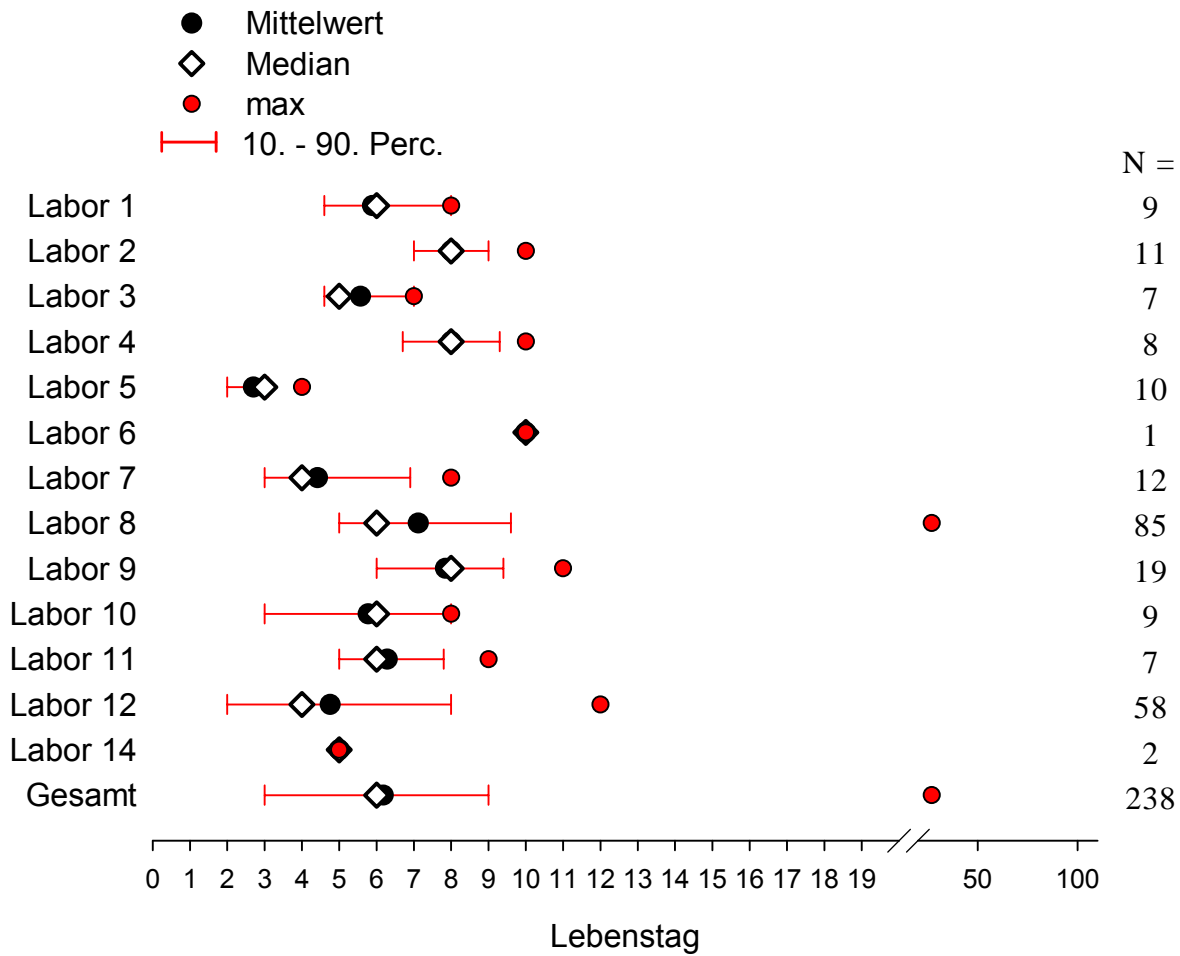
- Mittelwert
- ◇ Median
- max
- |—| 10. - 90. Perc.

Kennntnis über Therapiebeginn aller Therapiepflichtigen



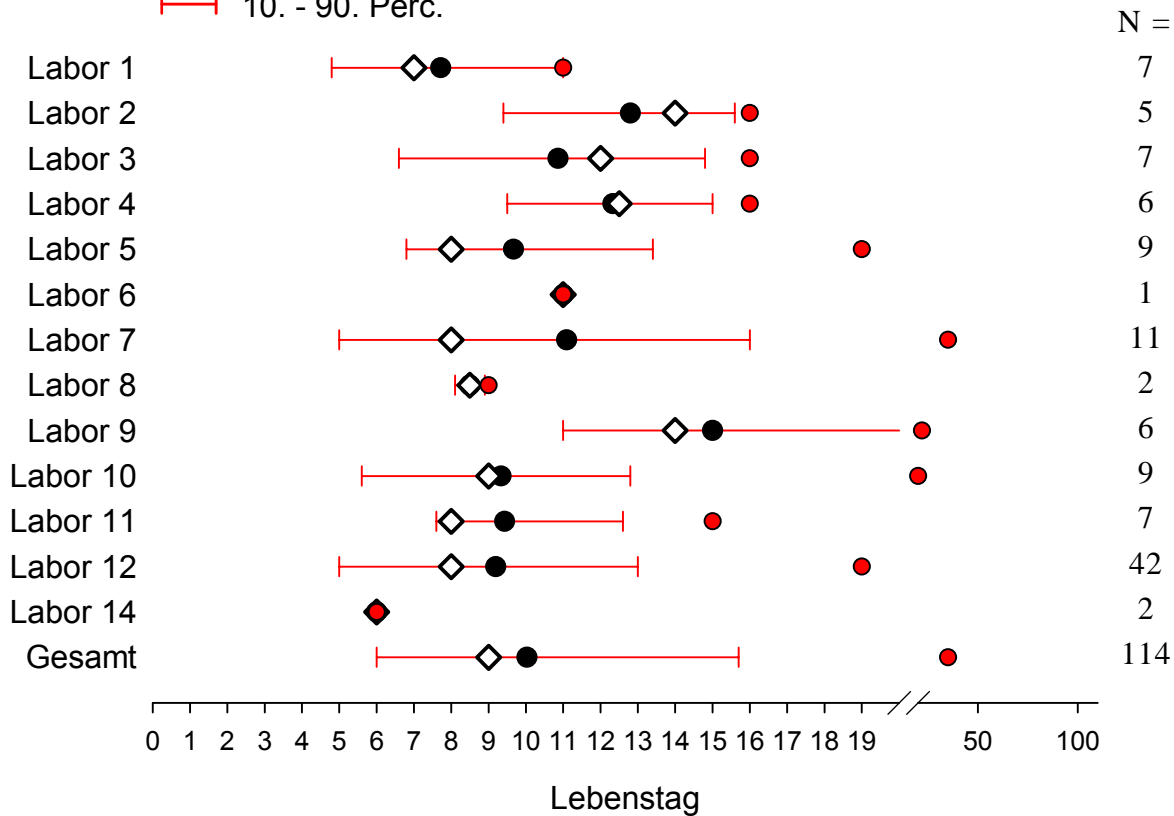
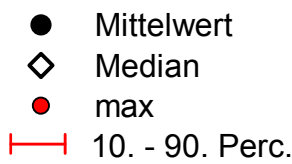
# Zeitpunkt Screeningbefund

(nur therapiepflichtige Pat.)



# Zeitpunkt Recallbefund

(nur therapiepflichtige Pat.)



# Zeitpunkt Therapiebeginn (nur therapiepflichtige Pat.)

