

# Nationaler Screeningreport 2007

## DGNS



**Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH, Dr. med. Anja Lüders MPH,  
Dr. med. Oliver Blankenstein, Dr. rer. nat. Uta Ceglarek, Dr. med. Regina Ensenaer,  
Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut, Dr. rer. nat. Jeannette Klein, Dr. med. Martin Lindner,  
Dr. rer. nat. Cornelia Müller, PD Dr. med. Michael Peter, Prof. Dr. med. Ernst Rauterberg,  
Inge Schneider, Dr. med. Dr. rer. nat. Wolfgang Schultis, Prof. Dr. med. Andreas Schulze,  
Dipl.-Biochem. Irmgard Starke, Dipl. Ing. Maren Stehn, Dr. rer. nat. Marina Stopsack,  
Prof. Dr. med. Christoph Fusch**

## Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis .....	3
1 Einleitung .....	4
2 Screeninglaboratorien und Screeningzentren .....	5
3 Ergebnisse 2007 .....	7
3.1 Gesamtzahlen Erstscreening .....	8
3.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen.....	8
3.3 Sicherstellung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen.....	10
3.4 Anforderung einer zweiten Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität.....	11
4 Recallrate, Prävalenz, positiver prädiktiver Wert, Spezifität .....	11
4.1 Recallrate, Prävalenz stratifiziert .....	13
4.2 Recallraten stratifiziert nach Alter bei Erstscreening .....	20
5 Prozesszeiten .....	28
5.1 Alter bei Blutabnahme .....	28
5.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang .....	29
5.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang.....	30
6 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen.....	31
6.1 Erstscreening.....	31
6.2 Gründe für eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen.....	33
7 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde .....	34
8 Labororganisation .....	38
8.1 Erfassung der Vollständigkeit .....	38
8.2 Tracking.....	38
9 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs .....	39
9.1 Verwendetes Filterpapier.....	39
9.2 Hypothyreose .....	39
9.3 Biotinidasemangel .....	40
9.4 Galaktosämie.....	40
9.5 MS/MS.....	41
9.6 Adrenogenitales Syndrom (AGS) .....	42
9.7 Parameter im MS/MS .....	44
10 Literatur.....	49

## Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor .....	6
Abbildung 2: Vergleich: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2007 .....	28
Abbildung 3 Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang: Vergleich 2005 bis 2007 .....	29
Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung: Vergleich 2005 bis 2007 .....	30
Abbildung 5: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit Hypothyreose (n=129) .....	32
Abbildung 6: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit AGS (n=44) .....	32
Abbildung 7: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit PKU (n=50) .....	33

## Abkürzungen:

AGS	Adrenogenitales Syndrom
CACT - Mangel	Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
CPTI - Mangel	Carnitin- Palmitoyl-CoA-Transferase I-Mangel
CPTII - Mangel	Carnitin- Palmitoyl-CoA-Transferase II-Mangel
GA I	Glutaracidurie Typ I
GG	Geburtsgewicht
HPA	Hyperphenylalaninämie
IVA	Isovalerianacidämie
LCHAD - Mangel	Long-Chain-3-Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
LT	Lebenstag
LW 1 bis 3	Leitwert 1 - 3
MCAD - Mangel	Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
MSUD	Ahornsirupkrankheit
NGS	Neugeborenencreening
NW	Nebenwert
PKU	Phenylketonurie
PPV	positiver prädiktiver Wert
SSW	Schwangerschaftswochen
VLCAD - Mangel	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

## 1 Einleitung

Das Neugeborenencreening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen.

In den seit 1.7.2005 geltenden Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“) [1] sind die Details des Neugeborenencreenings (NGS) geregelt. Der nationale Screeningreport 2007 wurde von der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenencreening (DGNS) e.V. gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien erstellt. Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientierte sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS in Deutschland. Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen metabolischen und endokrinologischen Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie festgelegt sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten, sowie bestätigten Diagnosen für das Jahr 2007 dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert.

Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren. Diese sind für das Neugeborenencreening:

- Vollständige Erfassung der Zielpopulation
  - Erfassungsmethode und –rate
  - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll (Recall) - und Zweituntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Cutoffs
- Nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positive prädiktive Werte, Prävalenzen
- Spezifität und Sensitivität der Testverfahren
- Prozesszeiten (hier nur im präanalytischen und Laborbereich: Alter bei Blutentnahme, Zeit zwischen Blutentnahme, Laboreingang und Befundübermittlung)
- Individuelle Screeningwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
  - Art der Diagnostik
  - Zeitpunkt der Diagnostik
- Endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

In Kapitel 2 sind die Laboratorien aufgeführt, die 2007 in Deutschland das Screening durchgeführt haben. Ab Kapitel 3 werden die Laboratorien verschlüsselt angegeben (s. Kapitel 2 Nummer vor dem Labor, die Nummern 12 und 13 beziehen sich auf dasselbe Labor, einmal in Kooperation mit einem Screeningzentrum einmal ohne; das gleiche gilt für die Nummern 14 und 15). Angaben von Paragraphen im Text beziehen sich auf die geänderten „Kinderrichtlinien“ vom 21.12.2004 [1]. Tabellen sind nicht durchgehend nummeriert, sondern den Kapitelnummern angepasst, um das Auffinden einzelner Tabellen zu erleichtern.

Wir danken allen Laboratorien für die Bereitstellung der Daten. Die Daten wurden auf Plausibilität überprüft, letztendlich wurden die bereitgestellten und ggf. korrigierten Daten ausgewertet. Bei verbleibenden Inkonsistenzen in den Daten wurden die von den Laboratorien gemeldeten Daten in die Tabellen übernommen (Inkonsistenzen z.T. systembedingt).

## 2 Screeninglaboratorien und Screeningzentren

Screeningzentren mit unterschiedlichen Standorten oder Laboratorien, die zum Teil an ein Screeningzentrum angebunden sind, werden stratifiziert nach Standort/Anbindung ausgewertet.

### 1) Neugeborenen Screeninglabor Berlin

Dr. med. Oliver Blankenstein  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin  
030/450 566678  
[Oliver.Blankenstein@charite.de](mailto:Oliver.Blankenstein@charite.de)

### Screeningzentrum Sachsen

#### 3) Standort Dresden

Prof. Dr. med. Joachim Thiery,  
Universitätsklinikum Leipzig  
Standort Dresden  
PF 160252  
01288 Dresden  
0351/458 5230 / 5229  
[marina.stopsack@uniklinikum-dresden.de](mailto:marina.stopsack@uniklinikum-dresden.de)

#### 10) Standort Leipzig

Paul-Listr-Str. 13-15  
04103 Leipzig  
0341/9722222 (Leitstelle ILM)  
[uta.ceglarek@medizin.uni-leipzig.de](mailto:uta.ceglarek@medizin.uni-leipzig.de)  
<http://www.screeningzentrum-sachsen.de/>

### 5) Screening-Zentrum Hessen

Prof. Dr. med. Ernst W. Rauterberg  
Feulgenstr. 12  
35392 Giessen  
0641/9943681  
[ernst.w.rauterberg@paediat.med.uni-giessen.de](mailto:ernst.w.rauterberg@paediat.med.uni-giessen.de)

### 6) Neugeborenenenscreeninglabor M-V

Prof. Dr. med. Christoph Fusch  
Soldmannstr. 15  
17489 Greifswald  
03834/866409  
[fusch@uni-greifswald.de](mailto:fusch@uni-greifswald.de)  
[http://www.medicin.uni-greifswald.de/kind\\_med/neugeborenscreening-Dateien/slide0001.htm](http://www.medicin.uni-greifswald.de/kind_med/neugeborenscreening-Dateien/slide0001.htm)

### 7) Screening-Labor, Universitätskinderklinik

Prof. Dr. med. René Santer  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg  
040/42803 0  
[r.santer@uke.uni-hamburg.de](mailto:r.santer@uke.uni-hamburg.de)

### 8) Screening-Labor Hannover

Prof. Dr. med. J. Sander, PD Dr. med. M. Peter  
Postfach 911009  
D 30430 Hannover  
05108/92163 0  
[j.sander@metabscreen.de](mailto:j.sander@metabscreen.de),  
[m.peter@metabscreen.de](mailto:m.peter@metabscreen.de)  
[www.metabscreen.de](http://www.metabscreen.de)

### 9) Neugeborenenenscreening Heidelberg

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann  
Im Neuenheimer Feld 153  
69120 Heidelberg  
06221/56 2311  
[martin.lindner@med.uni-heidelberg.de](mailto:martin.lindner@med.uni-heidelberg.de)  
[www.Neugeborenenenscreening.uni-hd.de](http://www.Neugeborenenenscreening.uni-hd.de)

### 11) Screeninglabor, Universitäts-Kinderklinik

Dipl.-Biochem. Irmgard Starke  
PSF 140274  
39043 Magdeburg  
0391/6713986  
[irmgard.starke@med.ovgu.de](mailto:irmgard.starke@med.ovgu.de)  
<http://www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de>

### 13) Labor Becker, Olgemöller & Kollegen

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Bernhard Olgemöller  
Ottobrunner Str. 6  
81737 München  
089/544 654 0  
[Olgemoeller@labor-bo.de](mailto:Olgemoeller@labor-bo.de)  
[www.labor-bo.de](http://www.labor-bo.de)

### 15) Medizinisches Versorgungszentrum für Laboratoriumsmedizin u. Mikrobiologie

Dr. med. Dr. rer. nat. Hans-Wolfgang Schultis  
Zur Kesselschmiede 4  
92637 Weiden  
0961/309 0  
[schultis@synlab.de](mailto:schultis@synlab.de)  
[www.mfl-weiden.synlab.de](http://www.mfl-weiden.synlab.de)

### Screeningzentrum Bayern (12/14) Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit

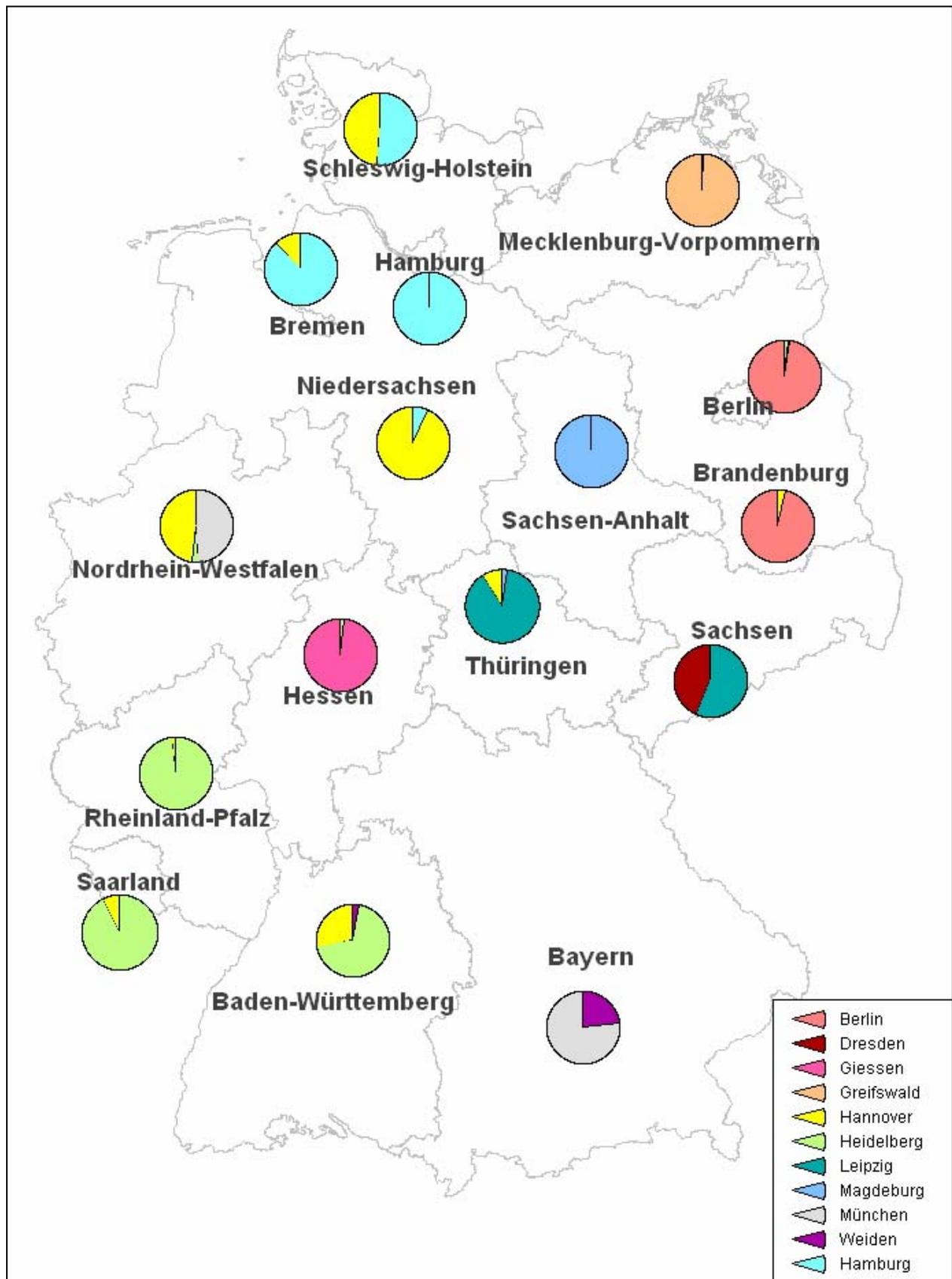
Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH  
Veterinärstr.2  
85764 Oberschleißheim  
089/31560204  
[screening@lgl.bayern.de](mailto:screening@lgl.bayern.de)  
<http://www.lgl.bayern.de/gesundheit/neugeborenenenscreening.htm>

### 12) Labor Becker, Olgemöller & Kollegen Siehe 13

### 14) Medizinisches Versorgungszentrum für Laboratoriumsmedizin u. Mikrobiologie Siehe 15

Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt.

**Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor**



### 3 Ergebnisse 2007

Insgesamt wurden im Jahr 2007 in Deutschland 684.862 Kinder geboren [2]. Die Anzahl der gemeldeten Erstscreeninguntersuchungen liegt mit 686.064 geringfügig darüber. Eine Ursache dürfte darin liegen, dass mitunter die Zweitscreeningprobe in ein anderes Labor als die erste Probe geschickt wird und dort, in Unkenntnis des bereits durchgeführten Erstscreenings, wieder als Erstscreening erfasst wird.

Eine sichere Aussage über die Teilnahmerate am NGS kann nur durch einen personenbezogenen Datenabgleich auf Bevölkerungsebene gemacht werden. Dieser ist auf Grund der Gesetzeslage bislang jedoch nur in Bayern möglich. Insgesamt liegt die Screeningrate bei 100,3%.

Geburten [2]:	684.862
Gesamtzahlen Erstscreening:	686.064
Bestätigte Diagnosen (s.Tab.3):	465

In den Kinderrichtlinien sind die Zielkrankheiten für das flächendeckende Screening festgelegt. In einzelnen Laboratorien werden im Rahmen von Studien weitere Krankheiten gescreent; diese werden in diesem Bericht nicht berücksichtigt. Bei jedem 1.473. Neugeborenen wurde eine der in den Richtlinien definierten Zielkrankheiten im Neugeborenen-screening entdeckt. Tabelle 3 zeigt die Prävalenz der Zielkrankheiten im Jahr 2007 in Deutschland.

**Tabelle: 3 Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten**

Krankheiten	bestätigte Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	163	1: 4.202
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	57	1: 12.015
Biotinidasemangel	17	1: 40.286
Galaktosämie (klassisch)	9	1: 76.096
Phenylketonurie (PKU) n=56 / Hyperphenylalaninämie (HPA)	120	1: 5.707
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	2	1: 342.431
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	78	1: 8.780
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	3	1: 228.287
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	8	1: 85.608
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	0	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	1	1: 684.862
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	0	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	3	1: 228.287
Isovalerianacidämie (IVA)	4	1: 171.216
<b>Gesamt</b>	<b>465</b>	<b>1: 1.473</b>

### 3.1 Gesamtzahlen Erstscreening

Entsprechend der Kinderrichtlinien soll bei jedem Neugeborenen vor Entlassung aus der Entbindungseinrichtung eine Screeningprobe abgenommen werden. Ein zuverlässiger Screeningbefund erfordert eine Blutentnahme nach vollendeter 32. Schwangerschaftswoche (SSW) und 36. Lebensstunde. Bei einem Erstscreening vor der 36. Lebensstunde oder der vollendeten 32. SSW soll ein Zweitscreening erfolgen (§8 Absatz 2,4). In der folgenden Tabelle sind die Erstscreeninguntersuchungen stratifiziert nach dem Lebens- bzw. Gestationsalter dargestellt.

**Tabelle 3.1 Alter bei Erstscreening**

Labor	Gesamt	≥36h und ≥32SSW		<36h und ≥32SSW		<32SSW	
		n	%	n	%	n	%
1	48219	46074	95,55	1541	3,20	604	1,25
3	15134	14588	96,39	391	2,58	155	1,02
5	50326	49308	97,98	426	0,85	592	1,18
6	12693	12189	96,03	331	2,61	173	1,36
7	44306	39851	89,94	3152	7,11	1303	2,94
8	171793	167742	97,64	1951	1,14	2100	1,22
9	108435	105734	97,51	1394	1,29	1307	1,21
10	34215	33331	97,42	529	1,55	355	1,04
11	17224	16506	95,83	513	2,98	205	1,19
12	82744	81441	98,43	897	1,08	406	,49
13	74498	73519	98,69	811	1,09	168	,23
14	23862	23277	97,55	359	1,50	226	,95
15	2615	2511	96,02	99	3,79	5	.
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>97,09</b>	<b>12394</b>	<b>1,81</b>	<b>7599</b>	<b>1,11</b>

### 3.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen

In Tabelle 3.2.1 sind die durchgeführten Wiederholungsuntersuchungen stratifiziert nach Anforderungsgrund dargestellt, der wie folgt definiert ist:

- „<32SSW“: alle Proben bei Kindern die noch keine 32 SSW alt sind, unabhängig vom Lebensalter und dem Befund des Erstscreenings.
- „<36h“: alle Proben bei Kindern über 32 SSW, die vor der 36. Lebensstunde, unabhängig vom Befund des Erstscreenings abgenommen wurden.
- **Recall**: notwendige Kontrolluntersuchung wegen eines auffälligen Erstscreenings bei einem Gestationsalter ≥ 32 SSW und einem Lebensalter ≥ 36 Stunden.

**Tabelle 3.2.1 Angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen**

<b>Labor<sup>a</sup></b>	gesamt <sup>b</sup> angefordert	gesamt <sup>b</sup> eingegangen	% <sup>b</sup>	<b>Recall</b> angefordert	Recall eingegangen	%
1	3019	2897	95,96	531	512	96,42
3	597	615	<sup>d</sup>	39	39	100
5	1551	1347	86,85	526	521	99,05
6	227	224	98,68	211	209	99,05
7 <sup>c</sup>	5276			726		.
8	6037	4432	73,41	1633	1466	89,77
9	4483	2971	66,27	582	498	85,57
11	771	744	96,50	53	52	98,11
12	2471	2456	99,39	1168	1155	98,89
13	1837	1834	99,84	858	858	100
14	797	796	99,87	212	212	100
<b>Gesamt</b>	<b>27066</b>	<b>18316</b>	<b>84,06</b>	<b>6539</b>	<b>5522</b>	<b>94,99</b>

<b>Labor<sup>a</sup></b>	<36h angefordert	<36h eingegangen	%	<32SSW angefordert	<32SSW eingegangen	%
1	1541	1530	99,29	604	570	94,37
3	391	399	<sup>d</sup>	155	163	<sup>d</sup>
5	426	307	72,07	592	512	86,49
6	4	4	100.	12	11	91,67
7 <sup>c</sup>	3247			1303		
8	1951	1124	57,61	2100	1640	78,10
9	1449	800	55,21	1840	1190	64,67
11	513	502	97,86	205	190	92,68
12	897	895	99,78	406	406	100
13	811	811	100,00	168	165	98,21
14	359	358	99,72	226	226	100
<b>Gesamt</b>	<b>11589</b>	<b>6730</b>	<b>80,68</b>	<b>7611</b>	<b>5073</b>	<b>80,42</b>

<b>Labor<sup>a</sup></b>	Sonstige angefordert <sup>e</sup>	sonstige eingegangen	%
1	343	285	83,09
3	12	14	<sup>c</sup>
5	7	7	100
8	353	202	57,22
9	612	483	78,92

<sup>a</sup>Labor 10 und Labor 15 können keine Angaben machen.

<sup>b</sup>inklusive Zweituntersuchungen wegen Bluttransfusionen, parenteraler Ernährung, Medikamentengabe

<sup>c</sup>Labor kann Zweitscreening nicht vollständig differenzieren und wird daher bei der Berechnung der jeweiligen Prozentangaben nicht einbezogen, jedoch bei Berechnung der Gesamtzahlen.

<sup>d</sup>n eingegangen > n angefordert, daher keine Berechnung des relativen Anteils.

<sup>e</sup>Zweituntersuchungen wegen Bluttransfusionen, parenteraler Ernährung, Medikamentengabe.

Die nicht aufgeführten Laboratorien haben keine Angaben hierzu gemacht.

### 3.3 Sicherstellung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen

Das Neugeborenencreening als Public Health Maßnahme soll allen in Deutschland geborenen Kindern zu Gute kommen. Um sicher zu stellen, dass das Screening allen Neugeborenen angeboten wird, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies kann für Kinder, die in geburts-  
hilflichen Einrichtungen entbunden werden, über einen Abgleich der Geburtenbuchnummer auf der Screeningkarte mit den Geburtenbuchnummern der screenenden Einrichtung erfolgen oder, sofern die Ländergesetzgebung dies zulässt, unabhängig von den Einrichtungen durch einen personenbezogenen Abgleich mit den Melderegistern der Einwohnermeldeämter.

Derzeit bestehen beide Möglichkeiten in Deutschland nicht flächendeckend. Mit dem Ziel eine Überprüfung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen zu ermöglichen wurde in §9 Absatz 6 der „Kinderrichtlinie“ folgende Regelung aufgenommen: Die geburtshilflichen Einrichtungen sollen auf einer leeren Testkarte dokumentieren, wenn das Screening abgelehnt wird oder das Neugeborene verstirbt. Diese Testkarte soll an das Labor gesandt werden.

Die Anzahl der im Jahr 2007 eingegangenen Leerkarten ist seit 2005 deutlich gestiegen. Wie in Tabelle 3.3 zu erkennen ist, kann auch mit dieser Regelung eine Sicherstellung der Vollständigkeit nicht erreicht werden.

**Tabelle 3.3: Im Labor eingegangene Leerkarten/ nach Aufforderung gescreente Kinder**

Labor	Eingegangene Leerkarten *	Screening durchgeführt		
		nach Abgleich Leerkarten	nach Abgleich Geburtenbuch**	nach Abgleich Geburtenregister**
	n	n	n	n
1	3251	303		
3	407	402	35	
5	4010	104		
6	242		32	
7	283			
8	1071			
9	797			
10	1115		10	
11	364		5	
12	696	694		46
13	k.A.			
14	13	13		11
15	k.A.			
<b>Gesamt</b>	<b>12249</b>	<b>1516</b>	<b>82</b>	<b>57</b>

\*Die Leerkartenregistrierung wurde nicht differenziert nach den Gründen dargestellt, da einige Laboratorien die Begründungen der Leerkartensendungen nicht erfassen oder diese nicht differenzieren können.

\*\*nur Angaben für Laboratorien, von denen oder für die dies durchgeführt wird

### 3.4 Anforderung einer zweiten Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität

<b>Labor</b>	<b>Erstscreening</b>	<b>Kontrolle angefordert</b>	<b>Kontrolle eingegangen</b>	<b>eingegangen/ angefordert (%)</b>	<b>Anteil nicht unter- suchbarer Proben/ Erstscreening (%)</b>
1	48219	343	285	83,09	0,71
3	15134	15	15	100	0,10
5	50326	550	550	100	1,09
6	12693	10	10	100	0,08
7	44306	68	61	89,71	0,15
8	171793	723	635	87,83	0,42
9	108435	351	320	91,17	0,32
10	34215	166	158	95,18	0,49
11	17224	0	0		
12	82744	586	577	98,46	0,71
13	74498	432	407	94,21	0,58
14	23862	19	19	100,00	0,08
15	2615	k.A.	k.A.		
<b>Gesamt</b>	<b>686.064</b>	<b>3263</b>	<b>3037</b>	<b>93,07</b>	<b>0,48</b>

#### 4 Recallrate, Prävalenz, positiver prädiktiver Wert, Spezifität

Die Güte eines Testverfahrens wird an Hand der Sensitivität, der Spezifität sowie des positiven Vorhersagewertes (positiver prädiktiver Wert - PPV) bestimmt. In einem Screeningverfahren sollen sowohl die Sensitivität (testpositive Kranke) besonders jedoch die Spezifität (Anteil der testnegativen Gesunden) hoch sein, um einerseits alle Betroffenen zu finden und andererseits möglichst wenig unnötige Beunruhigung und Folgekosten zu verursachen. Ein Anhalt für die Spezifität im NGS ist die Recallrate. Je kleiner die Recallrate desto höher ist die Spezifität. Der positive prädiktive Wert bestimmt die Wahrscheinlichkeit, bei einem positiven Testergebnis wirklich erkrankt zu sein. Er ist abhängig von der Prävalenz der Zielkrankheit. Die in Tabelle 4 dargestellten epidemiologischen Maßzahlen betreffen alle gescreenten Kinder unabhängig vom Lebens- und Gestationsalter. Die Sensitivität kann nicht berechnet werden, da die Anzahl der im Screening übersehenen Kinder bisher nicht systematisch erfasst wird. Recall meint eine notwendige Kontrolluntersuchung wegen eines auffälligen Erstscreenings.

**Tabelle 4: Spezifität, PPV bezogen auf die gesamte Zahl der Erstscreeninguntersuchungen unabhängig vom Lebens- und Gestationsalter**

Krankheiten	Erst-screening	Recall-gesamt	Recall-rate (%)	bestätigte Fälle	PPV (%)	Spezifität (%)	falsch negativ
<b>Hypothyreose</b>	686064	960	0,14	163	16,98	99,88	0
<b>AGS</b>	686064	5293	0,77	57	1,08	99,24	0
<b>Biotinidase</b>	686064	142	0,02	17	11,97	99,98	0
<b>klassische Galaktosämie</b>	686064	426	0,06	9	2,11	99,94	0
<b>MS/MS</b>	686064	958	0,14	219	22,86	99,89	0
<b>Gesamt*</b>	<b>686064</b>	<b>7779</b>	<b>1,13</b>	<b>465</b>	<b>5,98</b>	<b>98,93</b>	<b>0</b>

Werden nur Screeninguntersuchungen, die bei Kindern über der 32. SSW und nach der 36. Lebensstunde abgenommen wurden, in die Analyse einbezogen, so beträgt der PPV für das gesamte Screening 7,4% d.h. nur ca. 7% der Kinder mit einem kontrollbedürftigen Screeningbefund sind letztendlich von einer Zielkrankheit betroffen. Bei einzelnen Krankheiten ist der PPV sehr hoch z.B. für die HPA/PKU 56,9%, für den MCAD-Mangel 44,6% und für die Hypothyreose 26,5%. Die Spannweite des PPV zwischen den einzelnen Laboratorien ist hoch (z.B. Hypothyreose 11%-47%; MCAD-Mangel 12%-96%). Weitere positive prädiktive Werte werden in Tabelle 4a für nach der 32. SSW geborene Kinder mit einer Blutentnahme ab der 36. Lebensstunde dargestellt. Die Zahlen unterscheiden sich damit von Tabelle 4.

**Tabelle 4a: Recall, PPV bei Screening  $\geq 36h$  und  $\geq 32$  SSW**

Krankheiten	Erstscreening	Recall	Recall-rate(%)	bestätigte Fälle	PPV(%)	Spezifität $\geq 36h$ (%)
<b>Hypothyreose</b>	666071	573	0,09	152	26,53	99,94
<b>AGS</b>	666071	3771	0,57	46	1,22	99,44
<b>Biotinidase</b>	666071	130	0,02	17	13,08	99,98
<b>klassische Galaktosämie</b>	666071	414	0,06	8	1,93	99,94
<b>MS/MS*</b>	666071	867	0,13	205	23,64	99,90
<b>Gesamt</b>	<b>666071</b>	<b>5755</b>	<b>0,86</b>	<b>428</b>	<b>7,44</b>	<b>99,20</b>

\*betrifft ausschließlich Zielkrankheiten

#### 4.1 Recallrate, Prävalenz stratifiziert

Die in den folgenden Tabellen dargestellten Recallraten sowie der PPV betreffen Kinder mit einem Gestationsalter über 32 SSW und einem Lebensalter von mindestens 36 Stunden. Die Angabe  $\geq 36h$  beinhaltet immer gleichzeitig  $\geq 32$  SSW.

Die bestätigten Fälle und die Prävalenz werden hingegen auf alle Screeninguntersuchungen bezogen, unabhängig von Gestations- und Lebensalter. Die Plausibilitätsprüfung der als bestätigt gemeldeten Fälle wurde für Stoffwechselkrankheiten von Prof. Dr. Andreas Schulze, Dr. Regina Ensenaer und Dr. Martin Lindner, für die endokrinologischen Erkrankungen von Dr. Oliver Blankenstein und PD Dr. Heiko Krude vorgenommen. Fälle mit unplausiblen ( $n=10$ ), fehlenden ( $n=8$ ) sowie für die Validierung nicht ausreichenden ( $n=17$ ) Angaben zur Konfirmationsdiagnostik wurden in der Auswertung nicht, doppelt gemeldete Fälle nur einmal berücksichtigt.

**Tabelle 4.1 Alle Zielkrankheiten**

<b>Krankheiten</b>	Erst-screening gesamt	Erst-screening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate % <sup>a</sup>	bestätigte Fälle gesamt	PPV $\geq 36h$ (%)	Prävalenz gesamt	falsch negativ
<b>Hypothyreose</b>	686064	666071	573	0,09	163	26,53	1: 4209	0
<b>AGS</b>	686064	666071	3771	0,57	57	1,22	1: 12036	0
<b>Biotinidase- mangel</b>	686064	666071	130	0,02	17	13,08	1: 40357	0
<b>klassische Galaktosämie</b>	686064	666071	414	0,06	9	1,93	1: 76229	0
<b>PKU/HPA</b>	686064	666071	195	0,03	120	56,92	1: 5717	0
<b>MSUD</b>	686064	666071	91	0,01	2	2,20	1: 343032	0
<b>MCAD</b>	686064	666071	168	0,03	78	44,64	1: 8796	0
<b>LCHAD</b>	686064	666071	48	0,01	3	2,08	1: 228688	0
<b>VLCAD</b>	686064	666071	152	0,02	8	5,26	1: 85758	0
<b>CPT I-Mangel</b>	686064	666071	3		0			0
<b>CPT II-Mangel</b>	686064	666071	3		1		1: 686064	0
<b>CAT-Mangel</b>	686064	666071	0		0			0
<b>GA I</b>	686064	666071	121	0,02	3	2,48	1: 228688	0
<b>IVA</b>	686064	666071	86	0,01	4	4,65	1: 171516	0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>5755</b>	<b>0,86</b>	<b>465</b>	<b>7,44</b>	<b>1: 1475</b>	<b>0</b>

<sup>a</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

#### 4.1.1 Hypothyreose

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	27	0,06	12	1: 4018	0
3	15134	14588	4	0,03	2	1: 7567	0
5	50326	49308	79	0,16	12	1: 4194	0
6	12693	12189	3	0,02	1	1: 12693	0
7	44306	39851	28	0,07	4	1: 11077	0
8	171793	167742	258	0,15	51	1: 3368	0
9	108435	105734	50	0,05	27	1: 4016	0
10	34215	33331	11	0,03	7	1: 4888	0
11	17224	16506	4	0,02	3	1: 5741	0
12	82744	81441	45	0,06	23	1: 3598	0
13	74498	73519	54	0,07	13	1: 5731	0
14	23862	23277	10	0,04	8	1: 2983	0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>573</b>	<b>0,09</b>	<b>163</b>	<b>1: 4209</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	154	0,33	4	1: 12055	0
3	15134	14588	7	0,05	1	1: 15134	0
5	50326	49308	295	0,60	3	1: 16775	0
6	12693	12189	171	1,40	3	1: 4231	0
7	44306	39851	46	0,12	3	1: 14769	0
8	171793	167742	753	0,45	19	1: 9042	0
9	108435	105734	261	0,25	8	1: 13554	0
10	34215	33331	58	0,17	2	1: 17108	0
11	17224	16506	22	0,13	1	1: 17224	0
12	82744	81441	1015	1,25	5	1: 16549	0
13	74498	73519	824	1,12	6	1: 12416	0
14	23862	23277	154	0,66	2	1: 11931	0
15	2615	2511	11	0,44	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>3771</b>	<b>0,57</b>	<b>57</b>	<b>1: 12036</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

### 4.1.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening >=36h	Recall >=36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	6	0,01	1	1: 48219	0
3	15134	14588	1	0,01	0		0
5	50326	49308	3	0,01	1	1: 50326	0
6	12693	12189	3	0,02	1	1: 12693	0
7	44306	39851	7	0,02	2	1: 22153	0
8	171793	167742	72	0,04	11	1: 15618	0
9	108435	105734	4		1	1: 108435	0
10	34215	33331	0		0		0
11	17224	16506	2	0,01	0		0
12	82744	81441	16	0,02	0		0
13	74498	73519	13	0,02	0		0
14	23862	23277	2	0,01	0		0
15	2615	2511	1	0,04	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>130</b>	<b>0,02</b>	<b>17</b>	<b>1: 40357</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

### 4.1.4 Galaktosämie incl. Varianten / klassische

Labor <sup>a</sup>	Erstscreening gesamt	Erstscreening >=36h	Recall >=36h	Recall- rate(%) <sup>c</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	62	0,13	14	1: 3444	0
3	15134	14588	2	0,01	1	1: 15134	0
5	50326	49308	48	0,10	0		0
6	12693	12189	6	0,05	0		0
7 <sup>b</sup>	44306	39851	21	0,05	1	1: 44306	0
8	171793	167742	175	0,10	1	1: 171793	0
9	108435	105734	9	0,01	2	1: 54218	0
10	34215	33331	6	0,02	4	1: 8554	0
11	17224	16506	11	0,07	0		0
12	82744	81441	20	0,02	2	1: 41372	0
13	74498	73519	24	0,03	1	1: 74498	0
14	23862	23277	28	0,12	0		0
15	2615	2511	2	0,08	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>414</b>	<b>0,06</b>	<b>26</b>	<b>1: 26387</b>	<b>0</b>
<b>klassisch</b>					<b>9</b>	<b>1: 76229</b>	<b>0</b>

<sup>c</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

## 4.1.5 MS/MS

### MS/MS nur Zielkrankheiten

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	218	0,47	23	1: 2096	0
3	15134	14588	27	0,19	5	1: 3027	0
5	50326	49308	105	0,21	16	1: 3145	0
6	12693	12189	24	0,20	3	1: 4231	0
7	44306	39851	103	0,26	19	1: 2332	0
8	171793	167742	56	0,03	54	1: 3181	0
9	108435	105734	181	0,17	30	1: 3615	0
10	34215	33331	17	0,05	2	1: 17108	0
11	17224	16506	14	0,08	6	1: 2871	0
12	82744	81441	52	0,06	24	1: 3448	0
13	74498	73519	52	0,07	26	1: 3725	0
14	23862	23277	17	0,07	11	1: 2169	0
15	2615	2511	1	0,04	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>867</b>	<b>0,13</b>	<b>219</b>	<b>1: 3133</b>	<b>0</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

### 4.1.5.1 PKU / HPA

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	33	0,07	17	1: 2836	0
3	15134	14588	4	0,03	2	1: 7567	0
5	50326	49308	16	0,03	11	1: 4575	0
6	12693	12189	2	0,02	3	1: 4231	0
7	44306	39851	29	0,07	8	1: 5538	0
8	171793	167742	26	0,02	26	1: 6607	0
9	108435	105734	32	0,03	15	1: 7229	0
10	34215	33331	10	0,03	1	1: 34215	0
11	17224	16506	4	0,02	4	1: 4306	0
12	82744	81441	17	0,02	14	1: 5910	0
13	74498	73519	14	0,02	13	1: 5731	0
14	23862	23277	8	0,03	6	1: 3977	0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>195</b>	<b>0,03</b>	<b>120</b>	<b>1: 5717</b>	<b>0</b>
<b>Davon PKU</b>					<b>56</b>	<b>1: 12251</b>	

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.2 MSUD

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	18	0,04	0		0
3	15134	14588	2	0,01	0		0
5	50326	49308	8	0,02	0		0
6	12693	12189	5	0,04	0		0
7	44306	39851	12	0,03	0		0
8	171793	167742	1		1	1: 171793	0
9	108435	105734	38	0,04	0		0
10	34215	33331	1		0		0
11	17224	16506	2	0,01	0		0
12	82744	81441	1		0		0
13	74498	73519	1		1	1: 74498	0
14	23862	23277	2	0,01	0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>91</b>	<b>0,01</b>	<b>2</b>	<b>1: 343032</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.3 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	39	0,08	5	1: 9644	0
3	15134	14588	9	0,06	2	1: 7567	0
5	50326	49308	33	0,07	4	1: 12582	0
6	12693	12189	7	0,06	0		0
7	44306	39851	13	0,03	10	1: 4431	0
8	171793	167742	23	0,01	22	1: 7809	0
9	108435	105734	14	0,01	11	1: 9858	0
10	34215	33331	3	0,01	1	1: 34215	0
11	17224	16506	2	0,01	2	1: 8612	0
12	82744	81441	9	0,01	7	1: 11821	0
13	74498	73519	8	0,01	9	1: 18625	0
14	23862	23277	7	0,03	5	1: 4772	0
15	2615	2511	1	0,04	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>168</b>	<b>0,03</b>	<b>78</b>	<b>1: 8796</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.4 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	20	0,04	0		0
3	15134	14588	0		0		0
5	50326	49308	0		0		0
6	12693	12189	2	0,02	0		0
7	44306	39851	0		0		0
8	171793	167742	2		2	1: 85897	0
9	108435	105734	6	0,01	1	1: 108435	0
10	34215	33331	0		0		0
11	17224	16506	0		0		0
12	82744	81441	6	0,01	0		0
13	74498	73519	12	0,02	0		0
14	23862	23277	0		0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>48</b>	<b>0,01</b>	<b>3</b>	<b>1: 228688</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.5 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	34	0,07	1	1: 48219	0
3	15134	14588	5	0,03	1	1: 15134	0
5	50326	49308	8	0,02	0		0
6	12693	12189	1	0,01	0		0
7	44306	39851	35	0,09	0		0
8	171793	167742	2		2	1: 85897	0
9	108435	105734	57	0,05	2	1: 54218	0
10	34215	33331	0		0		0
11	17224	16506	0		0		0
12	82744	81441	10	0,01	1	1: 82744	0
13	74498	73519	0		0		0
14	23862	23277	0		0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>152</b>	<b>0,02</b>	<b>8</b>	<b>1: 85758</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.6 Für den CPTI-Mangel und für CACT-Mangel wurden keine bestätigten Fälle gemeldet

#### 4.1.5.7 CPT II-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	2		0		0
3	15134	14588	0		0		0
5	50326	49308	1		1	1: 50326	0
6	12693	12189	0		0		0
7	44306	39851	0		0		0
8	171793	167742	0		0		0
9	108435	105734	0		0		0
10	34215	33331	0		0		0
11	17224	16506	0		0		0
12	82744	81441	0		0		0
13	74498	73519	0		0		0
14	23862	23277	0		0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>3</b>	<b>0,0005</b>	<b>1</b>	<b>1: 686064</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.8 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	47	0,10	0		0
3	15134	14588	0		0		0
5	50326	49308	24	0,05	0		0
6	12693	12189	5	0,04	0		0
7	44306	39851	9	0,02	1	1: 44306	0
8	171793	167742	1		1	1: 171793	0
9	108435	105734	32	0,03	0		0
10	34215	33331	1		0		0
11	17224	16506	0		0		0
12	82744	81441	2		1	1: 82744	0
13	74498	73519	0		0		0
14	23862	23277	0		0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>121</b>	<b>0,02</b>	<b>3</b>	<b>1: 228688</b>	<b>0</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% angegeben.

#### 4.1.5.9 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle	Prävalenz	falsch neg.
1	48219	46074	25	0,05	0		0
3	15134	14588	7	0,05	0		0
5	50326	49308	15	0,03	0		0
6	12693	12189	2	0,02	0		0
7	44306	39851	4	0,01	0		0
8	171793	167742	1		0		0
9	108435	105734	1		1	1: 108435	0
10	34215	33331	1		0		0
11	17224	16506	6	0,04	0		0
12	82744	81441	7	0,01	1	1: 82744	0
13	74498	73519	17	0,02	2	1: 37249	0
14	23862	23277	0		0		0
15	2615	2511	0		0		0
<b>Gesamt</b>	<b>686064</b>	<b>666071</b>	<b>86</b>	<b>0,01</b>	<b>4</b>	<b>1: 171516</b>	<b>0</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

#### 4.2 Recallraten stratifiziert nach Alter bei Erstscreening

Die Anzahl der positiven, insbesondere der falsch positiven Screeningbefunde und damit der Recallraten, ist abhängig vom Lebens- und Gestationsalter. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als die 36. Lebensstunde und ein Gestationsalter  $< 32$  SSW erhöhen das Risiko von falsch negativen und falsch positiven Befunden. Dies verhält sich für die verschiedenen Zielkrankheiten unterschiedlich. Daher werden im Folgenden die Recallraten nach Zielkrankheit und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifiziert dargestellt. Es wurden nur Recallraten  $\geq 0,01\%$  angegeben.

#### 4.2.1 Hypothyreose

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	27	46074	0,06	10	1541	0,65	0	604	
3	4	14588	0,03	0	391		0	155	
5	79	49308	0,16	4	426	0,94	2	592	0,34
6	3	12189	0,02	0	331		0	173	
7	28	39851	0,07	0	3152		3	1303	0,23
8	258	167742	0,15	201	1951	10,30	12	2100	0,57
9	50	105734	0,05	15	1394	1,08	0	1307	
10	11	33331	0,03	17	529	3,21	0	355	
11	4	16506	0,02	67	513	13,06	2	205	0,98
12	45	81441	0,06	41	897	4,57	6	406	1,48
13*	54	73519	0,07		811			168	
14	10	23277	0,04	7	359	1,95	0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>573</b>	<b>666071</b>	<b>0,09</b>	<b>362</b>	<b>12394</b>	<b>3,12</b>	<b>19</b>	<b>7025</b>	<b>0,27</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	154	46074	0,33	26	1541	1,69	12	604	1,99
3	7	14588	0,05	0	391		0	155	
5	295	49308	0,60	5	426	1,17	21	592	3,55
6	171	12189	1,40	3	331	0,91	5	173	2,89
7	46	39851	0,12	2	3152	0,06	505	1303	38,76
8	753	167742	0,45	233	1951	11,94	322	2100	15,33
9	261	105734	0,25	23	1394	1,65	4	1307	0,31
10	58	33331	0,17	12	529	2,27	4	355	1,13
11	22	16506	0,13	17	513	3,31	3	205	1,46
12	1015	81441	1,25	46	897	5,13			
13*	824	73519	1,12		811				
14	154	23277	0,66	10	359	2,79	27	226	11,95
15	11	2511	0,44	1	99	1,01	1	5	20,00
<b>Gesamt</b>	<b>3771</b>	<b>666071</b>	<b>0,57</b>	<b>378</b>	<b>12394</b>	<b>3,26</b>	<b>904</b>	<b>7025</b>	<b>12,67</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

### 4.2.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	6	46074	0,01	1	1541	0,06	2	604	0,33
3	1	14588	0,01	0	391		0	155	
5	3	49308	0,01	0	426		0	592	
6	3	12189	0,02	0	331		0	173	
7	7	39851	0,02	0	3152		0	1303	
8	72	167742	0,04	3	1951	0,15	5	2100	0,24
9	4	105734		0	1394		0	1307	
10	0	33331		0	529		0	355	
11	2	16506	0,01	0	513		0	205	
12	16	81441	0,02	0	897				
13	13	73519	0,02		811				
14	2	23277	0,01	0	359		0	226	
15	1	2511	0,04	0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>130</b>	<b>666071</b>	<b>0,02</b>	<b>4</b>	<b>12394</b>	<b>0,03</b>	<b>7</b>	<b>7025</b>	<b>0,1</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

### 4.2.4 Galaktosämie

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	62	46074	0,13	1	1541	0,06	0	604	
3	2	14588	0,01	0	391		0	155	
5	48	49308	0,10	0	426		2	592	0,34
6	6	12189	0,05	0	331		0	173	
7	21	39851	0,05	0	3152		0	1303	
8	175	167742	0,10	3	1951	0,15	1	2100	0,05
9	9	105734	0,01	0	1394		0	1307	
10	6	33331	0,02	0	529		0	355	
11	11	16506	0,07	0	513		0	205	
12	20	81441	0,02	0	897				
13*	24	73519	0,03		811				
14	28	23277	0,12	1	359	0,28	2	226	0,88
15	2	2511	0,08	0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>414</b>	<b>666071</b>	<b>0,06</b>	<b>5</b>	<b>12394</b>	<b>0,04</b>	<b>5</b>	<b>7025</b>	<b>0,07</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

## 4.2.5 MS/MS gesamt

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	218	46074	0,47	13	1541	0,84	18	604	2,98
3	27	14588	0,19	0	391		1	155	0,65
5	105	49308	0,21	1	426	0,23	15	592	2,53
6	24	12189	0,20	1	331	0,30	7	173	4,05
7	103	39851	0,26	3	3152	0,10	13	1303	1,00
8	56	167742	0,03	0	1951		2	2100	0,10
9	181	105734	0,17	3	1394	0,22	6	1307	0,46
10	17	33331	0,05	0	529		3	355	0,85
11	14	16506	0,08	1	513	0,19	0	205	
12	52	81441	0,06	1	897	0,11			
13*	52	73519	0,07		811				
14	17	23277	0,07	2	359	0,56	1	226	0,44
15	1	2511	0,04	0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>867</b>	<b>666071</b>	<b>0,13</b>	<b>25</b>	<b>12394</b>	<b>0,22</b>	<b>66</b>	<b>7025</b>	<b>0,93</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

### 4.2.5.1 PKU/HPA

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	33	46074	0,07	9	1541	0,58	7	604	1,16
3	4	14588	0,03	0	391		1	155	0,65
5	16	49308	0,03	1	426	0,23	2	592	0,34
6	2	12189	0,02	0	331		1	173	0,58
7	29	39851	0,07	3	3152	0,10	12	1303	0,92
8	26	167742	0,02	0	1951		0	2100	
9	32	105734	0,03	1	1394	0,07	4	1307	0,31
10	10	33331	0,03	0	529		3	355	0,85
11	4	16506	0,02	0	513		0	205	
12	17	81441	0,02	1	897	0,11			
13*	14	73519	0,02		811				
14	8	23277	0,03	0	359		0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>195</b>	<b>666071</b>	<b>0,03</b>	<b>15</b>	<b>12394</b>	<b>0,13</b>	<b>30</b>	<b>7025</b>	<b>0,43</b>

\* Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.2 MSUD

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	18	46074	0,04	0	1541		1	604	0,17
3	2	14588	0,01	0	391		0	155	
5	8	49308	0,02	0	426		0	592	
6	5	12189	0,04	0	331		2	173	1,16
7	12	39851	0,03	0	3152		1	1303	0,08
8	1	167742	0,00	0	1951		1	2100	0,05
9	38	105734	0,04	0	1394		0	1307	
10	1	33331	0,00	0	529		0	355	
11	2	16506	0,01	0	513		0	205	
12	1	81441	0,00	0	897				
13*	1	73519	0,00		811				
14	2	23277	0,01	0	359		0	226	
15	0	2511	0,00	0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>91</b>	<b>666071</b>	<b>0,01</b>	<b>0</b>	<b>12394</b>		<b>5</b>	<b>7025</b>	<b>0,07</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.3 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	39	46074	0,08	0	1541		0	604	
3	9	14588	0,06	0	391		0	155	
5	33	49308	0,07	0	426		0	592	
6	7	12189	0,06	1	331	0,30	0	173	
7	13	39851	0,03	0	3152		0	1303	
8	23	167742	0,01	0	1951		0	2100	
9	14	105734	0,01	2	1394	0,14	0	1307	
10	3	33331	0,01	0	529		0	355	
11	2	16506	0,01	0	513		0	205	
12	9	81441	0,01	0	897				
13*	8	73519	0,01		811				
14	7	23277	0,03	0	359		0	226	
14	1	2511	0,04	0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>168</b>	<b>666071</b>	<b>0,03</b>	<b>3</b>	<b>12394</b>	<b>0,02</b>	<b>0</b>	<b>7025</b>	

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.4 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	20	46074	0,04	0	1541		0	604	
3	0	14588		0	391		0	155	
5	0	49308		0	426		0	592	
6	2	12189	0,02	0	331		0	173	
7	0	39851		0	3152		0	1303	
8	2	167742		0	1951		1	2100	0,05
9	6	105734	0,01	0	1394		0	1307	
10	0	33331		0	529		0	355	
11	0	16506		0	513		0	205	
12	6	81441	0,01	0	897				
13*	12	73519	0,02		811				
14	0	23277		1	359	0,28	0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>48</b>	<b>666071</b>	<b>0,01</b>	<b>1</b>	<b>12394</b>	<b>0,01</b>	<b>1</b>	<b>7025</b>	<b>0,01</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.5 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	34	46074	0,07	0	1541		3	604	0,50
3	5	14588	0,03	0	391		0	155	
5	8	49308	0,02	0	426		1	592	0,17
6	1	12189	0,01	0	331		0	173	
7	35	39851	0,09	0	3152		0	1303	
8	2	167742		0	1951		0	2100	
9	57	105734	0,05	0	1394		0	1307	
10	0	33331		0	529		0	355	
11	0	16506		1	513	0,19	0	205	
12	10	81441	0,01	0	897				
13*	0	73519			811				
14	0	23277		1	359	0,28	0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>152</b>	<b>666071</b>	<b>0,02</b>	<b>2</b>	<b>12394</b>	<b>0,02</b>	<b>4</b>	<b>7025</b>	<b>0,07</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.6 CPTI-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	0	46074		1	1541	0,06	0	604	
3	0	14588		0	391		0	155	
5	0	49308		0	426		3	592	0,51
6	0	12189		0	331		0	173	
7	1	39851		0	3152		0	1303	
8	0	167742		0	1951		0	2100	
9	1	105734		0	1394		0	1307	
10	1	33331		0	529		0	355	
11	0	16506		0	513		0	205	
12	0	81441		0	897				
13*	0	73519			811				
14	0	23277		0	359		0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>3</b>	<b>666071</b>	<b>0,0002</b>	<b>1</b>	<b>12394</b>	<b>0,01</b>	<b>3</b>	<b>7025</b>	<b>0,04</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.7 CPTII-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	2	46074		0	1541		0	604	
3	0	14588		0	391		0	155	
5	1	49308		0	426		0	592	
6	0	12189		0	331		0	173	
7	0	39851		0	3152		0	1303	
8	0	167742		0	1951		0	2100	
9	0	105734		0	1394		0	1307	
10	0	33331		0	529		0	355	
11	0	16506		0	513		0	205	
12	0	81441		0	897				
13*	0	73519			811				
14	0	23277		0	359		0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>3</b>	<b>666071</b>	<b>0,0002</b>	<b>0</b>	<b>12394</b>		<b>0</b>	<b>7025</b>	

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.8 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	47	46074	0,10	3	1541	0,19	4	604	0,66
3	0	14588		0	391		0	155	
5	24	49308	0,05	0	426		3	592	0,51
6	5	12189	0,04	0	331		0	173	
7	9	39851	0,02	0	3152		0	1303	
8	1	167742		0	1951		0	2100	
9	32	105734	0,03	0	1394		2	1307	0,15
10	1	33331		0	529		0	355	
11	0	16506		0	513		0	205	
12	2	81441		0	897				
13*	0	73519			811				
14	0	23277		0	359		0	226	
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>121</b>	<b>666071</b>	<b>0,02</b>	<b>3</b>	<b>12394</b>	<b>0,02</b>	<b>9</b>	<b>7025</b>	<b>0,12</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

#### 4.2.5.9 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate	Recall	Erst-screening	Recall-rate
1	25	46074	0,05	0	1541		3	604	0,50
3	7	14588	0,05	0	391		0	155	
5	15	49308	0,03	0	426		6	592	1,01
6	2	12189	0,02	0	331		4	173	2,31
7	4	39851	0,01	0	3152		0	1303	
8	1	167742		0	1951		0	2100	
9	1	105734		0	1394		0	1307	
10	1	33331		0	529		0	355	
11	6	16506	0,04	0	513		0	205	
12	7	81441	0,01	0	897				
13*	17	73519	0,02		811				
14	0	23277		0	359		1	226	0,44
15	0	2511		0	99		0	5	
<b>Gesamt</b>	<b>86</b>	<b>666071</b>	<b>0,01</b>	<b>0</b>	<b>12394</b>		<b>14</b>	<b>7025</b>	<b>0,2</b>

Labor 13 konnte Recalls nicht nach Alter differenzieren, alle Recalls wurden zu  $\geq$  36h gerechnet

## 5 Prozesszeiten

### 5.1 Alter bei Blutabnahme

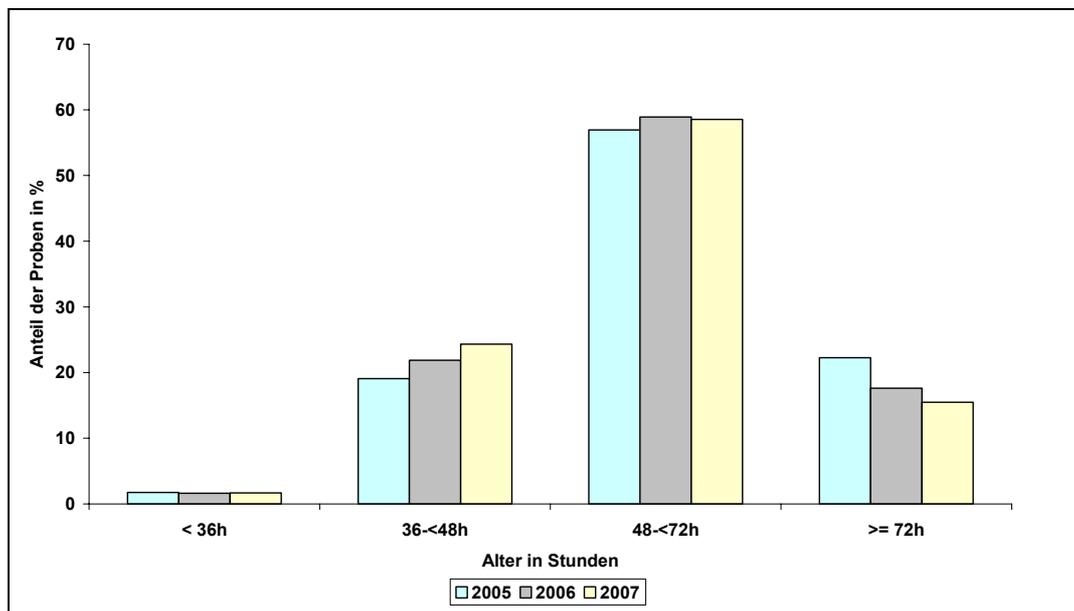
Laut Kinderrichtlinien (§8 Absatz1) soll die Blutprobe zwischen der 36. und 72. Lebensstunde abgenommen werden. In 82,87% der Fälle mit Angaben zur Abnahmezeit erfolgte die Blutentnahme richtlinienkonform, in 15,47% (5,81-25,41%) erst nach der 72. Lebensstunde, in 1,66% (0,9-4,36%) vor der 36. Lebensstunde (s. Tab.5.1, Abbildung 2). Die Zahlen der Proben, von denen Zeiten bekannt sind, liegen bedingt durch fehlende Angaben z.T. unter der Gesamtzahl der Erstscreeningproben (in Tabelle 5.1 gekennzeichnet mit <sup>b</sup>), bedingt durch zusätzliche Berücksichtigung von Zweitkarten z.T. darüber (in Tabelle 5.1 gekennzeichnet mit <sup>c</sup>). Unter den 15,5% Proben, die nach der 72. Lebensstunde abgenommen wurden, sind insbesondere auch Erstscreeningproben von Kindern, bei denen zunächst eine Leerkarte wegen abgelehnter Frühabnahmen an das Labor eingesandt worden war.

**Tab. 5.1: Alter bei Blutentnahme Erstscreening**

Labor <sup>a</sup>	gesamt		<36h		36h-<48h		48h-<72h		≥72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	
1 <sup>b</sup>	48108	1654	3,44	6077	12,63	30177	62,73	10200	21,20	
3 <sup>b</sup>	15061	391	2,60	1816	12,06	11979	79,54	875	5,81	
5 <sup>c</sup>	50874	460	0,90	25299	49,73	20698	40,68	4417	8,68	
6	12693	345	2,72	1922	15,14	7870	62,00	2556	20,14	
8 <sup>b</sup>	154198	2230	1,45	50924	33,03	81040	52,56	20004	12,97	
9	108435	1510	1,39	14319	13,21	65051	59,99	27555	25,41	
10	34215	558	1,63	6793	19,85	22028	64,38	4836	14,13	
11 <sup>b</sup>	17220	534	3,10	2912	16,91	11905	69,13	1869	10,85	
12 <sup>b</sup>	80269	1012	1,26	23663	29,48	44977	56,03	10617	13,23	
13 <sup>b</sup>	74496	811	1,09	10333	13,87	53837	72,27	9515	12,77	
14	23862	693	2,90	6711	28,12	13318	55,81	3140	13,16	
15	2615	114	4,36	603	23,06	1276	48,80	622	23,79	
<b>Gesamt</b>	<b>622046</b>	<b>10312</b>	<b>1,66</b>	<b>151372</b>	<b>24,33</b>	<b>364156</b>	<b>58,54</b>	<b>96206</b>	<b>15,47</b>	

<sup>a</sup> Labor 7 konnte die Zeitverläufe nicht differenzieren und ist nicht aufgeführt. <sup>b</sup> und <sup>c</sup> s. Text

**Abbildung 2: Vergleich: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2007**



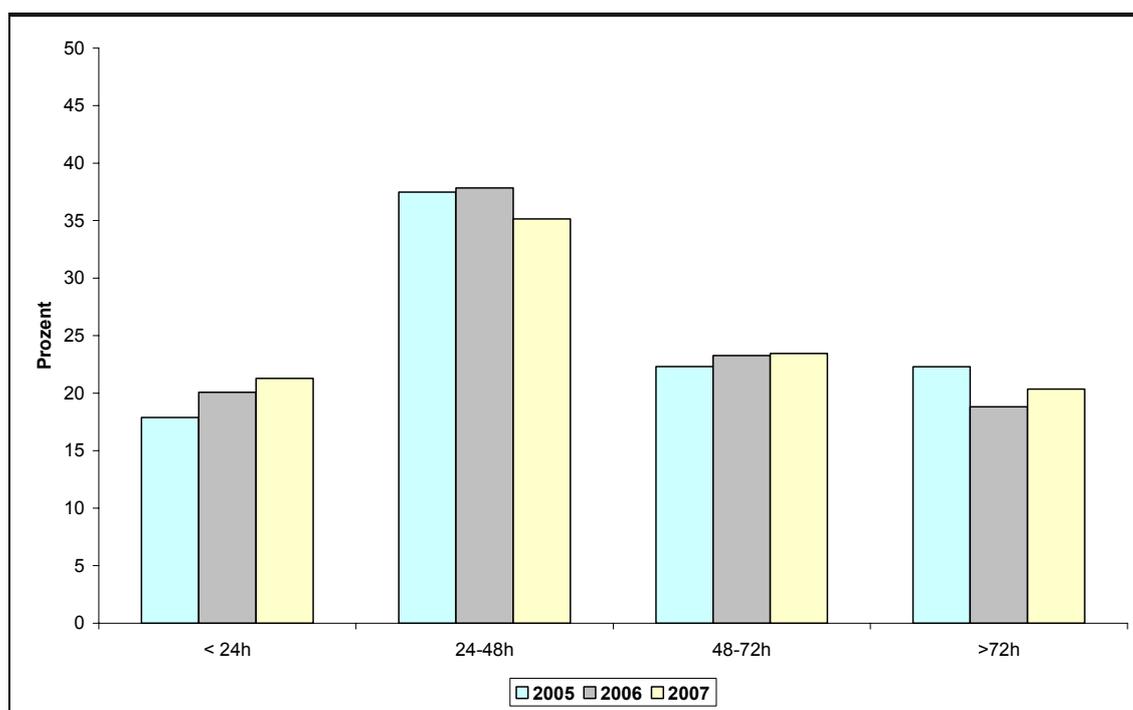
## 5.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang

Die Zeitdauer zwischen Blutentnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes soll 72 Stunden nicht überschreiten (§6 Absatz 3). In 20,35% (3,51-31,72%) der Fälle mit Angaben zu den Versandzeiten ging die Probe jedoch erst nach einem Zeitraum von mehr als 72 Stunden nach der Blutentnahme im Labor ein, in weiteren 23,45% (9,87-31,69%) der Fälle in dem Zeitraum zwischen 48 und 72 Stunden. Es muss versucht werden gemeinsam mit den Einsendern eine kürzere Zeitspanne für den Probenversand insbesondere auch am Wochenende zu erreichen. (Tab. 5.2, Abbildung 3)

**Tabelle 5.2: Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang**

Labor	gesamt		≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n		n	%	n	%	n	%	n	%
1 <sup>a</sup>	48101		12970	26,96	18377	38,21	9702	20,17	7052	14,66
3 <sup>a</sup>	15068		9287	61,63	3591	23,83	1661	11,02	529	3,51
5 <sup>b</sup>	50788		2929	5,77	22793	44,88	16097	31,69	8969	17,66
6 <sup>a</sup>	11079		1729	15,61	4420	39,90	3149	28,42	1781	16,08
7	44306		10154	22,92	12761	28,80	7339	16,56	14052	31,72
8 <sup>a</sup>	158142		21422	13,55	55701	35,22	41668	26,35	39351	24,88
9 <sup>a</sup>	108435		8690	8,01	36656	33,80	29976	27,64	33113	30,54
10	34215		3859	11,28	13152	38,44	9578	27,99	7626	22,29
11	17224		1866	10,83	7868	45,68	4870	28,27	2620	15,21
12 <sup>a</sup>	80544		28627	35,54	27611	34,28	15360	19,07	8946	11,11
13	74498		23646	31,74	25479	34,20	14675	19,70	10698	14,36
14	23862		14667	61,47	5936	24,88	2354	9,87	905	3,79
15	2615		845	32,31	825	31,55	446	17,06	499	19,08
<b>Gesamt</b>	<b>668877</b>		<b>140691</b>	<b>21,03</b>	<b>235170</b>	<b>35,16</b>	<b>156875</b>	<b>23,45</b>	<b>136141</b>	<b>20,35</b>

**Abbildung 3: Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang: Vergleich 2005 bis 2007**



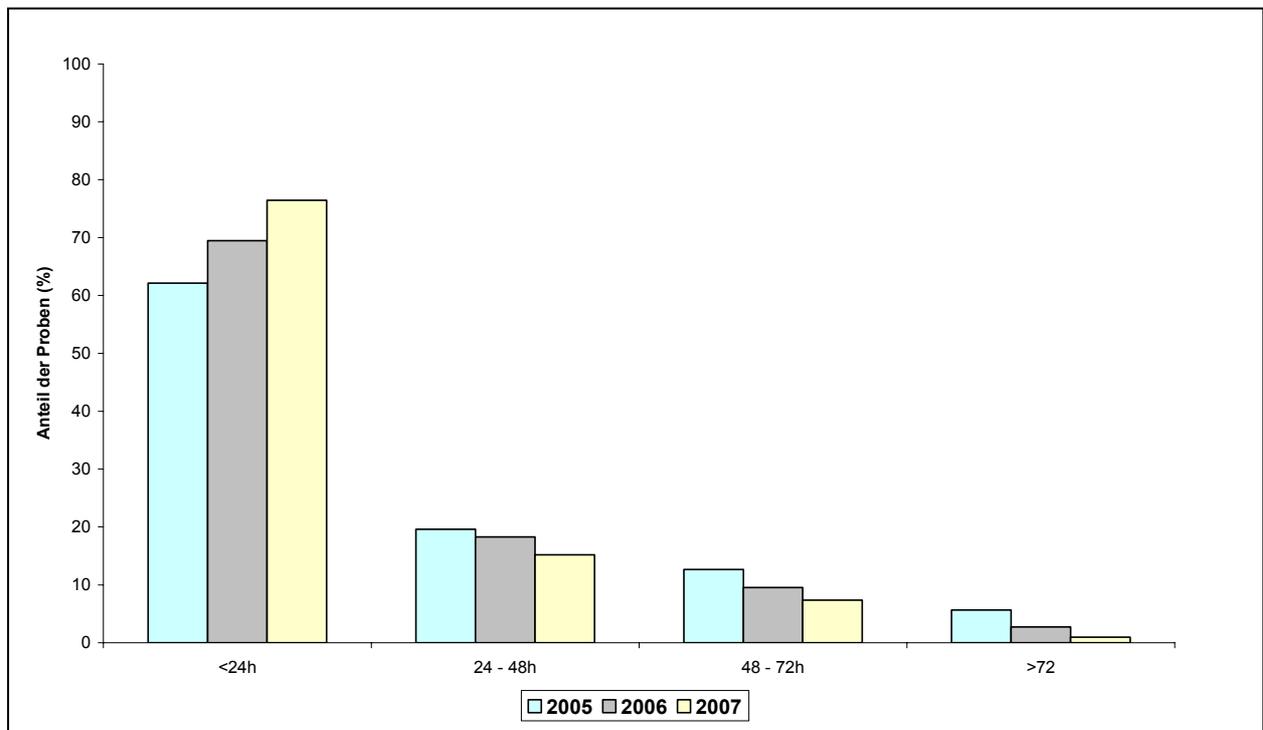
### 5.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang

Es ist sicher zu stellen, dass am Tag des Probeneingangs die Laboruntersuchung durchgeführt wird und pathologische Befunde übermittelt werden (§14 Absatz 3). In der Regel erfolgt diese erste Befundübermittlung per Telefon oder Fax (Tab. 5.3, Abbildung 4). Diese Vorgabe kann für drei Viertel der Untersuchungen eingehalten werden.

**Tabelle 5.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang**

Labor <sup>a</sup>	gesamt		≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	
<b>1<sup>b</sup></b>	48196	23136	48,00	20429	42,39	3011	6,25	1620	3,36	
<b>3<sup>b</sup></b>	15068	12198	80,95	2395	15,89	381	2,53	94	0,62	
<b>5</b>	50839	31928	62,80	14814	29,14	3215	6,32	882	1,73	
<b>8</b>	171793	141044	82,10	4406	2,56	24733	14,40	1610	0,94	
<b>9<sup>b</sup></b>	108335	100609	92,87	6498	6,00	1190	1,10	38	0,04	
<b>10</b>	34215	23612	69,01	9995	29,21	573	1,67	35	0,10	
<b>11</b>	17224	11036	64,07	5787	33,60	256	1,49	145	0,84	
<b>12<sup>b</sup></b>	81369	61641	75,75	13509	16,60	6002	7,38	217	0,27	
<b>13</b>	74498	54961	73,78	12471	16,74	5900	7,92	1166	1,57	
<b>14</b>	23862	17768	74,46	4738	19,86	1060	4,44	296	1,24	
<b>15</b>	2616	2052	78,44	505	19,30	45	1,72	14	0,54	
<b>Gesamt</b>	<b>628015</b>	<b>479985</b>	<b>76,43</b>	<b>95547</b>	<b>15,21</b>	<b>46366</b>	<b>7,38</b>	<b>6117</b>	<b>0,97</b>	

**Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung: Vergleich 2005 bis 2007**



## 6 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen

### 6.1 Erstscreening

Entscheidend für den Erfolg des Screenings sind die Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und die Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Konfirmationsdiagnostik durchgeführt sowie die therapeutischen Maßnahmen eingeleitet werden. Der optimale Abnahmezeitpunkt ist die 48. bis 72. Lebensstunde (§6 Absatz 1). Die Blutprobe soll, außer bei Frühentlassung, nicht vor der 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde entnommen werden.

In Tabelle 6.1 wird für Kinder mit einer der Zielkrankheiten das Alter bei Erstscreening dargestellt. Die Altersangaben von mehr als 72 Stunden sind der besseren Übersichtlichkeit wegen in Tagen angegeben, sie wurden aus den Lebensstunden errechnet.

Am Beispiel der Kinder mit Hypothyreose, AGS und PKU (Abbildung 5, 6, 7) wird das Alter der Kinder bei Blutentnahme, Laboreingang, Befundung sowie Therapiebeginn graphisch dargestellt.

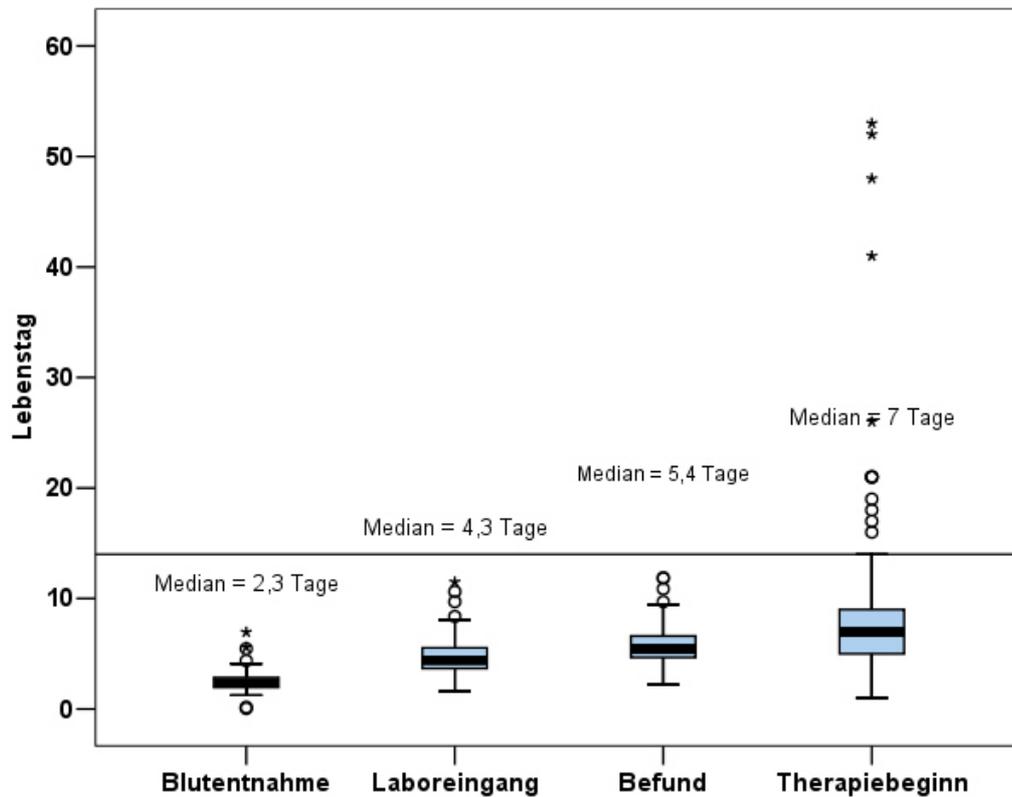
**Tabelle 6.1 Zeitpunkt des Erstscreenings bei bestätigten Fällen**

Krankheit	36-72h	4-7d	>7d	<36h	<32SSW	≥36h, k:A. Zeitpunkt *	Keine Angaben**	Gesamt
<b>Hypothyreose</b>	126	24	0	3	6	2	2	<b>163</b>
<b>AGS</b>	38	6	1	8	2	1	1	<b>57</b>
<b>Biotinidase</b>	13	2				2		<b>17</b>
<b>klassische Galaktosämie</b>	8			1				<b>9</b>
<b>PKU/HPA</b>	94	12	2	6	2	3	1	<b>120</b>
<b>MSUD</b>	2							<b>2</b>
<b>MCAD</b>	63	8	1	2		3	1	<b>78</b>
<b>LCHAD</b>	1			1	1			<b>3</b>
<b>VLCAD</b>	7	1						<b>8</b>
<b>CPT II</b>	1							<b>1</b>
<b>GA I</b>	2	1						<b>3</b>
<b>IVA</b>	2	2						<b>4</b>
<b>Gesamt</b>	<b>357</b>	<b>56</b>	<b>4</b>	<b>21</b>	<b>11</b>	<b>11</b>	<b>5</b>	<b>465</b>

\*≥ 36h, k.A. bedeutet keine Wiederholungsuntersuchung wegen Frühabnahme oder Frühgeburt, aber genaues Alter bei Blutentnahme nicht angegeben.

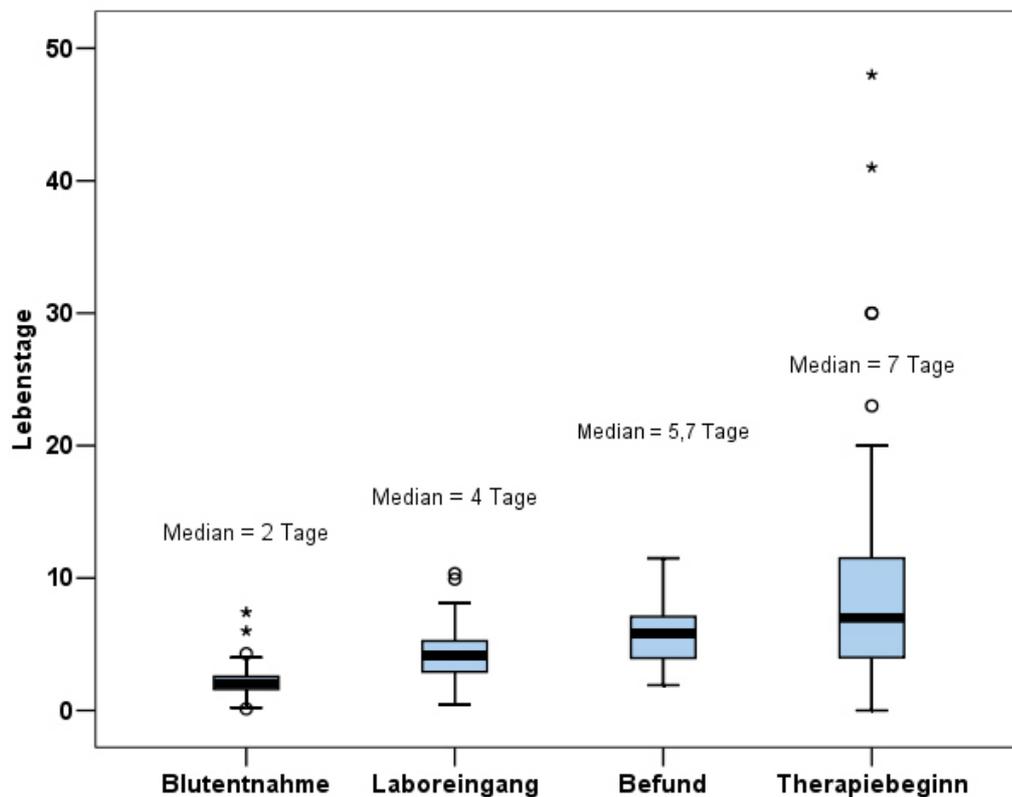
\*\* keine Angaben: hier ist weder SSW noch Alter bei Blutentnahme bekannt

**Abbildung 5: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit Hypothyreose (n=129)**



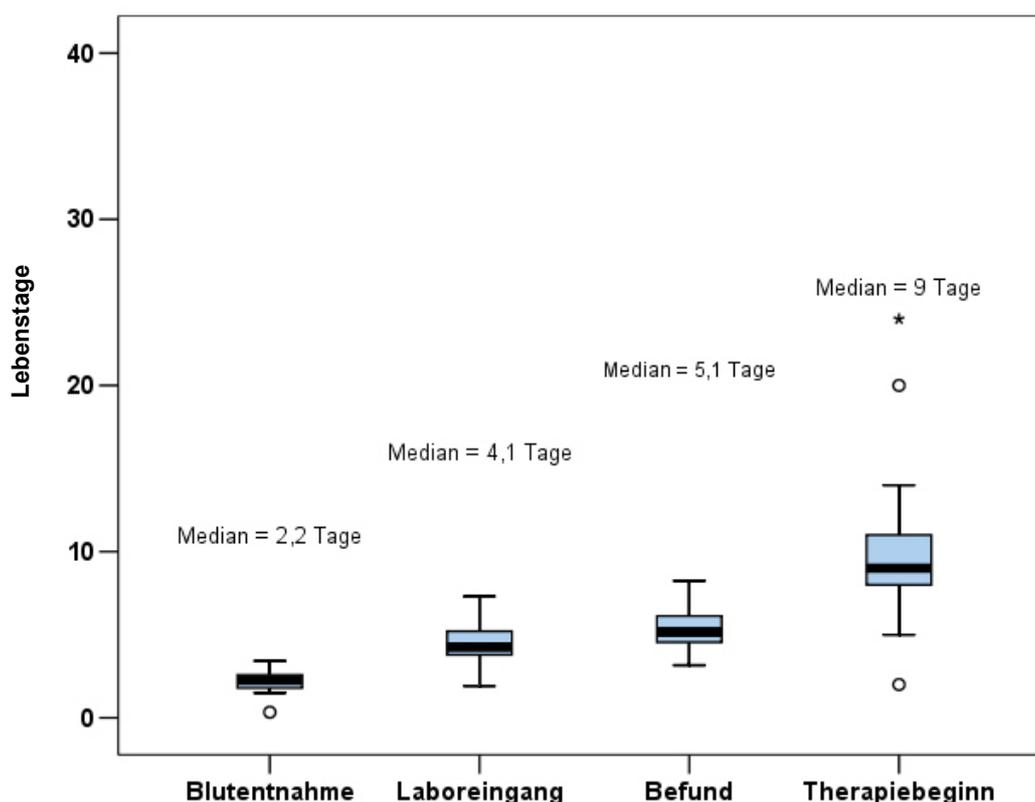
Bei den sehr spät behandelten Kindern, handelt es sich um Kinder mit Trisomie 21, Geburt <32SSW oder mit Blutentnahmen nach Bluttransfusion, die zunächst ein niedriges TSH im Screening hatten.

**Abbildung 6: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit AGS (n=44)**



Die 4 Kinder mit spätem Therapiebeginn hatten 17 OHP Werte < 100nmol/l im Screening.

Abbildung 7: Zeitverlauf bis Therapiebeginn bei Kindern mit PKU (n=50)



## 6.2 Gründe für eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen

Der Grund für ein Zweitscreening kann auch bei Kindern mit bestätigter Diagnose primär eine Frühabnahme vor dem Alter von 32 SSW oder vor der 36. Lebensstunde sein. In Tabelle 6.2. ist der Grund für die Wiederholungsuntersuchung aufgeschlüsselt.

**Tabelle 6.2 : Gründe für die Anforderung eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen**

Krankheit	Gründe für ein Zweitscreening				Gesamt
	Recall	< 36.h	<32SSW	k.A.	
Hypothyreose	152	3	6*	2	163
AGS	46	8	2	1	57
Biotinidase	17				17
klassische Galaktosämie	8	1			9
PKU/HPA	111	6	2	1	120
MSUD	2				2
MCAD	75	2		1	78
LCHAD	1	1	1		3
VLCAD	8				8
CPTI	1				1
GA I	3				3
IVA	4				4
<b>Gesamt</b>	<b>428</b>	<b>21</b>	<b>11</b>	<b>5</b>	<b>465</b>

\* 5 von 6 Fällen: TSH Erstscreening <20 mU/l; davon n=1 v. A. zentrale Hypothyreose und n=1 Z. n. Transfusion

## 7 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde

Im folgenden Kapitel werden die diagnostischen Maßnahmen zur Konfirmation der Verdachtsdiagnose dargestellt, soweit sie den Laboratorien bekannt waren. Die Kenntnis der einzelnen Ergebnisse der Konfirmationsdiagnostik ist zur Qualitätssicherung im Labor wichtig, wird den Laboratorien aber von den die Diagnostik durchführenden Ärzten nicht immer mitgeteilt. So liegen für 2007 von 40 der 465 bestätigten Fälle keine detaillierten Angaben zur Konfirmationsdiagnostik vor, von weiteren 25 Kindern liegen so wenige Angaben vor, dass die Diagnose nicht als konfirmiert angesehen werden kann. Letztere sind in die folgenden Auswertungen nicht eingegangen.

### 7.1.1 Hypothyreose

Labor	bestätigte Fälle	TSH	T3	fT3	T4	fT4	Sonographie	SD-Antikörper
1	12	12	7	3	8	10	10	7
3	2	1	k.A.	k.A.	k.A.	1	k.A.	k.A.
5	12	12	2	8	2	10	10	9
6	1	1	1	k.A.	k.A.	1	1	k.A.
7	4	2	k.A.	1	k.A.	k.A.	4	k.A.
8	51	48	6	29	4	43	42	34
9	27	26	12	15	10	24	10	5
10	7	6	k.A.	3	1	5	5	3
11	3	3	k.A.	2	k.A.	3	3	2
12	23	23	2	17	1	22	16	5
13	13	9	k.A.	k.A.	k.A.	8	2	9
14	8	8	1	6	1	7	7	3
<b>Gesamt</b>	<b>163*</b>	<b>151</b>	<b>31</b>	<b>84</b>	<b>27</b>	<b>134</b>	<b>110</b>	<b>71</b>

\*davon n=8 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 7.1.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	bestätigte Fälle	17-OHP (Serum)	Serumsterioide	Urinsteroide	Molekulargenetik
1	4	4	4	k.A.	4
3	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
5	3	3	2	2	3
6	3	3	2	k.A.	2
7	3	k.A.	k.A.	k.A.	3
8	19	7	13	6	8
9	8	8	7	k.A.	5
10	2	2	2	1	2
11	1	1	1	k.A.	1
12	5	2	3	1	5
13	6	1	k.A.	1	4
14	2	2	k.A.	k.A.	2
<b>Gesamt</b>	<b>57*</b>	<b>34</b>	<b>34</b>	<b>11</b>	<b>39</b>

\*davon n=4 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 7.1.3 Biotinidasemangel

Labor	bestätigte Fälle	Serum Biotinidase	Molekulargenetik
1	1	1	k.A.
5	1	1	k.A.
6	1	k.A.	k.A.
7	2	2	2
8	11	11	k.A.
9	1	1	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>17*</b>	<b>16</b>	<b>2</b>

\*davon n=1 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 7.1.4 Galaktosämie

#### klassisch

Labor	bestätigte Fälle	GALT in Erythrozyten	Molekulargenetik
1	3	3	1
7	1	1	1
8	1	1	k.A.
9	1	k.A.	k.A.
10	1	1	1
12	1	1	k.A.
13	1	1	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>9*</b>	<b>8</b>	<b>3</b>

\*davon n=1 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

#### Galaktosämie inkl. Varianten

Labor	bestätigte Fälle	GALT in Erythrozyten	Molekulargenetik
1	14	13	4
3	1	k.A.	1
7	1	1	1
8	1	1	k.A.
9	2	k.A.	k.A.
10	4	3	4
12	2	1	k.A.
13	1	1	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>26*</b>	<b>20</b>	<b>10</b>

\*davon n=4 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

## 7.1.5 PKU / HPA

Labor	bestätigte Fälle	Phe (Serum)	Phe/Tyr	BH4-Test	BH4 sensitiv	Molekulargenetik	Pterine im Urin	DHPR im Trockenblut
1	17	17	k.A.	9	1	17	17	17
3	2	2	2	1	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
5	11	9	11	7	2	k.A.	6	5
6	3	1	2	3	1	k.A.	1	1
7	8	5	7	6	2	k.A.	6	6
8	26	21	12	15	6	4	16	15
9	15	4	13	8	1	7	9	8
10	1	1	k.A.	1	k.A.	k.A.	1	1
11	4	3	3	3	1	1	3	3
12	14	14	6	14	5	1	13	12
13	13	2	1	1	k.A.	k.A.	k.A.	1
14	6	6	3	6	5	1	6	6
<b>Gesamt</b>	<b>120*</b>	<b>85</b>	<b>60</b>	<b>74</b>	<b>24</b>	<b>31</b>	<b>78</b>	<b>75</b>

\*davon n=14 ohne ausreichende Konfirmation

## 7.1.6 MSUD

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
8	1	1	1	k.A.	k.A.
13	1	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>2*</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>k.A.</b>	<b>k.A.</b>

\*davon n=1 ohne ausreichende Konfirmation

## 7.1.7 MCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
1	5	k.A.	5	k.A.	5
3	2	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
5	4	4	1	k.A.	4
7	10	9	9	k.A.	9
8	22	8	15	k.A.	18
9	11	8	9	k.A.	6
10	1	1	1	k.A.	1
11	2	k.A.	2	k.A.	2
12	7	1	k.A.	k.A.	7
13	9	k.A.	k.A.	1	5
14	5	1	k.A.	k.A.	5
<b>Gesamt</b>	<b>78*</b>	<b>32</b>	<b>42</b>	<b>1</b>	<b>62</b>

\*davon n=9 ohne ausreichende Konfirmation

### 7.1.8 LCHAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
8	2	1	1	k.A.	2
9	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>k.A.</b>	<b>2</b>

### 7.1.9 VLCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
1	1	k.A.	1	1	1
3	1	k.A.	k.A.	1	1
8	2	2	1	2	2
9	2	2	2	2	1
12	1	1	1	1	k.A.
13	1	k.A.	k.A.	1	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>8</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>8</b>	<b>5</b>

### 7.1.10 CPT II-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	Enzymaktivität	Molekular-genetik
5	1	k.A.	k.A.	1

### 7.1.11 Glutaracidurie Typ I

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
7	1	1	1	1	1
8	1	1	1	k.A.	1
12	1	k.A.	1	1	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>2</b>

### 7.1.12 Isovalerianacidämie

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
9	1	1	1	k.A.	k.A.
12	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
13	2	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>4*</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>k.A.</b>	<b>k.A.</b>

\*davon n=2 ohne ausreichende Konfirmation

## 8 Labororganisation

### 8.1 Erfassung der Vollständigkeit

Labor	Abgleich mit Geburtenbuch	Namentlicher Abgleich mit dem Geburtenregister
1	Ja	
3	Ja	
5	Ja	
6	Ja	
7		
8		
9		
10	Ja	
11	Ja	
12		Ja
13		
14		Ja
15		
<b>Gesamt</b>	<b>6</b>	<b>2</b>

### 8.2 Tracking

Soweit erforderlich wird in folgenden Situationen vom Labor bzw. regionalen Screeningzentrum ein Tracking durchgeführt.

Labor	auffälliges Erst- screening	Erst- screening < 36.Std.	Erst- screening < 32 SSW	Leer- karten	schlechte Proben- qualität	Kon- firmation	Therapie
1	Ja	Ja		Ja	Ja	Ja	Ja
3	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
5	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
6	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
7	Ja			Ja	Ja	Ja	Ja
8	Ja			Ja	Ja	Ja	Ja
9	Ja	Ja			Ja	Ja	
10	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
11	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
12	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
13	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
14	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
15	Ja	Ja	Ja		Ja	Ja	Ja

## 9 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs

### 9.1 Verwendetes Filterpapier

Labor	Filterpapier
1	WS 903
3	WS 903
5	WS 903
6	WS 903
7	WS 2992
8	WS 903
9	WS 903
10	WS 903
11	WS 903
12	Macherey und Nagel 918
13	Macherey und Nagel 918
14	WS 903
15	WS 903

### 9.2 Hypothyreose

Labor	Parameter	Cutoff [mU/l]	Methode
1	TSH	15	AutoDELFIA
3	TSH	15	AutoDELFIA
5	TSH	k.A.	AutoDELFIA
6	TSH	15	DELFIA
7	TSH	15	AutoDELFIA
8	TSH	> 15	DELFIA
9	TSH	15	AutoDELFIA
10	TSH	15	AutoDELFIA
11	TSH	15	DELFIA
12	TSH	>20	AutoDELFIA
13	TSH	>20	AutoDELFIA
14	TSH	> 20	AutoDELFIA
15	TSH	> 20	AutoDELFIA

### 9.3 Biotinidasemangel

Labor	Parameter	Cutoff	Methode
1	Biotinidase	30% Plattenmittel	Colorimetrie qualitativ
3	Biotinidase	30 % Tagesmittel	Colorimetrie qualitativ
5	Biotinidase	k.A.	Colorimetrie quantitativ
6	Biotinidase	30% Tagesmittel	Colorimetrie quantitativ
7	Biotinidase	2,7 U/g Hb	Colorimetrie quantitativ
8	Biotinidase	< 30% Tagesmittel	Colorimetrie quantitativ
9	Biotinidase	0,2	Colorimetrie qualitativ
10	Biotinidase	< 30%	Colorimetrie qualitativ
11	Biotinidase	k.A.	Colorimetrie qualitativ
12	Biotinidase	< 30%	Fluorometrie quantitativ
13	Biotinidase	< 30%	Fluorometrie quantitativ
14	Biotinidase	< 30 %	Colorimetrie quantitativ
15	Biotinidase	< 30 %	Colorimetrie quantitativ

### 9.4 Galaktosämie

Labor	Parameter	Cutoff	Methode
1	GALT	3,5 U/gHb	Fluorometrie(PE)
	Galaktose	15 mg/dl	BIORAD Quantase
3	GALT	2,3 Ug/Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	15 mg/dl	
5	GALT		Fluorometrie quantitativ
	Galaktose	k.A.	Colorimetrie quantitativ
6	GALT	3,5 U/g Hb	Fluorometrie quantitativ
7	GALT	3,5 U/g Hb	Fluorometrie quantitativ
8	GALT	<20 % Tagesmittel	Fluoro quant non kit
	Galaktose	>18 mg/dl (ab 30.06.07 >30mg/dl)	Colorimetrie non Kit
9	GALT	<2,3U/gHb	BIORAD Quantase
	Galaktose	20 mg/dl	BIORAD Quantase
10	GALT	2,3U/gHb	BIORAD Quantase
	Galaktose	1111µmol/l	BIORAD Quantase
11	GALT	3,5 U/gHb	Fluorometrie quantitativ
12	GALT	< 30%	Fluoro. quant.(non-kit)
	Galaktose	15 mg/dl	Colorimetrie non Kit
13	GALT	< 30%	Fluoro. quant.(non-kit)
	Galaktose	15 mg/dl	Colorimetrie non Kit
14	GALT	<2,3 U/g Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	>15mg/dl	BIORAD Quantase
15	GALT	<2,3 U/g Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	>15mg/dl	BIORAD Quantase

## 9.5 MS/MS

<b>Labor</b>	<b>Methode</b>
1	derivatisiert non Kit
3	nicht derivat.PE Kit
5	nicht derivat.non Kit
6	nicht derivat.PE Kit
7	derivatisiert PE Kit
8	derivatisiert non Kit
9	derivatisiert non Kit
10	derivatisiert non Kit
11	nicht derivat.non Kit
12	derivatisiert non Kit
13	derivatisiert non Kit
14	derivatisiert non Kit
15	derivatisiert non Kit

## 9.6 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

### Reifgeborene

Labor	Parameter	Methode	abhängig von LT	abhängig von SSW	abhängig von GG	Formel	Konstanter Wert
1	17 OHP	AutoDELFIA	ja			$\ln(\text{OHP})=2,90798-0,40653\ln(\text{LT})$	
3	17 OHP	AutoDELFIA	ja			Stopsack 2005	
5	17 OHP	AutoDELFIA		ja		Messwert * 0,75 (17OHP test B015112)	40
6	17 OHP	DELFIA		ja			40
7	17 OHP	AutoDELFIA					40
8	17 OHP	DELFIA					60
9	17 OHP	AutoDELFIA		ja			50
10	17 OHP	AutoDELFIA	ja				
11	17 OHP	DELFIA	ja				
12	17 OHP	AutoDELFIA	ja				
13	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
14	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		40
15	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		40

## Frühgeborene

Labor	Parameter	Methode	abhängig von LT	abhängig von SSW	abhängig von GG	Formel	Konstanter Wert
1	17 OHP	AutoDELFIA	Ja	Ja		$\ln(\text{OHP})=3,470-0,121\ln(\text{tage})$	
3	17 OHP	AutoDELFIA	Ja	Ja		Stopsack 2005	
5	17 OHP	AutoDELFIA		Ja		vor Entlassung, d.h. 36-38.Analog-SSW	40
6	17 OHP	DELFIA		Ja			
7	17 OHP	AutoDELFIA			Ja		
8*	17 OHP	DELFIA		Ja	Ja		
9	17 OHP	AutoDELFIA		Ja			
10	17 OHP	AutoDELFIA	Ja	Ja			
11	17 OHP	DELFIA	Ja	Ja			
12	17 OHP	AutoDELFIA	Ja		Ja		
13	17 OHP	AutoDELFIA	Ja		Ja		
14	17 OHP	AutoDELFIA	Ja		Ja		
15	17 OHP	AutoDELFIA	Ja		Ja		

\*Labor 8: Bei erhöhtem Delfia 17OHP TMS Steroidprofil mit 17OHP, 21-Desoxycortisol, 11-Desoxycortisol, Cortisol und Androstendion.

## 9.7 Parameter im MS/MS

Es werden Leitparameter (LW) und Nebenparameter (NW) aufgelistet. Wurde der Cut off für die Leitparameter von den Laboratorien angegeben, ist dieser aufgeführt.

Anmerkungen bei folgenden Laboren zu der Parameterbestimmung im MS/MS

Labor	Anmerkung
3	Vierteljährliche Aktualisierung des Cutoffs abhängig von Kitcharge und Gerätestatus auf der Basis aller Befunde > 32. SSW und > 36 Stunden
5	z-Wert basiert auf > 10 000 Erstkarten
6	Sämtliche Cutoffs werden aus Perzentilen berechnet und sind deshalb dynamisch

### 9.7.1 PKU

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
Phe	120	LW	150	148	139	150	123	150	126	120	129
Tyr								NW		NW	
Phe/Tyr	NW	NW	NW	NW	2,5	2,5	2,0	NW	2,0	2,0	NW

### 9.7.2 MSUD

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
Ala								NW		LW	
Val	NW	NW	NW	NW	280	NW	NW	NW	186	LW	NW
Leu/Ile	263	LW	z >= 3,5	345	300	400	299	314	294	LW	350
Fischer-Q	NW	NW		NW					3,0	LW	LW
Leu/Ile:Phe	NW		z >= 3,5			10		NW		LW	NW
Val/Phe			NW					NW		LW	NW
Leulle/Ala	NW	NW	z >= 3,5	NW			>3	NW	NW	LW	

### 9.7.3 MCAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C6	NW	NW	NW		0,18	NW	NW	NW	NW	LW	NW
C8	0,28	LW	z >= 3,5	0,23	0,4	0,3	0,28	0,3	0,30	LW	0,34
C8/C10	NW	LW	NW	NW		5,0	NW	NW	2,32	LW	NW
C8/C12	NW		NW	NW			NW		NW	LW	
C8/C16					NW			NW		LW	
C10	NW	NW	NW	NW		NW	NW	NW	NW	LW	NW
C10:1	NW	NW	NW	NW	0,15	NW	NW	NW	NW	LW	NW
C8/C2	NW			NW		0,02	NW				NW
C8/C6			NW				NW			LW	

### 9.7.4 LCHAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5*	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C14:1			NW	NW		NW		NW	NW	NW	
C14OH			NW	0,041			NW	NW	NW	LW	
C16OH	0,08	LW	z >= 3,5	0,07	0,11	0,1	0,1	0,15	0,053	LW	0,60
C16:1OH			NW	NW			NW	NW		LW	NW
C18OH	0,04	NW		0,035	0,1	NW	0,07	NW	0,034	LW	NW
C18:1OH	0,05	NW	z >= 3,5	NW	0,1	0,1	0,11	NW	0,046	LW	NW
C18:2OH						NW		NW			NW
C16OH/C16		NW	NW					NW	0,018		

\* Recall, wenn auch C16:1OH/C16OH <1

### 9.7.5 VLCAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C12			NW							LW	
C14	NW	NW	NW	NW	0,65	NW	NW	NW	0,46	LW	NW
C14:1	0,43	LW	z >= 3,5	0,245	0,4	0,3	0,43	0,36	0,33	LW	0,25
C16:1							NW	NW			
C14:2	NW	NW		NW	NW	NW			0,068	LW	NW
C14:1/C16	NW	LW	NW	NW					0,155		LW
C14/C4								NW			NW
C14:1/C4			NW				NW	NW		LW	NW
C14:1/C12			NW								
C14:1/C12:1			NW			NW					

### 9.7.6 CPT I-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0	NW	LW	NW	54,06	70	80	65,49	50	NW	NW	NW
C8											
C16	0,94	LW	NW	8,228	<0,6		LW	0,56	0,56	LW	<1
C18	0,24	NW	NW	2,249	<0,3		LW	0,21	0,152	LW	NW
C18:1	0,43			3,604				NW	0,244	LW	
C16/C2											
(C16+C18:1)/C2				NW							
C0/(C16+C18)	NW	NW	>= 70	NW		40	LW		18,3	LW	NW

### 9.7.7 CPT II-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
AC ges								NW			
C0	NW	NW		5,0	<10			NW	4,9	NW	NW
C16	7,84	LW	NW	8,228	8,0	8	7,65	8,83	8,1	LW	>6
C16:1					0,6		0,67	NW		LW	NW
C18	2,27			2,249	2,6		2,34	3,65	2,12	LW	>2,5
C18:1	3	LW	NW	3,604	3,5	3,4	1,92	NW	3,54	LW	NW
(C16+C18:1)/C2	NW	NW	z >= 3,5			0,3	NW	20,3	NW		
C18:2								NW		LW	
C16/C2			NW								
C0/(C16+C18)			NW	NW			NW	NW			

### 9.7.8 CACT-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
AC ges							NW	NW			
C0	NW	NW		NW	<10	< 25	NW	NW	4,9	LW	NW
C16	7,84	LW	NW	8,228	8,0	8,0	7,65	8,83	8,1	LW	>6
C16:1							0,67	NW		LW	NW
C18	2,27			2,249	2,6	2,5	2,34	2,65	2,12	LW	NW
C18:1	3	LW	NW	3,604	3,5			3,9	3,54	LW	NW
(C16+C18:1)/C2	NW	NW	z >= 3,5					NW	NW		NW
C18:2										LW	
C0/AC ges								NW			
C16/C2			NW								
C0/(C16+C18)			NW	NW			NW	NW			
C0/(C16+C18:1)							NW	NW			

### 9.7.9 Glutaracidurie Typ I

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C5DC (Glut)	0,12	LW	z >= 0,13	0,666	0,33	0,20	0,17	0,25	0,57	LW	<0,15
C5DC/C0	NW		NW	NW		NW					
C5DC/C2	NW									LW	
C5DC/C4	NW			NW				NW		LW	
C5DC/C8	NW	NW		NW	5,9		NW	NW			NW
C5DC/C12	NW	NW							NW	LW	
C5DC/C16			NW	NW			NW	NW	NW	LW	NW
C5DC/(C8+C10)		NW	NW								

### 9.7.10 Isovalerianacidämie

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C5	0,38	LW	z >= 3,5	0,53	1	0,5	0,63	0,6	1,0	LW	0,6
C5/C2			NW	NW		0,02	NW				
C5/C3								NW			NW
C5/C8	NW	NW	NW	NW	NW			NW	NW	LW	
C5/C4	NW	NW	NW	NW				NW	NW	LW	

## 10 Literatur

---

1 Beschluss über eine Änderung der Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings vom 21. Dezember 2004; Dt. Ärzteblatt 2005, 102: A1158-63

2 Statistisches Jahrbuch 2008 Herausgeber: Statistisches Bundesamt, Wiesbaden  
[www.destatis.de](http://www.destatis.de)