

Nationaler Screeningreport Deutschland 2012

Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenenscreening e.V.



Uta Nennstiel-Ratzel, Anja Lüders, Oliver Blankenstein, Uta Ceglarek, Regina Ensenaer, Christoph Fusch, Jeannette Klein, Martin Lindner, Cornelia Müller, Michael Peter, Joachim G. Kreuder, Wulf Röschinger, Wolfgang Schultis, Andreas Schulze, Sabine Rönicke, Maren Stehn, Marina Stopsack, Sylvia Zollikofer, Klaus Mohnike

Stand Juni 2014

Korrespondierende Autorin:
Dr. med Uta Nennstiel-Ratzel MPH
Screeningzentrum
Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit
Veterinärstr. 2
D-85764 Oberschleißheim
Germany
Email: uta.nennstiel-ratzel@lgl.bayern.de

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis	3
Abbildungsverzeichnis	4
Screeninglaboratorien und Screeningzentren.....	5
1 Einleitung	6
2 Ergebnisse	8
2.1 Gesamtzahlen Erstscreening	9
2.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen	9
2.3 Sicherstellung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen	11
Tabelle 2.4: Zweite Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität	12
3 Recallrate, Prävalenz, positiv prädiktiver Wert, Spezifität	12
3.1 Recallrate, Prävalenz stratifiziert	13
3.2 Recallraten stratifiziert nach Alter bei Erstscreening	20
4 Prozesszeiten	27
4.1 Alter bei Blutabnahme.....	27
4.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang	28
4.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang	29
5 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen.....	30
5.1 Erstscreening	31
5.2 Gründe für eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen.....	32
6 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde	32
6.1 Hypothyreose.....	33
6.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)	33
6.3 Biotinidasemangel.....	34
6.4 Klassische Galaktosämie	34
6.5 PKU / HPA	34
6.6 MSUD	35
6.7 MCAD-Mangel	35
6.8 LCHAD-Mangel.....	35
6.9 VLCAD-Mangel.....	36
6.10 Keine bestätigten Fälle CPT I-Mangel, CPT II-Mangel, CACT-Mangel.....	36
6.11 Glutaracidurie Typ I.....	36
6.12 Isovalerianacidämie	36
7 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs	36
7.1 Verwendetes Filterpapier	37
7.2 Hypothyreose.....	37

7.3	Biotinidasemangel.....	38
7.4	Galaktosämie.....	39
7.5	MS/MS.....	39
	Literatur	40

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor	7
Abbildung 2: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2012	28
Abbildung 3: Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang: Vergleich 2005 bis 2012	30
Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung: Vergleich 2005 bis 2012.....	30

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	Neugeborenenenscreening
NW	Nebenwert
PKU	Phenylketonurie
PPV	positiver prädiktiver Wert
Second-tier Verfahren	Bei auffälligem Befund Zweituntersuchung zusätzlicher Parameter oder alternativer Analyseverfahren aus derselben Testkarte
SSW	Schwangerschaftswochen
VLCAD - Mangel	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

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

Screeningzentrum Sachsen

Prof. Dr. med. Joachim Thiery,
Universitätsklinikum Leipzig

(3) Standort Dresden

PF 160252
01288 Dresden
0351/458 5230 / 5229
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
<http://www.screeningzentrum-sachsen.de/>

(5) Screening-Zentrum Hessen

Prof. Dr. med. Joachim G. Kreuder
Feulgenstr. 12
35392 Giessen
0641/ 9943681
Joachim.G.Kreuder@paediat.med.uni-giessen.de

(6) Neugeborenenenscreeningzentrum Mecklenburg-Vorpommern,

Prof. Dr. med. Matthias Nauck
Universitätsmedizin Greifswald
Sauerbruchstr.
17475 Greifswald
Tel. 03834/ 865501
nauck@uni-greifswald.de
cornelia.mueller@uni-greifswald.de
<http://www.medizin.uni-greifswald.de/klinchem/index.php?id=neoscreen>

(7) Screening-Labor, Universitätskinderklinik

Prof. Dr. med. René Santer
Martinistr. 52
20246 Hamburg
040/42803 0
r.santer@uke.uni-hamburg.de

(8) Screening-Labor Hannover

PD Dr. med. M. Peter
Postfach 911009
30430 Hannover
05108/92163 0
m.peter@metabscreen.de
www.metabscreen.de

(9) Neugeborenenenscreening Heidelberg

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann
Im Neuenheimer Feld 154
69120 Heidelberg
06221/56 8278
gwendolyn.gramer@med.uni-heidelberg.de
www.Neugeborenenenscreening.uni-hd.de

(11) Screeninglabor, Universitäts-Kinderklinik

Prof. Dr. med. Klaus Mohnike
PSF 140274
39043 Magdeburg
0391/6713986
sabine.roenicke@med.ovgu.de
<http://www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de>

(12/13) Labor Becker, Olgemöller & Kollegen Neugeborenenenscreening

Laborleitung:
Prof. Dr.med. Dr.rer.nat. Bernhard Olgemöller
Ansprechpartner:
Priv.-Doz. Dr.med. Wulf Röschinger
Ottobrunner Str. 6
81737 München
089/544 654 0
Olgemoeller@labor-bo.de
w.roeschinger@labor-bo.de
www.labor-bo.de

(14/15) 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
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
09131/6808-5-204
screening@lgl.bayern.de
www.lgl.bayern.de/gesundheit/praevention/kindegesundheits/neugeborenenenscreening/index.htm

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 Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“) [1] ist die Umsetzung des Neugeborenencreenings (NGS) in den Anlagen 2-4 geregelt. Der nationale Screeningreport 2012 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 definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten, sowie bestätigten Diagnosen für das Jahr 2012 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:

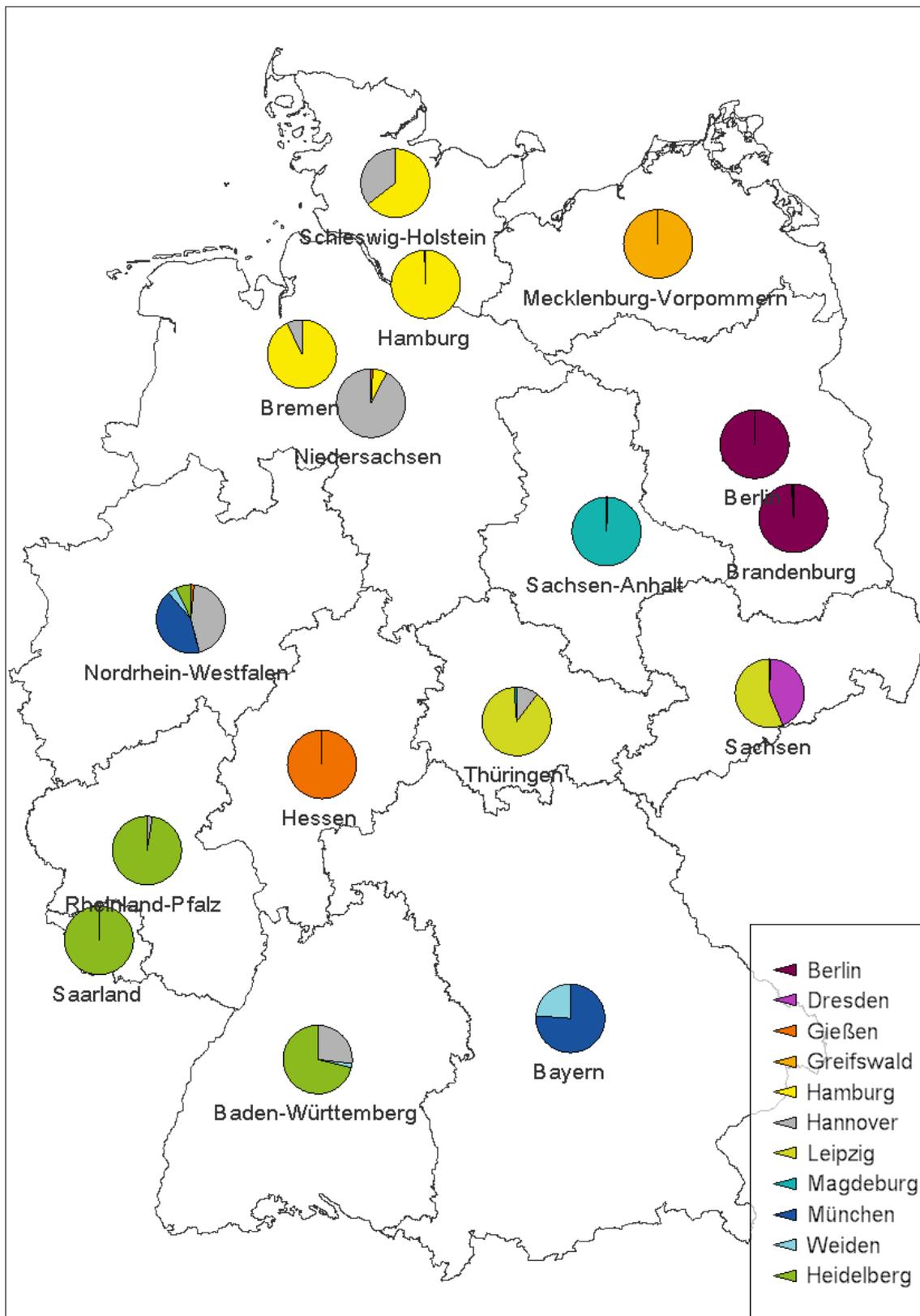
- Vollständige Erfassung der Zielpopulation
 - Erfassungsmethode und - rate
 - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll- (Recall-) und Folgeuntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Cutoffs
- Nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positiv 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
 - Zeitraum der Diagnostik
- Endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

Auf der vorhergehenden Seite sind die Laboratorien aufgeführt, die 2012 in Deutschland das Screening durchgeführt haben (12 und 13 beziehen sich auf dasselbe Labor, einmal in Kooperation mit einem Screeningzentrum einmal ohne; das gleiche gilt für 14 und 15). In den Tabellen sind die Laboratorien verschlüsselt. Angaben von Paragraphen im Text beziehen sich auf die „Kinderrichtlinien“ vom 16.12.2010 [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. Bei verbleibenden Inkonsistenzen in den Daten wurden die von den Laboratorien gemeldeten Daten in die Tabellen übernommen (Inkonsistenzen können mitunter systembedingt sein).

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

Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor



2 Ergebnisse

Insgesamt wurden im Jahr 2012 in Deutschland 673.544 Kinder geboren [2]. Die Anzahl der gemeldeten Erstscreeninguntersuchungen liegt mit 674.926 darüber. Ursachen für die überzähligen Screeningproben können nicht als solche deklarierte Kontrollkarten oder Proben von nicht in Deutschland gemeldeten Neugeborenen sein. Dies kann nicht geklärt werden, da zwischen den Screeninglaboratorien auf Grund des Gendiagnostikgesetzes kein Datenaustausch stattfindet.

Geburten [2]:	673.544
Gesamtzahlen Erstscreening:	674.926
Bestätigte Diagnosen (s.Tab.3):	516

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.

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 einem von 1.305. Neugeborenen wurde eine der in den Richtlinien definierten Zielkrankheiten im Neugeborenen screening entdeckt. Tabelle 2 zeigt die Prävalenz der Zielkrankheiten im Jahr 2012 in Deutschland.

Tabelle 2: Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten 2012

Krankheiten	bestätigte	
	Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	205	1: 3.285
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	48	1: 14.032
Biotinidasemangel (incl. partieller Defekte)	37	1: 18.204
Galaktosämie (klassisch)	9	1: 74.838
Phenylketonurie (PKU) n=63 / Hyperphenylalaninämie (HPA) n=63	126	1: 5.388
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	5	1: 134.709
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	62	1: 10.864
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	7	1: 96.221
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	7	1: 96.221
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	0	
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	0	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	0	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	5	1: 134.709
Isovalerialacidämie (IVA)	5	1: 134.709
Gesamt	516	1: 1.307

2.1 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 vollendeten 36. Lebensstunde oder der vollendeten 32. SSW soll ein Zweitscreening erfolgen. In der folgenden Tabelle sind die Anzahl der Erstscreeninguntersuchungen stratifiziert nach dem Lebens- bzw. Gestationsalter dargestellt.

Tabelle 2.1: Alter bei Erstscreening

Labor	Gesamt	≥36h und ≥32SSW		<36h und ≥32SSW		<32SSW	
		n	%	n	%	n	%
1	52534	50690	96,49	1152	2,19	692	1,32
3	15538	15229	98,01	160	1,03	149	0,96
5	52547	51137	97,32	847	1,61	563	1,07
6	12742	12275	96,33	315	2,47	152	1,19
7	45018	43525	96,68	774	1,72	719	1,60
8	156526	153215	97,88	1534	0,98	1777	1,14
9	110661	107914	97,52	1156	1,04	1591	1,44
10	34621	33975	98,13	350	1,01	296	0,85
11	16666	16145	96,87	362	2,17	159	0,95
12 ^a	80367	78640	97,85	879	1,09	848	1,06
13	64346	62714	97,46	808	1,26	824	1,28
14 ^a	25207	24798	98,38	220	0,87	189	0,75
15	8153	7850	96,28	129	1,58	174	2,13
Gesamt	674926	658107	97,51	8686	1,29	8133	1,21

^a inclusive Screeninguntersuchungen, die dem Trackingzentrum nicht übermittelt wurden (fehlende Einwilligung)

2.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen

In Tabelle 2.2.1 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 2.2: Angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen

Labor	Gesamt^{a c} angefordert	Gesamt^a eingegangen	%	Recall angefordert^c	Recall eingegangen	%
1	2436	2356	96,72	645	632	97,98
3 ^b	400	470	117,50 ^d	98	160	163,27 ^d
5	1865	1818	97,48	455	418	91,87
6	548	548	100,00	62	62	100,00
7 ^b	2352	k.A.	k.A.	875	k.A.	k.A.
8	4407	4072	92,40	926	921	99,46
9	3409	2399	70,37	460	325	70,65
10	936	931	99,47	262	262	100,00
11	581	573	98,62	65	65	100,00
12	2275	2266	99,60	596	595	99,83
13	2074	2023	97,54	442	412	93,21
14	515	514	99,81	112	112	100,00
15	427	326	76,35	84	81	96,43
Gesamt	22225	18296	93,96^b	5082	4045	98,44^b

Labor	<36h angefordert^c	<36h eingegangen	%	<32SSW angefordert^c	<32SSW eingegangen	%
1	1033	1033	100,00	673	608	90,34
3 ^b	160	170	106,25 ^d	138	140	101,45 ^d
5	847	844	99,65	563	556	98,76
6	314	314	100,00	146	146	100,00
7 ^b	771	k.A.	k.A.	706	k.A.	k.A.
8	1525	1348	88,39	1725	1604	92,99
9	1154	728	63,08	1586	1224	77,18
10	348	343	98,56	280	280	100,00
11	361	353	97,78	155	155	100,00
12	873	865	99,08	806	806	100,00
13	808	787	97,40	824	824	100,00
14	219	218	99,54	184	184	100,00
15	135	53	39,26	173	157	90,75
Gesamt	8548	7056	92,63^b	7959	6684	93,94^b

^a inklusive Zweituntersuchungen wegen Bluttransfusionen, parenteraler Ernährung, Medikamentengabe

^b Berechnung ohne Labore mit nicht differenzierten oder unplausiblen Angaben.

^c In die Zahl der angeforderten Proben gingen Todesfälle nicht mit ein

^d Zahlen wurden vom Labor bestätigt

2.3 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 geburtshilflichen Einrichtungen entbunden werden, durch Kontrolle der fortlaufenden Geburtenbuchnummern im Screeninglabor 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 die „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 Laboratorien erhalten Leerkarten in sehr unterschiedlicher Anzahl. Die Anzahl der eingesandten leeren Testkarten wegen abgelehnter Untersuchung ist nach wie vor niedrig, aber höher als in den Jahren zuvor und in 2012 teilweise sogar doppelt so hoch wie 2010. Inwieweit dies auf einer besseren Rückmeldung oder auf einer tatsächlich erhöhten Anzahl von abgelehnten Untersuchungen beruht ist unklar.

Dieses System scheint hauptsächlich bei den Screeningablehnungen bzw. abgelehnten Frühabnahmen zu funktionieren. Sowohl bei den vor dem Screening verstorbenen Kindern als auch bei den Verlegungen wären höhere Zahlen zu erwarten.

Tabelle 2.3: Im Labor eingegangene Leerkarten

Labor	Grund für die Leerkarten					
	Erstscreening gesamt n	verstorben n	Screening abgelehnt n	Verlegung n	Frühabnahme abgelehnt n	gesamt n
1	52534	48	30	0	3377	3455
3	15538	22	30	0	715	767
5	52547	82	808	1170	833	2893
6	12742	22	2	3	235	262
7 ^b	45018	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
8	156526	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	1920 ^a
9 ^b	110661	8	161	68	368	605
10	34621	166	31	0	1846 ^c	2043
11	16666	51	8	50	238	347
12	80367	8	23	151	1217	1399
13 ^b	64346	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
14	25207	0	1	0	50	51
15 ^b	8153	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
Gesamt	674926	407	1094	1442	10799	13742

^a umfasst Frühabnahme/Verlegung/kein Leerkartengrund angegeben

^b Labor führt kein Leerkartentracking durch

^c kein Leerkartengrund angegeben

Tabelle 2.4: Zweite Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität

Labor	Erstscreening	Kontrolle angefordert	Kontrolle eingegangen	eingegangen/ angefordert (%)	Anteil Proben/ Erstscreening (%)
1	52534	418	392	93,78	0,80
3	15538	46	46	100	0,30
5	52547	466	460	98,71	0,89
6	12742	15	15	100,00	0,12
7	45018	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
8	156526	233	228	97,85	0,15
9	110661	547	488	89,21	0,49
10	34621	105	101	96,19	0,30
11	16666	2	2	100	0,01
12	80367	290	283	97,59	0,36
13	64346	245	243	99,18	0,38
14	25207	24	24	100	0,10
15	8153	4	4	100	0,05
Gesamt	674926	2395	2286	95,45	0,38*

*Berechnung ohne Labor 7, da keine Angabe zu Karten mit mangelhafter Probenqualität

3 Güte der Screeninganalytik

Die Güte eines Testverfahrens wird an Hand der Sensitivität, der Spezifität sowie des positiven Vorhersagewertes (positiv prädiktiver Wert - PPV) bestimmt. In einem Screeningverfahren sollen 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. Je niedriger der Anteil der notwendigen Kontrolluntersuchungen wegen eines auffälligen Erstscreenings (Recallrate) desto höher ist die Spezifität. Insgesamt lag die Recallrate im Jahr 2012 bei 0,78%. Werden nur Screeningproben von Reifgeborenen, die nach 36 Lebenstunden abgenommen wurden, berücksichtigt, so liegt die Recallrate bei 0,58%, das bedeutet unter 1.000 Screeninguntersuchungen sind ca. 6 kontrollbedürftige Befunde zu erwarten. Bei einer Blutentnahme unter 36 Lebensstunden oder vor der vollendeten 32. Schwangerschaftswochen muss, unabhängig vom Ergebnis der Analyse, ein Zweitscreening erfolgen.

Die Spezifität lag insgesamt bei 99,29%. Die Sensitivität kann nicht angegeben werden, da die Anzahl der im Screening übersehenen Kinder bisher nicht systematisch erfasst wird.

Tabelle 3 : Recallraten und gefundene Fälle für Deutschland 2012 N= 674.926*

Krankheiten	Recall \geq 36h		Recall <36h		Recall <32SSW		Recall gesamt	nicht im Screening gefunden	bestätigte Fälle
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	(%)	n	n
Hypothyreose	457	0,07	348	4,01	48	0,59	0,13	5 ^a	205
AGS	2098	0,32	360	4,14	541	6,65	0,44	1 ^b	48
Biotinidase- mangel	156	0,02	9	0,10	20	0,25	0,03		37
klassische Galaktosämie	221	0,03	5	0,06	8	0,10	0,03		9
PKU/HPA	210	0,03	16	0,18	33	0,41	0,04		126
MSUD	68	0,01	1	0,01	5	0,06	0,01		5
MCAD	130	0,02	4	0,05	3	0,04	0,02		62
LCHAD	53	0,01	0		2	0,02	0,01		7
VLCAD	173	0,03	3	0,03	6	0,07	0,03		7
CPT I-Mangel	10	0,0015	0		0				0
CPT II-Mangel	33	0,01	0		0				0
CAT-Mangel	0		0		0				0
GA I	180	0,03	2	0,02	10	0,12	0,03		5
IVA	53	0,01	0		9	0,11	0,01		5
Gesamt	3842	0,58	748	8,61	685	8,42	0,78	6	516

* Erstscreening gesamt: n= 674.926; Erstscreening \geq 36h und \geq 32SSW n=658.107; Erstscreening < 36h n=8.686; Erstscreening < 32SSW n=8.133

^a alle Frühgeborene unter 32 SSW

^b Mutation: I172N

3.1 Recallrate und bestätigte Fälle stratifiziert

In den folgenden Tabellen werden Recallraten \geq 36h und bestätigte Fälle stratifiziert für die Labore dargestellt. Die Angabe \geq 36h beinhaltet immer gleichzeitig \geq 32 SSW. Die bestätigten Fälle sind auf alle Screeninguntersuchungen bezogen, unabhängig von Gestations- und Lebensalter. Die Plausibilitätsprüfung der als bestätigt gemeldeten Fälle wurde für Stoffwechselkrankheiten von Prof. Dr. Andreas Schulze, Prof. Dr. Regina Ensenaer und PD Dr. Martin Lindner, für die endokrinologischen Erkrankungen von Dr. Oliver Blankenstein und Prof. Dr. Heiko Krude vorgenommen. Aus der Analyse ausgeschlossen und nicht berichtet wurden Fälle mit fehlenden Angaben zur Konfirmationsdiagnostik (n=21) (Tab.3.1.a) sowie Fälle, die anhand der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigt werden konnten (n=4). Das bedeutet die wahre Prävalenz liegt möglicherweise für einzelne Krankheiten höher als hier berichtet. Doppelt gemeldete Fälle wurden nur einmal berücksichtigt.

Tabelle 3.1 : Fälle mit fehlenden Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

Krankheit	Angaben fehlend
	n
Hypothyreose	11
AGS	3
Biotinidasemangel	1
MCAD	3
VLCAD	2
GAI	1
Gesamt	21

In den folgenden Tabellen werden Recallraten $<0,01\%$ und bei sehr kleinem n nicht berechnet, da für kleinere Werte die Zufallsschwankungen im Verhältnis einen zu großen Einfluss hätten.

3.1.1 Hypothyreose*

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle*	nicht im Screening gefunden
1	52534	50690	32	0,06	18	1
3	15538	15229	10	0,07	7	0
5	52547	51137	52	0,10	21	1
6	12742	12275	5	0,04	3	0
7	45018	43525	7	0,02	5	0
8	156526	153215	168	0,11	68	3
9	110661	107914	59	0,05	30	0
10	34621	33975	26	0,08	12	0
11	16666	16145	13	0,08	3	0
12	80367	78640	31	0,04	20	0
13	64346	62714	27	0,04	11	0
14	25207	24798	16	0,06	5	0
15	8153	7850	11	0,14	3	0
Gesamt	674926	658107	457	0,07	205	5^a

* inklusive passagerer Hypothyreosen n=4, ^a alle Frühgeborene unter 32 SSW (siehe Tab. 5.2)

Zusätzlich wurden n=7 Hyperthyreotropinämien gemeldet und als bestätigt validiert. Diese gehen nicht in die Berechnung der Prävalenz ein.

3.1.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle	nicht im Screening gefunden
1	52534	50690	138	0,27	4	0
3	15538	15229	5	0,03	2	0
5	52547	51137	342	0,67	2	0
6	12742	12275	25	0,20	0	0
7	45018	43525	425	0,98	1	0
8 ^a	156526	153215	63	0,04	16	0
9	110661	107914	246	0,23	11	0
10	34621	33975	155	0,46	2	1 ^b
11	16666	16145	39	0,24	4	0
12	80367	78640	373	0,47	4	0
13	64346	62714	214	0,34	2	0
14	25207	24798	52	0,21	0	0
15	8153	7850	21	0,27	0	0
Gesamt	674926	658107	2098	0,32	48	1

^a Labor verwendet Second-tier Verfahren

^b Genetik: I172N

3.1.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle	davon kompletter Defekt
1	52534	50690	3		0	0
3	15538	15229	0		0	0
5	52547	51137	0		0	0
6	12742	12275	10	0,08	0	0
7	45018	43525	8	0,02	1	0
8	156526	153215	95	0,06	26	9
9	110661	107914	6	0,01	4	3
10	34621	33975	5	0,01	1	1
11	16666	16145	0		0	0
12	80367	78640	8	0,01	1	1
13	64346	62714	12	0,02	3	1
14	25207	24798	1		0	0
15	8153	7850	8	0,10	1	1
Gesamt	674926	658107	156	0,02	37	16

* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% und n > 5 angegeben.

3.1.4 Galaktosämie

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle**	davon klassisch
1	52534	50690	18	0,04	2	0
3	15538	15229	2		0	0
5	52547	51137	21	0,04	3	0
6	12742	12275	4		1	0
7	45018	43525	6	0,01	2	1
8	156526	153215	33	0,02	8	0
9	110661	107914	5		3	3
10	34621	33975	18	0,05	5	1
11	16666	16145	1		0	0
12	80367	78640	46	0,06	2	1
13	64346	62714	43	0,07	3	3
14	25207	24798	17	0,07	0	0
15	8153	7850	7	0,09	0	0
Gesamt	674926	658107	221	0,03	29	9

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

** Varianten werden nicht flächendeckend erfasst

3.1.5 PKU / HPA

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle	davon PKU
1	52534	50690	19	0,04	15	8
3	15538	15229	8	0,05	5	5
5	52547	51137	13	0,03	8	7
6	12742	12275	2		2	1
7	45018	43525	24	0,06	6	4
8	156526	153215	17	0,01	16	11
9	110661	107914	19	0,02	17	5
10	34621	33975	10	0,03	8	5
11	16666	16145	4		3	1
12	80367	78640	34	0,04	17	6
13	64346	62714	45	0,07	22	8
14	25207	24798	11	0,04	6	2
15	8153	7850	4		1	0
Gesamt	674926	658107	210	0,03	126	63

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

3.1.6 MSUD

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	38	0,07	0
3	15538	15229	1		0
5	52547	51137	5		0
6	12742	12275	2		0
7	45018	43525	7	0,02	0
8	156526	153215	2		2
9	110661	107914	6	0,01	0
10	34621	33975	1		0
11	16666	16145	0		0
12	80367	78640	1		1
13	64346	62714	4		1
14	25207	24798	1		1
15	8153	7850	0		0
Gesamt	674926	658107	68	0,01	5

* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% und n >5 angegeben.

3.1.7 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	47	0,09	8
3	15538	15229	1		1
5	52547	51137	6	0,01	5
6	12742	12275	2		1
7	45018	43525	9	0,02	7
8	156526	153215	20	0,01	17
9	110661	107914	14	0,01	7
10	34621	33975	11	0,03	1
11	16666	16145	2		1
12	80367	78640	7	0,01	6
13	64346	62714	5		5
14	25207	24798	3		1
15	8153	7850	3		2
Gesamt	674926	658107	130	0,02	62

* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% und n > 5 angegeben.

3.1.8 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall-rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	40	0,08	0
3	15538	15229	0		0
5	52547	51137	1		1
6	12742	12275	0		0
7	45018	43525	0		1
8	156526	153215	2		1
9	110661	107914	2		2
10	34621	33975	3		1
11	16666	16145	1		0
12	80367	78640	0		0
13	64346	62714	3		1
14	25207	24798	1		0
15	8153	7850	0		0
Gesamt	674926	658107	53	0,01	7

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

3.1.9 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall-rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	61	0,12	0
3	15538	15229	1		0
5	52547	51137	6	0,01	0
6	12742	12275	7	0,06	0
7	45018	43525	37	0,09	2
8	156526	153215	6		3
9	110661	107914	27	0,03	0
10	34621	33975	21	0,06	1
11	16666	16145	0		0
12	80367	78640	0		0
13	64346	62714	2		1
14	25207	24798	2		0
15	8153	7850	3		0
Gesamt	674926	658107	173	0,03	7

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

3.1.10 Für CPT I-Mangel, CPT II-Mangel und CACT-Mangel wurden keine bestätigten Fälle gemeldet

3.1.11 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall-rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	87	0,17	0
3	15538	15229	0		0
5	52547	51137	3		0
6	12742	12275	3		0
7	45018	43525	30	0,07	1
8	156526	153215	2		1
9	110661	107914	49	0,05	1
10	34621	33975	1		0
11	16666	16145	0		0
12	80367	78640	3		2
13	64346	62714	1		0
14	25207	24798	1		0
15	8153	7850	0		0
Gesamt	674926	658107	180	0,03	5

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

3.1.12 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall-rate(%)*	bestätigte Fälle
1	52534	50690	27	0,05	2
3	15538	15229	1		0
5	52547	51137	6	0,01	1
6	12742	12275	1		0
7	45018	43525	6	0,01	0
8	156526	153215	3		2
9	110661	107914	1		0
10	34621	33975	3		0
11	16666	16145	4		0
12	80367	78640	1		0
13	64346	62714	0		0
14	25207	24798	0	,	0
15	8153	7850	0		0
Gesamt	674926	658107	53	0,01	5

* Recallraten werden nur für eine Recallrate $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben.

3.2 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 ist für die verschiedenen Zielkrankheiten unterschiedlich. Daher werden im Folgenden die Recallraten nach Zielkrankheit und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifiziert dargestellt. Es wurden nur Recallraten $\geq 0,01\%$ und $n > 5$ angegeben, da für kleinere Werte die Zufallsschwankungen im Verhältnis einen zu großen Einfluss hätten.

3.2.1 Hypothyreose

Labor	Erstscreening $\geq 36h$			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	32	0,06	1152	8	0,69	692	0	
3	15229	10	0,07	160	0		149	0	
5	51137	52	0,10	847	1		563	3	
6	12275	5		315	1		152	0	
7	43525	7	0,02	774	34	4,39	719	26	3,62
8	153215	168	0,11	1534	155	10,10	1777	7	0,39
9	107914	59	0,05	1156	1		1591	3	
10	33975	26	0,08	350	39	11,14	296	0	
11	16145	13	0,08	362	62	17,13	159	0	
12	78640	31	0,04	879	33	3,75	848	8	0,94
13	62714	27	0,04	808	4		824	1	0,12
14	24798	16	0,06	220	9	4,09	189	0	
15	7850	11	0,14	129	1		174	0	
Gesamt	658107	457	0,07	8686	348	4,01	8133	48	0,59

3.2.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Erstscreening ≥ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	138	0,27	1152	23	2,00	692	26	3,76
3	15229	5		160	0		149	1	
5	51137	342	0,67	847	6	0,71	563	35	6,22
6	12275	25	0,20	315	0		152	7	4,61
7	43525	425	0,98	774	74		719	248	34,49
8*	153215	63	0,04*	1534	130	8,47	1777	29	1,63*
9	107914	246	0,23	1156	8	0,69	1591	17	1,07
10	33975	155	0,46	350	12	3,43	296	34	11,49
11	16145	39	0,24	362	18	4,97	159	5	3,14
12	78640	373	0,47	879	80	9,10	848	67	7,90
13	62714	214	0,34	808	1		824	37	4,49
14	24798	52	0,21	220	6	2,73	189	14	7,41
15	7850	21	0,27	129	2		174	21	12,07
Gesamt	658107	2098	0,32	8686	360	4,14	8133	541	6,65

*Labor verwendet 2nd tier-Verfahren beim Screening >36h und <32 SSW

3.2.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening ≥ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	3		1152	5		692	3	
3	15229	0		160	0		149	0	
5	51137	0		847	0		563	0	
6	12275	10	0,08	315	1		152	0	
7	43525	8	0,02	774	0		719	1	
8	153215	95	0,06	1534	2		1777	8	0,45
9	107914	6	0,01	1156	0		1591	2	
10	33975	5	0,01	350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	8	0,01	879	0		848	3	
13	62714	12	0,02	808	1		824	3	
14	24798	1		220	0		189	0	
15	7850	8	0,10	129	0		174	0	
Gesamt	658107	156	0,02	8686	9	0,10	8133	20	0,25

3.2.4 Galaktosämie

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	18	0,04	1152	0		692	0	
3	15229	2		160	0		149	0	
5	51137	21	0,04	847	2		563	0	
6	12275	4		315	0		152	0	
7	43525	6	0,01	774	0		719	0	
8	153215	33	0,02	1534	0		1777	2	
9	107914	5		1156	0		1591	1	
10	33975	18	0,05	350	1		296	1	
11	16145	1		362	0		159	0	
12	78640	46	0,06	879	2		848	3	
13	62714	43	0,07	808	0		824	1	
14	24798	17	0,07	220	0		189	0	
15	7850	7	0,09	129	0		174	0	
Gesamt	658107	221	0,03	8686	5	0,06	8133	8	0,10

3.2.5 PKU/HPA

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	19	0,04	1152	3		692	1	
3	15229	8	0,05	160	0		149	0	
5	51137	13	0,03	847	0		563	0	
6	12275	2		315	0		152	0	
7	43525	24	0,06	774	8	1,03	719	19	2,64
8	153215	17	0,01	1534	1		1777	0	
9	107914	19	0,02	1156	1		1591	0	
10	33975	10	0,03	350	0		296	0	
11	16145	4		362	1		159	0	
12	78640	34	0,04	879	0		848	3	
13	62714	45	0,07	808	2		824	4	
14	24798	11	0,04	220	0		189	4	
15	7850	4		129	0		174	2	
Gesamt	658107	210	0,03	8686	16	0,18	8133	33	0,41

3.2.6 MSUD

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	38	0,07	1152	0		692	5	
3	15229	1		160	0		149	0	
5	51137	5		847	1		563	0	
6	12275	2		315	0		152	0	
7	43525	7	0,02	774	0		719	0	
8	153215	2		1534	0		1777	0	
9	107914	6	0,01	1156	0		1591	0	
10	33975	1		350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	1		879	0		848	0	
13	62714	4		808	0		824	0	
14	24798	1		220	0		189	0	
15	7850	0		129	0		174	0	
Gesamt	658107	68	0,01	8686	1	0,01	8133	5	0,06

3.2.7 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	47	0,09	1152	1		692	1	
3	15229	1		160	0		149	0	
5	51137	6		847	0		563	1	
6	12275	2		315	0		152	0	
7	43525	9	0,02	774	3		719	0	
8	153215	20	0,01	1534	0		1777	0	
9	107914	14	0,01	1156	0		1591	1	
10	33975	11	0,03	350	0		296	0	
11	16145	2		362	0		159	0	
12	78640	7	0,01	879	0		848	0	
13	62714	5		808	0		824	0	
14	24798	3		220	0		189	0	
15	7850	3		129	0		174		
Gesamt	658107	130	0,02	8686	4	0,05	8133	3	0,04

3.2.8 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	40	0,08	1152	0		692	0	
3	15229	0		160	0		149	0	
5	51137	1		847	0		563	0	
6	12275	0		315	0		152	0	
7	43525	0		774	0		719	0	
8	153215	2		1534	0		1777	0	
9	107914	2		1156	0		1591	2	
10	33975	3		350	0		296	0	
11	16145	1		362	0		159	0	
12	78640	0		879	0		848	0	
13	62714	3		808	0		824	0	
14	24798	1		220	0		189	0	
15	7850	0		129	0		174	0	
Gesamt	658107	53	0,01	8686	0		8133	2	0,02

3.2.9 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	61	0,12	1152	2		692	6	0,87
3	15229	1		160	0		149	0	
5	51137	6	0,01	847	0		563	0	
6	12275	7	0,06	315	0		152	0	
7	43525	37	0,09	774	1		719	0	
8	153215	6		1534	0		1777	0	
9	107914	27	0,03	1156	0		1591	0	
10	33975	21	0,06	350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	0		879	0		848	0	
13*	62714	2		808	0		824	0	
14	24798	2		220	0		189	0	
15	7850	3		129	0		174	0	
Gesamt	658107	173	0,03	8686	3	0,03	8133	6	0,07

3.2.10 CPTI-Mangel

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	7	0,01	1152	0		692	0	
3	15229	0		160	0		149	0	
5	51137	0		847	0		563	0	
6	12275	1		315	0		152	0	
7	43525	0		774	0		719	0	
8	153215	0		1534	0		1777	0	
9	107914	0		1156	0		1591	0	
10	33975	0		350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	0		879	0		848	0	
13	62714	1		808	0		824	0	
14	24798	0		220	0		189	0	
15	7850	1		129	0		174	0	
Gesamt	658107	10	0,0015	8686	0		8133	0	

3.2.11 CPTII-Mangel

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	4		1152	0		692	0	
3	15229	0		160	0		149	0	
5	51137	2		847	0		563	0	
6	12275	0		315	0		152	0	
7	43525	0		774	0		719	0	
8	153215	0		1534	0		1777	0	
9	107914	2		1156	0		1591	0	
10	33975	25	0,07	350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	0		879	0		848	0	
13	62714	0		808	0		824	0	
14	24798	0		220	0		189	0	
15	7850	0		129	0		174	0	
Gesamt	658107	33	0,01	8686	0		8133	0	

3.2.12 CACT-Mangel

Es wurden im Jahr 2012 keine Recalls für den CACT-Mangel gemeldet.

3.2.13 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	50690	87	0,17	1152	1		692	3	
3	15229	0		160	0		149	0	
5	51137	3		847	0		563	2	
6	12275	3		315	0		152	0	
7	43525	30	0,07	774	1		719	3	
8	153215	2		1534	0		1777	0	
9	107914	49	0,05	1156	0		1591	2	
10	33975	1		350	0		296	0	
11	16145	0		362	0		159	0	
12	78640	3		879	0		848	0	
13	62714	1		808	0		824	0	
14	24798	1		220	0		189	0	
15	7850	0		129	0		174	0	
Gesamt	658107	180	0,03	8686	2	0,02	8133	10	0,12

3.2.14 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening \geq 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recallrate*
1	50690	27	0,05	1152	0		692	2	
3	15229	1		160	0		149	0	
5	51137	6	0,01	847	0		563	1	
6	12275	1		315	0		152	2	
7	43525	6	0,01	774	0		719	3	
8	153215	3		1534	0		1777	0	
9	107914	1		1156	0		1591	0	
10	33975	3		350	0		296	1	
11	16145	4		362	0		159	0	
12	78640	1		879	0		848	0	
13	62714	0		808	0		824	0	
14	24798	0		220	0		189	0	
15	7850	0		129	0		174	0	
Gesamt	658107	53	0,01	8686	0		8133	9	0,11

4 Prozesszeiten

4.1 Alter bei Blutabnahme

Nach den Vorgaben der Kinderrichtlinie (§ 8 Absatz 1) soll die Blutprobe zwischen 36 und 72 Lebensstunden abgenommen werden. In 90% der Fälle mit Angaben zur Abnahmezeit erfolgte die Blutentnahme in diesem Zeitraum, in 8,65% (3,15-12,03%) erst nach 72 Lebensstunden, in 1,56% (1,02-3,72%) vor 36 Lebensstunden (s. Tab.4.1). Der Anteil der Blutproben, die nach 72 Lebensstunden - d.h. nicht zeitgerecht - abgenommen wurden, konnte von 22,25% im Jahr 2005 auf 8,65% im Jahr 2012 gesenkt werden (Abbildung 2). Dies bedeutet eine deutliche Verbesserung der Prozessqualität, da das Einhalten des optimalen Zeitfensters für die Effektivität des Screenings von großer Bedeutung ist. Durch eine sehr frühe Diagnosestellung und Therapieeinleitung bei betroffenen Kindern können unter Umständen lebensbedrohliche Stoffwechsel- oder Elektrolytkrisen vermieden werden.

Tab. 4.1: Alter bei Blutentnahme Erstscreening

Labor	gesamt	<36h		36h-<48h		48h-<72h		≥72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%
1 ^a	52472	1285	2,45	11830	22,55	33741	64,30	5616	10,70
3	15538	208	1,34	2848	18,33	11793	75,90	689	4,43
5	52577	899	1,71	35547	67,61	14476	27,53	1655	3,15
6	12742	325	2,55	3999	31,38	7907	62,05	511	4,01
7	45018	1676	3,72	14751	32,77	23740	52,73	4851	10,78
8 ^a	146769	1698	1,16	56928	38,79	75868	51,69	12275	8,36
9 ^a	110620	1273	1,15	36102	32,64	62223	56,25	11022	9,96
10 ^a	34617	364	1,05	8957	25,87	22033	63,65	3263	9,43
11 ^a	16659	375	2,25	4689	28,15	10435	62,64	1160	6,96
12 ^a	77639	940	1,21	32882	42,35	38012	48,96	5805	7,48
13	64346	888	1,38	25233	39,21	30487	47,38	7738	12,03
14 ^a	24315	249	1,02	9734	40,03	12289	50,54	2043	8,40
15	8153	135	1,66	3737	45,84	3664	44,94	617	7,57
Gesamt	661465	10315	1,56	247237	37,38	346668	52,41	57245	8,65

Die Anzahl der Proben, von denen Zeiten bekannt sind, liegen, bedingt durch fehlende Angaben, bei einem Teil der Proben unter der Gesamtzahl der Erstscreeningproben (gekennzeichnet mit ^a).

4.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang

Die Zeitdauer zwischen Blutentnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes soll 72 Stunden nicht überschreiten (§ 6 Absatz 3). In 21,75% 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 23,55% 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. 4.2, Abbildung 3).

Tabelle 4.2: Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang

Labor	gesamt		≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n		n	%	n	%	n	%	n	%
1 ^a	52395		14037	26,79	19836	37,86	10749	20,52	7773	14,84
3	15538		6155	39,61	5828	37,51	2362	15,20	1193	7,68
5	52552		6456	12,28	22630	43,06	14162	26,95	9304	17,70
6 ^a	11891		2062	17,34	5324	44,77	3065	25,78	1440	12,11
7	45018		14281	31,72	13902	30,88	8345	18,54	8490	18,86
8 ^a	149732		16951	11,32	50126	33,48	40872	27,30	41783	27,91
9 ^a	110639		9985	9,02	31059	28,07	29065	26,27	40530	36,63
10 ^a	34617		3750	10,83	12723	36,75	10253	29,62	7891	22,80
11 ^a	16657		2818	16,92	7275	43,68	4281	25,70	2283	13,71
12 ^a	78330		26032	33,23	27571	35,20	15041	19,20	9686	12,37
13	64346		17248	26,81	22615	35,15	13345	20,74	11138	17,31
14 ^a	24623		13725	55,74	6767	27,48	2837	11,52	1294	5,26
15	8153		1270	15,58	2990	36,67	2141	26,26	1752	21,49
Gesamt	664491		134770	20,28	228646	34,41	156518	23,55	144557	21,75

Die Anzahl der Proben, von denen Zeiten bekannt sind, liegen, bedingt durch fehlende Angaben, bei einem Teil der Proben unter der Gesamtzahl der Erstscreeningproben der vorigen Tabellen (gekennzeichnet mit ^a)

4.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang

Bei 82% wird der Befund innerhalb von 24 Std. mitgeteilt. Bei grenzwertig erhöhten Befunden kann sich die Zeit im Labor durch interne Wiederholungen verlängern (Qualitätssicherung). (Tab 4.3, Abbildung 4).

Tabelle 4.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundung

Labor	gesamt		≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n		n	%	n	%	n	%	n	%
1	52535		27311	51,99	19949	37,97	4188	7,97	1087	2,07
3	15538		14229	91,58	903	5,81	104	,67	302	1,94
5	52901		39382	74,44	10274	19,42	2929	5,54	316	,60
6	12742		4146	32,54	4774	37,47	2419	18,98	1403	11,01
7	k.A.		k.A.		k.A.		k.A.		k.A.	
8	156526		150491	96,14	5525	3,53	382	0,24	128	0,08
9 ^a	110456		107234	97,08	2715	2,46	306	0,28	201	0,18
10 ^a	34619		29172	84,27	5271	15,23	154	0,44	22	0,06
11	16666		11008	66,05	5229	31,38	409	2,45	20	0,12
12 ^a	78388		59033	75,31	13277	16,94	5601	7,15	477	0,61
13	64346		47976	74,56	11109	17,26	4372	6,79	889	1,38
14 ^a	24658		15073	61,13	7539	30,57	1215	4,93	831	3,37
15	8153		7950	97,51	201	2,47	2	0,02	0	
Gesamt	627528		513005	81,75	86766	13,83	22081	3,52	5676	0,90

Die Anzahl der Proben liegen bei einem Teil der Proben unter der Gesamtzahl der Erstscreeningproben der vorigen Tabellen (gekennzeichnet mit ^a).

Abbildung 2: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2012

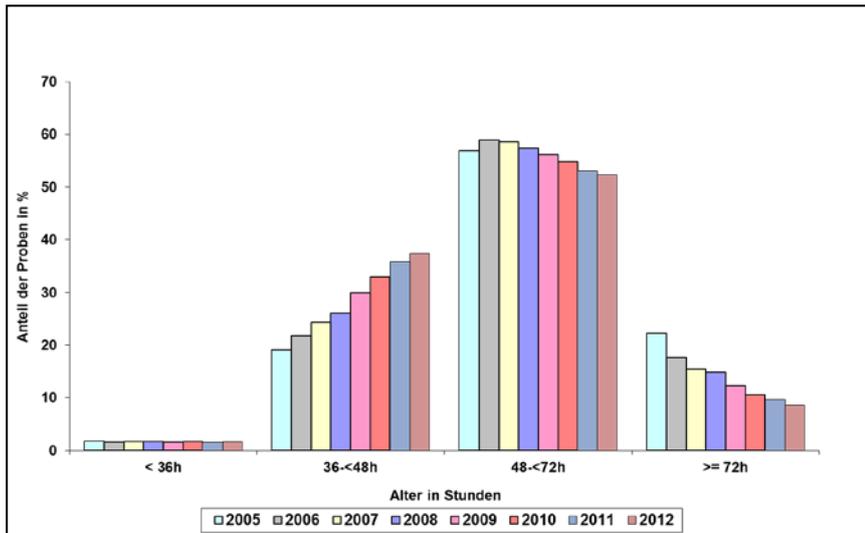


Abbildung 3: Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang 2005 bis 2012

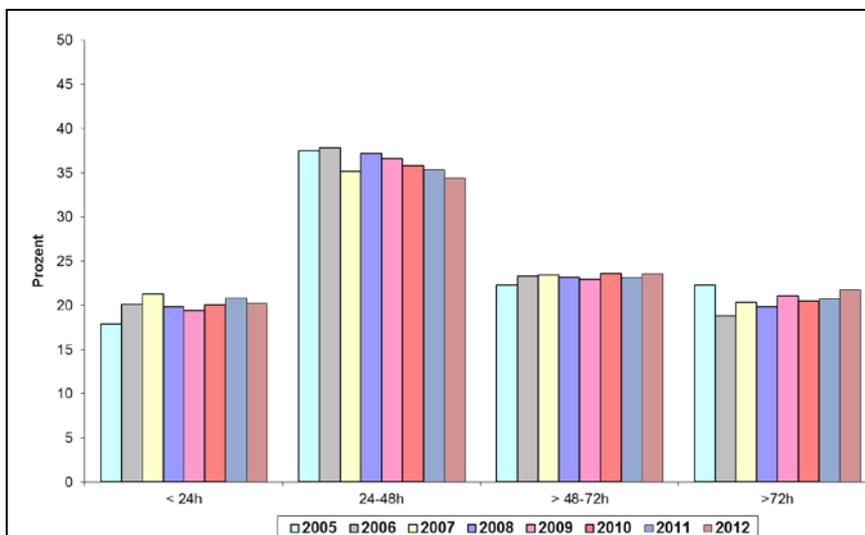
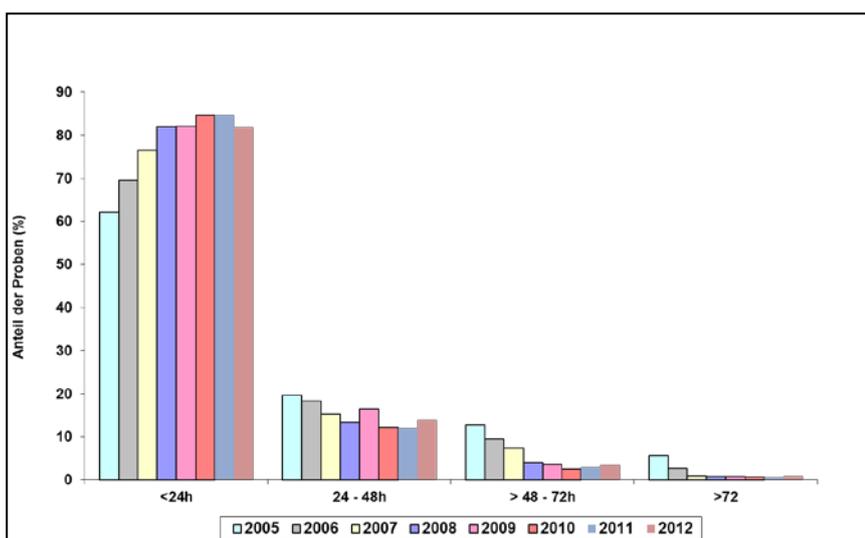


Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung 2005 bis 2012



5 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen

5.1 Erstscreening

Entscheidend für den Erfolg des Screenings sind die Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und die Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Konfirmationsdiagnostik durchgeführt und therapeutische Maßnahmen eingeleitet werden. Der optimale Abnahmezeitraum ist der Zeitraum von 36 bis 72 Lebensstunden. Die Blutprobe soll, außer bei Frühentlassung, nicht vor der vollendeten 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde entnommen werden. Jede verzögerte Blutentnahme bedeutet ein potentielles (Lebens)Risiko für die betroffenen Kinder.

In Tabelle 5.1 wird für Kinder mit einer der Zielkrankheiten das Alter bei Erstscreening dargestellt. Die Altersangaben von mehr als 72 Stunden sind der besseren Übersichtlichkeit halber in Tagen angegeben, sie wurden aus den Lebensstunden errechnet. 6,9% der betroffenen Kinder waren bei der Blutentnahme für das Screening bereits älter als 72 Stunden.

Tabelle 5.1 Zeitpunkt des Erstscreenings bei bestätigten Fällen

Krankheit	36-72h	4-7d	>7d	<36h	<32SSW	≥36h, k.A. Zeitpunkt *	Keine Angaben**	Gesamt
Hypothyreose	171	13			5	16		205
AGS	37	2			7	1	1	48
Biotinidase	36	1						37
klassische Galaktosämie	9							9
PKU/HPA	109	11		1	4		1	126
MSUD	5							5
MCAD	50	6	2		3	1		62
LCHAD	4	1				2		7
VLCAD	7							7
GAI	5							5
IVA	5							5
Gesamt	438	34	2	1	19	20	2	516

*≥ 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

5.2 Ergebnis der ersten Testkarte und Abnahmezeitpunkt bei den bestätigten Fällen

Im Folgenden sind für die bestätigten Fälle die Ergebnisse der ersten Testkarte nach Abnahmezeitpunkt und auffälligen, bzw. unauffälligem Ergebnis stratifiziert. Für die Frühgeborenen, deren erste Testkarte vor der 32. SSW abgenommen wurde, ist aufgeschlüsselt, in wie weit der in Deutschland vorgegebene Screeningalgorithmus mit einer Kontrolle zur 32. SSW eingehalten wurde. In 2 Fällen mit Hypothyreose ergab die Kontrolle mit 32SSW einen unauffälligen Befund. Diese Kinder wurden erst später diagnostiziert. Bei 3 Kindern wurde die mit 32 SSW vorgesehene Screeningkontrolle nicht zeitgerecht durchgeführt. Ob und wie viele Frühgeborene unter 32 SSW mit einer kongenitalen Hypothyreose übersehen wurden, weil die Kontrolluntersuchung mit 32 SSW noch unauffällig war oder nie erfolgte, ist nicht bekannt.

Tabelle 5.2 : Bestätigte Fälle: Ergebnis der ersten Testkarte und Abnahmezeitpunkt

Krankheit	Reifgeborene, Abnahme ≥36h		Abnahme <36h	Erste Abnahme <32 SSW			Keine Angaben	
	1.TK auffällig	1.TK unauffällig	1.TK auffällig	1.TK auffällig	1.TK unauffällig, auffällige TK 32 SSW	1.TK unauffällig, fehlende Kontrolle 32 SSW		1.TK unauffällig, Kontrolle 32 SSW unauffällig
Hypothyreose	184		5	4	7	3	2	
AGS	38	1 ^a	7	1				1
Biotinidase	37							
klassische Galaktosämie	9							
PKU/HPA	121		4					1
MSUD	5							
MCAD	58		3	1				
LCHAD	5			2				
VLCAD	7							
GA I	5							
IVA	5							
Gesamt	474	1	19	8	7	3	2	2

^a Mutation: I172N

6 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde

Im folgenden Kapitel werden die diagnostischen Maßnahmen, die zur Konfirmation der Diagnose durchgeführt wurden, dargestellt, soweit sie den Laboratorien bekannt waren. Die Kenntnis des einzelnen Ergebnisses der Konfirmationsdiagnostik ist zur Qualitätssicherung im Labor wichtig, wird den Laboratorien aber von den behandelnden Ärzten nicht immer mitgeteilt. So liegen für 2012 von 24 der 516 bestätigten Fälle keine detaillierten Angaben zur Konfirmationsdiagnostik vor, die vorliegenden Angaben erlauben jedoch, den Fall als plausibel positiv zu bewerten. Steht in den Tabelle k.A., so ist dem Labor nicht bekannt, ob diese Diagnostik durchgeführt wurde. Von weiteren 22 Kindern liegen so wenige Angaben vor, dass die Diagnose nicht als konfirmiert angesehen werden kann. Letztere sind in die Auswertungen nicht eingegangen.

6.1 Hypothyreose

Labor	bestätigte Fälle*	TSH (Serum)	T3	fT3	T4	fT4	Sonographie	SD-Antikörper
1	18	18	1	2	3	16	18	13
3	7	7	4	3	k.A.	7	7	7
5	21	19	1	11	1	11	16	14
6	3	3	k.A.	3	k.A.	3	3	3
7	5	2	k.A.	2	k.A.	2	1	1
8	68	67	1	59	1	65	60	47
9	30	30	12	18	9	30	13	8
10	12	12	k.A.	7	1	12	8	6
11	3	3	k.A.	k.A.	k.A.	2	3	2
12	20	20	k.A.	16	k.A.	19	18	12
13	11	11	k.A.	k.A.	k.A.	11	k.A.	k.A.
14	5	5	1	1	k.A.	4	4	4
15	2	2	k.A.	2	k.A.	2	1	k.A.
Gesamt	205	200	20	124	15	185	153	117

*davon n= 4 Fälle ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	bestätigte Fälle*	Steroide			
		17-OHP (Serum)	(Serum/TB)	Urinsteroide	Molekular-genetik
1	4	4	2	k.A.	4
3	2	2	2	2	2
5	2	2	k.A.	2	k.A.
7	1	1	1	k.A.	k.A.
8	16	14	7	4	11
9	11	10	8	k.A.	3
10	2	2	1	k.A.	1
11	4	4	3	k.A.	4
12	4	1	1	1	3
13	2	1	1	k.A.	k.A.
Gesamt	48	41	26	9	28

*davon n= 2 Fälle ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.3 Biotinidasemangel

Labor	bestätigte Fälle*	Biotinidase (Serum/TB)	Molekulargenetik
7	1	1	k.A.
8	26	26	k.A.
9	4	4	k.A.
10	1	1	k.A.
12	1	1	1
13	3	2	k.A.
15	1	1	k.A.
Gesamt	37	36	1

*davon n=1 Fall ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.4 Klassische Galaktosämie

Labor	bestätigte Fälle*	Enzymatik	Galaktose, Gal1P	Molekulargenetik
7	1	1	1	1
9	3	1	1	1
10	1	k.A.	k.A.	k.A.
12	1	1	1	k.A.
13	3	2	2	2
Gesamt	9	5	5	4

* davon n=1 Fall ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.5 PKU / HPA

Labor	bestätigte Fälle*	Phe (Serum/TB)	Phe/Tyr	BH4- Test	Molekular- genetik	Pterine im Urin/TB	DHPR im Trockenblut
1	15	15	10	8	15	15	15
3	5	4	4	3	k.A.	5	5
5	8	8	8	8	1	8	8
6	2	2	2	1	k.A.	2	2
7	6	4	4	k.A.	k.A.	4	4
8	16	14	9	7	1	8	8
9	17	16	15	2	k.A.	17	16
10	8	7	7	k.A.	5	3	5
11	3	3	2	1	k.A.	1	1
12	17	17	16	9	5	16	13
13	22	21	8	4	k.A.	19	19
14	6	6	4	2	1	6	6
15	1	1	1	k.A.	1	1	1
Gesamt	126	118	90	45	29	105	103

*davon n=3 Fälle ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.6 MSUD

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
8	2	2	k.A.	k.A.	k.A.
12	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
13	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
14	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
Gesamt	5	5	k.A.	k.A.	k.A.

6.7 MCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle*	Konfirmation Serum/TB	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
1	8	8	7	7	8
3	1	k.A.	1	k.A.	k.A.
5	5	4	k.A.	k.A.	4
6	1	1	k.A.	k.A.	1
7	7	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
8	17	4	6	4	13
9	7	4	6	2	3
10	1	1	k.A.	1	1
11	1	k.A.	1	k.A.	1
12	6	4	4	k.A.	2
13	5	1	k.A.	2	4
14	1	1	1	k.A.	1
15	2	k.A.	k.A.	k.A.	2
Gesamt	62	28	26	16	40

*davon n=13 ohne detaillierte Angaben zur Konfirmationsdiagnostik

6.8 LCHAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum/TB	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
5	1	1	k.A.	k.A.	1
7	1	1	1	k.A.	1
8	1	k.A.	1	k.A.	k.A.
9	2	1	1	k.A.	2
10	1	1	1	1	1
13	1	k.A.	k.A.	k.A.	1
Gesamt	7	4	4	1	6

6.9 VLCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum/TB	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
7	2	k.A.	k.A.	2	2
8	3	3	2	3	2
10	1	1	1	1	1
13	1	k.A.	k.A.	1	k.A.
Gesamt	7	4	3	7	5

6.10 keine bestätigten Fälle CPT I-Mangel, CPTII-Mangel und CACT-Mangel

6.11 Glutaracidurie Typ I

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum/TB	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
7	1	k.A.	1	k.A.	1
8	1	k.A.	1	k.A.	1
9	1	1	1	k.A.	1
12	2	k.A.	2	k.A.	1
Gesamt	5	1	5	k.A.	4

6.12 Isovalerianacidämie

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekular-genetik
1	2	2	2	k.A.	k.A.
5	1	1	1	k.A.	k.A.
8	2	1	2	k.A.	1
Gesamt	5	4	5	k.A.	1

7 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs

7.1 Verwendetes Filterpapier

Labor	Filterpapier
1	ID Biological (Ahlstrom 226)
3	ID Biological (Ahlstrom 226)
5	TFN (Munktell)
6	ID Biological (Ahlstrom 226)
7	WS 903
8	TFN (Munktell)
9	WS 903
10	WS 903
11	ID Biological (Ahlstrom 226)
12	Munktell
13	Munktell
14	WS 903
15	WS 903

7.2 Hypothyreose

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

7.3 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Parameter	Methode
1	17 OHP	AutoDELFIA
3	17 OHP	AutoDELFIA
5	17 OHP	AutoDELFIA
6	17 OHP	DELFIA
7	17 OHP	AutoDELFIA
8*	17 OHP	DELFIA
9	17 OHP	AutoDELFIA
10	17 OHP	AutoDELFIA
11	17 OHP	DELFIA
12	17 OHP	AutoDELFIA
13	17 OHP	AutoDELFIA
14	17 OHP	AutoDELFIA
15	17 OHP	AutoDELFIA

* Reifgeborene und Frühgeborene - bei erhöhtem Delfia 17OHP TMS Steroidprofil mit 17OHP, 21-Desoxycortisol, 11-Desoxycortisol, Cortisol und Androstendion.

7.4 Biotinidasemangel

Labor	Parameter	Cutoff	Methode
1	Biotinidase	30% Plattenmittel	Colorimetrie qualitativ
3	Biotinidase	30% Tagesmedian	Colorimetrie qualitativ
5	Biotinidase	k.A.	k.A.
6	Biotinidase	70 U	Fluometrie (PE)
7	Biotinidase	2,7 U/g Hb	Colorimetrie quantitativ
8	Biotinidase	30% Tagesmittel	Colorimetrie quantitativ
9	Biotinidase	< 30%	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

7.5 Galaktosämie

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

* Galaktose als Second-tier Verfahren

7.6 MS/MS

Labor	Methode
1	derivatisiert Chromsystems
3	nicht derivat. non 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

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 16.6.2010; https://www.g-ba.de/downloads/62-492-506/RL_Kinder_2010-12-16.pdf (Zugriff am 30.5.2014)
- 2) Statistisches Jahrbuch 2012 Herausgeber: Statistisches Bundesamt, Wiesbaden www.destatis.de