



**Screeninglabor Leipzig**

Leiterin: Frau Prof. Dr. rer. nat. Uta Ceglarek

Telefon: 0341-9726274

Fax: 0341- 9722359

E-Mail: [screening@medizin.uni-leipzig.de](mailto:screening@medizin.uni-leipzig.de)

[www.screeningzentrum-sachsen.de](http://www.screeningzentrum-sachsen.de)



**Institut für Laboratoriumsmedizin,  
Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik**

Direktor: Prof. Dr. med. Joachim Thiery



**Universitätsklinik und Poliklinik  
für Kinder und Jugendliche**

Direktor: Prof. Dr. med. Wieland Kiess

Leipzig, 23.07.2019

**Start des Screenings auf angeborene Immundefekte (TREC-Screening) zum 01.08.2019**

Liebe Einsender,

der gemeinsame Bundesausschuss (GBA) hat am 22.11.2018 die Einführung des Neugeborenen Screenings auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) beschlossen. Ab 01.08.2019 wird das Screeninglabor Leipzig daher das molekulardiagnostische Screening auf T-Lymphozytendefekte (TREC) für das Screeningzentrum Sachsen und das Vorsorgezentrum Thüringen durchführen. Diese Erkrankungen sind mit einer geschätzten Inzidenz von 1:60 000 sehr selten.

Bei positiven Screeningergebnissen ergeben sich folgende Konsequenzen:

1. Bei erniedrigter TREC-Kopienzahl wird vom Screeninglabor eine Kontrolle angefordert. Ist das Zweitscreening ebenfalls pathologisch, erfolgt eine Rücksprache der pädiatrischen Partner des Screening- bzw. Vorsorgezentrums mit dem Einsender für die Festlegung der erforderlichen Konfirmationsdiagnostik und Maßnahmen.
2. Sind im Erstscreening keine TREC-Kopien nachweisbar, besteht ein akuter Verdacht auf einen SCID. In diesem Fall nehmen die pädiatrischen Partner des Screening- bzw. Vorsorgezentrums mit dem Einsender sofort telefonisch Kontakt auf, um die erforderliche Konfirmationsdiagnostik und weitere Maßnahmen festzulegen.
3. Eine Liste der durch die API empfohlenen CID Kliniken und Behandlungszentren wird bei positivem Screeningbefund an den Einsender übermittelt und ist außerdem über die Internet-Seite der API abrufbar ([www.kinderimmunologie.de](http://www.kinderimmunologie.de)).

In der Präanalytik bitten wir zu beachten, dass die Fläche des Filterpapiers zur Vermeidung von möglichen Kontaminationen nur mit Handschuhen berührt werden darf. EDTA- und Lithium-Heparin Blut darf **nicht** aufgetropft werden.

Das SCID-Screening (TREC) ist Bestandteil des erweiterten NGS und erfordert keine zusätzliche Einwilligungserklärung der Eltern. Die aktualisierten Aufklärungsbögen und Einverständniserklärungen sind ab 01.08.2019 über unsere Homepage [www.screeningzentrum-sachsen.de](http://www.screeningzentrum-sachsen.de) mehrsprachig verfügbar bzw. können in deutscher Sprache direkt bei uns angefordert werden.

Für Fragen oder Anregungen steht Ihnen unser Screeninglabor telefonisch (0341-9726274) oder per Mail ([screening@medizin.uni-leipzig.de](mailto:screening@medizin.uni-leipzig.de)) zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Uta Ceglarek