

Ergebnisse des sächsischen Neugeborenen Screenings 2000

M. Stopsack¹⁾, B. Stach²⁾, P. Bührdel³⁾, A. Näke¹⁾,
U. Ceglarek³⁾, A. Hübner¹⁾, H. Willgerodt³⁾,
M. Gahr¹⁾, J. Thiery²⁾, W. Kiess³⁾

¹⁾ Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde,
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

²⁾ Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische
Chemie und Molekulare Diagnostik,
Universitätsklinikum Leipzig

³⁾ Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder und
Jugendliche, Universitätsklinikum Leipzig

Einleitung

Zum zweiten Mal seit Abschluss der sächsischen Vereinbarung über die Durchführung von Früherkennungsuntersuchungen auf endokrine und metabolische Erkrankungen bei Neugeborenen¹ erfolgt in diesem Bericht die gemeinsame Datenerhebung der Screeninglabore Dresden und Leipzig. Deshalb soll die Bilanz des Jahres 2000 durch Vergleich mit dem Bericht des Vorjahres² sowohl den erreichten Stand und mögliche Entwicklungen dokumentieren als auch erstmals eine Qualitätsbewertung nach Screeningkriterien über den Zeitraum der letzten drei Jahre bieten.

Der Umfang der bei allen Kindern durchgeführten Screeninguntersuchungen entspricht den derzeitigen Empfehlungen der Fachgesellschaften der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin und umfasst die Früherkennung von Phenylketonurie (PKU), Galaktosämie (GAL), Hypothyreose (CH), Biotinidasemangel (BIO) und Adrenogenitalem Syndrom (AGS) (Tab. 1).

Hierbei ist anzumerken, dass der Cut off (Entscheidungsgrenze) für 17-Hydroxyprogesteron beim Screening auf AGS im Labor Leipzig jetzt auf die in Dresden angewandten Grenzwerte abgesenkt wurde, um eine höhere Sicherheit in der Erfassung leichterer Verlaufsformen zu erreichen. Dies wirkt sich allerdings auch in einer Erhöhung der Recallrate aus (Tab. 4).

Seit 1. Juli 2000 erfolgt in Leipzig ein erweitertes Neugeborenen Screening (NGS) durch Nutzung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS). Mit dieser Technik werden eine Vielzahl weiterer Metabolite aus derselben Analyse zugänglich, was die Diagnose zahlreicher weiterer ange-

Tab. 1 Obligate Parameter, die bei allen Kindern bestimmt werden:

Parameter	Erkrankung	Methode	Cut off
TSH	Hypothyreose	Immunoassay (DELFI A)	15 mU/l
17-OHP	Adrenogenitales Syndrom	Immunoassay (DELFI A)	30 nmol/l (Reifgeburt) 60 nmol/l (Frühgeburt)
Phenylalanin	Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie	Fluoreszenzmessung	2,0 mg/dl (Leipzig) 2,5 mg/dl (Dresden)
Gesamt-Galaktose	Galaktosämie	enzymat. Test	15 mg/dl
Biotinidase	Biotinidasemangel	enzymat. Test	30 % Aktivität

borener Stoffwechseldefekte ermöglicht. Einem langjährigen Behandlungsschwerpunkt der Dresdener Kinderklinik entsprechend wird im Dresdener Labor seit 1996 ein zweistufiges Mukoviszidose-Screening als zusätzliche Früherkennungsuntersuchung durchgeführt. Ablauf, Screeningmethoden und bisherige Ergebnisse sind veröffentlicht in³.

Screeningergebnisse

Einsender des Dresdner Labors sind die Kliniken, Ärzte und Hebammen des Regierungsbezirkes Dresden. In Leipzig werden Proben aus den Regierungsbezirken Leipzig und Chemnitz untersucht (Tab. 2). Insgesamt wurden 37 753 Trockenblutproben eingesandt. Nach unseren Erhebungen wurden im Jahre 2000 in den beiden Laboratorien 34 302 Anforderun-

gen als Erstscreeningproben untersucht. Die Zahl der im Jahr 2000 im Freistaat Sachsen Geborenen wird vom Sächsischen Landesamt für Statistik mit 33 475 angegeben. Das entspricht einer Erfassungsrate von 102,5 %. In dieser Prozentzahl sind Neugeborene mit Wohnort in anderen Bundesländern, die in sächsischen Kliniken geboren wurden, mit erfasst. Es kann daher von einer nahezu vollständigen Erfassung aller Neugeborenen ausgegangen werden, wobei eine personenbezogene Erfassungsrate auf dieser Basis nicht feststellbar ist. Ein Datenabgleich mit den Standesämtern hätte außerdem selbst nach Klärung des datenschutzrechtlichen Problems wegen des Zeitverzuges (> 4 Wochen!) keinen praktischen Nutzen für eine Früherkennung. Da die Einwilligung in Früherkennungsuntersuchungen an-

Tab. 2 Anzahl und Herkunft der in den Screeninglaboratorien der beiden Universitäts-Kinderkliniken des Freistaates untersuchten Proben

	Kliniken		Arztpraxen		Hebammen		Summe		
	n	%	n	%	n	%	n	%	Trend zu 1999
Leipzig									
Erstscreening	18607	88,5	495	2,3	411	1,95	19 512	90,8	+ 3,0%
Zweitscreening	656	3,1	854	4,1	286	1,4	1796	9,2	- 27,1%
nicht auswertbare Proben	1		50		24		75	0,6	0,0 %
Dresden									
Erstscreening	13 655	81,7	643	3,8	492	2,9	14790	88,4	+ 5,3%
Zweitscreening	642	3,8	758	4,5	546	3,3	1946	11,6	+17,4%
nicht auswertbare Proben	26		19		19		64	0,6	0,0 %

Summe aller Probeneinsendungen:

Leipzig n = 21 017 (+ 2,1 %)

Dresden n = 16 736 (+ 4,6 %)

Summe der Erstscreeningproben:

Leipzig n = 19 512 (+ 3,0 %)

Dresden n = 14 790 (+ 5,3 %)

dererseits in Deutschland für Eltern freiwillig ist, kann die Erfassungsrate von den Untersuchungslabors nur indirekt beeinflusst werden.

Bei Untersuchung mit den konventionellen Screeningmethoden (siehe Tab.1) müssen ernährungsabhängige Metabolite wie die Galaktose und wahrscheinlich Phenylalanin bei Blutabnahme vor ausreichender Milchnahrung (< 72 Lebensstunden) durch eine zweite Abnahme am 5. – 7. Lebenstag kontrolliert werden.

Infolge der Einführung der TMS im Screeninglabor Leipzig wird entsprechend der Stellungnahme der Screeningkommission⁴ ab 1. September 2000 die Vorverlegung des Screeningzeitpunktes auf den 3. Lebenstag angestrebt. Die Phenylalaninbestimmung wird durch die TMS-Ermittlung des Phenylalanin/Tyrosin (Phe/Tyr)-Quotienten ergänzt. Zusätzlich zur Galaktosebestimmung erfolgt bei Kindern mit Alter ≤ 72h die Bestimmung der Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase-Aktivität. Damit wird eine klassische Galaktosämie unabhängig von der Milchzufuhr nachgewiesen, während der seltenere Galaktokinase- und Epimerasedefekt aus diesem Stoffwechselweg nicht erfasst werden.

Ein Zweitscreening erfolgte bei 9,2 % der eingesandten Proben in Leipzig und bei 11,6 % in Dresden (Tab. 2). Die Notwendigkeit der Zweituntersuchung ist im Vorsorgeheft zu vermerken. In beiden Labors waren jeweils 0,6 % der Proben unbrauchbar: meist enthielten die Kreise der Filterpapier-Testkarten zu wenig Blut. Da jede Probennachforderung eine Zeitverzögerung mit zusätzlichen Kosten darstellt, ist dieser Anteil unverändert zu hoch. Für die Qualitätserfassung, Qualitätssicherung und Qualitätsverbesserung wurden auch im Jahr 2000 die entsprechenden

Tab. 3 Alter bei Blutentnahme (Erstscreening)

Alter	Leipzig			Dresden			Zeitpunkt	
	n	%	% 1999	n	%	% 1999	Leipzig	Dresden
< 24 Stunden	183	0,9	0,7	118	0,8	1,4	zu früh	zu früh
24 – 48 Stunden	189	1	0,9	118	0,8	1,7		
48 – 72 Stunden	558	2,9	2,8	296	2,0	6,7	korrekt*	zu früh
4. Lebenstag	1198	6,1	4,0	1405	9,5	31,7	korrekt	korrekt
5. Lebenstag	8373	42,9	36,6	4857	32,8	48,7		
6. Lebenstag	6909	35,4	36,4	6448	43,6	5,8		
7. Lebenstag	1161	6,0	7,1	971	6,6	2,7		
8. Lebenstag	529	2,7	3,3	399	2,7	0,6	zu spät	zu spät
9. Lebenstag	53	0,3	1,3	30	0,2	0,3		
> 9. Lebenstag	359	1,8	6,9	148	1,0	0,4	nicht akzeptabel	

* mit TMS-Messung

Qualitätszertifikate nach Teilnahme an nationalen und internationalen Ringversuchen nachgewiesen. Screeningresultate wurden kontinuierlich statistisch und wissenschaftlich ausgewertet, was besonders bedeutsam für die zusätzlichen Screeninguntersuchungen (TMS und Mukoviszidose) ist, für die noch keine umfassenden Erfahrungen vorliegen.

Ein Ergebnisbericht zum Neugeborenen-screening wäre unvollständig ohne Berücksichtigung der zeitlichen Abläufe. Bei der Aufschlüsselung der Einsendungen nach dem Alter des Kindes bei Blutentnahme wurden 93,3 % (Leipzig) bzw. 92,5 % (Dresden) der Proben am korrekten Termin entnommen (Tab. 3). Bei 3,9 % (Dresden) bzw. 4,8 % (Leipzig) der un-

Tab. 4 Ergebnisse der Screeninglaboratorien Sachsens

Screening auf:	Labor	Erstuntersuchungen	davon Normal-	Rückruf „Recall“		gesicherte Fälle		statistische Häufigkeit	
				n	%	PKU	HPA	PKU	HPA
Hypothyreose	Dresden	14 790	14 778	12	0,08	5		1 : 3 430	
	Leipzig	19 512	19 470	32	0,16	5			
	Summe	34 302				10			
Adrenogenitales Syndrom	Dresden	14 790	14 710	80	0,54	0			
	Leipzig	19 512	18 874	152	0,78	0			
	Summe	34 302				0			
Phenylketonurie	Dresden	14 790	14 757	33	0,20	4	1	1 : 4 288	1 : 6 860
	Leipzig	19 512	19 463	49	0,25	4	4		
	Summe	34 302				8	5		
Galaktosämie – Varianten	Dresden	14 790	14 786	4	0,03	0		1 : 11 434	
	Leipzig	19 512	19 462	98	0,50	3			
	Summe	34 302				3			
Biotinidase-mangel	Dresden	14 790	14 790	0	0,00	0			
	Leipzig	19 512	19 512	0	0,00	0			
	Summe	34 302				0			
Mukoviszidose MCAD	Dresden	14 790	14 779	11	0,07	2		1 : 7 395	
	Leipzig	10 626	10 625	1	0,009	1		1 : 10 626	

tersuchten Proben erfolgte die Entnahme zu spät, wobei der Anteil an Frühgeborenen bei Blutentnahmen > 8.LT im Leipziger Screeninglabor bei 90 % lag.

Hinsichtlich der im Jahre 2000 erreichten Screeningergebnisse fällt auf, dass sich in beiden Labors die gesicherten Fälle auf die Diagnosen Hypothyreose und Phenylketonurie konzentrieren. Für PKU lag die Häufigkeit damit etwa doppelt so hoch wie langjährig beobachtet, während das vergleichbar häufige AGS im Jahr 2000 in keinem der beiden Labors gefunden wurde. Das ist als statistischer „Fehler der kleinen Zahlen“ zu interpretieren, der sich über einen längeren Zeitraum wieder ausgleicht (Tab. 6).

Auch im Jahr 2000 konnte ein akzeptables Verhältnis zwischen der Anzahl der gesicherten Fälle und der Zahl der Recallanforderungen (= positiver Vorhersagewert) erreicht werden. Grundsätzlich werden Recallanforderungen erst nach laborinterner Bestätigung des kontrollbedürftigen Screeningergebnisses veranlasst. Die Wiederholungsanforderungen beim AGS-Screening stellen keine „echten“ Recalls dar, da bei sehr kleinen Frühgeborenen über längere Zeit stressbedingt erhöhte Werte auftreten.

Summarisch stehen insgesamt 29 gesicherte Fälle 288 Neugeborenen mit Recallanforderungen (472 bei Einbeziehung der Frühgeborenen) gegenüber (Tab. 4). Die Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliges Screeningergebnis durch eine der gesuchten Erkrankungen verursacht wurde, betrug demnach 10,0 % (6,1 % bei Einbeziehung der Frühgeborenen). Anders ausgedrückt: jedes zehnte Neugeborene mit Recall hatte eine der gescreenteten Erkrankungen und konnte rechtzeitige und qualifizierte Diagnostik und Therapie erhalten.

Der Gesamterfolg von Früherkennungsuntersuchungen hängt maßgeblich davon ab, zu welchem Zeitpunkt eine Therapie für die gefundenen Erkrankten möglich wird. Deshalb ist das Alter bei Therapiebeginn ein wichtiges Qualitätskriterium für ein Neugeborenen-Screening (Tab. 5).

Tab. 5 Zeitablauf bis zum Therapiebeginn für im Screening diagnostizierte Fälle

Labor	Fall	Screening				Recall				2. Recall				Therapie LT bei Befund
		Lebenstage bei:				Lebenstage bei:				Lebenstage bei:				
		Blutab- nahme	Proben- eingang	Ergeb- nis	Befund **	Blutab- nahme	Proben- eingang	Ergeb- nis	Befund **	Blutab- nahme	Proben- eingang	Ergeb- nis	Befund **	
Dresden	CH 1	3	4	5	141									5
	CH 2	4	8	9	50,6									10
	CH 3	6	6	8	7,6	9	10	10	13,0	13	13	14	27,5	14
	26.SSW													
	CH 4	4	4	5	195									5
	CH 5	5	6	7	22,1	9	13	14	34,1	15	16	16	42,6	16
	(mild)													
	PKU 1	5	6	7	7,2									8
	PKU 2	4	8	9	13,4									10
	PKU 3	5	7	9	17,3									10
PKU 4	5	6	7	14,1									8	
HPA*	5	6	9	4,1	10	12	13	3,4					13	
Leipzig	CH 1	4	5	5	192									6
	CH 2	5	9	10	187									10
	CH 3	5	6	7	331									8
	CH 4	4	6	7	164									7
	CH 5	12	13	14	24,3	21	22	23	53,7					23
	(mild)													
	PKU 1	4	6	7	33,3									8
	PKU 2	4	8	9	9,7									10
	PKU 3	5	11	12	17,7									13
	PKU 4	4	6	7	10,7									11
HPA*	4	7	8	5,7	9	9	10	5,0					19	

* HPA: Hyperphenylalaninämie ** Maßeinheiten: mU/l (CH) bzw. mg/dl (PKU/HPA)

Auch bei Frühgeborenen soll der empfohlene Erstscreeningtermin eingehalten werden. Bei sehr unreifen Kindern (< 32 Gestationswochen bzw. Gewicht unter 2000 g) muss darüber hinaus nach zwei Wochen und ggf. bis zum Erreichen der 32. postkonzeptionellen Woche ein Zweit-screening erfolgen. Die Bedeutung dieser Forderung veranschaulicht Hypothyreose-Patient 3 aus dem Labor Dresden, ein Frühgeborenes mit einem Gestationsalter von 26 Wochen: Durch Unreife der Rückkopplung Hypophyse – Hypothalamus kann sich der TSH-Anstieg verzögern, so dass bei steigender Tendenz der Befunde nach dem 14. Lebenstag weiter kontrolliert werden muss.

Die Übersicht (Tab. 5) veranschaulicht den Aufwand, der im Einzelfall noch erforderlich sein kann, bis nach auffälligem Screeningergebnis über eine Therapie entschieden ist. Bei jenen Neugeborenen, deren Therapiebedürftigkeit auf Grund des Screeningergebnisses sicher war, konnte diese in der Regel bis zum 10. Lebenstag eingeleitet werden. Dazu ist es jedoch unbedingt erforderlich, dass die ein-sendenden Geburtskliniken, Kinderärzte

und Hebammen den Versand der Screeningkarten sofort nach der Blutentnahme, d.h. an jedem Wochentag gewährleisten.

Qualitätsbewertung nach Screeningkriterien

Neben der Gewährleistung einer rechtzeitigen spezialisierten Behandlung stellt die erreichte statistische Krankheitsinzidenz im Vergleich zu wissenschaftlich gesicherten Erwartungswerten für die Region ein wesentliches Qualitätsmerkmal dar. Um den Einfluss zufälliger zeitlicher Verteilungen zu reduzieren, erfolgte diese Gegenüberstellung auf Basis der kumulativen Ergebnisse der letzten drei Untersuchungsjahre (Tab 6).

Die hierbei auftretenden Unterschiede in der Anzahl der Erstuntersuchungen für Hypothyreose und AGS gegenüber denen für PKU, GAL und BIO sind darin begründet, dass im Jahre 1998 (vor Abschluss der Sächsischen Finanzierungsvereinbarung) noch nicht allen Neugeborenen das vollständige Früherkennungsprogramm zugänglich war.

Mit Ausnahme des AGS und der Galaktosämie werden die zu erwartenden Inzi-

Tab. 6 Kumulative Screeningergebnisse 1998 – 2000

Screening auf:	Labor	Erstuntersuchungen	davon Normalbefund	Recall	gesicherte Fälle	statistische Häufigkeit	
<i>Inzidenz für Deutschland</i>							
Hypothyreose <i>1 : 3500 – 1 : 4000</i>	Dresden	40 475	40 451	24	12	1 : 3 373	
	Leipzig	53 968	53 885	83	15	1 : 3 598	
	Summe	94 443	94 336	107	27	1 : 3 498	
Adrenogenitales Syndrom <i>1 : 11 000</i>	Dresden	41 519	41 261	254	3	1 : 13 840	
	Leipzig	53 968	53 732	236	2	1 : 26 984	
	Summe	95 487	94 993	494	5	1 : 19 097	
Phenylketonurie <i>1 : 8000 - 1 : 10000</i>	Dresden	41 695	41 636	59	PKU 5 HPA 2	PKU 1 : 8 339	HPA 1 : 20844
	Leipzig	54 995	54 874	121	7 8	1 : 7 856	1 : 6874
	Summe	96 690	96 510	180	12 10	1 : 8 058	1 : 9669
Galaktosämie - Varianten <i>1 : 40 000*</i>	Dresden	41 695	41 680	15	3	1 : 13 898	
	Leipzig	54 995	54 827	168	14	1 : 3 928	
	Summe	96 690	96507	183	17	1 : 5 688	
Biotinidase-mangel <i>1:40000 - 1:80000</i>	Dresden	41 613	41 603	10	1	1 : 41 613	
	Leipzig	54 995	54 974	21	1	1 : 54 995	
	Summe	96 608	96 577	31	2	1 : 48 304	
		479 918 **	478 886 **	1 032	83	1 : 1 156 ***	

*: Inzidenz klassische Galaktosämie
 **: einzelne Untersuchungen,
 ***: kumulative Häufigkeit

Tab. 7 Qualität nach Screeningkriterien

Screening auf:	Labor	Spezifität	Effektivität	Recall-Rate	Positiver Vorhersagewert
		Gesunde mit negativem Test Σ aller Gesunden	Gesunde, neg. Test + Pat., pos. Test Σ Untersucher	Anzahl kontrollbedürftiger Tests Σ Untersucher	S Patienten Anzahl kontrollbedürftiger Tests
Hypothyreose	Dresden	99,97 %	99,97 %	0,06 %	50,0 %
	Leipzig	99,84 %	99,84 %	0,16 %	18 %
	Summe	99,90 %	99,90 %	0,11 %	34 %
Adrenogenitales Syndrom	Dresden	99,39 %	99,39 %	0,62 %	1,16 %
	Leipzig	99,57 %	99,56 %	0,44 %	0,85 %
	Summe	99,49 %	99,49 %	0,52 %	1,00 %
Phenylketonurie	Dresden	99,88 %	99,88 %	0,14 %	11,9 %
	Leipzig	99,81 %	99,81 %	0,22 %	12,4 %
	Summe	99,85 %	99,85 %	0,19 %	12,2 %
Galaktosämie - Varianten	Dresden	99,97 %	99,97 %	0,04 %	20,0 %
	Leipzig	99,72 %	99,72 %	0,31 %	8,3 %
	Summe	99,83 %	99,83 %	0,19 %	14,2 %
Biotinidase-mangel	Dresden	99,98 %	99,98 %	0,02 %	10,0 %
	Leipzig	99,96 %	99,96 %	0,04 %	4,8 %
	Summe	99,97 %	99,97 %	0,03 %	6,5 %
alle Screenings		99,80 %	99,80 %	1,08 % *	8,04 %

* kumulative Recallrate

denzen erreicht. In Dresden wurde eine Häufigkeit für das AGS über den Zeitraum von zehn Jahren von 1 : 11 945 ermittelt, was dem Erwartungswert entspricht. Das AGS-Screening in Leipzig erfolgt erst seit April 1998 für alle Einsender.

Dagegen wurden in Sachsen im Auswertungszeitraum nur Fälle von milden Ga-

laktosämie-Varianten gefunden.

Für den Vergleich der Screenings miteinander existieren Kriterien, die eine objektive Qualitätsbewertung erlauben. Die erzielten Ergebnisse sind in Tabelle 7 zusammengestellt. Dabei ist anzumerken, dass deutschlandweit kein System zur Erfassung von Patienten mit negativem Screeningergebnis existiert, so dass An-

gaben zur Sensitivität in derart kurzem Zeitabstand zur Untersuchung nicht möglich sind.

Die erreichten Qualitätskriterien des konventionellen Neugeborenen Screenings setzen anspruchsvolle Maßstäbe für künftige Erweiterungen des Screeningumfangs. Es gilt insbesondere, die kumulative Recallrate so niedrig wie möglich zu halten und den positiven Vorhersagewert (Krankheitswahrscheinlichkeit bei auffälligem Screeningergebnis) weiter zu steigern, um **alle kranken Neugeborenen sicher zu erfassen, ohne die Gesunden unnötig zu belasten** und ohne die Kosten durch unnötige Ausschlussdiagnostik und personalintensive Beratung zu erhöhen. Nach Abschluss des bayerischen Modellprojektes werden Aussagen über Spektrum, Häufigkeit und Behandelbarkeit weiterer angeborener Defekte, Erfüllung der WHO-Screeningkriterien sowie organisatorische Voraussetzungen für die Erweiterung des konventionellen Neugeborenen Screenings um TMS-Analysen erwartet.

Erweitertes Neugeborenen Screening

Das erweiterte Neugeborenen Screening mittels Tandem-Massenspektrometrie auf Störungen im Stoffwechsel der Aminosäuren, der organischen Säuren und der Fettsäuren wird den im Leipziger Screeninglabor untersuchten Kindern seit Juli 2000 angeboten. Mit dem Beschluss der Bundesgesundheitsministerkonferenz vom 22.06.2001 wird diese Screeningmethode als Bestandteil der Vorsorgeuntersuchung U 2 empfohlen. Mit der Verbesserung der Analytik und den neuen Erkenntnissen der Wissenschaft zu screenbaren und behandelbaren Erkrankungen wird eine ständige Weiterentwicklung der Qualität der Screeningmethoden gefordert. Als Fazit des Modellprojektes Bayern geht die bundesweite Empfehlung für ein erweitertes Screening für alle Neugeborenen hervor. Auch hier müssen die im Screeningbericht 1999² formulierten Qualitätsmerkmale:

- vollständige und frühzeitige Erfassung aller Neugeborenen
 - zentrale Untersuchung der Proben ohne Probensplitting
 - Behandlung der gefundenen Erkrankten in spezialisierten Zentren gelten und umgesetzt werden.
- Die zeitlichen Abläufe müssen stärker gestrafft werden. Die Abhängigkeit des Blutentnahmetermins von der Nahrungsaufnahme tritt in den Hintergrund. Die TMS-Methode ermöglicht mit der zusätzlichen Bestimmung des Phe/Tyr-Quotienten die Vorverlegung der Entnahmezeit. Besonders für Aminoacidopathien, Organocacidurien und Fettsäureoxidationsstörungen ist eine frühzeitige Behandlung ebenso wie für die klassische Galaktosämie und des Adrenogenitale Syndrom mit Salzverlust maßgebend für den Therapieerfolg.

Finanzierung

Die getroffene Finanzierungsvereinbarung mit den Gesetzlichen Krankenkassen in Sachsen ist bundesweit beispielgebend, bedarf jedoch noch konkreter Nachbesserung in Zusammenhang mit der Einführung des erweiterten Screenings durch die TMS. Gleichzeitig ist eine Senkung des bürokratischen Aufwandes durch die direkte Abrechnung der Screeningeinrichtungen mit den Krankenkassen wünschenswert.

Aus dem Vergleich von Kosten für die sächsische Fallpauschale insgesamt mit der Anzahl gefundener Erkrankungen ergeben sich durchschnittliche Fallfindungskosten von ca. 20 000 DM. Damit ist die Pauschalfinanzierung in Sachsen auch bisherigen Finanzierungsformen überlegen, da unter den Bedingungen der Mischfinanzierung bereits für die häufige Hy-

pothyreose Kosten von ca. 35 000 DM anfallen (Preis je Untersuchung ca. 10 DM, Häufigkeit ca. 1 : 3 500).

Literatur

- ¹ „Vereinbarung über die Durchführung eines Laborscreenings auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien im Rahmen der Neugeborenenuntersuchung U2 im Freistaat Sachsen“, Dresden 1999
- ² P. Bührdel et. al. :Ergebnisse des sächsischen Neugeborenencreenings 1999; Sächs. Ärztzbl. 2000, 7: 292 -295
- ³ Wunderlich, P; Stopsack, M; Paul, K-D; Rösen-Wolff, A; Mukoviszidose-Screening bei Neugeborenen im Regierungsbezirk Dresden: Ergebnisse - 1.6.1996 bis 31.03.2000; Dt. Med. Wochenschr. 2000 (125), 1356-60
- ⁴ Stellungnahme der ständigen Screening-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJM) zur Verwendung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS) für das Neugeborenencreening; Screening Journal 1999, 3: 70-1

Korrespondenzanschrift:
 Dr. rer. nat. Martina Stopsack
 Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
 Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde
 Fetscherstraße 74, 01307 Dresden