



Rundschreiben 1/2006 an alle Einsender von Neugeborenen Screenings

Sehr geehrte Damen und Herren,

am 1. April 2005 ist die geänderte Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen vom 21. 12. 2004 zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres in Kraft getreten. Hiermit möchten wir Sie über die wesentlichen Änderungen der Vorgaben für das Neugeborenen Screening (NGS) informieren:

1. Zielkrankheiten:

Das erweiterte Neugeborenen Screening wird auf folgende Zielkrankheiten festgelegt:

- Hypothyreose
- Adrenogenitales Syndrom
- Biotinidasemangel
- Galaktosämie
- Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie
- Ahornsirupkrankheit
- Defekte der Fettsäureoxidation: MCAD, LCHAD, VLCAD
- Carnitinstoffwechseldefekte: CPT-I, CPT-II, CAT
- Glutaracidurie Typ I
- Isovalerialacidämie

Weitere mit Tandemmassenspektrometrie erfaßbare Stoffwechseldefekte, die die WHO-Screeningkriterien nicht erfüllen, wurden nicht in das NGS aufgenommen. Die seit 1996 in unserem Labor durchgeführte Mukoviszidose-Früherkennung wird als Modellprojekt weitergeführt und den Eltern zusätzlich angeboten.

2. Elternaufklärung:

Die Eltern sind nach der Geburt des Kindes, aber vor der Durchführung des Screenings eingehend zu Sinn, Zweck und Ziel des Screenings aufzuklären. Da die Eltern ihre Einwilligung nur für die Zielkrankheiten des NGS erteilen, ist für das Mukoviszidosescreening eine zusätzliche Unterschrift erforderlich.

Wir stellen Ihnen hierzu ein neues Informationsblatt zur Verfügung, das Ihnen die Dokumentation der Elterneinwilligung erleichtert. Die **unterschiedene Einwilligungserklärung verbleibt beim Einsender** und wird in der Krankenakte archiviert.

3. Zeitpunkt der Probenentnahme:

Der **optimale Blutentnahmetermine liegt zwischen 48 und 72 Lebensstunden**, technisch sicher ist Screening nach 36 vollendeten Lebensstunden möglich. Noch zeitigere Blutentnahmen können zu falsch negativen und falsch positiven Befunden führen. Dennoch soll bei Entlassung oder Verlegung des Kindes vor der 36. Lebensstunde zur Sicherheit eine Probe gewonnen werden. Die Eltern müssen in diesem Fall über die Notwendigkeit einer zweiten Blutentnahme bis spätestens zur 72. Lebensstunde informiert werden. Unabhängig vom Lebensalter muss vor Transfusion, Behandlung mit Corticosteroiden oder Catecholaminen eine Blutentnahme für das NGS erfolgen. In diesen Fällen erfolgt nach Absetzen der Therapie ein Zweitscreening.

Bei Frühgeborenen mit einem Reifealter von weniger als 32 Gestationswochen muß zusätzlich zum Erstscreening ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Reifealter von 32 vollendeten SSW erfolgen.



Die Probenentnahme ist im Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2 zu ermöglichen. Dafür stellen wir Ihnen Etiketten zur Verfügung.

Der verantwortliche Einsender hat durch Festlegung geeigneter Maßnahmen die eindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicherzustellen.

Die Ablehnung des NGS oder der Tod des Neugeborenen vor der Blutentnahme sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und dem Screeninglabor mitzuteilen.

4. Probenversand:

Sie sind gehalten, die Trockenblutproben nicht zu sammeln sondern täglich zu versenden, um jede Zeitverzögerung zu vermeiden. Das Entnahme-Datum soll zugleich Proben-Versand-Datum sein. Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes an den Einsender sollen nicht mehr als 72h liegen.

Da die Laborleistung an allen Tagen mit Posteingang (6-Tage-Woche) vorzuhalten ist, werden Ihre Untersuchungsaufträge seit Oktober 2005 auch regelmäßig sonnabends bearbeitet. Dabei bitten wir um Beachtung folgender Hinweise:

Es werden alle Proben, die **bis 11:00 Uhr** im Postfach des Screeninglabores,

Hausanschrift:

Kinder- und Frauenklinik des UKD, Haus 21, Untergeschoß
Fetscherstr. 74, 01307 Dresden

abgeliefert bzw. per Brief an die Postfach-Adresse des Screeninglabors:

Postanschrift:

PF 160252, 01288 Dresden

geschickt wurden, am Eingangstag bearbeitet. Bei Beauftragung privater Zustelldienste sollen die Proben **direkt an die Hausanschrift** (Postfach des Screeninglabores im Haus 21) geliefert werden. Die Poststelle des Klinikums ist sonnabends nicht geöffnet.

5. Befundübermittlung:

Normalbefunde werden Ihnen schriftlich mitgeteilt. Der Erhalt aller Ergebnisse soll durch Sie zeitnah und regelmäßig kontrolliert werden. Dies soll dem Auffinden von Probenverlusten auf dem Transportweg dienen. Bestehen Zweifel an der Durchführung des NGS, muss dieses sofort nachgeholt werden.

Kontrollbedürftige Untersuchungsergebnisse werden dem Einsender telefonisch oder schriftlich mitgeteilt. Abhängig von der Dringlichkeit werden erforderliche Kontrollen nach Rücksprache mit dem Probeneinsender direkt vom Screeninglabor bei den Eltern des betroffenen Kindes angefordert.

Bei **hochgradigem Krankheitsverdacht** wird zusätzlich die betreffende Spezialprechstunde informiert und stellt die Behandlung sicher. Die sehr seltenen Erkrankungen des erweiterten Neugeborenencreenings erfordern hochspezialisierte Diagnostik, Beratung und Betreuung. Außerdem ist dadurch unnötige Verunsicherung der Eltern durch Fehlinformationen bzw. Unterlassung und Verzögerung von Folgediagnostik und Therapie am besten vermeidbar.

6. Anforderungen an Screeninglabore:

Die Screeninglabore in Sachsen an den Standorten Dresden und Leipzig haben einen Kooperationsvertrag abgeschlossen, um die geforderten Qualitätsstandards gemeinsam zu erfüllen. Im Rahmen des Screeningzentrums Sachsen haben sich beide Labore akkreditiert und verfahren nach miteinander abgestimmten gleichen Prinzipien.

Wir freuen uns auch weiterhin auf eine gute Zusammenarbeit mit Ihnen und stehen für alle Fragen im Zusammenhang mit dem Screening¹, der Diagnostik und der Behandlung von Stoffwechseldefekten und Endokrinopathien jederzeit gern zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. M. Gahr

Klinikdirektor

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Carl Gustav Carus Dresden

Dr. rer. nat. M. Stopsack

Leiterin Stoffwechsel- und Screeninglabor

¹ Sollten sie weitere Informationen zur Durchführung des Neugeborenencreenings benötigen, erreichen Sie uns unter der Telefonnummer 0351-4585230 (Mo.-Fr. 07.30-16.00 Uhr), per Fax 0351-4585827 oder Mail unter: swscreening@uniklinikum-dresden.de