

---

## Was Sie aus diesem Essential mitnehmen können

- Das Neugeborenencreening ist die erfolgreichste Maßnahme zur Sekundärprävention gesundheitlicher Beeinträchtigungen.
- Voraussetzung für ein effektives Neugeborenencreening ist ein klar strukturierter Ablauf des Screeningprozesses mit korrekter Durchführung von Aufklärung, Probenentnahme, Probenversand, Befundmitteilung und, falls erforderlich, zeitnaher Einleitung weiterer Diagnostik und Therapie.
- Das Neugeborenencreening ermöglicht bei den meisten Kindern mit einer der in Deutschland erfassten Zielkrankheiten eine präsymptomatische Diagnosestellung, eine frühe Einleitung der Behandlung und eine überwiegend normale körperliche und geistige Entwicklung.
- Trotz dieses Erfolges ist das tägliche Leben mit der Stoffwechselstörung häufig für Eltern und Kind belastend. Deshalb ist eine langfristige interdisziplinäre Betreuung der Patienten und Familien erforderlich, die neben medizinischen Belangen auch psychologische, soziale und finanzielle Aspekte berücksichtigt.
- Aktuell erfordert der rasche Fortschritt neuer und verbesserter Therapien und Diagnoseverfahren in kurzer Folge Evaluationen und ggf. Einführung „neuer“ Screeningkrankheiten.

---

# Literatur

1. Fölling A. Über Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillität. *Physiol Chem.* 1934;227:169–76.
2. Hoffmann GF, Müller E, Burgard P. Phenylketonurie – Neue Herausforderungen einer lebenslangen chronischen Stoffwechselerkrankung. *Pädiatrische Praxis* 1994;48:41–54.
3. Guthrie R, Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics.* 1963;32:338–43.
4. Hoffmann GF, Machill G. 25 Jahre Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen in Deutschland. Bestandsaufnahme, aktuelle Probleme und Ausblick. *Monatsschr Kinderheilkd.* 1994;142:857–62.
5. Schulze A, et al. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications. *Pediatrics.* 2003;111:1399–406.
6. Hoffmann GF, et al. Frequencies of inherited organic acidurias and disorders of mitochondrial fatty acid transport and oxidation in Germany. *Eur J Pediatr.* 2004;163:76–80.
7. Bundesausschuss GbDÄuKG. 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. 2005. <http://www.g-ba.de/informationen/beschluesse/zur-richtlinie/15/#170>.
8. Bundesausschuss GbDÄuKG. Bekanntmachung eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinien: Anpassung des erweiterten Neugeborenen-Screenings an das Gendiagnostikgesetz (GenDG). 2011. <http://www.g-ba.de/informationen/richtlinien/anlage/32/>.
9. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of biomedical ethics.* 6<sup>th</sup> ed. Oxford: Oxford University Press; 2008.
10. Wilson JMG, Jungner G. *Principles and practice of screening for disease.* Geneva: World Health Organization; 1968.
11. Andermann A, et al. Guiding policy decisions for genetic screening: developing a systematic and transparent approach. *Public Health Genomics.* 2011;14:9–16.

12. Bundesregierung. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). BGBl I:50. 2009.
13. Bundesausschuss GbDÄuKG. Bekanntmachung eines Beschlusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinien: Einführung eines Neugeborenen-Hörscreenings vom 19.06.2008 Dtsch Ärztebl 2008; 105: A-2289/B-1957/C-1905.
14. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Früherkennungsuntersuchungen von Hörstörungen bei Neugeborenen, Abschlussbericht S 05–01. 2007.
15. American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system—executive summary. *Pediatrics*. 2006;117:296–307.
16. NHS Newborn Blood Spot Screening Programme. <http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk>.
17. Burgard P, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2. From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance. *J Inher Metab Dis*. 2012;35:613–25.
18. Loeber JG, et al. Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result. *J Inher Metab Dis*. 2012;35:603–11.
19. Finckh-Kramer U, Spormann-Lagodzinski M, Gross M. German registry for hearing loss in children: results after 4 years. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2000;56:113–27.
20. Korver AM, et al. Newborn hearing screening vs later hearing screening and developmental outcomes in children with permanent childhood hearing impairment. *JAMA*. 2010;304:1701–8.
21. McCann DC, et al. Reading and communication skills after universal newborn screening for permanent childhood hearing impairment. *Arch Dis Child*. 2009;94:293–7.
22. Wolff R, et al. Hearing screening in newborns: systematic review of accuracy, effectiveness, and effects of interventions after screening. *Arch Dis Child*. 2010;95:130–5.
23. Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. 2007;120:898–921.
24. Kennedy CR, et al. Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med*. 2006;354:2131–41.
25. AWMF Leitlinie Periphere Hörstörungen im Kindesalter, Registernummer 049–010, Stand: 30.09.2013, gültig bis 31.12.2017. 2013.
26. Brockow I, Kummer P, Nennstiel-Ratzel U. Universelles Neugeborenen- Hörscreening (UNHS )- Ist eine erfolgreiche Umsetzung flächendeckend möglich? *Gesundheitswesen*. 2011;73:477–82.
27. Harms E, et al. Neue Screening-Richtlinien – Richtlinien zur Organisation und Durchführung des Neugeborenencreenings auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien in Deutschland. *Monatsschr Kinderheilkd* 2002;150:1424–40.
28. AWMF Leitlinie Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien. Registernummer 024–012, gültig bis 31.12.2016. <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/024-012.html>. Zugegriffen: 02. Dez. 2011.
29. AWMF Leitlinie Konfirmationsdiagnostik bei Verdacht auf angeborene Stoffwechselkrankheiten aus dem Neugeborenencreening. Registernummer 027–021, gültig bis 31.03.2015. [www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-021.html](http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-021.html). Zugegriffen: 01. Marz. 2010
30. AWMF Leitlinie Adrenogenitales Syndrom. Registernummer 027–047, gültig bis 31.01.2015. [www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-047.html](http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-047.html). Zugegriffen: 01. Jan. 2010.

31. AWMF Leitlinie Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der angeborenen primären Hypothyreose. Registernummer 027-017, gültig bis 31.01.2016. [www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-017.html](http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-017.html). Zugegriffen: 01. Feb. 2011.
32. Wendel U, Lindner M, Bettendorf M. Neugeborenscreening in Deutschland: Positiver Screeningbefund – was ist zu tun? Stuttgart: Schattauer; 2009.
33. Deutsche Gesellschaft für Neugeborenscreening. Screeningreport 2012. <http://www.screening-dgns.de/screeningregister-2i.htm>.
34. Nennstiel-Ratzel U, Luders A, Blankenstein O. Neugeborenscreening. Ein Paradebeispiel für effektive Sekundärprävention. Bundesgesundheitsblatt. 2015;58:139–45.
35. Liebl B, et al. Very high compliance in an expanded MS-MS-based newborn screening program despite written parental consent. *Prev Med*. 2002;34:127–31.
36. Pollitt RJ, Leonard JV. Prospective surveillance study of medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in the UK. *Arch Dis Child*. 1998;79:116–9.
37. Pourfarzam M, et al. Neonatal screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Lancet*. 2001;358:1063–4.
38. Nennstiel-Ratzel U, et al. Reduced incidence of severe metabolic crisis or death in children with medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency homozygous for c.985A > G identified by neonatal screening. *Mol Genet Metab*. 2005;85:157–9.
39. Lindner M, et al. Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases-report of 10 years from South-West Germany. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:44.
40. Wilcken B, et al. Expanded newborn screening: outcome in screened and unscreened patients at age 6 years. *Pediatrics*. 2009;124:e241–8.
41. Gurian EA, et al. Expanded newborn screening for biochemical disorders: the effect of a false-positive result. *Pediatrics*. 2006;117:1915–21.
42. Waisbren SE, et al. Effect of expanded newborn screening for biochemical genetic disorders on child outcomes and parental stress. *JAMA*. 2003;290:2564–72.
43. Leslie LK, Boyce WT. Consultation with the specialist. The vulnerable child. *Pediatr Rev*. 1996;17:323–26.
44. Prosser LA, et al. Parental tolerance of false-positive newborn screening results. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2008;162:870–6.
45. Wilcken B, et al. Outcome of neonatal screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in Australia: a cohort study. *Lancet*. 2007;369:37–42.
46. Gramer G, et al. Living with an inborn error of metabolism detected by newborn screening – Parents' perspectives on child development and impact on family life. *J Inher Metab Dis*. 2014;37:189–95.
47. Gottschling A, Franze M, Hoffmann W. Entwicklungsverzögerungen bei Kindern: Screening als Grundlage für eine gezielte Förderung. *Deutsches Ärzteblatt*. 2012;3:123–5.
48. Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diätetik. Finanzielle Belastung durch diätetische Behandlung der Phenylketonurie Stand Juni 2007. <http://www.netzwerk-apd.de/index.html>.
49. Salvatore D, et al. An overview of international literature from cystic fibrosis registries. Part 3. Disease incidence, genotype/phenotype correlation, microbiology, pregnancy, clinical complications, lung transplantation, and miscellanea. *J Cyst Fibros*. 2011;10:71–85.
50. Lai HJ, et al. Association between initial disease presentation, lung disease outcomes, and survival in patients with cystic fibrosis. *Am J Epidemiol*. 2004;159:537–46.

51. Farrell PM, et al. Early diagnosis of cystic fibrosis through neonatal screening prevents severe malnutrition and improves long-term growth. Wisconsin cystic fibrosis neonatal screening study group. *Pediatrics*. 2001;107:1–13.
52. Sommerburg O, et al. Comparison of different IRT-PAP protocols to screen newborns for cystic fibrosis in three central European populations. *J Cyst Fibros*. 2014;13:15–23.
53. Kwan A, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States. *JAMA*. 2014;312:729–38.
54. Kwan A, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency and T-cell lymphopenia in California: results of the first 2 years. *J Allergy Clin Immunol*. 2013;132:140–50.
55. Albert M, Borte S, Wahn V. Konzept für ein bundesweites Modellprojekt zum Neugeborenen-screening auf angeborene Immundefekte. *Commun Ped Immunol*. 2013;2:11–6.
56. Vichinsky E, et al. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. *Pediatrics*. 1988;81:749–55.
57. Benson JM, Therrell BL, Jr. History and current status of newborn screening for hemoglobinopathies. *Semin Perinatol*. 2010;34:134–44.
58. Lobitz S, et al. Incidence of sickle cell disease in an unselected cohort of neonates born in Berlin, Germany. *Eur J Hum Genet*. 2014;22:1051–3.
59. Röschinger W, et al. Neue Zielerkrankungen im Neugeborenen-screening – Empfehlungen aus einem Pilotprojekt. *Monatsschr Kinderheilkd*. 2015;2:142–9.