
essentials

Essentials liefern aktuelles Wissen in konzentrierter Form. Die Essenz dessen, worauf es als „State-of-the-Art“ in der gegenwärtigen Fachdiskussion oder in der Praxis ankommt. Essentials informieren schnell, unkompliziert und verständlich

- als Einführung in ein aktuelles Thema aus Ihrem Fachgebiet
- als Einstieg in ein für Sie noch unbekanntes Themenfeld
- als Einblick, um zum Thema mitreden zu können

Die Bücher in elektronischer und gedruckter Form bringen das Expertenwissen von Springer-Fachautoren kompakt zur Darstellung. Sie sind besonders für die Nutzung als eBook auf Tablet-PCs, eBook-Readern und Smartphones geeignet.

Essentials: Wissensbausteine aus den Wirtschafts, Sozial- und Geisteswissenschaften, aus Technik und Naturwissenschaften sowie aus Medizin, Psychologie und Gesundheitsberufen. Von renommierten Autoren aller Springer-Verlagsmarken

Weitere Bände in dieser Reihe

<http://www.springer.com/series/13088>

Gwendolyn Gramer • Georg F. Hoffmann
Uta Nennstiel-Ratzel

Das erweiterte Neugeborenenenscreening

Erfolge und neue Herausforderungen



Springer

PD Dr. med. Gwendolyn Gramer und
Prof. Dr. med. Prof. h.c. (RCH)
Georg F. Hoffmann
Heidelberg
Deutschland

Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel
Oberschleißheim
Deutschland

ISSN 2197-6708
essentials
ISBN 978-3-658-10492-4
DOI 10.1007/978-3-658-10493-1

ISSN 2197-6716 (electronic)
ISBN 978-3-658-10493-1 (eBook)

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Springer

© Springer Fachmedien Wiesbaden 2015

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen.

Gedruckt auf säurefreiem und chlorfrei gebleichtem Papier

Springer Fachmedien Wiesbaden ist Teil der Fachverlagsgruppe Springer Science+Business Media (www.springer.com)

Danksagung

Wir danken den vielen Beteiligten, welche das Neugeborenencreening verantwortungsbewusst kontinuierlich durchführen und helfen, es mit Anregungen und Kritik weiterzuentwickeln, insbesondere den Kolleginnen und Kollegen der Screeningkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin.

Die Arbeiten von Gwendolyn Gramer und Georg F. Hoffmann wurden durch die großzügige Förderung der Dietmar Hopp Stiftung, St. Leon-Rot, ermöglicht.

Was Sie in diesem Essential finden können

- Eine Einführung in Grundlagen und Geschichte des Neugeborenen Screenings
- Erläuterung der rechtlichen Grundlagen, des Ablaufs und der Verantwortlichkeiten beim Neugeborenen Screening
- Übersicht der aktuellen Zielkrankheiten des Neugeborenen Screenings in Deutschland
- Darstellung der Behandlungsergebnisse und psychosozialen Auswirkungen des Neugeborenen Screenings
- Ethische Fragestellungen und Zukunftsperspektiven

Vorwort

Die Weltgesundheitsorganisation und die Europäische Gemeinschaft haben die Prävention und Behandlung seltener Erkrankungen (Orphan-Erkrankungen) als eine zentrale Herausforderung für die Gesundheitsversorgung im 21sten Jahrhundert in das Zentrum ihrer Aufmerksamkeit gestellt. Zunächst mutet dies paradox an. Insgesamt sind seltene Erkrankungen aber so häufig, dass sie ein Viertel aller bekannten Erkrankungen ausmachen und ebenso viele Menschen betreffen wie die großen Volkskrankheiten. In vielen europäischen Ländern konnten inzwischen aufwendige Aktionspläne zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen entwickelt werden, z. B. in Frankreich (<http://www.orphanet/docs/PMR-GB.pdf>) und Italien (<http://www.malattiarare.iss.it/>). In Deutschland hat das Thema durch die Übernahme der Schirmherrschaft über die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE e. V., <http://www.achse-online.de>) durch Frau Eva Luise Köhler, die Ehefrau des ehemaligen Bundespräsidenten, verstärkte Aufmerksamkeit erhalten. 2013 konnte nach aufwendiger Abstimmung aller wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen und der in der ACHSE zusammengeschlossenen Selbsthilfegruppen unter Federführung der Bundesministerien für Gesundheit und Bildung und Forschung ein umfangreicher Nationaler Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen erarbeitet und verabschiedet werden. Seitdem werden Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge konkretisiert und schrittweise umgesetzt (http://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/dateien/Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder__Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf). Deutschlandweit konnten inzwischen fast 20 spezialisierte Zentren zur Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen etabliert werden, z. B. <http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen.119129.0.html>.

Innerhalb der seltenen Erkrankungen sind die mehr als 600 genetisch bedingten Störungen des Intermediärstoffwechsels (angeborene Stoffwechselerkrankungen)

von besonderer Relevanz. Etwa eines von 100 Neugeborenen ist durch Stoffwechselerkrankungen oder hormonelle Erkrankungen in seiner Gesundheit gefährdet. Die Möglichkeiten einer raschen und eindeutigen Diagnostik und vor allem erfolgreichen Behandlung dieser Erkrankungen wurden durch Fortschritte der molekularen Medizin in einem noch vor wenigen Jahren nicht vorhersehbaren Umfang entscheidend verbessert. Die Weiterentwicklung biochemischer und molekularbiologischer Techniken erlaubt zunehmend eine eindeutige präsymptomatische Identifizierung betroffener Kinder bereits in der Neugeborenenperiode anhand des Neugeborenencreenings. Das flächendeckende Screening aller Neugeborenen kurz nach der Geburt und die damit mögliche Frühbehandlung sind etablierte zentrale Maßnahmen der Präventivmedizin mit großem Entwicklungspotential für eine entscheidende Verbesserung der Gesundheit und Lebensqualität zahlreicher betroffener Kinder.

Heidelberg, Dachau, Februar 2015

Gwendolyn Gramer, Georg F. Hoffmann
Uta Nennstiel-Ratzel

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	1
2	Entwicklung und Geschichte des Neugeborenen Screenings	3
3	Ethische und rechtliche Grundlagen von Screeningprogrammen	7
3.1	Auswahl der Zielkrankheiten	8
4	Aktuelle Zielkrankheiten des Neugeborenen Screenings	11
4.1	Angeborene Hypothyreose	15
4.2	Adrenogenitales Syndrom	15
4.3	Klassische Galaktosämie	15
4.4	Biotinidasemangel	16
4.5	Aminosäurenstoffwechselstörungen	16
4.6	Fettsäureoxidationsdefekte	16
4.7	Organoazidurien	17
5	Hörscreening	19
6	Organisation und Ablauf des Neugeborenen Screenings	23
6.1	Aufgaben der Geburtsklinik	24
6.2	Befundrücklauf und -kontrolle	28
6.3	Tracking	29
7	Langzeitbehandlungsergebnisse für im erweiterten Neugeborenen Screening erfasste Stoffwechselkrankheiten	33

8 Auswirkungen des Neugeborenen Screenings und der Erkrankungen auf Patienten und Familien	37
8.1 Auswirkungen falsch positiver Screeningbefunde	37
8.2 Perspektiven von Familien zum Leben mit einer angeborenen Stoffwechselstörung nach Früherkennung im Neugeborenen Screening	38
9 Neue Zielkrankheiten – Ausblicke	41
Was Sie aus diesem Essential mitnehmen können	45
Literatur	47

Das erweiterte Neugeborenenenscreening

Erfolge und neue Herausforderungen

Autoren



Privatdozentin Dr. med. Gwendolyn Gramer
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des
Universitätsklinikums Heidelberg
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin
Im Neuenheimer Feld 430
D-69120 Heidelberg



**Univ.-Prof. Dr. med., Prof. h.c. (RCH)
Georg F. Hoffmann**
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des
Universitätsklinikums Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 430
D-69120 Heidelberg



Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH

Screeningzentrum

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und
Lebensmittelsicherheit

Veterinärstr.2

D-85764 Oberschleißheim