

SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Konstantopoulou V, Zeyda M

**Österreichisches Früherfassungsprogramm zur
Früherkennung von angeborenen
Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen – Das
Neugeborenencreening im Jahr 2019**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2019; 37 (2)
(Ausgabe für Österreich), 10-12*

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Unsere Räucherkegel fertigen wir aus den feinsten **Kräutern** und **Hölzern**, vermischt mit dem wohlriechenden **Harz** der **Schwarzföhre**, ihrem »Pech«. Vieles sammeln wir wild in den Wiesen und Wäldern unseres **Bio-Bauernhofes** am Fuß der Hohen Wand, manches bauen wir eigens an. Für unsere Räucherkegel verwenden wir reine **Holzkohle** aus traditioneller österreichischer Köhlerlei.

»Eure Räucherkegel sind einfach wunderbar.
Bessere Räucherkegel als Eure sind mir nicht bekannt.«
– Wolf-Dieter Storl

synthetische
OHNE
Zusätze

Waldweihrauch

»Feines Räucherwerk
aus dem *Schneeberg*«
L A N D



www.waldweihrauch.at

Österreichisches Früherfassungsprogramm zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen – Das Neugeborenenenscreening im Jahr 2019

V. Konstantopoulou, M. Zeyda

Zusammenfassung

Das Neugeborenenenscreening (NGS) ist eine der erfolgreichsten präventiven Maßnahmen, die weltweit in der Medizin ihren Einzug fand. Es unterliegt ständiger Erneuerung nach den neuesten Qualitätskriterien, es wird mit modernsten technischen Methoden und durch fachkompetente Mitarbeiter multidisziplinär durchgeführt. Seit der Erstentwicklung des NGS sind Tausende von Neugeborenen mit angeborenen Stoffwechselstörungen, inkl. cystischer Fibrose, sowie Endokrinopathien frühdiagnostiziert, frühbehandelt und vor dem Tode bewahrt worden bzw. konnte im Vergleich zu einer nicht erfolgten Früherkennung ihre Lebensqualität deutlich verbessert werden. Unter jährlich 80.000–90.000 Geburten in Österreich werden ca. 100 Neugeborene diagnostiziert.

Die Entstehung des Neugeborenenenscreenings

1963 wurde das erste nationale Screening auf Phenylketonurie aus einer Trockenblutkarte in Massachusetts von Professor Dr. Robert Guthrie eingeführt. Fast auf den Tag genau 53 Jahre sind vergangen, seitdem der Kinderarzt Professor Dr. Otto Thalhammer die Innovation und den Beitrag des Neugeborenenenscreenings im Gesundheitswesen erkannt hat. In Folge hat er das NGS in Pionierarbeit im Auftrag des Ministeriums für Gesundheit und Familie in Österreich an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde implementiert, wo es bis heute lokalisiert ist.

Zuerst wurde nur eine Krankheit – die Phenylketonurie – untersucht. Innerhalb desselben Jahres

wurden die Galaktosämie und bald darauf noch 8 weitere angeborene Stoffwechselstörungen bzw. Endokrinopathien (kongenitale Hypothyreose, Biotinidasemangel, cystische Fibrose und adrenogenitales Syndrom) eingeschlossen. Damals galt das NGS deshalb als das umfassendste Früherkennungsprogramm weltweit.

Die Entwicklung der revolutionären technischen Errungenschaft, die Tandem-Massenspektrometrie (MS/MS), mit der mehrere Blutparameter simultan in wenigen Minuten untersucht werden können, führte Ende der 1990er Jahre in den USA und April 2002 geleitet durch Prof. Sylvia Stöckler-Ipsiroglu in Österreich zur Erweiterung des Screening-Panels um weitere 20 Erkrankungen.

Einschlusskriterien

Nachdem das NGS rasch international verbreitet wurde, haben Wilson & Jungner im Jahre 1968 im Auftrag der WHO 10 Kriterien darüber erstellt, welche Bedingungen die einzuschließenden Erkrankungen bzw. Konditionen erfüllen sollten:

1. Die Erkrankung (Kondition) soll ein bedeutsames Gesundheitsproblem sein.
2. Die Biologie, der natürliche Verlauf der Erkrankung von der latenten Phase bis zur manifesten Erkrankung, muss weitgehend verstanden sein.
3. Die Erkrankung muss eine identifizierbare Frühphase haben.
4. Die Behandlung im Frühstadium muss wirksamer sein als im Spätstadium.
5. Es muss einen geeigneten Test für die Entdeckung der Frühphase der Erkrankung geben.
6. Der Test muss für die Bevölkerung annehmbar sein.

7. Die Untersuchungsintervalle des Screening-Tests müssen im Vorhinein bekannt sein.
8. Einrichtungen (Ressourcen), die den erhöhten Versorgungsbedarf, der durch bevölkerungsbasierte Screening-Programme anfällt (wie z. B. definitive diagnostische Untersuchung, Folgebehandlungen), abdecken, müssen *a priori* verfügbar sein.
9. Das Risiko eines mit den Screening-Maßnahmen assoziierten physischen und psychischen Schadens muss bewiesenermaßen geringer sein als der Nutzen.
10. Die Kosten müssen in einem annehmbaren Verhältnis zum Gesundheitsnutzen des Programms stehen.

NGS-Untersuchungspanel aktuell

Entwicklungen aufgrund von Forschungsergebnissen sowohl technischer als auch medizinischer Natur resultieren in der ständigen Erneuerung des NGS. Auch das NGS-Panel kann sich im Laufe der Zeit – also je länger eine Krankheit oder Kondition untersucht wird, auch den Kriterien berücksichtigend – verändern. Aktuell wird im Österreichischen Neugeborenen-Screening-Labor nach 28 Krankheiten gesucht – die Anzahl variiert abhängig von der Kategorisierung der gescreenten Krankheiten. Sie gehören mehr oder weniger der Gruppe der Intoxikationskrankheiten an, d.h. Krankheiten, die sich bald nach der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten manifestieren, wie mittel-, lang- oder überlangkettige Fettsäureoxidationsdefekte oder Organoazidurien wie Methylmalonazidurie, Propionazidämie, Isovalerianazidämie, Glutarazidurie Typ I oder Harnstoffzyklusdefekte wie Citrullinämie.

Mit zunehmender Expertise sowie Sensitivität der angewandten Methoden ist es in der Zwischenzeit möglich, auch angeborene Cobalaminstoffwechseldefekte sowie nutritiv (maternal) bedingte Vitamin B12-Mangelsituationen, die – wenn sie ausgeprägt vorliegen – ebenfalls zu Entwicklungsstörungen und zerebralen Leiden führen können, festzustellen. Die Inzidenz dieses Vitaminmangels nimmt mit der Verbreitung alternativer Ernährungsweisen (Vegetarismus oder Veganismus) sowie mit dem auf der anderen Seite bestehenden Mangel an Bewusstsein für eine ausgewogene Ernährung zu.

Praktische Umsetzung

Das NGS sollte zwischen der 36. und 72. Lebensstunde durchgeführt werden. Auf der Vorderseite der dafür vorgesehenen Filterpapierkarte sind Fel-

Inzidenzen in Österreich 2018	
Phenylketonurie	1
Hyperphenylalaninämie	3
Galaktosämien	4
Adrenogenitales Syndrom	7
Hypothyreose	24
Cystische Fibrose	22
Biotinidase-Mangel	4
Citrullinämie Typ I	4
Carnitin-Transporterdefekt	2
Glutarazidurie Typ I	2
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	8
Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	3
Long-Chain 3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1
Propionazidämie	2
Methylmalonazidurie	1
Isovalerianazidurie	1
Intrazelluläre Cobalamindefekte	2
Vitamin B12-Mangel	56
Gesamt	147

der zur Dokumentation der Daten des Neugeborenen und der Kindesmutter sowie Besonderheiten, die die peri-/ postpartale Zeit des Neugeborenen betreffen, vorhanden. Auf der Rückseite der Filterpapierkarte findet sich zur Vermeidung unnötiger Recalls oder gar falsch-negativer Resultate eine genaue Beschreibung der korrekten Blutabnahme und weitere Behandlung der Trockenblutkarte, sowie die Adresse des Neugeborenen-Screening-Labors.

Die Kindesmutter sollte vor der Blutabnahme über das Screening (am besten mit dem vom Österreichischen Neugeborenen-Screeninglabor ausgegebenen Informationsfolder) informiert werden. Sollte sie konkret gegen die Durchführung sein, ist dies mit ihrer Unterschrift zu dokumentieren.

Thema Datenschutz

Die auf der Filterpapierkarte eingetragenen Daten sowohl des Neugeborenen als auch der Kindesmutter werden vertraulich behandelt. Nur Personen, die im NGS involviert sind, haben zur Interpretation der Ergebnisse und für eine gegebenenfalls notwendige Verständigung Einsicht in diese Daten.

Neuerungen & Ausblick

Mit dem Ziel, die Recallraten so optimal wie möglich zu reduzieren, werden ständig neue Algorithmen und Zweittests überprüft und eingeführt. Somit konnte 2017 die zuvor hohe Recallrate bei der Detektierung der cystischen Fibrose durch Einführung des Tests auf das Pancreatitis-Associated Protein um 75 % bei erhaltener Sensitivität reduziert werden. Das bedeutet, dass ca. 600 Familien jährlich nicht mehr unnötig beunruhigt werden.

Neue Zielkrankheiten, derzeit noch in Pilotstudie, sind primäre Immundefizienzen (SCID, Severe Combined Immunodeficiency), die schon in einigen europäischen Ländern implementiert wurden.

Conclusio

Österreich hatte von Beginn an eine Vorreiterrolle in einer weltweit bahnbrechenden und einer der erfolgreichsten präventivmedizinischen Errungenschaft: das Neugeborenencreening, für das in Österreich fortwährend höchster technischer und wissenschaftlicher Standard angestrebt wird. Die einfache Methode der Probengewinnung sowie die hohe Akzeptanz des Screenings in der Bevölkerung Österreichs ermöglichen diesen Erfolg, der frühdiagnostizierten Kindern und ihren Familien eine deutlich verbesserte Lebensqualität bzw. in manchen Fällen ein nahezu normales Leben bringt.

Weitere Informationen über das Österreichische Neugeborenencreening und die untersuchten Krankheiten, den Informationsfolder sowie Kontaktadressen finden Sie auf der Website: www.neugeborenencreening.at

LITERATUR:

Thalhammer O et al. Zwölf Jahre österreichisches Programm zur Früherfassung angeborener Stoffwechselanomalien. *Klin Pädiat* 1980; 192: 589–98.

Kasper DC et al. The National Austrian Newborn Screening Program – Eight years experience with mass spectrometry. Past, present, and future goals *Wien Klin Wochenschr* 2010; 122: 607–13.

Wilson JMG & Jungner G. Principles and practice of screening for disease. WHO, Geneva, 1968; Public health paper Number 34 (Übersetzung in Deutsch: Dr. med. Daniela Schmid, MSc, Wien 2004).

Korrespondenzadresse:

*Frau OA Dr. med. Vassiliki Konstantopoulou
Abteilung für Pulmologie, Allergologie &
Endokrinologie*

*Spezialbereich Pädiatrische Stoffwechselmedizin
Medizinische Leitung des Neugeborenen-
screening- und Stoffwechsellabors
AKH Wien*

A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20

E-mail:

vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung kostenloses e-Journal-Abo](#)

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)