

Monatsschr Kinderheilkd
<https://doi.org/10.1007/s00112-024-02061-0>
Angenommen: 4. September 2024

© The Author(s), under exclusive licence to Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2024

Redaktion

Christiane Lex, Göttingen
Dominik Schneider, Dortmund



Erweiterung des Neugeborenen Screenings durch kommerzielle Anbieter

Stellungnahme der Screeningkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin

Oliver Blankenstein² · Christoph Härtel³ · Julia Hoefele⁴ · Georg F. Hoffmann^{1,5} · Friederike Hörster⁵ · Burkhard Lawrenz⁶ · Amelie Lotz-Havla^{4,9} · Esther Maier^{9,10} · Olaf Sommerburg⁵ · Carsten Speckmann⁷ · Michael S. Urschitz⁸

¹ Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, Heidelberg, Deutschland;

² Klinik für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Deutschland; ³ Kinderklinik und Poliklinik, Universitätsklinikum Würzburg, Würzburg, Deutschland;

⁴ Institut für Humangenetik, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, TUM School of Medicine and Health, München, Deutschland; ⁵ Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, Heidelberg, Deutschland;

⁶ Privatpraxis für Kinder- und Jugendmedizin, Arnsberg, Deutschland; ⁷ Klinik für Kinder- und Jugendmedizin und Centrum für Chronische Immundefizienz, Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg, Deutschland; ⁸ Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik, Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz, Mainz, Deutschland; ⁹ Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München, München, Deutschland;

¹⁰ Neugeborenen-Screening, Labor Becker MVZ GbR, München, Deutschland

Das Neugeborenen Screeningprogramm [1-4] ist eine der erfolgreichsten bevölkerungsmedizinischen Präventionsmaßnahmen und wird in Deutschland seit 2015 durch die Kinderrichtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) [2] geregelt. Seit Ende der 1960er-Jahre (Einführung des Screenings auf Phenylketonurie) wurden mehr als 15.000 Kinder mit einer Zielkrankheit frühzeitig entdeckt und behandelt [1]. Die Zustimmung und Akzeptanz sind sehr hoch (höher als bei den meisten anderen präventivmedizinischen Maßnahmen).

Diese Erfolge des Neugeborenen Screenings nutzen nun auch private Anbieter, um umfangreiche kostenpflichtige Angebote als „Ergänzung“ zum generellen Neugeborenen Screening zu bewerben. Durch diese aktuell zu beobachtende massive Bewerbung werden Einsender und Eltern stark verunsichert. Vor diesem Hintergrund ist die Förderung des etablierten, qualitätsgesicherten Neugeborenen Screenings gemäß der geltenden Kinderrichtlinie von enormer Bedeutung,

ebenso wie der Schutz vor nicht ausreichend evaluierten Untersuchungen.

Etabliertes Neugeborenen Screening

Nur als Gesamtkonzept – als Programm – ist das Neugeborenen Screening erfolgreich. Folgende Bedingungen sind essenziell für ein erfolgreiches Screening und können von kommerziellen, rein diagnostisch angelegten Angeboten nicht gewährleistet werden:

- *Auswahl von Zielkrankheiten:* Ausgehend von den Kriterien nach Wilson und Jungner von 1968 [5], angepasst von Dobrow et al. im Jahr 2018 [6], wird jede Krankheit vor der Aufnahme in das Screeningpanel nach einem in der Geschäftsordnung des G-BA festgelegten Verfahren geprüft. Dazu gehören Anhörungen von Experten und Fachverbänden sowie die Prüfung der wissenschaftlichen Evidenz für einen konkreten Vorteil des Screenings für den Patienten durch das IQWiG.



QR-Code scannen & Beitrag online lesen

- *Behandelbarkeit der Erkrankungen* nach Leitlinien mit besseren Behandlungsergebnissen als bei Diagnose nach Auftreten von Symptomen [1].
- *Kurze Prozesszeiten* durch eingespielte Abläufe in den Geburtskliniken und den Screeninglaboratorien, besonders wichtig: festgelegter Zeitpunkt der frühen Probenabnahme, Probenlogistik, Laboruntersuchungen in Laboren mit langjähriger Erfahrung im Neugeborenen-Screening im Hochdurchsatz (mindestens 50.000 Proben/Jahr) mit Ergebnissen innerhalb von 24 h nach Eintreffen und strengen Qualitätsauflagen. Eine Verzögerung dieser Abläufe und damit eine verzögerte Befundmitteilung und Therapie können bei mehreren Zielkrankheiten für das Neugeborene innerhalb weniger Tage lebensbedrohlich sein (Beispiel klassische Galaktosämie oder adrenogenitales Syndrom) oder zu einer nicht mehr reversiblen Beeinträchtigung der kognitiven Entwicklung führen (Beispiel: Hypothyreose). Dieses Risiko muss den Eltern bei alternativer Inanspruchnahme von Screenings privater Anbieter unmissverständlich mitgeteilt werden.
- *Auswahl eines verlässlichen Testverfahrens* mit einer hohen Sensitivität und Spezifität und damit einer möglichst niedrigen Zahl falsch-positiver Befunde, denn falsch-positive Befunde führen zu einer massiven Verunsicherung von Familien.
- *Strukturierte rasche Befundmitteilungen* an Einsender und Eltern sowie in der Folge rasche Bahnung der Konfirmationsdiagnostik (z. B. Ausschluss von Pseudodefizienzen).
- *Vermittlung von Therapie und Betreuung der Familien* durch ortsnahe Spezialisten in etablierten Versorgungsstrukturen.

Fazit

- Eine Teilnahme möglichst aller Familien am etablierten Neugeborenen-Screening gemäß der geltenden Kinderrichtlinie ist unbedingt zu fördern. Entscheidend sind dabei nicht nur die Laboruntersuchungen, sondern ebenso die geregelten kurzen

Bearbeitungszeiten, einschließlich unmittelbarem Befundversand, und v. a. das strukturierte Nachverfolgen und Sicherstellen der kurzfristigen und kompetenten weiteren Abklärung und ggf. des Behandlungsbeginns („tracking“). Die Risiken für das Neugeborene durch eine verzögerte Behandlung können im Einzelfall sehr schwerwiegend sein, bis hin zu bleibenden kognitiven Einschränkungen oder Tod. Andererseits muss eine Verunsicherung der Familien durch unzureichend evaluierte Zusatzuntersuchungen unbedingt vermieden werden.

- In der Aufklärung über das Neugeborenen-Screening muss der Unterschied zwischen dem in der Kinderrichtlinie des G-BA geregelten Neugeborenen-Screening und den kostenpflichtigen Alternativangeboten aufgezeigt werden.

Da laut Richtlinie alle Neugeborenen in Deutschland einen Anspruch auf die Teilnahme an dem vom G-BA geregelten Neugeborenen-Screening haben und Alternativangebote diesen Anspruch nicht erfüllen, müssten die Einsender ggf. die Ablehnung des deutschen Screeningangebotes eindeutig und schriftlich dokumentieren oder zwei Untersuchungen veranlassen.

Korrespondenzadresse

**Univ.-Prof. Dr. med., Prof. h.c. mult. (RCH)
Georg F. Hoffmann**

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des
Universitätsklinikums Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 430, 69120 Heidelberg,
Deutschland
georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. C. Härtel hält bezahlte Vorträge bzw. Schulungen bei der Chiesi GmbH Hamburg und führt klinische Studien bzw. Forschungsvorhaben für das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) PROPPER, BMBF PRIMAL und Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) IRON durch. B. Lawrenz ist als Berater, Referent und/oder Autor für den BVKJ, die BVKJ-Service GmbH, die KVWL Consult GmbH, GSK, Pfizer und den Omnimed-Verlag tätig und arbeitet im Beirat von BioNTech, GSK, Haleon, MSD, Pfizer und Sanofi mit. Er hält bezahlte Vorträge bzw. Schulungen bei AstraZeneca, B. A. Akademie, BVKJ, GSK, HDMED, KVWL Consult Medic Brain, MSD, Pfizer, RG, Sanofi sowie der ZÄK Baden-Württemberg, Berlin,

Niedersachsen und Westfalen-Lippe. Außerdem ist er bezahlter Autor bzw. Co-Autor für Marseille, Springer, Hansisches Verlagshaus und Thieme. A. Lotz-Havla nahm an einem Advisory Board von Immedica teil und hielt einen bezahlten Vortrag für Vitafo. Sie ist bezahlte Co-Autorin bei Thieme und war an einem Forschungsvorhaben finanziert durch Nutricia beteiligt. E. Maier führt klinische Studien bzw. Forschungsvorhaben für Nutricia durch. O. Sommerburg hält bezahlte Vorträge für Vertex Pharmaceutical GmbH, Pari GmbH sowie Nutricia Danone Deutschland GmbH und ist Berater bzw. Gutachter für Infectopharm; er arbeitet im Beirat von Vertex Pharmaceutical GmbH mit und hält bezahlte Vorträge bzw. Schulungen für Vertex Pharmaceutical GmbH, RG Gesellschaft für Information und Organisation GmbH, Intercom Dresden GmbH, Pari GmbH und Nutricia GmbH. Er ist bezahlter Autor bzw. Co-Autor für Forum Sanitas. Außerdem führt er klinische Studien bzw. Forschungsvorhaben für Vertex Pharmaceutical GmbH durch. M.S. Urschitz ist als Gutachter für die Geschäftsstelle des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss tätig und leitete die Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland (ESPED), welche wiederum von der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) unterstützt wird. Er führt Forschungsvorhaben für das Bundesministerium für Gesundheit (KOMET-SEU) und das Bildungsministerium Rheinland-Pfalz (QUINDI) durch. O. Blankenstein, J. Hoefele, G.F. Hoffmann, F. Hörster und C. Speckmann geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autor/-innen keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

Literatur

1. Brockow I, Kuhn J, Nennstiel U (2023) Nutzen maximieren – Schaden minimieren: Neugeborenen-Screening in Deutschland [Maximise benefit – minimise harm: newborn screening in Germany]Germany. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 66(11):1193–1194. <https://doi.org/10.1007/s00103-023-03784-3>
2. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA) (2021) Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie). zuletzt geändert am 16. September 2021, veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 03.11.2021 B4, in Kraft getreten am 1. Januar 2022. <https://www.g-ba.de/richtlinien/15/>
3. Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) (2019) AWMF-S2k-Leitlinie 024/012 „Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellerkrankheit, 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose“. <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/024-012.html>
4. Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ) AWMF S2k-Leitlinie 027–021 „Konfirmationsdiagnostik bei Verdacht auf angeborenen Stoffwechselkrankheiten aus dem Neugeborenen-Screening“. https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-021_1_S1_Konfirmationsdiagnostik-Stoffwechselkrankheiten-Neugeborenen-screening_2020-05.pdf

-
5. Wilson JMG, Jungner G (1968) Principles and practice of screening for disease. WHO Public Health Pap 343:26–27
 6. Dobrow MJ, Hagens V, Chafe R, Sullivan T, Rabeneck L (2018) Consolidated principles for screening based on a systematic review and consensus process. Cmaj 190:E422–E429. <https://doi.org/10.1503/cmaj.171154>

Hinweis des Verlags. Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.