

## **Leitlinienreport „Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie“**

Entwicklungsstufe: S2k

**Herausgegeben von:** Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP)

**Projektleitung:** Prof. Dr. Angela Kaindl

Prof. Dr. Maja von der Hagen

**Gültigkeitsdauer und Fortschreibung:** Diese Leitlinie wurde am 13.9.19 verabschiedet und ist bis zur nächsten Überarbeitung fünf Jahre gültig.

**Schlüsselwörter:** Mikrozephalie – Klassifikation – Diagnostik - Algorithmus

**Keywords:** microcephaly – classification - diagnostic – algorithm

### **1. Geltungsbereich und Zweck**

#### **1.1. Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas**

Mikrozephalie ist ein wichtiges klinisches Zeichen, welches mit neurologischen und oft seltenen Erkrankungen einhergeht und deren Ursachen vielfältig sind. Definition und Klassifikation der Mikrozephalie werden national und international uneinheitlich gehandhabt. Nur für einige wenige Erkrankungen, die mit einer Mikrozephalie einhergehen, liegen bereits evidenzbasierte Empfehlungen zur Diagnostik und Therapie durch Leitlinien oder Positionspapiere vor. Insgesamt bleibt die Studienlage bei vielen Ursachen und in der Klassifikation der Mikrozephalie unbefriedigend, so dass keine oder nur eine unzureichende wissenschaftliche Evidenz vorliegt. Die in der vorliegenden Leitlinie vorgeschlagenen Definitionen und Klassifikationen der Mikrozephalie wurden von epidemiologischen und pathophysiologischen Grundlagen abgeleitet. Es wird einerseits eine Qualitätssicherung angestrebt, andererseits soll auch eine Überdiagnostik bzw. der Einsatz von nicht-evidenzbasierenden Verfahren reduziert bzw. vermieden werden.

#### **1.2. Zielorientierung der Leitlinie**

Mit der vorliegenden S2k-Leitlinie verfolgt die Leitliniengruppe in der thematisch gebotenen Interdisziplinarität die Ziele der Informationsvermittlung über Ursachen der Mikrozephalie, Handlungsempfehlungen für die Klassifikation der Mikrozephalie und Diagnostik bei Vorliegen einer Mikrozephalie. Damit verbunden ist auch das Ziel einer möglichst rechtzeitigen und adäquaten Diagnostik der Mikrozephalie im Kindesalter, die Früherkennung bzw. Vermeidung von Folgeerkrankungen bzw. Komorbiditäten und die Etablierung von Diagnostikstandards. Mit dieser Leitlinie soll Ärzten in Klinik und Praxis ein systematisch entwickelter diagnostischer Algorithmus zur Entscheidungsfindung in der Diagnostik und ggf. Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Mikrozephalie vorgelegt werden. Der Schwerpunkt der Leitlinie liegt im medizinischen Bereich.

#### **1.3. Patientenzielgruppe**

Kinder und Jugendliche sowie Erwachsene mit einer Mikrozephalie, Schwangere bei deren Feten der Verdacht auf eine Mikrozephalie gestellt wurde.

#### **1.4. Versorgungsbereich**

Schwerpunkt: Versorgungsbereich Kinder- und Jugendmedizin, Perinatalmedizin und Neurologie.

#### **1.5. Adressaten**

Adressaten der Leitlinie sind insbesondere Ärzte der Fächer Kinder- und Jugendmedizin, Neuropädiatrie, Perinatalmedizin und Geburtsmedizin, Pädiatrische Stoffwechselmedizin, Pädiatrische Immunologie, Humangenetik, Radiologie und Ultraschalldiagnostik, Mikrobiologie, Virologie, Kinder- und Neurochirurgie. Die Leitlinie dient zur Information für

Hebammen, Pflegepersonal, Patientenverbände und Ärzte insbesondere der Fächer Allgemeinmedizin, Kinderchirurgie, Kinder- und Jugendpsychiatrie, Neurologie, Perinatalmedizin, Augenheilkunde und Phoniatrie. Die Leitlinie kann im ambulanten wie im stationären Versorgungsbereich angewandt werden.

## **2. Zusammensetzung der Leitliniengruppe: Beteiligung von Interessensgruppen**

### **2.1. Repräsentativität der Leitliniengruppe**

#### **2.1.1. Beteiligte Berufsgruppen**

- FA für Kinder- und Jugendmedizin
- Neuropädiatrie
  - Pädiatrische Kardiologie
  - Pädiatrische Immunologie
  - Pädiatrische Stoffwechselmedizin
  - FA für Humangenetik
  - FA für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie
  - FA für Neurochirurgie
  - FA für Perinatal- und Geburtsmedizin
  - FA für Radiologie
  - FA für Neuroradiologie
  - FA für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Phoniatrie/Pädaudiologie
  - FA für Augenheilkunde
  - Epidemiologie
  - Public Health

#### **2.1.2 Beteiligte Fachgesellschaften und deren Mandatsträger**

Anmeldende Fachgesellschaft: Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP):

A. Kaindl, M. von der Hagen

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): U. Hehr, D. Horn, U. Moog

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ): T. Rosenbaum

Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS): J. Hennermann

Deutsche Gesellschaft für Immunologie (DGFI): S. Landwehr-Kenzel

Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API): H. von Bernuth

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM): R. Chaoui

Deutsche Gesellschaft für Perinatal und Geburtsmedizin (DGPGM): R. Chaoui

Gesellschaft für pädiatrische Radiologie (GPR): G. Hahn

Gesellschaft für Virologie (GfV): H. Niller

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie (DGNC): U.-W. Thomale

### **2.2. Repräsentativität der Leitliniengruppe - Beteiligung von Patienten**

Die Mikrozephalie ist ein wichtiges klinisches Zeichen, welches oft mit seltenen Erkrankungen einhergeht und eine große Heterogenität an Ursachen haben kann. Um die Interessen der Kinder- und Jugendlichen (Erwachsenen) mit Mikrozephalie bei einer seltenen Erkrankung zu vertreten wurde eine Vertreterin der ACHSE e.V. (Allianz Chronisch seltener Erkrankungen), Frau Dr. C. Mundlos (c/o DRK Kliniken Berlin, Drontheimer Strasse 39, 13359 Berlin) in die Erarbeitung dieser Leitlinie mit einbezogen.

## **3. Methodologische Exaktheit**

### **3.1. Recherche, Auswahl und Bewertung wissenschaftlicher Belege (Evidenzbasierung)**

#### **3.1.1. Formulierung von Schlüsselfragen**

Die Schlüsselfragen der einzelnen Kapitel wurden von den jeweiligen Autoren erstellt und bei den Konsensustreffen unter den jeweils anwesenden Autoren diskutiert und ggf.

überarbeitet.

## **3.2. Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung**

### **3.2.1. Formale Konsensfindung: Verfahren und Durchführung**

Die Konsensusfindung der Empfehlungen erfolgte als nominaler Gruppenprozess im Rahmen von zwei Konferenzen in Berlin am 16.11.2018 und am 15.2.2019. Die Moderation der Konsensuskonferenz am 16.11.2018 übernahm Frau Dr. Blödt, Mitarbeiterin der AWMF und am 15.2.2019 Frau Sauer, Referentin Sozialpädiatrisches Zentrum der Charité, nach vorheriger Einweisung durch die AWMF (Frau Dr. med. Monika Nothacker). Die Empfehlungen wurden nacheinander vorgestellt, Änderungswünsche aufgenommen und bei heterogenen Aussagen fand eine Diskussion mit sich daran anschließender Endabstimmung statt. Alle Empfehlungen konnten hierdurch entweder mit "Konsens" oder „starkem Konsens“ verabschiedet werden.

## **4. Extern Begutachtung und Verabschiedung**

### **4.1. Verabschiedung durch die Vorstände der herausgebenden Fachgesellschaften/ Organisationen**

Vor Beginn der Arbeit an der Leitlinie „Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie“ ernannten die 11 beteiligten Fachgesellschaften jeweils einen Mandaten und ggf. einen Vertreter. Eine schriftliche Bestätigung der jeweiligen Fachgesellschaft liegt für jeden stimmberechtigten Mandatsträger vor. Am 1.8.2019 wurde das fertige Leitlinienmanuskript an alle beteiligten Fachgesellschaften versendet und um eine Durchsicht der Arbeit gebeten.

Im September 2019 lagen alle Voten der Vorstände der Fachgesellschaften vor, und die Leitlinie konnte gemeinsam mit dem Leitlinienreport am 10.10.2019 von den Leitlinienkoodinatorinnen bei der AWMF eingereicht werden.

## **5. Redaktionelle Unabhängigkeit**

### **5.1. Finanzierung der Leitlinie**

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) unterstützte die Leitlinienerstellung finanziell mit einer Summe von 5000 €. Die Summe wurde insbesondere für die Betreuung und Beratung seitens der AWMF (Reisekosten, Moderationskosten), die Leitlinientreffen (Verpflegung, Raummiete) und Druckkosten verwendet.

### **5.2. Darlegung von und Umgang mit potenziellen Interessenkonflikten**

Mögliche Interessenkonflikte der Autoren wurden mit dem Formblatt der AWMF eingeholt und sind in einer entsprechenden Tabelle aufgeführt. Aufgrund der vorliegenden Angaben wurde keiner der stimmberechtigten Mitglieder im Vorfeld ausgeschlossen. Vor jeder Abstimmung wurde nach Enthaltungen gefragt.

## **6. Verbreitung und Implementierung**

### **6.1 Konzepte zur Verbreitung und Implementierung**

Einzelne Kapitelunterpunkte dieser Leitlinie wurden von Prof. Dr. Angela M. Kaindl bei der 44. Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie in Berlin (Oktober 2018) im Rahmen eines Vortrags vorgestellt. Außerdem sind Publikationen der Leitlinie in deutscher und in englischer Sprache in Fachzeitschriften geplant.

## **7. Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren**

### **7.1 Datum der letzten inhaltlichen Überarbeitung und Status**

Die letzte inhaltliche Überarbeitung fand am 13.9.2019 statt.

## 7.2 Aktualisierungsverfahren

Die erste Überarbeitung der Leitlinie „Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie“ ist nach Ablauf von fünf Jahren geplant.

**Erstellungsdatum:** 9/2019

**Nächste Überprüfung geplant:** 8/2024

**Verantwortliche Ansprechpartner** für die Aktualisierung:

1. Prof. Dr. Angela Kaindl
2. Prof. Dr. Maja von der Hagen (Vertretung)

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten**

**Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online**