

Seit > 5 Jahren nicht aktualisiert, Leitlinie wird zur Zeit überarbeitet

Leitlinienreport

Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose

AWMF-Register-Nummer 024-012

Anmeldung 14.07.2016, Einreichung 07.02.2019, Amendments 09.03.2020 und 28.12.2021

Schlüsselwörter (Deutsch): Neugeborenen-Screening, Kinder-Richtlinie, Gendiagnostikgesetz, Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel, Long-Chain-3-Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel, Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel, Carnitinzyklusdefekte, Glutarazidurie Typ I (GA I), Isovalerialazidurie (IVA), Tyrosinämie Typ I, Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF), Schwerer kombinierter Immundefekt, Sichelzellkrankheit (SCD), Spinale Muskelatrophie (SMA)

Keywords (Englisch): newborn screening, metabolic and endocrine diseases, Cystic fibrosis (CF), severe combined immunodeficiency, sickle-cell disease (SCD), spinal muscular atrophy (SMA)

Federführende Fachgesellschaft

Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI)
Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS)

Beteiligte Fachgesellschaften

Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)
Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG)
Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (DGKED),
Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft (DGHW)
Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie (GPP)
Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API)
Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP),
Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH),

Beteiligte Berufsverbände

Deutscher Hebammenverband (DHV)
Berufsverband der Kinder- und Jugendärzte (BVKJ)

Mandatsträger

Dr. Uta Nennstiel (DGNS) – federführend -
uta.nennstiel@lgl.bayern.de
Bayrisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit, Oberschleißheim

Prof. Dr. Orsolya Genzel-Boroviczény (GNPI) – federführend -
genzel@med.lmu.de
Klinikum der Ludwigs-Maximilians-Universität München, Neonatologie Innenstadt

Dr. Birgit Odenwald, MPH (DGNS)
birgit.odenwald@lgl.bayern.de
Bayrisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit, Oberschleißheim

Prof. Dr. Regina Ensenauer (DGNS)
regina.ensenauer@med.uni-duesseldorf.de

Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinikum Düsseldorf

Prof. Dr. Rainer Rossi (DGPM)

rainer.rossi@vivantes.de

Vivantes Netzwerk für Gesundheit Klinikum Berlin-Neukölln

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann (DGKJ)

georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Universität Heidelberg

Prof. Dr. Ute Schäfer-Graf (DGGG)

ute.schaefer-graf@sjk.de

St. Josephs-Krankenhaus Berlin-Tempelhof

Dr. Oliver Blankenstein (DGKED)

oliver.blankenstein@charite.de

Charité - Universitätsmedizin Berlin

Joanna Streffing (DGHW/DHV)

streffing@eh-berlin.de

Evangelische Hochschule Berlin

Dr. Jutta Hammermann (GPP)

jutta.hammermann@uniklinikum-dresden.de

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Carl Gustav Carus Dresden

Priv.-Doz. Dr. med. Olaf Sommerburg (GPP)

olaf.sommerburg@med.uni-heidelberg.de

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Universität Heidelberg

Dr. Burkhard Lawrenz (BVKJ)

blawrenz@t-online.de

Eigene kinderärztliche Praxis, Arnsberg

Priv.-Doz. Dr. Carsten Speckmann (API)

Carsten.speckmann@uniklinik-freiburg.de

Universitätsklinikum Freiburg, Centrum für Chronische Immundefizienz

Priv.-Doz. Dr. med. Dr. sci. Nat. Fabian Hauck (API)

Fabian.hauck@med.uni-muenchen.de

Kinderklinik der Ludwig-Maximilians-Universität München

Prof. Dr. med. Wolfgang Müller-Felber

Wolfgang.Mueller-Felber@med.uni-muenchen.de

Kinderklinik der Ludwig-Maximilians-Universität München

Prof. Dr. med. Ulrike Schara

Ulrike.Schara-Schmidt@uk-essen.de

Kinderklinik des Universitätsklinikum Essen

Dr. med. Stephan Lobitz, MSc

Stephan.Lobitz@gk.de

Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie Gemeinschaftsklinikum Mittelrhein

Leitlinienbeauftragter der federführenden Fachgesellschaft GNPI

Prof. Dr. Christoph Bühler

gmpi-leitlinien@charite.de

Klinik für Neonatologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin,

Geltungsbereich und Zweck

- **Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas**
Änderungen in Bezug auf den Umfang des Neugeborenen-Screenings
- **Zielorientierung der Leitlinie**
Bereitstellung von Informationen zu Ablauf und Durchführung des Screenings, Informationshilfen zu Zielkrankheiten
- **Patientenzielgruppe**
Neugeborene
- **Versorgungsbereich**
Stationär: Geburts- und Kinderkliniken, ambulant: Hebammen- und Kinderarztpraxen
- **Anwenderzielgruppe/Adressaten**
Frauenärzte, Kinderärzte, Hebammen, Wochenbett- und Kinderkrankenschwestern

Zusammensetzung der Leitliniengruppe: Beteiligung von Interessensgruppen

- **Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligte Berufsgruppen**
Frauenärzte, Hebammen, Kinderärzte (ambulant/stationär tätig, Generalisten/Spezialisten für Neugeborenenmedizin, Kinderendokrinologie, Stoffwechselmedizin, Kinderpneumologie, Kinderneurologie, Kinderhämатologie, öffentliches Gesundheitswesen)
- **Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligung von Patienten**
Keine spezifische Patientenvertretung bekannt

Methodologische Exaktheit

Recherche, Auswahl und Bewertung wissenschaftlicher Belege (Evidenzbasierung)

- **Formulierung von Schlüsselfragen**
Wie führe ich das Neugeborenen-Screening korrekt durch?
Welche Faktoren können das Ergebnis des Neugeborenen-Screenings verfälschen?
Was ist bei einem auffälligen Screeningbefund zu tun?
- **Verwendung existierender Leitlinien zum Thema Neugeborenen-Screening**
Berücksichtigung der beiden früheren Fassungen der Leitlinie:

Erste Auflage (1997)

Autoren: E. Harms (Vorsitzender, APS), A. Roscher (APS), A. Grüters (APE), U. Heinrich (APE), O. Genzel-Boroviczeny (GNPI), R. Rossi (GNPI), A. Schulze (DGNS), S. Zabransky (DGNS).

Eine Überarbeitung dieser Fassung erfolgte Juni 2002.

Zweite Auflage (2008-2011)

Autoren (Gemeinsame ständige Kommission für das Neugeborenen-Screening):

- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (APE):
Anette Grüters-Kieslich, K. Mohnicke
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselerkrankungen:
H. Böhles, G. F. Hoffmann
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ):
Uta Nennstiel-Ratzel (federführend), G. F. Hoffmann
- Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS):
Uta Nennstiel-Ratzel (federführend), C. Fusch
- Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin:
R. Rossi
- Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI):
Orsolya Genzel-Boroviczeny (federführend), R. Rossi

Systematische Literaturrecherche

PubMed und Embase (Schwerpunkt 2005-2017, besonders relevante Literatur auch älter), ausgehend von MeSH-Begriff „neonatal screening“ und jeder einzelnen Erkrankung aus dem Neugeborenen-Screening, dazu jeweils auch „diagnosis“, „epidemiology“, „prevention and control“; zusätzlich „neonatal screening“ und jede einzelne Erkrankung in Kombinationen u.a. mit den MeSH-Subheadings „methods“, „organization and administration“, „standards“ sowie mit „diagnosis“, „diagnostic errors“ („false negative reactions“, „false positive reactions“) und „Infant, premature“, „Infant, Low Birth Weight“ und „Infant, Very Low Birth Weight.“ Weitere Ergebnisse aus Handsearching ausgewählter Zeitschriften und Literaturverzeichnissen aufgefundener Literatur.

Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung

- **Formale Konsensfindung: Verfahren und Durchführung**

Nach Abstimmung innerhalb der Autorengruppe von unter Federführung von Dr. Uta Nennstiel wurde der Entwurf am 26.01.2018 einer von der GNPI einberufenen Delphi-Konferenz mit 34 Teilnehmern zugeleitet. Die Antworten wurden an den Leitlinienbeauftragten geschickt und anonymisiert den Autoren übermittelt, die daraufhin den Entwurf überarbeiteten, der erneut der Delphi-Konferenz zugestellt wurde (10.07.2018). Die Antworten erfolgten in der zweiten Runde offen an alle Teilnehmer und die Autoren. Alle 22 abgegebenen Voten befürworteten die Leitlinie vorbehaltlich kleinerer redaktioneller Änderungen.

- **Berücksichtigung von Nutzen, Nebenwirkungen-relevanten Outcomes**

Die Nutzenbewertung des Neugeborenen-Screenings in Bezug auf die einzelnen Zielkrankheiten erfolgt durch den Gemeinsamen Bundesausschuss.

Externe Begutachtung und Verabschiedung

- **Pilottestung**

Die Erfahrungen mit der vorherigen (2.) Fassung der Leitlinie (2011) waren ein wesentlicher Gesichtspunkt bei Gestaltung der aktuellen Fassung.

- **Externe Begutachtung**

Entfällt

- **Verabschiedung durch die Vorstände der herausgebenden Fachgesellschaften/Organisationen**

Nach Abschluss des Konsentierungsverfahrens wurde die Leitlinie von den Vorständen der tragenden Fachgesellschaften (GNPI 10.12.2018, BVKJ 11.01.2019, DGGG 22.01.2019, DGNS 23.01.2019, DGKED 23.01.2019, DGKJ 24.01.2019, DGPM 27.01.2019, DHV 31.01.2019, DGHWi 07.02.2019) bestätigt. Die Amendments zum Screening auf SCID, SMA und Sichelzellanämie wurden von den Mandatsträgern der tragenden Gesellschaften und Verbände befürwortet und am 9.3.2020 und 5.1.2022 vom GNPI-Vorstand konsentiert.

Redaktionelle Unabhängigkeit

- **Finanzierung der Leitlinie**
Die Mitarbeit an der Erstellung der Leitlinie erfolgte auch allen Ebenen ehrenamtlich, die Erstellung war vollständig internetbasiert. Damit entfiel die Notwendigkeit einer Finanzierung.
- **Darlegung von und Umgang mit potenziellen Interessenkonflikten**
Die potentiellen Interessenkonflikte der Autoren (AWMF-Formblatt 2010) sind tabellarisch in einer eigenen Datei zusammengestellt (auf AWMF-Webseite publiziert) und bewertet (zu finden am unteren Ende der Tabelle). Relevante Interessenkonflikte im Sinne persönlicher Vorteile, die die Unabhängigkeit der Autoren hätten einschränken können, waren nicht zu erkennen,

Verbreitung und Implementierung

- **Konzept zur Verbreitung und Implementierung**
Derzeit sind zwei Artikel zum Neugeborenen-Screening in Arbeit (einer angefragt von Deutschen Ärzteblatt), in denen auf die überarbeitete Leitlinie hingewiesen werden wird. Zudem wird ein Link zur Leitlinie auf der Homepage der DGNS eingestellt werden. Ein Hinweis auf die Leitlinie soll an die Deutsche Krankenhausgesellschaft zur Weiterverbreitung an die Kliniken und die Berufsverbände der Gynäkologen und Kinderärzte geschickt werden.
- **Unterstützende Materialien für die Anwendung der Leitlinie**
Der Leitlinie liegt eine Richtlinie des G-BA zu Grunde, die verbindlich ist. Dies kann als Kurzfassung der Leitlinie angesehen werden.
- **Diskussion möglicher organisatorischer und/oder finanzieller Barrieren gegenüber der Anwendung der Leitlinienempfehlungen**
Barrieren und Widerstände sind nicht zu erwarten. Die Finanzierung der Umsetzung ist über den GKV-Leistungskatalog geregelt
- **Messgrößen für das Monitoring: Qualitätsziele, Qualitätsindikatoren**
Die Daten zur Prozessqualität des Neugeborenen-Screenings werden jährlich erhoben, analysiert und im Nationalen Screeningreport auf der Homepage der DGNS publiziert (Deutsch und Englisch).

Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren

- **Datum der letzten inhaltlichen Überarbeitung und Status**
Inhaltliche und formale Überarbeitung 07.02.2019
Amendment Schwere kombinierte Immundefekte 09.03.2020
Amendment Sichelzellkrankheit und Spinale Muskelatrophie 28.12.2021
Die Leitlinie ist bis zum 6.2.2024 gültig.
- **Aktualisierungsverfahren**
Weitere Amendments sind geplant bei Aufnahme neuer Zielkrankheiten in das Neugeborenen-Screening durch den Gemeinsamen Bundesausschuss

Versionsnummer: 4.2

Erstveröffentlichung: 1997

Überarbeitung von: 02/2019

Nächste Überprüfung geplant: 02/2024

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