

Österreichisches Neugeborenen-Screening / Erweiterung des Untersuchungsprogrammes

Durch die Einführung einer neuen Methodik (Tandemmassenspektrometrie) im Neugeborenen-Screening ist eine beträchtliche **Erweiterung des Untersuchungsprogrammes** möglich geworden.

Ab April 2002 werden daher im österreichweiten Neugeborenen-Screening, das für den gesamten Bundesbereich im Screeninglabor an der Universitätsklinik für Kinder- & Jugendheilkunde, AKH Wien durchgeführt wird, zusätzlich zum bestehenden Programm verschiedenste Erkrankungen aus der Gruppe der **Fettsäureoxidationsdefekte**, sowie diverse Störungen im Abbau von **Aminosäuren** und von **organischen Säuren** erfasst werden. Diese Erkrankungen sind bei frühzeitiger Erkennung gut behandelbar und im Screening eindeutig erkennbar (siehe Tabelle 1).

Trotz der Erweiterung des Screeningprogrammes von bisher 6 Erkrankungen auf nun insgesamt **23 Erkrankungen** bleibt die für das gesamte Screening **notwendige Blutmenge gleich** (= 6 vollständig mit Blut durchtränkte Kreise auf der Testkarte).

Die **Empfehlung für den Zeitpunkt der Blutabnahme** wird mit Einführung der neuen Methodik geringgradig modifiziert: Während bisher der vierte bis sechste Lebenstag als idealer Zeitpunkt der Blutabnahme galt, kann ab nun die Blutabnahme **bereits nach der vollendeten 48. Lebensstunde / am dritten Lebenstag** erfolgen. Bei früherer Entlassung von der Wochenbettstation sollte die Blutabnahme auf jeden Fall vor der Entlassung erfolgen, ein Zweitscreening wird in diesen Fällen innerhalb der ersten 2 Lebenswochen empfohlen (siehe Tabelle 2).

Weitere **Fachinformationen** sind auf der Homepage des österreichischen Neugeborenen-Screenings (www.metabolic-screening.at) verfügbar.

Für die **Elterninformation** steht unser Informationsfolder „Für die Gesundheit Ihres Babys“ zur Verfügung, der für die Weitergabe an die Mütter / Eltern jederzeit bei uns bestellt werden kann.

Wir danken allen unseren Einsendern für die bisherige Kooperation und hoffen, dass wir auch in Zukunft gemeinsam zur Gesundheit unserer Kinder einen Beitrag leisten können.

Univ. Prof. Dr. Sylvia Stöckler-Ipsiroglu
(Leiterin des Österreichischen Neugeborenen-Screeningprogrammes)
Universitätsklinik f. Kinder- & Jugendheilkunde, AKH Wien
Währingergürtel 18-20, A- 1090 Wien
Tel: +1 40400 3210 / 3278; Fax: +1 4063484
e-mail: stoeckler@metabolic-screening.at

Tabelle 1:

Österreichisches Neugeborenen-Screening: Untersuchungsprogramm ab 4 / 2002

Erkrankung	Methode	Symptome unbehandelt
Phenylketonurie	TMS	Mentale Retardierung
Galaktosämie	ENZ	Leberversagen, Linsentrübung
Hypothyreose	FIA	Mentale Retardierung, Minderwuchs
Biotinidasemangel	COL	Mentale Retardierung, Stoffwechselkrisen, Dermatitis, Haarausfall
Cystische Fibrose	FIA	Progressive Lungenerkrankung, Pankreasinsuffizienz
Adrenogenitales Syndrom (=21 Hydroxylase Mangel)	FIA	Elektrolytentgleisung, Virilisierung
Fettsäureoxidationsdefekte: MCAD, LCHAD, VLCAD, CT, CPT-I/II, GA-II	TMS	Hypoglykämie, plötzliche Todesfälle, Reye Syndrom, Kardiomyopathie, Neuropathie, Retinopathie, Hepatopathie
Organoazidopathien: MMA, PA, IVA, GA-I, MCC, HMGL, β KT	TMS	Stoffwechselkrisen, mentale, neurologische und somatische Entwicklungsstörung,
MSUD / Leuzinose	TMS	Stoffwechselkrisen, neurologische / mentale Defizite
Tyrosinämie-I	TMS	Leberversagen
GAMT	TMS	Mentale Retardierung, Epilepsie, Bewegungsstörung

MCAD: Medium Chain Azyl CoA-Dehydrogenase Mangel; LCHAD: Long Chain Hydroxy-Azyl CoA-Dehydrogenase Mangel; VLCAD: Very Long Chain Azyl CoA-Dehydrogenase Mangel; CT: Carnitintransporter Mangel; CPT-I/II: Carnitin-Palmitoyltransferase Mangel Typ I und Typ II; GA-II: Glutarazidurie Typ II; MMA: Methylmalonazidurie; PA: Propionazidurie; IVA: Isovalerianazidurie; GA-I: Glutarazidurie Typ I; MCC: Methylcrotonyl CoA-Carboxylase Mangel; HMGL: Hydroxymethylglutaryl CoA-Lyase Mangel; β KT: β Ketothiolase Mangel; MSUD: Maple Sirup Urine Disease (=Ahornsiruperkrankung, =Leuzinose); GAMT: Guanidinoazetat Methyltransferase Mangel. COL-colorimetrisch, ENZ-enzymatisch, TMS-Tandemmassenspektrometrie; FIA-Fluoreszenzimmunoassay.

Tabelle 2:

Neugeborenen-Screening: Neue Richtlinien für den Zeitpunkt der Blutabnahme

Im Regelfall Blutabnahme am **3. Lebenstag** (nach vollendeter **48. Lebensstunde**).

Nur wenn ein Kind bis zu diesem Zeitpunkt **keinerlei Milchnahrung** zu sich genommen hat, wird ein **Zweitscreening** zu einem späteren Zeitpunkt empfohlen.

Bei **Entlassung vor dem 3. Lebenstag** Blutabnahme auf jeden Fall **vor Entlassung** durchführen. Zweitscreening ab 3. Lebenstag wird empfohlen.

Blutabnahme auf jeden Fall **vor Verlegung** in eine andere Institution oder **vor Transfusion** von Fremdblut.

Bei **Frühgeborenen** und **kranken Neugeborenen** Blutabnahme für das **Erstscreening** ebenfalls am **3. Lebenstag**. Nach 1-2 Wochen bzw. ausreichender Stabilisierung / Nahrungsaufbau des Kindes **Zweitscreening!**

Ist das Neugeborenen-Screening **versäumt** worden oder bestehen Zweifel ob es durchgeführt wurde, Untersuchung auf **jeden Fall nachholen**.

Tabelle 3:

Österreichisches Neugeborenen-Screening: Erfasste Erkrankungen & Ergebnisse 1966-2000, incl. Ergebnisse des Screenings auf Adrenogenitales Syndrom (AGS)*

Erkrankung	getestete Kinder	Diagnosen	Inzidenz
Phenylketonurie gesamt:	2.950.350	349	1: 8.500
Klassisch		261	1: 11.000
Mild		85	1: 33.000
Atypisch		3	
Galaktosämie gesamt:	2.950.350	196	1: 15.000
Gal-1-P Uridyltransferasemangel		71	1: 41.500
Galaktokinase-mangel		24	1: 123.000
Epimerasemangel		4	1: 738.000
Duarte 2-Variante		96	1: 31.000
Biotinidase-Mangel	1.322.636	29	1: 46.000
Hypothyreose	2.013.835	480	1: 4.200
Zystische Fibrose (CF) (11/97-12/00)	255.966	73	1: 3.500
Adrenogenitales Syndrom (AGS) (4/2001-11/2001)*	70.735	4	1: 17.600
Argininosuccinatlyase-Mangel (ASL) (bis 6/2000)	2.211.451	26	1: 85.100
Leuzinose (bis 6/00)	1.592.463	2	1: 796.000
Homozystinurie (bis 1992)	945.816	2	1: 473.000
Histidinämie (bis 1987)	1.500.000	137	1: 11.000

* Das Adrenogenitale Syndrom wird erst seit 4/2001 im Neugeborenen-Screening erfasst.