



Die Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen

Verwendung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS) für das Neugeborenen-Screening

Stellungnahme der ständigen Screening-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJM) zur Verwendung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS) für das Neugeborenen-Screening

Gegenwärtig wird die Einführung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS) als neue Methode für das Neugeborenen-Screening diskutiert. Die ständige Screening-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde weist darauf hin, daß die TMS zum gegenwärtigen Zeitpunkt nicht Standard für das Neugeborenen-Screening ist, sondern sich in der Einführungsphase befindet. Eine Anwendung dieser Technologie im Screening sollte vorläufig nur als Modellversuch unter wissenschaftlich kontrollierten Bedingungen in einigen Zentren erfolgen. Die Kommission empfiehlt, daß bei Einführung der TMS für das Neugeborenen-Screening folgende Grundsätze beachtet werden:

1. Ziel ist eine kostengünstige Erweiterung des Screening-Umfangs und damit des präventiven Nutzens des Screenings.
2. Bei Einführung der TMS soll der Regelzeitpunkt für das Neugeborenen-Screening auf den 3. Lebenstag vorverlegt werden. Dadurch kann das Neugeborenen-Screening an die Erfordernisse der Frühentlassung angepaßt und der Therapiebeginn vorverlegt werden. Ein früher Therapiebeginn ist für einige Erkrankungen, die durch TMS zusätzlich erfaßt werden, von entscheidender Bedeutung.
3. Eine Erweiterung des Neugeborenen-Screenings sollte sich nur auf definierte und behandelbare Erkrankungen im Stoffwechsel von Aminosäuren, organischen Säuren und im Abbau von Fettsäuren beziehen, die mit dieser Technik zuverlässig und ohne Mehrkosten im selben Arbeitsgang mit dem sicheren Früh-Screening auf Phenylketonurie erfaßt werden.
4. Aus Qualitätssicherungsgründen und aufgrund der bisher limitierten Erfahrungen müssen für die Phase der Einführung dieser Technologie für das Neugeborenen-Screening folgende Rahmenbedingungen eingehalten werden:

Screening-Prozeß. Zur Sicherung des präventiven Effektes für die neu in das Screening aufgenommenen Defekte müssen folgende Voraussetzungen erfüllt sein:

- Eine etablierte regionale Nachsorgestruktur muß vorhanden sein mit pädiatrischen Spezialisten, die mit der Akutintervention bei Stoffwechselentgleisungen dieser Defekte vertraut sind.
- Der Regelzeitpunkt für das Neugeborenen-Screening soll auf den 3. Lebenstag vorverlegt werden.



Die Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen

- Eine adäquate schriftliche Information muß Eltern und Beteiligten (Ärzte, Hebammen) zur Verfügung stehen.

- Eine wissenschaftliche Begleitung / Zusammenarbeit mit erfahrenen Spezialisten in der Diagnostik von Amino- und Organoacidopathien sowie Defekten im Abbau von Fettsäuren muß so lange erfolgen, bis eine qualitätsgesicherte Durchführungspraxis unter Routinebedingungen gewährleistet ist und bis präventive Effekte und positive Kosten/Nutzen-Relationen eindeutig belegt sind.

- Die definitiven Diagnosen müssen dokumentiert werden, die Dokumentation muß zur Beurteilung des Screening-Effekts verfügbar sein.

Labormethodik. Zur Sicherung der Labordiagnostik ist die strikte Beachtung zentraler Kriterien von Qualitätskontrolle und Qualitätsmanagement Voraussetzung:

- Darstellung von laboreigenen Verfahren zur täglich fortlaufenden technischen und medizinischen Qualitätssicherung ("Good Laboratory Practice"-Norm).

- Aufbereitung und Bereitstellung einer Ergebnisdokumentation, die dem Einsender und dem Kinderarzt eine klare Information über die durch das Screening ausgeschlossenen Erkrankungen gibt.

Eine Kostenübernahme durch Kostenträger sollte nur erfolgen, wenn diese Rahmenbedingungen und Qualitätssicherungskriterien erfüllt werden.

Begründung der Empfehlung

Die Einführung der TMS-Technologie läßt eine erhebliche Verbesserung der Kosten/Nut-

zen-Relation und des präventiven Screening-Effektes erwarten. Internationale Pilotstudien und Routine-Screening-Praxis an über 700.000 Neugeborenen belegen die Eignung der Technologie für das Neugeborenen-Screening. Für das Screening auf Phenylketonurie ist zu erwarten, daß die analytische Sensitivität und Spezifität durch die TMS erheblich verbessert wird, so daß weniger Nachkontrollen notwendig sind und weniger Folgelasten entstehen. Es ist zusätzlich zu erwarten, daß die Früherkennung weiterer, gesondert definierter Erkrankungen, die behandelbar sind, zu geringeren Folgelasten für die betroffenen Familien und die Gesellschaft führen, entweder durch Verhinderung von Todesfällen oder durch Vermeidung oder Linderung von Behinderungen.

Diesen erwarteten positiven Effekten stehen Risiken gegenüber, die sich aus einer unsachgemäßen breiten allgemeinen Einführung und Anwendung der Technologie ergeben können:

- fehlender präventiver Effekt durch zu spätes Screening oder mangelnde Intervention / Nachsorge



Die Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen

- nicht indizierte und unkontrollierte Ausweitung des Screening-Umfangs ausschließlich aus kommerziellen Gründen
- hohe Zahl falsch positiver Befunde bei Anwendung nicht qualitätsgesicherter Verfahren, was zur Beunruhigung von Familien und zu nicht gerechtfertigten Folgekosten führt.

Die Beobachtung und Sicherstellung der in dieser Empfehlung formulierten Rahmenbedingungen ist deshalb für den Nachweis einer positiven Nutzen/Risiko-Relation erforderlich.

Frankfurt, den 9. November 1998