

# Nationaler Screeningreport 2008

## DGNS

Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenenscreening e.V.



Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH, Dr. med. Anja Lüders MPH,  
Dr. med. Oliver Blankenstein, Dr. rer. nat. Uta Ceglarek, Dr. med. Regina Ensenaer,  
PD Dr. med. Wulf Röschinger, Dr. rer. nat. Jeannette Klein, Dr. med. Martin Lindner,  
Dr. rer. nat. Cornelia Müller, PD Dr. med. Michael Peter, Prof. Dr. med. Ernst Rauterberg,  
Inge Schneider, Dr. med. Dr. rer. nat. Wolfgang Schultis, Prof. Dr. med. Andreas Schulze,  
Dipl.-Biochem. Irmgard Starke, Dipl. Ing. Maren Stehn, Dr. rer. nat. Marina Stopsack,  
Prof. Dr. med. Christoph Fusch

Stand 01.08.2010

Korrespondierende Autorin:  
Dr. med Uta Nennstiel-Ratzel MPH  
Screeningzentrum  
Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit  
Veterinärstr. 2  
D-85764 Oberschleißheim  
Germany  
Email: [uta.nennstiel-ratzel@lgl.bayern.de](mailto:uta.nennstiel-ratzel@lgl.bayern.de)

# Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis.....	4
Screeninglaboratorien und Screeningzentren .....	5
2 Einleitung .....	6
3 Ergebnisse .....	8
3.1 Gesamtzahlen Erstscreening .....	9
3.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen.....	9
3.3 Sicherstellung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen.....	11
3.4 Anforderung einer zweiten Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität.....	12
4 Recallrate, Prävalenz, positiver prädiktiver Wert, Spezifität.....	12
4.1 Recallrate, Prävalenz stratifiziert .....	13
4.2 Recallraten stratifiziert nach Alter bei Erstscreening .....	21
5 Prozesszeiten.....	28
5.1 Alter bei Blutabnahme .....	28
5.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang .....	30
5.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang.....	31
6 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen .....	32
6.1 Erstscreening.....	32
6.2 Gründe für eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen.....	33
7 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde .....	34
8 Labororganisation .....	38
8.1 Erfassung der Vollständigkeit .....	38
8.2 Tracking.....	38
9 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs .....	39
9.1 Verwendetes Filterpapier.....	39
9.2 Hypothyreose .....	39
9.3 Biotinidasemangel .....	40
9.4 Galaktosämie.....	40
9.5 MS/MS.....	41
9.6 Adrenogenitales Syndrom (AGS) .....	42
9.7 Parameter im MS/MS .....	44
10 Literatur.....	49

## Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor .....	7
Abbildung 2: Vergleich: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2008 .....	29
Abbildung 3: Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang: Vergleich 2005 bis 2008 .....	30
Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung: Vergleich 2005 bis 2008 .....	31

## Abkürzungen:

AGS	Adrenogenitales Syndrom
CACT - Mangel	Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
CPTI - Mangel	Carnitin- Palmitoyl-CoA-Transferase I-Mangel
CPTII - Mangel	Carnitin- Palmitoyl-CoA-Transferase II-Mangel
GA I	Glutaracidurie Typ I
GG	Geburtsgewicht
HPA	Hyperphenylalaninämie
IVA	Isovalerianacidämie
LCHAD - Mangel	Long-Chain-3-Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
LT	Lebenstag
LW 1 bis 3	Leitwert 1 - 3
MCAD - Mangel	Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
MSUD	Ahornsirupkrankheit
NGS	Neugeborenenenscreening
NW	Nebenwert
PKU	Phenylketonurie
PPV	positiver prädiktiver Wert
SSW	Schwangerschaftswochen
VLCAD - Mangel	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

## Screeninglaboratorien und Screeningzentren

Screeningzentren mit unterschiedlichen Standorten oder Laboratorien, die zum Teil an ein Screeningzentrum angebunden sind, werden stratifiziert nach Standort/Anbindung ausgewertet.

### 1) Neugeborenen Screeninglabor Berlin

Dr. med. Oliver Blankenstein  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin  
030/450 566678  
[Oliver.Blankenstein@charite.de](mailto:Oliver.Blankenstein@charite.de)

### Screeningzentrum Sachsen

Prof. Dr. med. Joachim Thiery,  
Universitätsklinikum Leipzig

#### 3) Standort Dresden

PF 160252  
01288 Dresden  
0351/458 5230 / 5229  
[marina.stopsack@uniklinikum-dresden.de](mailto:marina.stopsack@uniklinikum-dresden.de)

#### 10) Standort Leipzig

Paul-Listr-Str. 13-15  
04103 Leipzig  
0341/9722222 (Leitstelle ILM)  
[uta.ceglarek@medizin.uni-leipzig.de](mailto:uta.ceglarek@medizin.uni-leipzig.de)  
<http://www.screeningzentrum-sachsen.de/>

#### 5) Screening-Zentrum Hessen

Prof. Dr. med. Ernst W. Rauterberg  
Feulgenstr. 12  
35392 Giessen  
0641/9943681  
[ernst.w.rauterberg@paediat.med.uni-giessen.de](mailto:ernst.w.rauterberg@paediat.med.uni-giessen.de)

#### 6) Neugeborenen Screeninglabor M-V

Prof. Dr. med. Christoph Fusch,  
Prof. Dr. med. Matthias Nauck  
Soldmannstr. 15  
17489 Greifswald  
03834/866409  
[fusch@uni-greifswald.de](mailto:fusch@uni-greifswald.de); [nauck@uni-greifswald.de](mailto:nauck@uni-greifswald.de); [http://www.medicin.uni-greifswald.de/kind\\_med/neugeborenscreening-Dateien/slide0001.htm](http://www.medicin.uni-greifswald.de/kind_med/neugeborenscreening-Dateien/slide0001.htm)

#### 7) Screening-Labor, Universitätskinderklinik

Prof. Dr. med. René Santer  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg  
040/42803 0  
[r.santer@uke.uni-hamburg.de](mailto:r.santer@uke.uni-hamburg.de)

#### 8) Screening-Labor Hannover

Prof. Dr. med. J. Sander, PD Dr. med. M. Peter  
Postfach 911009  
D 30430 Hannover  
05108/92163 0  
[j.sander@metabscreen.de](mailto:j.sander@metabscreen.de),  
[m.peter@metabscreen.de](mailto:m.peter@metabscreen.de)  
[www.metabscreen.de](http://www.metabscreen.de)

#### 9) Neugeborenen Screening Heidelberg

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann  
Im Neuenheimer Feld 153  
69120 Heidelberg  
06221/56 2311  
[martin.lindner@med.uni-heidelberg.de](mailto:martin.lindner@med.uni-heidelberg.de)  
[www.NeugeborenenScreening.uni-hd.de](http://www.NeugeborenenScreening.uni-hd.de)

#### 11) Screeninglabor, Universitäts-Kinderklinik

PD Dr. med Klaus Mohnike  
PSF 140274  
39043 Magdeburg  
0391/6713986  
[irmgard.starke@med.ovgu.de](mailto:irmgard.starke@med.ovgu.de)  
<http://www.stoffwechselzentrum-magdeburg.de>

#### 13) Labor Becker, Olgemöller & Kollegen

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Bernhard Olgemöller  
Ottobrunner Str. 6  
81737 München  
089/544 654 0  
[Olgemoeller@labor-bo.de](mailto:Olgemoeller@labor-bo.de)  
[www.labor-bo.de](http://www.labor-bo.de)

#### 15) Medizinisches Versorgungszentrum für Laboratoriumsmedizin u. Mikrobiologie

Dr. med. Dr. rer. nat. Hans-Wolfgang Schultis  
Zur Kesselschmiede 4  
92637 Weiden  
0961/309 0  
[schultis@synlab.de](mailto:schultis@synlab.de)  
[www.mfl-weiden.synlab.de](http://www.mfl-weiden.synlab.de)

#### Screeningzentrum Bayern (12/14)

##### Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit

Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel MPH  
Veterinärstr.2  
85764 Oberschleißheim  
089/31560204  
[screening@lgl.bayern.de](mailto:screening@lgl.bayern.de)  
<http://www.lgl.bayern.de/gesundheit/neugeborenenScreening.htm>

#### 12) Labor Becker, Olgemöller & Kollegen

Siehe 13

#### 14) Medizinisches Versorgungszentrum für Laboratoriumsmedizin u. Mikrobiologie

Siehe 15

## 1 Einleitung

Das Neugeborenencreening ist eine bevölkerungsmedizinische Präventionsmaßnahme mit dem Ziel der vollständigen und frühzeitigen Erkennung sowie einer qualitätsgesicherten Therapie aller Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Erkrankungen.

In den seit 1.7.2005 geltenden Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“) [1] sind die Details des Neugeborenencreenings (NGS) im Jahr 2008 geregelt. Der nationale Screeningreport 2008 wurde von der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenencreening (DGNS) e.V. gemeinsam mit den deutschen Screeninglaboratorien erstellt. Die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten orientierte sich an den in der Richtlinie definierten Qualitätskriterien für die Durchführung des NGS in Deutschland. Der Report bezieht sich ausschließlich auf die angeborenen metabolischen und endokrinologischen Erkrankungen, die als Zielkrankheiten in der Richtlinie definiert sind. Er stellt eine umfassende statistische Zusammenstellung der krankheitsbezogenen Screeningzahlen, Recallraten, sowie bestätigten Diagnosen für das Jahr 2008 dar. Außerdem werden für ganz Deutschland Daten zur Prozessqualität präsentiert.

Prozessqualität beschreibt die Prozessabläufe und deren Bewertung durch Fachgremien an Hand von vorgegebenen Indikatoren. Diese sind für das Neugeborenencreening:

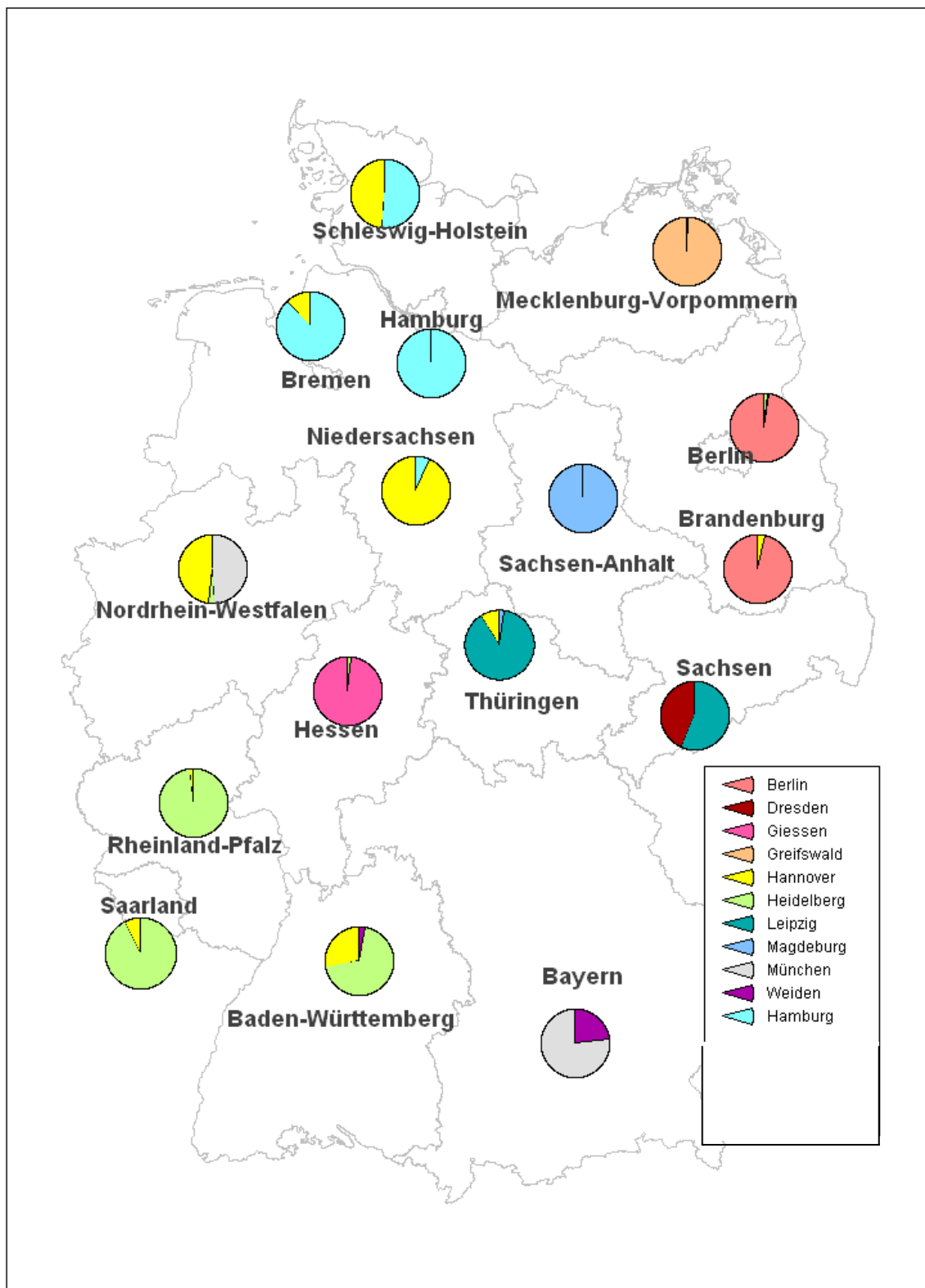
- Vollständige Erfassung der Zielpopulation
  - Erfassungsmethode und –rate
  - Leerkartensysteme
- Vollständigkeit der Kontroll (Recall) - und Zweituntersuchungen
- Erfassung der Untersuchungsparameter und Cutoffs
- Nach Krankheit, Labor und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifizierte Recallraten, positiv prädiktive Werte, Prävalenzen
- Spezifität und Sensitivität der Testverfahren
- Prozesszeiten (hier nur im präanalytischen und Laborbereich: Alter bei Blutentnahme, Zeit zwischen Blutentnahme, Laboreingang und Befundübermittlung)
- Individuelle Screeningwerte von Neugeborenen, für die eine weitere Abklärung empfohlen wurde
- Konfirmationsdiagnostik
  - Art der Diagnostik
  - Zeitpunkt der Diagnostik
- Endgültige Diagnose
- Therapiebeginn

Auf der vorhergehenden Seite sind die Laboratorien aufgeführt, die 2008 in Deutschland das Screening durchgeführt haben (12 und 13 beziehen sich auf dasselbe Labor, einmal in Kooperation mit einem Screeningzentrum einmal ohne; das gleiche gilt für 14 und 15). In den Tabellen sind die Laboratorien verschlüsselt. Angaben von Paragraphen im Text beziehen sich auf die geänderten „Kinderrichtlinien“ vom 21.12.2004 [1]. Tabellen sind nicht durchgehend nummeriert, sondern den Kapitelnummern angepasst, um das Auffinden einzelner Tabellen zu erleichtern.

Wir danken allen Laboratorien für die Bereitstellung der Daten. Die Daten wurden auf Plausibilität überprüft, letztendlich wurden die bereitgestellten und ggf. korrigierten Daten ausgewertet. Bei verbleibenden Inkonsistenzen in den Daten wurden die von den Laboratorien gemeldeten Daten in die Tabellen übernommen (Inkonsistenzen sind z.T. systembedingt).

Die Screeningproben aus den einzelnen Bundesländern verteilen sich auf die Laboratorien wie in Abbildung 1 dargestellt.

**Abbildung 1: Probenverteilung nach Bundesland und Labor**



## 2 Ergebnisse

Insgesamt wurden im Jahr 2008 in Deutschland 682.514 Kinder geboren [2]. Die Anzahl der gemeldeten Erstscreeninguntersuchungen liegt mit 689.262 darüber. Eine Ursache dürfte darin liegen, dass mitunter die Zweitscreeningprobe in ein anderes Labor als die erste Probe geschickt wird und dort, in Unkenntnis des bereits durchgeführten Erstscreenings, wieder als Erstscreening erfasst wird.

Eine sichere Aussage über die Teilnahmerate am NGS kann nur durch einen personenbezogenen Datenabgleich auf Bevölkerungsebene gemacht werden. Dieser ist auf Grund der Gesetzeslage bislang jedoch nur in Bayern möglich. Insgesamt liegt die Screeningrate bei 101%.

Geburten [2]:	682.514
Gesamtzahlen Erstscreening:	689.262
Bestätigte Diagnosen (s.Tab.3):	495

In den Kinderrichtlinien sind die Zielkrankheiten für das flächendeckende Screening festgelegt. In einzelnen Laboratorien werden im Rahmen von Studien weitere Krankheiten gescreent; diese werden in diesem Bericht nicht berücksichtigt. Bei jedem 1.379. Neugeborenen wurde eine der in den Richtlinien definierten Zielkrankheiten im Neugeborenen-Screening entdeckt. Tabelle 2 zeigt die Prävalenz der Zielkrankheiten im Jahr 2008 in Deutschland.

**Tabelle: 2 Häufigkeit der im Screening entdeckten Krankheiten**

Krankheiten	Bestätigte	
	Fälle	Prävalenz
Hypothyreose	184	1: 3.709
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	43	1: 15.872
Biotinidasemangel	31	1: 22.017
Galaktosämie (klassisch)	7	1: 97.502
Phenylketonurie (PKU) n=65 / Hyperphenylalaninämie (HPA) n=75	140	1: 4.875
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	5	1: 136.503
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	61	1: 11.189
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	2	1: 341.257
(Very-)Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	9	1: 75.835
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	1	1: 682.514
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	0	
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	0	
Glutaracidurie Typ I (GA I)	9	1: 75.835
Isovalerianacidämie (IVA)	3	1: 227.505
<b>Gesamt</b>	<b>495</b>	<b>1: 1.379</b>



## 2.1 Gesamtzahlen Erstscreening

Entsprechend der Kinderrichtlinien soll bei jedem Neugeborenen vor Entlassung aus der Entbindungseinrichtung eine Screeningprobe abgenommen werden. Ein zuverlässiger Screeningbefund erfordert eine Blutentnahme nach vollendeter 32. Schwangerschaftswoche (SSW) und 36. Lebensstunde. Bei einem Erstscreening vor der 36. Lebensstunde oder der vollendeten 32. SSW soll ein Zweitscreening erfolgen. In der folgenden Tabelle sind die Anzahl der Erstscreeninguntersuchungen stratifiziert nach dem Lebens- bzw. Gestationsalter dargestellt.

**Tabelle 2.1 Alter bei Erstscreening**

Labor	Gesamt	≥36h und ≥32SSW		<36h und ≥32SSW		<32SSW	
		n	%	n	%	n	%
1	49201	47214	95,96	1411	2,87	576	1,17
3	15218	14804	97,28	273	1,79	141	,93
5*	51129	50300	98,38	351	0,69*	478	,93
6	13004	12497	96,10	346	2,66	161	1,24
7	42439	40654	95,79	1143	2,69	642	1,51
8	169536	165714	97,75	1854	1,09	1968	1,16
9	109172	106525	97,58	1300	1,19	1347	1,23
10	35240	34394	97,60	506	1,44	340	,96
11	17542	16803	95,79	523	2,98	216	1,23
12	80229	78642	98,02	838	1,04	749	,93
13	76038	74417	97,87	1130	1,49	491	,65
14	24512	23896	97,49	349	1,42	267	1,09
15	6002	5790	96,47	172	2,87	40	,67
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>97,44</b>	<b>10196</b>	<b>1,48</b>	<b>7416</b>	<b>1,08</b>

\* bei diesem Labor wurde bei 8% der Proben eine Frühabnahme abgelehnt

## 2.2 Verhältnis angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen

In Tabelle 2.2.1 sind die durchgeführten Wiederholungsuntersuchungen stratifiziert nach Anforderungsgrund dargestellt, der wie folgt definiert ist:

- „<32SSW“: alle Proben bei Kindern, die noch keine 32 SSW alt sind, unabhängig vom Lebensalter und dem Befund des Erstscreenings.
- „<36h“: alle Proben bei Kindern über 32 SSW, die vor der 36. Lebensstunde, unabhängig vom Befund des Erstscreenings abgenommen wurden.
- **Recall**: notwendige Kontrolluntersuchung wegen eines auffälligen Erstscreenings bei einem Gestationsalter ≥ 32 SSW und einem Lebensalter ≥ 36 Stunden.

Die im Labor eingegangenen Wiederholungsuntersuchungen entsprechen nicht bei allen Laboren, den abgeklärten Befunden, da Proben, die in anderen Laboren wiederholt wurden und verstorbene Kinder (insbesondere < 32SSW) z.T. nicht berücksichtigt wurden. Dies bedingt einen Teil der Spannbreite der angegebenen Werte.

**Tabelle 2.2.1 Angeforderte und eingegangene Wiederholungsuntersuchungen**

<b>Labor</b>	<b>Gesamt<sup>a</sup> angefordert</b>	<b>Gesamt<sup>a</sup> eingegangen</b>	<b>%<sup>a</sup></b>	<b>Recall angefordert</b>	<b>Recall eingegangen</b>	<b>%</b>
1	2630	2575	97,91	667	655	98,20
3	457	496	<sup>d</sup>	46	50	<sup>d</sup>
5	1516	1251	82,52	687	558	81,22
6	695	647	93,61	188	186	98,94
7 <sup>c</sup>	2273			675	656	97,19
8	5483	4347	79,28	1290	1139	88,29
9	3595	2659	73,96	694	642	92,51
10	989	949	95,96	162	156	96,30
11	785	698	88,92	46	46	100,00
12	2186	2115	96,75	642	638	99,38
13	2065			444		
14	786	769	97,84	176	174	98,86
15	284	72	25,35	71	39	54,93
<b>Gesamt</b>	<b>23744</b>	<b>16578</b>	<b>85,42<sup>b</sup></b>	<b>5788</b>	<b>4939</b>	<b>92,42<sup>c</sup></b>

<b>Labor</b>	<b>&lt;36h angefordert</b>	<b>&lt;36h eingegangen</b>	<b>%</b>	<b>&lt;32SSW angefordert</b>	<b>&lt;32SSW eingegangen</b>	<b>%<sup>f</sup></b>
1	1387	1361	98,13	576	559	97,05
3	268	296	<sup>d</sup>	141	141	100,00
5	351	282	80,34	478	411	85,98
6	346	321	92,77	161	140	86,96
7 <sup>c</sup>	1143			455		
8	1854	1385	74,70	1968	1607	81,66
9	1300	846	65,08	1347	993	73,72
10	494	468	94,74	333	320	96,10
11	523	464	88,72	216	188	87,04
12	796	779	97,86	748	698	93,32
13	1130			491		
14	349	343	98,28	261	252	96,55
15	172	3	1,7	40	29	72,50
<b>Gesamt</b>	<b>10113</b>	<b>6548</b>	<b>83,52<sup>b</sup></b>	<b>7215</b>	<b>5338</b>	<b>85,12<sup>b</sup></b>

<b>Labor</b>	<b>sonstige angefordert<sup>e</sup></b>	<b>sonstige eingegangen<sup>e</sup></b>	<b>%</b>
<b>Gesamt</b>	<b>628</b>	<b>409</b>	<b>65,13</b>

<sup>a</sup> inklusive Zweituntersuchungen wegen Bluttransfusionen, parenteraler Ernährung, Medikamentengabe

<sup>b</sup> Berechnung ohne Labor 7 und 13, da Zweitscreening nicht vollständig differenziert werden kann

<sup>c</sup> Berechnung ohne Labor 13, da Zweitscreening nicht vollständig differenziert werden kann

<sup>d</sup> n eingegangen > n angefordert, daher keine Berechnung des relativen Anteils.

<sup>e</sup> Zweituntersuchungen wegen Bluttransfusionen, parenteraler Ernährung, Medikamentengabe.

<sup>f</sup> Rate ist auch durch verstorbene Kinder relativ niedrig

### 2.3 Sicherstellung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen

Das Neugeborenencreening als Public Health Maßnahme soll allen in Deutschland geborenen Kindern zu Gute kommen. Um sicher zu stellen, dass das Screening allen Neugeborenen angeboten wird, ist ein Tracking auf Vollständigkeit nötig. Dies kann für Kinder, die in geburts-hilffichen Einrichtungen entbunden werden, über einen Abgleich der Geburtenbuchnummer auf der Screeningkarte mit den Geburtenbuchnummern der screenenden Einrichtung erfolgen oder, sofern die Ländergesetzgebung dies zulässt, unabhängig von den Einrichtungen durch einen personenbezogenen Abgleich mit den Melderegistern der Einwohnermeldeämter.

Derzeit bestehen beide Möglichkeiten in Deutschland nicht flächendeckend. Mit dem Ziel eine Überprüfung der Vollständigkeit der Screeninguntersuchungen zu ermöglichen, wurde in die „Kinderrichtlinie“ folgende Regelung aufgenommen: Die geburtshilffichen Einrichtungen sollen auf einer leeren Testkarte dokumentieren, wenn das Screening abgelehnt wird oder das Neugeborene verstirbt. Diese Testkarte soll an das Labor gesandt werden.

Insgesamt entspricht die Anzahl der eingegangenen Leerkarten jedoch nicht der erwarteten Gesamtzahl. So wären von in den ersten 3 Lebenstagen verstorbenen Kindern ca. 1250 [2] Leerkarten zu erwarten gewesen, eingegangen sind jedoch nur 274. Mit einer Ablehnung des Screenings ist in ca. 1‰ zu rechnen [3], das wären ca. 680 Leerkarten, eingegangen sind nur 104 (Tab.2.3). Die Anzahl der im Jahr 2008 eingegangenen Leerkarten mit abgelehnter Frühabnahme ist jedoch gegenüber den Vorjahren deutlich gestiegen.

**Tabelle 2.3: Im Labor eingegangene Leerkarten**

Labor	verstorben	Screening abgelehnt	Verlegung	Frühabnahme abgelehnt	gesamt	Verhältnis zu den gescreenten Kindern
	n	n	n	n	n	%
1	27	0	0	3.365	3.392	6,89
3	40	23	1069	518	1.650	10,84
5	36	5	0	4.187	4.228	8,27
6	50	3	3	254	310	2,38
7	0	0	0	184	184	0,43
8	k.A.	k.A.	k.A.	1.114	1.114	0,66
9	10	26	40	1.324	1.400	1,28
10	33	13	0	1.147	1.193	3,39
11	72	4	58	300	434	2,47
12	6	30	70	952	1.058	1,32
13	k.A	k.A	k.A	k.A	k.A	k.A
14	0	0	0	35	35	0,14
15	0	0	0	0		
<b>Gesamt</b>	<b>274</b>	<b>104</b>	<b>1240</b>	<b>13.380</b>	<b>14.998</b>	<b>2,18</b>

## 2.4 Anforderung einer zweiten Screeningkarte wegen mangelhafter Probenqualität

Labor	Erstscreening	Kontrolle angefordert	Kontrolle eingegangen	eingegangen/ angefordert (%)	Anteil nicht untersuchbarer Proben/ Erstscreening (%)
1	49201	422	422	100,00	0,86
3	15218	k.A.	k.A.		
5	51129	k.A.	k.A.		
6	13004	36	36	100,00	0,28
7	42439	79	69	87,34	0,19
8	169536	384	363	94,53	0,23
9	109172	468	417	89,10	0,43
10	35240	131	129	98,47	0,37
11	17542	3	3	100,00	0,02
12	80229	471	465	98,73	0,59
13	76038	419	367	87,59	0,55
14	24512	9	8	88,89	0,04
15	6002	k.A.	k.A.		
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>2422</b>	<b>2279</b>	<b>94,10</b>	<b>0,35</b>

### 3 Recallrate, Prävalenz, positiv prädiktiver Wert, Spezifität

Die Güte eines Testverfahrens wird an Hand der Sensitivität, der Spezifität sowie des positiven Vorhersagewertes (positiv prädiktiver Wert - PPV) bestimmt. In einem Screeningverfahren sollen die Sensitivität (testpositive Kranke) besonders jedoch die Spezifität (Anteil der testnegativen Gesunden) hoch sein, um einerseits alle Betroffenen zu finden und andererseits möglichst wenig unnötige Beunruhigung und Folgekosten zu verursachen. Je niedriger der Anteil der notwendigen Kontrolluntersuchungen wegen eines auffälligen Erstscreenings (Recallrate) desto höher ist die Spezifität. Insgesamt lag die Recallrate im Jahr 2008 bei 0,7%, das bedeutet unter 1.000 Screeninguntersuchungen sind 7 kontrollbedürftige Befunde zu erwarten. Der positiv prädiktive Wert beschreibt die Wahrscheinlichkeit, bei einem positiven Testergebnis wirklich erkrankt zu sein. Er ist abhängig von der Sensitivität, der Spezifität sowie der Prävalenz der Zielkrankheit, d.h. je seltener eine Erkrankung auftritt desto niedriger ist der PPV, auch bei einer hohen Sensitivität und Spezifität. Die Sensitivität kann nicht angegeben werden, da die Anzahl der im Screening übersehenen Kinder bisher nicht systematisch erfasst wird. Sie wird bei der Berechnung des PPV auf über 99,5% geschätzt. Falsch negative Fälle, die der DGNS gemeldet wurden, werden in den Tabellen aufgeführt.

Der PPV wird nur für Screeninguntersuchungen, die bei Kindern über der 32. SSW und nach der 36. Lebensstunde abgenommen wurden, in die Analyse einbezogen. Er beträgt für das gesamte Screening 9,8% d.h. ca. 10% der Kinder mit einem kontrollbedürftigen Screeningbefund sind letztendlich von einer Zielkrankheit betroffen. Bei einzelnen Krankheiten ist der PPV jedoch sehr hoch z.B. für die HPA / PKU 56,3%, für den MCAD-Mangel 28,7% und für die Hypothyreose 28,6%. Die Spannweite des PPV zwischen den einzelnen Laboratorien ist hoch.

**Tabelle 3: Recall, PPV bei Screening  $\geq 36h$  und  $\geq 32$  SSW**

Krankheiten	Erstscreening	Recall	Recall-rate(%)	bestätigte Fälle**	PPV(%)	Spezifität $\geq 36h$ (%)
Hypothyreose	671650	587	0,09	168	28,62	99,94
AGS	671650	2577	0,38	38	1,47	99,62
Biotinidase	671650	174	0,03	30	17,24	99,98
klassische Galaktosämie	671650	373	0,06	6	1,88	99,95
MS/MS*	671650	922	0,14	213	23,10	99,89
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>4633</b>	<b>0,69</b>	<b>453</b>	<b>9,78</b>	<b>99,38</b>

\*betrifft ausschließlich Zielkrankheiten,

\*\* berücksichtigt sind hier nur Kinder mit Screening  $\geq 36h$  und  $\geq 32$  SSW, daher weichen die Zahlen von den anderen Tabellen ab.

### 3.1 Recallrate, Prävalenz stratifiziert

Die in den folgenden Tabellen dargestellten Recallraten sowie der PPV betreffen Kinder mit einem Gestationsalter über 32 SSW und einem Lebensalter von mindestens 36 Stunden. Die Angabe  $\geq 36h$  beinhaltet immer gleichzeitig  $\geq 32$  SSW. Die bestätigten Fälle und die Prävalenz werden auf alle Screeninguntersuchungen bezogen, unabhängig von Gestations- und Lebensalter. Die Plausibilitätsprüfung der als bestätigt gemeldeten Fälle wurde für Stoffwechselkrankheiten von Prof. Dr. Andreas Schulze, Dr. Regina Ensenaer und Dr. Martin Lindner, für die endokrinologischen Erkrankungen von Dr. Oliver Blankenstein und PD Dr. Heiko Krude vorgenommen. Aus der Analyse ausgeschlossen und nicht berichtet wurden Fälle mit fehlenden Angaben zur Konfirmationsdiagnostik (n=15), Fälle mit unplausiblen Angaben (n=17) sowie Fälle, die anhand der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigt werden konnten (n=4) (Tab.3.1.a). Das bedeutet die wahre Prävalenz liegt möglicherweise für einzelne Krankheiten höher als hier berichtet. Doppelt gemeldete Fälle wurden nur einmal berücksichtigt.

**Tabelle 3.1.a : Fälle mit fehlenden /unplausiblen Angaben zur Konfirmationsdiagnostik**

Krankheiten	Angaben fehlend	Angaben unplausibel
Hypothyreose	4	6
AGS		
Biotinidasemangel		
Galaktosämie	1	6
PKU/HPA	4	2
MSUD		1
MCAD	3	2
LCHAD	1	
VLCAD		
CPT I-Mangel		
CPT II-Mangel		
CAT-Mangel		
GA I		
IVA	2	
<b>Gesamt</b>	<b>15</b>	<b>17</b>

In den folgenden Tabellen werden Recallraten <0,01% und bei sehr kleinem n nicht berichtet.

**Tabelle 3.1: Alle Zielkrankheiten**

Krankheiten	Erst-screening gesamt	Erst-screening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate % ≥36h	bestätigte Fälle gesamt	PPV % ≥36h	Prävalenz gesamt	falsch negativ
<b>Hypothyreose</b>	689262	671650	587	0,09	184	28,62	1: 3746	1
<b>AGS</b>	689262	671650	2577	0,38	43	1,47	1: 16029	
<b>Biotinidase- mangel</b>	689262	671650	174	0,03	31	17,24	1: 22234	
<b>klassische Galaktosämie</b>	689262	671650	373	0,06	7	1,88	1: 98466	
<b>PKU/HPA</b>	689262	671650	231	0,03	140	56,28	1: 4923	
<b>MSUD</b>	689262	671650	75	0,01	5	6,67	1: 137852	
<b>MCAD</b>	689262	671650	192	0,03	61	28,65	1: 11299	
<b>LCHAD</b>	689262	671650	16		2	6,25	1: 344631	
<b>VLCAD</b>	689262	671650	171	0,03	9	5,26	1: 76585	
<b>CPT I-Mangel</b>	689262	671650	4		1		1: 689262	
<b>CPT II-Mangel</b>	689262	671650	13		0			
<b>CAT-Mangel</b>	689262	671650	0		0			
<b>GA I</b>	689262	671650	162	0,02	9	5,56	1: 76585	
<b>IVA</b>	689262	671650	58	0,01	3	5,17	1: 229754	
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>4633</b>	<b>0,69</b>	<b>495</b>	<b>9,78</b>	<b>1: 1392</b>	<b>1</b>

### 3.1.1 Hypothyreose<sup>a</sup>

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle	falsch neg.
<b>1</b>	49201	47214	23	0,05	14	1
<b>3</b>	15218	14804	4	0,03	2	
<b>5</b>	51129	50300	111	0,22	11	
<b>6</b>	13004	12497	7	0,06	5	
<b>7</b>	42439	40654	26	0,06	3	
<b>8</b>	169536	165714	230	0,14	43	
<b>9</b>	109172	106525	66	0,06	37	
<b>10</b>	35240	34394	15	0,04	6	
<b>11</b>	17542	16803	7	0,04	5	
<b>12</b>	80229	78642	35	0,04	29	
<b>13</b>	76038	74417	50	0,07	21	
<b>14</b>	24512	23896	9	0,04	6	
<b>15</b>	6002	5790	4	0,07	2	
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>587</b>	<b>0,09</b>	<b>184</b>	<b>1</b>

<sup>a</sup> inklusive passagerer Hypothyreosen n=7

Zusätzlich wurden n=7 persistierende TSH-Erhöhungen diagnostiziert. Diese gehen nicht in die Berechnung der Prävalenz ein.

### 3.1.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS) <sup>a</sup>

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle
1	49201	47214	145	0,31	2
3	15218	14804	3	0,02	1
5	51129	50300	320	0,64	4
6	13004	12497	143	1,14	0
7	42439	40654	217	0,53	0
8	169536	165714	565	0,34	13
9	109172	106525	242	0,23	7
10	35240	34394	51	0,15	3
11	17542	16803	25	0,15	2
12	80229	78642	469	0,60	8
13	76038	74417	267	0,36	2
14	24512	23896	101	0,42	1
15	6002	5790	29	0,50	0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>2577</b>	<b>0,38</b>	<b>43</b>

<sup>a</sup> bestätigte Fälle inklusive n=1: 11 $\beta$ - Hydroxylasemangel

### 3.1.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate(%) <sup>*</sup>	bestätigte Fälle
1	49201	47214	9	0,02	1
3	15218	14804	4	0,03	0
5	51129	50300	5	0,01	1
6	13004	12497	0		0
7	42439	40654	11	0,03	1
8	169536	165714	103	0,06	23
9	109172	106525	4		1
10	35240	34394	5	0,01	2
11	17542	16803	1		0
12	80229	78642	18	0,02	2
13	76038	74417	14	0,02	0
14	24512	23896	0		0
15	6002	5790	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>174</b>	<b>0,03</b>	<b>31</b>

<sup>\*</sup> Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  und  $n > 1$  angegeben.

### 3.1.4 Galaktosämie incl. Varianten / klassische

Labor <sup>a</sup>	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle
1	49201	47214	65	0,14	14
3	15218	14804	4	0,03	2
5	51129	50300	61	0,12	1
6	13004	12497	2	0,02	0
7 <sup>b</sup>	42439	40654	28	0,07	6
8	169536	165714	32	0,02	10
9	109172	106525	7	0,01	0
10	35240	34394	12	0,03	7
11	17542	16803	5	0,03	0
12	80229	78642	35	0,04	3
13	76038	74417	47	0,06	2
14	24512	23896	51	0,21	8
15	6002	5790	24	0,41	0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>373</b>	<b>0,06</b>	<b>53</b>
<b>klassisch</b>					<b>7</b>

### 3.1.5 MS/MS

#### MS/MS nur Zielkrankheiten

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle
1	49201	47214	192	0,41	15
3	15218	14804	31	0,21	10
5	51129	50300	190	0,38	19
6	13004	12497	30	0,24	6
7	42439	40654	98	0,24	11
8	169536	165714	70	0,04	62
9	109172	106525	147	0,14	33
10	35240	34394	19	0,06	6
11	17542	16803	7	0,04	9
12	80229	78642	55	0,07	26
13	76038	74417	58	0,08	26
14	24512	23896	16	0,07	6
15	6002	5790	9	0,16	1
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>922</b>	<b>0,14</b>	<b>230</b>



### 3.1.5.1 PKU / HPA

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	41	0,09	8
3	15218	14804	13	0,09	9
5	51129	50300	22	0,04	11
6	13004	12497	10	0,08	5
7	42439	40654	21	0,05	7
8	169536	165714	38	0,02	36
9	109172	106525	25	0,02	22
10	35240	34394	5	0,01	3
11	17542	16803	4	0,02	6
12	80229	78642	23	0,03	16
13	76038	74417	24	0,03	13
14	24512	23896	4	0,02	3
15	6002	5790	1		1
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>231</b>	<b>0,03</b>	<b>140</b>
<b>Davon PKU</b>					<b>65</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% und n>1 angegeben.

### 3.1.5.2 MSUD

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	33	0,070	2
3	15218	14804	1		0
5	51129	50300	16	0,032	0
6	13004	12497	1		0
7	42439	40654	3	0,007	0
8	169536	165714	2		0
9	109172	106525	16	0,015	1
10	35240	34394	0		0
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	2		1
13	76038	74417	1		1
14	24512	23896	0		0
15	6002	5790	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>75</b>	<b>0,011</b>	<b>5</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate ≥ 0,01% und n>2 angegeben.

### 3.1.5.3 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)	bestätigte Fälle
1	49201	47214	50	0,11	3
3	15218	14804	5	0,03	1
5	51129	50300	51	0,10	8
6	13004	12497	5	0,04	1
7	42439	40654	10	0,02	2
8	169536	165714	15	0,01	14
9	109172	106525	15	0,01	7
10	35240	34394	8	0,02	2
11	17542	16803	3	0,02	3
12	80229	78642	12	0,02	8
13	76038	74417	11	0,01	10
14	24512	23896	5	0,02	2
15	6002	5790	2	0,03	0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>192</b>	<b>0,03</b>	<b>61</b>

### 3.1.5.4 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening ≥36h	Recall ≥36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	5		0
3	15218	14804	0		0
5	51129	50300	0		0
6	13004	12497	1		0
7	42439	40654	1		1
8	169536	165714	0		0
9	109172	106525	4		1
10	35240	34394	0		0
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	4		0
13	76038	74417	1		0
14	24512	23896	0		0
15	6002	5790	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>16</b>	<b>0,002</b>	<b>2</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.1.5.5 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening >=36h	Recall >=36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	27	0,06	2
3	15218	14804	5	0,03	0
5	51129	50300	5	0,01	0
6	13004	12497	3	0,02	0
7	42439	40654	40	0,10	0
8	169536	165714	4		3
9	109172	106525	56	0,05	1
10	35240	34394	3	0,01	1
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	7	0,01	1
13	76038	74417	11	0,01	0
14	24512	23896	6	0,03	1
15	6002	5790	4	0,07	0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>171</b>	<b>0,03</b>	<b>9</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

### 3.1.5.6 CPT I-Mangel

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening >=36h	Recall >=36h	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	1		0
3	15218	14804	0		0
5	51129	50300	0		0
6	13004	12497	0		0
7	42439	40654	0		0
8	169536	165714	1		1
9	109172	106525	1		0
10	35240	34394	1		0
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	0		0
13	76038	74417	0		0
14	24512	23896	0		0
15	6002	5790	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>4</b>	<b>0,006</b>	<b>1</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.1.5.7 Für den CPTII-Mangel und für CACT-Mangel wurden keine bestätigten Fälle gemeldet

### 3.1.5.8 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	13	0,03	0
3	15218	14804	6	0,04	0
5	51129	50300	77	0,15	0
6	13004	12497	4	0,03	0
7	42439	40654	23	0,06	1
8	169536	165714	9	0,01	8
9	109172	106525	23	0,02	0
10	35240	34394	0		0
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	5	0,01	0
13	76038	74417	2		0
14	24512	23896	0		0
15	6002	5790	0		0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>162</b>	<b>0,02</b>	<b>9</b>

Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  angegeben.

### 3.1.5.9 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening gesamt	Erstscreening $\geq 36h$	Recall $\geq 36h$	Recall- rate(%)*	bestätigte Fälle
1	49201	47214	20	0,04	0
3	15218	14804	1		0
5	51129	50300	18	0,04	0
6	13004	12497	3	0,02	0
7	42439	40654	0		0
8	169536	165714	1		0
9	109172	106525	2		1
10	35240	34394	2		0
11	17542	16803	0		0
12	80229	78642	1		0
13	76038	74417	7	0,01	2
14	24512	23896	1		0
15	6002	5790	2	0,03	0
<b>Gesamt</b>	<b>689262</b>	<b>671650</b>	<b>58</b>	<b>0,01</b>	<b>3</b>

\* Recallraten werden nur für eine Recallrate  $\geq 0,01\%$  und  $n > 2$  angegeben.

### 3.2 Recallraten stratifiziert nach Alter bei Erstscreening

Die Anzahl der positiven, insbesondere der falsch positiven Screeningbefunde und damit der Recallraten, ist abhängig vom Lebens- und Gestationsalter. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als die 36. Lebensstunde und ein Gestationsalter < 32 SSW erhöhen das Risiko von falsch negativen und falsch positiven Befunden. Dies verhält sich für die verschiedenen Zielkrankheiten unterschiedlich. Daher werden im Folgenden die Recallraten nach Zielkrankheit und Lebens- bzw. Gestationsalter stratifiziert dargestellt. Es wurden nur Recallraten  $\geq 0,01\%$  und  $n > 2$  angegeben.

#### 3.2.1 Hypothyreose

Labor	Erstscreening $\geq 36h$			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	47214	23	0,05	1411	12	0,85	576	1	
3	14804	4	0,03	273	51	18,68	141	0	
5	50300	111	0,22	351	7	1,99	478	2	
6	12497	7	0,06	346	0		161	0	
7	40654	26	0,06	1143	51	4,46	642	1	
8	165714	230	0,14	1854	205	11,06	1968	8	0,41
9	106525	66	0,06	1300	3	0,23	1347	0	
10	34394	15	0,04	506	21	4,15	340	0	
11	16803	7	0,04	523	59	11,28	216	1	
12	78642	35	0,04	838	35	4,18	749	4	0,53
13	74417	50	0,07	1130	31	2,74	491	3	0,61
14	23896	9	0,04	349	4	1,15	267	1	
15	5790	4	0,07	172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>587</b>	<b>0,09</b>	<b>10196</b>	<b>479</b>	<b>4,70</b>	<b>7416</b>	<b>21</b>	<b>0,28</b>

### 3.2.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	47214	145	0,31	1411	41	2,91	576	17	2,95
3	14804	3	0,02	273	57	20,88	141	0	
5	50300	320	0,64	351	12	3,42	478	24	5,02
6	12497	143	1,14	346	0		161	2	
7	40654	217	0,53	1143	50	4,37	642	184	28,66
8	165714	565	0,34	1854	216	11,65	1968	257	13,06
9	106525	242	0,23	1300	13	1,00	1347	9	0,67
10	34394	51	0,15	506	19	3,75	340	6	1,76
11	16803	25	0,15	523	12	2,29	216	6	2,78
12	78642	469	0,60	838	24	2,86	749	158	21,09
13	74417	267	0,36	1130	27	2,39	491	54	11,00
14	23896	101	0,42	349	5	1,43	267	30	11,24
15	5790	29	0,50	172	1		40	3	7,50
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>2577</b>	<b>0,38</b>	<b>10196</b>	<b>477</b>	<b>4,68</b>	<b>7416</b>	<b>750</b>	<b>10,11</b>

### 3.2.3 Biotinidasemangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	9	0,02	1411	3		576	1	
3	14804	4	0,03	273	2		141	0	
5	50300	5	0,01	351	0		478	0	
6	12497	0		346	1		161	1	
7	40654	11	0,03	1143	1		642	0	
8	165714	103	0,06	1854	0		1968	4	
9	106525	4		1300	0		1347	0	
10	34394	5	0,01	506	0		340	0	
11	16803	1		523	1		216	0	
12	78642	18	0,02	838	0		749	2	
13	74417	14	0,02	1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>174</b>	<b>0,03</b>	<b>10196</b>	<b>8</b>	<b>0,08</b>	<b>7416</b>	<b>8</b>	<b>0,11</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.4 Galaktosämie

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	65	0,14	1411	0		576	0	
3	14804	4	0,03	273	10	3,66	141	0	
5	50300	61	0,12	351	1		478	2	
6	12497	2	0,02	346	0		161	0	
7	40654	28	0,07	1143	1		642	0	
8	165714	32	0,02	1854	1		1968	1	
9	106525	7	0,01	1300	0		1347	0	
10	34394	12	0,03	506	0		340	0	
11	16803	5	0,03	523	0		216	0	
12	78642	35	0,04	838	2		749	4	
13	74417	47	0,06	1130	3	0,27	491	3	
14	23896	51	0,21	349	1		267	1	
15	5790	24	0,41	172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>373</b>	<b>0,06</b>	<b>10196</b>	<b>19</b>	<b>0,19</b>	<b>7416</b>	<b>11</b>	<b>0,15</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5 MS/MS gesamt (nur Zielkrankheiten)

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	47214	192	0,41	1411	12	0,85	576	26	4,51
3	14804	31	0,21	273	20	7,33	141	4	2,84
5	50300	190	0,38	351	1		478	19	3,97
6	12497	30	0,24	346	1		161	1	
7	40654	98	0,24	1143	3	0,26	642	2	
8	165714	70	0,04	1854	0		1968	0	
9	106525	147	0,14	1300	2		1347	6	0,45
10	34394	19	0,06	506	3	0,59	340	0	
11	16803	7	0,04	523	1		216	0	
12	78642	55	0,07	838	1		749	3	0,40
13	74417	58	0,08	1130	1		491	3	0,61
14	23896	16	0,07	349	3	0,86	267	0	
15	5790	9	0,16	172	0		40	1	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>922</b>	<b>0,14</b>	<b>10196</b>	<b>48</b>	<b>0,47</b>	<b>7416</b>	<b>65</b>	<b>0,88</b>

### 3.2.5.1 PKU/HPA

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	47214	41	0,09	1411	7	0,50	576	8	1,39
3	14804	13	0,09	273	20	7,33	141	3	2,13
5	50300	22	0,04	351	0		478	2	
6	12497	10	0,08	346	0		161	0	
7	40654	21	0,05	1143	3	0,26	642	0	
8	165714	38	0,02	1854	0		1968	0	
9	106525	25	0,02	1300	1		1347	2	
10	34394	5	0,01	506	1		340	0	
11	16803	4	0,02	523	1		216	0	
12	78642	23	0,03	838	0		749	2	
13	74417	24	0,03	1130	0		491	1	
14	23896	4	0,02	349	3	0,86	267	0	
15	5790	1	0,02	172	0		40	1	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>231</b>	<b>0,03</b>	<b>10196</b>	<b>36</b>	<b>0,35</b>	<b>7416</b>	<b>19</b>	<b>0,26</b>

### 3.2.5.2 MSUD

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	33	0,07	1411	1		576	1	
3	14804	1		273	0		141	0	
5	50300	16	0,03	351	0		478	0	
6	12497	1		346	0		161	0	
7	40654	3	0,01	1143	0		642	0	
8	165714	2		1854	0		1968	0	
9	106525	16	0,02	1300	0		1347	1	
10	34394	0		506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	2		838	0		749	0	
13	74417	1		1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>75</b>	<b>0,01</b>	<b>10196</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>	<b>7416</b>	<b>2</b>	<b>0,03</b>

\*Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.



### 3.2.5.3 MCAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	50	0,11	1411	1		576	2	
3	14804	5	0,03	273	0		141	0	
5	50300	51	0,10	351	0		478	2	
6	12497	5	0,04	346	1		161	0	
7	40654	10	0,02	1143	0		642	0	
8	165714	15	0,01	1854	0		1968	0	
9	106525	15	0,01	1300	1		1347	0	
10	34394	8	0,02	506	0		340	0	
11	16803	3	0,02	523	0		216	0	
12	78642	12	0,02	838	1		749	0	
13	74417	11	0,01	1130	0		491	2	
14	23896	5	0,02	349	0		267	0	
15	5790	2		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>192</b>	<b>0,03</b>	<b>10196</b>	<b>4</b>	<b>0,04</b>	<b>7416</b>	<b>6</b>	<b>0,08</b>

\*Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.4 LCHAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	5		1411	0		576	0	
3	14804	0		273	0		141	0	
5	50300	0		351	0		478	0	
6	12497	1		346	0		161	0	
7	40654	1		1143	0		642	1	
8	165714	0		1854	0		1968	0	
9	106525	4		1300	0		1347	0	
10	34394	0		506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	4		838	0		749	0	
13	74417	1		1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>16</b>	<b>0,002</b>	<b>10196</b>	<b>0</b>		<b>7416</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>

\*Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.5 VLCAD-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	27	0,06	1411	0		576	1	
3	14804	5	0,03	273	0		141	1	
5	50300	5	0,01	351	0		478	4	
6	12497	3	0,02	346	0		161	0	
7	40654	40	0,10	1143	0		642	0	
8	165714	4		1854	0		1968	0	
9	106525	56	0,05	1300	0		1347	0	
10	34394	3	0,01	506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	7	0,01	838	0		749	0	
13*	74417	11	0,01	1130	0		491	0	
14	23896	6	0,03	349	0		267	0	
15	5790	4	0,07	172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>171</b>	<b>0,03</b>	<b>10196</b>	<b>0</b>		<b>7416</b>	<b>6</b>	<b>0,08</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.6 CPTI-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	1		1411	0		576	0	
3	14804	0		273	0		141	0	
5	50300	0		351	0		478	1	
6	12497	0		346	0		161	0	
7	40654	0		1143	0		642	0	
8	165714	1		1854	0		1968	0	
9	106525	1		1300	0		1347	0	
10	34394	1		506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	0		838	0		749	0	
13	74417	0		1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>4</b>	<b>0,0006</b>	<b>10196</b>	<b>0</b>		<b>7416</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.7 CPTII-Mangel

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate
1	47214	2		1411	0		576	0	
3	14804	0		273	0		141	0	
5	50300	1		351	0		478	0	
6	12497	3		346	0		161	0	
7	40654	0		1143	0		642	0	
8	165714	0		1854	0		1968	0	
9	106525	5		1300	0		1347	0	
10	34394	0		506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	1		838	0		749	0	
13*	74417	1		1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>13</b>	<b>0,002</b>	<b>10196</b>	<b>0</b>		<b>7416</b>	<b>0</b>	

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.8 Für den CACT- Mangel wurde kein Recall gemeldet.

### 3.2.5.9 Glutaracidurie Typ I

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening < 36h			Erstscreening < 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	13	0,03	1411	2		576	1	
3	14804	6	0,04	273	0		141	0	
5	50300	77	0,15	351	1		478	6	
6	12497	4	0,03	346	0		161	0	
7	40654	23	0,06	1143	0		642	1	
8	165714	9	0,01	1854	0		1968	0	
9	106525	23	0,02	1300	0		1347	3	
10	34394	0		506	0		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	5	0,01	838	0		749	0	
13	74417	2		1130	0		491	0	
14	23896	0		349	0		267	0	
15	5790	0		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>162</b>	<b>0,02</b>	<b>10196</b>	<b>3</b>	<b>0,03</b>	<b>7416</b>	<b>11</b>	<b>0,15</b>

\* Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

### 3.2.5.10 Isovalerianacidämie

Labor	Erstscreening $\geq$ 36h			Erstscreening $<$ 36h			Erstscreening $<$ 32SSW		
	Erst-screening	Recall	Recall-rate	Erst-screening	Recall	Recall-rate*	Erst-screening	Recall	Recall-rate*
1	47214	20	0,04	1411	1		576	13	
3	14804	1		273	0		141	0	
5	50300	18	0,04	351	0		478	4	
6	12497	3	0,02	346	0		161	1	
7	40654	0		1143	0		642	0	
8	165714	1		1854	0		1968	0	
9	106525	2		1300	0		1347	0	
10	34394	2		506	2		340	0	
11	16803	0		523	0		216	0	
12	78642	1		838	0		749	1	
13	74417	7	0,01	1130	1		491	0	
14	23896	1		349	0		267	0	
15	5790	2		172	0		40	0	
<b>Gesamt</b>	<b>671650</b>	<b>58</b>	<b>0,01</b>	<b>10196</b>	<b>4</b>	<b>0,04</b>	<b>7416</b>	<b>19</b>	<b>0,26</b>

Recallraten werden wegen der kleinen Zahlen nur insgesamt angegeben.

## 4 Prozesszeiten

### 4.1 Alter bei Blutabnahme

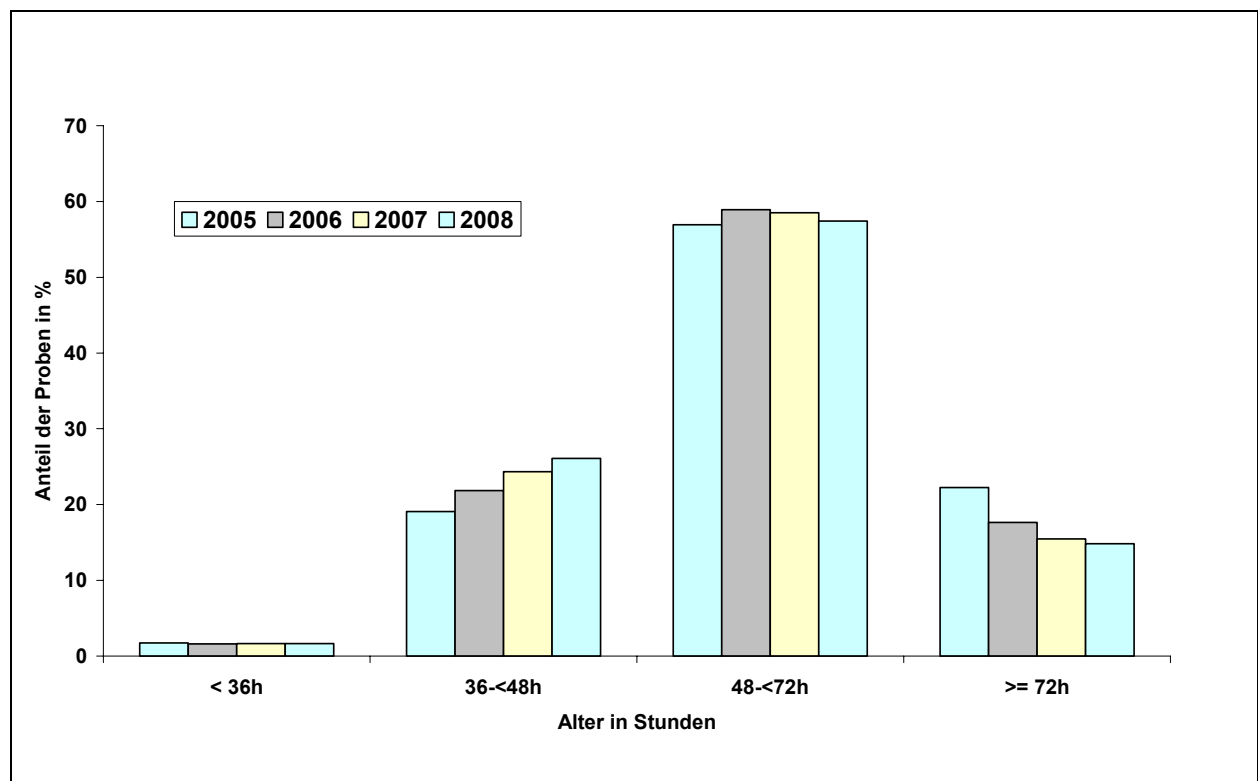
Laut Kinderrichtlinien (§8 Absatz 1) soll die Blutprobe zwischen der 36. und 72. Lebensstunde abgenommen werden. In 83,52% der Fälle mit Angaben zur Abnahmezeit erfolgte die Blutentnahme in diesem Zeitraum, in 14,84% (6,34-32,02%) erst nach der 72. Lebensstunde, in 1,65% (1,15-3,18%) vor der 36. Lebensstunde (s. Tab.4.1). Die Zahlen der Proben, von denen Zeiten bekannt sind, liegen bedingt durch fehlende Angaben bei einem Teil der Proben unter der Gesamtzahl der Erstscreeningproben (in Tabelle 4.1 ff gekennzeichnet mit <sup>a</sup>) und bedingt durch zusätzliche Berücksichtigung von Zweitkarten z.T. darüber (in Tabelle 4.1 ff gekennzeichnet mit <sup>b</sup>). Der Anteil der Blutproben, die nach 72 Lebensstunden abgenommen wurden, konnte von 22,25% im Jahr 2005 auf 14,84% im Jahr 2008 gesenkt werden (s. Abbildung 2). Dies bedeutet eine deutliche Verbesserung der Prozessqualität, da das Einhalten des optimalen Zeitfensters für die Effektivität des Screenings immens wichtig ist. Denn durch eine sehr frühe Diagnosestellung und Therapieeinleitung bei betroffenen Kindern können, unter Umständen lebensbedrohliche, Stoffwechsel- oder Elektrolytkrisen vermieden werden.

**Tab. 4.1: Alter bei Blutentnahme Erstscreening**

Labor	gesamt	<36h		36h-<48h		48h-<72h		≥72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%
1 <sup>a</sup>	49119	1474	3,00	7929	16,14	30233	61,55	9483	19,31
3	15218	322	2,12	1831	12,03	12100	79,50	965	6,34
5 <sup>a</sup>	51034	903	1,77	27474	53,83	19361	37,94	3296	6,46
6	13004	359	2,76	2706	20,81	8135	62,56	1804	13,87
7	42439	695	1,64	6960	16,40	21194	49,94	13590	32,02
8 <sup>a</sup>	154146	2197	1,43	54147	35,13	79423	51,52	18379	11,92
9 <sup>a</sup>	109069	1429	1,31	16063	14,73	68176	62,51	23401	21,46
10	35240	524	1,49	7674	21,78	22581	64,08	4461	12,66
11 <sup>a</sup>	17540	557	3,18	3507	19,99	11805	67,30	1671	9,53
12 <sup>a</sup>	78493	900	1,15	26277	33,48	42247	53,82	9069	11,55
13 <sup>a</sup>	74410	1130	1,52	10659	14,32	53131	71,40	9490	12,75
14 <sup>a</sup>	24250	369	1,52	8348	34,42	13057	53,84	2476	10,21
15 <sup>a</sup>	6000	175	2,92	1324	22,07	3167	52,78	1334	22,23
<b>Gesamt</b>	<b>669964</b>	<b>11034</b>	<b>1,65</b>	<b>174899</b>	<b>26,11</b>	<b>384612</b>	<b>57,41</b>	<b>99419</b>	<b>14,84</b>

<sup>a</sup> s. Text

**Abbildung 2: Vergleich: Alter bei Blutentnahme 2005 bis 2008**



## 4.2 Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang

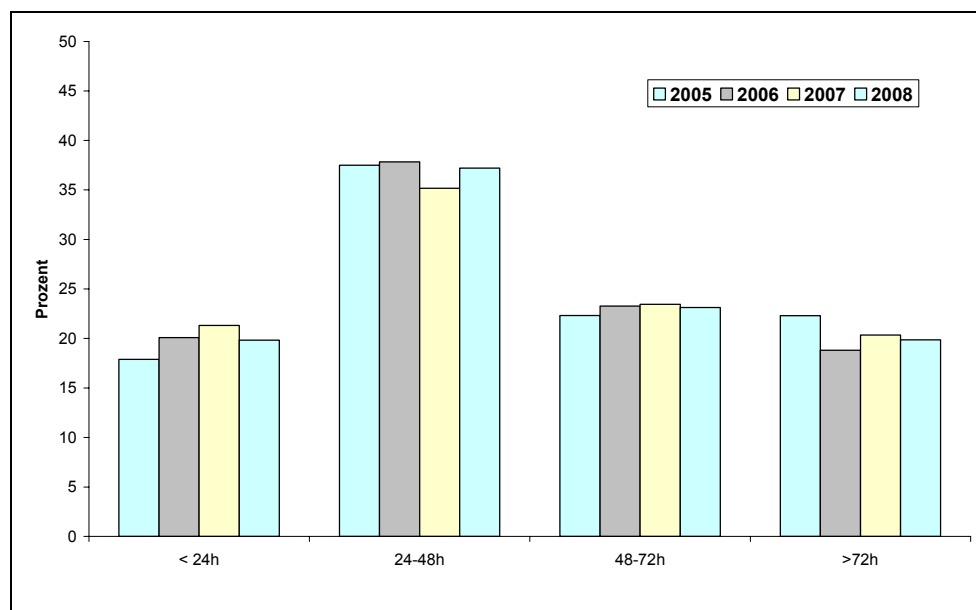
Die Zeitdauer zwischen Blutentnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes soll 72 Stunden nicht überschreiten (§6 Absatz 3). In 19,86% (3,06-35,18%) der Fälle mit Angaben zu den Versandzeiten ging die Probe jedoch erst nach einem Zeitraum von mehr als 72 Stunden nach der Blutentnahme im Labor ein, in weiteren 23,13% (9,28-29,27%) der Fälle in dem Zeitraum zwischen 48 und 72 Stunden. Es muss versucht werden gemeinsam mit den Einsendern eine kürzere Zeitspanne für den Probenversand insbesondere auch am Wochenende zu erreichen. (Tab. 4.2, Abbildung 3)

**Tabelle 4.2: Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang**

Labor	gesamt	≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%
1 <sup>a</sup>	49083	13027	26,54	19286	39,29	9707	19,78	7063	14,39
3 <sup>b</sup>	15220	2679	17,60	6994	45,95	3515	23,09	2032	13,35
5 <sup>a</sup>	51025	3921	7,68	24180	47,39	14935	29,27	7989	15,66
6	13004	1887	14,51	5562	42,77	3132	24,08	2423	18,63
7	42439	9245	21,78	13631	32,12	8697	20,49	10866	25,60
8 <sup>a</sup>	157813	20792	13,18	58316	36,95	41405	26,24	37300	23,64
9 <sup>a</sup>	109130	8903	8,16	36166	33,14	28948	26,53	35113	32,18
10	35240	4362	12,38	13194	37,44	9734	27,62	7950	22,56
11 <sup>a</sup>	17540	2878	16,41	8102	46,19	4370	24,91	2190	12,49
12 <sup>a</sup>	79439	28785	36,24	28238	35,55	14255	17,94	8161	10,27
13 <sup>a</sup>	74410	21465	28,85	29200	39,24	13683	18,39	10062	13,52
14 <sup>a</sup>	24504	15433	62,98	6047	24,68	2274	9,28	750	3,06
15 <sup>a</sup>	6000	350	5,83	2115	35,25	1424	23,73	2111	35,18
<b>Gesamt</b>	<b>674847</b>	<b>133727</b>	<b>19,82</b>	<b>251031</b>	<b>37,20</b>	<b>156079</b>	<b>23,13</b>	<b>134010</b>	<b>19,86</b>

<sup>a</sup> und <sup>b</sup> s. Text S. 28

**Abbildung 3: Zeitspanne Blutentnahme bis Laboreingang: Vergleich 2005 bis 2008**



### 4.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang

Nach §14 Absatz 3 ist sicher zu stellen, dass am Tag des Probeneingangs die Laboruntersuchung durchgeführt wird und pathologische Befunde übermittelt werden. In der Regel erfolgt diese erste Befundübermittlung per Telefon oder Fax (Tab. 4.3). Diese Vorgabe kann für mehr als drei Viertel der Untersuchungen eingehalten werden. Auch in diesem Bereich konnte seit 2005 die Prozessqualität deutlich verbessert werden (Abbildung 4).

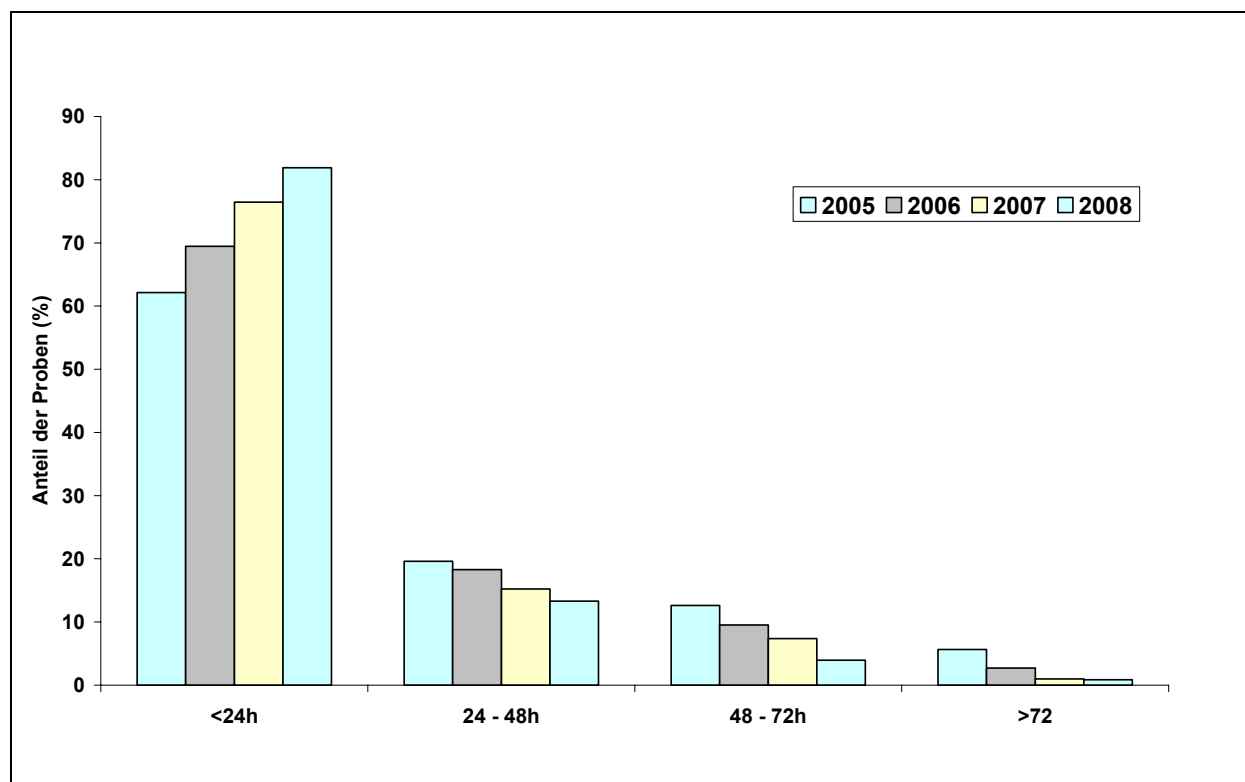
**Tabelle 4.3 Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundung**

Labor <sup>c</sup>	gesamt		≤24h		>24h-48h		>48h-72h		>72h	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	
1	49201	25072	50,96	16182	32,89	5330	10,83	2617	5,32	
3 <sup>b</sup>	15220	12592	82,73	2157	14,17	324	2,13	147	0,97	
5 <sup>b</sup>	51155	32143	62,83	14241	27,84	4660	9,11	111	0,22	
8	169535	163130	96,22	5273	3,11	397	0,57	11	0,03	
9	109172	104291	95,53	3852	3,53	732	0,67	297	0,27	
10	35240	30835	87,50	4193	11,90	201	0,57	11	0,03	
11 <sup>a</sup>	17539	11849	67,56	5373	30,63	312	1,78	5	0,03	
12	80229	61050	76,09	12769	15,92	6160	7,68	250	0,31	
13 <sup>a</sup>	74410	55513	74,60	12800	17,20	5386	7,24	711	0,96	
14	24512	15696	64,03	6903	28,16	1498	6,11	415	1,69	
15 <sup>a</sup>	5959	5459	91,61	364	6,11	55	0,92	81	1,36	
<b>Gesamt</b>	<b>632172</b>	<b>517630</b>	<b>81,88</b>	<b>84107</b>	<b>13,3</b>	<b>25055</b>	<b>3,96</b>	<b>5380</b>	<b>0,85</b>	

<sup>a</sup> und <sup>b</sup> s. Text S.28

<sup>c</sup> aufgeführt sind nur Laboratorien von denen Angaben vorliegen

**Abbildung 4: Zeitdauer vom Probeneingang bis zur Befundung: Vergleich 2005 bis 2008**



## 5 Screeningzeitpunkt bei den bestätigten Fällen

### 5.1 Erstscreening

Entscheidend für den Erfolg des Screenings sind die Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und die Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Konfirmationsdiagnostik durchgeführt sowie die therapeutischen Maßnahmen eingeleitet werden. Der optimale Abnahmezeitraum ist die 36. bis 72. Lebensstunde. Die Blutprobe soll, außer bei Frühentlassung, nicht vor der 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde entnommen werden.

In Tabelle 5.1 wird für Kinder mit einer der Zielkrankheiten das Alter bei Erstscreening dargestellt. Die Altersangaben von mehr als 72 Stunden sind der besseren Übersichtlichkeit halber in Tagen angegeben, sie wurden aus den Lebensstunden errechnet. Knapp 10% der betroffenen Kinder waren bei der Blutentnahme für das Screening bereits älter als 72 Stunden.

**Tabelle 5.1 Zeitpunkt des Erstscreenings bei bestätigten Fällen**

Krankheit	36-72h	4-7d	>7d	<36h	<32SSW	≥36h, k:A. Zeitpunkt *	Keine Angaben**	Gesamt
<b>Hypothyreose</b>	148	18	1	6	10	1		<b>184</b>
<b>AGS</b>	36	1		4			2	<b>43</b>
<b>Biotinidase</b>	25	2				3	1	<b>31</b>
<b>klassische Galaktosämie</b>	5			1		1		<b>7</b>
<b>PKU/HPA</b>	120	9	1	4	2		4	<b>140</b>
<b>MSUD</b>	4			1				<b>5</b>
<b>MCAD</b>	47	7		3	1	1	2	<b>61</b>
<b>LCHAD</b>	1				1			<b>2</b>
<b>VLCAD</b>	5	2				2		<b>9</b>
<b>CPT I</b>		1						<b>1</b>
<b>GA I</b>	5	3	1					<b>9</b>
<b>IVA</b>	3							<b>3</b>
<b>Gesamt</b>	<b>399</b>	<b>43</b>	<b>3</b>	<b>19</b>	<b>14</b>	<b>8</b>	<b>9</b>	<b>495</b>

\*≥ 36h, k.A. bedeutet keine Wiederholungsuntersuchung wegen Frühabnahme oder Frühgeburt, aber genaues Alter bei Blutentnahme nicht angegeben.

\*\* keine Angaben: hier ist weder SSW noch Alter bei Blutentnahme bekannt



## 5.2 Gründe für eine Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen

Der Grund für ein Zweitscreening kann auch bei Kindern mit bestätigter Diagnose primär eine Frühabnahme vor dem Alter von 32 SSW oder vor der 36. Lebensstunde sein. In Tabelle 5.2. ist der Grund für die Wiederholungsuntersuchung aufgeschlüsselt.

**Tabelle 5.2 : Gründe für die Anforderung einer Wiederholungsuntersuchung bei den bestätigten Fällen**

Krankheit	Gründe für ein Zweitscreening				Gesamt
	Recall	< 36.h	<32SSW	k.A.	
<b>Hypothyreose</b>	168	6 <sup>a</sup>	10 <sup>b</sup>		<b>184</b>
<b>AGS</b>	37	4 <sup>c</sup>		2	<b>43</b>
<b>Biotinidase</b>	30			1	<b>31</b>
<b>klassische Galaktosämie</b>	6	1			<b>7</b>
<b>PKU/HPA</b>	130	4	2	4	<b>140</b>
<b>MSUD</b>	4	1			<b>5</b>
<b>MCAD</b>	55	3	1	2	<b>61</b>
<b>LCHAD</b>	1		1		<b>2</b>
<b>VLCAD</b>	9				<b>9</b>
<b>CPTI</b>	1				<b>1</b>
<b>GA I</b>	9				<b>9</b>
<b>IVA</b>	3				<b>3</b>
<b>Gesamt</b>	<b>453</b>	<b>19</b>	<b>13</b>	<b>9</b>	<b>495</b>

<sup>a</sup> bei einem Fall TSH Erstscreening <20 mU/l, Blutabnahme unter Kontrastmittelgabe.

<sup>b</sup> bei 6 Fällen TSH Erstscreening <20 mU/l, davon n=2 Katecholamingabe.

<sup>c</sup> bei einem Fall 17-OHP Erstscreening <6 µmol/l, pränatal therapiert

## 6 Angaben zur Konfirmation der pathologischen Endbefunde

Im folgenden Kapitel werden die diagnostischen Maßnahmen zur Konfirmation der Verdachtsdiagnose dargestellt, soweit sie den Laboratorien bekannt waren. Die Kenntnis der einzelnen Ergebnisse der Konfirmationsdiagnostik ist zur Qualitätssicherung im Labor wichtig, wird den Laboratorien aber von den die Diagnostik durchführenden Ärzten nicht immer mitgeteilt. So liegen für 2008 von 43 der 495 bestätigten Fälle keine detaillierten Angaben zur Konfirmationsdiagnostik vor, von weiteren 15 Kindern liegen so wenige Angaben vor, dass die Diagnose nicht als konfirmiert angesehen werden kann. Letztere sind in die folgenden Auswertungen nicht eingegangen.

### 6.1 Hypothyreose

Labor	bestätigte Fälle*	TSH	T3	fT3	T4	fT4	Sonographie	SD-Antikörper
1	14	14	1	5	5	13	12	9
3	2	2	1	1	1	2	2	2
5	11	11	k.A.	11	k.A.	11	11	8
6	5	5	k.A.	5	k.A.	5	4	4
7	3	1	k.A.	1	k.A.	1	1	1
8	43	41	0	32	1	38	35	28
9	37	36	21	15	22	34	8	3
10	6	6	k.A.	3	1	6	3	2
11	5	5	2	4	3	5	3	3
12	29	28	3	24	3	25	21	10
13	21	12	1	9	1	8	k.A.	1
14	6	5	1	3	k.A.	6	4	1
15	2	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>184</b>	<b>166</b>	<b>30</b>	<b>113</b>	<b>37</b>	<b>154</b>	<b>104</b>	<b>72</b>

\*davon n=15 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 6.2 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Labor	bestätigte Fälle*	17-OHP (Serum)	Serumsterioide	Urinsteroide	Molekulargenetik
1	2	2	2	k.A.	2
3	1	1	1	k.A.	1
5	4	2	2	4	1
8	13	10	13	2	9
9	7	7	4	k.A.	k.A.
10	3	3	1	1	2
11	2	2	2	k.A.	2
12	8	5	2	1	8
13	2	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
14	1	1	1	k.A.	1
<b>Gesamt</b>	<b>43</b>	<b>33</b>	<b>28</b>	<b>8</b>	<b>26</b>

\*davon n=2 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 6.3 Biotinidasemangel

Labor	bestätigte Fälle*	Serum Biotinidase	Molekulargenetik
1	1	1	k.A.
5	1	k.A.	k.A.
7	1	1	1
8	23	22	0
9	1	1	k.A.
10	2	2	k.A.
12	2	2	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>31</b>	<b>29</b>	<b>1</b>

\*davon n=2 Fälle ohne ausreichende Konfirmation

### 6.4 Galaktosämie

#### klassisch

Labor	bestätigte Fälle	GALT in Erythrozyten	Molekulargenetik
5	1	1	1
7	2	k.A.	2
8	2	2	2
10	1	k.A.	1
14	1	1	1
<b>Gesamt</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>7</b>

#### Galaktosämie inkl. Varianten

Labor	bestätigte Fälle*	GALT in Erythrozyten	Molekulargenetik
1	14	13	10
3	2	k.A.	2
5	1	1	1
7	6	3	5
8	10	9	3
10	7	6	5
12	3	3	1
13	2	k.A.	2
14	8	8	1
<b>Gesamt</b>	<b>53</b>	<b>43</b>	<b>30</b>

\*davon n=1 Fall ohne ausreichende Konfirmation

## 6.5 PKU / HPA

Labor	bestätigte Fälle*	Phe (Serum)	Phe/Tyr	BH4-Test	BH4 sensitiv	Molekulargenetik	Pterine im Urin	DHPR im Trockenblut
1	8	8	2	5	1	8	8	8
3	9	8	8	7	2	1	4	4
5	11	5	5	6	k.A.	k.A.	5	k.A.
6	5	3	k.A.	5	4	k.A.	3	3
7	7	5	6	5	3	k.A.	7	7
8	36	29	18	26	6	9	21	21
9	22	9	18	6	k.A.	1	13	14
10	3	2	2	2	k.A.	2	3	3
11	6	3	6	3	1	k.A.	3	3
12	16	15	6	15	4	5	15	15
13	13	1	1	1	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
14	3	3	1	3	1	1	3	3
15	1	k.A.	1	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>140</b>	<b>91</b>	<b>74</b>	<b>84</b>	<b>22</b>	<b>27</b>	<b>85</b>	<b>81</b>

\*davon n=17 ohne ausreichende Konfirmation

## 6.6 MSUD

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
1	2	2	2	k.A.	k.A.
9	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
12	1	1	1	k.A.	k.A.
13	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>k.A.</b>	<b>k.A.</b>

## 6.7 MCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle*	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
1	3	k.A.	3	k.A.	3
3	1	1	k.A.	k.A.	k.A.
5	8	k.A.	2	k.A.	8
6	1	1	1	k.A.	1
7	2	1	2	k.A.	2
8	14	6	5	1	8
9	7	7	6	k.A.	4
10	2	k.A.	1	k.A.	2
11	3	3	3	k.A.	3
12	8	7	3	2	8
13	10	2	k.A.	3	5
14	2	2	k.A.	k.A.	2
<b>Gesamt</b>	<b>61</b>	<b>30</b>	<b>26</b>	<b>6</b>	<b>46</b>

\*davon n=7 ohne ausreichende Konfirmation

### 6.8 LCHAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
7	1	k.A.	k.A.	k.A.	1
9	1	1	1	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>k.A.</b>	<b>1</b>

### 6.9 VLCAD-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
1	2	k.A.	2	2	2
8	3	0	2	3	1
9	1	1	1	1	1
10	1	1	1	1	1
12	1	k.A.	k.A.	1	1
14	1	k.A.	k.A.	1	1
<b>Gesamt</b>	<b>9</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>9</b>	<b>7</b>

### 6.10 CPT I-Mangel

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	Enzymaktivität	Molekulargenetik
8	1	1	0	1

### 6.11 Glutaracidurie Typ I

Labor	bestätigte Fälle	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
7	1	1	1	k.A.	1
8	8	8	8	2	7
<b>Gesamt</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>2</b>	<b>8</b>

### 6.12 Isovalerianacidämie

Labor	bestätigte Fälle*	Konfirmation Serum	organische Säuren im Urin	Enzymaktivität	Molekulargenetik
9	1	1	1	k.A.	k.A.
13	2	1	k.A.	k.A.	k.A.
<b>Gesamt</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>k.A.</b>	<b>k.A.</b>

\*davon n=1 ohne ausreichende Konfirmation

## 7 Labororganisation

### 7.1 Erfassung der Vollständigkeit

Labor	Abgleich mit Geburtenbuch	Namentlicher Abgleich mit dem Geburtenregister
1	Ja	
3	Ja	
5	Ja	
6	Ja	
7		
8	Ja	
9	Ja	
10	Ja	
11	Ja	
12		Ja
13		
14		Ja
15	Ja	
<b>Gesamt</b>	<b>6</b>	<b>2</b>

### 7.2 Tracking

Tracking bedeutet, dass vom Labor bzw. regionalen Screeningzentrum kontroll- und wiederholungsbedürftige Untersuchungen bis zur endgültigen Abklärung aktiv angefordert werden. In folgenden Situationen wird dies durchgeführt:

Labor	auffälliges Erst- screening	Erst- screening < 36.Std.	Erst- screening < 32 SSW	Leer- karten	schlechte Proben- qualität	Kon- firmation	Therapie
1	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
3	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
5	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
6	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
7	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
8	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
9	Ja	Ja			Ja	Ja	
10	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
11	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
12	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
13	Ja	Ja	Ja		Ja	Ja	Ja
14	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja	Ja
15	Ja	Ja	Ja		Ja	Ja	Ja

## 8 Im Screening verwendete Methoden und Cutoffs

### 8.1 Verwendetes Filterpapier

Labor	Filterpapier
1	WS 903
3	WS 903
5	S&S 920
6	WS 903
7	WS 2992
8	WS 903
9	WS 903
10	WS 903
11	WS 903
12	Macherey und Nagel
13	Macherey und Nagel
14	WS 903
15	WS 903

### 8.2 Hypothyreose

Labor	Parameter	Cutoff [mU/l]	Methode
1	TSH	15	AutoDELFIA
3	TSH	15	AutoDELFIA
5	TSH	k.A.	AutoDELFIA
6	TSH	15	DELFIA
7	TSH	15 nmol/l	AutoDELFIA
8	TSH	> 15	DELFIA
9	TSH	15	AutoDELFIA
10	TSH	15	AutoDELFIA
11	TSH	15	DELFIA
12	TSH	>20	AutoDELFIA
13	TSH	>20	AutoDELFIA
14	TSH	> 20	AutoDELFIA
15	TSH	> 20	AutoDELFIA

### 8.3 Biotinidasemangel

Labor	Parameter	Cutoff	Methode
1	Biotinidase	30% Plattenmittel	Colorimetrie qualitativ
3	Biotinidase	30 % Tagesmittel	Colorimetrie qualitativ
5	Biotinidase	k.A.	k.A.
6	Biotinidase	70 U	Flurometrie (PE)
7	Biotinidase	2,7 U/g Hb	Colorimetrie quantitativ
8	Biotinidase	< 30% Tagesmittel	Colorimetrie quantitativ
9	Biotinidase	0,2	Colorimetrie qualitativ
10	Biotinidase	< 30%	Colorimetrie qualitativ
11	Biotinidase	k.A.	Colorimetrie qualitativ
12	Biotinidase	< 30%	Fluorometrie quantitativ
13	Biotinidase	< 30%	Fluorometrie quantitativ
14	Biotinidase	< 30 %	Colorimetrie quantitativ
15	Biotinidase	< 30 %	Colorimetrie quantitativ

### 8.4 Galaktosämie

Labor	Parameter	Cutoff	Methode
1	GALT	3,5 U/gHb	Fluorometrie(PE)
	Galaktose	15 mg/dl	BIORAD Quantase
3	GALT	2,3 Ug/Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	15 mg/dl	
5	GALT	k.A.	k.A.
	Galaktose		
6	GALT	3,5 U/g Hb	Fluorometrie (PE)
7	GALT	3,5 U/g Hb	Fluorometrie quantitativ
8	GALT	<20 % Tagesmittel	Fluorometrie quantitativ
	Galaktose	>30mg/dl	Colorimetrie quatitativ
9	GALT	<2,3 U/gHb	BIORAD Quantase
	Galaktose*	20 mg/dl	BIORAD Quantase
10	GALT	2,3 U/gHb	BIORAD Quantase
	Galaktose	1111 µmol/l	BIORAD Quantase
11	GALT	3,5 U/gHb	Fluorometrie quantitativ
12	GALT	< 30%	Fluoro. quant.(non-kit)
	Galaktose	15 mg/dl	Colorimetrie non Kit
13	GALT	< 30%	Fluoro. quant.(non-kit)
	Galaktose	15 mg/dl	Colorimetrie non Kit
14	GALT	<2,3 U/g Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	>15 mg/dl	BIORAD Quantase
15	GALT	<2,3 U/g Hb	BIORAD Quantase
	Galaktose	>15 mg/dl	BIORAD Quantase

\* Galaktose als Second Tier



## 8.5 MS/MS

<b>Labor</b>	<b>Methode</b>
1	derivatisiert Chromsystems
3	nicht derivat. non Kit
5	nicht derivat. non Kit
6	nicht derivat. PE Kit
7	derivatisiert PE Kit
8	derivatisiert non Kit
9	derivatisiert non Kit
10	derivatisiert non Kit
11	nicht derivat. non Kit
12	derivatisiert non Kit
13	derivatisiert non Kit
14	derivatisiert non Kit
15	derivatisiert non Kit

## 8.6 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

### Reifgeborene

Labor	Parameter	Methode	abhängig von LT	abhängig von SSW	abhängig von GG	Formel	Konstanter Wert
1	17 OHP	AutoDELFIA	ja			$\ln(\text{OHP})=2,90798-0,40653\ln(\text{LT})$	
3	17 OHP	AutoDELFIA	ja			$\ln(\text{OHP}) = 1,868 - 0,374(\ln \text{LT})$	
5	17 OHP	AutoDELFIA		ja		Messwert aus B015112	
6	17 OHP	DELFIA		ja			40
7	17 OHP	AutoDELFIA					30
8*	17 OHP	DELFIA	ja				
9	17 OHP	AutoDELFIA		ja			30
10	17 OHP	AutoDELFIA	ja				
11	17 OHP	DELFIA	ja				
12	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
13	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
14	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
15	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		

\*Labor 8: Bei erhöhtem Delfia 17OHP TMS Steroidprofil mit 17OHP, 21-Desoxycortisol, 11-Desoxycortisol, Cortisol und Androstendion.

## Frühgeborene

Labor	Parameter	Methode	abhängig von LT	abhängig von SSW	abhängig von GG	Formel	Konstanter Wert
1	17 OHP	AutoDELFIA	ja	ja		$\ln(\text{OHP})=3,470-0,121\ln(\text{tage})$	
3	17 OHP	AutoDELFIA	ja	ja		$\ln(\text{OHP}) = -118,7 + 75,164(\ln(\text{korr GA})) - 11,564(\ln(\text{korr GA}))^2$	
5	17 OHP	AutoDELFIA		ja		vor Entlassung, d.h. 36-38.Analog-SSW	
6	17 OHP	DELFIA		ja			
7	17 OHP	AutoDELFIA			ja		
8*	17 OHP	DELFIA	ja	ja	ja		
9	17 OHP	AutoDELFIA		ja			
10	17 OHP	AutoDELFIA	ja	ja			
11	17 OHP	DELFIA	ja	ja			
12	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
13	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
14	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		
15	17 OHP	AutoDELFIA	ja		ja		

\*Labor 8: Bei erhöhtem Delfia 17OHP TMS Steroidprofil mit 17OHP, 21-Desoxycortisol, 11-Desoxycortisol, Cortisol und Androstendion.

## 8.7 Parameter im MS/MS

Es werden Leitparameter (LW) und Nebenparameter (NW) aufgelistet. Wurde der Cut off für die Leitparameter von den Laboratorien angegeben, ist dieser aufgeführt. Labor 12 steht für Labor 12 und 13 (ein Labor) und Labor 14 Labor 14 und 15 (ein Labor).

Anmerkungen bei folgenden Laboren zu der Parameterbestimmung im MS/MS

Labor	Anmerkung
3	halbjährliche Aktualisierung des Cutoffs abhängig von Kitcharge und Gerätestatus auf der Basis aller Befunde > 32. SSW und > 36 Stunden
6	Sämtliche Cutoffs werden aus Perzentilen berechnet und sind deshalb dynamisch

### 8.7.1 PKU

Parameter /Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
Phe	112	120	120	148	139	150	123	150	126	120	129
Tyr								NW		NW	
Phe/Tyr	NW	NW	NW	NW	2,5	2,5	1,88	NW	2,0	2,0	NW

### 8.7.2 MSUD

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
Ala								NW		LW	
Val	NW	NW	NW	NW	280	NW	NW	NW	185	LW	NW
Leu/Ile	294	320	$z \geq 3,5^*$	397	300	400	299	314	289	LW	350
Fischer-Q	NW	2,75		NW					3,3	LW	LW
Leu/Ile:Phe	NW		$z \geq 3,5^*$			10		NW		LW	NW
Val/Phe			NW					NW		LW	NW
Leulle/Ala	NW	NW	$z \geq 3,5^*$	NW			NW	NW	NW	LW	

\* $z \geq 3,5$  bedeutet: Messwert  $\geq$  Mittelwert + z-mal SD

### 8.7.3 MCAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C6	NW	NW	NW	NW	0,18	NW	NW	NW	NW	LW	NW
C8	0,18	0,25	$z \geq 3,5^*$	0,28	0,4	0,3	0,28	0,3	0,24	LW	0,34
C8/C10	NW	3,9	NW	NW		5,0	NW	NW	2,0	LW	NW
C8/C12	NW		NW	NW			NW		NW	LW	
C8/C16					NW			NW		LW	
C10	NW	NW	NW	NW		NW	NW	NW	NW	LW	NW
C10:1	NW	NW	NW	NW	0,15	NW	NW	NW	0,11	LW	NW
C8/C2	NW			NW		0,02	NW				NW
C8/C6			NW				NW			LW	

\* $z \geq 3,5$  bedeutet: Messwert  $\geq$  Mittelwert + 3,5

### 8.7.4 LCHAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3 <sup>a</sup>	5 <sup>b</sup>	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C14:1			NW	NW		NW		NW	NW	NW	
C14OH			NW	0,043			NW	NW	NW	LW	
C16OH	0,069	0,07	$z \geq 3,5$	0,069	0,11	0,1	0,1	0,15	0,048	LW	0,60
C16:1OH			NW	NW			NW	NW		LW	NW
C18OH	0,027	NW		0,044	0,1	NW	0,07	NW	0,031	LW	NW
C18:1OH	0,033	NW	$z \geq 3,5$	0,06	0,1	0,1	0,11	NW	0,042	LW	NW
C18:2OH						NW		NW			NW
C16OH/C16	NW	0,02	NW					NW	0,018		

a Ratio C16OH/C16 bei Blutabnahmen > 7 d; b Recall, wenn auch C16:1OH/C16OH <1

### 8.7.5 VLCAD-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C12			NW							LW	
C14	NW	NW	NW	NW	0,65	NW	NW	NW	0,459	LW	NW
C14:1	0,34	0,35	$z \geq 3,5$	0,272	0,4	0,3	0,43	0,36	0,32	LW	0,25
C16:1							NW	NW			
C14:2	NW	NW		NW	NW	NW			0,048	LW	NW
C14:1/C16	NW	0,10	NW	NW					0,125		LW
C14/C4								NW			NW
C14:1/C4			NW				NW	NW		LW	NW
C14:1/C12			NW								
C14:1/C12:1			NW			NW					

### 8.7.6 CPT I-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0	NW	5,5	NW	58,1	70	80	65,49	50	NW	NW	NW
C8											
C16	0,87	NW	NW	8,56	<0,6		LW	0,56	0,69	LW	<1
C18	0,23	NW	NW	2,09	<0,3		LW	0,21	0,2	LW	NW
C18:1	0,30			3,53				NW	0,315	LW	
C16/C2											
(C16+C18:1)/C2				NW							
C0/(C16+C18)	NW	1,3	$\geq 70$	NW		40	LW		19,3	LW	NW

### 8.7.7 CPT II-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
AC ges								NW			
C0	NW	NW		5,0	<10			NW	5,1	NW	NW
C16	5,55	9,43	NW	8,56	8,0	8	7,65	8,83	7,5	LW	>6
C16:1					0,6		0,67	NW		LW	NW
C18	1,45			2,09	2,6		2,34	3,65	1,94	LW	>2,5
C18:1	2,22	3,52	NW	3,53	3,5	3,4	1,92	NW	3,27	LW	NW
(C16+C18:1)/C2	NW	NW	z ≥ 3,5			0,3	NW	20,3	NW		
C18:2								NW		LW	
C16/C2			NW								
C0/(C16+C18)			NW	NW			NW	NW			

### 8.7.8 CACT-Mangel

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
AC ges								NW			
C0	NW	NW		NW	<10			NW	5,1	LW	NW
C0/AC ges								0,46			
C16	5,55	9,43	NW	5,6	8,0	8,0	6,85	8,83	7,5	LW	
C16:1								NW		LW	NW
C18	1,45			2,09	2,6	3,4	2,34	2,65	1,94	LW	NW
C18:1	2,22	3,52	NW	3,53	3,5	0,3		3,9	3,27	LW	NW
(C16+C18:1)/C2	NW	NW	z ≥ 3,5					NW	NW		
C18:2										LW	
C0/AC ges								NW			
C16/C2			z ≥ 3,5								
C0/(C16+C18)			NW	NW			NW	NW			
C0/(C16+C18:1)							NW	NW			

### 8.7.9 Glutaracidurie Typ I

Parameter / Cut off	1	3	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C5DC (Glut)	0,26	0,5	$z \geq 0,13$	0,644	0,33	0,20	0,17	0,25	0,45	LW	<0,15
C5DC/C0	NW		NW	NW		NW					
C5DC/C2										LW	
C5DC/C4				NW				NW		LW	
C5DC/C8		NW		NW	5,9		NW	NW			NW
C5DC/C12	NW	NW							NW	LW	
C5DC/C16	NW		NW	NW			NW	NW	NW	LW	NW
C5DC/(C8+C10)			NW								

### 8.7.10 Isovalerianacidämie

Parameter / Cut off	1	3*	5	6	7	8	9	10	11	12	14
C0								NW			
C5	0,36	0,5	$z \geq 3,5$	0,6	1	0,5	0,63	0,6	0,57	LW	0,6
C5/C2			NW	NW		0,02	NW				
C5/C3								NW			NW
C5/C8	NW	NW	NW	NW	NW			NW	NW	LW	
C5/C4	NW	NW	NW	NW				NW	NW	LW	

\* Berücksichtigung von C0



## Literatur

---

1) Beschluss über eine Änderung der Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings vom 21. Dezember 2004; Dt. Ärzteblatt 2005, 102: A1158-63

2 ) Statistisches Jahrbuch 2008 Herausgeber: Statistisches Bundesamt, Wiesbaden  
[www.destatis.de](http://www.destatis.de)

3 ) Nennstiel-Ratzel U, Liebl B, Zapf A. Modellprojekt zur Neuordnung des Neugeborenen-Screening in Bayern. Gesundheitswesen 2003 Mar;65 Suppl 1:S31-5.