

Universitätsklinikum A.ö.R., IKCP, Neugeborenen-Screening, Haus 39, Leipziger Str. 44,
39120 Magdeburg

Entbindungsklinik
Kinderarzt/ärztin
Hebamme/Entbindungspfleger



Institut für Klinische Chemie
und Pathobiochemie
Labormedizin

Ihre Zeichen, Ihre Nachricht vom:
00.00.0000

Unsere Zeichen:
xxx

Datum:
25.07.2019

Prof. Dr. med. Berend Isermann
Direktor

**Betreff: Neue Zielkrankheit im Neugeborenen-Screening (Änderungen
in den Kinder-Richtlinien)**



Sehr geehrte Damen und Herren,

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg

mit dem Inkrafttreten der überarbeiteten Richtlinie des Gemeinsamen
Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern
(Kinder-Richtlinie) wird eine neue Zielkrankheit – **schwere kombinierte
Immundefekte (SCID)** - innerhalb des Erweiterten Neugeborenen-Screenings
ab August 2019 deutschlandweit eingeführt.

Telefon: +49 391 67-13900
Telefax: +49 391 67-13902

Folgende wichtige Änderungen sind in der Richtlinie vorgenommen worden
<https://www.g-ba.de/beschluesse/3586/>:

ikcp@med.ovgu.de
www.ikc.ovgu.de

1. Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) kommt als 14. Zielkrankheit hinzu (§ 17). Die Analyse erfolgt mittels quantitativer oder semi-quantitativer Polymerase Chain Reaction (PCR).
 - *Auf dem Screening Befund wird die Anzahl TREC Kopien stehen (T-Zell-Rezeptor-Exzisionskreise)*
2. Schwere kombinierte Immundefekte beschreibt eine Gruppe genetischer Erkrankungen mit völligem Fehlen einer Immunabwehr. Bereits im Säuglingsalter zeigt sich eine hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Bei Verdacht auf eine SCID-Erkrankung müssen strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen getroffen werden. Therapieoptionen: Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelte Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit 1/32.500 Neugeborene). (Anlage 3 Kinder-Richtlinie)
 - *Die Störung der Immunfunktionen resultiert aus einer Hemmung der Entwicklung von für die Abwehr von Infektionen erforderlichen T-Lymphozyten (T-Zellen).*

Bereich Pathobiochemie

Leiter: Prof. Dr. med. Dr. rer. nat.
Andreas Gardemann
Telefon: +49 391 67-13640
Telefax: +49 391 67-13639

Bereich Forschung

Telefon: +49 391 67-13921

Lipidsprechstunde

Mittwoch: 8.00 - 10.30 Uhr
Donnerstag: 8.00 - 12.00 Uhr
13.00 - 15.00 Uhr
Telefon: +49 391 67-13901

Neugeborenen-Screening

Telefon: +49 391 67-13959
Telefax: +49 391 67- 290361
Postfach : 140274, 39043 Magdeburg
ng-screening@med.ovgu.de
www.stwz.ovgu.de



3. In § 22 wird das Wort „spezialisierten immunologischen Einrichtungen“ eingefügt.

- *Das heißt, im Falle eines auffälligen Befundes (TREC Kopien unterhalb der normalen Grenze) muss der Patient in einer CID-Klinik oder einem CID-Zentrum zur weiteren Abklärung eines angeborenen Immundefektes vorgestellt werden. Infos, Telefonhotline und Liste der spezialisierten Zentren unter: <http://www.kinderimmunologie.de/Neugeborenen-Screening>*

Die neue Zielkrankheit SCID ist Teil des Erweiterten Neugeborenen-Screenings. Dadurch ändert sich für Sie als Einsender der Trockenblutprobe wenig:

Wichtig für Sie:

- Eine Blutabnahme für alle Screening-Zielkrankheiten (36 – 72. Lebensstunden):
 - **Voraussetzung ist eine sehr gute und ausreichend betroffene Screening-Karte**
 - **Kein EDTA, kein Heparin, keine beschichteten Kapillaren** verwenden
 - Empfehlung: Verwendung von **Lanzetten mit Schneideklingen**, sie liefern einen optimalen Blutfluss (z.B. Safety-Lancet Neonatal Blade oder Safty-Heel Neugeborene von Sarstedt, BD QuikHeel™ Sicherheitsinzisionslanzette)
 - Desinfektion der Ferse mit 70-80% Alkohol und vor Punktion sorgfältig trocknen lassen. Keine Händedesinfektionsmittel o.ä. verwenden, da diese die Analyse stören.
 - Alle 4 Kreise vollständig durchtränken
 - Blut nicht mehrfach auf dieselbe Stelle auftragen
- Die Eltern des Neugeborenen müssen über Art und Umfang der Screening-Zielkrankheiten aufgeklärt werden. Zur Unterstützung der Aufklärung der Eltern gibt es einen neuen Elterninformations-Flyer.
- Für den Fall der Ablehnung gibt es ein Feld auf der Vorderseite der Screening-Karte, SCID ist Teil des Erweiterten Neugeborenen-Screenings und kann nicht selektiv abgelehnt werden.

Keine Einwilligung für:

- Neugeborenen-Screening
- Mukoviszidosescreening

Aktuelle Informationen und Dokumente erhalten sie jederzeit auf unsere Homepage: www.stwz.ovgu.de und bei unserer jährlich stattfindenden Weiterbildung – Januar 2020.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Sabine Rönicke