

Eltern-Kind-Vorsorge neu

Teil IX: Empfehlungen aus
evidenzbasierten Leitlinien für
Screenings von Schwangeren
und Kindern (0–6 Jahre)

Endbericht



Ludwig Boltzmann Institut
Health Technology Assessment

LBI-HTA Projektbericht Nr.: 062

ISSN: 1992-0488

ISSN-online: 1992-0496

Eltern-Kind-Vorsorge neu

Teil IX: Empfehlungen aus
evidenzbasierten Leitlinien für
Screenings von Schwangeren
und Kindern (0–6 Jahre)

Endbericht



Ludwig Boltzmann Institut
Health Technology Assessment

Wien, März 2013

Projektteam

Projektleitung: Dr.ⁱⁿ med. Brigitte Piso, MPH
Projektbearbeitung: Mag.^a rer. nat. Inanna Reinsperger (Kapitel zu Schwangerschaft/Wochenbett)
Mag. Dr. phil. Roman Winkler, MSc (Kapitel zu früher Kindheit)
Dr.ⁱⁿ med. Brigitte Piso, MPH

Projektbeteiligung

Systematische Literatursuche: Tarquin Mittermayr, BA
Handsuche: Johanna Dellinger, BA; Julia Bobek, MA
Externe Begutachtung:
Dr.ⁱⁿ rer. medic. Christine Loytved, MPH, freie Mitarbeiterin des Forschungsschwerpunkts Maternal Health, Fachgebiet Gesundheits- und Krankheitslehre & Psychosomatik, Universität Osnabrück, Deutschland
Prof. Dr. med. Hans-Michael Straßburg, stellv. Generalsekretär der Deutschen Akademie für Kinder- und Jugendmedizin, ehemals Kinderklinik der Universität Würzburg, Deutschland; bis 31.12.2012 Präsident der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin
Dr.ⁱⁿ med. Angela Kaminski-Hartenthaler, Department für Evidenzbasierte Medizin und Klinische Epidemiologie, Donau-Universität Krems
Interne Begutachtung: PD.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ phil. Claudia Wild

Korrespondenz: Inanna Reinsperger (inanna.reinsperger@hta.lbg.ac.at),
Roman Winkler (roman.winkler@hta.lbg.ac.at),
Brigitte Piso (brigitte.piso@hta.lbg.ac.at)

Dieser Bericht soll folgendermaßen zitiert werden/This report should be referenced as follows:

Reinsperger I., Winkler R., Piso B. Eltern-Kind-Vorsorge neu Teil IX: Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Screenings von Schwangeren und Kindern (0–6 Jahre). HTA-Projektbericht. 2013; Nr. 62. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment.

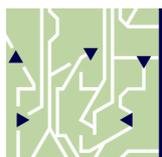
Interessenskonflikt

Alle beteiligten AutorInnen erklären, dass keine Interessenskonflikte im Sinne der Uniform Requirements of Manuscripts Statement of Medical Journal Editors (www.icmje.org) bestehen.

IMPRESSUM

Medieninhaber und Herausgeber:
Ludwig Boltzmann Gesellschaft GmbH
Nußdorferstr. 64, 6 Stock, A-1090 Wien
<http://www.lbg.ac.at/de/themen/impressum>

Für den Inhalt verantwortlich:



Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment (LBI-HTA)
Garnisongasse 7/20, A-1090 Wien
<http://hta.lbg.ac.at/>

Die LBI-HTA-Projektberichte erscheinen unregelmäßig und dienen der Veröffentlichung der Forschungsergebnisse des Ludwig Boltzmann Instituts für Health Technology Assessment.

Die Berichte erscheinen in geringer Auflage im Druck und werden über das Internetportal „<http://eprints.hta.lbg.ac.at>“ der Öffentlichkeit zur Verfügung gestellt:

LBI-HTA Projektbericht Nr.: 062

ISSN: 1992-0488

ISSN-online: 1992-0496

© 2013 LBI-HTA – Alle Rechte vorbehalten

Inhalt

Abkürzungsverzeichnis	10
Zusammenfassung	13
Executive Summary	15
1 Einleitung	17
1.1 Projekthintergrund	17
1.2 Fragestellung	17
1.3 Screening	17
1.3.1 Screening-Kriterien	18
1.3.2 Nutzen und Schaden von Screening/Kausalmodell der USPSTF	20
2 Methodologie	23
2.1 Literatursuche	23
2.2 Einschlusskriterien	24
2.3 Ausschlusskriterien	24
2.4 Auswahl der Guidelines	25
2.5 Extraktion und Darstellung der Screening-Empfehlungen	27
2.6 Qualitätssicherung	28
3 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für die Schwangerschaft	31
3.1 Allgemeine Empfehlungen der Leitlinien: Überwachung bei normaler Schwangerschaft/Schwangerschaftsdauer	31
3.1.1 Körperliche Erstuntersuchung/Anamnese	31
3.1.2 Bestimmung des Gestationsalters	36
3.1.3 Empfehlungen zum Ultraschall	36
3.2 Screening auf Schwangerschaft mit abortivem Ausgang	39
3.2.1 Extrauterin gravidität	39
3.3 Screening auf Ödeme, Proteinurie und Hypertonie während der Schwangerschaft, der Geburt und des Wochenbettes	40
3.3.1 Hypertensive Schwangerschaftserkrankungen	40
3.4 Screening auf Infektionen des Urogenitaltraktes in der Schwangerschaft	44
3.4.1 Asymptomatische Bakteriurie	44
3.4.2 Bakterielle Vaginose	47
3.4.3 Chlamydien-Infektion	50
3.4.4 Gonorrhoe	53
3.4.5 Herpes simplex	54
3.4.6 Streptokokken-Infektion	56
3.4.7 Syphilis	58
3.5 Screening auf andere infektiöse Krankheiten der Mutter, die Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett komplizieren	60
3.5.1 Hepatitis B	60
3.5.2 Hepatitis C	63
3.5.3 HIV	65
3.5.4 Parvovirus	67
3.5.5 Röteln	68
3.5.6 Toxoplasmose	70
3.5.7 Tuberkulose	73
3.5.8 Varizellen	75
3.5.9 Zytomegalie	77
3.6 Screening der Mutter bei sonstigen Zuständen, die vorwiegend mit der Schwangerschaft verbunden sind	80
3.6.1 Diabetes mellitus in der Schwangerschaft: Gestationsdiabetes	80

3.6.2	Schwangerschaftsanämie	85
3.6.3	Thrombosen/Thrombophilie	87
3.6.4	Blutgruppeninkompatibilität.....	89
3.6.5	Fetomaternale und neonatale Alloimmun-Thrombozytopenie.....	91
3.7	Screening auf sonstige Krankheiten der Mutter, die die Schwangerschaft komplizieren.....	93
3.7.1	Übergewicht/Adipositas	93
3.7.2	Hypothyreose der Schwangeren.....	95
3.8	Screening auf psychische Störungen.....	97
3.8.1	Mentale Gesundheit/Depression (prä- und postpartal)	97
3.9	Screening auf Verletzungen und andere Folgen äußerer Ursachen	103
3.9.1	Gewalt	103
3.10	Screening auf Schädigung des Feten und Neugeborenen durch Noxen, die transplazentar oder mit der Muttermilch übertragen werden.....	106
3.10.1	Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Nikotin	106
3.10.2	Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Alkohol	109
3.10.3	Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Drogen.....	111
3.11	Screening der Mutter im Hinblick auf den Feten und die Amnionhöhle sowie mögliche Entbindungskomplikationen.....	114
3.11.1	Mehrlingsschwangerschaft	114
3.11.2	Lageanomalien des Kindes.....	115
3.12	Screening auf Anomalie oder Schädigung des Feten	117
3.12.1	Fetale Anomalien/Aneuploidien	117
3.12.2	Trisomie 21.....	122
3.12.3	Neuralrohrdefekt.....	125
3.12.4	Fragiles-X-Syndrom.....	128
3.12.5	Hämoglobinopathien	130
3.12.6	Tay-Sachs-Syndrom	133
3.12.7	Zystische Fibrose.....	135
3.13	Screening auf Komplikationen beim Feten.....	137
3.13.1	Fetales Wachstum (Small-for-gestational age, Large-for-gestational-age)	137
3.13.2	Fetales Wohlbefinden (Fetal wellbeing)	139
3.14	Screening auf pathologische Zustände der Plazenta	142
3.14.1	Plazenta praevia/Vasa praevia	142
3.15	Screening auf Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung	145
3.15.1	Cervixinsuffizienz	145
3.15.2	Frühgeburt	147
3.15.3	Schädel-Becken-Missverhältnis/Risikobeurteilung für Schulterdystokie	151
3.16	Parodontalerkrankungen und Zahnpflege	153
4	Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Komplikationen, die vorwiegend im Wochenbett auftreten	155
4.1	Allgemeine postpartale Betreuung/Betreuung im Wochenbett	155
4.2	Spezifische Empfehlungen für postpartale Screenings/ Screenings im Wochenbett	156
4.2.1	Psychische Gesundheit und Wohlbefinden	156
4.2.2	Präeklampsie/Eklampsie.....	156
4.2.3	Infektionen des Genitaltrakts, Puerperalsepsis	157
4.2.4	Thrombose/Thromboembolie.....	158
4.2.5	Postpartale Hämorrhagie.....	159
4.2.6	Andere Wochenbettkomplikationen	161
5	Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (0–6 J.)	163
5.1	Körperbezogenes Basisscreening-Programm	163
5.2	Screening auf angeborene endokrine und Stoffwechselstörungen	164
5.2.1	Neugeborenen-Screening-Programm des UK NSC	164

5.2.2	Diabetes mellitus	165
5.2.3	Adrenogenitales Syndrom	167
5.2.4	Ahornsirupkrankheit	168
5.2.5	Biotinidasemangel	170
5.2.6	Carnitinstoffwechselstörungen	171
5.2.7	Galaktosämie.....	172
5.2.8	Glutaracidurie Typ I	173
5.2.9	Angeborene Hypothyreose	174
5.2.10	Isovalerianacidämie.....	176
5.2.11	LCHAD/VLCAD Mangel	177
5.2.12	MCAD-Mangel	178
5.2.13	Phenylketonurie (PKU).....	179
5.2.14	Zystische Fibrose (Mukoviszidose)	181
5.2.15	Andere angeborene Stoffwechselkrankheiten	182
5.3	Screening auf Fettstoffwechselstörungen und Adipositas	183
5.3.1	Fettstoffwechselstörung	183
5.3.2	Adipositas	185
5.4	Screening auf bösartige Neubildungen.....	186
5.4.1	Neuroblastom.....	186
5.5	Screening auf Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems.....	188
5.5.1	Eisenmangelanämie	188
5.5.2	Thrombophilie	189
5.5.3	Sichelzellenanämie.....	189
5.6	Screening auf psychische und Verhaltensstörungen	191
5.6.1	Depressionen bei Kindern.....	191
5.6.2	Autismus.....	193
5.6.3	Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen.....	197
5.6.4	Entwicklungs- und Verhaltensstörungen	198
5.6.5	Sprachentwicklungsstörungen.....	200
5.6.6	Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Störung (ADHS)	201
5.7	Screening auf Krankheiten des Nervensystems	205
5.7.1	Duchenne-Muskeldystrophie.....	205
5.8	Screening auf Krankheiten des Auges.....	207
5.8.1	Allgemeine Sehstörungen.....	207
5.9	Screening auf Krankheiten des Ohres	211
5.9.1	Hörvermögen – Schwerhörigkeit.....	211
5.10	Screening auf Krankheiten des Kreislaufsystems.....	213
5.10.1	Bluthochdruck bei Kindern	213
5.10.2	Hypertrophe Kardiomyopathie	216
5.10.3	Angeborene Herzfehler	217
5.11	Screening auf Krankheiten des Verdauungssystems	219
5.11.1	Zahnerkrankungen (Karies).....	219
5.11.2	Gallengangsatresie.....	221
5.12	Screening auf Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes.....	222
5.12.1	Skoliose	222
5.12.2	Hüftdysplasie	223
5.13	Screening auf Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode.....	226
5.13.1	Neugeborenenengelbsucht	226
5.14	Screening auf Verletzungen, Vergiftungen bzw. Folgen anderer äußerer Ursachen	230
5.14.1	Bleivergiftung.....	230
5.14.2	Körperliche Misshandlung und -vernachlässigung (Kindeswohlgefährdung).....	231
5.15	Screening auf Ausbleiben der erwarteten physiologischen Entwicklung	232
5.15.1	Gedeih- und Wachstumsstörungen	232

5.16	Screening auf angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane	235
5.16.1	Hodenhochstand (Kryptorchismus).....	235
5.17	Screening auf bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	236
5.17.1	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID).....	236
6	Exkurs: Public Health Leitlinien des NICE.....	239
6.1	Public Health Leitlinien, die vorwiegend die Schwangerschaft betreffen.....	239
6.1.1	Teenager-Schwangerschaften.....	239
6.1.2	Rauchen	241
6.1.3	Ernährung in der Schwangerschaft sowie Ernährung des Säuglings/Kleinkindes.....	244
6.1.4	Gewichtsmanagement vor, während und nach der Schwangerschaft.....	247
6.2	Public Health Leitlinien, die vorwiegend die frühe Kindheit betreffen.....	249
6.2.1	Soziales und emotionales Wohlbefinden in den frühen Jahren	249
6.2.2	Unfallverhütung	252
6.2.3	Bewegung (Kinder)	254
6.3	Weitere Public Health Leitlinien.....	256
6.4	Zusatzdokumente zu NICE Public Health Leitlinien: Zusammenfassungen – Behandlungspfade – Implementierungshilfen – Fortbildung – Forschung	256
6.4.1	Zusammenfassungen.....	256
6.4.2	Versorgungspfade	257
6.4.3	Implementierungshilfen	258
6.4.4	Fortbildung	259
6.4.5	Forschung.....	260
7	Zusammenfassung der Empfehlungen aus den Guidelines.....	261
7.1	Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der Schwangerschaft	262
7.2	Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings im Wochenbett.....	266
7.3	Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre)	268
7.4	Zusammenfassung der Empfehlungen aus NICE Public Health Leitlinien im Kontext von Screening-Maßnahmen in der Eltern-Kind-Vorsorge.....	272
8	Diskussion und Limitationen	274
9	Schlussfolgerungen	281
10	Appendix	283
10.1	Tabellarische Zusammenfassung der Screening-Empfehlungen	283
10.2	Eingeschlossene Institutionen	297
10.2.1	American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)	297
10.2.2	American Academy of Neurology (AAN).....	297
10.2.3	American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).....	298
10.2.4	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.	298
10.2.5	Australian Health Ministers' Advisory Council (AHMAC).....	301
10.2.6	Basque Office for Health Technology Assessment (OSTEBA).....	302
10.2.7	beyondblue: the national depression initiative	303
10.2.8	Canadian Task Force on Preventive Health Care (CTFPHC).....	304
10.2.9	Cincinnati Children's Hospital Medical Center	304
10.2.10	Department of Veterans Affairs/Department of Defense (VA/DoD).....	305
10.2.11	Irish Oral Health Services Guideline Initiative.....	305
10.2.12	National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE).....	305
10.2.13	Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG)	306
10.2.14	Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)	307
10.2.15	Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada (SOGC).....	308
10.2.16	UK National Screening Committee (UK NSC).....	309
10.2.17	United States Preventive Services Task Force (USPSTF)	310
10.3	Prä- und postnatale Screening Timeline des britischen NHS.....	311
11	Literatur.....	313

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1.3-1: Kausales Modell Quelle: USPSTF, zitiert in [10]21
 Abbildung 2.4-1: Darstellung des Auswahlprozesses (PRISMA Flow Diagram)26
 Abbildung 6.1-1: Zuweisungspfade von Schwangerschaftsdienstleistungen
 zu RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen243
 Abbildung 6.4-1: Versorgungspfad (Übersicht) in der Schwangerschaft.....258

Tabellenverzeichnis

Tabelle 2.2-1: Einschlusskriterien (PICO) 24
 Tabelle 2.5-1: Beispieltabelle 28
 Tabelle 3.1-1: Empfehlungen zum Ultraschall..... 38
 Tabelle 3.3-1: Screening-Empfehlungen für hypertensive Schwangerschaftserkrankungen/Präeklampsie 41
 Tabelle 3.4-1: Screening-Empfehlungen für asymptomatische Bakteriurie 45
 Tabelle 3.4-2: Screening-Empfehlungen für bakterielle Vaginose 48
 Tabelle 3.4-3: Screening-Empfehlungen für Chlamydien..... 51
 Tabelle 3.4-4: Screening-Empfehlungen für Gonorrhoe..... 53
 Tabelle 3.4-5: Screening-Empfehlungen für Herpes simplex 55
 Tabelle 3.4-6: Screening-Empfehlungen für Gruppe-B-Streptokokken-Infektion..... 57
 Tabelle 3.4-7: Screening-Empfehlungen für Syphilis 59
 Tabelle 3.5-1: Screening-Empfehlungen für Hepatitis B 61
 Tabelle 3.5-2: Screening-Empfehlungen für Hepatitis C 63
 Tabelle 3.5-3: Screening-Empfehlungen für HIV 65
 Tabelle 3.5-4: Screening-Empfehlungen für Parvovirus..... 67
 Tabelle 3.5-5: Screening-Empfehlungen für Röteln 68
 Tabelle 3.5-6: Screening-Empfehlungen für Toxoplasmose..... 71
 Tabelle 3.5-7: Screening-Empfehlungen für Tuberkulose 73
 Tabelle 3.5-8: Screening-Empfehlungen für Varizellen 75
 Tabelle 3.5-9: Screening-Empfehlungen für Zytomegalie..... 78
 Tabelle 3.6-1: Screening-Empfehlungen für Gestationsdiabetes 81
 Tabelle 3.6-2: Screening-Empfehlungen für Schwangerschaftsanämie 85
 Tabelle 3.6-3: Screening-Empfehlungen für Thrombophilie..... 87
 Tabelle 3.6-4: Screening-Empfehlungen für Thromboseneigung..... 88
 Tabelle 3.6-5: Screening-Empfehlungen für Blutgruppeninkompatibilität/Antikörper 90
 Tabelle 3.6-6: Screening-Empfehlungen für fetomaternalen und neonatalen Alloimmun-Thrombozytopenie..... 91
 Tabelle 3.7-1: Screening-Empfehlungen für Übergewicht und Adipositas..... 93
 Tabelle 3.7-2: Screening-Empfehlungen für Hypothyreose der Mutter 96
 Tabelle 3.8-1: Screening-Empfehlungen für mentale Gesundheit/(postpartale) Depression 98
 Tabelle 3.9-1: Screening-Empfehlungen in Bezug auf Gewalt in der Schwangerschaft 104
 Tabelle 3.10-1: Screening-Empfehlungen für Tabakkonsum..... 107
 Tabelle 3.10-2: Screening-Empfehlungen für Alkoholkonsum..... 109
 Tabelle 3.10-3: Screening-Empfehlungen für Drogenkonsum..... 112
 Tabelle 3.11-1: Screening-Empfehlungen für Mehrlingsschwangerschaften..... 114
 Tabelle 3.11-2: Screening-Empfehlungen für Lageanomalien..... 115

Tabelle 3.12-1: Screening-Empfehlungen für fetale Anomalien/Aneuploidien (allgemein).....	117
Tabelle 3.12-2 Screening-Empfehlungen für Trisomie 21	123
Tabelle 3.12-3: Screening-Empfehlungen für Neuralrohrdefekte	126
Tabelle 3.12-4: Screening-Empfehlungen für Fragiles-X-Syndrom	128
Tabelle 3.12-5: Screening-Empfehlungen für Hämoglobinopathien.....	131
Tabelle 3.12-6: Screening-Empfehlungen für Tay-Sachs-Syndrom.....	134
Tabelle 3.12-7: Screening-Empfehlungen für Zystische Fibrose	135
Tabelle 3.13-1: Screening-Empfehlungen für fetales Wachstum.....	138
Tabelle 3.13-2: Screening-Empfehlungen für „fetal wellbeing“	140
Tabelle 3.14-1: Screening-Empfehlungen für Plazenta praevia und Vasa praevia.....	142
Tabelle 3.15-1: Screening-Empfehlungen für Cervixinsuffizienz	145
Tabelle 3.15-2: Screening-Empfehlungen für Frühgeburt	148
Tabelle 3.15-3: Screening-Empfehlungen für die Risikobeurteilung für Schulterdystokie/ Schädel-Becken-Missverhältnis	151
Tabelle 3.16-1: Screening-Empfehlungen für Parodontalerkrankungen und Zahnpflege	153
Tabelle 4.2-1: Screening-Empfehlungen im Wochenbett – Infektionen des Genitaltrakts	157
Tabelle 4.2-2: Screening-Empfehlungen im Wochenbett-Thrombose/Thromboembolie	158
Tabelle 4.2-3: Screening-Empfehlungen im Wochenbett – postpartale Hämorrhagie	160
Tabelle 5.2-1: Screening auf Typ-1 Diabetes.....	166
Tabelle 5.2-2: Screening-Empfehlungen für adrenogenitales Syndrom.....	168
Tabelle 5.2-3: Screening-Empfehlungen für Ahornsirupkrankheit.....	169
Tabelle 5.2-4: Screening-Empfehlungen zu Biotinidase Mangel.....	170
Tabelle 5.2-5: Screening-Empfehlungen zu Carnitin-Aufnahme-Mangel	171
Tabelle 5.2-6: Screening-Empfehlungen zu Galaktosämie.....	172
Tabelle 5.2-7: Screening-Empfehlungen für eine angeborene Hypothyreose.....	174
Tabelle 5.2-8: Screening-Empfehlungen für Isovalerialazidämie.....	176
Tabelle 5.2-9: Screening-Empfehlungen zu LCHAD/VLCAD-Mangel.....	177
Tabelle 5.2-10: Screening-Empfehlungen zu MCAD-Mangel	178
Tabelle 5.2-11: Screening-Empfehlungen für Phenylketonurie.....	179
Tabelle 5.2-12: Screening-Empfehlungen zur zystischen Fibrose	181
Tabelle 5.2-13: Screening-Empfehlungen zu Morbus Gaucher	182
Tabelle 5.3-1: Fettstoffwechselstörungen Screening-Empfehlungen	183
Tabelle 5.3-2: Adipositas Screening-Empfehlungen	185
Tabelle 5.4-1: Neuroblastom Screening-Empfehlungen.....	187
Tabelle 5.5-1: Screening-Empfehlungen zu Eisenmangelanämie.....	188
Tabelle 5.5-2: Screening-Empfehlungen zu Thrombophilie	189
Tabelle 5.5-3: Screening-Empfehlungen zu Sichelzellenanämie	190
Tabelle 5.6-1: Screening-Empfehlungen zu Depressionen bei Kindern	191
Tabelle 5.6-2: Screening-Empfehlungen zu Autismus.....	194
Tabelle 5.6-3: Screening-Empfehlungen zu umschriebenen Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen.....	197
Tabelle 5.6-4: Screening-Empfehlungen zu Entwicklungs- und Verhaltensstörungen.....	199
Tabelle 5.6-5: Screening-Empfehlungen zu Sprachenentwicklungsstörungen.....	200
Tabelle 5.6-6: ADHS Screening-Empfehlungen	201

Tabelle 5.7-1: Screening-Empfehlungen zu Duchenne-Muskeldystrophie	205
Tabelle 5.8-1: Screening-Empfehlungen zu allgemeinen Sehstörungen	208
Tabelle 5.9-1: Hörstörungen Screening-Empfehlungen	211
Tabelle 5.10-1: Screening-Empfehlungen zu Bluthochdruck bei Kindern	214
Tabelle 5.10-2: Screening-Empfehlungen zu hypertrophen Kardiomyopathie	216
Tabelle 5.10-3: Screening-Empfehlungen zu angeborenen Herzerkrankungen	218
Tabelle 5.11-1: Screening-Empfehlungen zu Zahnerkrankungen	219
Tabelle 5.11-2: Screening-Empfehlungen zu Gallengangatresie	221
Tabelle 5.12-1: Screening-Empfehlungen zu Skoliose.....	222
Tabelle 5.12-2: Screening-Empfehlungen zu Hüftdysplasie	223
Tabelle 5.13-1: Neugeborenenengelbsucht Screening-Empfehlungen	227
Tabelle 5.14-1: Screening-Empfehlungen zu Bleivergiftungen bei Kindern	230
Tabelle 5.14-2: Screening-Empfehlungen zur Kindeswohlgefährdung.....	231
Tabelle 5.15-1: Screening-Empfehlungen zu Gedeih- und Wachstumsstörungen	233
Tabelle 5.16-1: Screening-Empfehlungen zu Hodenhochstand	235
Tabelle 5.17-1: Screening-Empfehlungen zu schwerem kombiniertem Immundefekt.....	236
Tabelle 6.1-1: Public-Health-Empfehlungen zur Reduktion von Teenager-Schwangerschaften.....	240
Tabelle 6.1-2: Public-Health-Empfehlungen zur RaucherInnenentwöhnung.....	242
Tabelle 6.1-3: Public-Health-Empfehlungen zur Ernährung in der Schwangerschaft und in der frühen Kindheit.....	245
Tabelle 6.1-4: Public-Health-Empfehlungen zum Gewichtsmanagement vor, während und nach der Schwangerschaft	247
Tabelle 6.2-1: Public-Health-Empfehlungen zu sozialem und emotionalem Wohlbefinden.....	250
Tabelle 6.2-2: Public-Health-Empfehlungen zur Vermeidung häuslicher Unfälle.....	253
Tabelle 6.2-3: Public-Health-Empfehlungen zur Förderung der körperlichen Bewegung von Kindern und Jugendlichen.....	255
Tabelle 7.1-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der Schwangerschaft.....	263
Tabelle 7.2-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings im Wochenbett	267
Tabelle 7.3-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre).....	268
Tabelle 8-1: NICE Kriterien zur Identifizierung Schwangerer mit von der Routine abweichendem Betreuungsbedarf.....	277
Tabelle 10.1-1: Ergebnistabelle Schwangerschaft	284
Tabelle 10.1-2: Ergebnistabelle Wochenbett	292
Tabelle 10.1-3: Ergebnistabelle Frühe Kindheit (0 bis 6 Jahre).....	293
Tabelle 10.2-1: Stärke der Empfehlungen der AACAP.....	297
Tabelle 10.2-2: Stärke der Empfehlungen der AAN.....	297
Tabelle 10.2-3: Unterscheidungsmerkmale bezüglich der AAN-Empfehlungsstärken.....	297
Tabelle 10.2-4: Evidence grading system ACOG.....	298
Tabelle 10.2-5: Grades of recommendation ACOG	298
Tabelle 10.2-6: Evidenzgrade bei den AWMF-Leitlinien zu Harnwegsinfektionen und Hepatitis B	298
Tabelle 10.2-7: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu Harnwegsinfektionen	299
Tabelle 10.2-8: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu Hepatitis B	299
Tabelle 10.2-9: Evidenzklassen bei der AWMF-Leitlinie zu Gestationsdiabetes mellitus	299

Tabelle 10.2-10: Härtegrad der Empfehlungen bei der AWMF-Leitlinie zu Gestationsdiabetes mellitus	299
Tabelle 10.2-11: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu „Umschriebene Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen“	300
Tabelle 10.2-12: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu „Diabetes mellitus Typ 1“	300
Tabelle 10.2-13: AHMAC Definition of grades of recommendations and practice points	301
Tabelle 10.2-14: AHMAC Designations of levels of evidence for screening interventions	301
Tabelle 10.2-15: AHMAC Components of body of evidence considered when grading each recommendation	301
Tabelle 10.2-16: OSTEBA Evidence grading system.....	302
Tabelle 10.2-17: OSTEBA Evidence grading system.....	303
Tabelle 10.2-18: „beyondblue“ Definition of grades of recommendations.....	303
Tabelle 10.2-19: „beyondblue“ Components of body of evidence considered when grading each recommendation	303
Tabelle 10.2-20: Evidence Levels „Cincinnati Children’s Hospital Medical Center“	304
Tabelle 10.2-21: Grades of recommendation „Cincinnati Children’s Hospital Medical Center“	304
Tabelle 10.2-22: Quality of evidence VA/DoD	305
Tabelle 10.2-23: Strength of Recommendations Rating System VA/DoD	305
Tabelle 10.2-24: Evidenzlevels bei NICE.....	306
Tabelle 10.2-25: Stärke der Empfehlungen NICE.....	306
Tabelle 10.2-26: Evidence grading system RCOG.....	306
Tabelle 10.2-27: Grades of recommendation RCOG	307
Tabelle 10.2-28: SIGN Evidence grading system.....	307
Tabelle 10.2-29: SIGN Grades of recommendation.....	308
Tabelle 10.2-30: Quality of evidence assessment SOGC	308
Tabelle 10.2-31: Classification of recommendations SOGC.....	309
Tabelle 10.2-32: Levels of certainty regarding net benefit USPSTF	310
Tabelle 10.2-33: Grades of recommendation USPSTF	310

Abkürzungsverzeichnis

AACAP.....	American Academy of Child and Adolescent Psychiatry
AAN	American Academy of Neurology
ACOG.....	American College of Obstetricians and Gynecologists
AFP	Alpha-Fetoprotein
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.
BMI	Body Mass Index
CDC	Centres for Disease Control and Prevention
CMV.....	Cytomegalovirus
DDG.....	Deutsche Diabetes-Gesellschaft
DEGAM.....	Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin
DGGG	Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
DGU.....	Deutsche Gesellschaft für Urologie

EDPS.....	Edinburgh Postnatal Depression Scale
FASD	Fetal alcohol spectrum disorders (Fetale Alkohol-Spektrum-Störungen)
FXS	Fragiles-X-Syndrom
GBS	Gruppe-B-Streptokokken
GCT.....	Glucose Challenge Test (50g-Glukose-Screening-Test)
GDM	Gestational Diabetes mellitus
GIN	Guidelines International Network
GPP	Good Practice Point
HCM	Hypertrophic Cardiomyopathy
HBV.....	Hepatitis B Virus
HIV.....	Human Immunodeficiency Virus
HSV.....	Herpes simplex Virus
IOTF	International Obesity TaskForce
IUGR.....	Intrauterine growth restriction
NA	Not applicable
NGC	National Guideline Clearinghouse
NICE.....	National Institute for Health and Clinical Excellence
NNT	Number Needed to Treat
NR.....	Not reported
NTD	Neural tube defect (Neuralrohrdefekt)
NZGG	New Zealand Guidelines Group
oGTT.....	oraler Glukosetoleranztest
OSTEBA	Basque Office for Health Technology Assessment
PPD.....	Postpartale Depression
RCOG.....	Royal College of Obstetricians and Gynaecologists
SGA	Small for gestational age
SIGN	Scottish Intercollegiate Guidelines Network
SOGC	Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada
SSW.....	Schwangerschaftswoche
TSH.....	Thyreoidea-stimulierendes Hormon
UK NSC.....	UK National Screening Committee
USPSTF.....	U.S. Preventive Services Task Force
VA/DoD.....	Department of Veteran Affairs/Department of Defense
VTE.....	Venous thromboembolism (venöse Thromboembolie)
VZV.....	Varicella zoster virus
WHO.....	World Health Organization (Weltgesundheitsorganisation)

Zusammenfassung

Hintergrund: Im Rahmen des „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ Projekts im Auftrag des österreichischen Gesundheitsministeriums wurden seit 2010 am LBI-HTA 8 Berichte mit unterschiedlichen Schwerpunkten (z. B. Identifikation von Gesundheitsbedrohungen für Schwangere/Eltern/Kinder, Vergleich internationaler Screening-Programme, Finanzierungs- und Organisationsaspekte wie aufsuchende Hilfen oder elektronische Umsetzung) erstellt. Vor diesem Hintergrund war das Ziel des vorliegenden Projektteils IX, Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien zu Screening-Maßnahmen in Schwangerschaft, Wochenbett und früher Kindheit darzustellen, um eine Entscheidungsgrundlage zu potentiellen Inhalten für eine „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ in Österreich zu bieten. Im Hinblick auf den Themenschwerpunkt umfasste der Begriff „Screening“ hierbei sowohl die Identifizierung medizinischer Risikofaktoren als auch sozialmedizinischer Belastungsfaktoren, um eine möglichst große Bandbreite an aktuellen Gesundheitsbedrohungen für Schwangere, Mütter/Eltern und Kinder abzubilden.

Methode: Das methodische Vorgehen umfasste eine systematische Suche in den beiden Datenbanken „Guidelines International Network“ (GIN) und „National Guideline Clearinghouse“ (NGC), die durch eine umfassende Handsuche bei internationalen Institutionen, die evidenzbasierte Leitlinien erarbeiten (z. B. NICE, AWMF etc.), ergänzt wurde. Die (deutsch- bzw. englischsprachigen) Guidelines wurden anhand von Einschlusskriterien ausgewählt, die insbesondere auf methodische Qualitätskriterien fokussierten (z. B. systematische Literatursuche in mind. 2 Datenbanken, Formulierung von Empfehlungen, die explizit der zugrunde liegenden Evidenz entsprechen). Vor dem Hintergrund des Projektauftrags wurden vorrangig Gesundheitsbedrohungen und Screening-Empfehlungen berücksichtigt, die sich auf Populationen in westlichen Industrieländern beziehen.

Ergebnisse: Für Screening-Empfehlungen in der Schwangerschaft, im Wochenbett sowie in der frühen Kindheit wurden insgesamt 138 Guidelines in die Analyse eingeschlossen und Empfehlungen zu 92 Gesundheitsbedrohungen extrahiert. Bei einem Großteil der identifizierten Dokumente handelt es sich um klinische Leitlinien (*clinical guidelines*). Zudem wurden Policy Empfehlungen des „UK National Screening Committee“ (UK NSC) eingeschlossen, die sich primär an politische EntscheidungsträgerInnen im Gesundheitswesen (z. B. Ministerien, das NHS etc.) richten und bei der Implementierung von Screening-Programmen in Großbritannien Unterstützung bieten.

Screening-Maßnahmen wurden vorerst (geordnet nach Erkrankungen bzw. Risikofaktoren, auf welche gescreent werden soll) ausführlich in einzelnen Kapiteln dargestellt. Hierfür wurden primär die Screening-Empfehlungen aus den Leitlinien im Originalwortlaut extrahiert und durch Empfehlungsgrade und Screening-Zeitpunkte (sofern angegeben) ergänzt. Zusätzlich wurden Informationen, beispielsweise zu Screening-Methoden, Therapieoptionen und potentiell Schaden des Screenings aus den Leitlinien wiedergegeben.

Projekt „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ im Auftrag des BMG seit 2010

Ziel des Projektteils IX: Übersicht zu Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Schwangerschaft, Wochenbett und frühe Kindheit

systematische Suche in 2 Guideline-Datenbanken ergänzt durch umfassende Handsuche

Einschlusskriterien fokussierten v. a. auf methodische Qualität der Leitlinien

138 Leitlinien wurden eingeschlossen,

Empfehlungen im Originalwortlaut zu 92 Gesundheitsbedrohungen extrahiert

<p>zusammenfassende Zuordnung zu 5 Kategorien: - „Pro- bzw. Contra-Screening“ - „Tendenziell Pro- bzw. Contra-Screening“ - „unklar/widersprüchlich“</p>	<p>Zusammenfassend wurden schließlich alle eingeschlossenen Leitlinien-Empfehlungen 5 Kategorien zugeordnet: In den Kategorien „Pro- bzw. Contra-Screening“ finden sich jene Empfehlungen, in welchen sich alle Institutionen einheitlich grundsätzlich <i>für</i> bzw. <i>gegen</i> ein Screening ausgesprochen haben. Die Kategorien „Tendenziell Pro- bzw. Contra-Screening“ umfassen Empfehlungen mit Einschränkungen (z. B.: ein Screening nur für eine bestimmte Zielgruppe oder Screenings, für welche nur die Empfehlung einer einzigen Institution identifiziert werden konnte). Schließlich wurden unklare oder inhaltlich „entgegengesetzte“ Empfehlungen (identifizierte Empfehlungen der Institutionen sowohl für als auch gegen ein Screening) der Kategorie „Unklare/widersprüchliche Empfehlungen“ zugeteilt.</p>
<p>systematische Übersicht als Entscheidungsgrundlage für potentielle Inhalte („assessment“)</p>	<p>Diskussion und Schlussfolgerungen: Dieser Projektbericht (das „<i>assessment</i>“) bietet eine umfassende, systematische Übersicht von (Handlungs-)Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien internationaler Institutionen zu Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft und der frühen Kindheit. Diese Empfehlungen können eine Entscheidungshilfe für die zukünftige Neugestaltung einer Eltern-Kind-Vorsorge in Österreich darstellen.</p>
<p>Policy-Entscheidung („decision“) bedarf nun vorerst Bewertung („appraisal“) der aufbereiteten Evidenzgrundlage</p>	<p>Die Policy-Entscheidung („<i>decision</i>“) über die Implementierung neuer Maßnahmen bzw. die Adaptation der bisherigen Vorgehensweise bedarf nun einer Bewertung („<i>appraisal</i>“) der aufbereiteten Evidenzgrundlage. In der Bewertung müssen Limitationen des Berichts berücksichtigt werden. Zu diesen Limitationen zählen beispielsweise die beobachtete Heterogenität der Empfehlungsgrade und jene der zugrunde liegenden Evidenzlevel („Sicherheit der Aussagen“) sowie der durch die Methode bedingte pathologische Fokus auf medizinische Screening-Maßnahmen. Gesundheitsförderungs- und Primärpräventionsmaßnahmen wie auch die Betreuung von Schwangeren bzw. Kindern oder Familien mit zusätzlichem, von der Routine abweichendem Behandlungsbedarf lagen außerhalb der Fragestellung des Berichts, bedürfen jedoch einer der Routinescreening-Maßnahmen gleichwertigen Analyse und Berücksichtigung in einem Eltern-Kind-Vorsorgeprogramm.</p>
<p>Bewertung muss über Wirksamkeit und Sicherheit hinausgehen Public Consultation sollte fortgesetzt und weitere Kriterien (z. B. Epidemiologie, Gesundheitssystem ...) berücksichtigt werden</p>	<p>In die Adaptierung bzw. Neugestaltung eines Eltern-Kind-Vorsorgeprogramms müssen jedenfalls über die Effektivität und Sicherheit einer Maßnahme hinausgehende, zusätzliche Kriterien für die Implementierung eines populationsweiten Screening-Programms berücksichtigt werden. Der mittels Adendum dieses Projektberichts begonnene Prozess der Einbeziehung nationaler ExpertInnen, der Gegenüberstellung mit der derzeitigen Praxis, der Berücksichtigung spezifischer epidemiologischer Faktoren oder der Besonderheiten des Gesundheitssystems sollte vor einer Entscheidung über neue/andere Inhalte einer Eltern-Kind-Vorsorge fortgesetzt werden.</p>
<p>Transparenz der Entscheidungskriterien erhöht Nachvollziehbarkeit und erleichtert Adaptation des Programms</p>	<p>Eine transparente Aufbereitung der Entscheidungskriterien würde die Nachvollziehbarkeit der Entscheidung für oder gegen eine bestimmte Screening-Maßnahme erhöhen und die zukünftige Adaptation auf Basis veränderter Evidenzlage oder anderer variabler Kriterien erleichtern. Gerade aufgrund dieser variablen Kriterien sollte die Evidenzgrundlage in regelmäßigen Intervallen überprüft, und eine begleitende Evaluierung des (derzeitigen und zukünftigen) Programms zum rechtzeitigen Erkennen eines veränderten Bedarfs mit nachfolgender Modifikation des Programms sowie zur Überprüfung der Zielerreichung durchgeführt werden.</p>

Executive Summary

Background: Since 2010, the LBI-HTA has conducted 8 reports on behalf of the Austrian Ministry of Health with different foci in the context of parent-child preventive care programmes (e.g., identification of maternal and child health threats, international screening programmes, financing and organisational aspects). Against this background, this project part IX aimed at providing an overview of antenatal, perinatal and postnatal screening recommendations formulated in evidence-based screening guidelines as decision support for a re-oriented parent-child preventive care programme in Austria. With regard to the thematic project focus, the term „screening” encompassed both medical risk factors as well as socio-medical stress factors to cover a wide range of current health threats to pregnant women, mothers/parents and children.

Methods: The methodical procedure involved a systematic search in two databases: the Guidelines International Network (GIN) and the National Guideline Clearinghouse (NGC). Moreover, a comprehensive hand search was conducted on the web pages of international institutions (such as NICE or the German AWMF) that develop evidence-based guidelines. The (German or English) guidelines were selected based on inclusion criteria which particularly focused on methodological quality criteria (e.g., a systematic literature search in at least 2 databases, the formulation of recommendations that correspond to the underlying evidence). Against the background of the project focus, this report particularly considered health threats and screening recommendations related to populations in Western industrialised countries.

Results: With regard to screening recommendations during pregnancy, childbirth and early childhood, a total of 138 guidelines were included in the analysis, involving recommendations related to 92 health threats. Most of identified guidelines are *clinical guidelines*. Additionally considered were policy recommendations of the UK National Screening Committee (UK NSC) which provide decision support for the implementation of screening programmes in the UK.

Screening measures were described according to the relevant diseases and risk factors. For this purpose, the primary screening recommendations were extracted from the guidelines in their original wording. Moreover, the grades of recommendation and screening times (if specified) were provided, as well as information on screening methods, treatment options and potential screening harms.

All included guideline recommendations were consequently assigned to 5 categories: The „pro or contra screening“ category involves all recommendations that are clearly in favour or against a particular screening measure. Screening recommendations that consider restrictions (e.g., concerning screenings for specific target groups or screenings for which only recommendations of a single institution could be identified) were labelled as „tend to be pro or contra screening”. Finally, unclear or controversial recommendations (e.g., if pro and contra screening recommendations were identified concerning a particular health threat) were assigned to the category „unclear/conflicting recommendations”.

project „re-orientation of the Austrian parent-child preventive care programme”: 8 reports since 2010 on behalf of the MoH

objective of part IX: overview of screening recommendations in pregnancy, puerperium and early childhood from evidence-based guidelines

systematic search in 2 guideline databases comprehensive hand search inclusion criteria particularly focused on methodological quality

138 guidelines were included,

recommendations related to 92 health threats were extracted

assignment to 5 categories:
 - „pro or contra screening”
 - „tend to be pro or contra screening”
 - „unclear/conflicting recommendations”

**comprehensive,
systematic review of
guideline
recommendations
as decision support**

Discussion and conclusions: This project report (the „assessment“) provides a comprehensive, systematic review of (practical) recommendations from evidence-based guidelines of international institutions involving screening measures during pregnancy and early childhood. These recommendations shall support decisions regarding a potential re-design of the Austrian parent-child preventive care programme.

**the policy-decision
requires an „appraisal“
of the provided evidence
base**

The policy decision on the implementation of new measures, respectively, the adaptation of existing approaches, requires the „appraisal“ of the provided evidence base. This also necessitates considering limitations outlined in the report, such as the observed heterogeneity of the recommendation levels or the pathological focus on medical screening measures, due to the applied method. Health promotion and primary prevention measures, as well as the screening and care management of pregnant women, children or families with additional needs, were beyond the project’s scope. However, these target groups need to be equally considered in the (re-)design of a preventive care programme.

**additional criteria
(apart from
effectiveness and
safety) need to be
considered, public
consultation process
should be continued**

Apart from screening effectiveness and safety, the adaptation or re-design of a parent-child preventive care programme must certainly consider additional criteria influencing the implementation of a population-wide screening programme. Furthermore, the involvement of national experts in assessing current practice screening standards, epidemiological background information, etc., should be continued before a new preventive care programme is set up.

**transparency of decision
criteria enhances
plausibility and
facilitates future
adaptation**

A transparent presentation of the decision criteria should enhance the decision plausibility and facilitate future adaptation based on changed evidence or other criteria. Against this backdrop, the evidence base should be assessed at regular intervals. Moreover, accompanying evaluations of the (current and future) preventive care programme are needed to recognise modification needs at an early stage and to monitor the achievement of the screening objectives.

1 Einleitung

1.1 Projekthintergrund

Das LBI-HTA wurde im Jahr 2010 im Rahmen der Kooperationsvereinbarungen mit dem Bundesministerium für Gesundheit damit beauftragt, eine Entscheidungsunterstützung für eine Neuorientierung in der Eltern-Kind-Vorsorge in Österreich zu erarbeiten.

In den ersten beiden Projektjahren wurden insgesamt 8 Teilberichte¹ verfasst. Hierbei standen sowohl die Identifikation von Gesundheits- und Belastungsfaktoren für Schwangere, Eltern und Kinder (Teil I [1] und IV [2]) als auch die Gestaltung von internationalen Eltern-Kind-Programmen (Teil II [3] und VI [4]), Maßnahmen zur Reduktion der Frühgeburtlichkeit (Teil V [5]) sowie Finanzierungs- (Teil III [6] und VIII [7]) und Organisationsaspekte (Teil VII [8]) im Vordergrund.

Vor diesem Hintergrund ist das Ziel des vorliegenden Berichtsteils IX, Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien abzuleiten, um eine Entscheidungsgrundlage zu potentiellen Inhalten für eine „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ in Österreich zu bieten. Der Schwerpunkt liegt hierbei auf Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft sowie in der frühen Kindheit (0–6 Jahre).

Entscheidungsgrundlage für Neuorientierung in der Eltern-Kind-Vorsorge

8 Teilberichte mit unterschiedlichen Themenschwerpunkten bereits veröffentlicht

Ziel des Berichtsteils IX: Ableiten von Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien

1.2 Fragestellung

Die Fragestellung für den vorliegenden Berichtsteil IX des „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ Projekts lautet:

Welche Screening-Empfehlungen lassen sich aus internationalen evidenzbasierten Leitlinien für die Schwangerschaft, Geburt, das Wochenbett und die frühe Kindheit (0–6 Jahre) ableiten?

Screening-Empfehlungen für Schwangerschaft, Geburt, Wochenbett und frühe Kindheit

1.3 Screening

Das „UK National Screening Committee“ (UK NSC) definiert „Screening“ folgendermaßen: *„Screening is a process of identifying apparently healthy people who may be at increased risk of a disease or condition. They can then be offered information, further tests and appropriate treatment to reduce their risk and/or any complications arising from the disease or condition.“*²

Definition von Screening laut „UK National Screening Committee“

¹ Alle Berichte sind über die LBI-HTA-Webseite verfügbar:
<http://eprints.hta.lbg.ac.at/>

² Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/screening>, download am 12.02.2013

<p>Filteruntersuchung zur Früherkennung</p> <p>Unterscheidung in „wahrscheinlich betroffen“ und „wahrscheinlich nicht betroffen“</p> <p>Abklärung durch weiterführende Diagnostik</p> <p>„Screening“ kann unterschiedlich aufgefasst werden</p>	<p>Unter einem Screening versteht man also eine „Filteruntersuchung“ von scheinbar gesunden, symptomfreien Menschen zur Entdeckung eines Risikofaktors oder einer bereits bestehenden, noch nicht erkannten Erkrankung, d. h. Personen, die an einem Screening teilnehmen, haben entweder keine Symptome/Anzeichen der Krankheit, auf die sie gescreent werden, oder sie haben diese noch nicht bemerkt. Das Screening dient dazu, „wahrscheinlich Betroffene“ von „wahrscheinlich nicht Betroffenen“ zu unterscheiden; das Ergebnis wird in weiterer Folge durch einen diagnostischen Test abgeklärt. Das Ziel eines Screenings ist entweder, das Risiko einer Person für eine bestimmte Erkrankung zu reduzieren oder Informationen über das Risiko zur Verfügung zu stellen, auch wenn das Risiko selbst dadurch nicht verändert werden kann [9].</p> <p>Unter dem Begriff „Screening“ kann laut Raffle & Gray Unterschiedliches verstanden werden: es kann sich um einen Test handeln, der opportunistisch einer Person angeboten wird; eine Untersuchung, die systematisch einer ganzen Bevölkerungsgruppe angeboten wird; ein Set von losen Untersuchungen, die Screening-Tests und Interventionen beinhalten und somit annäherungsweise als Screening-Programm bezeichnet werden können; es kann aber auch ein evidenzbasiertes und qualitätsgesichertes Screening-Programm sein, das alle Komponenten vereint, die für eine tatsächliche Risikoreduktion notwendig sind [9].</p>
---	--

1.3.1 Screening-Kriterien

<p>10 Screening-Kriterien der WHO erweitert durch UK NSC</p> <p>auf insgesamt 22 Kriterien:</p> <p>diese betreffen die Erkrankung, auf die gescreent werden soll,</p> <p>den Test, der dafür eingesetzt wird,</p>	<p>Die WHO publizierte 1968 zehn Kriterien, die eine Screening-Maßnahme erfüllen sollte. Diese wurden vom UK NSC auf insgesamt 22 Kriterien erweitert. Idealerweise sollten alle 22 Kriterien erfüllt werden, bevor ein populationsweites Screening-Programm initiiert wird³:</p> <p>Die Erkrankung</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Die Erkrankung sollte ein beträchtliches gesundheitliches Problem darstellen. 2. Die Epidemiologie und der natürliche Verlauf der Erkrankung sowie die Entwicklung von der latenten zur manifesten Erkrankung sollten entsprechend bekannt sein und es sollte einen nachweisbaren Risikofaktor, Krankheitsmarker, eine Latenzzeit oder frühe symptomatische Phase geben. 3. Alle kosteneffektiven primärpräventiven Maßnahmen sollten, sofern praktikabel, bereits implementiert sein. 4. Wenn ein Screening-Test TrägerInnen einer Mutation identifiziert, sollten der zu erwartende (Krankheits)Verlauf sowie die psychologischen Implikationen für diese Personen bekannt sein. <p>Der Test</p> <ol style="list-style-type: none"> 5. Es muss einen einfachen, sicheren, genauen und validierten Screening-Test geben. 6. Die Verteilung der Testwerte in der Zielpopulation muss bekannt und ein Schwellenwert definiert und akzeptiert sein.
---	--

³ „Programme appraisal criteria“, siehe: <http://www.screening.nhs.uk/criteria>, download am 07.02.2013

7. Der Test sollte für die Bevölkerung annehmbar sein.
8. Es sollte eine Policy zu den weiteren diagnostischen Untersuchungen für Menschen mit positivem Testergebnis geben bzw. sollten entsprechende Wahlmöglichkeiten definiert sein.
9. Bei Screening-Tests auf Mutationen sollten, wenn nicht auf alle möglichen Mutationen getestet wird, die Kriterien für die Auswahl der Mutationen eindeutig dargelegt werden.

Die Behandlung

10. Es sollte eine effektive Behandlung oder Intervention für jene PatientInnen geben, die durch die Früherkennungsuntersuchung identifiziert werden, sowie Evidenz dafür, dass eine frühzeitige Behandlung zu besseren Outcomes führt als eine spätere Behandlung.
11. Es sollte akzeptierte evidenzbasierte Policies dafür geben, welchen Individuen eine Behandlung angeboten wird und welche Therapie angemessen ist.
12. Die Behandlung der Erkrankung und die Outcomes der PatientInnen sollten in den Gesundheitseinrichtungen optimiert werden, bevor diese an einem Screening-Programm partizipieren.

**die Behandlung,
die zur Verfügung steht,**

Das Screening-Programm

13. Es sollte Evidenz aus randomisiert-kontrollierten Studien hoher Qualität vorhanden sein, dass das Screening-Programm Mortalität und Morbidität reduziert. Wenn eine Screening-Maßnahme lediglich auf die Bereitstellung von Informationen abzielt, um der Person die Möglichkeit einer „informierten Entscheidung“ zu geben (z. B. Down-Syndrom-Screening, Zystische Fibrose Trägerstatus-Screening), muss es Evidenz aus Studien hoher Qualität geben, dass der Screening-Test das Risiko akkurat messen kann. Es muss wertvolle und leicht verständliche Information über den Test und seine Folgen zur Verfügung gestellt werden.
14. Es sollte Evidenz dafür geben, dass das gesamte Screening-Programm (Test, diagnostische Maßnahmen, Behandlung/Intervention) für die im Gesundheitswesen Tätigen sowie für die Bevölkerung klinisch, sozial und ethisch akzeptabel ist.
15. Der Nutzen des Screening-Programms sollte den physischen und psychischen Schaden (hervorgerufen durch den Test, diagnostische Maßnahmen und die Behandlung) überwiegen.
16. Die Opportunitätskosten des Screenings (inklusive Test, Diagnose, Behandlung, Administration, Training und Qualitätssicherung) müssen in einem angemessenen Verhältnis zu den Gesamtkosten für die Gesundheitsversorgung stehen. Es bedarf einer Berücksichtigung vorhandener Evidenz aus Kosten-Nutzen und/oder Kosteneffektivitätsanalysen sowie einer effektiven Nutzung vorhandener Ressourcen.
17. Alle anderen Optionen für das Management der Erkrankung sollten bereits berücksichtigt worden sein (z. B. Verbesserung der Behandlung, alternative Leistungen), um sicherzustellen, dass keine kosteneffektiveren Interventionen eingeführt werden bzw. bereits eingesetzte Interventionen innerhalb der vorhandenen Ressourcen zunehmen könnten.
18. Es sollte ein Plan für das Management und das Monitoring des Screening-Programms sowie akzeptierte Qualitätssicherungsstandards vorhanden sein.

**sowie weitere Kriterien,
die berücksichtigt
werden sollten, wenn
ein populationsweites
Screening-Programm
implementiert
werden soll**

19. Vor Beginn eines Screening-Programms müssen geeignetes Personal und Einrichtungen für das Screening, die Diagnose, die Behandlung und das Programm-Management vorhanden sein.
20. Evidenzbasierte Informationen zu den Konsequenzen des Tests, der Untersuchung und der Behandlung sollten potentiellen TeilnehmerInnen des Screenings zur Verfügung gestellt werden, damit sie eine informierte Entscheidung treffen können.
21. Es sollte mit öffentlicher Interessensbekundung hinsichtlich einer Ausweitung der Kriterien für eine Verkürzung des Screening-Intervalls und hinsichtlich einer Erhöhung der Testsensitivität gerechnet werden. Daher müssen die Entscheidungen bezüglich dieser Parameter gegenüber der Öffentlichkeit wissenschaftlich zu rechtfertigen sein.
22. Wenn ein Screening auf das Vorhandensein einer genetischen Mutation getestet, muss das Screening-Programm für Personen, die als TrägerInnen identifiziert werden, sowie für deren Familienmitglieder annehmbar sein.

1.3.2 Nutzen und Schaden von Screening/Kausalmodell der USPSTF

<p>Kausalmodell der USPSTF</p>	<p>In Abbildung 1.3-1 ist das kausale Modell (<i>causal framework</i>) der „United States Preventive Services Task Force“ (USPSTF) dargestellt, das eine Screening-Maßnahme in ihrer gesamten Tragweite veranschaulichen soll.</p>
<p>veranschaulicht eine Screening-Maßnahme in ihrer gesamten Tragweite</p>	<p>Eine Screening-Maßnahme darf nicht als einzelner Früherkennungstest gesehen werden, sondern es müssen auch alle weiterführenden diagnostischen Maßnahmen, Behandlungen sowie mögliche Nebenwirkungen betrachtet werden. Ein zentrales Kriterium bei der Implementierung eines Screenings ist, dass der Nutzen den potentiellen (physischen und psychischen) Schaden überwiegen muss. Ein Schaden kann nicht nur durch den Screening-Test selbst, sondern auch durch darauf folgende diagnostische Abklärungen oder die Behandlung der Erkrankung entstehen (z. B. falsch-positive Screening-Ergebnisse, invasive Diagnostik, Überdiagnosen, Nebenwirkungen der Therapie, Stigmatisierung von Menschen bzw. Personengruppen etc.).</p>
<p>Nutzen eines Screenings muss potentiellen Schaden überwiegen</p>	<p>Schlussendlich muss ein Screening-Programm zu einem gesundheitlichen Nutzen, also zu einer Reduktion von Morbidität und Mortalität, führen. Mit Blick auf sozialmedizinische Screenings (z. B. zur frühzeitigen Identifizierung von häuslicher Gewalt, psychischen Belastungssituationen, prekären Lebensverhältnissen, etc.) sollte ein Früherkennungsprogramm zudem einen entsprechenden Beitrag zur Reduktion von sozialen Risiken und Gefahren (wie z. B. Ausgrenzung, Unsicherheit, Isolation, etc.) leisten.</p>
<p>Screening-Programm muss schlussendlich zu einer Reduktion von Morbidität und Mortalität führen bzw. soziale Risiken reduzieren</p>	

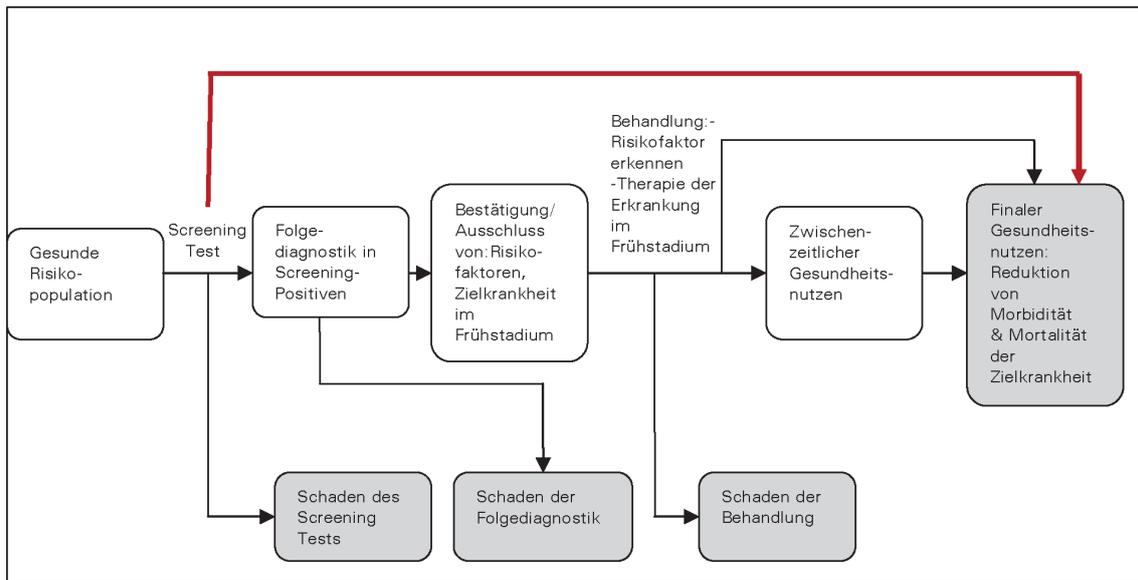


Abbildung 1.3-1: Kausales Modell

Quelle: USPSTF, zitiert in [10]

2 Methodologie

2.1 Literatursuche

In Anlehnung an den Bericht der Donau-Universität Krems „Schulscreening“ [10] wurde die Suche nach evidenzbasierten Leitlinien in den beiden Datenbanken GIN („Guidelines International Network“)⁴ und NGC („National Guideline Clearinghouse“)⁵ durchgeführt.

Die Suche in den beiden Datenbanken erfolgte in der Zeit von 8. bis 15. Juni 2012. Es wurde eine breite Suchstrategie gewählt, um möglichst alle Screening-Guidelines zu identifizieren. In GIN wurde als Suchbegriff „Screening“ gewählt. In NGC wurde bei der „advanced search“ als „guideline category“ „screening“ ausgewählt.

Zudem wurde eine Handsuche bei folgenden Institutionen durchgeführt, die mit der Erstellung von evidenzbasierten Leitlinien befasst sind:

- ✿ Canadian Task Force on Preventive Healthcare, Kanada
- ✿ Institute for Clinical Systems Improvement, USA (ICSI)
- ✿ National Health and Medical Research Council, Australien
- ✿ United Kingdom National Screening Committee (UK NSC)
- ✿ United States Preventive Services Task Force (USPSTF)
- ✿ National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE)
- ✿ Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)
- ✿ Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG)
- ✿ Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada (SOGC)
- ✿ American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)
- ✿ Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF).

Eine Handsuche wurde zudem dann durchgeführt, wenn aus der systematischen Suche für eine Gesundheitsbedrohung nur eine einzelne bzw. keine Leitlinie identifiziert werden konnte.

**Suche in 2
Leitlinien-Datenbanken
(GIN und NGC)**

**im Juni 2012
breite Suchstrategie**

**ergänzt durch
Handsuche bei
mehreren Institutionen,
die evidenzbasierte
Leitlinien erstellen**

⁴ <http://www.g-i-n.net/>

⁵ <http://www.guideline.gov/>

2.2 Einschlusskriterien

Tabelle 2.2-1: Einschlusskriterien (PICO)

Population	Schwangere/Kinder (0–6 Jahre) (ohne bekannte medizinische Risikofaktoren bzw. sozialmedizinische Belastungsfaktoren, auf welche gescreent werden soll)
Intervention	Screening-Maßnahmen (z. B. Einzelmaßnahmen, Screening-Programm, Identifizierung von Risiko- und Belastungsfaktoren, Früherkennungsuntersuchungen etc.)
Kontrolle	---
Outcomes/ Endpunkte	Primär: <ul style="list-style-type: none"> ✦ Screening-Empfehlungen ✦ Screening-Zeitpunkte Sekundär: <ul style="list-style-type: none"> ✦ Screening-Methoden ✦ Therapieoptionen (z. B. medizinische Interventionen, psychosoziale Beratungen) ✦ Potentieller Schaden durch Screening bzw. nachgelagerte Interventionen
Studiendesign	Evidenzbasierte Leitlinien (aus Nordamerika, Europa, Australien, Neuseeland) in deutscher oder englischer Sprache ab 2007 ⁶

2.3 Ausschlusskriterien

keine Empfehlungen, die nicht in unmittelbarem Zusammenhang mit der Schwangerschaft stehen

Es wurden keine Empfehlungen extrahiert, die nicht in unmittelbarem Zusammenhang mit der Schwangerschaft stehen, auch wenn sie in den Übersichts-Leitlinien (z. B. VA/DoD) enthalten sind. Dazu zählen neben Empfehlungen bezüglich Impfungen bzw. Erhebung des Impfstatus auch Screening-Maßnahmen, wie z. B. Screening auf Zervix-Karzinom, die ebenfalls keinen Zusammenhang mit der Schwangerschaft aufweisen.

nur Empfehlungen für Kinder von 0–6 Jahren

Hinsichtlich der Leitlinien für Neugeborene, Säuglinge und Kleinkinder wurden bis auf wenige Ausnahmen keine Empfehlungen jenseits der Alterskohorte 0 bis 6 Jahre extrahiert.

⁶ Der Zeitraum von 5 Jahren wurde in Anlehnung an die Einschlusskriterien der National Guideline Clearinghouse Datenbank festgelegt. Siehe: <http://guidelines.gov/about/inclusion-criteria.aspx>, download am 22.02.2013

2.4 Auswahl der Guidelines

Durch die systematische Suche wurden in GIN 209 und in NGC 446 Leitlinien gefunden. Zusätzlich wurden 94 Guidelines durch die Handsuche identifiziert. Nach Entfernung der Duplikate lagen somit insgesamt 660 Guidelines vor.

Die Auswahl der Guidelines erfolgte durch 2 WissenschaftlerInnen (IR, RW). Differenzen wurden durch Diskussion und Konsens oder durch Einbindung einer dritten Person (BP) gelöst.⁷ Für die Auswahl der Leitlinien wurde folgende dreistufige Vorgehensweise gewählt:

Auswahl auf Titlebene: im ersten Schritt wurden die Titel der Leitlinien gescreent. Guidelines wurden ausgeschlossen aufgrund der Sprache (nicht englisch bzw. deutsch), aufgrund des geographischen Raumes (nicht Nordamerika, Europa, Australien/Neuseeland) oder aufgrund des thematischen Fokus (z. B. Screening-Maßnahmen in anderen medizinischen Fachgebieten, wie Onkologie etc.).

Auswahl auf Summary-Ebene: im zweiten Schritt wurden die Zusammenfassungen der Leitlinien herangezogen, die meist von der Datenbank NGC zur Verfügung gestellt wurden. Guidelines wurden nicht weiter berücksichtigt, wenn sie ausschließlich bereits vorher identifizierte Risikopopulationen in der Gruppe der Schwangeren/Kinder bzw. bereits erkrankte Schwangere/Kinder behandelten. Für einen Einschluss in die Analyse mussten die Leitlinien folgende Qualitätskriterien erfüllen:

- ✿ Evidenzbasierung (Entwicklung der Leitlinie auf Basis der bestverfügbaren Evidenz)⁸
- ✿ Systematische Literatursuche in mehreren Datenbanken (zur Minimierung des Retrievalbias [11])
- ✿ Empfehlungen entsprechen der zugrunde liegenden Evidenz (Stärke der Empfehlungen entspricht dem Evidenzlevel – siehe Kapitel 1.1).

Auswahl auf Volltextebene: in einem letzten Schritt wurden alle bislang eingeschlossenen Leitlinien nochmals hinsichtlich ihrer thematischen Relevanz und methodischen Brauchbarkeit in den Volltexten überprüft. Hierbei kamen wiederum die zuvor genannten Einschlusskriterien zur Anwendung.

Im Appendix (Kapitel 1.1) befinden sich Kurzbeschreibungen derjenigen Institutionen, welche die eingeschlossenen Guidelines erstellt haben.

Insgesamt wurden 138 Leitlinien in die qualitative Analyse eingeschlossen.

Insgesamt 660 Leitlinien zur Durchsicht

dreistufiger Auswahlprozess:

Titlebene: Sprache, geografischer Raum, thematischer Fokus

Summary-Ebene: Qualitätskriterien

Volltextebene: nochmalige Überprüfung hinsichtlich Einschlusskriterien

138 Leitlinien wurden eingeschlossen

⁷ IR=Inanna Reinsperger; RW=Roman Winkler; BP=Brigitte Piso

⁸ versus Konsensorientierung ausschließlich auf Basis von ExpertInnenmeinungen

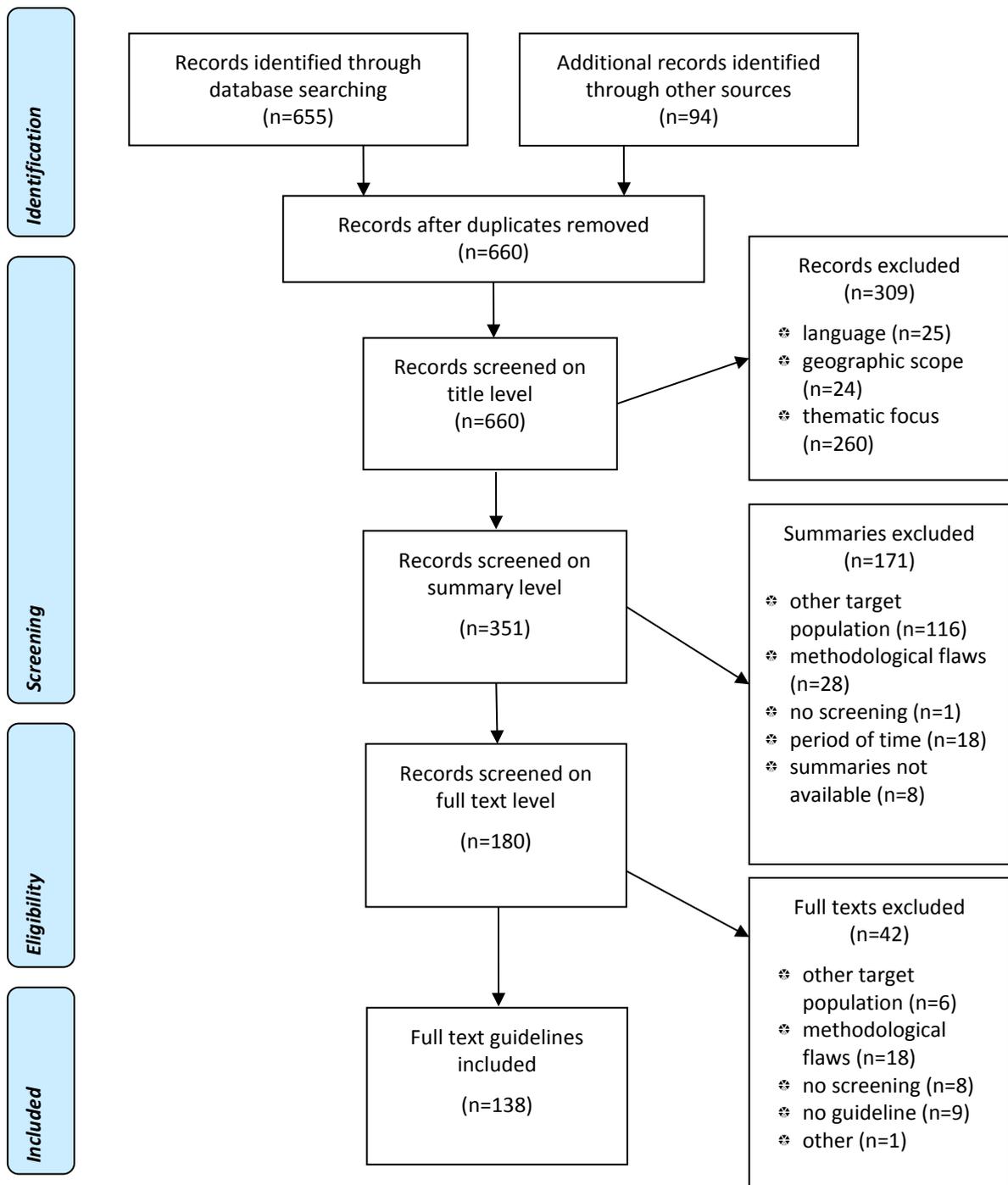


Abbildung 2.4-1: Darstellung des Auswahlprozesses (PRISMA Flow Diagram)

2.5 Extraktion und Darstellung der Screening-Empfehlungen

Für die Darstellung der Screening-Empfehlungen wurde ein Format einer Extraktionstabelle entworfen, das für jede potentielle Gesundheitsbedrohung eine Übersicht mit den entsprechenden evidenzbasierten Screening-Empfehlungen liefert. Die Extraktion wurde von 2 LBI-HTA WissenschaftlerInnen durchgeführt (IR: Leitlinien zum Thema Schwangerschaft/Geburt/Wochenbett; RW: Leitlinien zum Thema frühe Kindheit d. h. bis zum Schuleintritt).

Die Struktur des Berichts orientiert sich grob an der Struktur des ICD-10 Codes⁹.

Für jede Gesundheitsbedrohung bzw. jeden Risikofaktor wurde ein eigenes (Unter-)Kapitel erstellt, das nach folgender Gliederung aufgebaut wurde:

- ✧ **Definition:** Die Definitionen der jeweiligen Gesundheitsbedrohungen entstammen Großteils einem vorangegangenen LBI-HTA Bericht, der im Rahmen des Projekts „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ erstellt wurde (siehe [1]). Aus anderen Quellen entnommene Definitionen wurden mit den entsprechenden Literaturhinweisen gekennzeichnet.
- ✧ **Häufigkeit:** Die Angaben zur Häufigkeit der Krankheitslast bzw. Risikofaktoren wurden ebenfalls Großteils aus dem LBI-HTA Bericht „Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil I“ [1] übernommen (s. auch Definition). Wurden zusätzliche Häufigkeitsangaben, beispielsweise aus den inkludierten Leitlinien, verwendet, wurden die entsprechenden Literaturquellen angegeben.
- ✧ **Tabelle mit den Empfehlungen:** Die Empfehlungen der Institutionen wurden, nach Aktualität der Leitlinien geordnet und mit der rezentesten Leitlinie beginnend, tabellarisch dargestellt (Beispieltabelle siehe Tabelle 2.5-1):

Neben der Angabe zur Institution, welche die Leitlinie verfasst hat, der Jahreszahl der Veröffentlichung der Leitlinie und der entsprechenden Referenz wurde in der Spalte „*recommendation*“ die Empfehlung der jeweiligen Institution im Originalwortlaut wiedergegeben.

Hinsichtlich der nachfolgenden Kennzeichnung der Screening-Empfehlungen durch Symbole wurde folgende Vorgehensweise gewählt: Bei einer uneingeschränkten Screening-Empfehlung einer Institution (d. h. Screening für alle Angehörigen einer Zielpopulation, also z. B. alle Schwangeren oder alle Neugeborenen etc.) findet sich in den Tabellen ein ✓. Im Falle einer „negativen“ Screening-Empfehlung der jeweiligen Institution (Screening wird nicht empfohlen) ist an der entsprechenden Stelle ein ✗ zu finden. Konnte von der Institution keine Empfehlung formuliert werden (z. B. aufgrund fehlender, unzureichender oder widersprüchlicher Evidenz) findet sich eine Tilde ~. Wenn die Institution eine Empfehlung für oder gegen ein Screening mit Einschränkung aussprach (Beispiel: Screening nur bei Schwangeren in einer bestimmten Altersgruppe, Screening nur für bestimmte Risikopopulationen), wird das Zeichen in Klammer gesetzt: (✓) oder (✗). Empfehlungen, die über Screening-Maßnahmen hinausgehen (z. B. Beratungsleistungen, die im Zusammenhang mit dem Screening genannt wurden), wurden mit keinem Symbol versehen.

Übersicht
für jede potentielle
Gesundheitsbedrohung

Struktur des Berichts
grob nach ICD-10-Code

Kapitel-Gliederung:
Definition

Häufigkeit

Tabelle mit
Informationen zu:

Institution, die
Leitlinie erstellt hat

Originalwortlaut der
Empfehlung

Symbole als farbliche
Kennzeichnung dieser
Screening-
Empfehlungen

⁹ <http://www.icd-code.de>

Empfehlungsgrad und Screening-Zeitpunkt (sofern angegeben)

Schließlich wurden der Empfehlungsgrad („*grade of recommendation*“) sowie der empfohlene Screening-Zeitpunkt („*timing of screening*“) extrahiert, sofern in der Leitlinie entsprechende Angaben gemacht wurden (Die Bedeutung der Empfehlungsgrade (*grade of recommendation*) der jeweiligen Institutionen ist im Anhang (Kapitel 10.2) nachzulesen).

Tabelle 2.5-1: Beispieltabelle

Health threat: xxx	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
Institution, Jahreszahl [Referenznummer]	Originaltext aus den Leitlinien	✓ Empfehlungsgrad laut Leitlinie (sofern angegeben)	Empfohlener Screening-Zeitpunkt laut Leitlinie (sofern angegeben)

weitere aus Leitlinien extrahiert:
Screening-Methoden, Therapiemöglichkeiten, potentieller Schaden
schließlich:
Zusammenfassung der Empfehlungen
Verweise auf Reviewerkommentare und Stellungnahmen in den Kapiteln, alle im Addendum nachzulesen
Angabe der SSW: Übersetzung aus dem Englischen mit „abgeschlossene“ SSW

- ✦ **Screening-Methoden:** Angaben zu den empfohlenen Screening-Tests bzw. -Methoden wurden Großteils den inkludierten Leitlinien entnommen.
- ✦ **Therapiemöglichkeiten:** Angaben zu Therapiemöglichkeiten wurden Großteils den inkludierten Leitlinien entnommen.
- ✦ **potentieller Schaden:** Angaben zu potentiellen Schäden wurden den Leitlinien entnommen.
- ✦ **Zusammenfassung der Empfehlungen:** Im letzten Unterpunkt wurden die Empfehlungen aller inkludierten Leitlinien zusammengefasst.

Weiterführende Angaben von ReviewerInnen zu den o. g. Punkten (z. B. Hinweise auf andere Screening-Methoden, Therapieoptionen oder Literaturhinweise) wurden als Fußnote eingefügt. In Kapiteln, zu welchen Stellungnahmen im Rahmen der Aussendung an österreichische ExpertInnen eingelangt sind, wurde abschließend vermerkt, dass diese im Addendum nachzulesen sind.

Hinsichtlich der Angaben der Schwangerschaftswochen (SSW) wurde in den Tabellen der Originaltext aus den Leitlinien übernommen. Im Hinblick auf die Übersetzung im Fließtext wurde im Deutschen die Bezeichnung der „abgeschlossenen SSW“ gewählt, bzw. der Ausdruck (z. B.) „24+0 SSW“, wenn in der Leitlinie die Schwangerschaftswoche taggenau angegeben wurde.

2.6 Qualitätssicherung

interner und externer Review

Der Bericht wurde von einer internen Reviewerin und drei externen ReviewerInnen begutachtet, wobei letztere u. a. um die Beurteilung folgender Qualitätskriterien ersucht wurden:

- ✦ „fachliche Korrektheit“ (Stimmen die Informationen?)
- ✦ „Adäquatheit und Transparenz der Methode“ (Wird die Methode richtig eingesetzt?)
- ✦ „logischer Aufbau der Arbeit und Konsistenz in der Struktur“ (Sind die Ergebnisse nachvollziehbar?)
- ✦ „Relevanz für die nationale und internationale Fachöffentlichkeit“ (Haben die Ergebnisse Relevanz für AnwenderInnen?)
- ✦ „formale Korrektheit“
- ✦ „Berücksichtigung des aktuellen Stands der Forschung“.

Das LBI-HTA versteht die externe Begutachtung durch wissenschaftliche FachexpertInnen aus unterschiedlichen Disziplinen als Methode der Qualitätssicherung der wissenschaftlichen Arbeit. Die Verantwortung für den Inhalt des Berichts liegt beim LBI-HTA.

Darüber hinaus wurde ein Draft des Berichts sowie des Addendums am 21.12.2012 per Mail an mehrere österreichische ExpertInnen bzw. betroffene Fachgesellschaften mit der Einladung zur Begutachtung und Stellungnahme ausgesandt. Diese wurden im Zeitraum bis zum 31.01.2013 gesammelt und werden im Addendum (Kapitel 6) veröffentlicht.

**als Methode der
Qualitätssicherung**

**Aussendung des
Berichtsdrafts an
österreichische
ExpertInnen zur
Stellungnahme**

3 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für die Schwangerschaft

3.1 Allgemeine Empfehlungen der Leitlinien: Überwachung bei normaler Schwangerschaft/Schwangerschaftsdauer

3.1.1 Körperliche Erstuntersuchung/Anamnese

Im Rahmen der systematischen Literatursuche wurden, neben Leitlinien zu einzelnen Gesundheitsbedrohungen, auch zwei, die gesamte Schwangerschaft umfassende Übersichts-Guidelines identifiziert, welche die Einschlusskriterien erfüllten: „Antenatal Care“ vom britischen „National Institute for Health and Clinical Excellence“ (NICE) aus dem Jahr 2008 [12] und „Management of pregnancy“ vom US-amerikanischen „Department of Veterans Affairs“ (VA/DoD) aus dem Jahr 2009 [13]. Diese Leitlinien beschreiben ein komplettes Programm für die routinemäßige Betreuung in der Schwangerschaft. Neben den Screening-Maßnahmen, die in den folgenden Kapiteln bei den einzelnen Gesundheitsbedrohungen näher ausgeführt werden, stellen die beiden Guidelines auch allgemeine Informationen, z. B. zur körperlichen Erstuntersuchung oder zur Erhebung eventuell vorhandener Risikofaktoren, zur Verfügung.

Die „**Antenatal Care**“-Guideline von NICE wurde 2003 erstmals veröffentlicht und 2008 überarbeitet. Die Grundhaltung der Leitlinie ist, dass eine Schwangerschaft ein normaler physiologischer Prozess ist, und dass daher jede angebotene Intervention einen Nutzen haben und für die schwangere Frau akzeptabel sein muss. Das Ziel der Guideline ist es, umfassende Informationen für die Betreuung der gesunden Schwangeren mit unproblematischer Einlingsschwangerschaft zur Verfügung zu stellen. Weiters soll evidenzbasiertes Wissen an ÄrztInnen und schwangere Frauen vermittelt werden, damit diese Entscheidungen über die jeweils angemessene Behandlung in spezifischen Situationen treffen können [12].

Die Leitlinie legt großen Wert auf die Informationsvermittlung und Aufklärung. Es sollen Informationen vermittelt werden, die gut verständlich für alle Frauen sind, auch für jene mit besonderen Bedürfnissen (z. B. Frauen mit physischen, sensorischen oder Lernbehinderungen) und für jene, die nicht Englisch sprechen/lesen können. Frauen sollen mit dieser Information in der Lage sein, eine informierte Entscheidung zu treffen. Die Informationen sollen klar, einheitlich, ausgewogen und korrekt sein, sowie auf der aktuellen Evidenzlage beruhen [12].

Die grundsätzlichen Prinzipien der „Antenatal Care“ sind laut NICE-Guideline: Bei einem Schwangerschaftsverlauf ohne Komplikationen sollte die Frau durch Hebammen und AllgemeinmedizinerInnen (*midwives and general practitioner, GP*) betreut werden. FachärztInnen für Gynäkologie und Geburtshilfe und *specialist teams* sollten involviert werden, wenn zusätzliche Betreuung erforderlich ist (siehe unten): „*Midwife- and GP-led models of care should be offered for women with an uncomplicated pregnancy. Routine involvement of obstetricians in the care of women with an uncomplicated pregnancy at scheduled times does not appear to improve perinatal outcomes compared with involving obstetricians when complications arise*“ [12, S.14].

2 Übersichts-Leitlinien von NICE (2008) und VA/DoD (2009) beschreiben komplettes Programm für routinemäßige Betreuung in der Schwangerschaft

„Antenatal Care“ (NICE, 2008)

Ziel: umfassende Informationen für die Betreuung der gesunden Schwangeren mit unproblematischer Einlingsschwangerschaft

Informationsvermittlung und Aufklärung für informierte Entscheidung

bei komplikationsloser Schwangerschaft laut NICE Betreuung durch Hebammen und AllgemeinmedizinerInnen

bei Notwendigkeit
zusätzlicher Betreuung
Einbindung von
FachärztInnen und
„specialist teams“

10 bzw. 7 Termine in
der Schwangerschaft

zusätzliche Betreuung
notwendig bei
schwangeren Frauen
mit bestimmten
Erkrankungen oder
Risikofaktoren
(„Care Pathway“)

Bei einem komplikationslosen Schwangerschaftsverlauf sind bei nulliparen Frauen 10 Termine indiziert und bei Frauen, die bereits Mütter sind, sollten 7 Termine vereinbart werden. In der Frühschwangerschaft sollten die Termine mehr Zeit in Anspruch nehmen, damit die Schwangere ausreichend informiert und das Thema Screening diskutiert werden kann, sodass die Frau in der Lage ist, diesbezüglich eine informierte Entscheidung zu treffen. Es sollte zudem eine Atmosphäre geschaffen werden, in der sich die Frau wohlfühlt, um auch sensible Themen und Probleme ansprechen zu können [12].

Im so genannten „Care Pathway“ sind die wichtigsten Informationen kurz zusammengefasst. Demzufolge brauchen schwangere Frauen mit bestimmten Erkrankungen/Risikofaktoren zusätzliche, über die „Antenatal Care“-Guideline hinausgehende (daher dort nicht berücksichtigte) Betreuung. Genannt werden unter anderem:

- ✿ psychiatrische Erkrankungen, die medikamentös behandelt werden;
- ✿ kardiale, hypertensive, endokrine, hämatologische Erkrankungen;
- ✿ HIV- oder HBV-Infektion;
- ✿ Adipositas oder Untergewicht;
- ✿ Drogenmissbrauch;
- ✿ höheres Komplikationsrisiko (z. B. Alter >40 Jahre, Raucherinnen);
- ✿ Frauen, die besonders vulnerabel sind (z. B. Teenager) oder keine soziale Unterstützung haben;
- ✿ Frauen mit einem der folgenden Ereignisse in einer vorangegangenen Schwangerschaft: z. B. drei oder mehr Fehlgeburten, Frühgeburt, schwere Präeklampsie, HELLP-Syndrom oder Eklampsie, Rhesus-Isoimmunisation, Operationen am Uterus, Wochenbettpsychose, Totgeburt, Small-for-gestational-age oder Large-for-gestational-age Kind, Geburtsgewicht <2,5kg oder >4,5kg, angeborene Fehlbildung des Kindes etc. [12].

Erstkontakt:
Informationen zu
Ernährung, Lebensstil,
Screening-Maßnahmen

Beim Erstkontakt in der Schwangerschaft sollte die Schwangere spezifische Information zu den Themen Folsäuresupplementierung, Lebensmittelhygiene (inkl. Möglichkeiten zur Vermeidung von über Lebensmitteln übertragene Infektionen), Lebensstil (Rauchen, Drogen- und Alkoholkonsum) sowie zu allen pränatalen Screening-Maßnahmen (inkl. Risiken, Nutzen und Limitationen der Screening-Tests) erhalten.

Erstuntersuchung
(„booking appointment“,
SSW 10):
Anamnese, Größe,
Gewicht, BMI, Blutdruck,
Harnuntersuchung,
Bestimmung von
Risikofaktoren,
Anbieten von
Screeningmaßnahmen,
Fragen nach psychischen
Erkrankungen und
derzeitiger
Stimmungslage,
Informationsvermittlung

Bei der Erstuntersuchung, dem sogenannten *booking appointment*, das idealerweise nach 10 abgeschlossenen SSW stattfindet, sollten jene Schwangeren identifiziert werden, die zusätzliche Betreuung benötigen (siehe oben). Es sollen Größe und Gewicht bestimmt und daraus der *Body Mass Index* (BMI) berechnet, sowie Blutdruck gemessen und Harn auf Proteinurie untersucht werden. Beim *booking appointment* sollen weiters die Risikofaktoren für Präeklampsie und Gestationsdiabetes bestimmt werden (siehe auch Kapitel 3.3.1 und 3.6.1). Zudem sollen bei diesem Termin die Screening-Maßnahmen angeboten sowie, wenn sich die Frau für ein Screening entscheidet, organisiert werden. Die Schwangere sollte zu diesem Zeitpunkt nach früheren oder aktuellen psychischen Erkrankungen oder psychiatrischer Behandlung, nach der derzeitigen Stimmungslage (um potentielle Depressionen zu erkennen, siehe auch Kapitel 3.8.1) und nach dem Beruf (um potentielle Risiken festzustellen) gefragt werden. Weiters sollen jene Frauen mit Genitalverstümmelung (*female genital mutilation*, FGM) identifiziert werden. Die Schwangere soll zu folgenden Themen spezifische Informationen erhalten:

- ✿ Entwicklung des Kindes im Laufe der Schwangerschaft;
- ✿ Ernährung (inkl. Vitamin-D-Zufuhr);
- ✿ körperliche Aktivität (inkl. Beckenbodenübungen);
- ✿ Risiken und Nutzen von pränatalen Screening-Tests;
- ✿ Versorgungspfade während der Schwangerschaft;
- ✿ Planen des Entbindungsortes;
- ✿ Stillen;
- ✿ Geburtsvorbereitungskurse (*participant-led antenatal classes*)¹⁰;
- ✿ Mutterschaftsleistungen (*maternity benefits*) [12].

Die weiteren Untersuchungstermine sind für die vollendeten Schwangerschaftswochen 16, 25 (für Erstgebärende), 28, 31 (für Erstgebärende), 34, 36, 38, 40 (für Erstgebärende) und evt. 41 vorgesehen. Für alle Untersuchungstermine gilt, dass der Blutdruck gemessen und der Harn auf Proteinurie untersucht werden soll. Ab 25 abgeschlossenen SSW soll zudem jedes Mal der Symphysen-Fundus-Abstand bestimmt werden. Weiters betont NICE die Wichtigkeit, während der gesamten Schwangerschaftsbetreuung aufmerksam hinsichtlich des Auftretens klinischer und/oder sozialer Faktoren, die sich auf die Gesundheit von Mutter und/oder Kind auswirken könnten, zu sein [12].

Eine Reihe an Interventionen werden von NICE *nicht* routinemäßig empfohlen (Details siehe jeweilige Kapitel) [12]:

- ✿ Wiederholte Gewichtsmessung der Schwangeren;
- ✿ Untersuchung der Brust und des Beckens;
- ✿ Nahrungsergänzung mit Eisen oder Vitamin A;
- ✿ Routine-Screenings auf Chlamydien, Zytomegalie, Hepatitis C, Gruppe B Streptokokken, Toxoplasmose, bakterielle Vaginose;
- ✿ Routinemäßiger Doppler-Ultraschall bei Schwangerschaften ohne Risikopotenzial;
- ✿ Ultraschalluntersuchung zur Bestimmung der Größe des Fetus bei Verdacht auf Large-for-gestational-age (LGA)-Kindern;
- ✿ Routine-Screening auf Frühgeburt/vorzeitige Wehen;
- ✿ Routine-Screening auf kardiale Anomalien mittels Nackentransparenz;
- ✿ Screening auf Gestationsdiabetes mittels Bestimmung der Nüchtern-Blutglukose (*fasting plasma glucose*), Gelegenheits-Blutglukose (*random blood glucose*), mittels 50g-Glukose-Screening-Test (*glucose challenge test*, GTC; Bestimmung der Serum-Glukose 1h nach oraler Verabreichung von 50g Glukose) oder mittels Harnanalyse;
- ✿ Routinemäßiges Zählen der Kindsbewegungen (*fetal movement counting*);
- ✿ Routine-Auskultation (Abhören) des kindlichen Herzens;
- ✿ Routine-Einsatz der Kardiotokographie während der Schwangerschaft;
- ✿ Routine-Ultraschalluntersuchung nach 24 vollendeten SSW.

**weitere
Untersuchungstermine:
SSW 16, 25, 28, 31, 34,
36, 38, 40, evt. 41
(teilweise nur für
Erstgebärende)**

**einige Interventionen
werden von NICE
explizit nicht
routinemäßig
empfohlen**

¹⁰ Bei *participant-led antenatal classes* handelt es sich um eine spezielle Form des Geburtsvorbereitungskurses, bei dem die werdenden Eltern die Themen aussuchen und Fragen stellen. Aufgabe der Hebamme ist es, darauf zu achten, dass am Ende des Kurses alle wichtigen Themen behandelt wurden (Review-Kommentar).

<p>„Management of pregnancy“ (VA/DoD, 2009)</p> <p>Erstkontakt mit Krankenschwester in SSW 6–8</p> <p>Fragebogen und Checkliste zur Erhebung von Risikofaktoren</p>	<p>Die VA/DoD-Guideline „Management of pregnancy“ [13] liegt in der aktuellen Version aus dem Jahr 2009 vor. Die Leitlinie spricht sich für eine zielorientierte Schwangerenbetreuung aus: jeder Termin in der Schwangerschaft ist für ein bestimmtes Gestationsalter geplant und hat definierte Zielsetzungen. Aufklärung/Beratung (<i>education</i>) soll eine zentrale Komponente darstellen. Die Guideline empfiehlt den Erstkontakt (in diesem Fall mit einer Krankenschwester¹¹ (<i>nurse</i>)) nach 6–8 abgeschlossenen Schwangerschaftswochen. Das Ziel des Erstkontakts ist es, Informationen bereitzustellen sowie eventuelle Risikofaktoren zu identifizieren, die einen Einfluss auf die Schwangerschaft haben könnten. Dies soll anhand eines von der Schwangeren auszufüllenden Fragebogens („Self Questionnaire“) sowie einer Checkliste durchgeführt werden. Die Checkliste umfasst unter anderem folgende Punkte:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ geburtshilfliche Anamnese (z. B. Früh- und Fehlgeburten, vorangegangenes makrosomes Kind oder vorangegangener Gestationsdiabetes, ektopische Schwangerschaften, etc.); ✿ aktuelle Risikofaktoren (wie z. B. Drogen- oder Alkoholkonsum, Rauchen, Medikamenteneinnahme); ✿ medizinische Risikofaktoren (z. B. kardiovaskuläre Erkrankungen, Diabetes mellitus Typ I/II, Bluthochdruck, neurologische Erkrankungen, Autoimmunerkrankungen, sexuell übertragbare Krankheiten, Krebserkrankungen, berufliche Risiken, Wohnungslosigkeit, häusliche Gewalt, psychische Erkrankungen, Alter <16 oder >35 Jahre, etc.); ✿ zusätzliche Informationen (wie z. B. Sprachkenntnisse, Religionszugehörigkeit, Bildungsstand, Besitz einer Katze, Verwendung eines Sicherheitsgurts, war die Schwangerschaft geplant?); ✿ weiters sollen die ersten Labortests (z. B. HIV, Hepatitis, Röteln; Harnuntersuchung) veranlasst werden [13].
<p>SSW 10–12: medizinische Anamnese, körperliche Untersuchung</p> <p>bei bestimmten Erkrankungen/ Risikofaktoren zusätzliche Betreuung bzw. Überweisung zu SpezialistIn</p>	<p>Der nächste Termin wird nach 10–12 abgeschlossenen SSW empfohlen (<i>first provider visit</i>). Dabei soll neben einer medizinischen Anamnese auch eine körperliche Untersuchung (inkl. Untersuchung der Schilddrüse, der Brust und des Beckens) durchgeführt werden. Die Leitlinie führt an, bei welchen Erkrankungen und Risikofaktoren die Schwangere zusätzliche Betreuung benötigt bzw. zu einem/r SpezialistIn (<i>advanced prenatal care provider</i>) überwiesen werden soll. Diese umfassen unter anderem:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ allgemeine Risikofaktoren (z. B. BMI <16,5 oder >30 kg/m², Alter <16 oder >34 Jahre); ✿ geburtshilfliche Risikofaktoren (z. B. Plazenta praevia, erhöhtes Frühgeburtsrisiko, vorangegangene Sectio, vorzeitige Wehen, Mehrlingschwangerschaft, fetale Anomalien etc.); ✿ medizinische Risikofaktoren (z. B. Diabetes, kardiovaskuläre Erkrankungen, Krebserkrankungen, Schilddrüsenerkrankungen etc.); ✿ Infektionskrankheiten (z. B. HIV, Syphilis, Toxoplasmose, Röteln etc.); ✿ psychosoziale Risikofaktoren (schwere Depression (<i>major depressive disorder</i>), häusliche Gewalt, Wohnungslosigkeit) [13].

¹¹ Laut Kommentar der externen Reviewerin ist hier anzumerken, dass es in den USA nicht viele Hebammen gibt; die meisten Hebammen sind Krankenschwestern mit einer anschließenden Kurzausbildung zur Hebamme.

Die darauf folgenden Routine-Untersuchungen sind für die abgeschlossenen SSW 16–20, 24, 28, 32, 36 und 38–41 geplant. Bei diesen sollen zusätzlich zu den jeweiligen spezifischen Screenings folgende Untersuchungen/Maßnahmen bei jedem Termin durchgeführt werden (Details siehe auch entsprechende Kapitel):

- ✿ Abhören der kindlichen Herztöne;
- ✿ Messen des Fundusstandes;
- ✿ Screening auf hypertensive Erkrankungen;
- ✿ Bestimmen der Gewichtszunahme;
- ✿ Erheben des Frühgeburtsrisikos (ab SSW 28) bzw. Aufklärung zu den Symptomen frühzeitiger Wehen (SSW 20);
- ✿ ab 28 abgeschlossenen SSW: Erhebung der Kindsbewegungen (*assessing fetal kick counts*) [13].

Weiters fasst die VA/DoD-Guideline zusammen, was beim postpartalen Termin (ca. 8 Wochen nach der Entbindung) gemacht werden soll (in der Klammer ist der Empfehlungsgrad angegeben):

- ✿ Untersuchung des Beckens und der Brust (B);
- ✿ Screening auf postpartale Depression (B);
- ✿ Screening auf häusliche Gewalt (B);
- ✿ bei Patientinnen mit Gestationsdiabetes: zweistündiger 75 g oraler Glukosetoleranztest (oGTT) oder Bestimmung des Nüchternblutzuckers (B);
- ✿ Aufklärung/Beratung zu folgenden Themen: Kontrazeption, Säuglingsernährung (*infant feeding method*), sexuelle Aktivität, Gewicht, Bewegung, Einschätzung der Frau bezüglich ihrer Adaptierung an die Mutterrolle sowie vorbestehende/chronische Erkrankungen (evt. Überweisung) (I) [13].

Auch die VA/DoD-Leitlinie nennt einige Interventionen/Screening-Maßnahmen, die in der Schwangerenbetreuung **nicht** routinemäßig empfohlen werden (Details siehe entsprechende Kapitel) [13]:

- ✿ Routine-Screening auf Frühgeburt mittels fetalem Fibronektin-Tests;
- ✿ Routine-Untersuchung der Cervix;
- ✿ Routine-Pelvimetrie;
- ✿ Routine-Test mittels Harnteststreifen;
- ✿ routinemäßige Evaluation auf Ödeme;
- ✿ Routine-Screening auf Zytomegalie;
- ✿ Routine-Screening auf Parvovirus;
- ✿ Routine-Screening auf Toxoplasmose;
- ✿ Routine-Screening auf bakterielle Vaginose;
- ✿ Routine-Ultraschall zur Bestimmung der Cervixlänge;
- ✿ Wiederholtes Screening auf Anämie, Syphilis und Blutgruppen-Isoantikörper;
- ✿ Routine-Screening auf Hypothyreose.

**Routine-
Untersuchungen:
SSW 16–20, 24, 28,
32, 36, 38–41**

**postpartaler Termin
(8 Wochen nach
Entbindung)**

**einige Interventionen/
Screenings sollen laut
VA/DoD-Leitlinie
nicht routinemäßig
durchgeführt werden**

In einer Stellungnahme (siehe Addendum) wurde darauf verwiesen, dass die „interne Untersuchung“ im Bericht nicht explizit erwähnt wird. Potentielle Inhalte einer internen Untersuchung werden im Bericht nur indirekt durch Screenings auf spezifische Erkrankungen abgebildet. Weiters wurde auf zwei „EBM-Guidelines“ zur *antenatal care* hingewiesen, welche die Einschlusskriterien nicht erfüllten.

3.1.2 Bestimmung des Gestationsalters

<p>NICE: Ultraschall zwischen SSW 10+0–13+6 zur Bestimmung des Gestationsalter mittels Scheitel-Steiß-Länge</p>	<p>Die Übersichts-Guideline von NICE spricht sich für eine Ultraschalluntersuchung zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft (zwischen SSW 10+0 und 13+6) aus, um das Gestationsalter korrekt zu bestimmen und Mehrlingsschwangerschaften zu identifizieren. Für die Berechnung des Gestationsalters soll die Scheitel-Steiß-Länge herangezogen werden. Wenn diese länger als 84 mm ist, soll der Kopfumfang verwendet werden, um das Gestationsalter zu schätzen [12].</p>
<p>VA/DoD: Bestimmung des Entbindungstermins vor SSW 20 mit individuell am besten geeigneter Methode</p>	<p>Die VA/DoD-Leitlinie empfiehlt, vor der abgeschlossenen SSW 20 den voraussichtlichen Entbindungstermin zu bestimmen. Dieser sollte, je nach individueller Schwangerschaft, auf der bestverfügbaren Information/Methode basieren (z. B. Datum der letzten Menstruation, Ersttrimester-Ultraschall, klinische Untersuchung). Wurde keine Ultraschalluntersuchung im ersten Trimester durchgeführt, sollte diese nach 16–22 vollendeten SSW nachgeholt werden [13].</p>
<p>ACOG: erste Hälfte der Schwangerschaft</p>	<p>Die Leitlinie zum Thema Ultraschall des „American College of Obstetricians and Gynecologists“ (ACOG) gibt an, dass das Gestationsalter am genauesten in der ersten Hälfte der Schwangerschaft bestimmt werden kann [14]. Die „Society of Obstetricians and Gynecologists of Canada“ (SOGC) empfiehlt die Bestimmung des Gestationsalters im Rahmen eines Routine-Ultraschalls im zweiten Trimester [15].</p>
<p>SOGC: während Routine-Ultraschall im zweiten Trimester</p>	<p>Es langte eine Stellungnahme zum vorliegenden Kapitel zur Ultraschalluntersuchung im 2. Trimester ein (siehe Addendum).</p>

3.1.3 Empfehlungen zum Ultraschall

Es wurden, neben den beiden Übersichts-Guidelines von NICE bzw. VA/DoD [12, 13], zwei weitere Leitlinien [14, 15] identifiziert, die Empfehlungen zu Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft abgeben (siehe Tabelle 3.1-1).

<p>SOGC: Leitlinie zu Ultraschall im zweiten Trimester (SSW 18–22)</p>	<p>Die SOGC stellt in der Leitlinie „Content of a complete routine second trimester obstetrical ultrasound examination and report“ Informationen zu den empfohlenen Inhalten der Ultraschalluntersuchung im zweiten Trimester sowie deren Dokumentation zur Verfügung. Die Leitlinie spricht sich dafür aus, allen schwangeren Frauen einen Routine-Ultraschall zwischen SSW 18 und 22 anzubieten. Diese Untersuchung sollte die Bestimmung der Anzahl der Feten, des Gestationsalters und der Plazentalokalisation sowie ein Screening auf fetale Anomalien beinhalten [15].</p>
<p>Anzahl der Feten, Gestationsalter, Plazentalokalisation, fetale Anomalien</p>	

Das ACOG gibt in seiner Leitlinie aus dem Jahr 2009 an, dass der optimale Zeitpunkt für eine einzige Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft (wenn es keine spezifische Indikation für einen Ersttrimester-Ultraschall gibt) nach 18–20 abgeschlossenen SSW ist. Der Nutzen und die Limitationen des Ultraschalls sollten mit der Schwangeren besprochen werden. Diese beiden Empfehlungen sind als „Level C“ ausgewiesen, beruhen demnach auf Konsens und ExpertInnen-Meinungen. Die Guideline gibt weiters an, dass der Ultraschall eine akkurate Methode für die Bestimmung des Gestationsalters, der Fetenanzahl, der Lebensfähigkeit (*viability*) und der Plazentalokalisation ist. Eine Ultraschalluntersuchung kann außerdem für die Erkennung von fetalen Anomalien, fetalen Wachstumsstörungen sowie Abweichungen bei der Fruchtwassermenge herangezogen werden. Das ACOG kommt zu dem Schluss, dass der Ultraschall für den Fetus sicher ist, wenn er in angemessener Weise eingesetzt wird und wenn medizinische Information über die Schwangerschaft benötigt wird. Dennoch kann nicht sicher davon ausgegangen werden, dass der Ultraschall für den Fetus absolut harmlos ist, er sollte daher nur im Falle einer validen medizinischen Indikation eingesetzt werden [14].

NICE empfiehlt bezüglich der Ultraschalluntersuchungen folgende Vorgehensweise in der Routine-Schwangerenbetreuung: Schwangeren Frauen sollte routinemäßig eine frühe Ultraschalluntersuchung (zwischen SSW 10+0 und 13+6) angeboten werden, um das Gestationsalter zu bestimmen und Mehrlingsschwangerschaften zu erkennen. Ein weiterer Routine-Ultraschall ist für die SSW 18+0 bis 20+6 als Screening auf fetale Anomalien vorgesehen. Da eine routinemäßig durchgeführte Ultraschalluntersuchung nach 24 vollendeten SSW von der vorhandenen Evidenz nicht unterstützt wird, spricht NICE eine starke Empfehlung dafür aus, diese nicht anzubieten [12].

Die VA/DoD-Leitlinie spricht sich für die Beratung und Aufklärung aller schwangeren Frauen hinsichtlich des potentiellen Nutzens, der Limitationen und der Sicherheit des pränatalen Ultraschalls aus. Eine umfassende Ultraschalluntersuchung wird dann empfohlen, wenn eine invasive diagnostische Maßnahme in Erwägung gezogen wird, wenn ein genaueres Gestationsalter notwendig ist (z. B. um eine Entscheidung bezüglich einer medizinischen Intervention zu treffen) oder wenn der voraussichtliche Entbindungstermin exakter bestimmt werden soll. Weiters soll jenen Frauen ein Ultraschall angeboten werden, die ein erhöhtes Risiko für eine maternale oder fetale Anomalie haben, bei der eine nachgelagerte Intervention das Outcome verbessern könnte. Laut VA/DoD-Guideline gibt es unzureichende Evidenz, um eine Empfehlung für oder gegen eine Routine-Ultraschalluntersuchung im zweiten Trimester bei allen asymptomatischen Schwangeren mit geringem Risiko abzugeben [13].

**ACOG: Ultraschall
in SSW 18–20**

**Aufklärung über
Nutzen und
Limitationen
des Ultraschalls**

**Einsatz des Ultraschalls
nur bei valider
medizinischer Indikation**

**NICE:
SSW 10+0–13+6
Gestationsalter,
Mehrlinge**

**SSW 18+0–20+6
fetale Anomalien**

**kein Routine-Ultraschall
nach SSW 24**

**VA/DoD:
Beratung und
Aufklärung hinsichtlich
potentiellen Nutzens,
Limitationen, Sicherheit
des Ultraschalls**

**unzureichende Evidenz
um Empfehlung für
oder gegen Routine-
Ultraschall im zweiten
Trimester abzugeben**

Tabelle 3.1-1: Empfehlungen zum Ultraschall

Ultrasound	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2009 [15]	Pregnant women should be offered a routine second trimester ultrasound.	✓	II-2B	Between 18 and 22 weeks' gestation
	Second trimester ultrasound should screen for the number of fetuses, the gestational age, and the location of the placenta.		II-1A	Between 18 and 22 weeks' gestation
	Second trimester ultrasound should screen for fetal anomalies.		II-2B	Between 18 and 22 weeks' gestation
ACOG, 2009 [14]	The optimal timing for a single ultrasound examination in the absence of specific indications for a first-trimester examination is at 18–20 weeks of gestation.	✓	C ¹²	At 18–20 weeks of gestation
	The benefits and limitations of ultrasonography should be discussed with all patients.		C ¹³	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend counselling and educating all pregnant women prior to scheduling sonographic studies about the potential benefits, limitations, and safety of prenatal ultrasound. Documentation of education and counselling is recommended; however, written informed consent is not deemed necessary.		C	-
	A complete obstetric sonographic examination should be recommended and available to women considering an invasive test on the basis of age, or other risk factors, when a more accurate gestational age is required for decision-making regarding medical or antenatal routine care interventions, or for predicting actual date of delivery.	(✓)	A	NR
	A complete obstetric sonographic examination should be recommended and available to women who are at increased risk for a sonographically detectable maternal or fetal abnormality where an intervention may improve the outcome.	(✓)	A	NR
	There is insufficient evidence to recommend for or against complete obstetric sonographic examination in the second trimester to all low-risk asymptomatic consenting pregnant women.	~	I	Second trimester
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should be offered an early ultrasound scan to determine gestational age and to detect multiple pregnancies.	✓	NR	Between 10 weeks 0 days and 13 weeks 6 days
	Ultrasound screening for fetal anomalies should be routinely offered.	✓	NR	Normally between 18 weeks 0 days and 20 weeks 6 days
	The evidence does not support the routine use of ultrasound scanning after 24 weeks of gestation and therefore it should not be offered.	✗	A	After 24 weeks of gestation

¹² Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion.“

¹³ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion.“

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zum Ultraschall wurden insgesamt Empfehlungen von vier Institutionen identifiziert. Drei der vier Leitlinien empfehlen einen Routine-Ultraschall. Eine Institution (VA/DoD [13]) spricht sich in bestimmten Situationen für die Durchführung einer Ultraschalluntersuchung aus (z. B. wenn ein invasiver Test geplant wird oder bei Frauen mit erhöhtem Risiko für eine fetale oder maternale Anomalie), gibt aber an, dass unzureichende Evidenz besteht, um einen umfassenden Routine-Ultraschall im zweiten Trimester bei allen Frauen zu empfehlen. Die NICE-Leitlinie spricht sich zudem gegen eine routinemäßige Ultraschalluntersuchung nach 24 abgeschlossenen SSW aus.

Empfehlungen von 4 Institutionen: 3 Leitlinien empfehlen Routine-Ultraschall, 1 Leitlinie nur unter bestimmten Voraussetzungen

3.2 Screening auf Schwangerschaft mit abortivem Ausgang

3.2.1 Extrauterin gravidität

Definition

Syn: EUG, ektope Gravidität, Bauchhöhlenschwangerschaft; *ectopic pregnancy*

Die Extrauterin gravidität ist eine Schwangerschaft außerhalb der Gebärmutterhöhle. Diese ist in 96 % der Fälle in einem Eileiter (Tubargravidität) lokalisiert, seltener in einem Eierstock (Ovargravidität), in der Bauchhöhle (Abdominalgravidität), im Gebärmutterhals (Zervixgravidität) oder in der Scheide (Vaginalgravidität) [1].

Schwangerschaft außerhalb der Gebärmutterhöhle, meist im Eileiter

Häufigkeit

Die Häufigkeit einer extrauterinen Schwangerschaft in Deutschland wird mit 1–2 auf 100 intrauterine Schwangerschaften angegeben [1].

D: 1–2 auf 100 intrauterine Schwangerschaften

Empfehlungen

Es wurde keine eigene Guideline zu einem Screening auf Extrauterin gravidität identifiziert, diesbezügliche Informationen/Verweise finden sich aber in anderen Leitlinien: Die ACOG-Guideline zu Ultraschall in der Schwangerschaft nennt als Indikation für eine Ultraschalluntersuchung im ersten Trimester den Verdacht auf eine ektope Schwangerschaft [14]. Laut VA/DoD-Übersichtsleitlinie („Management of pregnancy“) soll der Erstkontakt nach 6–8 abgeschlossenen SSW (mit einer Krankenschwester) stattfinden und primär dem Informationsaustausch sowie der Erhebung der Risikofaktoren dienen. In diesem Zusammenhang wird genannt, dass Frauen mit einem hohen Risiko für eine Extrauterin gravidität identifiziert werden sollen, damit diese zu einem/r SpezialistIn (*advanced prenatal care provider*) überwiesen werden können [13].

keine eigene Leitlinie identifiziert; Informationen finden sich in Übersichts-Leitlinie bzw. Leitlinie zu Ultraschall

3.3 Screening auf Ödeme, Proteinurie und Hypertonie während der Schwangerschaft, der Geburt und des Wochenbettes

3.3.1 Hypertensive Schwangerschaftserkrankungen

Definition

mit Bluthochdruck
einhergehende
Erkrankungen im
Rahmen einer
Schwangerschaft, z. B.
Gestationshypertonie,
Präeklampsie, Eklampsie,
HELLP-Syndrom

Bei hypertensiven Schwangerschaftserkrankungen handelt es sich um mit Bluthochdruck (>140/90 mmHg) einhergehende Erkrankungen, die im Rahmen einer Schwangerschaft auftreten. Es gibt unterschiedliche Formen hypertensiver Schwangerschaftserkrankungen, wie zum Beispiel Gestationshypertonie, Präeklampsie, Eklampsie oder das HELLP-Syndrom (*haemolysis, elevated liver enzymes, low platelet counts*) [1]. Von einer Präeklampsie spricht man bei Auftreten einer Hypertonie und einer Proteinurie mit oder ohne Ödemen nach der 20. SSW. Bei einer Eklampsie kommt es zu tonisch-klonischen Krampfanfällen im Verlauf einer schweren Präeklampsie. Die Symptome umfassen einen raschen Blutdruckanstieg mit starkem Kopfschmerz, Flimmern vor den Augen, Doppelt- und Nebligsehen, Magendruck und Brechreiz [16].

Häufigkeit

Schätzungen:
3–8 % hypertensive
Schwangerschafts-
erkrankungen

In der Literatur wird geschätzt, dass hypertensive Erkrankungen in der Schwangerschaft mit einer Häufigkeit von 3–8 % auftreten. Weiters kommt es in 3–10 % der Fälle zur Entwicklung einer Präeklampsie und in 0,05–0,1 % der Fälle entsteht eine Eklampsie. Die Inzidenz des HELLP-Syndroms beträgt 0,2–0,9 %. Das Wiederholungsrisiko eines HELLP-Syndroms in einer erneuten Schwangerschaft wird auf 3–5 % geschätzt [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.3-1: Screening-Empfehlungen für hypertensive Schwangerschaftserkrankungen/Präeklampsie

Health threat: Hypertensive disorders/ Pre-eclampsia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 [17]	A nationally managed screening programme for pre-eclampsia is not recommended. ¹⁴	(✓)	NR	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend measuring blood pressure of all pregnant women at each prenatal visit.	✓	B	At each prenatal visit
	Recommend against the use of urine dipstick testing for protein and glucose during prenatal visits.	✗	D	-
	Recommend the use of selective laboratory urinalysis for pregnant women with signs or symptoms of preeclampsia.		B	-
	Recommend against routine evaluation for edema in pregnancy.	✗	D	-
NICE, 2008 [12]	Blood pressure measurement and urinalysis for protein should be carried out to screen for pre-eclampsia.	✓	NR	At each antenatal visit
	At the booking appointment, risk factors ¹⁵ for pre-eclampsia should be determined.	✓	NR	At the booking appointment
	More frequent blood pressure measurements should be considered for pregnant women who have any of the above risk factors.		NR	-
NICE, 2006 ¹⁶ [18] („Postnatal care“)	A minimum of one blood pressure measurement should be carried out and documented.	✓	D(GPP)	Within 6 hours of the birth
	Routine assessment of proteinuria is not recommended.	✗	D(GPP)	-
ACOG, 2002 ¹⁷ [19]	Practitioners should be aware that although various laboratory tests may be useful in the management of women with preeclampsia, to date there is no reliable predictive test for preeclampsia.	✗	B	-

¹⁴ Diese Policy ist folgender Kategorie zugeteilt: „Systematic population screening programme not recommended, clinical practice guidelines covered by NICE.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 06.12.2012

¹⁵ siehe Unterkapitel “Screening-Methoden”

¹⁶ In einem Review der Guideline im Jahr 2012 wurde beschlossen, derzeit kein Update der Guideline durchzuführen, da es keine neue Evidenz gibt, welche die derzeitigen Empfehlungen verändern würde. Der nächste Review ist für 2015 geplant. Siehe: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10988/58448/58448.pdf>, download am 11.01.2013

¹⁷ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde vom ACOG im Jahr 2010 bestätigt [19].

<p>VA/DoD: regelmäßige Blutdruckmessung</p>	<p>Die VA/DoD-Guideline empfiehlt hinsichtlich eines Screenings auf hypertensive Schwangerschaftserkrankungen allgemein eine regelmäßige Messung des Blutdrucks aller schwangeren Frauen und verweist bezüglich der Blutdruckmessung auf zwei weitere Guidelines („National High Blood Pressure Education Program“ und „VA/DoD Clinical Practice Guidelines for Hypertension“). Ein Proteinurie-Screening mittels Teststreifen (Eiweißausscheidung im Harn) sowie die routinemäßige Evaluation von Ödemen sollten nicht durchgeführt werden, um schwangere Frauen auf Präeklampsie zu testen. Bei Anzeichen oder Symptomen einer Präeklampsie ist jedoch eine im Labor durchgeführte selektive Harnuntersuchung zu empfehlen [13].</p>
<p>Proteinurie-Screening mittels Teststreifen und Evaluation von Ödemen nicht empfohlen</p>	
<p>NICE: Blutdruckmessung und Harnuntersuchung auf Proteine bei jeder pränatalen Untersuchung</p>	<p>NICE [12] spricht sich für ein Screening auf Präeklampsie mittels Blutdruckmessung und Harnuntersuchung auf Proteine bei jeder pränatalen Untersuchung aus. Bei der Erstvorstellung (<i>booking appointment</i>) sollen die individuellen Risikofaktoren für Präeklampsie erfasst werden:</p>
<p>bei Erstvorstellung Erfassung der individuellen Risikofaktoren für Präeklampsie</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✦ Alter ≥ 40 Jahre; ✦ Nulliparität; ✦ Intervalle zwischen den Schwangerschaften ≥ 10 Jahre; ✦ positive Familienanamnese; ✦ vorangegangene Präeklampsie; ✦ BMI ≥ 30 kg/m²; ✦ vorbestehende Gefäßerkrankung, z. B. Bluthochdruck; ✦ vorbestehende Nierenerkrankung; ✦ Mehrlingsschwangerschaft.
<p>alternative Methoden nicht geeignet für Routine-Screening</p>	<p>Der NICE-Guideline zufolge gibt es zwar eine Vielzahl an Publikationen zu alternativen Screening-Methoden, diese haben aber nicht ausreichende Sensitivität und Spezifität, um im Rahmen eines Routine-Screenings eingesetzt zu werden [12].</p>
<p>UK NSC: kein geeigneter Test für die Vorhersage einer Präeklampsie</p>	<p>Das „UK National Screening Committee“ (UK NSC) kommt zu dem Schluss, dass es derzeit keinen einfachen, sicheren, präzisen und validierten Screening-Test für die Vorhersage einer Präeklampsie gibt, der für ein generelles Screening im ersten oder zweiten Trimester der Schwangerschaft geeignet wäre [20].</p>
<p>bei Gestationshypertonie Behandlung durch SpezialistIn eigene NICE-Guideline für die Behandlung von hypertensiven Schwangerschaftserkrankungen</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Bezüglich hypertensiver Schwangerschaftserkrankungen empfiehlt die VA/DoD-Guideline die Behandlung von schwangeren Frauen mit Gestationshypertonie durch eine/n SpezialistIn (<i>advanced prenatal care provider</i>) [13].</p> <p>Das Ziel eines Screenings auf Präeklampsie ist laut NICE die Identifizierung jener Frauen, die zusätzliche Betreuung benötigen. Effektive Interventionen gäbe es nicht [12]. Es gibt eine eigene NICE-Guideline zum Thema „Management of hypertensive disorders during pregnancy“, die für die Behandlung von hypertensiven Schwangerschaftserkrankungen zu Rate gezogen werden kann [21].</p>

Auch der UK NSC Policy zufolge sind derzeit keine vorbeugenden Behandlungsmaßnahmen verfügbar, daher beschränkt sich das klinische Management während der Schwangerschaft auf das regelmäßige Testen auf Präeklampsie mittels Blutdruckmessung und Harnuntersuchung, um in weiterer Folge jene zu behandeln, die eine Präeklampsie entwickeln. Bei bestehender Präeklampsie ist die wichtigste Strategie eine frühzeitige Entbindung des Kindes (wenn die Präeklampsie zu einem späten Zeitpunkt in der Schwangerschaft auftritt, stellt dies normalerweise kein Problem dar). Bei Auftreten in einer früheren Phase der Schwangerschaft können Maßnahmen wie die Verabreichung von Magnesiumsulfat, blutdrucksenkende Mittel und Bettruhe eingesetzt werden, um die Notwendigkeit einer frühzeitigen Entbindung hinauszuzögern [20].

Die NICE-Leitlinie zur „Postnatal Care“ empfiehlt bezüglich der Präeklampsie im Wochenbett folgende Vorgehensweise: Innerhalb von 6 Stunden nach der Entbindung sollte zumindest eine Blutdruckmessung durchgeführt werden. Wenn der diastolische Blutdruck höher als 90 mmHg ist und keine weiteren Symptome oder Anzeichen einer Präeklampsie bestehen, soll die Blutdruckmessung nach 4 Stunden wiederholt werden; bei erhöhtem diastolischen Blutdruck (>90 mmHg) und gleichzeitigem Vorliegen von anderen Symptomen der Präeklampsie bzw. bei weiterhin erhöhtem diastolischen Blutdruck nach 4 Stunden sollten Notfallmaßnahmen eingeleitet werden (weitere Abklärung des Vorliegens einer Präeklampsie/Eklampsie). Bei Frauen mit starken oder persistierenden Kopfschmerzen sollte ebenfalls die Möglichkeit einer Präeklampsie in Betracht gezogen werden (*emergency action*) [18].

Potentieller Schaden durch das Screening

Keine der eingeschlossenen Leitlinien, die Empfehlungen bezüglich eines Screenings auf hypertensive Schwangerschaftserkrankungen abgeben, stellt Informationen zum potentiellen Schaden eines Screenings zur Verfügung.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein Screening auf *hypertensive Erkrankungen/Präeklampsie in der Schwangerschaft* wurden Empfehlungen von vier Institutionen identifiziert, davon sprechen sich zwei Leitlinien für ein Routine-Screening aus. Zu beachten ist, dass in der Tabelle unterschiedliche Empfehlungen zusammengefasst wurden, die sich auf hypertensive Erkrankungen beziehen, aber vor allem hinsichtlich der Methoden teilweise nicht direkt miteinander vergleichbar sind.

NICE [12] empfiehlt ein Screening auf Präeklampsie mittels Blutdruckmessung und Urinuntersuchung sowie eine Beurteilung des individuellen Risikos anhand der oben genannten Risikofaktoren. Außerdem sollen alle Schwangeren über die Symptome einer Präeklampsie aufgeklärt werden; bei deren Auftreten soll umgehend medizinische Hilfe in Anspruch genommen werden:

- ✦ starke Kopfschmerzen;
- ✦ Sehprobleme (z. B. unscharfes Sehen oder Flimmern);
- ✦ starker Schmerz unterhalb der Rippen;
- ✦ Erbrechen;
- ✦ plötzliches Anschwellen des Gesichts, der Hände oder Füße.

Die VA/DoD-Leitlinie empfiehlt eine regelmäßige Messung des Blutdrucks als Screening-Methode für hypertensive Schwangerschaftserkrankungen (Grad B) [13].

**bei Präeklampsie
frühzeitige Entbindung
des Kindes,
bzw. in früher Phase
der Schwangerschaft
Magnesiumsulfat,
blutdrucksenkende
Mittel, Bettruhe**

**nach der Entbindung:
Blutdruckmessung
innerhalb von 6 Std.**

**bei persistierendem
erhöhten Blutdruck bzw.
anderen Symptomen
einer Präeklampsie
Einleitung von
Notfallmaßnahmen
und weitere Abklärung**

**keine Informationen
bezüglich potentieller
Schäden**

**Empfehlungen von
4 Institutionen bezüglich
eines Screenings
auf hypertensive
Erkrankungen/
Präeklampsie in der
Schwangerschaft:**

**2 Leitlinien empfehlen
Routine-Screening
mittels Blutdruck-
messung bzw. Erhebung
der Risikofaktoren**

**widersprüchliche
Empfehlungen bezüglich
Harnuntersuchung**

2 Institutionen sprechen sich gegen ein Präeklampsie-Screening aus, da kein geeigneter Test vorhanden sei

Das UK NSC spricht sich angesichts des Mangels an geeigneten Tests sowie an vorbeugenden Behandlungsmöglichkeiten gegen ein systematisches Screening-Programm für alle Schwangeren aus, gibt aber an, dass es hierzu eine Empfehlung in der NICE-Guideline gibt [20].

Empfehlung von 1 Institution bezüglich eines Screenings auf (Prä)Eklampsie im Wochenbett: Blutdruckmessung

Das ACOG gibt in seiner Leitlinie an, dass es derzeit keinen verlässlichen prädiktiven Test für Präeklampsie gibt [19].

Weiters wurde die Empfehlung einer Institution bezüglich eines Screenings auf *Präeklampsie/Eklampsie im Wochenbett* identifiziert. Die NICE-Guideline zur „Postnatal Care“ empfiehlt, innerhalb von 6 Stunden nach der Geburt mindestens eine Blutdruckmessung durchzuführen und zu dokumentieren. Sie spricht sich gegen ein routinemäßig durchgeführtes Screening auf Proteinurie aus [18].

3.4 Screening auf Infektionen des Urogenitaltraktes in der Schwangerschaft

3.4.1 Asymptomatische Bakteriurie

Ausscheiden von Bakterien im Harn, in der Schwangerschaft mit erhöhtem Risiko für eine Nierenbeckenentzündung assoziiert

Definition

Bakteriurie bedeutet das Ausscheiden von Bakterien im Harn [16]. Eine asymptomatische Bakteriurie in der Schwangerschaft ist mit einem erhöhten Risiko einer Pyelonephritis (Nierenbeckenentzündung) assoziiert. Weiters scheint es einen Zusammenhang zwischen Harnwegsinfektionen und asymptomatischen Bakteriurien und Frühgeburtlichkeit, reduziertem Geburtsgewicht, erhöhter neonataler Mortalität und Präeklampsie zu geben [22].

Häufigkeit

2–10 %, unbehandelt führt 1/3 zu aufsteigender Infektion

In der Literatur wird geschätzt, dass rund 2–10 % aller Schwangeren von einer asymptomatischen Bakteriurie betroffen sind. Weiters wird geschätzt, dass unbehandelt ein Drittel davon eine aufsteigende Infektion mit Nierenbeckenentzündung entwickelt [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.4-1: Screening-Empfehlungen für asymptomatische Bakteriurie

Health threat: Asymptomatic bacteriuria	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 [23]	Screening for asymptomatic bacteriuria should be offered as part of routine antenatal care packages. ^{18,19}	(✓)	NR	NR
DGU, DEGAM, DGGG, DGHM, DGI, DGfN, PEG, 2010 [22]	Da in der Schwangerschaft die Therapie der asymptomatischen Bakteriurie empfohlen ist (A-Ib), soll ein Screening mittels Urinuntersuchung einschließlich Kultur erfolgen.	✓	A-V	Vorzugweise am Ende des ersten Trimenons
DEGAM, 2009 ²⁰ [24]	Schwangere sollten mindestens ein Mal in der Frühschwangerschaft mittels Urinkultur auf eine asymptomatische Bakteriurie untersucht und gegebenenfalls behandelt werden.	✓	A ²¹	In der Frühschwangerschaft; die optimale Häufigkeit von Screening-Untersuchungen ist nicht bekannt
VA/DoD, 2009 [13]	Strongly recommend screening for asymptomatic bacteriuria via urine culture and sensitivity.	✓	A	At the initial obstetrical visit (weeks 6–8); there is insufficient evidence to recommend for or against repeat screening throughout the remainder of pregnancy
USPSTF, 2008 [25]	The USPSTF recommends screening for asymptomatic bacteriuria with urine culture for pregnant women.	✓	A	At 12 to 16 weeks' gestation or at the first prenatal visit, if later; the optimal frequency of subsequent urine testing during pregnancy is uncertain

¹⁸ “There is good evidence available on screening for asymptomatic bacteriuria in pregnancy which suggests that the existing service of testing within antenatal clinics should not be cancelled. There is insufficient information to recommend a population screening programme. The key knowledge gaps relate to the current prevalence of asymptomatic bacteriuria, the impact of screening on pyelonephritis as a whole, the optimum test, its timing and frequency during the pregnancy and the optimum treatment strategy.” Siehe: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=169, download am 31.08.2012

¹⁹ Diese Policy ist folgender Kategorie zugeteilt: „Systematic population screening programme not recommended, clinical practice guidelines covered by NICE.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 05.12.2012

²⁰ Bei dieser Leitlinie handelt es sich um eine so genannte „Anwenderversion“ der ebenfalls inkludierten S3-Leitlinie Harnwegsinfekte [22]. Laut DEGAM [24] sind die beiden Leitlinien inhaltlich nicht deckungsgleich, bei einigen Aspekten besteht jedoch eine sehr hohe Übereinstimmung. Abweichungen seien z.B. durch die besondere Situation der hausärztlichen Versorgung oder durch eine unterschiedliche Bewertung der vorhandenen Evidenz zu erklären.

²¹ Die Empfehlungsstärke A ist in der Leitlinie zudem mit einem Pfeil versehen, welcher kennzeichnet, dass die Empfehlungsstärke dem Evidenzlevel entspricht.

Health threat: Asymptomatic bacteriuria	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2008 [12]	Women should be offered routine screening for asymptomatic bacteriuria by midstream urine culture. Identification and treatment of asymptomatic bacteriuria reduces the risk of pyelonephritis.	✓ NR	Early in pregnancy

Screening-Methoden

Harnkultur ist „Goldstandard“, höhere Sensitivität und Spezifität als der Urinteststreifen

Die Guideline der „U.S. Preventive Services Task Force“ (USPSTF) spricht sich für ein Screening mittels Harnkultur („Goldstandard“) aus, welche eine asymptomatische Bakteriurie zuverlässig feststellen kann. Bei mehr als 10^5 Keimen (Kolonie-bildenden Einheiten) pro Milliliter Urin (Mittelstrahlurin) geht man von einem positiven Testergebnis aus. Screening mittels Harnkultur ist zwar für ein Routine-Screening in einer Population mit geringer Prävalenz teuer, ist jedoch aufgrund seiner höheren Sensitivität und Spezifität besser geeignet als der (häufig verwendete) Urinteststreifen [25]. Auch die AWMF-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Urologie (DGU) (unter Mitarbeit anderer deutscher Fachgesellschaften) kommt zu dem Schluss, dass der alleinige Einsatz von Streifentests nicht ausreichend ist, um eine asymptomatische Bakteriurie zu diagnostizieren, und empfiehlt, genauso wie auch die NICE- und VA/DoD-Guidelines, die Verwendung einer Harnkultur [12, 13, 22].

Therapiemöglichkeiten

Behandlung mit Antibiotika zur Vermeidung von schwerwiegenden Folgeerscheinungen für Mutter und Kind

Die USPSTF-Leitlinie empfiehlt, schwangere Frauen mit asymptomatischer Bakteriurie mit Antibiotika zu behandeln sowie nach der Therapie weiterhin zu beobachten [25]. Es gibt laut UK NSC keine klare Evidenz, welches Antibiotikum am besten für die Behandlung geeignet ist und welcher Zeitraum die ideale Therapiedauer ist [26]. Die VA/DoD-Guideline für „Management of pregnancy“ spricht sich für eine drei- bis siebentägige Behandlung mit einem passenden Antibiotikum aus [13]. Das Ziel der antibiotischen Behandlung von asymptomatischen Bakteriurien in der Schwangerschaft ist laut DGU-Leitlinie die Vermeidung von schwerwiegenden Folgeerscheinungen für Mutter und Kind. Die Therapie sollte möglichst erst eingeleitet werden, wenn ein Antibiogramm vorliegt (dieses gibt über etwaige Resistenzen des Krankheitserregers gegenüber Antibiotika Auskunft). Die Eradikation der Erreger nach der Therapie sollte mit einer weiteren Harnkultur überprüft werden [22].

Potentieller Schaden durch das Screening

unerwünschte Nebenwirkungen der Antibiotika, Entwicklung einer bakteriellen Resistenz

Die USPSTF nennt unerwünschte Nebenwirkungen der Antibiotika sowie die Entwicklung einer bakteriellen Resistenz als potentielle Schäden, die im Zusammenhang mit der Behandlung der asymptomatischen Bakteriurie auftreten können [25]. Diese werden vom UK NSC jedoch insgesamt als eher gering eingeschätzt. Auch die potentielle psychische Belastung einer falsch-positiven Diagnose sowie einer unnötigen Behandlung sei als gering einzustufen [26].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Alle sechs identifizierten Institutionen, die zum Screening auf asymptomatische Bakteriurie Empfehlungen abgeben, befürworten ein Screening.

Die USPSTF geht davon aus, dass die Entdeckung und die antibiotische Behandlung einer asymptomatischen Bakteriurie die Inzidenz von symptomatischen mütterlichen Harnwegsinfektionen sowie von geringem Geburtsgewicht signifikant reduziert und spricht daher eine starke Empfehlung für ein Screening auf asymptomatische Bakteriurie bei allen schwangeren Frauen zu einem frühen Zeitpunkt (nach 12–16 abgeschlossenen SSW oder bei der ersten pränatalen Untersuchung, falls diese erst später stattfindet) aus [25].

Das UK NSC berichtet im externen Review, der im Zuge des Updates der Policy 2011 erstellt wurde, dass es gute Evidenz für ein Screening auf asymptomatische Bakteriurie während der Schwangerschaft gibt und daher die derzeitige Vorgehensweise des Screenings im Rahmen der Schwangerenbetreuung beibehalten werden soll. Es gibt allerdings unzureichende Informationen, um die Entwicklung eines systematischen, populationsweiten Screening-Programms zu empfehlen. Der Review nennt insbesondere Unsicherheiten bezüglich der derzeitigen Prävalenz, der Auswirkungen des Screenings auf Pyelonephritis, sowie hinsichtlich des optimalen Tests, des Zeitpunkts und der Frequenz des Screenings während der Schwangerschaft [26].

NICE spricht sich für ein Routine-Screening auf asymptomatische Bakteriurie aus, da durch die Identifizierung und Behandlung das Risiko für Pyelonephritis reduziert wird, betont aber außerdem die Notwendigkeit, randomisiert kontrollierte Studien durchzuführen, um den Nutzen eines Screenings auf asymptomatische Bakteriurie zu bestätigen [12].

Auch die Guideline der VA/DoD [13] empfiehlt ein Screening auf asymptomatische Bakteriurie bei der ersten pränatalen Untersuchung (Level A-Empfehlung).

Die beiden deutschen AWMF-Leitlinien empfehlen ebenso ein Screening auf asymptomatische Bakteriurie, das mittels Urinkultur erfolgen soll [22, 24]. Die Leitlinie der DEGAM (Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin) gibt an, dass durch das Screening die Zahl von Pyelonephritiden reduziert werden könne (6 bis 8 Frauen müssten behandelt werden, um einen Fall zu verhindern (*Numbers Needed to Treat*, NNT)). Auch gäbe es Hinweise, dass durch die Therapie der asymptomatischen Bakteriurie in der Schwangerschaft das Frühgeburtsrisiko positiv beeinflusst werden könne [24].

Empfehlungen von 6 Institutionen: alle inkludierten Leitlinien empfehlen ein Routine-Screening möglichst früh in der Schwangerschaft (erste Untersuchung/erstes Trimester)

3.4.2 Bakterielle Vaginose

Definition

Bei der bakteriellen Vaginose handelt es sich um eine mikrobiologische Störung des Scheidenmilieus durch einen dem Vaginalepithel anhaftenden Biofilm, der v. a. aus *Gardnerella vaginalis* besteht (60–95 %) [16]. Es wird ein Zusammenhang zwischen bakterieller Vaginose und einem vermehrten Auftreten von Frühgeburten, Fehlgeburten, extrauterinen Schwangerschaften und Infertilität diskutiert [1].

mikrobiologische Störung des Scheidenmilieus, Besiedlung v. a. mit *Gardnerella vaginalis*

Häufigkeit

Prävalenz bakterieller
vaginaler Infektionen
in der Schwangerschaft:
10–20 %

Die Prävalenz bakterieller vaginaler Infektionen bei Schwangeren wird in der Literatur mit 10–20 % angegeben. Im Rahmen einer Screening-Studie auf vaginale Infektionen (Bakterien, Pilze und Parasiten) der Wiener Universitätsklinik wurde in einer Gesamtpopulation von 4.155 (asymptomatischen) Schwangeren zwischen 15. und 20. SSW bei jeder fünften Frau (21 %) eine abnorme Scheidenflora nachgewiesen. Am häufigsten fanden sich Pilzinfektionen, gefolgt von bakterieller Besiedelung und Mischinfektionen [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.4-2: Screening-Empfehlungen für bakterielle Vaginose

Health threat: Bacterial vaginosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend against routine screening for bacterial vaginosis in asymptomatic women.	✗	D	-
SOGC, 2008 [27]	Asymptomatic women and women without identified risk factors for preterm birth should not undergo routine screening for or treatment of bacterial vaginosis.	✗	I-B	-
	Women at increased risk for preterm birth may benefit from routine screening for and treatment of bacterial vaginosis.	(✓)	I-B	NR
USPSTF, 2008 [28]	The USPSTF recommends against screening for bacterial vaginosis in asymptomatic pregnant women at low risk for preterm delivery.	✗	D	-
	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for bacterial vaginosis in asymptomatic pregnant women at high risk for preterm delivery.	(~)	I	-
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should not be offered routine screening for bacterial vaginosis because the evidence suggests that the identification and treatment of asymptomatic bacterial vaginosis does not lower the risk for preterm birth and other adverse reproductive outcomes.	✗	A	-
UK NSC, 2006 ²² [29]	Screening for bacterial vaginosis should not be offered.	✗	NR	-

²² “This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2013/14, or earlier if significant new evidence emerges.”
Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/bacterialvaginosis>, download am 24.08.2012

Screening-Methoden

Eine bakterielle Vaginose kann entweder mikrobiologisch durch Gram-Färbung oder durch eine klinische Diagnose (Kriterien von Amsel, 1983) festgestellt werden. Es müssen 3 der 4 Amsel-Kriterien vorliegen [27, 28]:

- ✿ dünnflüssiger vaginaler Ausfluss;
- ✿ pH-Wert des Vaginalsekrets >4,5 (bzw. laut USPSTF: >4,7);
- ✿ mikroskopischer Nachweis von *clue cells* (vaginale Epithelzellen, die mit Bakterien besetzt sind);
- ✿ Amingeruch bei Zugabe von Kaliumhydroxid.

mikrobiologisch durch Gram-Färbung oder klinische Diagnose anhand der Amsel-Kriterien

Therapiemöglichkeiten

Für die Behandlung einer bakteriellen Vaginose während der Schwangerschaft wird von der SOGC und der USPSTF Metronidazol²³ oder Clindamycin empfohlen. Während die USPSTF auch Metronidazol Gel und Clindamycin Creme als Behandlungsoptionen anführt, spricht sich die SOGC gegen eine Verwendung lokaler (vaginaler) Therapien aus, da diese keinen Effekt auf die Frühgeburtlichkeit hätten [27, 28].

2 Leitlinien empfehlen Behandlung mit Metronidazol oder Clindamycin

Potentieller Schaden durch das Screening

Lediglich die Guideline der USPSTF stellt zu diesem Aspekt Informationen bereit: Es fehlen Studien zu potentiellen Schäden eines Screenings auf bakterielle Vaginose bei asymptomatischen schwangeren Frauen sowohl mit geringem als auch hohem Frühgeburtsrisiko. Es besteht ausreichende Evidenz, dass bei Frauen mit geringem Frühgeburtsrisiko falsch-positive Screening-Ergebnisse zu Schäden aufgrund der unnötigen Behandlung führen können. Bei Schwangeren mit hohem Frühgeburtsrisiko kommen Studien zu den potentiellen Schäden einer Behandlung zu widersprüchlichen Ergebnissen [28].

bei Frauen mit geringem Frühgeburtsrisiko können falsch-positive Ergebnisse zu Schäden wegen unnötiger Behandlung führen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Ein routinemäßig durchgeführtes Screening auf bakterielle Vaginose wird von keiner der fünf identifizierten Institutionen befürwortet.

NICE spricht eine starke Empfehlung gegen ein Screening auf bakterielle Vaginose aus, weil die vorhandene Evidenz nahelegt, dass die Identifizierung und Behandlung von Schwangeren mit asymptomatischer bakterieller Vaginose das Risiko für eine Frühgeburt oder andere unerwünschte reproduktive Outcomes nicht reduziert [12].

Auch die VA/DoD-Guideline empfiehlt kein Routine-Screening (Level D) [13].

Das UK NSC gibt an, dass die derzeitige Empfehlung aus 2006, kein Screening auf bakterielle Vaginose anzubieten, in den Jahren 2013/14 erneut geprüft werden soll. Bezüglich der zugrundeliegenden Evidenz zu dieser Policy wird auf die NICE-Guideline „Antenatal Care“ verwiesen; das UK NSC stellt keine weiteren Informationen zu Screening-Test, Behandlung etc. zur Verfügung [29].

Empfehlungen von 5 Institutionen:

alle 5 inkludierten Leitlinien sprechen sich gegen ein Routine-Screening bei allen/asymptomatischen Schwangeren bzw. Schwangeren mit geringem Frühgeburtsrisiko aus

²³ Laut Stellungnahme ist Metronidazol vor allem im ersten Drittel der Schwangerschaft streng kontraindiziert und in Österreich laut Beipackzettel auch nicht dafür zugelassen (siehe Addendum).

bezüglich eines Screenings von Schwangeren mit hohem Frühgeburtsrisiko besteht Unsicherheit

Der USPSTF-Guideline zufolge gibt es keine direkte Evidenz, die auf eine Reduktion von unerwünschten Outcomes durch ein Screening auf bakterielle Vaginose hinweist, weder bei schwangeren Frauen mit geringem, noch mit hohem Risiko für eine Frühgeburt. Bei Schwangeren mit geringem Frühgeburtsrisiko gibt es gute Evidenz dafür, dass die Behandlung der bakteriellen Vaginose keinen Benefit mit sich bringt; bei Schwangeren mit hohem Frühgeburtsrisiko ist diese Evidenz widersprüchlich. Die USPSTF spricht sich daher gegen ein Screening auf bakterielle Vaginose bei schwangeren Frauen mit geringem Risiko einer Frühgeburt aus. Das „geringe Risiko“ einer Frühgeburt ist hier definiert als keine vorangegangene Frühgeburt und keine sonstigen Risiken für eine Frühgeburt (z. B. BMI <20kg/m², Blutungen, eine verkürzte Cervix (<2,5 cm), Beckeninfektionen, bakterielle Vaginose). Wenn Frauen bereits eine Frühgeburt hatten, werden sie in der USPSTF-Guideline als *at high risk* bezeichnet. Laut USPSTF gibt es unzureichende Evidenz, um eine Empfehlung für oder gegen ein Screening von asymptomatischen Schwangeren mit einem hohen Frühgeburtsrisiko auszusprechen [28].

Die SOGC kommt zu dem Schluss, dass für asymptomatische schwangere Frauen sowie jene ohne Risikofaktoren für eine Frühgeburt kein Routine-Screening und keine Behandlung angeboten werden soll. Frauen mit einem höheren Frühgeburtenrisiko könnten von einem Screening und der Behandlung profitieren [27].

3.4.3 Chlamydien-Infektion

sexuell übertragbare bakterielle Infektion

Transmission von Mutter auf Kind vor allem während des Geburtsvorganges

Definition

Infektionen mit *Chlamydia trachomatis* sind sexuell übertragbare bakterielle Infektionen. Bei Frauen können genitale Chlamydieninfektionen zu Urethritis (Harnröhrentzündung), Cervicitis (Gebärmutterhalsentzündung), entzündlicher Beckenerkrankung (*Pelvic Inflammatory Disease*, PID), Infertilität, Extrauterinschwangerschaften oder chronischen Beckenschmerzen (*pelvic pain*) führen. Während der Schwangerschaft sind Chlamydieninfektionen unter anderem mit Fehlgeburten, frühzeitigem Blasensprung, frühzeitigem Wehen, geringem Geburtsgewicht und Säuglingssterblichkeit assoziiert [30]. Die Übertragung von der Mutter auf das Kind erfolgt hauptsächlich während des Geburtsvorganges. Es gibt sehr limitierte Evidenz, dass auch eine intrauterine Transmission stattfinden kann [31].

Häufigkeit

UK: 2–4 % bei schwangeren Frauen

Das UK National Screening Committee schätzt, dass in UK die Prävalenz von Chlamydien bei schwangeren Frauen bei etwa 2–4 % liegt [31].

Empfehlungen

Tabelle 3.4-3: Screening-Empfehlungen für Chlamydien

Health threat: Chlamydial infection	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 [32]	Screening for Chlamydia during pregnancy is not recommended.	✗	NR	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend screening all pregnant women for Chlamydia trachomatis.	✓	B	At the initial physical examination (weeks 10–12)
NICE, 2008 [12]	Screening for chlamydial infection should not be offered as part of routine antenatal care. ²⁴	✗	NR	-
	At the booking appointment, healthcare professionals should inform pregnant women younger than 25 years about the high prevalence of Chlamydia infection in their age group and give details of the local National Chlamydia Screening Programme ²⁵	(✓)	NR	-
USPSTF, 2007 [30]	The USPSTF recommends screening for chlamydial infection for all pregnant women age 24 years or younger and for older pregnant women who are at increased risk.	(✓)	B	At the first prenatal visit
	The USPSTF recommends against routinely screening for chlamydial infection for women age 25 years or older, regardless of whether they are pregnant, if they are not at increased risk.	(✗)	C	-

²⁴ „Further research needs to be undertaken to assess the effectiveness, practicality and acceptability of chlamydia screening in an antenatal setting.“ “Chlamydia is a significant healthcare issue, especially among the young, but the current level of evidence provides an insufficient basis for a recommendation. Of particular importance is the possibility that treatment might reduce the incidence of preterm birth and neonatal complications, and studies should be directed to these areas.” [12, S. 93]

²⁵ In UK gibt es seit 2003 ein nationales Chlamydien-Screening-Programm, das allen sexuell aktiven Frauen und Männern unter 25 Jahren einen Screening-Test anbietet (opportunistisches Screening).
Siehe: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=124, download am 21.09.2012; <http://www.chlamydiascreening.nhs.uk>, download am 21.09.2012

Screening-Methoden

Screening mittels
Urinprobe oder
Vaginalabstrich

Nukleinsäure-Amplifikationstests („Nucleic Acid Amplification Tests“, NAATs) werden verwendet, um bei asymptomatischen Frauen eine mögliche Chlamydieninfektion festzustellen. Das Screening kann mittels Urinprobe oder Vaginalabstrich durchgeführt werden [30].

Therapiemöglichkeiten

Behandlung mit
Antibiotika

Testen des Partners und
ggf. Behandlung

Die USPSTF empfiehlt die Behandlung mit Azithromycin oder Amoxicillin bei schwangeren Frauen, die mit Chlamydien infiziert sind [30], die VA/DoD-Guideline führt Azythromycin und Erythromycin als Therapieoptionen an. Es wird außerdem empfohlen, auch den Partner zu testen und gegebenenfalls zu behandeln sowie Frauen mit positivem Screeningergebnis auch auf andere sexuell übertragbare Krankheiten zu testen [13].

Das UK NSC führt Antibiotika ebenfalls als effektive Behandlung an; es gäbe jedoch insgesamt unzureichende Evidenz, dass das Screening und die Behandlung der schwangeren Frauen mit positiven Testergebnissen ungünstige, mit Chlamydien assoziierte Schwangerschafts-Outcomes reduziert und dass diese Vorgehensweise effektiver sei als die Behandlung von Kindern mit symptomatischen Infektionen [32].

Potentieller Schaden durch das Screening

Verunsicherung bzw.
Partnerschaftsprobleme
durch falsch-positive
Ergebnisse und
unnötige Behandlungen

Potentielle Schäden durch das Screening sind Verunsicherung und Partnerschaftsprobleme, die durch falsch-positive Ergebnisse und unnötige Behandlung (*overtreatment*) hervorgerufen werden können [30].

Von allen Neugeborenen, deren Mütter eine Chlamydieninfektion haben, infiziert sich etwa die Hälfte der Kinder. Von jenen, die sich mit Chlamydien infiziert haben, entwickelt wiederum nur weniger als die Hälfte der Kinder Symptome in Zusammenhang mit der Infektion. Ein systematisches pränatales Screening-Programm würde daher eine beträchtliche Anzahl an Kindern intrauterin Antibiotika aussetzen, die nie eine Morbidität entwickelt hätten [31].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von
4 Institutionen:
3 Leitlinien sprechen
sich gegen, 1 Leitlinie
für ein Routine-
Screening aus

Es wurden 4 Leitlinien identifiziert, die Empfehlungen zum Chlamydien-Screening formulieren. Drei Institutionen sprechen sich gegen ein Routine-Screening aller Frauen auf Chlamydien aus, eine Leitlinie befürwortet es.

Die USPSTF empfiehlt ein Screening auf Chlamydien bei schwangeren Frauen mit erhöhtem Risiko sowie bei Schwangeren ≤ 24 Jahren, weil der Nutzen für diese Personen substantiell sei. Frauen, die älter als 25 Jahre sind oder kein erhöhtes Risiko haben, sollten nicht routinemäßig gescreent werden [30].

Ein Routine-Screening wird vom UK NSC nicht befürwortet [32].

2 Leitlinien empfehlen
Screening bei
Schwangeren jünger
als 24 bzw. 25 Jahre

Auch NICE spricht sich derzeit gegen ein Chlamydien-Screening aus, da weitere Studien zur Effektivität, Anwendbarkeit und Akzeptanz eines pränatalen Screenings benötigt würden [12].

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt als einzige der eingeschlossenen Leitlinien ein Screening aller schwangeren Frauen bei der ersten ärztlichen Untersuchung, es handelt sich um eine Empfehlung mit dem Grad B [13].

3.4.4 Gonorrhoe

Definition

Syn: Tripper; *gonorrhoea*

Es handelt sich bei der Gonorrhoe um die häufigste Geschlechtskrankung. Die Ansteckung erfolgt durch Kontakt- oder Schmierinfektion der Epithelien des Urogenitaltrakts oder auch extragenitaler Regionen mit *Neisseria gonorrhoeae* (Gonokokken). Eine Übertragung auf das Kind kann beim Neugeborenen zu einer Gonoblennorrhoe (Syn: Ophthalmia neonatorum, *gonococcal conjunctivitis*), einer eitrigen Bindehautentzündung, führen [16].

häufigste Geschlechtskrankung kann bei Neugeborenen zu Bindehautentzündung führen

Häufigkeit

2011 wurden in Österreich 1.454 Fälle von Gonorrhoe gemeldet. Das entspricht einer Inzidenz von 17,3 pro 100.000 EinwohnerInnen [33].

Inzidenz von 17,3:100.000 (Ö 2011)

Empfehlungen

Tabelle 3.4-4: Screening-Empfehlungen für Gonorrhoe

Health threat: Gonorrhoea	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend screening for gonorrhoea in all pregnant women.	✓ B	Weeks 10–12

Screening-Methoden

Die Vaginalkultur ist bei angemessenen Transportbedingungen laut USPSTF-Guideline weiterhin ein akkurater Screening-Test. Als neuere Testoptionen werden Nukleinsäure-Amplifikationstests und -Hybridisierungstests genannt. Diese hätten, verglichen mit Cervixkulturen, eine verbesserte Sensitivität und vergleichbare Spezifität demonstriert [34].

Vaginalkultur Nukleinsäure-Amplifikationstests und -Hybridisierungstests

Therapiemöglichkeiten

Die VA/DoD-Leitlinie spricht sich dafür aus, dass Schwangere mit positiven Testergebnissen mit Ceftriaxon behandelt werden sollen. Nach der antibiotischen Behandlung soll ein *Test of Cure* (TOC) durchgeführt werden. Weiters wird empfohlen, dass auch der Partner getestet und gegebenenfalls behandelt wird, sowie dass die Schwangere außerdem auf andere sexuell übertragbare Krankheiten gescreent wird [13].

**Behandlung mit Antibiotika
Testen des Partners und ggf. Behandlung**

Potentieller Schaden durch das Screening

Potentielle Schäden umfassen falsch-positive Screening-Ergebnisse, Beunruhigung und unnötige Einnahme von Antibiotika. Insgesamt wird der potentielle Schaden von der USPSTF als gering eingestuft [34].

falsch-positive Ergebnisse, Beunruhigung, unnötige Antibiotika-Einnahme

Zusammenfassung der Empfehlungen

**Empfehlung von
1 Institution: VA/DoD
spricht sich für Routine-
Screening aus**

Für diese Gesundheitsbedrohung erfüllte die Empfehlung einer Institution die Einschlusskriterien: Die VA/DoD-Leitlinie spricht sich für ein Routine-Screening auf Gonorrhoe aus (Grad B) [13].

**USPSTF-Leitlinie aus
2005, erfüllte nicht die
Einschlusskriterien**

Zusätzlich wurde eine Guideline der USPSTF identifiziert. Diese erfüllte nicht die Einschlusskriterien, da sie bereits im Jahr 2005 veröffentlicht wurde und seit damals nicht aktualisiert wurde, und wurde daher nicht in die Tabelle der Empfehlungen aufgenommen. Die USPSTF empfiehlt ein Gonorrhoe-Screening aller sexuell aktiven Frauen, inklusive jener, die schwanger sind, wenn sie ein erhöhtes Risiko für eine Infektion haben (z. B. jünger als 25 Jahre, vorangegangene Gonorrhoe-Infektion, andere sexuell übertragbare Krankheiten, neuer oder mehrere Sexualpartner, inkonsequenter Gebrauch von Kondomen, Prostitution, Drogenkonsum). Es gibt laut USPSTF-Leitlinien unzureichende Evidenz, um eine Empfehlung für oder gegen ein Screening auf Gonorrhoe bei schwangeren Frauen auszusprechen, die kein erhöhtes Risiko für eine Infektion aufweisen [34].

**Screening schwangerer
Frauen nur bei erhöhtem
Infektionsrisiko**

3.4.5 Herpes simplex

Definition

**bei floridem
mütterlichem Genital-
Herpes Übertragung
auf das Kind während
der Geburt**

Die Übertragung erfolgt bei floridem mütterlichem Genital-Herpes (meist Herpes simplex Virus (HSV)-2) während der vaginalen Geburt aufgrund des engen Kontaktes des Kindes mit Herpes-Läsionen im mütterlichen Geburtskanal. Eine transplazentare Übertragung ist äußerst selten. Eine manifeste Herpes-Infektion kann entweder lokalisiert mit Befall von Haut, Augen und/oder Mund, unter Beteiligung des Zentralnervensystems mit Herpes-Enzephalitis, sowie disseminiert mit Beteiligung mehrerer Organe verlaufen. Letzteres hat oft einen dramatischen Krankheitsverlauf, ohne Therapie beträgt die Mortalität in diesen Fällen bis zu 90 % [1].

Häufigkeit

**Inzidenz der konnatalen
Herpesinfektion:
1:2.000 bis 1:20.000**

In Lehrbüchern wird die Inzidenz einer konnatalen Herpesinfektion mit 1:2.000 bis 1:20.000 aller Lebendgeborenen angegeben. Bei vaginaler Geburt bei floridem Genitalherpes liegt das Infektionsrisiko für das Kind bei 50 % [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.4-5: Screening-Empfehlungen für Herpes simplex

Health threat: Herpes simplex	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Routine HSV culture-based screening of pregnant patients is not recommended.	✗	I	-
	Symptomatic patients, those who are seropositive, or seronegative patients who have infected partners require further testing and counselling.		B	-
ACOG, 2007 ²⁶ [35]	Routine HSV screening of pregnant women is not recommended.	✗	C ²⁷	-
UK NSC, 2006 ²⁸ [36]	Antenatal screening for genital herpes should not be offered.	✗	NR	-

Screening-Methoden

Die Diagnose wird üblicherweise aufgrund einer Untersuchung (Inspektion) und der medizinischen Anamnese gestellt. Das Screening auf eine Genitalherpes-Infektion, die ansonsten noch nicht erkannt wurde, kann nur mittels serologischer Tests erfolgen. Es ist jedoch mangels eines Gold-Standards schwierig, die Validität dieser Tests festzustellen. Ein simpler, sicherer, präziser und validierter Screening-Test steht derzeit nicht zur Verfügung [37].

serologische Tests

simpler, sicherer, präziser und validierter Screening-Test derzeit nicht verfügbar

Therapiemöglichkeiten

Derzeit gibt es keine Möglichkeit zur Behandlung der Infektion. Als Interventionen werden die Bereitstellung von Informationen, Beratung, psychosoziale Unterstützung und antivirale suppressive Therapie genannt. Letztere kann, wenn sie zu einem frühen Zeitpunkt der manifesten Erkrankung eingesetzt wird, Schmerzen reduzieren und den Befall einschränken. Der Nutzen der suppressiven Behandlung bei asymptomatischen Infektionen ist nicht ausreichend bekannt. Es gibt Hinweise darauf, dass eine Therapie das Übertragungsrisiko senkt [37].

Beratung, psychosoziale Unterstützung, antivirale suppressive Therapie

Potentieller Schaden durch das Screening

Laut UK NSC ist nicht sicher, ob der Screening-Test von der Bevölkerung akzeptiert würde; während für jene, die bereits Symptome haben, die Gewissheit evt. eine Erleichterung darstellt, könnte der Test für andere eine lebenslange Stigmatisierung bedeuten. Insgesamt kommt das UK NSC zu dem Schluss, dass der Nutzen eines HSV-Screenings (Typ 2) den potentiellen psychischen Schaden nicht überwiegt. Das Screening aller schwangeren Frauen könnte die Wahrscheinlichkeit von unnötigen Kaiserschnittentbindungen und physischen Schäden von Mutter und Neugeborenem erhöhen [37].

Stigmatisierung, unnötige Kaiserschnittentbindungen

²⁶ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde im Jahr 2012 durch das ACOG bestätigt.

Siehe: <http://www.acog.org/~media/List%20of%20Titles/PBListOfTitles.pdf>, download am 30.01.2013

²⁷ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion“

²⁸ “This policy was reviewed in Jul 2006, but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2013/14, or earlier if significant new evidence emerges.”

Siehe: <http://screening.nhs.uk/genitalherpes>, download am 08.10.2012

**Empfehlungen
von 3 Institutionen:
alle 3 sprechen sich gegen
Routine-Screening aus**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurden Leitlinien von drei Institutionen identifiziert, die Empfehlungen bezüglich eines Routine-Screenings auf Herpes genitalis abgeben: Das UK NSC, das ACOG sowie die VA/DoD-Übersichts-Guideline sprechen sich gegen ein routinemäßiges HSV-Screening aus [13, 35, 36].

3.4.6 Streptokokken-Infektion

Definition

**kindliche Infektion
durch Übertragung
bei der Geburt**

Streptokokken der Gruppe B (GBS) sind häufig im Urogenitaltrakt von Schwangeren nachweisbar. Die kindliche Infektion kann durch direkte Übertragung während des Geburtsvorganges erfolgen. Man unterscheidet hierbei zwischen einer frühen Infektion (*early onset*) bis zum 6. Lebenstag und einer späten Infektion (*late onset*) mit einem Maximum um die 4. bis 5. Lebenswoche [1].²⁹

**frühe oder späte
Infektion**

Häufigkeit

**Ö: Inzidenz von
1,2 Frühinfektionen
pro 1.000 Geburten
im Jahr 2006**

In den USA konnte in 15–45 % der Fälle bei Schwangeren eine Besiedelung des Urogenitaltraktes mit GBS nachgewiesen werden, für die GBS-Infektion des Neugeborenen wurde insgesamt eine Inzidenz von 5–9:10.000 Lebendgeborene ermittelt, wobei *early onset* und *late onset* Infektionen etwa gleich häufig auftraten (Erhebungen nach 2000). Seit Einführung der Chemoprophylaxe in den USA (intravenöse antibiotische Abschirmung der Mutter während der Geburt bei nachgewiesener GBS-Besiedelung des Urogenitaltraktes) konnte ein Rückgang von *early onset* Infektionen, nicht aber von *late onset* Infektionen beobachtet werden, die Inzidenz für *early onset* Infektionen lag im Jahr 1990 noch bei 18:10.000 Lebendgeborene [1]. In UK und Irland ist etwa eines von 2.000 Kindern von einer *early onset* GBS-Infektion betroffen [38]. In Österreich betrug die Inzidenz im Jahr 2006 1,2 GBS-Frühinfektionen/1.000 Geburten [39].

²⁹ Im Zuge des externen Reviews wurde darauf hingewiesen, dass damit auch zwischen den möglichen Ansteckungszeitpunkten unterschieden wird: „early onset“ wird mit einem Ansteckungszeitpunkt bei der Geburt in Verbindung gebracht, während die kindliche Infektion bei der „late onset“ Infektion auch über eine andere Quelle, mit der das Kind nach der Geburt in Kontakt gekommen ist, erfolgt sein kann.

Empfehlungen

Tabelle 3.4-6: Screening-Empfehlungen für Gruppe-B-Streptokokken-Infektion

Health threat: Group B streptococcal (GBS) disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2012 [40]	Routine bacteriological screening of all pregnant women for antenatal GBS carriage is not recommended. ³⁰	✗	D	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend screening all pregnant women for Group B streptococcus.	✓	B	At 35 to 37 weeks' gestation. Screening should be repeated every 4 weeks until delivery
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should not be offered routine antenatal screening for group B streptococcus because evidence of its clinical and cost-effectiveness remains uncertain.	✗	C	-
UK NSC, 2012 [38]	Screening for group B streptococcus should not be offered.	✗	NR	-

Screening-Methoden

Es gibt laut UK NSC Review zwei mögliche Strategien für ein GBS-Screening: eine universelle Screening-Strategie, bei der alle Schwangeren, üblicherweise nach 35–37 vollendeten SSW, unter Verwendung eines rektovaginalen Abstrichs auf GBS getestet werden; oder eine Screening-Strategie, die auf Risikofaktoren basiert (Identifizierung jener Frauen mit Risikofaktoren für ein Kind mit *early onset* GBS-Infektion, z. B. vorzeitige Wehen oder Blasenprung, Fieber während der Entbindung) [41].

Der derzeit verwendete Standard-Screening-Test auf GBS ist die Abnahme eines vaginalen und rektalen Abstriches, der daraufhin in einem mikrobiologischen Labor auf das Vorhandensein von Gruppe-B-Streptokokken untersucht wird. Da es ca. 3 Tage dauert, bis ein Ergebnis zur Verfügung steht und sich der Trägerstatus der Mutter mit der Zeit verändern kann, wird das Screening in jenen Ländern, die ein universelles Screening empfehlen, meist nach 35 bis 37 abgeschlossenen SSW durchgeführt [41]. Die VA/DoD-Guideline empfiehlt für das universelle Screening ebenfalls einen rektovaginalen Abstrich mit anschließender selektiver Untersuchung auf GBS im Labor (Verwendung von Selektivnährböden und Anreicherungsverfahren) [13].

universelles Screening aller Schwangeren oder Identifizierung jener Frauen mit Risikofaktoren

rektovaginaler Abstrich mit anschließender selektiver Untersuchung auf Gruppe-B-Streptokokken im Labor

³⁰ Das RCOG bezieht sich hier auf die Empfehlung vom UK National Screening Committee, welches kein Routine-Screening empfiehlt, solange es unklar ist, ob der Nutzen des Screenings die möglichen Schäden überwiegt und ob das Screening kosteneffektiv ist. Siehe: http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG36_GBS.pdf, download am 30.08.2012

**prophylaktische
Behandlung mit
Antibiotika während des
Geburtsvorganges**

Therapiemöglichkeiten

Als Therapiemöglichkeit wird die prophylaktische Behandlung mit Antibiotika (*intrapartum antibiotic prophylaxis*, IAP) während des Geburtsvorganges genannt, um eine *early onset* GBS-Infektion des Neugeborenen zu vermeiden. Während der Schwangerschaft (vor dem Einsetzen der Wehen) wird keine antibiotische Therapie empfohlen [40, 41]. Auch die VA/DoD-Guideline spricht sich für eine intrapartale Chemoprophylaxe durch Penicillin oder Ampicillin aus, sofern keine Kontraindikationen vorliegen [13]. Bei einem geplanten primären Kaiserschnitt (ohne vorherige Wehen bei intakter Fruchtblase) ist keine antibiotische Prophylaxe notwendig. Frauen, die bereits ein Kind mit *early onset* GBS-Infektion hatten, sollte IAP – ohne vorheriges Screening – angeboten werden [40].

**unnötige intrapartale
Verabreichung von
Antibiotika,
Entwicklung von
Antibiotika-Resistenzen**

Potentieller Schaden durch das Screening

Das UK NSC kommt zu dem Schluss, dass der Nutzen und der Schaden eines Screenings schwer gegeneinander aufzuwiegen sind, auch aufgrund des Mangels an randomisiert kontrollierten Studien. Da *early onset* GBS-Infektionen bzw. Todesfälle von Neugeborenen relativ selten sind (UK: ca. 0,5 *early onset* GBS-Infektionen sowie 0,05 Todesfälle pro 1.000 Lebendgeburten³¹), aber (in UK) etwa 21 % der Schwangeren eine GBS-Besiedelung aufweisen, würden – bei einem universellen Screening – etwa 210 von 1.000 Frauen während der Geburt eine Antibiotika-Prophylaxe erhalten. Das Risiko einer Anaphylaxie ist zwar gering, der potentielle Schaden jedoch schwerwiegend. Ein weiteres Problem wäre die vermehrte Entwicklung von Antibiotika-Resistenzen. Die potentiellen Schäden durch unnötige intrapartale Antibiotikagabe treffen auch bei einer auf Risikofaktoren basierenden Screeningstrategie zu, da ungefähr genauso viele Schwangere einen Risikofaktor haben, wie positiv gescreent würden [41].³²

**Empfehlungen von
4 Institutionen:
VA/DoD für ein Routine-
Screening, 3 britische
Institutionen dagegen**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die VA/DoD-Guideline spricht sich als einzige der vier eingeschlossenen Leitlinien für ein Screening auf Gruppe-B-Streptokokken aus, das nach 35–37 abgeschlossenen SSW stattfinden und bis zur Entbindung alle 4 Wochen wiederholt werden soll [13].

Die britischen Institutionen [12, 38, 40] empfehlen kein universelles Screening.

3.4.7 Syphilis

Definition

Syn: Lues

³¹ „These figures come from voluntary reporting of culture-proven GBS bacteraemia, and therefore may not represent all cases of GBS bacteraemia. The figures also only apply to livebirths, therefore do not include stillbirths where GBS is present.“ Siehe: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=235, download am 24.08.2012

³² Im Rahmen des externen Reviews wurde darauf hingewiesen, dass die Diagnose einer GBS-Infektion auch Auswirkungen auf die Wahl des Entbindungsortes hat.

Die Übertragung von *Treponema pallidum* erfolgt in der Regel bei sexuellem Kontakt durch direkten Hautkontakt mit syphilitisch veränderten Hautstellen (Ulzera). Bei der angeborenen Syphilis (Syphilis connata) handelt es sich um die intrauterin, ab dem 5. Schwangerschaftsmonat erworbene Syphilis. Die Übertragung von der Mutter zum Kind erfolgt diaplazentar. In 25–30 % aller Fälle kommt es zu einer Fehl- oder Totgeburt. Zwei Drittel der Neugeborenen mit konnataler Syphilis sind asymptomatisch. Frühe klinische Manifestationen innerhalb der ersten Lebenswochen betreffen vor allem kontagiöse Ulzerationen der Haut und Erkrankungen der Leber sowie Krampfanfälle. Spätere Manifestationen (Veränderungen der Zähne und des Gesichtsschädels sowie Taubheit) sind heute sehr selten geworden, da sie durch antibiotische Therapie in den ersten drei Lebensmonaten vermieden werden können [1, 16].

Treponema pallidum

angeborene Syphilis: intrauterin ab dem 5. Schwangerschaftsmonat erworben, Übertragung diaplazentar

Häufigkeit

2011 wurden in Österreich 450 Fälle von Lues angezeigt, was einer Inzidenz von 5,3 Fällen pro 100.000 EinwohnerInnen entspricht [33]. Epidemiologische Studien aus den USA geben eine Inzidenz von 8–10:100.000 Lebendgeborene für eine konnatale Luesinfektion an [1].

Inzidenz von 5,3:100.000 (Ö 2011)

Empfehlungen

Tabelle 3.4-7: Screening-Empfehlungen für Syphilis

Health threat: Syphilis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2009 [42]	The USPSTF recommends that clinicians screen all pregnant women for syphilis infection.	✓	A	At the first prenatal visit
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine screening for syphilis using serologic testing.	✓	B	At the initial prenatal visit (weeks 6–8)
	Recommend against routine repeat screening for syphilis.		D	-
	Recommend providers consider repeat testing for syphilis for women who are at higher risk for this condition.		C	At 24 to 28 weeks
NICE, 2008 [12]	Screening should be offered to all pregnant women because treatment of syphilis is beneficial to the mother and baby.	✓	B	At an early stage in antenatal care
UK NSC, 2006 ^{33, 34} [43]	All pregnant women should be offered screening for syphilis regardless of the results of syphilis screening tests in previous pregnancies.	✓	NR	Early in each pregnancy; screening should be recommended to every pregnant woman alongside the other antenatal booking blood tests

³³ Das Screening auf Syphilis ist Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK National Screening Committee. Siehe: <http://infectiousdiseases.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2418#fileid10640>, download am 22.08.2012

³⁴ “This policy is currently being reviewed as part of the UK NSC’s regular review cycle of all policies. The review process began in Apr 2011 and is estimated to be completed by Mar 2012.” Siehe: <http://screening.nhs.uk/syphilis>, download am 19.09.2012

serologisches Screening, in weiterer Folge Bestätigungstest	<p>Screening-Methoden</p> <p>Die USPSTF- und die VA/DoD-Guidelines sprechen sich für ein initiales serologisches Screening mittels „Venereal Disease Research Laboratory (VDRL) Test“ oder „Rapid Plasma Reagin (RPR) Test“ aus [13, 42]. Zur Bestätigung werden von der USPSTF in weiterer Folge der „Flourescent treponemal antibody absorbed (FTA-ABS) Test“ oder der „Treponema pallidum particle agglutination (TPPA) Test“ empfohlen [42].</p>
Behandlung mit Penicillin	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Für die Behandlung von Syphilis während der Schwangerschaft wird Penicillin G empfohlen [13, 42]. Die Evidenz zur Wirksamkeit und Sicherheit von anderen Antibiotika in der Schwangerschaft ist limitiert, das CDC („Centers for Disease Control and Prevention“) empfiehlt daher laut USPSTF bei einer Penicillin-Allergie der Schwangeren eine Desensibilisierung und anschließende Behandlung mit Penicillin [42].</p>
Verunsicherung durch falsch-positive Ergebnisse	<p>Potentieller Schaden durch das Screening</p> <p>Falsch-positive Ergebnisse erfordern weitere diagnostische Untersuchungen und verursachen unnötige Verunsicherungen [42]. Da die verfügbaren serologischen Tests nicht zwischen verschiedenen Treponematosen unterscheiden können, haben nicht alle Frauen mit positiven Testergebnissen auch tatsächlich Syphilis [12].</p>
Empfehlungen von 4 Institutionen: alle 4 sprechen sich für ein pränatales Screening aus	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Das Screening auf Syphilis ist Teil des Screening-Programms auf Infektionskrankheiten in der Schwangerschaft des UK NSC [44]. Auch die Guidelines von NICE [12], USPSTF [42] und VA/DoD [13] sprechen sich für ein pränatales Syphilis-Screening aus.</p>

3.5 Screening auf andere infektiöse Krankheiten der Mutter, die Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett komplizieren

3.5.1 Hepatitis B

kindliche Infektion mit Hepatitis B Viren meist während des Geburtsvorganges	<p>Definition</p> <p>Hepatitis B Viren (HBV) werden durch direkten Kontakt mit kontagiösem Blut (sexueller Kontakt, kleine Haut- oder Schleimhautwunden, Nadelstichverletzungen, etc.) übertragen. Das Kind infiziert sich mit HBV meist während des Geburtsvorganges durch Kontakt mit mütterlichem Blut. Viel seltener erfolgt die Infektion intrauterin durch Blutaustausch in der Plazenta oder über die Muttermilch beim Stillen [1].</p>
---	---

Häufigkeit

9 von 1.000 Schwangeren in Deutschland haben einen positiven Nachweis von Hepatitis B Surface-Antigen („HBs-Antigen“), was dem serologischen Nachweis einer akuten oder persistierenden Infektion mit Hepatitis B entspricht. Schwangere mit Hepatitis B übertragen in 70–90 % der Fälle das Virus auf das Kind, wenn keine Interventionen dagegen unternommen werden. Die aktive und passive Immunisierung des Neugeborenen innerhalb von zwölf Stunden nach der Geburt bei nachgewiesener Hepatitis B Infektion der Mutter („HBs-Antigen positiv“) führt zu einer deutlichen Reduktion des kindlichen Infektionsrisikos (Relatives Risiko 0,08; 95 % Konfidenzintervall 0,03–0,17) [1].

D: 9 von 1.000 Schwangeren weisen serologischen Nachweis einer akuten oder persistierenden Infektion auf

ohne Intervention in 70–90 % Übertragung auf das Kind

Empfehlungen

Tabelle 3.5-1: Screening-Empfehlungen für Hepatitis B

Health threat: Hepatitis B	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
Cornberg et al., 2011 [45]	Eine Hepatitis-B-Virus-Diagnostik soll bei Schwangeren grundsätzlich durchgeführt werden (nur HBsAg). ³⁵	✓	A	Ab SSW 32
USPSTF, 2009 [46]	The USPSTF recommends screening for hepatitis B virus (HBV) infection in pregnant women.	✓	A	At the first prenatal visit
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine laboratory screening for hepatitis B surface antigen. Repeat laboratory screening of pregnant women with identification of hepatitis risk factors during the pregnancy (e.g., healthcare worker, intravenous drug use, exposure to hepatitis, visit for evaluation or therapy for sexually transmitted infections, and new tattoos and blood transfusion).	✓	A C	At the initial prenatal visit (weeks 6–8) -
NICE, 2008 [12]	Serological screening for hepatitis B virus should be offered to pregnant women so that effective postnatal intervention can be offered to infected women to decrease the risk of mother-to-child-transmission.	✓	A	NR
ACOG, 2007 [47]	Routine prenatal screening for HBV infection of all pregnant women is recommended.	✓	A	NR
UK NSC, 2006^{36,37} [48]	All pregnant women should be offered screening in each pregnancy regardless of immunisation history, unless they are already known to be hepatitis B positive.	✓	NR	Hepatitis B screening should be recommended alongside the other antenatal booking blood tests

³⁵ Lt. Leitlinie sind auch in Niedrig-Endemie-Gebieten 0,4-1,5% der Schwangeren HBsAg-Träger und es besteht somit ein Risiko der Übertragung der HBV-Infektion auf das Kind. Daher ist das generelle HBsAg-Screening in der Schwangerschaft (ab SSW 32) in Deutschland seit 1994 in den Mutterschaftsrichtlinien gesetzlich vorgeschrieben. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt sei unter Umständen bei erhöhtem HBV-Risiko sinnvoll, damit durch eine evt. indizierte antivirale Therapie die perinatale Übertragung vermieden werden könne [45].

³⁶ Das Screening auf Hepatitis B ist Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK National Screening Committee. Siehe: <http://infectiousdiseases.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2418#fileid10640>, download am 22.08.2012

³⁷ „This policy is currently being reviewed as part of the UK NSC’s regular review cycle of all policies. The review process began in Apr 2011 and is estimated to be completed by Mar 2012.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/hepatitisb>, download am 13.09.2012

Testen des Blutes auf HBsAg mittels Immunassay

bei mütterlicher Infektion: aktive und passive Immunisierung des Neugeborenen gleich nach der Geburt

Screening-Methoden

Beim pränatalen Screening auf HBV wird das mütterliche Blut auf das Vorhandensein der Virus-Antigene (HBsAg) mittels Immunassay getestet [46].

Therapiemöglichkeiten

Neugeborene, deren Mütter mit HBV infiziert sind, sollten innerhalb von 12 Stunden nach der Geburt eine kombinierte Immunprophylaxe, bestehend aus der Hepatitis B Impfung und der Verabreichung von Hepatitis B Immunglobulin, erhalten [46, 47]. Das UK NSC empfiehlt die Immunisierung des Neugeborenen innerhalb von 24 Stunden nach der Geburt sowie nach einem, 2 und 12 Monaten. Bei hohem Transmissionsrisiko können zusätzlich Immunglobuline (HBIG) verabreicht werden [44]. Wenn sie auf diese Weise aktiv und passiv immunisiert werden, sollte Müttern mit einem positiven HBsAg-Test nicht vom Stillen abgeraten werden [46]. Frauen, die mit ungeklärtem HBsAg-Status oder mit Risikofaktoren für eine HBV-Infektion zur Aufnahme auf die Entbindungsstation kommen, sollten erneut getestet werden [46]. Die VA/DoD-Guideline empfiehlt eine HBV-Impfung für jene Schwangeren, die Risikofaktoren (z. B. Frauen, die im Gesundheitswesen tätig sind; intravenöser Drogenkonsum, Hepatitis-Exposition, Bluttransfusionen etc.) aufweisen und noch nicht geimpft wurden [13]. Laut AWMF-Leitlinie besteht keine Indikation für eine Sectio, um eine HBV-Transmission zu verhindern. Beim Neugeborenen muss eine sofortige aktive und passive Immunisierung vorgenommen werden [45].

Potentieller Schaden durch das Screening

potentieller Schaden als gering eingeschätzt

Die USPSTF adressiert als einzige der eingeschlossenen Leitlinien den Aspekt des potentiellen Schadens eines Screenings auf HBV bei schwangeren Frauen und geht davon aus, dass dieser gering ist [46].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 6 Institutionen: alle inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Routine-Screening aus

5 starke Empfehlungen (Grad A)

Alle eingeschlossenen Leitlinien befürworten ein Screening auf Hepatitis B in der Schwangerschaft. Bis auf die Policy vom UK NSC (die keinen Empfehlungsgrad angibt) handelt es sich um starke Empfehlungen (Grad A).

Das UK NSC empfiehlt ein HBV-Screening für alle schwangeren Frauen. Diese Policy befindet sich, dem regulären Review-Zyklus des UK NSC folgend, derzeit in Überarbeitung³⁸ [48]. Das HBV-Screening ist Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ [44].

Die USPSTF spricht sich ebenfalls für ein universelles pränatales HBV-Screening aus, da es überzeugende Evidenz für eine Reduzierung der perinatalen Übertragung von HBV und der späteren Entwicklung einer chronischen Hepatitis B-Infektion gibt [46].

Auch die ACOG empfiehlt ein Screening schwangerer Frauen mittels HBsAg-Test [47].

Die VA/DoD-Guideline [13] befürwortet ein Routine-Screening auf HBV in der Schwangerschaft und bezieht sich hinsichtlich der zugrundeliegenden Evidenz auf die ebenfalls inkludierte Leitlinie der ACOG.

³⁸ Stand Dezember 2012

Auch die zweite „Übersichts-Guideline“ (NICE, 2008) empfiehlt ein allgemeines Screening auf Hepatitis B, das durchgeführt werden soll, um betroffenen Frauen in weiterer Folge postnatale Maßnahmen für das Kind anzubieten, die das Risiko der Mutter-Kind-Übertragung reduzieren [12].

Die deutsche AWMF-Leitlinie spricht sich ebenfalls für ein HBsAg-Screening aller Schwangeren aus, dass jedoch erst ab Schwangerschaftswoche 32 durchgeführt werden soll [45].

3.5.2 Hepatitis C

Definition

Hepatitis C Viren (HCV) werden wie HBV durch direkten Kontakt mit kontagiösem Blut übertragen, der durch sexuellen Kontakt, kleine Haut- oder Schleimhautwunden oder Nadelstichverletzungen stattfinden kann. Die Transmission von der Mutter auf das Kind erfolgt meist während der Geburt durch den Kontakt mit mütterlichem Blut. Die Übertragungswahrscheinlichkeit auf das Kind bei bekannter mütterlicher HCV-Infektion wird auf 5 % geschätzt [1].

Übertragung auf das Kind meist während der Geburt

Übertragungswahrscheinlichkeit bei bekannter mütterlicher Infektion: 5 %

Häufigkeit

In Österreich wurde Hepatitis C im Jahr 1993 meldepflichtig. Im Zeitraum 1993 bis 2000 wurden insgesamt 2.232 Erkrankungen und 31 Todesfälle gemeldet, während in der Krankenhausentlassungsstatistik in Bezug auf die Prävalenz dieser Erkrankung etwa sieben Mal so viele stationäre PatientInnen (exkl. Mehrfachaufnahmen, n=14.378) verzeichnet wurden. Die Meldedaten spiegeln somit nicht die tatsächlichen Verhältnisse wider, sondern sind sowohl durch generelles „underreporting“ als auch durch verstärkte Meldetätigkeit in einzelnen Bundesländern verzerrt [49].

Ö: 2.232 Erkrankungen und 31 Todesfälle im Zeitraum 1993–2000 Meldedaten spiegeln nicht tatsächliche Verhältnisse wider, „underreporting“

Empfehlungen

Tabelle 3.5-2: Screening-Empfehlungen für Hepatitis C

Health threat: Hepatitis C	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 [50]	Universal screening for hepatitis C in pregnancy is not recommended.	✘	NR	-
ACOG, 2007 [47]	Routine prenatal screening for hepatitis C virus is not recommended.	✘	B	-
	Women with significant risk factors for infection should be offered antibody screening.	(✓)	B	-
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should not be offered routine screening for hepatitis C virus because there is insufficient evidence to support its effectiveness and cost-effectiveness.	✘	C	-

schnelle HCV-Antikörpertests, Bestätigung mittels ELISA, RIBA oder PCR

Screening-Methoden

Es gibt schnelle HCV-Antikörper-Tests, welche mit Speichel-, Blut-, Blutserum- und Blutplasma-Proben durchgeführt werden können [51]. Bestätigt wird die Diagnose mittels ELISA („Enzyme-linked immunosorbent assays“) [47] oder RIBA („Recombinant immunoblot assay“), als Goldstandard nennt NICE die PCR („Polymerase chain reaction“) [12].

derzeit keine Interventionen zur Verhinderung der Übertragung

Therapiemöglichkeiten

Derzeit gibt es keine Interventionen, die eine Mutter-Kind-Übertragung verhindern können. Auch eine Behandlung der Mutter ist während der Schwangerschaft nicht möglich [51].

psychische Belastung angesichts des Mangels an möglichen Interventionen

Potentieller Schaden durch das Screening

Da es derzeit keine Möglichkeit gibt, eine vertikale Transmission von der Mutter auf das Kind zu verhindern, hat eine Diagnose während der Schwangerschaft auch keinerlei Vorteile (eine Ausnahme sind HIV/HCV-koinfizierte schwangere Frauen). Auch für die Gesundheit der Mutter gibt es keinen Nutzen, da eine Behandlung während der Schwangerschaft kontraindiziert ist. Zusätzlich dürfte angesichts des Mangels an Interventionen zur Reduzierung der Übertragungswahrscheinlichkeit von der Mutter auf das Kind die psychische Belastung eines positiven Testergebnisses in der Schwangerschaft groß sein [51].

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle 3 Leitlinien sprechen sich gegen ein Routine-Screening aus

Zusammenfassung der Empfehlungen

Keine der identifizierten Leitlinien empfiehlt derzeit ein Routine-Screening aller Schwangeren auf Hepatitis C.

Das UK NSC spricht sich gegen ein universelles Screening auf Hepatitis C während der Schwangerschaft aus, da es derzeit keine Interventionen gibt, die sich als effektiv für die Reduzierung des Übertragungsrisikos von der Mutter auf das Kind erwiesen haben. Rezente Entwicklungen in der Behandlung von Hepatitis C bei Kindern werden derzeit diskutiert, es gibt aber bislang zu wenige Informationen darüber, um ein Screening in der Schwangerschaft zu empfehlen [50].³⁹

NICE schließt ein Routine-Screening auf HCV aus, da es unzureichende Evidenz zur Wirksamkeit und Kosteneffektivität gibt [12].

Auch die ACOG-Guideline empfiehlt kein pränatales HCV-Screening für alle schwangeren Frauen, jedoch für jene, die Risikofaktoren für eine HCV-Infektion haben [47].

³⁹ Für 2013/14 ist der nächste Review dieser Empfehlung geplant. Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/hepatitisc-pregnancy>, download am 12.03.2013

3.5.3 HIV

Definition

HIV (*Human Immunodeficiency Virus*) ist ein Retrovirus, der über 3 verschiedene Wege übertragen werden kann: beim ungeschützten sexuellen Kontakt, durch Kontamination mit HIV-positivem Blut sowie in der Schwangerschaft bzw. bei der Geburt. Die Transmission von der Mutter auf das Kind erfolgt meist diaplazentar während des letzten Schwangerschaftsdrittels oder während der Geburt [1].

Transmission von Mutter auf Kind meist diaplazentar im letzten Trimester oder während der Geburt

Häufigkeit

Da HIV in Österreich nicht meldepflichtig ist, fehlen in Österreich Zahlen zur Häufigkeit von HIV-Infektionen. Zwischen 1977 und 2009 wurden in Österreich 175 Kinder von HIV-positiven Müttern geboren, von diesen waren 29 HIV-positiv [52].

Ö: im Zeitraum 1977–2009 175 Kinder von HIV-positiven Müttern geboren, davon 29 HIV-positiv

Empfehlungen

Tabelle 3.5-3: Screening-Empfehlungen für HIV

Health threat: HIV	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2010 ⁴⁰ [53]	All pregnant women are recommended to have screening for HIV infection in every pregnancy.	✓	A	At the booking antenatal visit
VA/DoD, 2009 [13]	Strongly recommend routine testing for HIV infection.	✓	A	At the initial prenatal visit (weeks 6–8)
	Recommend retesting all high-risk pregnant women during the early third trimester and offer repeat testing for patients who refused the first test.		B	During the early third trimester
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should be offered screening for HIV infection because appropriate antenatal interventions can reduce mother-to-child-transmission of HIV infection.	✓	A	Early in antenatal care
UK NSC, 2006 ^{41, 42} [54]	All pregnant women should be offered HIV screening in each pregnancy, unless they are already known to be HIV positive.	✓	NR	HIV screening should be recommended alongside the other antenatal booking blood tests

⁴⁰ Die RCOG-Leitlinie bezieht sich dabei auf das „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK NSC. Siehe: http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/uploaded-files/GtG_no_39_HIV_in_pregnancy_June_2010_v2011.pdf, download am 26.11.2012

⁴¹ Das Screening auf HIV ist Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK National Screening Committee. Siehe: <http://infectiousdiseases.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2418#fileid10640>, download am 22.08.2012

⁴² „This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2012/13, or earlier if significant new evidence emerges.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/hiv>, download am 14.09.2012

kombinierte Antikörper-Antigen-Tests (ELISA/4. Generation)	Screening-Methoden	Das RCOG empfiehlt die Verwendung von kombinierten Antikörper-Antigen-Tests (ELISA/4.Generation, „Fourth generation laboratory assays“) für das HIV-Screening während der Schwangerschaft. Frauen mit unbekanntem HIV-Status bei der Geburt können mithilfe eines Schnelltests getestet werden [53].
antiretrovirale Medikamente Stillen vermeiden elektive Sectio bei höherer Viruslast oder HIV/HBV-Koinfektion	Therapiemöglichkeiten	Das RCOG spricht sich für folgende Vorgehensweise aus: HIV-positiven schwangeren Frauen sollte die Behandlung mit antiretroviralen Medikamenten empfohlen werden. Zudem sollte ihnen vom Stillen abgeraten werden. Frauen, die mit antiretroviraler Therapie behandelt werden und deren Viruslast im Blutplasma weniger als 50 Kopien pro Milliliter Blut beträgt, kann eine geplante vaginale Entbindung angeboten werden. Bei höherer Viruslast oder einer HIV/HBV-Koinfektion wird eine elektive Sectio nach 38 SSW empfohlen. Alle Neugeborenen, deren Mütter HIV-positiv sind, sollten innerhalb von 4 Stunden nach der Geburt mit antiretroviraler Therapie behandelt werden [53]. Laut UK NSC kann das Risiko der Mutter-Kind-Übertragung durch antiretrovirale Therapie, entsprechende Maßnahmen bei der Geburt sowie Nicht-Stillen ⁴³ von 15–25 % auf 1 % oder weniger gesenkt werden [44].
Verunsicherung durch falsch-positive Ergebnisse, Stigmatisierung	Potentieller Schaden durch das Screening	Keine der eingeschlossenen Leitlinien adressiert den Aspekt der potentiellen Schäden, die durch das HIV-Screening entstehen könnten. Denkbar wären Verunsicherung und Ängste durch falsch-positive Testergebnisse sowie Stigmatisierung.
Empfehlungen von 4 Institutionen: alle 4 Leitlinien sprechen sich für ein Routine-Screening aus 3 starke Empfehlungen (Grad A)	Zusammenfassung der Empfehlungen	Alle 4 eingeschlossenen Guidelines, die eine Empfehlung zum HIV-Screening abgeben, sprechen sich für ein Routine-Screening auf HIV aus. Bis auf das UK NSC, das keinen <i>Grade of recommendation</i> angibt, handelt es sich um Empfehlungen mit dem höchsten Empfehlungsgrad (A). Das UK NSC befürwortet ein HIV-Screening in der Schwangerschaft, weswegen es auch Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ ist [44]. Auch NICE spricht sich für ein allgemeines Screening auf HIV während der Schwangerschaft aus, da durch pränatale Maßnahmen die Mutter-Kind-Übertragung reduziert werden kann [12]. Die zweite Übersichts-Guideline (VA/DoD) empfiehlt ebenso ein Routine-Screening zu einem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft (SSW 6–8) sowie das Angebot eines erneuten Tests im dritten Trimester für Frauen mit hohem Risiko und für jene, die den ersten Screening-Test abgelehnt haben [13]. Auch die Leitlinie des RCOG befürwortet ein Routine-Screening, das bei jeder Schwangeren in jeder Schwangerschaft bei der Erstvorstellung durchgeführt werden sollte, bezieht sich dabei jedoch auf die ebenfalls identifizierte <i>Policy</i> des UK NSC [53].

⁴³ Laut Review-Kommentar wird das Thema Stellen bei HIV derzeit wieder diskutiert.

3.5.4 Parvovirus

Definition

Das Parvovirus B19 ist ein kleines DNA-Virus der Familie der Parvoviren, das durch Tröpfcheninfektion, kontaminierte Blutprodukte oder diaplazentar bei manifester oder asymptomatischer Infektion der Mutter übertragen werden kann. Bei Kindern verursacht das Parvovirus Erythema infectiosum acutum (Ringelröteln) [16].

diaplazentare Übertragung auf das Kind verursacht bei Kindern Ringelröteln

Häufigkeit

In Mitteleuropa sind Antikörper bei Personen über 20 Jahren in 40–60 %, bei über 70-Jährigen in 85 % der Untersuchten nachweisbar [55].

Mitteleuropa: Antikörper bei 40–60 % der über 20-Jährigen

Empfehlungen

Tabelle 3.5-4: Screening-Empfehlungen für Parvovirus

Health threat: Parvovirus	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend against routine testing for parvovirus in pregnancy.	X	D	-

Screening-Methoden

Für das Screening auf Parvovirus B19 kann ein serologischer Test durchgeführt werden [13].

serologischer Test

Therapiemöglichkeiten

Der VA/DoD-Guideline zufolge gibt es für Parvovirus B9 weder eine Impfung noch eine Behandlung [13].

weder Impfung noch Behandlung

Potentieller Schaden durch das Screening

In der inkludierten Leitlinie sind keine Informationen zu potentiellen Schäden angegeben.

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurde bezüglich eines Parvovirus-Screenings lediglich eine Empfehlung (in der VA/DoD-Übersichts-Leitlinie) identifiziert, die sich gegen ein Screening ausspricht [13].

Empfehlung von 1 Institution: Screening nicht empfohlen

3.5.5 Röteln

Definition

Übertragung auf das Kind bei mütterlicher Erstinfektion erfolgt diaplazentar

konnatale Röteln-Infektion durch Impfung mittlerweile sehr selten

Die Übertragung des Rötelnvirus erfolgt durch Tröpfcheninfektion. Bei mütterlicher Erstinfektion während der Schwangerschaft erfolgt die Infektion von der Mutter auf das Kind diaplazentar. Aufgrund der Rötelnimpfung ist die konnatale Röteln-Infektion sehr selten geworden. Bei einer Infektion im ersten Trimester kann es zur Röteln-Embryopathie mit Hörstörungen, Herzfehlern und Augenveränderungen kommen. Bei Infektionen in einem späteren Stadium der Schwangerschaft spricht man von der Röteln-Infektopathie, bei der in den ersten Lebenswochen vorübergehend auftretende Organschädigungen von Leber, Milz und den blutbildenden Organen, sowie manchmal Enzephalitis vorkommen [1].

Häufigkeit

EU: Inzidenz von <1:100.000 Lebendgeborene

Aufgrund der Rötelnimpfung ist die konnatale Röteln-Infektion sehr selten geworden. Innerhalb der EU wird die Inzidenz mit <1 pro 100.000 Lebendgeborene angegeben [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.5-5: Screening-Empfehlungen für Röteln

Health threat: Rubella susceptibility	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 ⁴⁴ [56]	All pregnant women should be offered screening for rubella susceptibility regardless of the results of rubella susceptibility screening tests in previous pregnancies. ⁴⁵	✓	NR	Early in each pregnancy; rubella susceptibility screening should be recommended to every pregnant women alongside the other antenatal booking blood tests
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend all pregnant women have a serum screen for rubella status.	✓	B	At the initial prenatal visit (weeks 6–8)
NICE, 2008 [12]	Rubella susceptibility screening should be offered to identify women at risk of contracting rubella infection and to enable vaccination in the postnatal period for the protection of future pregnancies.	✓	B	Early in antenatal care

⁴⁴ Das Screening auf Röteln-Suszeptibilität ist Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK National Screening Committee. Siehe: <http://infectiousdiseases.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2418#fileid10640>, download am 22.08.2012

⁴⁵ 2012 wurde die derzeitige Empfehlung bezüglich Screening auf Röteln-Suszeptibilität in der Schwangerschaft des UK National Screening Committee überarbeitet und ein Review dazu auf der Webseite veröffentlicht. Das Screening auf Röteln erfüllt nicht mehr die Kriterien des UK National Screening Committee für Screening-Programme. Röteln ist – aufgrund des Mumps-Masern-Röteln (MMR)-Impfprogrammes – keine verbreitete Kinderkrankheit in UK mehr, die Inzidenz der konnatalen Rötelninfektion ist daher gering. Weiters kann durch das Screening das Outcome der derzeitigen Schwangerschaft nicht beeinflusst werden. Das UK NSC behält die derzeitige Screening-Empfehlung dennoch bei, bis alternative Maßnahmen/Regelungen entwickelt werden. Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/rubellasusceptibility>, download am 23.08.2012

Screening-Methoden

Als Screening-Test wird ein sensitiver Immunassay-Test auf Röteln-spezifische Antikörper (IgG) durchgeführt. Ein Ergebnis <10 IE/mL⁴⁶ wird als Röteln-Suszeptibilität (d. h. es liegt keine Immunität vor) definiert [57].

Immunassay auf Röteln-spezifische Antikörper

Therapiemöglichkeiten

Es gibt derzeit keine Möglichkeit, eine Übertragung des Röteln-Virus von der Mutter auf das Kind in der bestehenden Schwangerschaft zu verhindern oder das Risiko der Transmission zu reduzieren. Ein Screening ermöglicht jedoch die postpartale Immunisierung der Mutter als Schutzmaßnahme für zukünftige Schwangerschaften [12]. Die VA/DoD spricht sich dafür aus, alle seronegativen schwangeren Frauen bezüglich der Expositionsvermeidung zu beraten sowie ihnen eine Immunisierung gegen Röteln bald nach der Geburt zu empfehlen [13].⁴⁷

derzeit keine Möglichkeit, eine Übertragung auf das Kind zu verhindern oder das Risiko zu reduzieren

postpartale Immunisierung als Schutz für weitere Schwangerschaften

Potentieller Schaden durch das Screening

Der Screening-Test kann unter Umständen nicht zwischen einer bereits lange Zeit zurückliegenden oder erst kürzlich erfolgten Infektion/Reinfektion unterscheiden. Bei einem entsprechenden Screening-Resultat kann also nicht ausgeschlossen werden, dass sich die Schwangere im Laufe der derzeitigen Schwangerschaft bereits mit Röteln infiziert hat [57].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Alle drei Institutionen befürworten ein Röteln-Screening in der Schwangerschaft.

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle 3 inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus,

Das Screening auf Röteln-Suszeptibilität ist derzeit Teil des „Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme“ des UK NSC. Die Policy wurde 2012 überarbeitet und die derzeitige Position des UK NSC im „Rubella Susceptibility Screening in Pregnancy Policy Position Statement“ [58] auf der Webseite veröffentlicht. Ein Screening wird empfohlen, obwohl mehrere Punkte dafür sprechen, dass die Kriterien für ein Screening-Programm eigentlich nicht erfüllt sind:

auch UK NSC Policy, obwohl die Kriterien für ein Screening-Programm teilweise nicht erfüllt sind

- ✧ die Inzidenz der konnatalen Rötelninfektion ist gering;
- ✧ durch ein Screening in der Schwangerschaft kann in der derzeitigen Schwangerschaft das Risiko nicht reduziert werden;
- ✧ Screening und postpartale Immunisierung wird nicht als optimale Vorgehensweise zur Adressierung des Public Health Problems der Röteln-Suszeptibilität in der Erwachsenenpopulation eingeschätzt;
- ✧ die Opportunitätskosten zur Verbesserung des Programms könnten den potentiellen Nutzen übersteigen.

⁴⁶ IE/mL = Internationale Einheiten/mL Serum

⁴⁷ Laut Pschyrembel kann bei Schwangeren, die keine Rötelnantikörper im Serum aufweisen, nach Kontakt mit einer an Röteln erkrankten Person der Versuch der passiven Immunisierung innerhalb der ersten 4 Tage der Inkubationsphase mit Röteln-Immunglobulin unternommen werden kann. Bei Infektion vor der 6. SSW muss das Immunglobulin nach 6 Wochen nochmals verabreicht werden [16].

Bis alternative Maßnahmen/Regelungen entwickelt werden, behält das UK NSC die derzeitige Screening-Empfehlung dennoch bei [56].

Die VA/DoD- und die NICE-Guideline sprechen sich für ein Screening auf Röteln-Suszeptibilität bei schwangeren Frauen aus [12, 13].

3.5.6 Toxoplasmose

Definition

Infektion durch Kontakt mit kontaminiertem Fleisch/Obst/Gemüse, Kontakt mit kontaminierter Erde und Katzenfäkalien

Risiko für das Kind bei Primärinfektion während der Schwangerschaft

Die Infektion mit dem *Toxoplasma gondii* erfolgt über Kontakt mit kontaminierten Substanzen wie ungenügend gekochtem Fleisch, Obst und Gemüse, aber auch beim Kontakt mit kontaminierter Erde beim Gartenarbeiten, oder den Fäkalien einer Katze. Kindliche Risiken bestehen nur bei mütterlicher Erstinfektion während der Schwangerschaft bei zuvor seronegativer Mutter. Bei einer Primärinfektion im ersten Trimester der Schwangerschaft kann es zum Abort kommen. Bei einer Primärinfektion im dritten Trimester sind die Neugeborenen zu 70–90 % asymptomatisch. Symptomatische Erkrankungen zeigen ein vielseitiges Erscheinungsbild, bleibende Schäden sind bei einer Beteiligung des Zentralnervensystems (Augenerkrankungen, Krampfanfälle, Hydrocephalus, psychomotorische Retardierung) zu befürchten [1].

Häufigkeit

weltweit verbreitet, regional unterschiedlich starke Durchseuchung

Ö: Seroprävalenz 35 %, mütterliche Erstinfektion in der Schwangerschaft 0,08 %,

in 11 % Transmission auf das Kind,

Inzidenz der konnatalen Infektion: 1:10.000

Toxoplasma gondii ist weltweit verbreitet, die Durchseuchung ist regional unterschiedlich stark. In verschiedenen europäischen Ländern konnten unterschiedlich hohe Prozentzahlen an Frauen ermittelt werden, die immunologischen Kontakt zu Toxoplasmen (Seroprävalenz) hatten: Österreich: 35 % (2009), Dänemark: 27 % (1990), Schweden: 18 % (1997–98). Eine mütterliche Erstinfektion (Serokonversion) während der Schwangerschaft, bei der auch das Kind betroffen sein kann, ist deutlich seltener, auch hier bestehen hohe regionale Unterschiede: Österreich: 0,08 %⁴⁸, Dänemark: 0,6 % (1990), Schweden: 0,07 % (1997–98). Bei einer Erstinfektion in der Schwangerschaft kommt es in 11 % der Fälle zu einer Transmission von der Mutter auf das Kind. Die Inzidenz der konnatalen Infektion beträgt in Österreich 1:10.000, der EU 1–10:10.000, in Schweden 7:10.000 (1997–98) und in der Schweiz 50–70:10.000 (1983–94) [1]. Zu beachten ist, dass es sich bei den für Österreich angegebenen Zahlen um die Transmissionsrate (11 %) und die Inzidenz der konnatalen Infektion (1:10.000) *unter Screening* handelt.

⁴⁸ In einer rezenten prospektiven Untersuchung an einem Kollektiv von 3.175 seronegativen Schwangeren wurde eine Serokonversionsrate von 1,9/1.000 (0,19 %) gefunden. Eine weitere Studie gibt die Inzidenz der gestationalen Infektion mit 1,7/1.000 (0,17 %) an. In einer seit 1992 durchgeführten landesweiten Nachuntersuchung von Müttern mit gestationaler Toxoplasma-Infektion und deren Kindern konnte eine stabile jährliche Inzidenz der gestationalen Infektionen von 0,9/1.000 (0,09 %) bestätigt werden (siehe Stellungnahme im Addendum).

Empfehlungen

Tabelle 3.5-6: Screening-Empfehlungen für Toxoplasmose

Health threat: Toxoplasmosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 [59]	Screening for toxoplasmosis in the antenatal (or newborn) period is not recommended.	✗	NR	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend against routine testing for toxoplasmosis in pregnancy.	✗	D	-
	Recommend counselling pregnant women about methods to prevent acquisition of toxoplasmosis during pregnancy.		C	-
NICE, 2008 [12]	Routine antenatal serological screening for toxoplasmosis should not be offered because the risks of screening may outweigh the potential benefits.	✗	B	-
	Pregnant women should be informed of primary prevention measures to avoid toxoplasmosis infection. ⁴⁹		C	-
ACOG, 2000 ⁵⁰ [60]	Routine serologic screening of all pregnant women for toxoplasmosis is not recommended.	✗	C ⁵¹	-

Screening-Methoden

Das Screening auf Toxoplasmose kann mittels Nachweis von IgG und IgM Antikörpern im Blut der Mutter erfolgen. Bei Frauen, bei denen keine Antikörper entdeckt wurden, muss der Test in regelmäßigen Abständen wiederholt werden, um eine Serokonversion feststellen zu können. Der NICE-Guideline zufolge können derzeit verfügbare Tests jedoch nicht unterscheiden, ob die Infektion während der Schwangerschaft erfolgt ist oder innerhalb von 12 Monaten vor Beginn der Schwangerschaft (präkonzeptionelle Infektionen stellen für den Fetus kein Infektionsrisiko dar) [12].⁵²

Nachweis von IgG und IgM Antikörpern im mütterlichen Blut

Wiederholung des Tests in regelmäßigen Abständen notwendig

⁴⁹ siehe Unterkapitel "Zusammenfassung der Empfehlungen"

⁵⁰ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde im Jahr 2011 durch das ACOG bestätigt. Siehe: <http://www.acog.org/~media/List%20of%20Titles/PBListOfTitles.pdf>, download am 30.01.2013

⁵¹ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion“

⁵² Im Rahmen einer Stellungnahme (siehe Addendum) wurde darauf hingewiesen, dass (Anm.: in Österreich) dem Routinelabor verschiedene Testkombinationen (ELISA, IgG, IgM, IgG-Avidity) zur Verfügung stehen, um in der ersten Serumprobe der Schwangeren die Unterscheidung zwischen einer latenten (präkonzeptionellen) und einer rezenten (postkonzeptionellen) Infektion zu treffen. Diese Entscheidung könne in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle getroffen werden, in Ausnahmefällen werde eine Sicherheitstherapie angeordnet, die nach Auswertung einer zweiten Probe 2 Wochen später entweder abgesetzt wird oder bei Bestätigung der Infektion weiter verordnet wird.

Therapiemöglichkeiten

Spiramycin, Sulfonamide

Spiramycin und Sulfonamide können verschrieben werden, um das Transmissionsrisiko und den Schweregrad der Symptome beim infizierten Neugeborenen zu senken, diese Medikamente haben jedoch laut Review des UK NSC potentiell schädliche Nebenwirkungen [61].

Potentieller Schaden durch das Screening

unerwünschte Nebenwirkungen durch die Medikamente

Laut ExpertInnen-Review des UK NSC sind folgende potentielle Schäden in Betracht zu ziehen: Durch die Medikamente, die derzeit zur Verfügung stehen, kann es zu unerwünschten Nebenwirkungen kommen. Weiters kann man davon ausgehen, dass bei seronegativen Frauen, die sich wiederholtem serologischen Screening unterziehen, die Rate der falsch-positiven Screening-Ergebnisse hoch (ca. 6 % bei Verwendung eines Screening-Tests) wäre⁵³ [61].

hohe Rate falsch- positiver Ergebnisse

Unannehmlichkeiten und Stress durch Vielzahl an Untersuchungen

Der NICE-Guideline zufolge können die vielen prä- und postnatalen Untersuchungen mit Unannehmlichkeiten und Stress verbunden sein. Auch bei negativen Testergebnissen in der Schwangerschaft kann eine konnatale Toxoplasmose-Infektion erst ausgeschlossen werden, wenn das Kind 12 Monate alt ist. Weiters würden Kinder mit diagnostizierter konnataler Toxoplasmose als gefährdet eingestuft (etikettiert), plötzlich zu erblinden oder mental beeinträchtigt zu sein, obwohl die meisten von ihnen asymptomatisch wären [12].

Etikettierung

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 4 Institutionen: alle 4 inkludierten Leitlinien sprechen sich gegen ein Routine-Screening aus,

Alle vier identifizierten Institutionen sprechen sich gegen ein Screening auf Toxoplasmose während der Schwangerschaft aus.

empfehlen aber Beratung der Schwangeren hinsichtlich Methoden der Primärprävention

Die VA/DoD- [13], ACOG- [60] und NICE-Guidelines [12] empfehlen die Beratung der Schwangeren hinsichtlich Methoden der Primärprävention, wobei NICE folgende Maßnahmen nennt:

- ✿ Händewaschen vor dem Umgang mit Lebensmitteln;
- ✿ gründliches Waschen von Obst und Gemüse (auch essfertige Salate) vor dem Verzehr;
- ✿ vollständiges Garen von rohem Fleisch und gekühlten Fertiggerichten;
- ✿ Tragen von Handschuhen bei der Gartenarbeit und der Hantierung mit Erde und anschließendes gründliches Händewaschen;
- ✿ Vermeidung des Kontakts mit Katzenfäkalien.

⁵³ Laut Stellungnahme sind falsch-positive IgG-Ergebnisse im Rahmen der Folgetestung seronegativer Schwangerer im modernen Labor die Ausnahme. Die Erklärung für diese „Pseudoserokonversionen“ sei das Phänomen, dass gegen Ende der Schwangerschaft IgG-Antikörper unspezifisch ansteigen. Wenn bei einer Schwangeren der IgG-Antikörperspiegel so niedrig ist, dass er unter der Nachweisgrenze des Tests zu liegen kommt, wird bei diesem unspezifischen Test auch das Toxoplasma-IgG positiv. Dieses Phänomen habe keine antiparasitäre Therapie zur Folge, da eine zusätzliche IgM-Bestimmung, die im beschriebenen Fall dann negativ ausfällt, die Klärung bringe (siehe Addendum).

Das UK NSC behält auch nach dem Review, der im Jahre 2011 durchgeführt wurde [61], seine Policy gegen ein Screening auf Toxoplasmose in der Schwangerschaft bei, weil:

- ✱ die Auswirkungen einer konnatalen Toxoplasmose auf visuelle und Entwicklungsbeeinträchtigungen in der späteren Kindheit unbekannt seien;
- ✱ das UK NSC Bedenken bezüglich der Reliabilität des Tests in der Schwangerenpopulation hat;
- ✱ es keine eindeutige Evidenz gäbe, dass pränatale Behandlung das Risiko der Mutter-Kind-Übertragung reduziert oder den Schweregrad der Auswirkungen auf das Kind vermindert;
- ✱ das UK NSC außerdem Bedenken hinsichtlich der Nebenwirkungen von derzeit verfügbaren Medikamenten hat.

Es langten Stellungnahmen von österreichischen ExpertInnen zum vorliegenden Kapitel ein (siehe Addendum).

3.5.7 Tuberkulose

Definition

Bei der Tuberkulose (Abk. Tb, Tbc; engl. *tuberculosis*) handelt es sich um eine weltweit verbreitete, chronisch verlaufende bakterielle Infektionskrankheit. Sie ist meist in den Atmungsorganen lokalisiert, kann aber grundsätzlich alle Organe befallen. Die Erreger der Tuberkulose sind als Mycobacterium-tuberculosis-Komplex zusammengefasst (z. B. *M. tuberculosis*, *M. bovis*, *M. africanum*, *M. microti*). Der klinische Verlauf der Tuberkulose ist sehr unterschiedlich und wird von der Menge und Virulenz der Erreger sowie von der Widerstandskraft des Organismus bestimmt. Man unterscheidet die primäre Tuberkulose, die häufig im Kindesalter auftritt und meist in der Lunge lokalisiert ist, und die postprimäre Tuberkulose, die durch Streuung von Tuberkelbakterien im Organismus entsteht [16].

weltweit verbreitete bakterielle, chronisch verlaufende Infektionskrankheit

Lokalisation meist in den Atmungsorganen

unterschiedlicher klinischer Verlauf

Häufigkeit

In Österreich wurden im Jahr 2010 laut Österreichischer Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES) 688 Tuberkulose-Fälle registriert, die Inzidenz betrug daher 8,2 pro 100.000 EinwohnerInnen [62].

Ö: Inzidenz von 8,2 pro 100.000 im Jahr 2010

Empfehlungen

Tabelle 3.5-7: Screening-Empfehlungen für Tuberkulose

Health threat: Tuberculosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	All pregnant women from one or more high-risk groups should be screened for tuberculosis with a Mantoux test with purified protein derivative (PPD). ⁵⁴	(✓)	C	Soon after the pregnancy is diagnosed.

⁵⁴ Risikogruppen siehe unter „Screening-Methoden“

<p>Leitlinie nennt mehrere Risikogruppen, und empfiehlt Screening von schwangeren Frauen dieser Risikogruppen mittels Mantoux-Test</p>	<p>Screening-Methoden</p> <p>Risikogruppen umfassen laut VA/DoD-Leitlinie [13] Menschen, die</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ eine HIV-Infektion haben; ✿ mit Menschen zusammenleben, die Tuberkulose oder Verdacht auf Tuberkulose haben; ✿ medizinische Risikofaktoren aufweisen, welche das Erkrankungsrisiko bei einer Infektion erhöhen; ✿ in einem Land mit hoher Tuberkulose-Prävalenz geboren wurden; ✿ medizinisch unterversorgt sind; ✿ ein geringes Einkommen haben; ✿ alkoholkrank sind; ✿ intravenös Drogen konsumieren; ✿ in Langzeit-Betreuungseinrichtungen wohnen (z. B. Haftanstalt, psychiatrische Einrichtung, Pflegeheim); ✿ in Gesundheitseinrichtungen mit höherem Infektionsrisiko arbeiten. <p>Die VA/DoD-Guideline empfiehlt ein Screening jener Frauen, die einer Risikogruppe zuzuordnen sind, mittels Mantoux-Test (auch Intrakutantest nach Mendel-Mantoux) [13].</p>
<p>Behandlung mittels Isoniazid, Kombinations-therapie oder Aufschub der Behandlung (je nach Zeitpunkt der Ansteckung und klinischem/radiologischem Nachweis)</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Schwangere Frauen mit einem positiven Tuberkulintest mit bekannter Ansteckung in den letzten beiden Jahren und keinem klinischen oder radiologischen Krankheitsnachweis sollen laut VA/DoD-Leitlinie mit Isoniazid behandelt werden, beginnend nach dem ersten Trimester für die nachfolgenden 9 Monate. Wenn der Zeitpunkt der Ansteckung unbekannt ist (und ebenfalls kein klinischer oder radiologischer Krankheitsnachweis vorliegt), kann ein Aufschub der Behandlung bis nach der Schwangerschaft in Betracht gezogen werden. Schwangere mit aktiver Tuberkulose sollten mittels Kombinations-therapie (inkl. Isoniazid/ggfs. Ethambutol, Rifampin) behandelt werden [13].</p>
<p>keine Angaben zu potentiellen Schäden</p>	<p>Potentieller Schaden durch das Screening</p> <p>Die inkludierte Leitlinie nennt keine potentiellen Schäden, die durch das Screening auf Tuberkulose bzw. durch nachgelagerte Interventionen entstehen könnten.</p>
<p>Empfehlung von 1 Institution: Screening von Schwangeren aus Risikogruppen</p>	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Bezüglich eines Screenings auf Tuberkulose wurde die Empfehlung einer Übersichts-Leitlinie identifiziert. Diese empfiehlt ein Screening jener Schwangeren, die einer (oder mehreren) Risikogruppe/n angehören. Der Test soll bald nach Feststellung der Schwangerschaft durchgeführt werden [13].</p>

3.5.8 Varizellen

Definition

Syn: Windpocken; *varicella, chicken pox*

Es handelt sich um eine Infektionskrankheit durch Erstinfektion nicht-immuner Personen mit dem Varicella-Zoster-Virus, die meistens als Kinderkrankheit, selten auch als Erstinfektion im Erwachsenenalter auftritt. Die Symptome sind mäßiges Fieber sowie ein schubweise auftretender, juckender Hautausschlag. Zwischen der 8. und 21. SSW kann eine Erkrankung selten (ca. 1 %) zu kindlichen Fehlbildungen führen (z. B. Hautnarben, Gliedmaßenhypoplasien, Muskelatrophien, Katarakt). Erkrankt die Mutter 5 Tage vor bis 2 Tage nach der Geburt an Varizellen, kommt es zu schweren Verläufen bei den Neugeborenen [16].

meist Kinderkrankheit, selten auch Erstinfektion bei Erwachsenen

schwere Verläufe bei Neugeborenen bei Erkrankung der Mutter rund um Geburt

Häufigkeit

Unter der Annahme einer jährlichen Erkrankungsrate von 10 % bei Kindern bis zum 10. Lebensjahr (837.841 Kinder in Österreich von 0–10 Jahren im Jahr 2004) und einer relativ geringen Erkrankungsrate der über 10-Jährigen werden die Varizellenerkrankungsfälle auf etwa 90.000 geschätzt [63].

Ö: etwa 90.000 Krankheitsfälle/Jahr, hauptsächlich Kinder (Schätzungen)

Laut Review des UK NSC aus dem Jahr 2009 sind ungefähr 90 % der Schwangeren (in Großbritannien) immun gegenüber Varizellen. Weiters wird geschätzt, dass (in England und Wales) etwa 12–24 % der Schwangerenpopulation exponiert sind. Eine schwangere Frau, die sich mit Varizellen infiziert, hat ein 10–14 %iges Risiko einer Pneumonie (Lungenentzündung), die wiederum in der Schwangerschaft mit höherer Morbidität und Mortalität, verglichen mit der generellen Erwachsenenpopulation, assoziiert ist. Ein Fetus, der in der frühen Schwangerschaft einer mütterlichen Infektion exponiert ist, hat ein Risiko von 0,4–2 %, am Fetalen Varizellen-Syndrom zu erkranken [64].

UK: 90 % der Schwangeren sind immun, etwa 12–24 % der Schwangeren sind exponiert

Empfehlungen

Tabelle 3.5-8: Screening-Empfehlungen für Varizellen

Health threat: Varicella zoster virus (VZV) susceptibility	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 [65]	In the context of the current primary prevention strategy of targeted immunisation to high risk groups there is insufficient evidence to recommend the introduction of routine antenatal screening for VZV susceptibility in the UK.	✘	NR	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine screening for varicella through history.	✔	B	Weeks 6 to 8
	If negative/unsure history, obtain a varicella titer.		B	Weeks 6 to 8

Screening-Methoden

Befragung nach früherer Erkrankung (Anamnese) und/oder serologische Untersuchungen auf IgG-Antikörper

Als potentielle Screening-Tools werden die Anamnese (Befragung nach einer früheren Windpocken-Erkrankung) und serologische Untersuchungen auf VZV IgG-Antikörper genannt [13, 64]. Es können laut UK NSC Review [64] drei verschiedene Screening-Strategien verfolgt werden:

- ✿ Beibehaltung des Status quo, d. h. kein Routine-Screening, aber Testung jener Frauen mit einer negativen Anamnese, die in Kontakt mit Varizellen gekommen sind;
- ✿ Anamnese gefolgt von serologischer Untersuchung jener Schwangeren, die von keiner Infektion berichten oder unsicher sind, anschließend postpartale Impfung der nicht-immunen Frauen;
- ✿ serologisches Screening aller Schwangeren und Impfung der nicht-immunen Frauen nach der Geburt.

Therapiemöglichkeiten

Verabreichung von Immunglobulin als Postexpositionsprophylaxe innerhalb von 10 Tagen nach der Exposition

Als Postexpositionsprophylaxe kann Varizellen-Zoster-Immunglobulin (VZIG) verabreicht werden, um den Schweregrad der mütterlichen Erkrankung und das Risiko einer fetalen Infektion zu reduzieren. Diese ist innerhalb der ersten 10 Tage nach der Exposition von Nutzen. Voraussetzung für diese Vorgehensweise ist, dass schwangere Frauen bezüglich des Risikos einer Exposition informiert sind und im Falle einer Exposition rasch ärztliche Hilfe aufsuchen. Frauen, die bereits Symptome einer Varizellen-Infektion zeigen, sollte Acyclovir verschrieben werden, um den Schweregrad der Erkrankung zu verringern. Frauen, die während der Schwangerschaft als nicht-immun identifiziert wurden und gegenüber dem Virus nicht exponiert waren, sollten laut UK NSC Review nach der Entbindung dem empfohlenen Impfschema folgend (2 Impfdosen im Abstand von 3 Monaten) gegen das Varizellen-Zoster-Virus geimpft werden [64]. Auch die VA/DoD-Leitlinie spricht sich dafür aus, nicht-immunen Frauen die Impfung postpartal zu empfehlen [13].

Acyclovir bei Symptomen einer Infektion

postpartale Impfung nicht-immuner Frauen

Potentieller Schaden durch das Screening

unerwünschte Nebenwirkungen von Test und Behandlung als minimal einzustufen

Der Review des UK NSC berichtet, dass die unerwünschten Nebenwirkungen des Antikörper-Tests sowie der Behandlung mit Varizellen-Zoster-Immunglobulin minimal seien. Die Effektivität einer frühen Behandlung mit Immunglobulin von nicht-immunen Schwangeren nach einer Exposition sei gut dokumentiert. Die Impfung sei ebenfalls effektiv und sicher, sei jedoch eine Lebendimpfung und könne daher erst nach der Geburt verabreicht werden, wobei der optimale Zeitpunkt der Impfung bei stillenden Müttern erst ermittelt werden müsste [64].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die Empfehlungen zum Varizellen-Screening sind uneinheitlich: eine Institution spricht sich dafür, eine dagegen aus.

Vor dem Hintergrund der derzeitigen primärpräventiven Strategie der gezielten Immunisierung von Risikogruppen (medizinisches Personal, Angehörige immunsupprimierter PatientInnen) gibt es laut UK NSC unzureichende Evidenz, um die Einführung eines pränatalen Routine-Screenings auf Varizellen-Suszeptibilität zu empfehlen. Folgende Empfehlungen werden jedoch auf Basis des Reviews aus 2009 ausgesprochen:

- ✿ Da eine VZV-Infektion in der Schwangerschaft schwerwiegend sein kann, sollte unter Angehörigen der Gesundheitsberufe mehr Bewusstsein für existierende Guidelines für die Behandlung schwangerer, nicht-immuner Frauen nach einer Varizellen-Exposition geschaffen werden sowie diesbezügliche Trainings angeboten werden. Außerdem müssen Schwangere auf die Risiken einer Exposition und die Notwendigkeit rascher medizinischer Hilfe aufmerksam gemacht werden;
- ✿ Ein systematisches Follow-up aller Schwangeren, die Postexpositionsprophylaxe erhalten haben, sollte in Erwägung gezogen werden;
- ✿ Es sollte ein systematischer Review zu Behandlungsoptionen nach Varizellen-Exposition und bei VZV-Infektion in der Schwangerschaft durchgeführt werden [65].

Die VA/DoD-Guideline spricht sich für ein Screening auf Varizellen aus. Beim Erstkontakt (SSW 6–8) soll die Schwangere gefragt werden, ob sie bereits an Varizellen erkrankt ist. Bei negativer Anamnese oder bei Unsicherheit soll eine Titerbestimmung durchgeführt werden [13].

Empfehlungen von 2 Institutionen: widersprüchlich

Policy des UK NSC spricht sich gegen Routine-Screening aus

VA/DoD empfiehlt Anamnese und evt. Titerbestimmung

3.5.9 Zytomegalie

Definition

Die Übertragung des Zytomegalie-Virus (CMV), das zu den Herpes-Viren gehört, erfolgt über Kontakt mit kontaminierten Körperflüssigkeiten. Die Übertragung von der Mutter zum Kind erfolgt meist diaplazentar. Sowohl eine Erstinfektion als auch eine Reaktivierung während der Schwangerschaft können zu einer kindlichen Infektion mit CMV führen [1].

Übertragung auf das Kind meist diaplazentar, sowohl Erstinfektion als auch Reaktivierung können zu kindlicher Infektion führen

Häufigkeit

50 % bis 80 % aller Schwangeren hatten bereits vor der Schwangerschaft Kontakt zu CMV. In Österreich liegt die Inzidenz von Neugeborenen mit positivem Zytomegalie-Virusnachweis bei 2,1:1.000 [1].

Ö: Inzidenz von Neugeborenen mit positivem Nachweis ca. 2:1.000

Empfehlungen

Tabelle 3.5-9: Screening-Empfehlungen für Zytomegalie

Health threat: Cytomegalovirus (CMV) infection	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 [66]	Screening for CMV in the antenatal (and neonatal) period should not be offered.	✗	NR	-
VA/DoD, 2009 [13]	The evidence is insufficient to recommend for or against routine screening for CMV. Recommend counselling pregnant women about methods to prevent acquisition of CMV during pregnancy.	~	I C	- -
NICE, 2008 [12]	The available evidence does not support routine cytomegalovirus screening in pregnant women and it should not be offered.	✗	B	-
ACOG, 2002 ⁵⁵ [60]	Routine serologic screening of all pregnant women for CMV is not recommended.	✗	C ⁵⁶	-

Screening-Methoden

Screening durch Antikörpertest	Ein pränatales Screening auf CMV würde einen initialen Antikörpertest bei der Erstuntersuchung (<i>at booking</i>) erfordern, um die Suszeptibilität zu bestimmen. Frauen mit einem negativen Testergebnis müssten sich in regelmäßigen Abständen während der Schwangerschaft erneuten Bluttests unterziehen, um rechtzeitig eine Serokonversion identifizieren zu können. Für Frauen mit einem positiven Testergebnis beim initialen Screening wären mehrere Tests erforderlich, um eventuelle Primärinfektionen, die bereits in der frühen Schwangerschaft (vor dem initialen Antikörper-Test) erfolgt sind, zu identifizieren. Die Diagnose basiert auf dem Nachweis von IgM-Antikörpern (die bis zu 12 Monate nach der Primärinfektion vorhanden sein können) und der IgG-Avidität ⁵⁷ (geringe IgG-Avidität deutet auf eine rezente Infektion, hohe IgG-Avidität auf eine bereits länger zurückliegende Infektion hin). Die Tests auf IgM-Antikörper und IgG-Avidität haben jedoch laut UK NSC derzeit nicht genug Sensitivität, um sie im Rahmen eines generellen Screenings einzusetzen. Bei mütterlicher Serokonversion können verschiedene Untersuchungen (Ultraschall, Amniozentese, fetale Blutabnahme etc.) Informationen über das Risiko des ungeborenen Kindes liefern; kein Test kann aber die Auswirkungen auf das Kind vorhersagen. Mit einer solchen Screening-Strategie, die sich ausschließlich auf die Identifikation von Serokonversionen konzentriert, wird außerdem das Risiko durch Reinfektionen während der Schwangerschaft nicht berücksichtigt [67].
Wiederholung in regelmäßigen Abständen notwendig um rechtzeitig Serokonversion zu identifizieren	

⁵⁵ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde im Jahr 2011 durch das ACOG bestätigt. Siehe: <http://www.acog.org/~media/List%20of%20Titles/PBListOfTitles.pdf>, download am 30.01.2013

⁵⁶ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion“

⁵⁷ Avidität = Maß für die Bindungsstärke zwischen Antikörper und Antigen

Therapiemöglichkeiten

Derzeit gibt es keine Behandlungsmöglichkeiten für eine CMV-Infektion während der Schwangerschaft. Ganciclovir ist kontraindiziert. Laut UK NSC haben sich keine Interventionen als effektiv zur Prävention einer mütterlichen Infektion oder zur Reduktion des Übertragungsrisikos auf das Kind erwiesen. Eine Impfung wird derzeit in klinischen Studien getestet. Für Neugeborene und Kinder mit konnataler CMV-Infektion kann Ganciclovir (intravenös) als einzige Therapiemöglichkeit in Betracht gezogen werden, das jedoch bisher nur bei Kindern mit neurologischen Symptomen getestet wurde [67].

derzeit keine Behandlungsmöglichkeiten für Infektion während der Schwangerschaft

Potentieller Schaden durch das Screening

Als mögliche Schäden könnten genannt werden: die geringe Sensitivität des derzeit vorhandenen Tests [67], das Fehlen einer zuverlässigen Methode, um die Wahrscheinlichkeit der intrauterinen Mutter-Kind-Übertragung sowie den Schweregrad der Auswirkungen bei fetaler Infektion abschätzen zu können [12], das Fehlen einer Behandlungsoption, die während der Schwangerschaft eingesetzt werden kann und die Übertragung des Virus auf das Kind verhindert [67]. Weiters wäre psychische Belastung als potentieller Schaden denkbar, da bei positivem Testergebnis nichts unternommen werden kann.

geringe Test-Sensitivität

psychische Belastung

Zusammenfassung der Empfehlungen

Ein Routine-Screening wird von keiner der vier identifizierten Institutionen befürwortet.

Die VA/Do-Guideline spricht sich gegen ein CMV-Screening in der Schwangerschaft aus und für eine Beratung der Schwangeren über Präventionsmöglichkeiten, um eine CMV-Infektion zu verhindern; beide Empfehlungen beruhen jedoch auf einem *Working Group Consensus* [13].

Die Leitlinie des ACOG spricht sich ebenfalls gegen ein serologisches Routine-Screening auf CMV aus und empfiehlt, schwangere Frauen über Methoden zur Vermeidung einer Ansteckung zu beraten. Auch hier basieren beide Empfehlungen auf Konsens und ExpertInnen-Meinung [60].

NICE kommt zu dem Schluss, dass die vorhandene Evidenz ein Routine-Screening nicht unterstützt und daher nicht angeboten werden soll [12].

Auch das UK NSC empfiehlt kein Screening auf Zytomegalie [66].

Empfehlungen von 4 Institutionen: keine der 4 Leitlinien empfiehlt ein Routine-Screening

3.6 Screening der Mutter bei sonstigen Zuständen, die vorwiegend mit der Schwangerschaft verbunden sind

3.6.1 Diabetes mellitus in der Schwangerschaft: Gestationsdiabetes

Definition

Syn.: Schwangerschaftsdiabetes, *gestational diabetes mellitus* (GDM)

Störung des Glukosestoffwechsels, reicht von Einschränkung der Glukosetoleranz bis zum manifesten Diabetes mellitus

Jede Störung des Glukosestoffwechsels, die erstmals während der Schwangerschaft auftritt oder diagnostiziert wird, wird als Gestationsdiabetes bezeichnet. Die Stoffwechselstörung kann dabei von einer Einschränkung der Glukosetoleranz bis zum manifesten Diabetes mellitus reichen⁵⁸. Mögliche Komplikationen eines unbehandelten GDM sind unter anderem Präeklampsie, erhöhte Kaiserschnitttrate, Geburtsverletzungen bzw. -traumata, kindliche Makrosomie, kindliche Mortalität. Langfristige Risiken sind z. B. die Entwicklung eines Diabetes mellitus Typ 2 bei der Mutter sowie kindliche Störungen der Glukosetoleranz und Übergewicht des Kindes [1].

Häufigkeit

3–30 % je nach Screeningverfahren und Risikokollektiv

Je nach Screeningverfahren und Risikokollektiv weisen rund 3–30 % (durchschnittlich ca. 10 %) der Schwangeren einen Gestationsdiabetes auf.⁵⁹

⁵⁸ bei der Klassifikation des Diabetes mellitus in der Schwangerschaft ist auch ein ggfs. zuvor nicht erkannter, präexistenter Diabetes mellitus zu berücksichtigen, siehe Stellungnahme im Addendum

⁵⁹ zu detaillierteren Häufigkeitsangaben inkl. entsprechender Literaturquellen siehe Stellungnahme im Addendum

Empfehlungen

Tabelle 3.6-1: Screening-Empfehlungen für Gestationsdiabetes

Health threat: Gestational diabetes mellitus (GDM)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
DDG, DGGG, 2011 [68]	Sofern nicht schon vorher ein manifester Diabetes oder ein GDM festgestellt wurde oder Risikofaktoren für einen Diabetes vorliegen, sollen alle Schwangeren vorzugsweise mit einem standardisierten 75-g oGTT auf das Vorliegen eines GDM untersucht werden.	✓	A	SSW 24+0 bis 27+6
SIGN, 2010 [69]	A suitable programme to detect and treat gestational diabetes should be offered to all women in pregnancy. 1. Screening at first antenatal visit: At booking all women should be assessed for the presence of risk factors ⁶⁰ for GDM. All women with risk factors should have HbA1c or fasting glucose measured. 2. Screening later in pregnancy: All women with risk factors should have a 75 g oGTT at 24–28 weeks. A fasting plasma glucose at 24–28 weeks is recommended in low-risk women.	✓	A GPP	NR Risk assessment at first antenatal visit, screening at 24–28 weeks of gestation
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend screening all pregnant women for GDM.	✓	B	At 24 to 28 weeks' gestation
USPSTF, 2008 [70]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for gestational diabetes mellitus, either before or after 24 weeks' gestation.	~	I	-
NICE, 2008 [12] („Antenatal care“) NICE, 2008 [71] („Diabetes in pregnancy“)	Screening for GDM using risk factors is recommended in a healthy population. At the booking appointment, the risk factors ⁶¹ for GDM should be determined. Women with any one of these risk factors should be offered testing for GDM.	✓	NR	Risk assessment at the booking appointment
UK NSC, 2006 ⁶² [72]	Universal screening for diabetes in pregnancy should not be offered.	✗	NR	-
ACOG, 2001 ⁶³ [73]	The laboratory screening test should consist of a 50-g, 1-hour oral glucose challenge, which may be administered without regard to the time of the last meal.	✓	B	At 24–28 weeks of gestation

⁶⁰ SIGN zitiert die von NICE in der Guideline “Antenatal care” veröffentlichten Risikofaktoren (siehe Unterkapitel „Screening-Methoden“)

⁶¹ siehe Unterkapitel „Screening-Methoden“

⁶² Die Policy zu Gestationsdiabetes hätte laut UK NSC-Webseite „2009/10, or earlier if significant new evidence emerges“ überarbeitet werden sollen (siehe: <http://www.screening.nhs.uk/gestational-diabetes>, download am 07.09.2012). Es verbleibt daher unklar, ob die derzeitige Empfehlung aus 2006 noch Gültigkeit besitzt.

⁶³ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde vom ACOG im Jahr 2010 bestätigt [73].

Screening-Methoden

<p>Vielzahl an Screening-Verfahren</p>	<p>In den eingeschlossenen Guidelines zum Thema Gestationsdiabetes werden verschiedene Screening-Verfahren berichtet.</p>
<p>NICE: Erhebung von Risikofaktoren bei der Erstuntersuchung bei Risikofaktoren 2-stündiger 75g oGTT</p>	<p>NICE [12] empfiehlt folgende Strategie für ein Routine-Screening: Bei der Erstuntersuchung werden die Risikofaktoren jeder Frau erhoben. Jenen Schwangeren mit einem oder mehreren identifizierten Risikofaktoren soll ein zweistündiger 75g oraler Glukosetoleranztest⁶⁴ (oGTT) angeboten werden, um sie auf GDM zu testen. Folgende Risikofaktoren sollen laut NICE-Guideline bestimmt werden:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ BMI > 30 kg/m²; ✿ vorangegangene Geburt eines makrosomen Kindes (≥ 4,5kg); ✿ Gestationsdiabetes in einer vorangegangenen Schwangerschaft; ✿ Diabetes eines Familienmitglieds 1. Grades; ✿ Herkunftsland mit hoher Diabetes-Prävalenz (z. B. Südasien, Mittlerer Osten).
<p>bei GDM in früherer Schwangerschaft: self-monitoring oder oGTT in SSW 16–18</p>	<p>Frauen, die in einer vorangegangenen Schwangerschaft GDM hatten, soll <i>early self-monitoring</i> des Blutzuckers oder ein oGTT nach 16–18 abgeschlossenen SSW angeboten werden, sowie ein weiterer oGTT nach 28 vollendeten SSW, wenn die Ergebnisse unauffällig waren. Frauen mit einem der anderen Risikofaktoren sollten nach 24–28 abgeschlossenen Wochen mittels oGTT getestet werden. NICE spricht sich gegen ein Screening auf GDM mittels Nüchtern-Blutglukose-Bestimmung („Fasting plasma glucose“), Gelegenheits-Blutglukose („Random blood glucose“), 50g-Glukose-Screening-Test⁶⁵ („Glucose challenge test“, GCT) oder mittels Harnuntersuchung aus [71].</p>
<p>bei anderen Risiko-faktoren: oGTT in SSW 24–28</p>	<p>SIGN [69] gibt eine Empfehlung für folgende Vorgehensweise ab: Bei der ersten pränatalen Untersuchung sollen bei jeder Schwangeren die Risikofaktoren für GDM erhoben werden, wobei SIGN jene von NICE zitiert (siehe oben). Bei jenen Schwangeren, die Risikofaktoren aufweisen, sollte bei der Erstuntersuchung der HbA1c-Wert oder der Nüchternglukosewert („Fasting glucose“) bestimmt werden. Frauen, die den Diabetes-Grenzwert überschreiten, werden in Folge behandelt, als hätte sie bereits vor der Schwangerschaft bestehenden Diabetes mellitus. Frauen, die erhöhte Werte, jedoch noch keinen manifesten Diabetes mellitus aufweisen, werden weiter beobachtet/monitiert (<i>home glucose monitoring</i>). Ist die Diagnose weiterhin unklar, soll bei diesen Frauen, ebenso wie bei jenen mit Risikofaktoren (ohne erhöhte HbA1c- oder Nüchternglukose-Werte), nach 24 bis 28 abgeschlossenen SSW ein 75g oGTT durchgeführt werden. Für alle Schwangeren mit geringem GDM-Risiko wird eine Bestimmung der Nüchtern-Blutglukose nach 24–28 vollendeten SSW empfohlen [69].</p>
<p>SIGN: bei Risikofaktoren Bestimmung von HbA1c oder Nüchternglukose bei der Erst- untersuchung, 75g oGTT in SSW 24–28</p>	
<p>bei geringem GDM-Risiko Bestimmung der Nüchternglukose in SSW 24–28</p>	
<p>VA/DoD: Routine-Screening mittels 1-stündigem 50g-Glukose-Screening- Test in SSW 24–28</p>	<p>Die Guideline des VA/DoD empfiehlt für das Screening nach 24 bis 28 abgeschlossenen SSW einen einstündigen 50g-Glukose-Screening-Test („Glucose challenge test“, GCT). Schwangere mit einem positiven Screening-Ergebnis benötigen in weiterer Folge einen diagnostischen dreistündigen 100g Glukosetoleranztest [13]. Laut USPSTF, die auf Grund unzureichender Evi-</p>

⁶⁴ oraler Glukosetoleranztest (oGTT) = Glukosebestimmung im Blut, welche nüchtern, sowie eine, zwei, evt. drei Stunden nach oraler Gabe von 75g bzw. 100g Glukose erfolgt

⁶⁵ 50g-Glukose-Screening-Test (*glucose challenge test*, GCT) = Glukosebestimmung im Blut nach Aufnahme von 50g Glukose, unabhängig von Nahrungsaufnahme und Tageszeit

denz keine Empfehlung für oder gegen ein Screening ausspricht, ist dies die in den USA am häufigsten angewandte Vorgehensweise [70].

Die Leitlinie der DDG (Deutsche Diabetes-Gesellschaft) und der DGGG (Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe) empfiehlt ein Screening aller Schwangeren in der SSW 24+0 bis 27+6, das bevorzugt als einzeitiges Screening mit einem 75g oGTT durchgeführt werden soll. Die meisten „Vortests“ wie Nüchtern glukose, Gelegenheitsglukose, Uringlukose oder HbA1c-Bestimmung seien nicht zu empfehlen. Im Rahmen einer zwei-stufigen Vorgehensweise kann der 50g-Glukose-Screening-Test (GCT) akzeptiert werden, da er von den verfügbaren „Vortests“ das günstigste Verhältnis von Sensitivität und Spezifität aufweise [68].

Die NICE-Guideline [12] beschreibt außerdem, dass schwangere Frauen über folgende Punkte aufgeklärt werden sollten, um eine informierte Entscheidung bezüglich eines Screenings auf GDM treffen zu können:

- ✦ bei den meisten Frauen mit GDM sind Umstellungen in der Ernährung und bezüglich der körperlichen Aktivität als Therapie ausreichend;
- ✦ zwischen 10 % und 20 % der Frauen benötigen zusätzlich eine medikamentöse Therapie;
- ✦ wenn GDM nicht entdeckt und behandelt wird, besteht ein geringes Risiko für Geburtskomplikationen (z. B. Schulterdystokie);
- ✦ die Diagnose eines GDM kann zu einer intensiveren Überwachung und vermehrten Interventionen während der Schwangerschaft und der Geburt führen.

Therapiemöglichkeiten

Die Behandlung des GDM beinhaltet laut USPSTF-Guideline üblicherweise Empfehlungen zur körperlichen Aktivität sowie zur Ernährungsumstellung. Teilweise sind auch Medikamente (Insulin oder orale Antidiabetika) sowie eine intensivere Überwachung des Fetus indiziert [70].

Auch NICE empfiehlt eine Ernährungsumstellung sowie, bei einem BMI vor der Schwangerschaft von 27 kg/m² oder höher, eine geringere Kalorienaufnahme und moderate körperliche Aktivität. Wenn diese Maßnahmen nicht ausreichen, sowie im Falle einer beginnenden fetalen Makrosomie, sollte antidiabetische Therapie in Betracht gezogen werden [71].

SIGN spricht sich ebenfalls für eine Ernährungsberatung aus, sowie für eine Überwachung des Blutzuckerspiegels (*blood glucose monitoring*). Weiters sollen Frauen mit GDM mit blutzuckersenkenden Medikamenten behandelt werden [69].

Potentieller Schaden durch das Screening

Die USPSTF identifizierte ausreichende Evidenz, dass positive Screening-Ergebnisse bei den betroffenen Frauen kurzfristig Ängste auslösen; von längerfristigen psychischen oder anderen Schäden wurde jedoch nicht berichtet. Weiters ist es möglich, dass es durch die hohe Anzahl falsch-positiver Screening-Ergebnisse bei vielen Frauen, aber auch bei medizinischen LeistungserbringerInnen, zu unnötigen Unannehmlichkeiten/Beunruhigungen kommt [70].

**DDG/DGGG:
Screening aller
Schwangeren in SSW
24+0 bis 27+6 mittels
75g oGTT**

**Aufklärung der
Frauen für informierte
Entscheidung bezüglich
GDM-Screening**

körperliche Aktivität

Ernährungsberatung

**evt. medikamentöse
Therapie**

**Überwachung des
Blutzuckerspiegels**

**hohe Anzahl
falsch-positiver
Ergebnisse**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von
7 Institutionen:
2 Leitlinien sind gegen
ein Screening bzw.
sprechen aufgrund
unzureichender Evidenz
keine Empfehlung aus
5 Institutionen
empfehlen ein
Routine-Screening
unterschiedliche
Methoden, verschiedene
Zeitpunkte

Es wurden sieben Institutionen identifiziert, welche Empfehlungen zum GDM-Screening formulierten. Zwei Guidelines sprechen sich gegen ein Screening aus bzw. geben aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab und fünf Institutionen empfehlen ein Routine-Screening, das jedoch mit unterschiedlichen Methoden und zu verschiedenen Zeitpunkten durchgeführt werden soll.

NICE [12] und SIGN [69] empfehlen diesbezüglich ein Screening mittels Risikofaktoren bei der ersten pränatalen Untersuchung und ein Screening mittels 75g oGTT für jene Schwangere mit vorangehend identifizierten Risikofaktoren; wobei SIGN sich zusätzlich dafür ausspricht, bei schwangeren Frauen mit Risikofaktoren bereits bei der Erstuntersuchung den HbA1c- oder den Nüchternblutglukose-Wert zu bestimmen. Bei allen Schwangeren ohne erhöhtes Risiko soll zudem laut SIGN (*Good Practice Point*) nach 24–28 abgeschlossenen SSW die Nüchternblutglukose gemessen werden [69]. Die VA/DoD-Guideline hingegen spricht sich für ein Screening aller Schwangeren mit einem 50g GCT aus [13]. Dieselbe Empfehlung gibt auch die ACOG-Leitlinie [73] ab: ein einstündiger 50g GCT in SSW 24–28, der unabhängig von der letzten Mahlzeit durchgeführt werden soll. Die Guideline weist außerdem darauf hin, dass, obwohl das universelle Screening mittels GCT sehr sensitiv ist, manche schwangeren Frauen mit geringem Risiko keinen Benefit haben könnten, nämlich Frauen, die folgende Charakteristika aufweisen:

- ✧ jünger als 25 Jahre;
- ✧ kein Mitglied einer ethnischen Gruppe mit einer hohen Diabetes-Prävalenz (z. B. *Hispanic, African, Native American, South or East Asian, or Pacific Islands ancestry*);
- ✧ BMI ≤ 25 kg/m²;
- ✧ keine Anamnese einer gestörten Glukosetoleranz;
- ✧ keine Komplikationen in einer vorangegangenen Schwangerschaft, die üblicherweise mit GDM assoziiert sind;
- ✧ kein Diabetes bei Familienmitgliedern 1. Grades.

Aus der Empfehlung geht jedoch nicht hervor, ob sich das ACOG dafür ausspricht, bei Frauen mit den oben genannten Charakteristika auf das Screening zu verzichten [73].

Die Leitlinie der DDG und DGGG empfiehlt ein Screening aller Schwangeren zwischen SSW 24+0 und 27+6, das vorzugsweise mittels 75g oGTT erfolgen soll [68].

Die USPSTF [70] kommt zu dem Schluss, dass die derzeit verfügbare Evidenz unzureichend ist, um eine Empfehlung für oder gegen ein GDM-Screening auszusprechen. Die Guideline listet jedoch einige Faktoren auf, die mit einem höheren Risiko für Schwangerschaftsdiabetes einhergehen:

- ✧ Adipositas;
- ✧ älter als 25 Jahre;
- ✧ Diabetes in der Familie;
- ✧ Gestationsdiabetes in einer früheren Schwangerschaft;
- ✧ bestimmte ethnische Gruppen (*Hispanic, American Indian, Asian, or African-American*).

Das UK NSC spricht sich gegen ein universelles Screening auf GDM aus. Diese Policy stammt aus dem Jahr 2006 – laut Webseite hätte 2009/2010 eine Überarbeitung stattfinden sollen – es ist daher nicht klar, ob diese Empfehlung noch aktuell ist [72].

Es langten Stellungnahmen von österreichischen ExpertInnen zum vorliegenden Kapitel ein (siehe Addendum).

3.6.2 Schwangerschaftsanämie

Definition

Syn.: Blutarmut

Bei einer Anämie handelt es sich um eine Verminderung von Hämoglobinkonzentration, Erythrozytenzahl und/oder Hämatokrit unter die altersentsprechenden und geschlechtsspezifischen Referenzwerte [1].⁶⁶

Blutarmut

Häufigkeit

In Österreich wird die Häufigkeit einer Schwangerschaftsanämie mit rund 0,2 % aller Geburten angegeben (möglicherweise unterschätzt) [1].

Ö: 0,2 % aller Geburten (evt. unterschätzt)

Empfehlungen

Tabelle 3.6-2: Screening-Empfehlungen für Schwangerschaftsanämie

Health threat: Anaemia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	All pregnant women should be screened for anemia during pregnancy with a hematocrit or haemoglobin measurement.	✓	C	During the first visit
	Recommend against routine repeat screening for anemia.		D	-
	Recommend providers consider repeat testing for anemia for women who are at higher risk for this condition.		C	At 24 to 28 weeks
NICE, 2008 [12] (Beginn)	Pregnant women should be offered screening for anaemia.	✓	B	Screening should take place early in pregnancy (at booking appointment) and at 28 weeks, when other blood screening tests are being performed.

⁶⁶ Im Rahmen des externen Reviews wurde darauf hingewiesen, dass die Grenzwerte, ab wann eine Schwangerschaftsanämie vorliege, sowie die adäquaten Testmöglichkeiten (Messung des Hämoglobin- oder des Ferritinwerts) derzeit diskutiert werden.

Health threat: Anaemia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2008 [12] (Fortsetzung)	Haemoglobin levels outside the normal UK range for pregnancy (that is, 11g/100ml at first contact and 10.5g/100ml at 28 weeks) should be investigated and iron supplementation considered if indicated.		A	-
ACOG, 2008 [74]	All pregnant women should be screened for anemia.	✓	C ⁶⁷	NR
UK NSC, 2006 ⁶⁸ [75]	All pregnant women should be offered a test for anaemia. ⁶⁹	(✓)	NR	NR

Screening-Methoden

Bestimmung von Hämatokrit- oder Hämoglobin-Konzentration

Die Guideline des VA/DoD spricht sich für ein Screening auf Schwangerschaftsanämie mittels Hämatokrit- oder Hämoglobin-Bestimmung aus [13].

Laut NICE sollten bei Hämoglobinwerten unter 11g/100ml beim Erstkontakt und 10,5g/100ml in SSW 28 weitere Untersuchungen folgen [12].

Die Messung der Hämoglobin- oder Hämatokrit-Konzentrationen im Blutserum sind der ACOG-Guideline zufolge die primären Screening-Tests für Schwangerschaftsanämie, sind aber unspezifisch hinsichtlich eines Eisenmangels [74].

Therapiemöglichkeiten

bei Nährstoffmangel: Supplementierung (z. B. Eisen, Vitamin B12, Folsäure)

Bei schwangeren Frauen mit Anämie muss – laut VA/DoD Guideline – zunächst die Ursache der Anämie bestimmt werden. Im Falle eines Nährstoffmangels kann eine Supplementierung indiziert sein (z. B. Eisen, Vitamin B12 oder Folsäure)⁷⁰. Eine Transfusion von roten Blutkörperchen sollte bei Frauen mit schwerer Anämie in Betracht gezogen werden [13].

Die ACOG-Leitlinie spricht sich für eine Behandlung von Eisenmangelanämien mit Eisenpräparaten zusätzlich zu Vitaminpräparaten aus. Schwangere mit einer anderen Anämie als Eisenmangelanämie müssen weiter untersucht werden [74].

Auch NICE empfiehlt bei entsprechender Indikation eine Eisensupplementierung [12].

⁶⁷ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion”

⁶⁸ “This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2013/14, or earlier if significant new evidence emerges.” Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/anaemia>, download am 07.09.2012

⁶⁹ Diese Policy ist folgender Kategorie zugeteilt: „Systematic population screening programme not recommended, clinical practice guidelines covered by NICE.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 06.12.2012

⁷⁰ Von der externen Reviewerin wurde zudem auf die Möglichkeit der Ernährungsumstellung hingewiesen.

Potentieller Schaden durch das Screening

Die eingeschlossenen Leitlinien liefern keine Informationen zu potentiellen Schäden durch das Screening.⁷¹

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Alle vier eingeschlossenen Leitlinien geben eine Empfehlung für ein routinemäßiges Anämie-Screening ab.

Empfehlungen von 4 Institutionen: alle 4 inkludierten Leitlinien empfehlen ein Routine-Screening

Diese Empfehlung beruht bei der Guideline des VA/DoD auf einem *Recommendation Grade* von „C“, was eigentlich für „no recommendation for or against the routine provision of the intervention is made“ steht [13]. Beim ACOG basiert die Empfehlung für ein Routine-Screening vorwiegend auf Konsens und ExpertInnen-Meinung (Level C) [74]. Bei NICE ist die Empfehlung für ein generelles Screening bei der Erstvorstellung in der Schwangerschaft (*booking appointment*) sowie nach 28 vollendeten SSW eine Grad B Empfehlung [12]. Das UK NSC spricht sich zwar gegen ein systematisches Screening-Programm auf Schwangerschaftsanämie aus, empfiehlt aber – in Anlehnung an die NICE-Guideline – dennoch, dass allen schwangeren Frauen ein Test auf Anämie angeboten werden soll [75].

3.6.3 Thrombosen/Thrombophilie

Definition

Eine Thrombophilie, die vererbt oder erworben sein kann, ist eine Thromboseneigung. Unter einer Thrombose versteht man den vollständigen oder teilweisen Verschluss von Arterien oder Venen durch Bildung von Blutkoageln [16]. Erbliche Thrombophilie ist ein Überbegriff für etliche genetische Varianten, die zu einem erhöhten Risiko für venöse Thromboembolien (*venous thromboembolism*, VTE) führen [76].

Thrombophilie = Thromboseneigung vererbt oder erworben

Häufigkeit

Die Inzidenz von VTE in der Schwangerschaft und im Wochenbett wird in der RCOG-Leitlinie mit 1–2:1.000 angegeben [77].

Inzidenz von venösen Thromboembolien (VTE) in Schwangerschaft und Wochenbett: 1–2:1.000

Für eine der häufigsten Mutationen, die Faktor-V-Leiden Mutation, beträgt die Prävalenz der heterozygoten Form in Europa rund 5–8 %. Die Gesamtprävalenz aller genetisch bedingten Thrombophilieformen ist unbekannt [78].

Empfehlungen

Tabelle 3.6-3: Screening-Empfehlungen für Thrombophilie

Health threat: Thrombophilia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2010 [79]	A national screening programme for thrombophilia is not recommended.	✗ NR	-

⁷¹ Laut Review-Kommentar können durch die Eisensupplementierung Nebenwirkungen wie z. B. Verstopfung auftreten; zudem wurde auf eine mögliche Überversorgung mit Eisenpräparaten hingewiesen.

Tabelle 3.6-4: Screening-Empfehlungen für Thromboseneigung

Health threat: Thrombosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2009 [77]	All women should undergo a documented assessment of risk factors for venous thromboembolism (VTE) in early pregnancy or before pregnancy. This assessment should be repeated if the woman is admitted to hospital for any reason or develops other intercurrent problems.	✓	C	In early pregnancy or before pregnancy
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should be informed that long-haul air travel is associated with an increased risk of venous thrombosis, although whether or not there is additional risk during pregnancy is unclear.		B	-

Screening-Methoden

Thrombophilie-Screening: mehrere Bluttests

Das Screening auf **Thrombophilie** besteht aus mehreren Tests (z. B. Antithrombin III, Protein C, Protein S, Faktor-V-Leiden-Mutation), für die etwa 30ml Blut benötigt werden. Derzeit wird in UK durch die Erhebung von Risikofaktoren auf Thrombophilie getestet. Diese umfassen z. B. vorangegangene Fehlgeburt oder Totgeburt, Anamnese einer Präeklampsie oder schwere intrauterine Wachstumsretardierung [76].

Screening auf VTE-Neigung: Erhebung von vorbestehenden,

Das Screening auf **venöse Thromboembolie (VTE)-Neigung** in der Schwangerschaft kann mittels Erhebung der Risikofaktoren stattfinden. Diese umfassen unter anderem:

- ✳ vorbestehende Risikofaktoren: z. B. vorangegangene venöse Thromboembolie, Thrombophilie (erblich oder erworben), medizinische Komorbiditäten, Alter >35 Jahre, Adipositas (BMI >30 kg/m²), Parität ≥3, Raucherin;

... geburtshilflichen und

- ✳ geburtshilfliche Risikofaktoren: z. B. Mehrlingsschwangerschaft, Einsatz von assistierter reproduktiver Technologie, Präeklampsie, Kaiserschnitt, postpartale Hämorrhagie (mit Notwendigkeit einer Bluttransfusion);

... vorübergehenden/ potentiell reversiblen Risikofaktoren

- ✳ erstmals auftretende/vorübergehende/potentiell reversible Risikofaktoren: chirurgischer Eingriff während der Schwangerschaft oder Wochenbett, Hyperemesis, Dehydration, ovariell Hyperstimulations-syndrom, Immobilität (≥3 Tage Bettruhe), systemische Infektion (z. B. Pneumonie, Pyelonephritis), postpartale Wundinfektion, Fernreisen (>4 Stunden) [77].

Therapiemöglichkeiten

Heparin und/oder Aspirin

Laut UK NSC Policy zur Thrombophilie kann sekundärpräventiv Heparin und/oder Aspirin verschrieben werden. Mit wenigen Ausnahmen (bestimmte homozygote Thrombophilievarianten) würden schwangeren Frauen mit einem positiven Bluttest nur dann Interventionen angeboten werden, wenn sie einen zusätzlichen Risikofaktor aufweisen. Eine Langzeittherapie mit Antikoagulantien ist üblicherweise nicht indiziert. Weiters würde eine Beratung bezüglich allgemeiner Risikofaktoren für VTE (z. B. Rauchen) stattfinden [76].

Beratung bezüglich allgemeiner Risikofaktoren wie Rauchen

Potentieller Schaden durch das Screening

Bezüglich eines Screenings auf Thrombophilien gibt es laut UK NSC Expert Review eine Reihe an potentiellen Schäden, wie zum Beispiel psychische Belastung, unnötige Behandlung inkl. unerwünschte Nebenwirkungen, Überschätzung des Risikos (ca. 40 % der Frauen mit positivem Screening-Ergebnis entwickeln nie eine venöse Thromboembolie) [76].

Hinsichtlich der Erfassung des Thrombose-Risikos werden keine potentiellen Schäden genannt.

Thrombophilie-Screening: psychische Belastung, unnötige Behandlung, Überschätzung des Risikos

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein Thrombophilie-Screening wurde eine Empfehlung identifiziert: Das UK NSC spricht sich gegen ein populationsweites Routine-Screening auf Thrombophilie aus [79].

Hinsichtlich eines Screenings auf VTE-Neigung gibt es ebenfalls eine Leitlinie: das RCOG empfiehlt, bei allen Frauen in der frühen Schwangerschaft oder vor der Schwangerschaft etwaige Risikofaktoren für eine VTE zu erheben (siehe Screening-Methoden) [77].

NICE spricht sich lediglich dafür aus, schwangere Frauen zu informieren, dass Langstreckenflüge mit einem erhöhten Risiko für Thrombosen assoziiert ist; die Institution gibt keine Screening-Empfehlung ab [12].

Thrombophilie: Empfehlung von 1 Institution spricht sich gegen Screening aus

Thromboseneigung: Empfehlung von 1 Institution spricht sich für Erhebung von Risikofaktoren aus

3.6.4 Blutgruppeninkompatibilität

Definition

Syn: Blutgruppenunverträglichkeit

Die Blutgruppeninkompatibilität beschreibt eine Unverträglichkeit von Spender- und Empfängerblutgruppe. Die häufigste Blutgruppeninkompatibilität betrifft das Rhesussystem (Rhesusinkompatibilität, Rhesusunverträglichkeit). Ist eine schwangere Frau Rh-negativ und das Kind Rh-positiv, können während der Schwangerschaft (am häufigsten im letzten Trimenon) oder der Geburt kindliche rote Blutkörperchen in den Blutkreislauf der Mutter gelangen. Diese werden vom mütterlichen Körper als Fremdkörper erkannt, wodurch Antikörper gegen die kindlichen roten Blutkörperchen gebildet werden, was als Rhesus-Sensibilisierung bezeichnet wird. Diese wirkt sich jedoch erst in einer darauffolgenden Schwangerschaft mit Rh-positivem Kind aus. Zu einer Rhesus-Sensibilisierung kann es auch im Rahmen medizinischer Interventionen, einer Fehlgeburt, eines Schwangerschaftsabbruches oder eines abdominalen Traumas kommen [1].

Unverträglichkeit von Spender- und Empfängerblutgruppe

am häufigsten: Rhesusinkompatibilität, Rhesusunverträglichkeit

Häufigkeit

Bei rund 12 % der Schwangerschaften besteht eine Rhesuskonstellation mit Rh-negativer Mutter und Rh-positivem Kind. Ohne Rhesusprophylaxe müsste man in der weiblichen Bevölkerung in bis zu 1 % der Fälle mit Unverträglichkeiten rechnen, wobei seit der Einführung der Rhesusprophylaxe die Häufigkeit um den Faktor 100 abgenommen hat. Laut Österreichischer Gesellschaft für Prä- und Perinatale Medizin tritt eine Rhesus-Sensibilisierung in 8 % der Schwangerschaften auf. Allerdings besteht bei 20 % gleichzeitig eine ABO-Unverträglichkeit, sodass die kindlichen roten Blutkörperchen im

12 % der Schwangerschaften: Rh-negative Mutter mit Rh-positivem Kind

Blutkreislauf der Mutter sofort eliminiert werden und eine Rhesus-Sensibilisierung ausbleibt. Eine Antikörperbildung gegen andere Blutgruppenmerkmale ist seltener (2 %) [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.6-5: Screening-Empfehlungen für Blutgruppeninkompatibilität/Antikörper

Health threat: Blood group/rhesus incompatibility	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend evaluation of maternal ABo and Rh blood type and blood antibody status.	✓	B	At the initial prenatal visit; There is insufficient evidence to recommend for or against routine repeat testing at 28 weeks' gestation.
	Recommend determination of paternal erythrocyte antigen status for screen-positive women.		I	Week 28
NICE, 2008 [12]	Women should be offered testing for blood group and rhesus D status.	✓	B	In early pregnancy
	Women should be screened for atypical red cell alloantibodies, regardless of their rhesus D status.	✓	B	In early pregnancy and again at 28 weeks
UK NSC, 2006 ⁷² [80]	Testing should be offered for bloodgroup and RhD status and screening should be offered for atypical red cell alloantibodies. ⁷³	(✓)	NR	NR

Screening-Methoden

indirekter Coombs-Test

Das Screening erfolgt mittels Bluttests. Der indirekte Coombs Test (auch Antiglobulintest) dient dem Nachweis von Antikörpern gegen Erythrozyten im mütterlichen Serum und wird beispielsweise bei negativem Rhesusfaktor der Schwangeren eingesetzt [13, 16].

Therapiemöglichkeiten

Anti-D Prophylaxe bei nicht-sensibilisierten Rhesus D-negativen schwangeren Frauen

NICE empfiehlt eine routinemäßige pränatale Anti-D Prophylaxe für alle nicht-sensibilisierten schwangeren Frauen, die Rhesus D-negativ sind. Es sollte in Erwägung gezogen werden, bei RhD-negativen Schwangeren den Kindesvätern ebenfalls einen Test anzubieten, um die Notwendigkeit einer Anti-D Prophylaxe zu bestimmen. Schwangeren Frauen, die Allo-Antikörper aufweisen, sollte eine Überweisung zu einer spezialisierten Einrichtung zur weiteren Untersuchung und Behandlung angeboten werden [12]. Für die gleiche Vorgehensweise spricht sich auch die VA/DoD-Guideline aus [13].

⁷² “This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2012/13, or earlier if significant new evidence emerges.” Siehe: <http://screening.nhs.uk/alloantibody>, download am 25.09.2012

⁷³ Diese Policy ist folgender Kategorie zugeteilt: „Systematic population screening programme not recommended, clinical practice guidelines covered by NICE.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 06.12.2012

Potentieller Schaden durch das Screening

In den Guidelines, die Empfehlungen zu dieser Screening-Maßnahme abgeben, werden keine Informationen bezüglich der potentiellen Schäden durch das Screening angeführt.

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die drei identifizierten Institutionen empfehlen, allen schwangeren Frauen ein Screening auf die Blutgruppe, den Rhesus-Status sowie Allo-Antikörper anzubieten. Dieses soll idealerweise zu einem frühen Zeitpunkt während der Schwangerschaft stattfinden. NICE empfiehlt ein erneutes Testen mit 28 abgeschlossenen SSW [12], während die VA/DoD-Guideline festhält, dass es unzureichende Evidenz für eine Wiederholung des Screenings nach 28 Wochen gibt [13]. Das UK NSC spricht sich zwar nicht für die Einrichtung eines systematischen populationsweiten Screening-Programms aus, befürwortet aber, mit Verweis auf die NICE-Guideline, allen Schwangeren einen Screening-Test anzubieten [80].

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle 3 inkludierten Leitlinien empfehlen Screening auf Blutgruppe, Rhesus-Status und Allo-Antikörper

3.6.5 Fetomaternale und neonatale Alloimmun-Thrombozytopenie

Definition

Bei der fetomaternalen und neonatalen Alloimmun-Thrombozytopenie (*Fetomaternal alloimmune thrombocytopenia*, FMAIT; *Neonatal alloimmune thrombocytopenia*, NAIT) handelt sich um eine Thrombozytopenie (verminderte Zahl der Thrombozyten) aufgrund der Inkompatibilität von fetalem und mütterlichem humanen Plättchenantigen (HPA, *human platelets antigens*)-System [16]. Der Körper der Mutter bildet Antikörper gegen die HPA, die der Fetus vom Vater geerbt hat. Diese Antikörper können die Plazentaschranke passieren und eine schwerwiegende Thrombozytopenie beim Fetus auslösen. Es kann dann zu intrakranialen Hämorrhagien oder intrauterinem Fruchttod kommen [81].

Thrombozytopenie durch Inkompatibilität von mütterlichem und fetalem humanen Plättchenantigen-System

Häufigkeit

Die Häufigkeit der neonatalen Alloimmun-Thrombozytopenie wird auf eine von 800 bis 1.000 Lebendgeburten geschätzt [82].

Schätzung: 1:800-1:1.000 Lebendgeburten

Das humane Plättchenantigen 1a (HPA-1a) ist für ca. 80 % der serologisch bestätigten NAIT-Fälle verantwortlich. Es wird geschätzt, dass etwa 2 % der schwangeren Frauen HPA-1a negativ sind und daher ein potentielles Risiko für eine Alloimmun-Thrombozytopenie aufweisen [81].

Tabelle 3.6-6: Screening-Empfehlungen für fetomaternale und neonatale Alloimmun-Thrombozytopenie

Health threat: Fetomaternal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ⁷⁴ [83]	Screening for this condition should not be offered.	✘	NR	-

⁷⁴ “This policy is currently being reviewed as part of the UK NSC’s regular review cycle of all policies. The review process began in Apr 2010 and is estimated to be completed by Feb 2013.” Siehe: <http://screening.nhs.uk/thrombocytopenia>, download am 09.11.2012

ELISA, PCR oder Durchflusszytometrie**Screening-Methoden**

Mittels ELISA („Enzyme-linked immunosorbent assay“), PCR („Polymerase chain reaction“) oder Durchflusszytometrie („Flow cytometry“) können jene Frauen identifiziert werden, die HPA-negativ sind. Der HPA-Antigen-Status des Fetus kann aus der fetalen DNA im mütterlichen Plasma bestimmt werden [81].

Verabreichung von Immunglobulinen bzw. Kortikosteroiden in der Schwangerschaft**Therapiemöglichkeiten**

Laut Review des UK NSC gibt es für die FMAIT zwei mögliche Behandlungsoptionen: intravenöse Verabreichung von hochdosierten Immunglobulinen (*intravenous immunoglobulin*, IVIG) bzw. Kortikosteroiden in der Schwangerschaft, sowie eine vorzeitige elektive Sectio, evt. gefolgt von Thrombozytentransfusionen beim Neugeborenen [81]. Thrombozytentransfusionen können auch bereits beim Feten über die Nabelschnurvene durchgeführt werden. Wird die Alloimmun-Thrombozytopenie erst beim Neugeborenen entdeckt, müssen ebenfalls unverzüglich Transfusionen verabreicht werden.⁷⁵

Thrombozytentransfusionen**Potentieller Schaden durch das Screening****Überdiagnosen**

Der UK NSC Review kommt zu dem Schluss, dass es derzeit keine überzeugende Evidenz dafür gibt, dass ein Screening-Programm für FMAIT einen klinischen Nutzen hätte. Der potentielle Schaden eines Screenings wäre ein erheblicher Anteil an Überdiagnosen [81].

Zusammenfassung der Empfehlungen**Empfehlung von 1 Institution:
UK NSC spricht sich gegen ein Screening aus**

Es wurde lediglich die Empfehlung einer Institution zum Screening auf fetomaternalen und neonatalen Alloimmun-Thrombozytopenie identifiziert: Laut UK NSC Policy aus dem Jahr 2006 soll dieses nicht angeboten werden [83]. Die Policy befindet sich gerade in Überarbeitung, scheint aber nicht verändert zu werden, da der Review des UK NSC aus 2011 zu der gleichen Empfehlung kommt: Es sei derzeit nicht empfehlenswert, ein Screening-Programm für FMAIT zu entwickeln, da es nicht möglich ist, die Schwere der Erkrankung vorherzusagen und somit jene zu identifizieren, die von einer medizinischen Intervention profitieren würden. Dadurch würde es zu Überdiagnosen und unnötigen Interventionen kommen. Weiters gäbe es keine überzeugende Evidenz, dass medizinische Interventionen die Outcomes jener Schwangerschaften, die durch ein pränatales Screening identifiziert würden, verbessern würden [81].

⁷⁵ Siehe: <http://nait-fait.info>, download am 09.01.2013

3.7 Screening auf sonstige Krankheiten der Mutter, die die Schwangerschaft komplizieren

3.7.1 Übergewicht/Adipositas

Definition

Der internationalen Klassifikation des Body Mass Index (BMI) für Erwachsene nach der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zufolge gelten Erwachsene kaukasischer Herkunft mit einem BMI ≥ 25 als übergewichtig und jene mit einem BMI ≥ 30 als adipös. Die empfohlene Gewichtszunahme während der Schwangerschaft richtet sich nach dem Ausgangs-BMI und ist umso niedriger, je höher der Ausgangs-BMI ist, soll jedoch zwischen 7kg und 18kg betragen [1].

BMI ≥ 25 : Übergewicht

BMI ≥ 30 : Adipositas

Häufigkeit

In Österreich waren im Jahr 2006/2007 30 % der Frauen übergewichtig sowie 13 % adipös. In der Gruppe der 15- bis 29-jährigen Frauen waren 14 % übergewichtig und 6 % adipös, wobei sich dieser Anteil bei den 30- bis 44-Jährigen noch auf 23 % bzw. auf 9 % erhöhte. Daten aus dem Geburtenregister geben für Österreich einen Anteil von 4,8 % adipöser Schwangerer an. Zum Übergewicht und der Gewichtszunahme in der Schwangerschaft existieren keine gesamtösterreichischen Daten. Regionale Daten aus Tirol aus dem Jahr 2007 weisen einen Anteil von 16 % übergewichtiger Schwangerer (und 7 % adipöser Schwangerer) aus. Weitere 6 % waren untergewichtig. Die überwiegende Mehrheit der Frauen (60 %) nahm während der Schwangerschaft 11–20 kg, 29 % bis zu 10 kg und 7 % mehr als 20 kg an Körpergewicht zu [1].

Ö: 30 % der Frauen übergewichtig, 13 % adipös im Jahr 2006/2007

Empfehlungen

Tabelle 3.7-1: Screening-Empfehlungen für Übergewicht und Adipositas

Health threat: Obesity	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2010 [84]	BMI should be calculated from pre-pregnancy height and weight. Those with a pre-pregnancy BMI >30 kg/m ² are considered obese. This information can be helpful in counselling women about pregnancy risks associated with obesity.	✓	II-2B	NR
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend assessing and documenting body mass index (BMI) of all pregnant women.	✓	B	At the initial visit
	Recommend screening for inappropriate weight gain for all women.	✓	C	At every visit during pregnancy
NICE, 2008 [12]	Maternal weight and height should be measured, and the woman's BMI calculated.	✓	B	At the first antenatal appointment
	Repeated weighing during pregnancy should be confined to circumstances where clinical management is likely to be influenced.	(✓)	C	During pregnancy

Screening-Methoden

Berechnung des BMI

Als Screening-Methode wird die Berechnung des Body Mass Index (BMI) angegeben [12, 13, 84].

Therapiemöglichkeiten

Ernährungsberatung

Screening auf GDM evt. bereits beim Erstkontakt

Der VA/DoD-Guideline zufolge sollen schwangere Frauen, die beim Erstkontakt einen BMI unter 20 kg/m² aufweisen, zur Ernährungsberatung überwiesen und als erhöhtes Risiko für fetale Wachstumsretardierung eingestuft werden. Frauen mit inadäquater Gewichtszunahme nach 28 Schwangerschaftswochen, die auf Ernährungstherapie nicht ansprechen, benötigen zusätzliche Beobachtung. Weiters stellt die VA/DoD-Guideline Empfehlungen für die Betreuung adipöser Schwangerer (BMI ≥ 30) zur Verfügung: Diese sollen über mütterliche und fetale Risiken von Adipositas informiert werden und es soll ein Screening auf Gestationsdiabetes beim Erstkontakt bzw. im ersten Trimester in Erwägung gezogen werden sowie eine Wiederholung des Screenings zu einem späteren Zeitpunkt der Schwangerschaft durchgeführt werden, wenn das initiale Screening-Ergebnis negativ war. Bei Frauen, die einen bariatrisch chirurgischen Eingriff hatten, soll die Versorgung mit Vitamin B12, Folsäure, Eisen und Calcium evaluiert und unter Umständen supplementiert werden. Vor der Entbindung wird eine Anästhesieberatung empfohlen und bei einer Sectio soll die Verwendung von Kompressionsstrümpfen sowie frühe Mobilisation nach dem Kaiserschnitt in Betracht gezogen werden. Auch nach der Geburt sollen die Ernährungsberatung und das Trainingsprogramm fortgesetzt und vor einer erneuten Schwangerschaft soll ein/e SpezialistIn mit dem Ziel einer Gewichtabnahme konsultiert werden [13].

NICE stellt keine Informationen bezüglich möglicher Interventionsmöglichkeiten zur Verfügung, da die Guideline nur die Basisversorgung für alle Schwangeren behandelt, aber nicht die zusätzliche Betreuung, die manche Frauen benötigen. Hierzu gehören auch Schwangere mit Adipositas (BMI > 35 kg/m²) oder Untergewicht (BMI < 18 kg/m²) [12].

Beratung zu den Themen Gewichtszunahme, Ernährung und Lebensmittelauswahl

körperliche Aktivität

Information über erhöhtes Risiko für Komplikationen

Die Guideline der kanadischen Institution SOGC empfiehlt, schwangeren Frauen mit Adipositas Beratung zu den Themen Gewichtszunahme, Ernährung und Lebensmittelauswahl anzubieten. Sie sollten darüber informiert werden, dass sie ein erhöhtes Risiko für medizinische Komplikationen haben (z. B. Herzerkrankungen, Gestationsdiabetes, Schwangerschaftshypertonie) und dass regelmäßige körperliche Aktivität während der Schwangerschaft die Risiken teilweise verringern kann. Weiters hat das ungeborene Kind ein höheres Risiko für angeborene Anomalien, die SOGC empfiehlt daher adäquate Screening-Maßnahmen. Beim Organscreening im zweiten Trimester soll der BMI berücksichtigt werden, evt. ist bei adipösen Schwangeren ein späterer Screening-Termin (SSW 20–22 statt SSW 18–22) der bessere Zeitpunkt. Schwangere Frauen mit Adipositas haben zudem ein erhöhtes Sectio-Risiko. Es sollte ein pränatales Beratungsgespräch mit einem/r AnästhesistIn in Erwägung gezogen werden, um mögliche Optionen der Analgesie zu besprechen. Weiters spricht sich die Leitlinie dafür aus, bei adipösen Frauen das Risiko für eine venöse Thromboembolie zu erheben [84].

Potentieller Schaden durch das Screening

NICE erwähnt die Wichtigkeit, die mütterliche Größe und das Gewicht zumindest einmal während der Schwangerschaft zu messen (z. B. beim Erstkontakt), merkt aber auch an, dass von einem wiederholten routinemäßigen Abwiegen im Laufe der Schwangerschaft abgesehen werden sollte, da diese Vorgehensweise unnötige Ängste hervorrufen kann, ohne dass es einen zusätzlichen Nutzen gibt. Die Ausnahme sind hier schwangere Frauen, bei denen der Ernährungszustand von Bedeutung ist [12].

unnötige Ängste bei wiederholtem Abwiegen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Beide Übersichts-Leitlinien sprechen sich dafür aus, bei der ersten pränatalen Untersuchung Größe und Gewicht der Schwangeren zu messen und den BMI zu berechnen. Während die VA/DoD-Guideline [13] ein Screening auf angemessene Gewichtszunahme bei jedem Termin empfiehlt, gibt NICE an, dass von einer mehrmaligen routinemäßigen Gewichtsbestimmung bei allen Frauen abzusehen ist [12].

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle 3 inkludierten Leitlinien sprechen sich für die Berechnung des BMI aus

Auch die SOGC-Guideline zu „Obesity in pregnancy“ empfiehlt die Berechnung des BMI auf Basis des Gewichts und der Größe vor der Schwangerschaft. Jene, die aufgrund eines BMI $>30 \text{ kg/m}^2$ vor der Schwangerschaft als adipös einzustufen sind, benötigen zusätzliche Beratung hinsichtlich der mit Adipositas assoziierten Schwangerschaftsrisiken [84].

3.7.2 Hypothyreose der Schwangeren

Definition

Unter einer Hypothyreose (engl. *hypothyroidism*) versteht man eine Unterfunktion der Schilddrüse sowie eine unzureichende Versorgung der Körperzellen mit Schilddrüsenhormonen [16].

Unterfunktion der Schilddrüse

Häufigkeit

Angaben zur Prävalenz der Hypothyreose variieren, je nachdem, ob nur klinisch manifeste oder auch latente Formen eingeschlossen sind. In den USA weisen 5–15 % der Bevölkerung erhöhte TSH-Werte⁷⁶ auf, wobei die höchste Inzidenz bei Frauen älter als 60 Jahre berichtet wird [85]. Die Häufigkeit der klinisch manifesten Hypothyreose in der Schwangerschaft beträgt in Deutschland 1,4–3:1.000 [86].

D: Häufigkeit der klinisch manifesten Hypothyreose in der Schwangerschaft bei 1,4–3:1.000

⁷⁶ TSH = Thyreoidea-stimulierendes Hormon

Empfehlungen

Tabelle 3.7-2: Screening-Empfehlungen für Hypothyreose der Mutter

Health threat: Hypothyroidism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend against routine screening for thyroid hormone status of the mother.	✘	D	-
	Recommend ensuring adequate iodine intake during pregnancy for pregnant women in areas of the country with questionable levels of dietary iodine.		C	-
ACOG, 2002 ⁷⁷ [87]	There are insufficient data to warrant routine screening of asymptomatic pregnant women for hypothyroidism.	~	C ⁷⁸	

Screening-Methoden

Bestimmung von
TSH bzw. fT_4

Das Screening auf Hypothyreose wird mittels Bestimmung von TSH bzw. des Serum L-Thyroxin (fT_4) durchgeführt.

Therapiemöglichkeiten

Substituierung der
Schilddrüsenhormone

Als Therapiemöglichkeit ist die Substituierung der Schilddrüsenhormone zu nennen. Weiters wird empfohlen, eine adäquate Jodaufnahme während der Schwangerschaft sicherzustellen [13].

Potentieller Schaden durch das Screening

keine Angaben zu
potentiellen Schäden

In den inkludierten Guidelines sind keine Informationen bezüglich potentieller Schäden enthalten.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von
2 Institutionen:
beide Leitlinien
sprechen sich gegen ein
Routine-Screening aus

Es wurden hinsichtlich eines Screenings auf Hypothyreose die Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert, die sich beide gegen ein Routine-Screening aussprechen.

Die VA/DoD-Übersichtsleitlinie berichtet von rezenten Publikationen, die auf einen möglichen Einfluss des Schilddrüsen-Hormonstatus der Mutter während der Schwangerschaft auf die neuropsychologische Entwicklung des Kindes hindeuten. Es gibt jedoch unzureichende Evidenz, dass das Screening und die frühzeitige Behandlung von Schwangeren mit präklinischer Hypothyreose oder Hypothyroxinämie die Outcomes beim Neugeborenen verbessern. Es wird daher diesbezüglich kein Routine-Screening empfohlen [13].

Zu einem ähnlichen Schluss kommt auch die Leitlinie des ACOG: es gäbe unzureichende Daten um (derzeit) ein Routine-Screening von asymptomatischen Frauen zu empfehlen [87].

In einer Stellungnahme (siehe Addendum) wurde auf ein RCT zu pränatalem Hypothyreose-Screening verwiesen.

⁷⁷ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde vom ACOG im Jahr 2008 bestätigt [87].

⁷⁸ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion“

3.8 Screening auf psychische Störungen

3.8.1 Mentale Gesundheit/Depression (prä- und postpartal)

Definition

Die mentale Gesundheit kann durch verschiedene psychische Erkrankungen, wie Depressionen, Schizophrenie, Persönlichkeits- oder Zwangsstörungen beeinträchtigt sein. Psychische Erkrankungen gelten als Familienerkrankungen, weil sich diese auf die gesamte Familie auswirken [1].

psychische Erkrankungen gelten als Familienerkrankungen

Die Wochenbettdepression (Syn: Postpartale Depression (PPD); postnatal depression) ist gekennzeichnet durch das Auftreten klassischer Symptome einer Depression, wie Interessenverlust, Antriebslosigkeit, und erhöhter Müdigkeit, sowie durch kindbezogene Symptome, wie Ambivalenz, Schuldgefühle, zwanghafte Impulse, Bindungsstörungen und Infantizidabsichten [1].

Wochenbettdepression: klassische Symptome einer Depression sowie kindbezogene Symptome

Die postpartale Depression beginnt in der Regel zwischen der zweiten und sechsten Woche postpartal, kann aber bis zu einem Jahr nach der Entbindung auftreten. Beim „Baby-Blues“ hingegen handelt es sich um eine postpartale Anpassungsreaktion, welche häufig innerhalb der ersten Tage nach der Entbindung auftritt, nur kurzzeitig andauert und ohne spezifische Therapie auskommt [1].

„Baby-Blues“: postpartale Anpassungsreaktion, kurzzeitig, keine spezifische Therapie nötig

Häufigkeit

In Deutschland wird der Anteil an Erwachsenen, bei denen im Laufe ihres Lebens eine behandlungsbedürftige psychische Erkrankung auftritt, mit 30 % angegeben, wobei ungefähr 5 % einen Substanzmissbrauch (ohne Nikotinmissbrauch), 3 % psychotische und 12 % affektive Störungen aufweisen [1].

„Baby-Blues“: 30–75 %

Wochenbettdepression: 5–20 %

Von „Heul-Tagen“ im Wochenbett (Baby-Blues) sind etwa 30–75 % der österreichischen Entbindenden, von einer Wochenbettdepression 5–20 % und einer Wochenbett-Psychose 0,1–0,2 % betroffen [1].

Wochenbettpsychose: 0,1–0,2 %

Empfehlungen

Tabelle 3.8-1: Screening-Empfehlungen für mentale Gesundheit/(postpartale) Depression

Health threat: Mental Health/ Depression	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SIGN, 2012 [88]	All pregnant women should be asked about personal history of postpartum psychosis, other psychotic disorders (especially bipolar affective disorders and schizophrenia), and severe depressive disorders.	✓	D	NR
	All pregnant women should be asked about family history of bipolar disorder or postpartum psychosis.	✓	D	NR
	Enquiry about depressive symptoms should be made.	✓	D	At minimum, on booking in and postnatally (at 4–6 weeks and 3–4 months)
UK NSC, 2011 [89]	A screening programme for postnatal depression is not recommended.	✗	NR	-
VA/DoD, 2009 [13] („Management of pregnancy“)	Women should be asked if they have had any previous psychiatric illnesses, and if they had a past history of serious psychiatric disorder they should be referred for a psychiatric assessment during the antenatal period.	✓	B	Early in pregnancy
VA/DoD, 2009 [90] („Management of Major Depressive Disorder“)	Women should be screened for depression.	✓	B	At their first contact with healthcare services in both the antenatal and the postnatal periods In the postpartum period, recommended screening is typically at 4 to 6 weeks and 3 to 4 months
NICE, 2007 [91] („Antenatal and postnatal mental health“) (<i>Beginn</i>)	Healthcare professionals (including midwives, obstetricians, health visitors and GPs) should ask questions about: past or present severe mental illness including schizophrenia, bipolar disorder, psychosis in the postnatal period and severe depression previous treatment by a psychiatrist/specialist mental health team, including inpatient care a family history of perinatal mental illness	✓	NR	At a woman’s first contact with services in both the antenatal and the postnatal periods

Health threat: Mental Health/ Depression	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2007 [91] („Antenatal and postnatal mental health“) <i>(Fortsetzung)</i>	Healthcare professionals (including midwives, obstetricians, health visitors and GPs) should ask two questions to identify possible depression:	✓	NR	At a woman’s first contact with primary care, at her booking visit and postnatally (usually at 4 to 6 weeks and 3 to 4 months)
	During the past month, have you often been bothered by feeling down, depressed or hopeless? During the past month, have you often been bothered by having little interest or pleasure in doing things? A third question should be considered if the woman answers „yes“ to either of the initial questions. - Is this something you feel you need or want help with?			
NICE, 2006 [18] („Routine postnatal care“)	All women should be asked about resolution of symptoms of baby blues (for example, tearfulness, feelings of anxiety and low mood). If symptoms have not resolved, the woman should be assessed for postnatal depression, and if symptoms persist, further evaluated (urgent action).	✓	D(GPP) ⁷⁹	At 10–14 days after birth
	Women should be asked about their emotional well-being, what family and social support they have and their usual coping strategies for dealing with day to day matters. Women and their families/partners should be encouraged to tell their healthcare professional about any changes in mood, emotional state and behaviour that are outside of the woman’s normal pattern.	✓	D(GPP)	At each postpartum contact
	Formal debriefing of the birth experience is not recommended.		A	-
Women should be encouraged to help look after their mental health by looking after themselves. This includes taking gentle exercise, taking time to rest, getting help with caring for the baby, talking to someone about their feelings and ensuring they can access social support networks.			D(GPP)	-

⁷⁹ D(GPP) = „A good practice point D(GPP) is a recommendation for best practice based on the experience of the Guideline Development Group“
Siehe: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10988/30146/30146.pdf>,
download am 03.10.2012

Screening-Methoden

Befragung nach
früheren psychischen
Erkrankungen,
Familienanamnese

Hinsichtlich psychischer Erkrankungen allgemein sprechen sich mehrere Institutionen dafür aus, Frauen in der Schwangerschaft – meist zu einem möglichst frühen Zeitpunkt – nach früheren psychischen Erkrankungen zu befragen bzw. herauszufinden, ob in der Familie der Schwangeren bereits psychische Störungen (im Rahmen einer Schwangerschaft/Geburt/Wochenbett) aufgetreten sind [13, 88, 91].

mehrere Screening-
Tools für spezifisches
Depressions-Screening:

Für ein spezifisches Screening auf Depressionen werden mehrere Screening-Tools genannt: Die VA/DoD-Guideline spricht sich für ein Screening mittels „Edinburgh Postnatal Depression Scale“ (EPDS) oder „Patient Health Questionnaire-2“ (PHQ-2) aus [90]. Die Guideline von NICE [91] empfiehlt ein Screening schwangerer Frauen mit Hilfe eines verbalen 2–3 Fragen Screenings, den so genannten „Whooley Questions“:

Edinburgh Postnatal
Depression Scale

❖ Waren Sie innerhalb des letzten Monats oft dadurch beeinträchtigt, dass Sie sich matt, depressiv oder verzweifelt gefühlt haben? („*During the past month, have you often been bothered by feeling down, depressed or hopeless?*“);

Patient Health
Questionnaire-2

❖ Waren Sie innerhalb des letzten Monats oft dadurch beeinträchtigt, dass Sie wenig Interesse oder Freude daran gehabt haben, etwas zu unternehmen? („*During the past month, have you often been bothered by little interest or pleasure in doing things?*“).

Whooley Questions

Falls eine der beiden Fragen mit „Ja“ beantwortet wird, soll die folgende „Hilfe“-Frage gestellt werden („*If Yes to either question, ask Help question*“):

❖ Gibt es etwas, wofür Sie gerne Unterstützung hätten? („*Is this something with which you would like help?*“).

Für ein weiterführendes Assessment oder das Monitoring der Outcomes kann laut NICE die Verwendung des EPDS, der „Hospital Anxiety and Depression Scale“ (HADS) oder der „Patient Health Questionnaire-9“ (PHQ-9) in Betracht gezogen werden [91]. SIGN gibt die „Whooley Questions“ und den EPDS als mögliche Optionen an [88].

Andere spezifische Faktoren, wie z. B. Beziehungsprobleme, sollten nicht als Prädiktoren für die Entwicklung einer psychischen Störung herangezogen werden [91].

Bei Frauen mit einem hohen Risiko (jene mit vorangegangenen oder derzeit bestehenden depressiven Erkrankungen) sollten bei jedem Kontakt depressive Symptome erhoben werden [88].

Therapiemöglichkeiten

kognitive
Verhaltenstherapie

Bei leichter bis moderater Symptomatik empfiehlt die VA/DoD-Guideline nicht-pharmakologische Behandlung wie Interpersonelle Psychotherapie. Wenn eine medikamentöse Therapie notwendig ist, muss das potentielle Risiko einer SSRI (Selektive Serotonin-Wiederaufnahmehemmer)-Exposition während der Schwangerschaft gegen das potentielle Risiko einer unbehandelten Depression für die werdende Mutter und den Fetus abgewogen werden [13].

interpersonelle
Psychotherapie

Antidepressiva

Die NICE-Guideline erwähnt, neben dem Einsatz von Antidepressiva, als potentielle Interventionen Selbsthilfe-Strategien, nicht-direktive Beratung (*listening visits*) zuhause sowie kurze kognitive Verhaltenstherapie und interpersonelle Psychotherapie [91].

SIGN spricht sich bei leichter bis moderater postpartaler Depression für kognitive Verhaltenstherapie als Behandlungsoption aus und empfiehlt, dass Schwangeren und Frauen, die vor kurzem geboren haben, angesichts der Wichtigkeit einer raschen Intervention in diesem Kontext, in psychologischen Beratungseinrichtungen Priorität gegeben werden sollte [88].

Potentieller Schaden durch das Screening

Laut SIGN-Guideline ist die Evidenz bezüglich der potentiellen Schäden durch die Exposition mit Antidepressiva während der Schwangerschaft widersprüchlich [88].

NICE gibt folgende Information bezüglich potentieller Schäden: Um das Risiko eines Schadens für den Fetus/das Kind zu minimieren, müssen Medikamente bei Frauen, die schwanger sind (bzw. eine Schwangerschaft planen) oder stillen, mit besonderer Vorsicht verschrieben werden. Das potentielle Risiko einer Behandlung während der Schwangerschaft und nach der Geburt für den Fetus/das Kind und das potentielle Risiko, wenn die psychische Erkrankung nicht behandelt wird, müssen gemeinsam mit der Betroffenen sorgfältig gegen einander abgewogen werden [91].

widersprüchliche Evidenz bezüglich Antidepressiva in der Schwangerschaft

sorgfältiges Abwiegen des Risikos notwendig

Zusammenfassung der Empfehlungen

Schwangerschaft:

Beide Institutionen, die bezüglich der Schwangerschaft als Screening-Zeitpunkt eine Empfehlung abgeben, sprechen sich für ein Screening aus.

Die Guideline des VA/DoD empfiehlt, Frauen in der Schwangerschaft zu fragen, ob sie jemals selbst eine psychische/psychiatrische Erkrankung hatten oder ob in ihrer Familie psychische Störungen (in der Schwangerschaft oder im Wochenbett) aufgetreten sind [13]. SIGN spricht sich dafür aus, Frauen in der Schwangerschaft nach ihrer persönlichen Anamnese bezüglich postpartaler Psychose, anderer psychotischer Störungen (insbesondere bipolare affektive Störungen und Schizophrenie) und schwerer depressiver Erkrankungen zu fragen. Weiters soll die Familienanamnese hinsichtlich bipolarer Störungen sowie postpartaler Psychose erhoben werden [88].

Empfehlungen von 2 Institutionen für die Schwangerschaft: beide Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus

Wochenbett:

Es wurden Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert, eine spricht sich für ein Screening aus, die andere empfiehlt kein systematisches Screening-Programm.

Das UK NSC kommt zu dem Schluss, dass die NSC Kriterien für die Implementierung eines populationsweiten Screening-Programms nicht erfüllt sind und spricht sich daher gegen ein Screening-Programm auf postpartale Depression aus. Es gäbe Evidenz dafür, dass die derzeit vorhandenen Screening-Tools das Risiko nicht mit ausreichender Genauigkeit bestimmen können. Laut UK NSC gibt es außerdem unzureichende Evidenz dafür, dass ein universelles Screening und nachfolgende Interventionen die Outcomes für Mutter oder Kind verbessern. Als Teil einer umfassenden klinischen Untersuchung empfiehlt das UK NSC jedoch, dass das Gesundheitspersonal aufmerksam ist gegenüber möglichen Anzeichen einer postpartalen Depression und diese, den derzeitigen Leitlinien folgend, behandelt [89, 92].

Empfehlungen von 2 Institutionen für das Wochenbett:

klinische Leitlinie spricht sich für ein Screening aus,

die Policy empfiehlt kein Screening-Programm

NICE empfiehlt in der Guideline „Routine Postnatal Care“, dass Frauen 10–14 Tage nach der Geburt gefragt werden sollen, ob die Symptome des Baby Blues (z. B. Traurigkeit, Ängstlichkeit, Stimmungstief) zurückgegangen sind. Wenn nicht, soll die Frau auf postpartale Depression getestet werden. Bei jedem postpartalen Kontakt soll die Mutter zu ihrem emotionalen Wohlbefinden, zu ihrer familiären und sozialen Unterstützung und zu ihren Bewältigungsstrategien für alltägliche Situationen befragt werden. Frauen und ihre Partner/Familien sollten ermutigt werden, jegliche ungewöhnliche Veränderungen in der Stimmungslage, des Gemütszustandes und des Verhaltens der Mutter mit ihren betreuenden *healthcare professionals* zu besprechen. Frauen sollten außerdem ermutigt werden, auf sich selbst zu achten, indem sie z. B. leichte sportliche Aktivitäten ausüben, sich Zeit zum Ausruhen nehmen, sich Hilfe für die Versorgung des Kindes suchen, mit jemandem über ihre Gefühle sprechen und sich Zugang zu sozialen Unterstützungsnetzwerken verschaffen. Die Leitlinie spricht sich gegen eine formale Nachbesprechung der Erfahrungen im Zusammenhang mit der Geburt aus. Alle im Gesundheitswesen Tätige sollten achtsam sein gegenüber Anzeichen und Symptomen von gesundheitlichen Problemen der Mutter, die in den Wochen und Monaten nach der Geburt auftreten könnten [18].

Empfehlungen, die sich auf beide Zeitpunkte beziehen:

**Empfehlungen von
3 Institutionen, die sich
auf prä- und postpartal
beziehen:**

**alle 3 inkludierten
Leitlinien sprechen sich
für ein Screening aus**

Die meisten Empfehlungen beziehen sich sowohl auf die Schwangerschaft als auch auf das Wochenbett; dazu wurden Empfehlungen von drei Institutionen extrahiert, die sich alle für ein Screening aussprechen.

NICE empfiehlt, dass Frauen jeweils beim Erstkontakt in der Schwangerschaft und nach der Entbindung danach gefragt werden sollen, ob sie bereits selbst eine psychische Erkrankung hatten (inklusive Schizophrenie, bipolare Störungen, postpartale Psychose, schwere Depression), ob sie jemals in psychiatrischer Behandlung waren und ob eine positive Familienanamnese bezüglich peripartaler psychischer Erkrankungen vorliegt [91].

Drei Institutionen (VA/DoD, NICE, SIGN) sprechen sich zudem für ein Screening auf Depressionen aus, das in der Schwangerschaft und postpartal durchgeführt werden soll. Eine Guideline empfiehlt dafür als Screening-Tool die zwei bzw. drei so genannten „Whooley Questions“ (siehe Screening-Methoden) [91], eine weitere nennt die Fragebögen EPDS und PHQ-2 als Screening-Tools [90]. Die Leitlinie von SIGN befürwortet ebenfalls die Verwendung entweder des EPDS oder der „Whooley Questions“, um das Ansprechen von emotionalen Themen zu erleichtern [88].

Die VA/DoD-Leitlinien begründen die Empfehlung folgendermaßen: Die Früherkennung von Depression in der Schwangerschaft ist entscheidend, weil eine Depression die Geburts-Outcomes und die Gesundheit des Neugeborenen ungünstig beeinflussen kann und eine unbehandelte Depression in der Schwangerschaft nach der Geburt andauern kann. Eine unbehandelte postpartale Depression wiederum schadet der Mutter-Kind-Bindung und hat kognitive, emotionale und verhaltensbezogene Auswirkungen auf das Kind [13, 90].

Zum Thema „mentale Gesundheit“ langte eine Stellungnahme mit Verweis auf eine Kohortenstudie und eine Dissertation ein (siehe Addendum).

3.9 Screening auf Verletzungen und andere Folgen äußerer Ursachen

3.9.1 Gewalt

Definition

Syn: Häusliche Gewalt; *domestic violence, intimate partner violence, gender-based violence*

Die WHO unterscheidet grundsätzlich drei verschiedene Formen von Gewalt:

- ✦ gegen sich selbst gerichtete Gewalt (suizidales Verhalten, Selbstverletzung);
- ✦ interpersonale Gewalt (Familie/PartnerIn, Gemeinschaft);
- ✦ kollektive Gewalt (sozial, politisch, ökonomisch);
- ✦ wobei diese jeweils wiederum als körperliche, sexuelle⁸⁰ oder seelische Gewalt bzw. als Vernachlässigung in Erscheinung treten kann.

Unter dem Begriff „häusliche Gewalt“ wird vor allem männliche Gewalt verstanden, welche gegen Frauen gerichtet ist (rund 90 % der Fälle) und sich im sozialen Nahraum der Frauen ereignet, wobei die Gewalttäter meist in enger persönlicher Beziehung zu den Frauen stehen [1].

Gewalt kann gegen sich selbst gerichtet, interpersonal oder kollektiv sein und kann körperlich, sexuell oder seelisch auftreten

„häusliche Gewalt“ = meist männliche Gewalt gegen Frauen

Häufigkeit

Es wird geschätzt, dass weltweit jede vierte Frau während der Schwangerschaft körperlicher oder sexueller Gewalt ausgesetzt ist, wobei der Gewalttäter meist der Beziehungspartner ist. Schätzungen zur Häufigkeit rein physischer Gewalt während der Schwangerschaft in den USA, Kanada und Australien liegen zwischen 1 und 20 % [1].

weltweit jede 4. Frau während der Schwangerschaft betroffen

⁸⁰ Ausnahme = gegen sich selbst gerichtete Gewalt

Empfehlungen

Tabelle 3.9-1: Screening-Empfehlungen in Bezug auf Gewalt in der Schwangerschaft

Health threat: Domestic violence	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine screening for domestic abuse using the following three simple/direct questions: - Within the last year, have you been hit, slapped, kicked, or otherwise physically hurt by someone? - Since you've been pregnant, have you been hit, slapped, kicked, or otherwise physically hurt by someone? - Within the last year, has anyone forced you to engage in sexual activities?	✓	B	At the first visit, week 28, and the post partum visit
NICE, 2008 [12]	Healthcare professionals need to be alert to the symptoms or signs of domestic violence and women should be given the opportunity to disclose domestic violence in an environment in which they feel secure.	✓	D	-
UK NSC, 2006 ⁸¹ [93]	Screening for domestic violence in pregnancy should not be offered.	✗	NR	-

Screening-Methoden

Screening auf häusliche Gewalt mittels 3 Fragen

Die VA/DoD-Guideline [13] empfiehlt ein Routine-Screening auf häusliche Gewalt mittels folgender 3 Fragen:

- ✦ Wurden Sie innerhalb des letzten Jahres von jemandem geschlagen, geohrfeigt, getreten oder anderweitig körperlich verletzt? („*Within the last year, have you been hit, slapped, kicked, or otherwise physically hurt by someone?*“);
- ✦ Wurden Sie, seit Sie schwanger sind, von jemandem geschlagen, geohrfeigt, getreten oder anderweitig körperlich verletzt? („*Since you've been pregnant, have you been hit, slapped, kicked, or otherwise physically hurt by someone?*“);
- ✦ Wurden Sie innerhalb des letzten Jahres von jemandem zu sexuellen Aktivitäten gezwungen? („*Within the last year, has anyone forced you to engage in sexual activities?*“).

Die NICE-Guideline gibt an, dass effektive Screening-Tools vorhanden sind und dass ein Screening auf häusliche Gewalt von den Frauen akzeptiert wird [12].

Therapiemöglichkeiten

unzureichende Evidenz für Empfehlungen zu spezifischen Interventionen

Laut VA/DoD ist die Evidenz unzureichend, um für oder gegen spezifische Interventionen bei häuslicher Gewalt in der Schwangerschaft zu empfehlen. Bei positivem Screening-Ergebnis müssen die entsprechenden medizinischen bzw. rechtlichen Schritte eingeleitet werden [13].

⁸¹ „This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2012/13, or earlier if significant new evidence emerges.“
Siehe: <http://screening.nhs.uk/domesticviolence-pregnancy>, download am 21.09.2012

Der NICE-Guideline zufolge besteht unzureichende Evidenz bezüglich der Effektivität von Interventionen in der Verbesserung gesundheitlicher Outcomes bei Frauen, die durch das Screening identifiziert wurden. Es besteht daher dringender Bedarf an einer Evaluation von Interventionen bei häuslicher Gewalt [12].

Potentieller Schaden durch das Screening

Bezüglich potentieller Schäden finden sich keine Informationen in den identifizierten Guidelines.⁸²

keine Informationen zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die Empfehlungen der drei identifizierten Institutionen hinsichtlich eines Routine-Screenings auf häusliche Gewalt in der Schwangerschaft sind uneinheitlich.

Empfehlungen von 3 Institutionen:

Die VA/DoD-Guideline [13] empfiehlt ein Screening auf häusliche Gewalt, in dem drei Fragen (siehe Screening-Methoden) gestellt werden sollen.

eine Leitlinie empfiehlt ein Routine-Screening, Policy spricht sich gegen Screening-Programm aus,

Das UK NSC spricht sich gegen ein systematisches Screening-Programm aus [93].

eine Leitlinie empfiehlt Aufmerksamkeit gegenüber Anzeichen und Symptome

NICE spricht sich zwar nicht für ein bevölkerungsweites Screening-Programm unter Verwendung standardisierter Screening-Tools aus, empfiehlt jedoch, dass im Gesundheitswesen tätige Personen aufmerksam sein sollen gegenüber Symptomen oder Anzeichen, die auf häusliche Gewalt hindeuten könnten. Es sollte eine Umgebung geschaffen werden, in der Frauen die Möglichkeit gegeben wird, von häuslicher Gewalt zu berichten [12].

zusätzlich wurde Draft-Leitlinie identifiziert (noch in Arbeit),

Zusätzlich zu den drei in der Tabelle angeführten Institutionen wurde eine Empfehlung des USPSTF identifiziert, die zu diesem Zeitpunkt⁸³ als „Draft“ auf der Webseite verfügbar ist, jedoch nicht als endgültige Empfehlung der USPSTF zu verstehen ist [94]. Die USPSTF befürwortet demnach ein Screening auf „Intimate Partner Violence“ aller Frauen im gebärfähigen Alter, welches hier mit 14 bis 46 Jahren definiert ist. Die Empfehlung, der ein Grad B zugeordnet wurde, bezieht sich also nicht explizit auf alle Schwangeren, schließt diese aber mit ein. Im Guideline-Entwurf der USPSTF werden mehrere Screening-Instrumente angeführt, die für das Screening von Frauen auf Gewalt durch den Beziehungspartner verwendet werden können:

diese befürwortet Screening,

- ❖ HITS („Hurt, Insult, Threaten, Scream“);
- ❖ OAS/OVAT („Ongoing Abuse Screen/Ongoing Violence Assessment Tool“);
- ❖ STaT („Slapped, Threatened, and Throw“);
- ❖ HARK („Humiliation, Afraid, Rape, Kick“);
- ❖ CTQ-SF („Modified Childhood Trauma Questionnaire – Short Form“);
- ❖ WAST („Woman Abuse Screen Tool“) [94].

und nennt zahlreiche Screening-Tools

⁸² Im Rahmen des externen Reviews wurde als potentieller Schaden genannt, dass die Fragen für die Frauen unangenehm sein könnten.

⁸³ Stand Dezember 2012

3.10 Screening auf Schädigung des Feten und Neugeborenen durch Noxen, die transplazentar oder mit der Muttermilch übertragen werden

3.10.1 Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Nikotin

Definition

**indirekte
Nikotinexposition im
Mutterleib hat negative
Folgen auf die pränatale
und postnatale
Entwicklung des Kindes**

fetales Tabaksyndrom

Indirekte Nikotinexposition im Mutterleib kann sich sowohl auf die pränatale als auch auf die postnatale Entwicklung des Kindes negativ auswirken. Zu den gesicherten negativen Folgen gehören Plazenta-assoziiative Erkrankungen, pränatale Wachstumsstörungen, erhöhte Fehl-, Tot- und Frühgeburtsraten, geringes Geburtsgewicht sowie ein erhöhtes Risiko für plötzlichen Kindstod, Atemwegserkrankungen, Allergien, Asthma und Leukämie. Diese Faktoren werden unter dem Begriff „Fetales Tabaksyndrom“ subsummiert. Zusätzlich konnte gezeigt werden, dass es bei exponierten Kindern im Laufe der weiteren Entwicklung zu einer Einschränkung der kognitiven Leistungsfähigkeit und der sozial-emotionalen Entwicklung kommt. Indirekte Nikotinexposition im Mutterleib wird als unabhängiger Risikofaktor für eine Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) angenommen. Das Risiko für Adipositas, Diabetes mellitus Typ II sowie kardiovaskuläre Erkrankungen ist ebenfalls erhöht [1].

Häufigkeit

**Ö: 20–30 % der Frauen
rauchen während der
Schwangerschaft**

Die Prävalenz von Frauen, die während der Schwangerschaft rauchen, liegt in Österreich bei 20 %–30 %. Regionale Daten aus Tirol aus dem Jahr 2007 zeigen, dass rund 10 % der Frauen während der Schwangerschaft rauchten, wobei jeweils die Hälfte bis zu 10 Zigaretten pro Tag bzw. mehr als 10 Zigaretten pro Tag rauchten. In Deutschland wird geschätzt, dass zwischen 10 % und 20 % der Schwangeren rauchen, wobei bei den unter 25-Jährigen 50 % in der Frühphase der Schwangerschaft rauchen [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.10-1: Screening-Empfehlungen für Tabakkonsum

Health threat: Tobacco use	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2011 [95]	All pregnant women and women of childbearing age should be screened periodically for alcohol, tobacco, and prescription and illicit drug use.	✓	III-B	Periodically
USPSTF, 2009 [96]	The USPSTF recommends that clinicians ask all pregnant women about tobacco use and provide augmented, pregnancy-tailored counselling for those who smoke.	✓	A	NR
VA/DoD, 2009 [13]	Strongly recommend routine screening for tobacco use in pregnancy at the initial prenatal visit. For patients who smoke, recommend assessment of smoking status at each subsequent prenatal visit.	✓	A	At the initial prenatal visit (weeks 6–8)
NICE, 2008 [12]	At the first contact with the woman, discuss her smoking status, provide information about the risks of smoking to the unborn child and the hazards of exposure to secondhand smoke. Address any concerns she and her partner or family may have about stopping smoking. ⁸⁴	✓	NR	At the first contact
	Pregnant women should be informed about the specific risks of smoking during pregnancy (such as the risk of having a baby with low birthweight and preterm birth). The benefits of quitting at any stage should be emphasised.		A	NR

Screening-Methoden

In den eingeschlossenen Leitlinien wird als Screening-Methode lediglich das Fragen nach dem Raucherstatus genannt. Darüber hinaus werden keine spezifischen Screening-Tools (z. B. Fragebögen) erwähnt.

Fragen nach dem Raucherstatus

Therapiemöglichkeiten

Die USPSTF [96] gibt die so genannte „5 A“-Strategie als nützliche Beratungsmethode an. Diese besteht aus folgenden Schritten:

„5 A“ Strategie als Beratungsmethode

- ✦ *Ask about tobacco use* (zum Tabakkonsum befragen);
- ✦ *Advise to quit through clear personalized messages* (mit personalisierten Botschaften zum Aufhören raten);
- ✦ *Assess willingness to quit* (die Bereitschaft, mit dem Rauchen aufzuhören, abschätzen);
- ✦ *Assist to quit* (bei der Entwöhnung unterstützen);
- ✦ *Arrange follow-up and support* (Nachbetreuung und Unterstützung organisieren).

⁸⁴ Diese Empfehlung stammt aus der NICE *Public Health Guidance* „Smoking cessation services“ (PH10) <http://www.nice.org.uk/PH010>, download am 17.01.2013

<p>Entwöhnungsberatung</p> <p>ungenügende Evidenz bezüglich Wirksamkeit und Sicherheit von Pharmakotherapie in der Schwangerschaft</p>	<p>Laut USPSTF gibt es überzeugende Evidenz, dass Raucherinnen-Entwöhnungsberatung, erweitert durch (Selbsthilfe-)Material speziell für schwangere Raucherinnen, die Abstinenzrate erhöht (verglichen mit kurzen, allgemeinen Beratungsinterventionen). Zu jedem Zeitpunkt während der Schwangerschaft ist die Nikotinentwöhnung mit einem substantiellen Benefit für die Gesundheit von Mutter und Kind verbunden [96]. Es gibt ungenügend Evidenz, um eine Aussage bezüglich der Wirksamkeit und Sicherheit von Pharmakotherapie während der Schwangerschaft zu treffen [13, 96].</p>
<p>Nikotinersatztherapie</p>	<p>Auch die SOGC empfiehlt Entwöhnungsberatung als <i>first-line</i> Intervention bei schwangeren Raucherinnen. Bei ausbleibendem Erfolg können auch Nikotinersatztherapie oder Pharmakotherapie in Betracht gezogen werden [95].</p>
<p>Informationsmaterial</p> <p>Unterstützung bei der Entwöhnung</p> <p>spezielle Angebote wie Hotlines, Hausbesuche</p>	<p>NICE [12] empfiehlt, Frauen, die während der Schwangerschaft rauchen, mit individuellem Informationsmaterial zu versorgen sowie ihnen Unterstützung bei der Entwöhnung anzubieten. Weiters sollte man sie auf spezielle Angebote zur RaucherInnen-Entwöhnung sowie Hotlines hinweisen. Auch Hausbesuche können indiziert sein. Frauen, die nicht mit dem Rauchen aufhören können, sollten motiviert werden, die Zigarettenzahl zu reduzieren.</p>

Potentieller Schaden durch das Screening

<p>potentieller Schaden als gering eingeschätzt</p>	<p>Die USPSTF, die dieses Thema als einzige der eingeschlossenen Leitlinien adressiert, fand keine Publikationen zu potentiellen Schäden, die durch eine Beratung zur Raucherinnen-Entwöhnung auftreten könnten und schätzt diese daher als gering ein [96].</p>
--	--

Zusammenfassung der Empfehlungen

<p>Empfehlungen von 4 Institutionen: alle 4 inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Routine-Screening aus</p>	<p>Ein Routine-Screening aller Schwangeren auf ihren Tabakkonsum wird von allen vier identifizierten Institutionen befürwortet.</p> <p>Die SOGC empfiehlt ein Routine-Screening schwangerer Frauen auf Tabakkonsum in regelmäßigen Abständen. Diese Empfehlung beruht jedoch auf deskriptiven Studien und ExpertInnenmeinungen [95].</p> <p>Die USPSTF spricht sich ebenfalls dafür aus, alle schwangeren Frauen hinsichtlich ihres Zigarettenkonsums zu befragen und allen Raucherinnen auf die Schwangerschaft zugeschnittene Beratung anzubieten. Laut USPSTF besteht hohe Gewissheit, dass der Nutzen dieser Vorgehensweise substantiell ist (Grad A) [96].</p> <p>Die VA/DoD-Guideline spricht eine starke Empfehlung für ein Routine-Screening beim ersten Schwangerschaftsvorsorge-Termin aus. Bei Raucherinnen soll der Status bei jeder folgenden Untersuchung erneut erhoben werden [13].</p> <p>NICE empfiehlt, beim Erstkontakt den Raucherstatus der Schwangeren zu erheben und zu diskutieren sowie der Frau Informationen zu den Risiken von Rauchen während der Schwangerschaft für das ungeborene Kind und die Gefahr durch Passivrauch bereit zu stellen. Es sollte betont werden, dass ein Aufhören zu jedem Zeitpunkt der Schwangerschaft mit gesundheitlichen Vorteilen einhergeht [12].</p>
--	---

3.10.2 Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Alkohol

Definition

Mütterlicher Alkoholkonsum während der Schwangerschaft, entweder in Form eines chronischen oder auch akuten Missbrauchs, führt abhängig von der Dauer des Alkoholkonsums und der Höhe des Alkoholspiegels zu schwerwiegenden Schädigungen des Ungeborenen. Diese Schädigung erfolgt unabhängig von einer Schwellendosis. Mütterlicher Alkoholmissbrauch während der Schwangerschaft führt zu unterschiedlich ausgeprägten körperlichen, geistigen und seelischen Schädigungen des Kindes, welche unter dem Begriff Fetale Alkohol-Spektrum-Störungen (*fetal alcohol spectrum disorders*, FASD) zusammengefasst werden [1].

chronischer oder akuter Alkoholmissbrauch in der Schwangerschaft führt zu schwerwiegenden Schädigungen des Ungeborenen

Häufigkeit

Die Häufigkeit des Alkoholkonsums in der Schwangerschaft in Österreich ist unbekannt. Die Inzidenz der *fetal alcohol spectrum disorders* (FASD) wird auf 1 % und die des klinischen Vollbilds des fetalen Alkoholsyndroms auf 0,3 % geschätzt [1].

Inzidenz fetaler Alkohol-Spektrum-Störungen ca. 1 %

Empfehlungen

Tabelle 3.10-2: Screening-Empfehlungen für Alkoholkonsum

Health threat: Alcohol misuse	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2010 [97]	Universal screening for alcohol consumption should be done periodically for all pregnant women and women of childbearing age. Ideally, at-risk drinking could be identified before pregnancy, allowing for change.	✓	II-2B	Periodically
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine screening for alcohol consumption using a standardized tool.	✓	B	Weeks 6–8
NICE, 2008 [12]	Pregnant women and women planning a pregnancy should be advised to avoid drinking alcohol in the first 3 months of pregnancy if possible because it may be associated with an increased risk of miscarriage.		NR	NR

Screening-Methoden

Die SOGC [97] gibt an, dass sich „ein bis zwei Fragen zum Alkoholkonsum“ als effektive Screening-Methode erwiesen haben, um jene Schwangeren zu identifizieren, die Alkohol trinken und Aufklärung oder eine Intervention benötigen. Diese Fragen können beispielsweise folgende sein:

1–2 Fragen zum Alkoholkonsum

- ✱ Wann haben Sie das letzte Mal Alkohol getrunken? („*When was the last time you had a drink?*“);
- ✱ Trinken Sie ab und zu gerne ein oder zwei Gläser Alkohol? („*Do you ever enjoy a drink or two?*“);
- ✱ Trinken Sie manchmal gerne Bier, Wein, oder andere alkoholische Getränke? („*Do you sometimes drink beer, wine, or other alcoholic beverages?*“) [97, S.13].

**standardisierte
Screening-Fragebögen:**

T-ACE, TWEAK

Wenn eine schwangere Frau angibt, Alkohol zu trinken, sollte laut SOGC-Leitlinie ein weiteres Screening z. B. mittels standardisiertem Screening-Fragebogen durchgeführt werden. Hier werden vor allem der T-ACE⁸⁵ und der TWEAK⁸⁶ Fragebogen genannt, die auch die VA/DoD-Guideline für ein Screening von schwangeren Frauen auf Alkoholkonsum empfiehlt [13]. Es handelt sich um rasch durchführbare (Dauer = 1 Minute) und leicht administrierbare Kurzfragebögen, die speziell für die Anwendung bei schwangeren Frauen entwickelt wurden [97].

Therapiemöglichkeiten

**unzureichende
Evidenz bezüglich
der effektivsten
Intervention**

Bei positivem Screening-Ergebnis sollte ein Aufhören mit dem Alkoholkonsum dringend empfohlen werden. Die VA/DoD-Leitlinie findet jedoch unzureichende Evidenz bezüglich der effektivsten Intervention [13] und verweist hinsichtlich der Betreuung von Personen mit Substanzmissbrauch auf eine eigene Guideline („Clinical Practice Guideline for the Management of Substance use disorders“)⁸⁷.

Laut SOGC sind kurze Interventionen effektiv und sollten Frauen mit risikoreichem Trinkverhalten angeboten werden. Schwangere Frauen sollten bei Entzugsmaßnahmen vorrangig behandelt werden [97].

Potentieller Schaden durch das Screening

**keine Angaben zu
potenziellen Schäden**

Die inkludierten Leitlinien enthalten keine Informationen bezüglich potentieller Schäden durch ein Screening.

Zusammenfassung der Empfehlungen

**3 Institutionen:
2 Leitlinien sprechen
eine Empfehlung
bezüglich eines
Screenings aus und
befürworten dieses,
1 Leitlinie empfiehlt
Beratung zum
Alkoholkonsum, äußert
sich aber nicht zum
Thema Screening**

Von den drei identifizierten Institutionen sprechen zwei eine Empfehlung bezüglich eines Screenings aus, diese beiden befürworten ein Routine-Screening. Die dritte Leitlinie (NICE [12]) äußert sich nicht zum Thema Screening, empfiehlt aber eine diesbezügliche Beratung der Schwangeren.

Laut NICE-Guideline sollte die Beratung der schwangeren Frauen zum Thema Alkoholkonsum folgendermaßen aussehen: in den ersten drei Monaten der Schwangerschaft sollte gar kein Alkohol getrunken werden, da dieser mit einem erhöhten Fehlgeburtsrisiko assoziiert ist. Wenn Frauen sich entscheiden, in der Schwangerschaft Alkohol zu trinken, sollten sie dahingehend beraten werden, nicht mehr als 1 bis 2 *UK units* Alkohol⁸⁸ einmal oder zweimal pro Woche zu sich zu nehmen. Schwangere sollten außerdem darüber informiert werden, dass der Konsum von mehr als 5 *standard drinks* oder 7,5 *UK units* auf einmal (*binge drinking*) schädliche Auswirkungen auf das ungeborene Kind haben kann [12].

⁸⁵ T-ACE (*Tolerance, Annoyed, Cut down, Eye-opener*): Messinstrument bestehend aus 4 Fragen, mit deren Hilfe risikoreicher Alkoholkonsum (d. h. Alkoholkonsum, der den Embryo/ Fetus potentiell schädigt) identifiziert werden kann [97].

⁸⁶ TWEAK (*Tolerance, Worry, Eye-opener, Amnesia, Cut down*): Dieses Screening-Tool besteht aus einer Kombination von Fragen aus anderen, ähnlichen Tools, welche sich als effektiv in der Identifizierung von risikoreichem Trinkverhalten erwiesen haben [97].

⁸⁷ http://www.healthquality.va.gov/Substance_Use_Disorder_SUD.asp, download am 07.03.2013

⁸⁸ “1 unit equals half a pint of ordinary strength lager or beer, or one shot (25ml) of spirits. One small (125ml) glass of wine is equal to 1.5 UK units” [12, S.99]

Die SOGC empfiehlt ein Screening auf Alkoholmissbrauch aller schwangeren Frauen in regelmäßigen Abständen. Idealerweise sollte ein risikoreicher Umgang mit Alkohol bereits vor der Schwangerschaft entdeckt werden [97].

Auch die VA/DoD-Guideline spricht sich für ein Screening schwangerer Frauen auf ihren Alkoholkonsum aus, das beim Erstkontakt (nach 6 bis 8 abgeschlossenen SSW) mittels standardisierter Tools durchgeführt werden soll [13].

Es wurde weiters ein vorläufiges „Recommendation Statement“ der USPSTF identifiziert, das jedoch vorerst nur als „Draft“⁸⁹ auf der Webseite veröffentlicht wurde und nicht als finale Empfehlung der Institution gewertet werden kann. Die Empfehlung wurde daher nicht in der Tabelle berücksichtigt, soll aber hier als Zusatzinformation angeführt werden: die USPSTF befürwortet demnach ein Routine-Screening auf Alkoholmissbrauch bei allen Erwachsenen, auch bei schwangeren Frauen. Dieser Empfehlung wurde der Grad B zugeordnet. Laut USPSTF-Guideline-Draft gibt es zwar nur limitierte direkte Evidenz für die Wirksamkeit von kurzen verhaltenstherapeutischen Beratungsmaßnahmen bei Schwangeren mit Alkoholmissbrauch, jedoch ausreichend Evidenz dafür, dass diese Interventionen bei Frauen im gebärfähigen Alter zu einer Reduzierung des Alkoholkonsums und einer erhöhten Compliance mit empfohlenen Alkohollimits führen. Bezüglich der Screening-Tests erwähnt die USPSTF ebenfalls die beiden Tools T-ACE und TWEAK, die speziell für Schwangere entwickelt wurden [98].

weitere Leitlinie liegt derzeit als „Draft“ vor:

USPSTF spricht sich für Routine-Screening auf Alkoholmissbrauch aus

und empfiehlt kurze verhaltenstherapeutische Beratungen

3.10.3 Suchterkrankungen/Substanzmittelmissbrauch: Drogen

Definition

Drogensucht ist definiert als das zwanghafte Konsumieren von Substanzen verbunden mit einem Verlust der Kontrollfähigkeit, welches zur Abhängigkeit mit gesundheitsschädigenden Folgen sowie dem Auftreten von Entzugserscheinungen führt. Zu den konsumierten Drogen gehören Opiode, Zentralnervensystem-stimulierende sowie –sedierende Substanzen und Halluzinogene, wobei schwangere Frauen vorwiegend Cannabis und Psychopharmaka sowie Kokain und Heroin konsumieren [1].

zwanghafter Konsum von verschiedenen Substanzen, die zur Abhängigkeit führen können

Häufigkeit

Schätzungen über den problematischen Gebrauch von Drogen liegen in Österreich nur für Opiate sowie Polytoxikomanie mit Beteiligung von Opiaten vor. Dementsprechend wurde die Prävalenz im Jahr 2007 auf 22.000 bis 33.000 Personen geschätzt. Schätzungen der WHO zufolge gibt es in Österreich 25.000 Drogenabhängige, von denen 40 % Frauen sind und sich davon wiederum ein Drittel im gebärfähigen Alter befindet. Es wird jedoch angenommen, dass diese Zahlen unterschätzt sind. Die Prävalenz drogenexponierter Neugeborener in Europa wird mit 7–16 % angegeben, wobei in diesem Zusammenhang unklar verbleibt, ob es sich dabei ausschließlich um Exposition gegenüber illegalen Drogen handelt oder auch um reguläre Medikamenteneinnahme der Mutter während der Schwangerschaft [1].

ca. 25.000 ÖsterreicherInnen sind drogenabhängig

europaweit 7–16 % drogenexponierte Neugeborene (Drogendefinition jedoch unklar)

⁸⁹ Stand Dezember 2012

Empfehlungen

Tabelle 3.10-3: Screening-Empfehlungen für Drogenkonsum

Health threat: Illicit drug use	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2011 [95]	All pregnant women and women of childbearing age should be screened periodically for alcohol, tobacco, and prescription and illicit drug use.	✓	III-A	Periodically
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend routine screening for <i>illicit drug use</i> using a self-reported method.	✓	C	Weeks 6-8
USPSTF, 2008 [99]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening adolescents, adults, and pregnant women for <i>illicit drug use</i> .	~	I	-
NICE, 2008 [12]	The direct effects of <i>cannabis</i> on the fetus are uncertain but may be harmful. Cannabis use is associated with smoking, which is known to be harmful; therefore women should be discouraged from using cannabis during pregnancy.		C	-

Screening-Methoden

ÄrztInnen sollen aufmerksam sein gegenüber Zeichen und Symptomen, die auf Drogenkonsum hinweisen

Der USPSTF zufolge, die aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung für oder gegen ein Screening auf Drogenkonsum abgibt, sollen ÄrztInnen aufmerksam sein gegenüber Zeichen und Symptomen, die auf Drogenkonsum hinweisen; der potentiell zusätzliche Nutzen eines Screenings von asymptomatischen PatientInnen im *Primary Care Setting* verbleibt jedoch unklar. Als Bestätigung kann ein toxikologischer Blut- oder Urintest veranlasst werden, der jedoch zwischen Gelegenheitskonsumierenden und jenen, die durch ihren Drogenkonsum beeinträchtigt sind, nicht unterscheiden kann. Für das Screening von schwangeren Frauen wurde die Validität, Reliabilität und der klinische Nutzen von standardisierten Screening-Fragebögen noch nicht ausreichend evaluiert [99].

Die VA/DoD erwähnt als Screening-Methode lediglich *self-report* [13].

Screening mittels „self-report“ oder Fragebogen

Laut SOGC-Guideline ist kein optimales Screening-Tool verfügbar. Genannt werden die Befragung anhand von offenen und wertfreien Fragen sowie der so genannte ALPHA Fragebogen („Antenatal Psychosocial Health Assessment“), der wiederum den CAGE Fragebogen (CAGE steht für „Cut down, Annoyed, Guilty, Eye Opener“) zum Thema Alkohol-/Drogenmissbrauch und darüber hinaus auch validierte Fragen zur Identifizierung von psychosozialen Risikofaktoren wie familiäre Gewalt oder postpartale Depression enthält [95].

Therapiemöglichkeiten

Überweisung zu SpezialistIn

Die VA/DoD-Guideline [13] empfiehlt die Überweisung zum/r SpezialistIn sowie das Angebot einer Behandlung und verweist auch hier auf die spezifische Guideline zur Betreuung bei Substanzmissbrauch.⁹⁰

⁹⁰ http://www.healthquality.va.gov/Substance_Use_Disorder_SUD.asp, download am 07.03.2013

Die SOGC betont die Wichtigkeit, Drogenkonsum in der Schwangerschaft anzusprechen, weil die Schwangerschaft sich als ideale Zeit für eine Veränderung erwiesen hat. Mögliche Komponenten einer Betreuung im Sinne einer Schadensverminderung sind: Unterstützung bei der Abstinenz oder Reduktion des Konsums, sicherer Konsum (*safe use*), Behandlung von Entzugserscheinungen, Beratung und/oder Pharmakotherapie [95].

Die USPSTF kommt bezüglich der Behandlung zu folgendem Schluss: Obwohl sich Pharmako- und/oder Verhaltenstherapien für die Reduktion des Drogenkonsums als kurzfristig effektiv erwiesen haben, wurden die längerfristigen Effekte der Behandlung hinsichtlich Morbidität und Mortalität noch nicht adäquat evaluiert. Diese Behandlungsoptionen wurden außerdem fast ausschließlich bei Personen getestet, die bereits medizinische, soziale oder rechtliche Probleme im Zusammenhang mit dem Drogenkonsum entwickelt haben; die Effektivität bei Individuen, die durch ein Screening identifiziert wurden, verbleibt unklar [99].

Potentieller Schaden durch das Screening

Der USPSTF-Guideline zufolge gibt es wenig Evidenz zu potentiellen Schäden im Zusammenhang mit einem Screening auf Drogenkonsum einerseits und Verhaltensinterventionen im Rahmen der Behandlung andererseits. Mehrere klinische Studien zur Pharmakotherapie bei Drogenmissbrauch berichten von milden bis schwerwiegenden unerwünschten Ereignissen, obwohl manche davon wahrscheinlich in Zusammenhang mit dem zugrunde liegenden Drogenkonsum stehen. Die spezifischen unerwünschten Ereignisse, die in der Interventionsgruppe der Studien (verglichen mit Placebo) häufiger vorkamen, wurden im Vorfeld als potentielle Nebenwirkungen der Medikamente anerkannt und am Produkt angegeben [99].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurden drei Institutionen identifiziert, die eine Empfehlung zu einem Screening auf Drogenkonsum abgeben. Zwei sprechen sich dafür aus, eine Institution gibt keine Empfehlung ab, da die Evidenz unzureichend ist. Eine weitere Leitlinie (NICE [12]) adressiert zwar das Thema Drogen in der Schwangerschaft, spricht aber keine Screening-Empfehlung aus.

Die USPSTF gibt keine Empfehlung zu einem Screening auf Drogenkonsum ab, weil die derzeit vorliegende Evidenz unzureichend ist, um das Verhältnis von Nutzen und Schaden eines Screenings bei Jugendlichen, Erwachsenen und schwangeren Frauen zu beurteilen [99].

Die SOGC spricht sich für ein routinemäßiges Screening auf Drogenkonsum aus. Diese Empfehlung beruht jedoch auf einem Evidenzlevel von „III“, dieses steht für „*opinions of respected authorities, based on clinical experience, descriptive studies, or reports of expert committees*“ [95].

Die Guideline des VA/DoD empfiehlt ebenfalls ein Screening auf Drogenkonsum bei allen schwangeren Frauen, das beim Erstkontakt (SSW 6 bis 8) mittels *self-report method* durchgeführt werden soll [13].

Unterstützung bei Abstinenz oder Reduktion des Konsums

Behandlung von Entzugserscheinungen

Beratung

Verhaltenstherapie

Pharmakotherapie

wenig Evidenz zu potentiellen Schäden

unerwünschte Nebenwirkungen der Medikamente (teilweise in Zusammenhang mit Drogenkonsum)

Empfehlungen von 3 Institutionen bezüglich Screening:

2 Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus

1 Institution gibt aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab

3.11 Screening der Mutter im Hinblick auf den Feten und die Amnionhöhle sowie mögliche Entbindungskomplikationen

3.11.1 Mehrlingsschwangerschaft

	Definition
2 oder mehr Kinder mit synchroner intrauteriner Entwicklung	Mehrlinge sind zwei oder mehr gleichzeitig intrauterin entwickelte und kurz nacheinander geborene Kinder [16].
	Häufigkeit
2008: 1,7 % aller Geburten waren Mehrlingsgeburten	Der Anteil der Mehrlingsgeburten an allen Geburten betrug im Jahr 2008 1,7 % (vgl.: 0,9 % im Jahr 1974), von diesen waren 97,7 % Zwillinge (1974 noch 98,7 %) [1].
	Empfehlungen

Tabelle 3.11-1: Screening-Empfehlungen für Mehrlingsschwangerschaften

Health threat: Multiple pregnancy	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2009 [15]	Second trimester ultrasound should screen for the <i>number of fetuses</i> , the gestational age, and the location of placenta.	✓	II-1A	Between 18 and 22 weeks' gestation
ACOG, 2009 [14]	Ultrasound examination is an accurate method of determining gestational age, <i>fetal number</i> , viability, and placental location.	✓	A	-
NICE, 2008 [12]	Pregnant women should be offered an early ultrasound scan between 10 weeks 0 days and 13 weeks 6 days to determine gestational age and to detect <i>multiple pregnancies</i> .	✓	NR	Between 10 weeks 0 days and 13 weeks 6 days

Screening-Methoden

Ultraschall Eine Mehrlingsschwangerschaft kann mittels Ultraschall festgestellt werden.

Therapiemöglichkeiten

zusätzliche Betreuung, eigene NICE-Guideline Die NICE-Guideline „Antenatal care“ gibt an, dass Frauen mit Mehrlingsschwangerschaften über die Basis-Betreuung hinausgehende Betreuung benötigen, diese wird in anderen Leitlinien behandelt. Von NICE gibt es diesbezüglich eine Guideline aus dem Jahr 2011 („Multiple pregnancy. The management of twin and triplet pregnancies in the antenatal period“ [100]).

Überweisung zu SpezialistIn Auch die VA/DoD-Leitlinie zur Schwangerschaftsbetreuung gibt an, dass bei Feststellung einer Mehrlingsschwangerschaft zusätzliche Betreuung oder eine Überweisung zu einem/r SpezialistIn (*advanced prenatal care provider*) indiziert ist [13].

Potentieller Schaden durch das Screening

Es werden keine spezifischen Informationen in den Leitlinien genannt. Die ACOG-Leitlinie betont bezüglich des Ultraschalls in der Schwangerschaft, dass dieser nur bei einer validen medizinischen Indikation eingesetzt werden soll, da nicht davon ausgegangen werden kann, dass der Ultraschall für den Fetus als völlig ungefährlich einzustufen ist [14].

keine spezifischen Informationen zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Alle drei Institutionen sprechen sich für die Durchführung einer Ultraschalluntersuchung aus, um Mehrlingsschwangerschaften festzustellen und die Anzahl der Feten zu bestimmen.

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle 3 inkludierten Leitlinien empfehlen Ultraschalluntersuchung zur Feststellung einer Mehrlingsschwangerschaft und Bestimmung der Fetenanzahl

Die ACOG-Leitlinie nennt die Feststellung einer Mehrlingsschwangerschaft als Indikation für eine Ultraschalluntersuchung im ersten Trimester [14].

NICE spricht sich für einen Routine-Ultraschall zwischen SSW 10+0 und 13+6 aus, um u. a. eine Mehrlingsschwangerschaft zu entdecken [12].

Die SOGC empfiehlt eine Ultraschall-Untersuchung im zweiten Trimester (nach 18 bis 22 vollendeten SSW), im Zuge dessen unter anderem die Anzahl der Feten bestimmt werden kann [15].

3.11.2 Lageanomalien des Kindes

Definition

Die Kindslage beschreibt das Verhältnis der Längsachse des Kindes zur Längsachse der Gebärmutter [1].

Kindslage

Häufigkeit

Im Jahr 2007 lag bei etwa 87 % der Geburten eine regelrechte Schädellage des Kindes vorlag (Schädellage gesamt 93–96 %), während bei rund 5 % eine Beckenendlage und bei weniger als 1 % eine Querlage bestanden [1].

2007: Schädellage 93–96 %, Beckenendlage 5 %, Querlage 1 %

Empfehlungen

Tabelle 3.11-2: Screening-Empfehlungen für Lageanomalien

Health threat: Fetal presentation	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend screening for non-cephalic presentation for all patients.	✓	B	At 36 weeks' gestation
	Recommend ultrasound for confirmation, if non-cephalic presentation is suspected.		B	-
NICE, 2008 [12]	Fetal presentation should be assessed by abdominal palpation, when presentation is likely to influence the plans for the birth. Routine assessment of presentation by abdominal palpation should not be offered before 36 weeks because it is not always accurate and may be uncomfortable.	✓	C	At 36 weeks or later
	Suspected fetal malpresentation should be confirmed by an ultrasound assessment.		GPP	-

Leopold-Handgriff vaginale Untersuchung	<p>Screening-Methoden</p> <p>Laut VA/DoD-Guideline gibt es unzureichende Evidenz, um eine Empfehlung für oder gegen die Leopold-Handgriffe versus die vaginale Untersuchung als die beste Screening-Methode für die Feststellung der Kindslage auszusprechen. Bei Verdacht auf eine andere Lage als Schädellage empfiehlt die VA/DoD-Leitlinie die Durchführung eines Ultraschalls zur Bestätigung [13].</p>
abdominale Palpation bei Verdacht Ultraschall	<p>NICE empfiehlt ein Screening mittels abdominaler Palpation (Tasten), um die Kindslage festzustellen. Bei Verdacht auf eine regelwidrige Kindslage soll laut NICE-Guideline ebenfalls ein Ultraschall durchgeführt werden [12].</p>
äußere Wendung Kaiserschnitt	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Die Guideline des VA/DoD spricht sich bei Nicht-Schädellage des Kindes und wenn keine Kontraindikationen vorliegen, für eine äußere Wendung nach 37 abgeschlossenen SSW oder danach aus [13]. Lageanomalien führen vermehrt zu Kaiserschnittentbindungen (in Österreich werden Beckenendlagen und Querlagen heutzutage fast ausschließlich per Sectio entbunden) [1].</p>
höhere Sectorate Komplikationen/ Belastung durch äußere Wendung	<p>Potentieller Schaden durch das Screening</p> <p>NICE berichtet von einer deskriptiven Studie, wonach Frauen die abdominale Palpation zur Bestimmung der Kindslage als unangenehm empfinden [12]. Weiters können in diesem Zusammenhang eine höhere Sectorate sowie Komplikationen bzw. Belastung durch die äußere Wendung genannt werden.</p>
Empfehlungen von 2 Institutionen: beide Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Die beiden identifizierten Institutionen befürworten ein Screening auf fetale Lageanomalien.</p> <p>Die VA/DoD-Guideline empfiehlt ein Screening bezüglich der Kindslage nach 36 Schwangerschaftswochen (Level B) [13].</p> <p>NICE spricht sich für eine routinemäßige Durchführung einer abdominalen Palpation zur Feststellung der Kindslage aus, wenn die Kindslage die Planung der Entbindung beeinflussen würde. Das Screening sollte nicht vor 36 abgeschlossenen SSW durchgeführt werden (Level C) [12].</p>

3.12 Screening auf Anomalie oder Schädigung des Feten

3.12.1 Fetale Anomalien/Aneuploidien

Definition

Eine Fehlbildung (Syn: Missbildung, konnatale Anomalie) ist ein Entwicklungsfehler einzelner/mehrerer Organe oder Körperabschnitte, welcher auf eine Störung der Keimzellen/intrauterinen Entwicklung zurückzuführen ist [1].

Eine Aneuploidie ist eine Abweichung vom euploiden Chromosomensatz⁹¹, bei der einzelne Chromosomen nicht in normaler Anzahl vorhanden sind [16].

Entwicklungsfehler einzelner/mehrerer Organe bzw. Körperabschnitte

Abweichung vom euploiden Chromosomensatz

Häufigkeit

2008 wurden von den 77.752 Lebendgeborenen 293 (0,4 %) mit Fehlbildungen geboren. Am häufigsten traten Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems auf (zu 41,3 %), gefolgt von Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten (17,1 %) und Fehlbildungen des Kreislaufsystems (10,3 %). Chromosomenanomalien beliefen sich auf 6,5 % der Fehlbildungen. Die Zahlen des steirischen Geburtenregisters weisen höhere Zahlen für Fehlbildungen aus (österreichweit 1,7 % der Lebendgeborenen) [1].

Ö 2008: 293 Neugeborene mit Fehlbildungen (0,4 %)

davon 6,5 % Chromosomenanomalien

Empfehlungen

Tabelle 3.12-1: Screening-Empfehlungen für fetale Anomalien/Aneuploidien (allgemein)

Health threat: Fetal anomalies/ aneuploidy	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SOGC, 2011 [101]	All pregnant women in Canada, regardless of age, should be offered, through an informed counselling process, the option of a prenatal screening test for the most common clinically significant fetal aneuploidies in addition to a second trimester ultrasound for dating, assessment of fetal anatomy, and detection of multiples.	✓	I-A	NR
	Counselling must be non-directive and must respect a woman's right to accept or decline any or all of the testing or options offered at any point in the process.		III-A	-
UK NSC, 2010 ⁹² [102]	All NHS Trusts must ensure that they offer a dating scan, and an 18+0–20+6 week anomaly ultrasound scan. ⁹³	✓	NR	Between 18+0 and 20+6 weeks

⁹¹ Euploidie = physiologischer, vollständiger Chromosomensatz; besteht beim Menschen aus 22 Autosomen und dem Geschlechtschromosom [16]

⁹² Für weitere Informationen zum NHS Fetal Anomaly Screening Programme siehe gleichnamiges Unterkapitel.

⁹³ „... in line with NICE and UK NSC recommendations.“ Siehe: <http://screening.nhs.uk/fetalanomalies>, download am 11.10.2012

Health threat: Fetal anomalies/ aneuploidy	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	All pregnant women, regardless of age, should be offered a prenatal screening test for the most common clinically significant fetal anomalies as a routine part of prenatal care. ⁹⁴	✓	B	Weeks 10–12; 16–20
	Women presenting for care at appropriate gestational ages should have aneuploidy screening and diagnostic options available to them that provide first-trimester results as well as strategies that provide second-trimester results. The specific first-trimester screening strategy made available by or in the institution must be decided prior to embarking upon that strategy.		B	-
	Initial limited and comprehensive prescreen/pretest counselling methods may include written or multimedia communication, one-on-one, or group counselling formats. Posttest and late entry counselling should be provided in an individualized one-on-one format.		B	-
	Screening programs should show respect for the needs and quality of life of the woman and her family. Counseling should be nondirective and should respect a woman's choice to accept or to refuse any or all of the testing or options offered at any point in the process.		I	-
	The following modes of prenatal screening/ diagnostic testing should be available for women receiving prenatal care in the DoD/VA: <ul style="list-style-type: none"> ✦ No test at all ✦ Screening with results in first trimester ✦ Screening with results in second trimester ✦ Diagnostic/invasive test in first and second trimester 		B	-
NICE, 2008 [12]	Ultrasound screening for fetal anomalies should be routinely offered.	✓	NR	Between 18+0 and 20+6 weeks of gestation
	Women should be given information about the purpose and implications of the anomaly scan to enable them to make an informed choice as to whether or not to have the scan.		NR	At the first contact with a healthcare professional
ACOG, 2007 [103]	Screening and invasive diagnostic testing for aneuploidy should be available to all women who present for prenatal care before 20 weeks of gestation regardless of maternal age. Women should be counselled regarding the differences between screening and invasive diagnostic testing.	✓	B	NR (before 20 weeks)

⁹⁴ Die VA/DoD-Guideline gibt als "Sources of evidence" bei dieser Empfehlung die ebenfalls inkludierte ACOG-Guideline [103] als einzige Referenz an.

Screening-Methoden

NICE spricht sich für eine Routine-Ultraschalluntersuchung zwischen SSW 18+0 und 20+6 für das Screening auf fetale Anomalien aus und empfiehlt im Rahmen des Routine-Screenings auch eine fetale Echokardiographie, also die Untersuchung des Herzens mithilfe des Ultraschalls [12].

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt, dass alle Institutionen, die mit der Betreuung von Schwangeren befasst sind, folgende Interventionen selbst anbieten oder den Zugang dazu gewährleisten: genetische Beratung, serologische Untersuchungen für das erste und zweite Trimester, Nackentransparenzmessung im ersten Trimester, Basis-Ultraschalluntersuchung sowie umfassende Ultraschalluntersuchung im zweiten Trimester, Chorionzottenbiopsie (im ersten Trimester) und Amniozentese (im zweiten Trimester) [13].

Laut ACOG hängt die Wahl des Screening-Tests von mehreren Faktoren ab: Gestationsalter, Anzahl der Feten, geburtshilfliche und Familienanamnese, Verfügbarkeit der Nackentransparenz-Messung, Sensitivität und Limitationen des Tests, Risiken von invasiver Diagnostik, Wunsch nach frühen Testergebnissen und Möglichkeiten für eine frühzeitige Beendigung der Schwangerschaft [103].

Die Leitlinie der SOGC [101] hebt hervor, dass nicht allein auf Grund des mütterlichen Alters eine invasive Untersuchung empfohlen werden soll, sondern dass dieses nur bei Frauen mit einem erhöhten Risiko für eine fetale Aneuploidie durchgeführt werden soll, welches sich daraus ergibt, dass

- ✦ das nicht-invasive Screening einen Wert über dem Schwellenwert ergeben hat;
- ✦ im Ultraschall Auffälligkeiten entdeckt wurden;
- ✦ die Schwangerschaft durch In-Vitro-Fertilisation mit intrazytoplasmatischer Spermieninjektion erfolgt ist;
- ✦ die Frau oder ihr Partner bereits ein Kind oder einen Fetus mit einer Chromosomenanomalie haben/hatten oder selbst TrägerIn einer Chromosomenveränderung sind, die das Risiko erhöhen, dass das Kind eine chromosomale Auffälligkeit hat.

Die SOGC spricht sich außerdem dafür aus, dass jeder pränatale Screening-Test auf fetale Aneuploidien, der schwangeren Frauen angeboten wird, eine Detektionsrate von mindestens 75 % und eine Falsch-Positiv-Rate von maximal 3 % im ersten Trimester und maximal 5 % im zweiten Trimester haben soll. Dies sollte in jährlichen Audits überprüft werden. Die Nackentransparenz-Messung im ersten Trimester sollte nicht als einzelner Screening-Test, sondern nur als Kombination mit biochemischen Markern angeboten werden. Weiters sollte die Nackentransparenz nur dann für eine Risikoberechnung herangezogen werden, wenn das Screening von einem ausgebildeten und akkreditierten Ultraschalldiagnostiker (*sonographer*) durchgeführt wurde, und wenn es laufende Qualitätsüberprüfungen gibt [101].

Ultraschalluntersuchung

fetale
Echokardiographie

serologische
Untersuchungen

(invasive) Diagnostik

Wahl des
Screening-Tests von
mehreren Faktoren
abhängig

invasiv-diagnostische
Methoden nur in
bestimmten Fällen

Therapiemöglichkeiten

Das Ziel des Ultraschall-Screenings ist laut NICE-Guideline die Identifizierung einer fetalen Anomalie, damit in weiterer Folge

Entscheidung für oder gegen Fortführung der Schwangerschaft
Vorbereitung der werdenden Eltern
Entbindung in spezialisierter Einrichtung
intrauterine Therapie

- ✱ eine Entscheidung bezüglich Fortführung oder Beendigung der Schwangerschaft getroffen werden kann;
- ✱ die (werdenden) Eltern vorbereitet werden/sich vorbereiten können (auf eine Behandlung, Behinderung, Palliativversorgung, Schwangerschaftsabbruch);
- ✱ die Entbindung in einer spezialisierten Einrichtung geplant werden kann;
- ✱ eine intrauterine Therapie begonnen werden kann [12].

Potentieller Schaden durch das Screening

falsch-positive Ergebnisse führen zu Verunsicherung und unnötigen (invasiven) diagnostischen Untersuchungen

Die Prävalenz von fetalen Aneuploidien im zweiten Trimester ist gering, wodurch die Falsch-Positiv-Rate sehr hoch ausfällt. Falsch-positive Resultate führen zu Verunsicherung der Mutter/Eltern sowie zu unnötigen diagnostischen (invasiven) Untersuchungen (Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie), bei denen es wiederum zu Komplikationen (Früh- und Fehlgeburten) kommen kann. Bei positivem Screening-Ergebnis kann die Verunsicherung/Sorge der Mutter/Eltern, vor allem wenn sich die Schwangere gegen eine diagnostische Abklärung entscheidet, einen negativen Einfluss auf die restliche Zeit der Schwangerschaft haben [13, 103].⁹⁵

NICE kommt bezüglich der potentiellen Schäden zu dem Schluss, dass ein Ultraschall-Screening auf fetale Anomalien einerseits für die Schwangere Beruhigung⁹⁶ bietet, wenn keine Anomalie entdeckt wurde, andererseits aber deren Ängste erhöht, wenn ein potentielles Problem identifiziert wird [12].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 5 Institutionen: alle inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Screening auf fetale Anomalien und Aneuploidien (allgemein) aus

Alle fünf identifizierten Institutionen, die zu dem Thema „Screening auf fetale Anomalien und Aneuploidien“ (im Allgemeinen, spezielle Empfehlungen z. B. zu Trisomie 21 siehe nachfolgende Kapitel) sprechen sich prinzipiell für ein derartiges Screening aus, auch wenn sich die empfohlenen Screening-Methoden teilweise unterscheiden. Alle Guidelines betonen die Wichtigkeit einer ausführlichen Beratung, so dass die Schwangere eine informierte Entscheidung treffen kann, ob sie ein Screening durchführen lassen möchte oder nicht.

unterschiedliche Screening-Methoden werden empfohlen

NICE spricht sich für ein Routine-Screening auf fetale Anomalien in SSW 18+0 bis 20+6 aus. Beim Erstkontakt in der Schwangerschaft soll die Schwangere über Ziele und Konsequenzen des Screenings informiert werden, so dass sie eine informierte Entscheidung treffen kann, ob der Test durchgeführt werden soll oder nicht. Es sollen außerdem die Limitationen des Routine-Screenings besprochen werden sowie die Variabilität der Detektionsraten,

⁹⁵ Laut Review-Kommentar stellt aber auch bereits die Tatsache, sich für oder gegen einen (Screening- oder diagnostischen) Test entscheiden zu müssen, für die Schwangeren/ Paare eine erhebliche Belastung dar.

⁹⁶ Im Rahmen des externen Reviews wurde darauf hingewiesen, dass ein falsch-negatives Screening-Resultat auch eine falsche Sicherheit darstellen kann, die dann zu umso größerer Enttäuschung führt.

die von der jeweiligen Art der Anomalie, vom mütterlichen BMI und von der Position des Kindes während des Ultraschalls abhängig sind [12].

Die ACOG-Guideline empfiehlt, dass alle schwangeren Frauen, die vor 20 vollendeten SSW einen Vorsorgetermin in Anspruch nehmen, die Möglichkeit eines Screenings auf fetale Aneuploidien haben sollten. Unabhängig vom gewählten Screening-Test soll die Schwangere beraten werden bezüglich der Detektions- und Falsch-Positiv-Raten, der Vor- und Nachteile, der Limitationen des Screenings sowie bezüglich der Risiken und des Nutzens von diagnostischen Maßnahmen, sodass sie eine informierte Entscheidung treffen kann [103].

Das UK NSC spricht sich ebenfalls für ein Routine-Screening auf fetale Anomalien aus, weswegen das „NHS Fetal Anomaly Screening Programme“ (siehe unten) entwickelt wurde [102].

Die Guideline der SOGC befürwortet, dass jeder Schwangeren die Möglichkeit eines pränatalen Screening-Tests für die häufigsten, klinisch signifikanten fetalen Aneuploidien gegeben wird. Zusätzlich soll eine Ultraschall-Untersuchung im zweiten Trimester angeboten werden, um das Gestationsalter zu bestimmen, die fetale Anatomie zu beurteilen und eventuelle Mehrlingschwangerschaften zu erkennen [101].

NHS Fetal Anomaly Screening Programme

Das „NHS Fetal Anomaly Screening Programme“ (NHS FASP) wurde im Jahr 2004 vom „UK National Screening Committee“ mit der Entwicklung eines nationalen, qualitätsgesicherten Ultraschall-Screening-Programms für England beauftragt. Die Ziele des „Fetal Anomaly Screening Programme“ sind [104]:

- ❖ Zugangssicherung zu einem einheitlichen Screening-Programm, das ein vereinbartes Qualitätslevel erfüllt;
- ❖ Vermittlung geeigneter Informationen an die schwangeren Frauen, so dass diese eine informierte Entscheidung treffen können;
- ❖ Wahlmöglichkeit für die Frauen bezüglich ihrer Screening-Optionen und der Schwangerschaftsbetreuung;
- ❖ Identifikation von schweren fetalen Anomalien, die entweder mit dem Leben nicht vereinbar sind oder mit Morbidität assoziiert sind, damit Schwangere eine Entscheidung bezüglich einer Beendigung oder Fortführung der Schwangerschaft treffen können;
- ❖ Identifikation jener Anomalien, die von einer pränatalen Intervention profitieren könnten;
- ❖ Identifikation jener Anomalien, die nach der Entbindung eine baldige Intervention benötigen.

Es wurden 12 so genannte „Standards“⁹⁷ formuliert, welche die Rahmenbedingungen und Qualitätsanforderungen des Screening-Programms (z. B. hinsichtlich des Zugangs, der Inhalte des Screenings, der beteiligten LeistungserbringerInnen, der Information etc.) definieren (Details siehe „NHS Fetal Anomaly Screening Programme. 18+0 to 20+6 weeks fetal anomaly scan National Standards and Guidance for England“ [104]).

Wichtigkeit der Beratung für eine informierte Entscheidung

„Fetal Anomaly Screening Programme“ seit 2004 in UK

nationales, qualitätsgesichertes Ultraschall-Screening-Programm

in SSW 18+0–20+6

12 „Standards“ definieren Rahmenbedingungen und Qualitätsanforderungen

⁹⁷ Siehe: <http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11218>, download am 24.10.2012

**Screening auf
11 Fehlbildungen**

Seit 2010 wird im Rahmen des Screening-Programms auf fetale Anomalien auf folgende 11 Fehlbildungen gescreent [104]:

- ✱ Anenzephalie;
- ✱ offene Spina bifida;
- ✱ Lippenpalte;
- ✱ Zwerchfellhernie;
- ✱ Gastroschisis (angeborener Bauchwanddefekt mit Vorfall von Darmschlingen);
- ✱ Exomphalos/Omphalozele (Nabelschnurbruch; angeborene Hemmungsfehlbildung der Bauchdecke mit Vorfall von Baueingeweiden);
- ✱ schwere Herzfehler;
- ✱ bilaterale Nierenagenesie (angeborenes Fehlen beider Nierenanlagen);
- ✱ letale Skelettdysplasie;
- ✱ Edwards-Syndrom (Trisomie 18);
- ✱ Patau-Syndrom (Trisomie 13).

Weiters wird im Rahmen des „Fetal Anomaly Screening Programmes“ allen schwangeren Frauen ein Screening auf Trisomie 21 (Down-Syndrom) angeboten (siehe auch Kapitel 3.12.2).

3.12.2 Trisomie 21**numerische autosomale
Chromosomenaberration****Definition**

Die Trisomie 21 (Syn: Down-Syndrom) ist eine numerische autosomale Chromosomenaberration. Bei der klassischen Trisomie 21 liegt das Chromosom 21 infolge einer Non-disjunction dreifach vor [16].

**Inzidenz von
0,01–0,05 % (bezogen
auf Lebendgeburten)****Häufigkeit**

Das Down-Syndrom (Trisomie 21) tritt mit einer Inzidenz von 0,01–0,05 % (bezogen auf Lebendgeburten) auf. Werden auch Totgeburten und Schwangerschaftsabbrüche aus medizinischer Indikation mitberücksichtigt, liegt die Rate entsprechend etwas höher (0,01–0,16 %) [1].

Empfehlungen

Tabelle 3.12-2 Screening-Empfehlungen für Trisomie 21

Health threat: Down's Syndrome	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2008 [12]	All pregnant women should be offered screening for Down's syndrome. Women should understand that it is their choice to embark on screening for Down's syndrome.	✓	NR	Screening for Down's syndrome should be performed by the end of the first trimester (13+6), but provision should be made to allow later screening (which could be as late as 20+0) for women booking later in pregnancy.
UK NSC, 2011 ⁹⁸ [105]	Screening should be offered to all pregnant women.	✓	NR	Before 20 weeks of gestation
ACOG, 2007 [103]	First-trimester screening using both nuchal translucency measurement and biochemical markers is an effective screening test for Down syndrome in the general population.	✓	A	NR

Screening-Methoden

Hinsichtlich des Screenings auf Trisomie 21 empfiehlt die NICE-Guideline [12] das Ersttrimester-Screening („Combined test“) zwischen SSW 11+0 und 13+6, das aus der Messung der fetalen Nackentransparenz mittels Ultraschall und der Bestimmung zweier Werte aus dem mütterlichen Serum (PAPP-A, „Pregnancy-associated plasma protein A“, und freies β -hCG, humanes Choriongonadotropin) besteht. Frauen, die erst nach dieser Zeit ihren ersten Vorsorgetermin haben, sollte, den Empfehlungen von NICE zufolge, der klinisch effektivste und kosteneffektivste Serum-Screening-Test (Triple-Test⁹⁹ oder Quadruple-Test¹⁰⁰) zwischen SSW 15+0 und 20+0 angeboten werden. Wenn die Messung der Nackentransparenz wegen der Position des Fetus oder auf Grund eines erhöhten mütterlichen Body Mass Index nicht möglich ist, soll ebenfalls einer der beiden Serum-Screening-Tests angeboten werden. Das routinemäßige Ultraschall-Screening auf fetale Anomalien soll zudem nicht für ein Down-Syndrom Screening mittels Softmarker (bestimmter körperlich erkennbarer Hinweiszeichen) herangezogen werden. Die Präsenz eines einzelnen Softmarkers, der beim Routine-Screening auf fetale Anomalien entdeckt wurde, sollte, mit Ausnahme der Nackenfalte, nicht für die Bestimmung des a priori Risikos herangezogen werden. Wurden beim Anomalie-Screening eine vergrößerte Nackenfalte (6mm oder mehr) oder 2 oder mehr *soft markers* entdeckt, sollte die Schwangere zu einer/m SpezialistIn für Fetale Medizin überwiesen werden [12].

Ersttrimester-Screening („combined test“) in SSW 11+0–13+6

besteht aus Nackentransparenzmessung und Serum-Screening

oder Triple-Test bzw. Quadruple-Test in SSW 15+0–20+0

⁹⁸ Das Down-Syndrom Screening wird in UK im Rahmen des NHS *Fetal Anomaly Screening Programme* angeboten (weitere Informationen hierzu siehe gleichnamiges Unterkapitel 3.12.1).

⁹⁹ Triple-Test = Bestimmung der Konzentration von β -hCG, freiem Estriol (unconjugated estriol, uE3) und AFP

¹⁰⁰ Quadruple-Test = zusätzlich zu den drei Stoffen des Triple-Tests wird die Konzentration von Inhibin A bestimmt

Das UK NSC gibt in der Screening-Policy für Down-Syndrom folgendes an: Der Screening-Test wird zwischen SSW 10+0 und 20+0 durchgeführt. Die empfohlene Methode ist der „Combined test“ (Ersttrimester-Screening). Für jene, die erst später mit den Untersuchungen in der Schwangerschaft beginnen, soll zwischen SSW 14+2 und 20+0 der Quadruple-Test angeboten werden [106].

Die ACOG-Guideline spricht sich ebenfalls für das Ersttrimester-Screening aus, da dieses ein effektives Screening-Instrument in der generellen Bevölkerung ist. Bei der gleichen Falsch-Positiv-Rate führt dieser Screening-Test zu einer höheren Detektionsrate als der Triple-Test, der im zweiten Trimester durchgeführt wird, und ist vergleichbar mit dem Quadruple-Test. Die Nackentransparenz-Messung alleine ist weniger effektiv als das Ersttrimester-Screening. Die Leitlinie kommt außerdem zu dem Schluss, dass eine spezifische Ausbildung, Standardisierung, die Verwendung geeigneter Ultraschall-Geräte und eine laufende Qualitätsüberprüfung wichtig sind, um optimale Voraussetzungen für die Nackentransparenz-Messung zu gewährleisten. Die Screening-Untersuchung sollte daher nur in Zentren und bei Einzelpersonen, die diese Kriterien erfüllen, durchgeführt werden [103].

Therapiemöglichkeiten

(genetische) Beratung

Bei positivem Ergebnis des Screenings auf Down-Syndrom sollte die schwangere Frau raschen Zugang zu einer adäquaten Beratung durch ausgebildetes Personal haben [12].

Die ACOG-Leitlinie empfiehlt, dass Frauen, deren Testergebnis ein höheres Risiko für Aneuploidien ergeben hat, genetische Beratung und die Option einer Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese angeboten werden sollte [103].

Potentieller Schaden durch das Screening

zu geringer Wissensstand für informierte Entscheidung bez. Screening

Laut NICE-Guideline [12] gibt es Evidenz hoher Qualität, dass der Wissensstand der Frauen zum Thema Down-Syndrom derzeit nicht gut genug ist, damit eine informierte Entscheidung bezüglich des Screenings getroffen werden kann.¹⁰¹ Vor allem die Berechnung des Risikos scheint schwierig zu verstehen zu sein. Eine verbesserte Information vor dem Screening führe jedoch (entgegen möglicher Annahmen) nicht zu einer größeren Beunruhigung der Schwangeren.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 3 Institutionen: alle inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus

Es wurden die Empfehlungen von drei Institutionen identifiziert, die sich alle für ein Screening aussprechen.

Die NICE-Guideline [12] empfiehlt, allen Schwangeren ein Down-Syndrom-Screening anzubieten, das idealerweise am Ende des ersten Trimesters (bis SSW 13+6) durchgeführt werden soll. Für Frauen, die erst zu einem späteren Zeitpunkt in der Schwangerschaft eine Hebamme oder ein/e ÄrztIn aufsuchen, sollte ein Screening ebenfalls noch möglich sein (bis SSW 20+0).

¹⁰¹ Im Zuge des externen Reviews gelangten Informationen und Angaben zu weiterführender Literatur zum Gendiagnostik-Gesetz in Deutschland sowie zur Beratung im Zusammenhang mit pränataler Diagnostik ein; diese sind im Addendum nachzulesen.

NICE betont, dass die Frau verstehen soll, dass es ihre Entscheidung ist, ob sie am Screening teilnimmt oder nicht. Beim Erstkontakt in der Schwangerschaft sollte die Schwangere jedenfalls spezifische Informationen erhalten hinsichtlich

- ✧ dem Screening-Pfad sowohl bei positiven als auch bei negativen Screening-Ergebnissen;
- ✧ den Entscheidungen, die je nach Ergebnis getroffen werden müssen und deren Konsequenzen;
- ✧ der Tatsache, dass ein Screening keine definitive Diagnose liefert;
- ✧ der Risiken der Chorionzottenbiopsie und Amniozentese; sowie
- ✧ ausgeglichene und korrekte Informationen über das Down-Syndrom [12].

Auch die Policy des UK NSC sieht ein Screening auf Trisomie 21 vor, und zwar zwischen SSW 10+0 und 20+0 [106].

Die ACOG-Guideline kommt zu dem Schluss, dass das Ersttrimester-Screening eine effektive Methode für ein populationsweites Screening darstellt [103].

3.12.3 Neuralrohrdefekt

Definition

Ein Neuralrohrdefekt ist eine angeborene Entwicklungsstörung beim Verschluss embryonaler Verwachsungslinien, z. B. der Neuralanlage mit unvollständigem Verschluss der Neuralrohre. Es gibt verschiedene Arten von Neuralrohrdefekten, z. B. Anenzephalie, Spina bifida [16].

**angeborene
Entwicklungsstörung
beim Verschluss der
Neuralanlage**

Häufigkeit

Im deutschen Sprachraum ist mit einem Neuralrohrdefekt auf 1.000 Geburten zu rechnen, das Wiederholungsrisiko liegt bei 3 %, nach zweimaligem Auftreten bei 10 %. Weltweit sind jährlich etwa 300.000 bis 400.000 Kinder betroffen, in Österreich sind es 60 bis 64 [107].

1:1.000 Geburten

**Ö: jährlich 60–64 Kinder
betroffen**

Empfehlungen

Tabelle 3.12-3: Screening-Empfehlungen für Neuralrohrdefekte

Health threat: Neural tube defect (NTD)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	For women who undertake first-trimester screening, second-trimester serum alpha fetoprotein (AFP) screening and/or ultrasound examination should be offered to screen for open neural tube defects (ONTD).	✓	B	Second trimester
	Folate supplements (400mcg daily) should be taken one month preconceptually, continued through the first trimester and should be administered as part of the multivitamin supplementation.		A	One month preconceptually and first trimester
NICE, 2008 [12]	When routine ultrasound screening is performed to detect neural tube defects, alpha-fetoprotein testing is not required.	✓	NR	-
	Pregnant women (and those intending to become pregnant) should be informed that dietary supplementation with folic acid, before conception and up to 12 weeks of gestation, reduces the risk of having a baby with neural tube defects (anencephaly, spina bifida). The recommended dose is 400 micrograms/day.		A	Before conception and up to 12 weeks of gestation
UK NSC, 2006 ¹⁰² [108]	Screening for neural tube defects (spina bifida) should be offered as part of the 18–20 week fetal anomaly scan.	✓	NR	18–20 weeks
ACOG, 2003 ¹⁰³ [109]	Maternal serum alpha-fetoprotein evaluation is an effective screening test for NTDs and should be offered to all women.	✓	A	NR
	Periconceptual folic acid supplementation is recommended because it has been shown to reduce the occurrence and recurrence of NTDs.		A	Periconceptual
	For low-risk women, folic acid supplementation of 400µg per day currently is recommended because nutritional sources alone are insufficient. Higher levels of supplementation should not be achieved by taking excess multivitamins because of the risks of vitamin A toxicity.		A	-

¹⁰² “This policy was reviewed in Jul 2006, but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2009/10, or earlier if significant new evidence emerges.” Siehe: <http://screening.nhs.uk/neuraltubedefect>, download am 10.10.2012

¹⁰³ „The ACOG reaffirmed the currency of the guideline in 2008“ Siehe: <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=3994&search=neural+tube+defects>, download am 10.10.2012

Screening-Methoden

Wenn ein routinemäßiges Ultraschall-Screening durchgeführt wird, um Neuralrohrdefekte zu entdecken, ist ein Alpha-Fetoprotein (AFP)-Test laut NICE nicht erforderlich [12].

Das ACOG wiederum spricht sich für ein Screening auf Neuralrohrdefekte mittels Alpha-Fetoprotein (AFP)-Test im mütterlichen Serum aus. Bei Frauen mit erhöhten AFP-Werten sollte eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden, um das Risiko für einen Neuralrohrdefekt näher zu bestimmen [109].

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt, allen Schwangeren, bei denen ein Ersttrimester-Screening durchgeführt wurde, eine Bestimmung der Alpha-Fetoprotein-Konzentration und/oder eine Ultraschalluntersuchung anzubieten, um auf Neuralrohrdefekte zu screenen [13].

Das Screening auf Neuralrohrdefekte wird im Rahmen des Fetale Anomalie-Screenings des UK NSC angeboten [108].

Screening mittels Ultraschall

oder mittels Bestimmung des Alpha-Fetoproteins (AFP) im mütterlichen Serum

Therapiemöglichkeiten

Die Geburt eines Kindes mit Neuralrohrdefekt sollte in einem spezialisierten Krankenhaus erfolgen [109].

Zur Prävention von Neuralrohrdefekten wird eine Supplementierung von Folsäure vor der Schwangerschaft sowie im ersten Trimester befürwortet. Die Leitlinien von VA/DoD [13], NICE [12] und ACOG [109] empfehlen diesbezüglich eine Dosis von 400µg pro Tag. Für Frauen mit einem hohen Risiko für Neuralrohrdefekte oder mit einer vorangegangenen Schwangerschaft mit einem Kind mit Neuralrohrdefekt wird eine Dosis von 4mg Folsäure pro Tag empfohlen [13, 109].

Geburt in spezialisiertem Krankenhaus

Prävention von Neuralrohrdefekten durch Folsäure-Supplementierung

Potentieller Schaden durch das Screening

Der AFP-Screening-Test im mütterlichen Serum weist eine hohe Falsch-Positiv-Rate auf. Nur 2 % aller Schwangeren mit positivem Screening-Ergebnis haben tatsächlich einen Fetus mit einem Neuralrohrdefekt. Die Abklärung eines positiven Screening-Tests erfolgt durch eine invasive diagnostische Untersuchung, meist Amniozentese (im zweiten Trimester), die wiederum mit einem erhöhten Fehlgeburtsrisiko assoziiert ist [109].

AFP-Screening-Test weist hohe Falsch-Positiv-Rate auf

Zusammenfassung der Empfehlungen

Jede der vier eingeschlossenen Guidelines empfiehlt, allen schwangeren Frauen ein Screening auf Neuralrohrdefekte anzubieten. Dieses kann mittels Ultraschall oder auf Grund der Alpha-Fetoprotein-Konzentration im mütterlichen Blut erfolgen.

Die Leitlinien von ACOG [109], NICE [12] und VA/DoD [13] sprechen sich zudem für eine perikonzeptionelle Supplementierung von Folsäure als primäre Präventionsmaßnahme aus.

Empfehlungen von 4 Institutionen: alle inkludierten Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus

3.12.4 Fragiles-X-Syndrom

Definition

Erbkrankheit
überwiegend Männer betroffen
Verzögerung der motorischen und geistigen Entwicklung

Beim Fragilen-X-Syndrom (FXS) handelt es sich um eine überwiegend bei Männern vorkommende Erbkrankheit, die mit auffälliger Facies (langes, ovales Gesicht, große prominente Ohren, Progenie), Hodenvergrößerung, Hyperaktivität, Verzögerung der motorischen und geistigen Entwicklung in unterschiedlichem Ausmaß (z. B. Sprachentwicklungsstörungen, Autismus) sowie Epilepsie einhergeht. Gesunde Männer mit fragilem X-Chromosom übertragen das Gen ohne Krankheitsrisiko an ihre Kinder. Die Töchter werden jedoch Trägerinnen der Prämutation. Frauen mit einer Vollmutation können unterschiedliche Intelligenzminderungen aufweisen [16].

Häufigkeit

1:2.000 der männlichen Neugeborenen

Laut Pschyrembel ist eines von 2.000 männlichen Neugeborenen vom Fragilen-X-Syndrom betroffen [16]. Der SOGC-Guideline zufolge ist die Häufigkeit 1:4.000 bei Männern und 1:8.000 bei Frauen [110].

Empfehlungen

Tabelle 3.12-4: Screening-Empfehlungen für Fragiles-X-Syndrom

Health threat: Fragile X Syndrome	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 [111]	Screening for fragile X syndrome in pregnancy is not recommended.		NR	-
SOGC, 2008 [110]	Any testing for fragile X syndrome must occur only following thorough counselling and with the informed consent of the woman to be tested.		III-A	NR
	Fragile X testing is indicated for a woman with a family history of fragile X syndrome, fragile X tremor/ataxia syndrome, or premature ovarian failure, (in more than one family member) if the pedigree structure indicates that she is at risk of inheriting the mutated gene. Referral to a medical geneticist for counselling and assessment should be considered in these cases.		II-2A	-
	Fragile X testing is indicated for women who have a personal history of autism or mental retardation/developmental delay of an unknown etiology or who have at least one male relative with these conditions within a three-generation pedigree.		II-2A	-
	Fragile X testing is indicated for women who have reproductive or fertility problems associated with an elevated level of follicle stimulating hormone before the age of 40.		III-A	-
	Population screening for fragile X syndrome for all women in the reproductive age-range is feasible. However, it should be considered only when there is a provincial/regional program that can test and adequately counsel the targeted population about the meaning and implications of the results.		II-2B	-

Screening-Methoden

Eine Prä- oder Vollmutation des FMR-1 Gens der Mutter kann über eine DNA-Analyse festgestellt werden. In qualifizierten Einrichtungen weist der Test eine hohe Sensitivität und Spezifität auf. Bei bestätigter Prä- oder Vollmutation sollte der Schwangeren, laut SOGC-Guideline, die Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik (Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese) angeboten werden [110].

Das UK NSC kommt zu dem Schluss, dass die – generell akzeptierte sowie präzise und valide – Screening-Methode (PCR, gefolgt von einem Southern Blot) nicht für ein Routine-Screening eingesetzt werden kann, da der Test sehr arbeitsintensiv ist [112].

Therapiemöglichkeiten

Eine Heilung ist nicht möglich. Es gibt limitierte Evidenz zur Wirksamkeit der vorhandenen Optionen zur Behandlung der Symptome. Es ist unklar, ob ein früherer Therapiebeginn auch zu besseren Outcomes führt [112].

Potentieller Schaden durch das Screening

Dem Review des UK NSC zufolge gibt es noch einige unbeantwortete Fragen, die im Zusammenhang mit einem generellen FXS-Screening von Relevanz sind. Beispielsweise kann bei einem positiven Screening-Ergebnis nicht abgeschätzt werden, ob ein weiblicher Fetus mit einer Vollmutation später von Lernschwierigkeiten betroffen sein wird und in welchem Ausmaß. Dies stellt vor allem die werdenden Eltern vor eine ethische Herausforderung. Ein weiterer Aspekt sind die TrägerInnen von Prämutationen, die durch das Screening ebenfalls identifiziert werden. Diese können später von einer Fragile X assoziierten primären Ovarinsuffizienz (FXPOI; tritt bei ca. 20 % der Frauen auf) oder einem Fragile X assoziierten Tremor-/Ataxie- Syndrom (FXTAS; tritt überwiegend bei Männern auf, und zwar bei ca. 45 % ab einem Alter von 50 Jahren) betroffen sein. Bei welchen Feten diese Krankheitsbilder auftreten wird, lässt sich nicht voraussagen [112].¹⁰⁴

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurden zwei Leitlinien zum Screening auf Fragiles-X-Syndrom identifiziert. Eine Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening aus, die andere empfiehlt ein Screening mit Einschränkung (nur für einzelne Risikogruppen).

Die SOGC-Guideline spricht sich dafür aus, dass einzelnen Gruppen ein FXS-Test angeboten wird (siehe Tabelle 3.12-4) und betont, dass dieser nur nach vorhergehender ausführlicher Beratung und mit informierter Zustimmung stattfinden darf. Ein populationsweites Screening für alle Frauen im reproduktiven Alter ist nach Angaben der SOGC realisierbar, sollte aber nur implementiert werden, wenn regionale Einrichtungen zur Verfügung stehen, die den Test durchführen und die Zielgruppe adäquat hinsichtlich der Bedeutung und der Implikationen des Tests beraten können [110].

DNA-Analyse

Heilung ist nicht möglich

einige Unklarheiten, die im Zusammenhang mit einem generellen Screening relevant wären

Empfehlungen von 2 Institutionen:

eine Leitlinie empfiehlt ein Screening für einzelne Risikogruppen, ...

¹⁰⁴ Laut Review-Kommentar wäre auch ein denkbarer potentieller Schaden, dass Eltern durch das Screening mehr Informationen zu potentiellen Folgen erhalten, als sie eigentlich haben wollten.

... die Policy spricht sich gegen ein Routine-Screening aus

Die Policy des UK NSC hingegen kommt zu dem Schluss, dass ein generelles Screening auf das Fragile-X-Syndrom während der Schwangerschaft nicht zu empfehlen ist. Der derzeit verfügbare Test ist arbeitsaufwändig und für ein Routine-Screening ungeeignet. Der Test würde nicht nur TrägerInnen der Vollmutation, sondern auch der Prämutation identifizieren. Die Epidemiologie, der natürliche und der klinische Verlauf der Erkrankung sind für PrämutationsträgerInnen derzeit noch nicht ausreichend bekannt [111].

3.12.5 Hämoglobinopathien

<p>pathologische Hämoglobinbildung</p>	<p>Definition</p> <p>Bei Hämoglobinopathien handelt es sich um Erkrankungen infolge pathologischer Hämoglobinbildung aufgrund unterschiedlicher genetischer Defekte. Es sind zahlreiche Hämoglobinopathien bekannt:</p>
<p>Sichelzellenanämie: autosomal-rezessive Vererbung</p>	<p>Die Sichelzellenanämie wird autosomal-rezessiv vererbt, zur manifesten Erkrankung kommt es bei Homozygotie oder doppelter Heterozygotie, wobei die Betroffenen unbehandelt bereits im Kindesalter versterben. Heterozygoten haben fast eine normale Lebenserwartung und den Selektionsvorteil, dass sie relativ resistent gegen Malaria tropica (leichter Krankheitsverlauf) sind (größte Verbreitung in Malariagebieten Afrikas und Asiens). Die Erythrozyten nehmen bei niedriger Sauerstoffspannung eine sichelförmige Form an (sog. Sichelzellen), was durch Erhöhung der Blutviskosität zu Stase (Stauung) des Bluts in den kleinen Gefäßen, Infarzierung¹⁰⁵ und anderen Organschäden führt [16].</p>
<p>Heterozygote sind resistent gegen Malaria tropica</p>	
<p>v. a. in Malariagebieten Afrikas und Asiens</p>	
<p>Thalassämie: autosomal-rezessive Vererbung</p>	<p>Bei der Thalassämie, die als eigene Krankheitsgruppe angesehen wird, im weiteren Sinn jedoch den Hämoglobinopathien zugeordnet werden kann, handelt es sich ebenfalls um eine autosomal-rezessiv vererbte Störung der Hämoglobinsynthese mit der Folge einer hämolytischen Anämie, die bei Homozygotie einen schweren Verlauf nimmt, bei Heterozygotie in einer milden Form verläuft. Die Thalassämien sind besonders verbreitet bei der Bevölkerung des Mittelmeerraumes, in Vorder- und Südostasien [16].</p>
<p>v. a. im Mittelmeerraum, in Vorder- und Südostasien</p>	
<p>D 2009: ca. 1.000–1.500 Kinder und Erwachsene mit Sichelzellkrankheiten</p>	<p>Häufigkeit</p> <p>In Deutschland leben zur Zeit (2009) mindestens 1.000–1.500 Kinder und Erwachsene mit Sichelzellkrankheiten. Vorrangig sind MigrantInnen aus Zentral- und West-Afrika, den Ländern des östlichen Mittelmeerraumes (Türkei, Libanon, Palästina, Syrien, Süd-Italien, Griechenland, Nord-Afrika), dem Mittleren Osten (Iran, Irak) und Asien (Indien, Afghanistan) betroffen [113].</p>

¹⁰⁵ Infarzierung = hochgradige Blutstauung in einem Gewebe oder Organ infolge einer Blockierung des venösen Abflusses

Empfehlungen

Tabelle 3.12-5: Screening-Empfehlungen für Hämoglobinopathien

Health threat: Haemoglobinopathies	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Carrier screening should be offered to individuals of African, Southeast Asian, and Mediterranean descent.	(✓)	A	Weeks 6–8
NICE, 2008 [12]	Preconception counselling (supportive listening, advice giving and information) and carrier testing should be available to all women who are identified as being at higher risk of hemoglobinopathies, using the Family Origin Questionnaire from the NHS Antenatal and Newborn Screening Programme.		NR	Preconception
	Information about screening for sickle cell diseases and thalassaemias, including carrier status and the implications of these, should be given to pregnant women.		NR	At the first contact with a healthcare professional
	Screening for sickle cell diseases and thalassaemias should be offered to all women as early as possible in pregnancy. The type of screening depends upon the prevalence and can be carried out in either primary or secondary care.	(✓)	NR	As early as possible in pregnancy (ideally by 10 weeks)
ACOG, 2007 [114]	Individuals of African, Southeast Asian, and Mediterranean descent are at increased risk for being carriers of hemoglobinopathies and should be offered carrier screening and, if both parents are determined to be carriers, genetic counselling.	(✓)	A	NR
UK NSC, 2006 ¹⁰⁶ [115]	From April 2005, enhanced laboratory screening should be offered to all women in units defined as high prevalence. High prevalence is defined as a fetal prevalence of sickle cell disorder greater than 1.5 per 10,000 pregnancies.	(✓)	NR	NR
	From April 2007, all units defined as low prevalence (a fetal prevalence of sickle cell lower than 1.5 per 10,000 pregnancies) should offer screening using the recommended family origin question, as well as a formal process of inspection of routine blood indices to screen for thalassaemia.	(✓)	NR	NR

¹⁰⁶ “This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2009/10, or earlier if significant new evidence emerges.”

Siehe: <http://screening.nhs.uk/sicklecellthalassaemia>, download am 22.10.2012.

Screening-Methoden

Blutbild
Hämoglobin-
Elektrophorese
pränatale Diagnose
mittels DNA-Analyse

Die ACOG- sowie die VA/DoD-Guideline, die sich bezüglich der Screening-Tests wiederum auf die ACOG-Leitlinie bezieht, empfehlen als Screening-Methode ein Blutbild sowie eine Hämoglobin-Elektrophorese [13, 114]. Eine pränatale Diagnose kann mittels Analyse der DNA erfolgen, die entweder durch eine Amniozentese oder eine Chorionzottenbiopsie gewonnen werden kann [114].

NICE nennt, außer den bereits genannten, folgende zusätzliche Labortests, die für ein Screening auf Hämoglobinopathien durchgeführt werden können: Ferritin-Test, Hochleistungsflüssigkeits-Chromatographie (HPLC), Hb-Löslichkeitstest [12].

Therapiemöglichkeiten

genetische Beratung

Als Konsequenz des Screenings sollte werdenden Eltern, die als TrägerInnen für eine Hämoglobinopathie identifiziert wurden, genetische Beratung angeboten werden, um die zur Verfügung stehenden Optionen zu besprechen [114].

Das Ziel des pränatalen Screenings ist, den werdenden Eltern Informationen zur Verfügung zu stellen und ihnen die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs zu geben, wenn das Kind eine schwerwiegende Hämoglobinopathie hat [12].

Potentieller Schaden durch das Screening

Es werden keine potentiellen Schäden durch das Screening genannt.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von
4 Institutionen:
alle 4 inkludierten
Leitlinien empfehlen
ein Screening für
Risikogruppen bzw.
bei hoher Prävalenz

Bezüglich eines Screenings auf Hämoglobinopathien wurden Empfehlungen von vier Institutionen identifiziert. Alle vier Institutionen empfehlen ein Screening mit Einschränkung (nur Risikogruppen/bei hoher Prävalenz).

Das UK NSC spricht sich dafür aus, allen Frauen, die in Gebieten mit hoher Prävalenz (mehr als 1,5 pro 10.000 Schwangerschaften sind von Sichelzellenanämie betroffen) leben, ein Screening auf Sichelzellenanämie und Thalassämie mittels Labortests anzubieten. Frauen, die in Gebieten mit niedriger Sichelzellenanämie-Prävalenz (weniger als 1,5 von 10.000 Schwangerschaften) leben, sollte ein Screening mittels „Family Origin Questionnaire“ sowie ein Bluttest auf Thalassämie angeboten werden [115] (siehe auch „NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme“ [116]). NICE bezieht sich ebenfalls auf das NHS Screening-Programm und spricht die gleichen Empfehlungen aus [12].

Die Guidelines des ACOG und VA/DoD (die wiederum als Quelle die ACOG-Leitlinie nennt) empfehlen, Personen aus Afrika, Südostasien und aus dem Mittelmeerraum ein Screening anzubieten, um den Trägerstatus zu bestimmen [13, 114].

NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme

Beim „NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme“, das 2001 in England eingerichtet wurde, handelt es sich um ein kombiniertes pränatales und Neugeborenen-Screening-Programm¹⁰⁷ auf Hämoglobinopathien (Sichelzellenanämie und Thalassämien). Das Screening-Programm verfolgt dabei folgende Zielsetzungen:

- ❖ Unterstützung von (schwangeren) Frauen und Paaren bei der informierten Entscheidungsfindung während der Schwangerschaft und vor der Konzeption;
- ❖ Verbesserung der Kindergesundheit durch rasche Identifizierung der betroffenen Neugeborenen;
- ❖ Gewährleistung eines leicht zugänglichen Betreuungsangebots hoher Qualität in ganz England;
- ❖ Förderung eines größeren Verständnisses und Bewusstseins für die Erkrankungen und den Wert des Screenings [116].

Es wird allen Frauen ein Screening auf Hämoglobinopathien angeboten, dass je nach Risiko (Prävalenz) hinsichtlich der Screening-Methoden unterschiedlich gestaltet ist (siehe oben) [116]. Das Screening in der Schwangerschaft ist mit dem Neugeborenen-Screening auf Sichelzellenanämie (siehe Kapitel 5.5.3) verknüpft. Das bedeutet, dass Informationen aus dem Screening in der Schwangerschaft sowohl für die Interpretation der Ergebnisse des Neugeborenen-Screenings als auch für die Kommunikation mit den Eltern verwendet werden können [116].

„Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme“ seit 2001 in UK

Screening in der Schwangerschaft ist mit dem Neugeborenen-Screening auf Sichelzellenanämie verknüpft

3.12.6 Tay-Sachs-Syndrom

Definition

Das Tay-Sachs-Syndrom (TSD) ist eine autosomal-rezessiv vererbte Lipidspeicherkrankheit [16], hervorgerufen durch einen Mangel des Enzyms Hexosaminidase A. Es gibt etwa 100 verschiedene Mutationen, die zur Abwesenheit oder Reduktion von Hexosaminidase A führen. Die Erkrankung beginnt meist im Alter von etwa 3 bis 6 Monaten mit leichter motorischer Schwäche. Mit fortschreitender Krankheit kommt es zu einer Abnahme der motorischen Fähigkeiten und der visuellen Aufmerksamkeit sowie im Alter von etwa 18 Monaten zu Krämpfen. Die Erkrankung führt meist mit ca. 3 bis 5 Jahren zum Tod des Kindes [117].

autosomal-rezessiv vererbte Lipidspeicherkrankheit

Mangel des Enzyms Hexosaminidase A

Häufigkeit

Die Trägerrate beträgt laut UK NSC in der Gesamtbevölkerung 1:250, die Prävalenz des TSD 1:250.000. Bei der ethnischen Bevölkerungsgruppe der Ashkenazi Juden sind Trägerrate und Prävalenz deutlich höher (1:25–1:30 bzw. 1:3.000) [117].

UK: Trägerrate 1:250, Prävalenz 1:250.000

¹⁰⁷ Das Screening auf Hämoglobinopathien ist derzeit nicht im österreichischen Neugeborenen-Screening-Programm enthalten. Durch die steigende Prävalenz (dzt. ca. 5-10 Fälle/ Jahr) aufgrund der sich verändernden Bevölkerungsstruktur wird die Aufnahme ins Programm diskutiert (siehe Stellungnahme im Addendum).

Empfehlungen

Tabelle 3.12-6: Screening-Empfehlungen für Tay-Sachs-Syndrom

Health threat: Tay Sachs disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ¹⁰⁸ [118]	Screening for Tay Sachs disease in at-risk populations is supported by the UK NSC. The UK NSC have asked specialized commissioners to assist in ensuring that those who are at risk should have access to genetic testing. ¹⁰⁹	(X)	NR	NR

Screening-Methoden

biochemische
Untersuchung zur
Bestimmung der
Aktivität des Enzyms
oder direkter DNA-Test
auf Mutationen

Es gibt zwei Möglichkeiten, um den Tay-Sachs-Trägerstatus zu bestimmen. Entweder es wird eine biochemische Untersuchung durchgeführt, um die Aktivität der Hexosaminidase A im Serum, in den Leukozyten oder Thrombozyten zu bestimmen, oder es erfolgt ein direkter DNA-Test auf eine vereinbarte Anzahl von Mutationen (es gibt etwa 100 Mutationen, die zu einem Mangel an Hexosaminidase A führen können). Beide Tests können anhand einer Blutprobe durchgeführt werden, für den DNA-Test können auch Wangenabstriche verwendet werden [117].

Therapiemöglichkeiten

genetische Beratung
keine effektive
Behandlung

Laut UK NSC sind die einzigen Optionen bei diagnostiziertem Tay-Sachs-Syndrom während der Schwangerschaft die genetische Beratung und die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs. Es gibt keine effektive Behandlung für Kinder mit TSD [117].

Potentieller Schaden durch das Screening

psychische und
physische Belastung
Fehlgeburtsrisiko durch
invasive Diagnostik

Durch das Testen der Eltern auf ihren TSD-Trägerstatus während der Schwangerschaft und anschließende Pränataldiagnostik des Fetus (mit der Option auf einen Schwangerschaftsabbruch) kann es zu psychischem und physischem Stress kommen. Die invasive Diagnostik birgt ein Fehlgeburtsrisiko für jene 75 % der Feten (wenn beide Elternteile Träger sind, ist eines von vier Kindern von TSD betroffen), die nicht betroffen sind. Auf der anderen Seite steht jedoch die Geburt eines von einer Krankheit betroffenen Kindes, für die es keine Behandlung gibt und die unweigerlich zum Tod führt [117].

¹⁰⁸ “This policy is currently being reviewed as part of the UK NSC’s regular review cycle of all policies. The review process began in Oct 2010 and is estimated to be completed by Mar 2013.” Siehe: <http://screening.nhs.uk/taysachs>, download am 25.10.2012

¹⁰⁹ Diese Policy ist der Kategorie „Systematic population screening programme not recommended“ zugeordnet. Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 11.12.2012

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich zwar gegen ein systematisches, populationsweites Screening aus, unterstützt aber dennoch das Screening auf Tay-Sachs-Syndrom in Risikopopulationen [118].

1 Institution: gegen populationsweites Routine-Screening, aber Screening in Risikopopulationen

3.12.7 Zystische Fibrose

Definition

Syn: Mukoviszidose; *cystic fibrosis*

Zystische Fibrose gehört zu den häufigsten angeborenen Stoffwechselkrankheiten. Es handelt sich um eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung, die durch eine generalisierte Dysfunktion exokriner Drüsen gekennzeichnet ist [16].

autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Zystischen Fibrose ist laut Pschyrembel regional unterschiedlich, in Europa beträgt die Inzidenz ca. 1:2.000 Neugeborene [16].

Europa: 1:2.000 Neugeborene

Empfehlungen

Tabelle 3.12-7: Screening-Empfehlungen für Zystische Fibrose

Health threat: Cystic Fibrosis (CF)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Information about cystic fibrosis should be provided to all couples.		I	Weeks 10–12
	For couples who desire screening at <18 weeks' gestation, only one partner should initially be screened; if the screening is positive then the other partner should be screened.	✓	I	<18 weeks of gestation
	Cystic fibrosis carrier screening should be offered to all couples who desire it. Informed consent should be obtained prior to testing.	✓	I	NR
UK NSC, 2006 ¹¹⁰ [119]	Screening should not be offered to pregnant women.	✗	NR	-

Screening-Methoden

Das Zystische Fibrose-Screening (im Sinne eines Trägerstatus) bei den werdenden Eltern kann entweder nacheinander (Testen eines Elternteils, bei positivem Ergebnis Testen des Partners) oder gleichzeitig erfolgen. Die letztere Option (gleichzeitiges Testen beider Elternteile) könnte bevorzugt werden, wenn es zeitlichen Druck aufgrund der Entscheidungen bezüglich Pränataldiagnostik oder Schwangerschaftsabbruch gibt. Für Personen mit einer posi-

Testen des Trägerstatus der werdenden Eltern

¹¹⁰ „This policy is currently being reviewed as part of the UK NSC's regular review cycle of all policies. The review process began in Jan 2010 and is estimated to be completed by Mar 2012.“ Siehe:

<http://www.screening.nhs.uk/cysticfibrosis-pregnancy>, download am 05.12.2012

tiven Familienanamnese und für Personen, die bisher undiagnostizierte TrägerInnen von zwei Zystische Fibrose-Mutationen sind, sollte genetische Beratung angeboten werden [13].

Therapiemöglichkeiten

**z. B. Physiotherapie,
Inhalationstherapie,
Antibiotikagabe,
Supplementierung von
Pankreasenzymen**

Zystische Fibrose ist bisher nicht heilbar, die Lebenserwartung ist jedoch auf über 30 Jahre angestiegen. Die regelmäßige Betreuung der Betroffenen erfolgt in Spezialambulanzen. Die Therapie umfasst die Behandlung von Lungenkomplikationen (inkl. Physiotherapie, Inhalationstherapie, Antibiotikagabe), die Supplementierung von Pankreasenzymen sowie eine kalorien- und fettreiche Ernährung¹¹¹.

Potentieller Schaden durch das Screening

**keine Angaben zu
potentiellen Schäden**

Die identifizierten Leitlinien stellen keine Informationen bezüglich potentieller Schäden zur Verfügung.

Zusammenfassung der Empfehlungen

**Empfehlungen von
2 Institutionen: eine
Leitlinie empfiehlt
werdende Eltern zu
informieren,
die Policy spricht sich
gegen ein Screening in
der Schwangerschaft aus**

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt, dass alle werdenden Eltern über Zystische Fibrose informiert werden sowie die Möglichkeit eines Screenings haben sollten. Diese Empfehlungen beruhen auf ExpertInnen-Meinungen¹¹² [13].

Die derzeitige Policy des UK NSC, die sich gerade in Überarbeitung befindet¹¹³, spricht sich dagegen aus, schwangeren Frauen ein Screening anzubieten [119].

In diesem Zusammenhang sei noch auf die UK NSC Policy-Empfehlung zum Screening auf zystische Fibrose bei Neugeborenen verwiesen, in der darauf hingewiesen wird, dass ein routinemäßiges Screening auf zystische Fibrose Teil des allgemeinen Neugeborenen-Screenings in Großbritannien ist (siehe hierzu Kapitel 5.2.14).

¹¹¹ http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=586

¹¹² “The current recommendations regarding counselling and the option of subsequent screening for CF are based on the expert opinions of the American College of Medical Geneticists, ACOG, and the National Institutes of Health (NIH).” [13, S.64]

¹¹³ Stand Dezember 2012

3.13 Screening auf Komplikationen beim Feten

3.13.1 Fetales Wachstum (Small-for-gestational age, Large-for-gestational-age)

Definition

Bei der intrauterinen Wachstumsrestriktion (*intrauterine growth restriction*, IUGR) handelt es sich um eine verzögerte pränatale Entwicklung. Diese kann sowohl Frühgeborene als auch Reifgeborene betreffen [1].

Als Mangelgeborene (*small-for-gestational-age*, SGA) bezeichnet man alle Kinder, deren Geburtsgewicht und/oder Geburtslänge unterhalb einer definierten Perzentile (in der Regel unterhalb der 10. Perzentile) für das Geburtsalter liegen. International wird als Grenze aber auch ein Wert von 2 SD¹¹⁴ unterhalb der für die jeweilige Population spezifischen Norm (Mittelwert) für Geburtsgewicht und/oder Geburtslänge verwendet, was in etwa der 3. Perzentile entspricht [1].

Während alle Kinder mit einer intrauterinen Wachstumsrestriktion auch SGA-Kinder sind, sind keineswegs alle SGA-Kinder bedingt durch IUGR [1].

Als hypertrophe Neugeborene (*large-for-gestational-age*, LGA) werden Kinder bezeichnet, deren Geburtsgewicht oberhalb der 90. Perzentile der Standardgewichtskurve liegt [16].

Häufigkeit

Zwar gibt es in Österreich eine detaillierte Statistik über Körpergewicht, Körperlänge und Gestationsalter aller Neugeborenen, die Häufigkeit SGA-Neugeborener ist jedoch nicht bekannt. In Deutschland wurde geschätzt, dass rund 3 % der Kinder bei der Geburt für das entsprechende Gestationsalter zu leicht sind. Für Schweden belaufen sich die Angaben zu SGA-Kindern insgesamt auf 5,4 % (zu leicht und/oder zu klein für das Gestationsalter) [1]. Zur Häufigkeit von LGA-Kindern konnten keine Angaben identifiziert werden.

intrauterine Wachstumsrestriktion = verzögerte pränatale Entwicklung

„small-for-gestational-age“ = Kinder, deren Geburtsgewicht und/oder -länge unterhalb eines definierten Normwerts liegt

„large-for-gestational-age“ = Kinder mit einem Geburtsgewicht >90. Perzentile

Häufigkeit in Ö nicht bekannt

Schätzung aus D: ca. 3 % der Kinder bei Geburt zu leicht

¹¹⁴ SD = standard deviation (Standardabweichung)

Empfehlungen

Tabelle 3.13-1: Screening-Empfehlungen für fetales Wachstum

Health threat: Fetal growth/ IUGR/SGA/LGA	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend measuring fundal height in all pregnant women at each visit during the second and third trimesters.	✓	B	Weeks 10–12; all following visits
	There is insufficient evidence to recommend for or against measuring fundal height after 36 weeks' gestation.	~	I	-
NICE, 2008 [12]	Symphysis-fundal height should be measured and recorded. ¹¹⁵	✓	NR	At each antenatal appointment from 24 weeks
	Ultrasound estimation of fetal size for suspected large-for-gestational-age unborn babies should not be undertaken in a low-risk population.	✗	NR	-
	Routine Doppler ultrasound in low-risk pregnancies should not be used.	✗	NR	-
ACOG, 2001 ¹¹⁶ [120]	Routine screening for IUGR in low-risk patients should comprise classical clinical monitoring techniques.	✓	C ¹¹⁷	-
	Ultrasound evaluation of the fetus is appropriate in patients determined to be at high risk.	(✓)		

Screening-Methoden

**abdominale Palpation,
Messen des Symphysen-
Fundus-Abstandes,
Ultraschall,
fetale Biometrie,
Wachstumstabellen**

NICE nennt folgende Methoden zur Beurteilung des fetalen Wachstums, die dementsprechend auch zur Identifizierung von *Small-for-gestational-age* (SGA) und *Large-for-gestational-age* (LGA) Kindern herangezogen werden können:

- ✱ Abdominale Palpation;
- ✱ Messung des Symphysen-Fundus-Abstandes;
- ✱ Ultraschall;
- ✱ Fetale Biometrie;
- ✱ Wachstumstabellen/Somatogramm (*Customised Growth Charts*) [12].

Laut ACOG-Leitlinie soll das Screening auf intrauterine Wachstumsrestriktion bei allen Schwangeren mittels regelmäßiger Messung des Fundusstandes erfolgen. Bei jenen Schwangeren mit Risikofaktoren, verzögertem (*lagging growth*) oder ausbleibendem Wachstum (*no growth*) kann zusätzlich ein Ultraschall eingesetzt werden [120].

¹¹⁵ Die Guideline Development Group (GDG) kommt nach der Interpretation der Evidenz zu folgendem Schluss: „Symphysis-fundal height (SFH) measurement may have limited use in identifying SGA babies but good-quality evidence is lacking and the GDG felt it was not appropriate to recommend a change in current practice. There is no evidence to suggest that there is any benefit in measuring SFH prior to 24 weeks.” [12, S.275]

¹¹⁶ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde im Jahr 2010 durch das ACOG bestätigt. Siehe: <http://www.acog.org/~media/List%20of%20Titles/PBListOfTitles.pdf>, download am 30.01.2013

¹¹⁷ Level C = „Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion”

Therapiemöglichkeiten

Die identifizierten Leitlinien, die Screening-Empfehlungen zum fetalen Wachstum aussprechen, führen keine Informationen zu nachgelagerten Interventionen an.

keine Informationen zu nachgelagerten Interventionen

Potentieller Schaden durch das Screening

Laut VA/DoD-Guideline ist die Fundusstand-Messung inexakt und fehleranfällig (jedoch einfach, kostengünstig, und weit verbreitet in der Schwangerenbetreuung) [13].

Fundusstand-Messung fehleranfällig

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurden Empfehlungen von drei Institutionen identifiziert.

Empfehlungen von 3 Institutionen:

Laut NICE-Guideline ist es unklar, ob die Messung des Symphysen-Fundus-Abstandes eine geeignete Vorgehensweise für die Identifizierung von SGA-Kindern darstellt. Da jedoch Evidenz guter Qualität fehlt, kam die *Guideline Development Group* der NICE-Leitlinie zu dem Schluss, dass es nicht angebracht sei, eine Veränderung der derzeit gängigen Praxis zu empfehlen; sie spricht sich daher für eine Symphysen-Fundus-Abstand-Messung bei jeder Schwangerschaftsuntersuchung ab 24 abgeschlossenen SSW aus. Ein routinemäßiger Doppler-Ultraschall in risikoarmen Schwangerschaften ist nicht empfohlen. Bezüglich der Identifizierung von LGA-Kindern spricht sich NICE gegen eine Abschätzung der fetalen Größe mittels Routine-Ultraschall bei Schwangeren mit geringem Risiko aus [12].

3 Leitlinien sprechen sich für mehrmalige routinemäßige Bestimmung des Symphysen-Fundus-Abstandes aus

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt eine Bestimmung des Fundusstands bei jeder Untersuchung während des zweiten und dritten Trimesters. Es gibt unzureichende Evidenz, um eine Empfehlung für oder gegen eine Messung des Fundusstands nach 36 abgeschlossenen Schwangerschaftswochen auszusprechen [13].

Die Leitlinie des ACOG spricht sich dafür aus, dass das Routine-Screening auf intrauterine Wachstumsrestriktion (IUGR) die klassischen klinischen Monitoring-Techniken umfassen soll (mehrmalige Fundusstand-Messung) und eine Ultraschalluntersuchung bei Frauen mit hohem Risiko angemessen sei [120].

Ultraschall für Risikoschwangere empfohlen

Es langte eine Stellungnahme zur IUGR hinsichtlich des Untersuchungszeitpunkts, der Screeningmethode und der therapeutischen Konsequenz ein (siehe Addendum).

3.13.2 Fetales Wohlbefinden (Fetal wellbeing)

In diesem Kapitel werden jene Empfehlungen zusammengefasst, die auf die Überprüfung des fetalen Wohlbefindens (*fetal wellbeing*) abzielen (z. B. Abhören der kindlichen Herztöne, Beurteilung der Kindsbewegungen). Hierzu können beispielsweise auch die Durchführung von Ultraschalluntersuchungen und die abdominale Palpation zur Bestimmung der Lage des Kindes gezählt werden, diese Empfehlungen finden sich an anderen Stellen des Berichts (siehe z. B. Kapitel 3.1.3 „Empfehlungen zum Ultraschall“ sowie Kapitel 3.11.2 „Lageanomalien des Kindes“).

Zusammenfassung von Empfehlungen zur Überprüfung des fetalen Wohlbefindens

Tabelle 3.13-2: Screening-Empfehlungen für „fetal wellbeing“

<i>Fetal wellbeing</i>	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2011 [121]	There is insufficient evidence to recommend formal <i>fetal movement counting</i> using specified alarm limits.	~	B	-
	Women should be advised to be aware of their baby's individual pattern of movements. If they are concerned about a reduction in or cessation of fetal movements after 28+0 weeks of gestation, they should contact their maternity unit.		C	(After 28+0 weeks of gestation)
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend <i>assessing fetal heart tones</i> at each prenatal visit, starting at 10 to 12 weeks.	✓	C	Weeks 10–12; all following visits
	Recommend instructing all pregnant women about the importance of <i>assessing fetal movement</i> on a daily basis beginning in the third trimester.	✓	B	Week 28; all following visits
	Recommend instructing all pregnant women as to the course of action they should take if they do not perceive the minimum <i>fetal movement counts</i> within the time frame specific to their healthcare facility.		B	Week 28; all following visits
NICE, 2008 [12]	<i>Routine formal fetal-movement counting</i> should not be offered.	✗	A	-
	<i>Auscultation of the fetal heart</i> may confirm that the fetus is alive but is unlikely to have any predictive value and routine listening is therefore not recommended. However, when requested by the mother, auscultation of the fetal heart may provide reassurance.	(✗)	D	-
	The evidence does not support the routine use of antenatal electronic fetal heart rate monitoring (<i>cardiotocography</i>) for fetal assessment in women with an uncomplicated pregnancy and therefore it should not be offered.	✗	A	-
SOGC, 2007 [122]	Healthy pregnant women <i>without</i> risk factors for adverse perinatal outcomes should be made aware of the significance of <i>fetal movements</i> in the third trimester and asked to perform a fetal movement count if they perceive decreased movements.	(✓)	I-B	-

Screening-Methoden

Zählen der Kindsbewegungen in liegender Position

Das Zählen der Kindsbewegungen (*fetal movement counting*) soll laut SOGC-Leitlinie am besten in liegender Position der Schwangeren (jedoch keine Rückenlage) durchgeführt werden. Entweder es wird notiert, wie lange es dauert, bis 10 kindliche Bewegungen verspürt wurden oder die Schwangere zählt, wie oft sich das Kind in einem definierten Zeitfenster bewegt [122].

Beurteilung der Herzfrequenz des Fetus mittels Auskultation oder Kardiotokographie

Die Herzfrequenz des Fetus kann mittels Auskultation¹¹⁸ beurteilt werden. Eine fortlaufende apparative Ableitung und Aufzeichnung der fetalen Herzschlagfrequenz sowie gleichzeitig der mütterlichen Wehentätigkeit wird mithilfe der Kardiotokografie (*cardiotocography*, CTG) erreicht [16].

¹¹⁸ Die Herzfrequenz kann auch mittels Ultraschall beurteilt werden (Review-Kommentar).

Therapiemöglichkeiten

Es wurden keine Informationen zur Therapie extrahiert, da es sich nicht um eine spezifische Erkrankung handelt.

Potentieller Schaden durch das Screening

Laut RCOG-Leitlinie kann die Anleitung zum Monitoring der Kindsbewegungen bei schwangeren Frauen zu vermehrten Ängsten und Stress führen [121].¹¹⁹

Ängste, Stress

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zählen der Kindsbewegungen (*fetal movement counting*)

Dazu wurden Empfehlungen von vier Institutionen identifiziert, für einen Routine-Einsatz des täglichen Zählens von Kindsbewegungen spricht sich nur eine Leitlinie aus.

Empfehlungen von
4 Institutionen bezüglich
des Zählens der
Kindsbewegungen:

Nur laut VA/DoD-Leitlinie sollten alle Frauen über die Wichtigkeit des täglichen Zählens der Kindsbewegungen ab dem dritten Trimester informiert werden [13].

lediglich 1 Leitlinie
spricht sich für
(tägliches)
Routine-Einsatz aus

NICE spricht sich gegen ein routinemäßiges Zählen der Kindsbewegungen aus [12].

Laut RCOG-Leitlinie („Reduced fetal movements“) gibt es unzureichende Evidenz, um ein standardisiertes Zählen der Kindsbewegungen (*formal fetal movement counting*) zu empfehlen. Frauen sollte jedoch geraten werden, auf die Bewegungen ihres Kindes zu achten und ihre Entbindungsstation (*maternity unit*) zu kontaktieren, wenn sie eine Reduktion der Kindsbewegungen (nach SSW 28+0) wahrnehmen [121].

Die Leitlinie der SOGC spricht sich ebenfalls dafür aus, gesunde Schwangere ohne erhöhtes Risiko über die Bedeutung der Kindbewegungen im dritten Trimester aufzuklären. Wenn eine Reduktion der Bewegungen wahrgenommen wird, wird das Zählen der Kindsbewegungen empfohlen. Frauen, die nicht mind. 6 Bewegungen des Kindes in einem Zeitraum von 2 Stunden wahrnehmen, sollten umgehend ihre/n Arzt/Ärztin/Hebamme (*caregiver*) oder das Krankenhaus kontaktieren. Bei Frauen, die eine Abnahme der Kindsbewegungen (<6 Bewegungen innerhalb von 2 Stunden) berichten, sollte eine komplette Erhebung des mütterlichen und fetalen Status sowie ein Ruhe-CTG (*Non-Stress-Test*) durchgeführt werden [122].

Abhören der kindlichen Herztöne (*auscultation of the fetal heart, assessing fetal heart tones*), Kardiotokographie

Es wurden Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert; diese sind widersprüchlich.

Empfehlungen von
2 Institutionen bezüglich
des Abhörens der
kindlichen Herztöne:
eine Leitlinie
empfeht regelmäßige
Auskultation, eine
spricht sich dagegen aus

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt ein Abhören der kindlichen Herztöne bei jeder Untersuchung während der Schwangerschaft, beginnend nach 10–12 vollendeten SSW [13].

NICE spricht sich gegen ein routinemäßiges Abhören aus. Dieses könne zwar bestätigen, dass der Fetus am Leben ist, hätte aber laut NICE wenig Vorhersagewert. Auch der Routine-Einsatz der Kardiotokographie bei Frauen mit komplikationsloser Schwangerschaft zur Überwachung des Fetus wird nicht empfohlen [12].

¹¹⁹ Zudem wurde im Rahmen der externen Stellungnahme darauf hingewiesen, dass ein tägliches Zählen der Kindsbewegungen von einer Schwangeren viel verlangt sei.

3.14 Screening auf pathologische Zustände der Plazenta

3.14.1 Plazenta praevia/Vasa praevia

Definition

Verlegung des Geburtskanals durch Plazenta

Bei der Plazenta praevia kommt es zu einer gänzlichen oder teilweisen Verlegung des Geburtskanals durch die Plazenta [1].

Blutgefäße von Plazenta oder Nabelschnur liegen vor Geburtskanal

Bei Vasa praevia liegen Blutgefäße der Plazenta oder der Nabelschnur vor dem Geburtskanal, beim Blasensprung kann es zu einer Ruptur der Blutgefäße kommen mit der Folge einer akuten und schwerwiegenden fetalen Hämorrhagie [123].

Häufigkeit

Plazenta praevia: 0,2 % aller Geburten (Ö 2007)

Österreichweit wurde die Häufigkeit einer Plazenta praevia im Jahr 2007 mit 0,2 % aller Geburten angegeben¹²⁰ [1].

Vasa praevia: 1,5–4:10.000 Geburten

Der Review des UK NSC nennt als Prävalenz der Vasa praevia 1,5–4:10.000 Geburten (0,015–0,04 % aller Schwangerschaften) [123].

Empfehlungen

Tabelle 3.14-1: Screening-Empfehlungen für Plazenta praevia und Vasa praevia

Health threat: Placenta praevia/ Vasa praevia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2011 [124]	Routine ultrasound scanning at 20 weeks of gestation should include <i>placental localisation</i> . ¹²¹	✓	D	At 20 weeks of gestation
	At present, <i>vasa praevia</i> should not be screened for routinely at the time of the mid-trimester anomaly scan, as it does not fulfil the criteria for a screening programme.	✗	D	-
UK NSC, 2008 [125]	A national screening programme for <i>placenta praevia</i> is not recommended. ¹²²	(✓)	NR	-
UK NSC, 2008 [126]	A national screening programme for <i>vasa praevia</i> is not recommended.	✗	NR	-

¹²⁰ Eine internationale Metaanalyse gab eine Häufigkeit der Plazenta praevia von 0,4% (4,0 pro 1.000 Geburten) an (siehe Stellungnahme im Addendum).

¹²¹ „The UK National Screening Committee does not recommend a national screening programme for placenta praevia, but it supports the current local practices of identifying at the routine 20-week antenatal screening ultrasound scan women whose placenta encroaches on the cervical os. This practice is not supported by evidence from randomised controlled trials but is supported by the RCOG and the National Institut for Health and Clinical Excellence (NICE).“ Siehe: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG27PlacentaPraeviaJanuary2011.pdf>, download am 17.10.2012

¹²² Diese Policy ist folgender Kategorie zugeteilt: „Systematic population screening programme not recommended, clinical practice guidelines covered by NICE.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/policydb.php>, download am 06.12.2012

Health threat: Placenta praevia/ Vasa praevia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2008 [12]	Because most <i>low-lying placentas</i> detected at the routine anomaly scan will have resolved by the time the baby is born, only a woman whose placenta extends over the internal cervical os should be offered another transabdominal scan at 32 weeks. If the transabdominal scan is unclear, a transvaginal scan should be offered.	(✓) NR	(Fetal anomaly scan between 18+0 and 20+6 weeks of gestation; another scan, if indicated, at 32 weeks of gestation)

Screening-Methoden

Die Leitlinien von NICE und RCOG empfehlen eine transabdominale Ultraschalluntersuchung für das Screening auf Plazenta praevia, die bei Unklarheit von einem transvaginalen Ultraschall gefolgt werden kann [12, 124]. In UK erfolgt die Beurteilung der Plazentalage in der Regel im Rahmen des Ultraschall-Screenings auf fetale Anomalien [12, 123]. Da die meisten tiefliegenden Plazenten, die bei dieser Routine-Ultraschalluntersuchung entdeckt wurden, zum Zeitpunkt der Geburt normal liegen, empfiehlt NICE, nur jenen schwangeren Frauen, bei denen die Plazenta über dem inneren Muttermund (*internal cervical os*) liegt, eine weitere transabdominale Ultraschalluntersuchung nach 32 abgeschlossenen SSW anzubieten [12]. Auch das RCOG spricht sich bei asymptomatischen Frauen mit Verdacht auf Plazenta praevia für eine erneute Ultraschalluntersuchung um die SSW 32 aus, um den weiteren Schwangerschaftsverlauf und die Entbindung planen zu können [124]¹²³.

Bezüglich des Screenings auf Vasa praevia kann eine Farb-Doppler-Sonographie im Rahmen des fetalen Anomalie-Screenings eingesetzt werden, um den Ansatz der Nabelschnur an der Plazenta zu beurteilen [123].

Eine Guideline der SOGC, die kein Routine-Screening behandelt und daher nicht in die Tabelle aufgenommen wurde, spricht sich im Falle einer tiefliegenden Plazenta, die im Rahmen des Routine-Ultraschalls im zweiten Trimester entdeckt wurde, für eine anschließende Beurteilung des Ansatzes der Nabelschnur an der Plazenta (*placental cord insertion*) aus. Bei Frauen mit hohem Risiko für Vasa praevia (z. B. Insertio velamentosa¹²⁴, *Placenta bilobata*/zweifach gelappte Plazenta, vaginale Blutungen) kann ein transvaginaler Ultraschall in Erwägung gezogen werden [127].

Therapiemöglichkeiten

Wird Vasa praevia in der Schwangerschaft diagnostiziert, kann die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen und auf diese Weise eine fetale Hämorrhagie verhindert werden [123].

Die VA/DoD-Leitlinie, die keine Screening-Empfehlung dazu abgibt, nennt Plazenta praevia in der Liste jener Erkrankungen und Risikofaktoren, die zusätzliche Betreuung bzw. die Überweisung zu einem/r SpezialistIn benötigen [13]. Auch bei einer Plazenta praevia erfolgt die Entbindung per Sectio [123].

Screening auf Plazenta praevia:

transabdominaler Ultraschall

bei Unklarheit transvaginaler Ultraschall

Screening auf Vasa praevia mittels Farb-Doppler-Sonographie

Entbindung per Sectio

zusätzliche Betreuung bzw. Überweisung zu SpezialistIn

¹²³ auch lt. externer Stellungnahme (siehe Addendum) sollte die Lokalisationsbestimmung der Plazenta v.a. nach der 30. SSW erfolgen.

¹²⁴ Insertio velamentosa = Anheftung der Nabelschnur an den Eihäuten, wobei es beim Blasensprung zu Einrissen der aberrierenden Nabelschnurgefäße kommen kann; Verblutungsgefahr des Kindes [16]

Potentieller Schaden durch das Screening

je früher das Screening,
umso mehr falsch-
positive Ergebnisse

Verunsicherung,
unnötige Folge-
untersuchungen,
steigende Sectorate

Beim Plazenta praevia-Screening gibt es umso mehr falsch-positive Befunde, je früher in der Schwangerschaft das Screening durchgeführt wird [123]. Als potentielle Schäden wären daher die Verunsicherung der Schwangeren sowie unnötige Folgeuntersuchungen durch falsch-positive Screening-Ergebnisse denkbar.

Die potentiellen Auswirkungen eines Vasa praevia-Screenings auf die mütterliche Beunruhigung, die frühzeitigen Entbindungsraten und die Inzidenz der Sectio-Entbindungen sind im Zusammenhang mit einem universellen Screening auf Vasa praevia wichtig, wurden aber laut UK NSC Review bisher nicht evaluiert [123].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von
3 Institutionen bezüglich
eines Screenings auf
Plazenta praevia:
Screening wird,
tw. mit Einschränkung,
empfohlen

Bezüglich des *Plazenta praevia*-Screenings wurden die Empfehlungen von drei Institutionen identifiziert. Zwei Institutionen sprechen sich (mit oder ohne Einschränkung) für ein Screening aus; das UK NSC formuliert seine Empfehlung zwar negativ, gibt aber in einem auf der Webseite verfügbaren Dokument an, dass die Empfehlung des UK NSC in Übereinstimmung mit der NICE-Empfehlung ist [128].

Die Guideline des RCOG spricht sich für ein generelles Screening auf Plazenta praevia aus, das im Rahmen der Routine-Ultraschalluntersuchung nach 20 vollendeten SSW durchgeführt werden soll. Bei dieser Empfehlung bezieht sich das RCOG auf das UK NSC [125], das in seiner Policy aus dem Jahr 2008 zwar kein systematisches nationales Screening-Programm empfiehlt, jedoch die gängige Praxis (empfohlen durch NICE [12]) unterstützt (Identifizierung jener Frauen, bei denen die Plazenta über dem inneren Muttermund liegt, im Rahmen des Routine-Ultraschalls um SSW 20). Die RCOG-Leitlinie gibt an, dass für diese Vorgangsweise keine Evidenz aus randomisiert kontrollierten Studien vorhanden ist; sie würde allerdings von der RCOG selbst und von der „Antenatal Care“-Guideline von NICE (die wiederum vom RCOG für NICE erstellt wurde) unterstützt [124].

Empfehlungen von
2 Institutionen bezüglich
eines Screenings auf
Vasa praevia: beide
Leitlinien sprechen
sich dagegen aus

Es wurden zwei Institutionen identifiziert, die eine Empfehlung bezüglich eines Screenings auf *Vasa praevia* abgeben, beide sprechen sich dagegen aus.

Das UK NSC kommt zu folgendem Schluss: Obwohl die derzeitige Literatur darauf hindeutet, dass Vasa praevia durch Ultraschall entdeckt werden kann, gibt es unzureichende Informationen bezüglich der genauen Falldefinition bzw. der Epidemiologie und Unsicherheit hinsichtlich der Genauigkeit und der praktischen Anwendung des Tests. Es gibt keine festgesetzten Behandlungspfade für Schwangere mit bestätigter Vasa praevia und für jene mit erhöhtem Risiko. Über die Nutzen-Schaden-Bilanz durch das Screening aller schwangeren Frauen, in der Absicht jenen *at risk* einen Kaiserschnitt anzubieten, besteht Unsicherheit und ein nationales Screening-Programm wird daher nicht empfohlen [126]. Die RCOG-Leitlinie empfiehlt ebenfalls, derzeit kein Routine-Screening anzubieten, da die Kriterien für ein Screening-Programm nicht erfüllt sind [124].

Es langten Stellungnahmen von österreichischen ExpertInnen zum vorliegenden Kapitel ein (siehe Addendum).

3.15 Screening auf Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung

3.15.1 Cervixinsuffizienz

Definition

Syn.: isthmozervikale Insuffizienz; *incompetent cervix*

Unter einer Cervixinsuffizienz versteht man eine Verkürzung (<3cm), Verbreiterung (>3cm) und Erweichung der Cervix uteri (Gebärmutterhals). Häufig geht dies einher mit einer Vorwölbung der Fruchtblase in den inneren Muttermund und klaffendem äußeren Muttermund. Insbesondere zwischen der 15. und 37. SSW kann eine Cervixinsuffizienz zu Spätaborten und Frühgeburten führen [1].

Verkürzung, Verbreiterung und Erweichung des Gebärmutterhales

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Cervixinsuffizienz bei schwangeren Frauen in Österreich ist unbekannt. International reichen die Angaben von 0,5 % (Dänemark) bis 7 % (Ungarn) [1].

internationale Angaben reichen von 0,5–7 %

Empfehlungen

Tabelle 3.15-1: Screening-Empfehlungen für Cervixinsuffizienz

Health threat: Cervical insufficiency	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
ACOG, 2012 [129] („Prediction and Prevention of Preterm Birth“)	Although this document does not mandate universal cervical length screening in women without a prior preterm birth, this screening strategy may be considered.	(✓)	B	NR
VA/DoD, 2009 [13]	The measurement of cervical length by transvaginal ultrasound may be useful in some patients requiring increased surveillance for preterm labor. Sonographic cervical length measurement is not recommended as a routine screening or prediction tool in women only requiring normal surveillance.	(✓)	NR	-
	Recommend against performing cervical examination to screen for preterm birth prevention in low-risk asymptomatic pregnant women.	✗	D	-
NICE, 2008 [12]	Routine antenatal pelvic examination ¹²⁵ does not accurately assess gestational age, nor does it accurately predict preterm birth or cephalopelvic disproportion. It is not recommended.	✗	B	-

¹²⁵ “Pelvic examination during pregnancy is used to detect a number of clinical conditions such as anatomical abnormalities and sexually transmitted infections, to evaluate the size of a woman’s pelvis and to assess the uterine cervix so as to be able to detect signs of cervical incompetence or to predict preterm labour“ [12, S.115]

Health threat: Cervical insufficiency	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
ACOG, 2003 ¹²⁶ [130] („Cervical insufficiency“)	Serial assessments in low-risk women to screen for cervical insufficiency are of low yield and should not be done routinely.	✗	B	-
	Serial ultrasound examinations should be considered in a patient with historical risk factors for cervical insufficiency.	✓	B	Between 16 and 20 weeks of gestation or later

Screening-Methoden

vaginaler Ultraschall Eine potentielle Cervixinsuffizienz kann beispielsweise mittels vaginaler Ultraschall-Untersuchung festgestellt werden [130].

Therapiemöglichkeiten

Cerclage Das ACOG empfiehlt, bei Frauen, die bereits drei oder mehr Fehlgeburten im 2. Trimester (die nicht anderweitig erklärt werden können) oder Frühgeburten hatten, eine Cerclage in Betracht zu ziehen. Nicht-chirurgische Optionen wären beispielsweise eine Änderung des Bewegungsverhaltens, Bettruhe oder Pessare.¹²⁷ Wird nach 20 abgeschlossenen SSW oder später eine kurze Cervix entdeckt, sollten folgende Untersuchungen durchgeführt werden: Screening des Fetus auf Anomalien, Bestimmung der uterinen Aktivität um vorzeitige Wehen auszuschließen, und Erhebung mütterlicher Faktoren, um eine Chorioamnionitis¹²⁸ auszuschließen. Es sollte in diesem Fall in Betracht gezogen werden, andere, mit Frühgeburt assoziierte Risikofaktoren, zu reduzieren (z. B. körperliche Aktivität, Geschlechtsverkehr, Rauchen) [130].

Änderung des Bewegungsverhaltens

Bettruhe

Pessare

Potentieller Schaden durch das Screening

hohe Anzahl falsch-positiver Ergebnisse Laut ACOG-Guideline weist das Ultraschall-Screening der Cervix bei Frauen mit geringem Risiko sowohl eine geringe Sensitivität als auch einen niedrigen positiven Vorhersagewert auf, wodurch bei einem Routine-Screening eine große Anzahl falsch-positiver Ergebnisse weitere Abklärung benötigen würde [130].¹²⁹

¹²⁶ „The ACOG reaffirmed the currency of the guideline in 2008“ Siehe: <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=10943&search=cervical+insufficiency>, download am 10.10.2012

¹²⁷ Im Rahmen des externen Reviews wurde darauf hingewiesen, dass hier auch die Stressvermeidung zu nennen ist.

¹²⁸ Chorioamnionitis = unspezifische Infektion der Eihöhle, Plazenta, Eihäute und evt. des Fetus während Schwangerschaft oder Geburt [16]

¹²⁹ Zudem sei die Untersuchung für die Frau unangenehm (Review-Kommentar).

Zusammenfassung der Empfehlungen

Hinsichtlich eines Screenings auf Cervixinsuffizienz wurden Empfehlungen in vier Guidelines von drei verschiedenen Institutionen identifiziert. Keine der Leitlinien spricht sich für ein uneingeschränktes routinemäßiges Screening aus.

Die ACOG-Guideline aus dem Jahr 2003 (*reaffirmed* 2008) spricht sich gegen ein serielles Routine-Screening auf Cervixinsuffizienz bei Schwangeren mit geringem Risiko aus. Bei Frauen, die aufgrund ihrer Anamnese ein erhöhtes Risiko haben, kann ein wiederholtes Screening mittels Ultraschall von Nutzen sein [130].

Es wurde auch eine Empfehlung der ACOG aus der Leitlinie „Prediction and prevention of preterm birth“ (2012) bezüglich eines Screenings der Cervixlänge extrahiert. Das ACOG spricht sich zwar nicht eindeutig für ein universelles Cervixlängen-Screening bei Frauen ohne vorangegangene Frühgeburt aus, weist aber darauf hin, dass eine solche Screening-Strategie in Erwägung gezogen werden könnte [129].

NICE gibt keine direkte Empfehlung zum Screening auf Cervixinsuffizienz, spricht sich aber gegen eine gynäkologische Untersuchung (*pelvic examination*) aus, die unter anderem eine Beurteilung der Cervix beinhaltet [12].

Die VA/DoD-Guideline empfiehlt ebenfalls kein Routine-Screening bei Schwangeren ohne erhöhtes Risikopotenzial mittels Cervix-Untersuchung. Die Messung der Cervixlänge durch einen transvaginalen Ultraschall kann bei Frauen mit höherem Frühgeburtsrisiko, die vermehrte Beobachtung erfordern, von Nutzen sein. Als Routine-Screening bzw. bei Frauen, bei denen normale Betreuung ausreichend ist, wird die Ultraschalluntersuchung zur Messung der Cervixlänge nicht empfohlen [13].

Empfehlungen, die sich bezüglich eines Screenings auf Frühgeburt (bzw. Frühgeburtsrisiko) auf andere Methoden beziehen, sind in Kapitel 3.15.2 angeführt.

Empfehlungen aus 4 Leitlinien von 3 Institutionen:

keine der inkludierten Leitlinien spricht sich für ein uneingeschränktes Routine-Screening aus

3.15.2 Frühgeburt

Definition

Als Frühgeborene werden Kinder bezeichnet, welche vor der vollendeten 37. SSW geboren werden [131].¹³⁰

Kinder, die vor der vollendeten 37. SSW geboren werden

Häufigkeit

Die Frühgeborenenrate betrug in Österreich im Jahr 2011 8,3 % [131].

Ö 2011: 8,3 %

¹³⁰ Seit 1995 gilt ein Kind unabhängig von der Schwangerschaftsdauer dann als lebend geboren, wenn nach dem vollständigen Austritt aus dem Mutterleib entweder die Atmung einsetzt oder irgendein anderes Lebenszeichen erkennbar ist, wie Herzschlag, Pulsation der Nabelschnur oder deutliche Bewegung willkürlicher Muskeln. Als totgeboren oder in der Geburt verstorben wird eine Leibesfrucht dann bezeichnet, wenn keines der oben angeführten Lebenszeichen erkennbar ist und sie ein Geburtsgewicht von mind. 500g (bei weniger als 500g spricht man von einer Fehlgeburt) aufweist [131].

Empfehlungen

Tabelle 3.15-2: Screening-Empfehlungen für Frühgeburt

Health threat: Preterm labour/birth	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
ACOG, 2012 [129]	Tests, such as fetal fibronectin screening, bacterial vaginosis testing, and home uterine activity monitoring, are not recommended as screening strategies.	✗	A	NR
VA/DoD, 2009 [13]	Women should be assessed for preterm birth risk as early as possible in the pregnancy in order to optimize maternal and newborn outcomes.	✓	NR	As early as possible in the pregnancy; Screening for preterm birth risk factors should continue up to 37 weeks estimated gestational age.
	Routine screening of fetal fibronectin (fFN) in asymptomatic or low-risk women is not recommended. fFN testing in symptomatic or high-risk women between 24 and 34 6/7 weeks' gestation may be useful in guiding management.	✗	NR	-
	The determination of salivary estriol levels, bacterial vaginosis screening and home uterine activity monitoring are not recommended as a means to predict preterm birth.	✗	NR	-
NICE, 2008 [12]	Routine screening for preterm labour should not be offered.	✗	NR	-
UK NSC, 2006 ¹³¹ [132]	Screening for predictors of preterm labour should not be offered.	✗	NR	-

Screening-Methoden

z. B. Anamnese,	NICE [12] nennt folgende Methoden für ein Frühgeburts-Screening:
Serum-Screening-Tests,	✱ Anamnese (vorangegangene Frühgeburt in einer früheren Schwangerschaft);
klinische Untersuchung,	✱ Klinische/manuelle Untersuchung;
Screening auf Infektionen,	✱ Fetales Fibronectin im Vaginalsekret;
Ultraschall	✱ Interleukin (IL)-6 im Vaginalsekret;
	✱ Interleukin (IL)-8 im Vaginalsekret;
	✱ Alpha-Fetoprotein (AFP)-Konzentration im mütterlichen Serum;
	✱ Beta-Choriongonadotropin-(β-hCG)-Konzentration im mütterlichen Serum;
	✱ C-reaktives Protein (CRP) im mütterlichen Serum;

¹³¹ „This policy was reviewed in Jul 2006 but no significant changes were made. It is due to be considered again in 2013/14, or earlier if significant new evidence emerges.“ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/pretermlabour>, download am 01.10.2012

- ❖ Asymptomatische Bakteriurie;
- ❖ Bakterielle Vaginose;
- ❖ Transvaginaler Ultraschall für die Messung der Cervixlänge;
- ❖ Transvaginaler Ultraschall zur Bestimmung der Trichterbildung.

Die VA/DoD-Leitlinie spricht sich für ein Screening mittels Risikofaktoren (siehe unten) aus. Diese Erhebung der Risikofaktoren sollte zu einem möglichst frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft durchgeführt und bis zur abgeschlossenen SSW 37 fortgesetzt werden. Ein Routine-Screening aller Schwangeren durch die Bestimmung des fetalen Fibronectin-Werts, durch einen transvaginalen Ultraschall zur Messung der Cervixlänge, durch Bestimmung des Estriol-Levels im Speichel, durch Screening auf bakterielle Vaginose oder durch Monitoring der Uterusaktivität zuhause wird nicht empfohlen. Die VA/DoD-Leitlinie teilt die Risikofaktoren für eine Frühgeburt in zwei Kategorien: Schwangere, bei denen normale Betreuung ausreicht (das erhöhte Risiko sollte dennoch in den Unterlagen vermerkt werden) und Schwangere, die vermehrte Beobachtung benötigen (zusätzliche Interventionen, evt. Progesteron-Supplementierung, sollten in Betracht gezogen werden) [13].

Screening mittels Erhebung der Risikofaktoren

Die VA/DoD-Leitlinie [13] gibt an, dass bei Vorliegen eines einzelnen der folgenden genannten Risikofaktoren eine **normale Betreuung (normal surveillance)** ausreichend ist:

je nach Art und Anzahl der Risikofaktoren ist normale Betreuung ausreichend ...

- ❖ Alter <17 Jahre oder >35 Jahre;
- ❖ Niedriger sozioökonomischer Status;
- ❖ Alleinerziehend;
- ❖ Raucherin;
- ❖ Mehrere vorausgegangene Fehlgeburten im ersten Trimester;
- ❖ Vorangegangene Infektion des unteren Genitaltrakts;
- ❖ Niedriges Ausgangsgewicht/-BMI vor der Schwangerschaft;
- ❖ Beruflicher Stress oder Arbeiten im Stehen (länger als 3 Stunden);
- ❖ Parodontalerkrankung;
- ❖ „Nonwhite race“.

Intensivierte Betreuung (increased surveillance) ist laut VA/DoD [13] indiziert bei:

... oder vermehrte Betreuung indiziert

- ❖ Schwangeren, die mehrere Risikofaktoren der Kategorie „normale Betreuung ausreichend“ (siehe oben) aufweisen;
- ❖ Schwangeren mit anamnestischen Risikofaktoren:
 - ❖ Vorangegangene Operation an der Cervix;
 - ❖ Vorangegangene Frühgeburt in früherer Schwangerschaft (<34 SSW);
- ❖ Schwangeren mit Risikofaktoren, die während der Schwangerschaft auftreten können:
 - ❖ Vaginale Blutungen oder persistierende Plazenta praevia;
 - ❖ Überdehnung des Uterus, z. B. durch Mehrlingsschwangerschaft oder Polyhydramnion;
 - ❖ Uterusanomalien;
 - ❖ Gebärmutterkontraktionen, Rückenschmerzen, Druck im Beckenbereich (*pelvic pressure*);
 - ❖ Verkürzte Cervix;

- ❖ Blasensprung;
- ❖ Zervikale Dilatation $\geq 2\text{cm}$ oder weiche Cervix im zweiten Trimester bei symptomatischen Frauen (Erstgebärende);
- ❖ Abdominale Operationen während der derzeitigen Schwangerschaft;
- ❖ Konsum illegaler Drogen;
- ❖ Anwendung von Assistierter Reproduktiver Technologie (ART).

Die ACOG-Leitlinie spricht sich gegen die Bestimmung des fetalen Fibronektinwerts, das bakterielle Vaginose-Screening und das Monitoring der Uterusaktivität als Screening-Strategien aus [129].

Therapiemöglichkeiten

Supplementierung von Progesteron

Die ACOG-Leitlinie spricht sich dafür aus, Frauen mit Einlingsschwangerschaft und vorangegangener spontaner Frühgeburt (eines Einlings) eine Supplementierung mit Progesteron anzubieten, um das Risiko für eine erneute Frühgeburt zu reduzieren. Die Progesterongabe sollte nach 16–24 vollendeten SSW, unabhängig von der durch eine Vaginalultraschalluntersuchung gemessenen Cervixlänge, beginnen [129]. Die VA/DoD-Guideline empfiehlt ebenfalls, Frauen mit einem hohen Frühgeburtsrisiko bei entsprechender Indikation eine pränatale Progesteron-Therapie anzubieten [13]. Auch einer asymptomatischen Schwangeren ohne Anamnese einer vorangegangenen Frühgeburt, bei der nach 24 Wochen oder davor eine verkürzte Cervix ($\leq 20\text{ mm}$) identifiziert wurde, kann laut ACOG-Guideline eine vaginale Progesterontherapie angeboten werden, um das Frühgeburtsrisiko zu reduzieren [129].

Potentieller Schaden durch das Screening

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Keine der inkludierten Leitlinien stellt Informationen zu den potentiellen Schäden zur Verfügung.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 4 Institutionen:

Es wurden Empfehlungen von vier Institutionen identifiziert. Eine spricht sich für ein Screening (mittels Risikofaktoren-Erhebung) aus, drei empfehlen kein Routine-Screening bzw. sprechen sich gegen den Einsatz bestimmter Methoden aus.

1 Leitlinie empfiehlt Screening anhand von Risikofaktoren

Die VA/DoD-Guideline spricht sich für ein Risikofaktoren-basiertes Screening aus. Diese Risikofaktoren (siehe oben) sollen so früh wie möglich in der Schwangerschaft erhoben werden und dieses „Screening“ soll bis zur vollendeten SSW 37 fortgesetzt werden. Weiters ist nach 24 abgeschlossenen Wochen eine Beratung bezüglich möglicher Symptome von vorzeitigen Wehen vorgesehen [13].

3 Leitlinien sprechen sich gegen ein Routine-Screening bzw. den Einsatz bestimmter Methoden aus

Ein Routine-Screening mittels Messung des Fetalen Fibronektins, Testen auf bakterielle Vaginose oder Monitoring der Uterusaktivität [13, 129] bzw. mittels Bestimmung des Estriol-Levels im Speichel [13] wird nicht empfohlen.

NICE spricht sich gegen ein Routine-Screening auf Frühgeburt/vorzeitige Wehen aus, da die derzeitige Evidenz ein routinemäßiges Screening bei Schwangeren mit geringem Risiko mittels klinischer Untersuchung, Test auf asymptomatische Bakteriurie, Vaginalabstrich oder Ultraschall zur Beurteilung von zervikalen Veränderungen nicht rechtfertigt. Die Evidenz zeigt zwar eine mögliche moderate Spezifität, aber sehr geringe Sensitivität [12].

Auch das UK NSC empfiehlt keine routinemäßiges Screening auf Anzeichen für Frühgeburt/vorzeitige Wehen [132].

Empfehlungen hinsichtlich eines Screenings auf Cervixinsuffizienz wurden in einer eigenen Tabelle zusammengefasst und sind in Kapitel 3.15.1 nachzulesen.

Es langten Stellungnahmen von österreichischen ExpertInnen zum vorliegenden Kapitel ein (siehe Addendum).

3.15.3 Schädel-Becken-Missverhältnis/Risikobeurteilung für Schulterdystokie

Definition

Von einer Schulterdystokie (engl. *shoulder dystocia*) spricht man bei einem gestörten Geburtsverlauf, bei dem nach der Geburt des kindlichen Kopfs die vordere Schulter über der Symphyse hängen bleibt [16].

Schulterdystokie

Das Schädel-Becken-Missverhältnis (engl. *cephalopelvic disproportion*) ist ein Missverhältnis zwischen mütterlichen Beckenmaßen und Kopfdurchmesser des Kindes. Man unterscheidet das relative Missverhältnis, bei dem es zu funktionellen Komplikationen bei der Geburt kommt (z. B. bei Einstellungsanomalien) und das absolute Missverhältnis, bei dem aus anatomischen Gründen keine vaginale Geburt möglich ist [16].

Missverhältnis zwischen mütterlichen Beckenmaßen und Kopfdurchmesser des Kindes

Häufigkeit

Angaben zur Inzidenz der Schulterdystokie variieren stark. Studien, die sehr viele vaginale Entbindungen einschlossen (34.800 bis 267.228), berichten von einer Inzidenz zwischen 0,58 % und 0,70 % [133]. Zur Häufigkeit eines Schädel-Becken-Missverhältnisses konnten keine Angaben identifiziert werden.

Schulterdystokie: Inzidenz 0,58–0,7 %

Empfehlungen

Tabelle 3.15-3: Screening-Empfehlungen für die Risikobeurteilung für Schulterdystokie/Schädel-Becken-Missverhältnis

Health threat: Shoulder dystocia/ cephalopelvic disproportion	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
RCOG, 2012 [133]	Risk assessments for the prediction of <i>shoulder dystocia</i> are insufficiently predictive to allow prevention of the large majority of cases.	✗	C	-
VA/DoD, 2009 [13]	Recommend against the use of antenatal pelvimetry (clinical or radiographic) in routine prenatal care.	✗	D	-
	There is fair evidence that clinical pelvimetry is not effective in predicting the actual occurrence of <i>cephalopelvic disproportion</i> (CPD), and its performance is associated with significant increase in caesarean section rates.	✗	D	-
ACOG, 2002 ¹³² [134]	<i>Shoulder dystocia</i> cannot be predicted or prevented because accurate methods for identifying which fetuses will experience this complication do not exist.	✗	B	-

¹³² Die Gültigkeit der Leitlinie wurde vom ACOG im Jahr 2008 bestätigt [134].

Erhebung von Risikofaktoren für eine Schulterdystokie	<p>Screening-Methoden</p> <p>Folgende Faktoren sind mit einer Schulterdystokie assoziiert:</p> <p>vorangegangene Schulterdystokie;</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ Makrosomie (>4,5 kg); ✿ Diabetes mellitus; ✿ mütterlicher BMI (>30 kg/m²); ✿ Geburtseinleitung; ✿ protrazierter Geburtsverlauf; ✿ sekundäre Wehenschwäche (<i>secondary arrest</i>); ✿ Wehenverstärkung mit Oxytozin; ✿ vaginal-operative Entbindung [133]. <p>Die genannten Risikofaktoren haben jedoch einen geringen positiven Vorhersagewert [133].</p>
Pelvimetrie = Vermessung des mütterlichen Geburtskanals	<p>Um Frauen mit einem erhöhten Risiko für ein Schädel-Becken-Missverhältnis oder eine Schulterdystokie zu identifizieren, kann eine Pelvimetrie durchgeführt werden [13]. Dabei wird der mütterliche Geburtskanal vermessen. Dies kann durch eine klinische Beurteilung (Beckenaustastung) oder mithilfe bildgebender Verfahren (Computertomographie, Magnetresonanztomographie) durchgeführt werden [135].</p>
präventiv: evt. Geburtseinleitung am Geburtstermin	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Zur Prävention der Schulterdystokie durch Geburtseinleitung gibt die RCOG-Leitlinie folgende Empfehlungen ab: Bei Frauen mit Gestationsdiabetes kann eine Geburtseinleitung zum Geburtstermin die Inzidenz von Schulterdystokien reduzieren. Bei nicht-diabetischen Schwangeren mit einer vermuteten fetalen Makrosomie spricht sich die RCOG-Guideline gegen eine Geburtseinleitung zur Prävention von Schulterdystokien aus [133].</p>
McRoberts Manöver	<p>Bei Auftreten einer Schulterdystokie sollte als erstes das <i>McRoberts</i> Manöver¹³³ durchgeführt werden, zusätzlich kann suprapubischer Druck ausgeübt werden. Eine Episiotomie ist nicht immer notwendig [133].</p>
Anstieg der Sectiorate bei radiologischer Pelvimetrie Strahlenbelastung	<p>Potentieller Schaden durch das Screening</p> <p>Laut VA/DoD-Guideline gibt es ausreichende Evidenz dafür, dass die klinische Pelvimetrie für die Vorhersage des tatsächlichen Auftretens eines Schädel-Becken-Missverhältnisses nicht effektiv ist, aber deren routinemäßige Durchführung mit einem signifikanten Anstieg der Sectiorate assoziiert ist [13]. Bei der radiologischen Pelvimetrie ist das Risiko durch die Strahlenexposition zu berücksichtigen [135].</p>

¹³³ Laut Kommentar der Reviewerin gibt es noch weitere Manöver, die in derartigen Situationen angewandt werden können.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es wurden zwei Institutionen identifiziert, die Empfehlungen zur Risikoerhebung für eine Schulterdystokie aussprechen. Laut RCOG-Guideline soll kein routinemäßiges Erheben der Risikofaktoren in der Schwangerschaft durchgeführt werden, weil diese meist einen unzureichenden Vorhersagewert haben, um eine Prävention der Schulterdystokie zu ermöglichen [133]. Auch die ACOG-Leitlinie kommt zu dem Schluss, dass eine Schulterdystokie nicht vorhergesagt werden kann, da es keine geeigneten Methoden der Identifizierung jener Feten gibt, welche diese Komplikation aufweisen werden [134].

Bezüglich einer Pelvimetrie während der Schwangerschaft, um das Risiko für eine Schulterdystokie oder ein Schädel-Becken-Missverhältnis zu beurteilen, wurde die Empfehlung einer Übersichts-Leitlinie identifiziert. Die VA/DoD-Guideline spricht sich gegen den Routine-Einsatz der (klinischen oder radiologischen) Pelvimetrie in der Schwangerschaft aus [13].

Empfehlungen von 2 Institutionen zur Schulterdystokie:

beide Leitlinien sprechen sich gegen ein Screening aus

Empfehlung von 1 Institution zur Pelvimetrie: Routine-Einsatz wird nicht empfohlen

3.16 Parodontalerkrankungen und Zahnpflege

Definition

Parodontalerkrankungen (*periodontal disease*) ist eine Sammelbezeichnung für Erkrankungen des Zahnhalteapparates, bei denen Gingivitis (sog. Zahnfleischentzündung) und chronische Parodontitis (entzündliche, durch bakterielle Beläge verursachte Erkrankung des Parodontiums mit fortschreitendem Verlust von Stützgewebe) im Vordergrund stehen [16]. Ein Zusammenhang mit dem Frühgeburtsrisiko wird diskutiert.

Sammelbezeichnung für Erkrankungen des Zahnhalteapparats

z. B. Gingivitis, chronische Parodontitis

Häufigkeit

Die VA/DoD-Leitlinie gibt an, dass die Prävalenz der Parodontalerkrankungen bei Frauen im reproduktiven Alter auf 37–46 % geschätzt wird und bei schwangeren Frauen bis zu 30 % sein kann [13].

Prävalenz bei schwangeren Frauen bis zu 30 %

Empfehlungen

Tabelle 3.16-1: Screening-Empfehlungen für Parodontalerkrankungen und Zahnpflege

Health threat: Periodontal disease and dental care	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
VA/DoD, 2009 [13]	Assessment of oral health and instruction on maintaining a high level of oral hygiene should be offered to all pregnant women to promote oral health and the general health of the woman.	✔ C	During their initial prenatal assessment

Screening-Methoden

Bezüglich der Screening-Methode gibt es keine Angaben in der eingeschlossenen Leitlinie.

keine Angaben bezüglich Methode

präventive/ therapeutische Behandlungen auch in der Schwangerschaft	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Die VA/DoD-Leitlinie spricht sich dafür aus, dass präventive und therapeutische Behandlungen auch in der Schwangerschaft durchgeführt werden sollen; es gäbe aber unzureichende Evidenz, eine routinemäßige Behandlung von Parodontalerkrankungen zu empfehlen, um das Auftreten von Frühgeburten, geringem Geburtsgewicht oder fetaler Wachstumsrestriktion zu reduzieren [13].</p>
keine Angaben zu potentiellen Schäden	<p>Potentieller Schaden durch das Screening</p> <p>Die Guideline beinhaltet keine Information hinsichtlich potentieller Schäden durch ein Screening bzw. durch nachgelagerte Interventionen.</p>
Empfehlung von 1 Institution: Leitlinie spricht sich für ein Screening aus	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Bezüglich eines Screenings auf Parodontalerkrankungen wurde die Empfehlung einer Übersichts-Leitlinie identifiziert. Die VA/DoD-Guideline spricht sich dafür aus, allen Frauen bei ihrer Erstuntersuchung in der Schwangerschaft eine Beurteilung ihrer Zahngesundheit sowie Informationen zur Zahn-/Mundhygiene anzubieten [13].</p>

4 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Komplikationen, die vorwiegend im Wochenbett auftreten

Das Wochenbett ist definiert als Zeitraum von der Entbindung bis zur Rückbildung der Schwangerschafts- und Geburtsveränderungen bei der Mutter und dauert etwa 6–8 Wochen [16].

Für die Betreuung von Mutter und Kind im Wochenbett veröffentlichte NICE im Jahr 2006 die Guideline „Routine postnatal care of women and their babies“ [18]. In einem Review der Guideline im Jahr 2012 wurde beschlossen, derzeit kein Update der Guideline durchzuführen, da es keine neue Evidenz gibt, welche die derzeitigen Empfehlungen verändern würde. Die nächste Überarbeitung ist für 2015 geplant.¹³⁴

Nachfolgend werden die allgemeinen Empfehlungen zur Wochenbett-Betreuung zusammengefasst sowie spezielle Empfehlungen zu einzelnen Gesundheitsbedrohungen (Wochenbettkomplikationen) angeführt.

Wochenbett:
bis 6–8 Wochen nach der Entbindung

1 Leitlinie zur Betreuung von Mutter und Kind im Wochenbett identifiziert

4.1 Allgemeine postpartale Betreuung/Betreuung im Wochenbett

Die NICE-Guideline „Postnatal care – Routine postnatal care of women and their babies“ [18] empfiehlt, gemeinsam mit der Frau, idealerweise bereits in der Schwangerschaft, einen Plan für die postpartale Betreuung zu entwickeln. In diesem sollte unter anderem festgelegt werden, welche im Gesundheitswesen Tätige (*healthcare professionals*) in die Betreuung von Mutter und Kind eingebunden sind. Weiters sollen der Frau relevante Informationen zeitgerecht zur Verfügung gestellt werden, die sie dazu befähigen, ihre eigene und die Gesundheit und das Wohlbefinden ihres Kindes zu fördern sowie Probleme zu erkennen und darauf zu reagieren. Nach der Entbindung sollte sie außerdem die Möglichkeit haben, über ihre Geburtserfahrung zu sprechen [18].

„Postnatal Care“
(NICE, 2006)

Bei jedem Kontakt im Wochenbett sollte der/die für die Betreuung Zuständige

- ❖ die Frau zu ihrer eigenen sowie zu Gesundheit und Wohlbefinden des Kindes befragen (dies umfasst auch die Erfassung von evt. vorhandenen, häufig auftretenden physischen Problemen);
- ❖ einheitliche Informationen und Erklärungen anbieten, mit dem Ziel, die Frau zu befähigen, sich um ihre eigene Gesundheit und die ihres Kindes zu kümmern und Symptome zu erkennen, die weitere Abklärung bedürfen;
- ❖ die Frau und ihre Familie ermutigen, jegliche Bedenken im Zusammenhang mit physischer, sozialer, psychischer oder emotionaler Gesundheit zu äußern und zu besprechen;
- ❖ spezifische Probleme und deren Folgen im Betreuungsplan dokumentieren [18].

¹³⁴ Siehe: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10988/58448/58448.pdf>, download am 08.10.2012

Im Gesundheitswesen Tätige (*Healthcare professionals*), die Frauen und Kinder im Wochenbett betreuen, sollten Kompetenzen bzw. Erfahrung in folgenden Bereichen aufweisen:

- ✦ Durchführen von körperlichen Untersuchungen von Mutter und Kind sowie Erkennen von Auffälligkeiten;
- ✦ Unterstützung von stillenden Frauen, Verständnis für die Physiologie der Laktation und der metabolischen Adaptierung des Neugeborenen sowie die Fähigkeit, dieses Wissen den Eltern zu vermitteln;
- ✦ Erkennen der Risiken, Anzeichen und Symptome von häuslicher Gewalt sowie Wissen über Kontakt-/Anlaufstellen;
- ✦ Erkennen der Risiken, Anzeichen und Symptome von Kindesmisshandlung sowie Wissen über Kontakt-/Anlaufstellen [18].

Information über Anzeichen und Symptome von potentiell lebensbedrohlichen Erkrankungen

Als generelle Empfehlung (Grad C) spricht sich die NICE-Leitlinie dafür aus, dass die Frau beim ersten postpartalen Kontakt bezüglich der Anzeichen und Symptome von potentiell lebensbedrohlichen Erkrankungen aufgeklärt werden soll. Als mögliche Anzeichen/Symptome werden unter anderem plötzlicher und übermäßiger Blutverlust, Schwäche, Herzrasen, Schwindel, Fieber, Kopfschmerzen gefolgt von Sehstörungen oder Übelkeit, einseitige Wadenschmerzen oder Atemnot genannt [18].

„6-8 week check“: Überprüfung des physischen, emotionalen und sozialen Wohlbefindens

Am Ende der Wochenbettperiode sollte es laut NICE-Guideline den so genannten „6–8 week check“ geben, bei dem der/die koordinierende *health care professional* sicherstellt, dass das physische, emotionale und soziale Wohlbefinden der Frau auch unter Berücksichtigung vorangehender Screening-Ergebnisse und des Schwangerschafts-/Wochenbettverlaufs überprüft wird [18].

4.2 Spezifische Empfehlungen für postpartale Screenings/Screenings im Wochenbett

4.2.1 Psychische Gesundheit und Wohlbefinden

siehe Kapitel 3.8

Alle Empfehlungen zur psychischen Gesundheit und zu spezifischen psychischen Störungen (sowohl während der Schwangerschaft als auch im Wochenbett) sind in Kapitel 3.8 („Mentale Gesundheit/Depressionen“) zusammengefasst.

4.2.2 Präeklampsie/Eklampsie

siehe Kapitel 3.3

Hypertensive Erkrankungen in der Schwangerschaft und im Wochenbett sind in Kapitel 3.3 („Screening auf Ödeme, Proteinurie und Hypertonie während der Schwangerschaft, der Geburt und des Wochenbettes“) zusammengefasst.

4.2.3 Infektionen des Genitaltrakts, Puerperalsepsis

Definition

Unter einer Puerperalsepsis versteht man eine potentiell lebensbedrohliche Infektion während des Wochenbetts, die sowohl nach einer vaginalen Entbindung als auch nach einer Sectio auftreten kann. Meist entsteht sie aus einer Infektion des Genitaltrakts (v. a. Endometritis), auch eine Infektion der chirurgischen Wunde ist eine mögliche Ursache.

potentiell lebensbedrohliche Infektion im Wochenbett

Als Diagnosekriterien einer Sepsis müssen neben einer Infektion (mikrobiologischer Nachweis oder Diagnose mittels klinischer Kriterien) mindestens 2 der folgenden Symptome vorliegen (Anzeichen eines *Severe inflammatory host response* (SIRS)):

Sepsis = Infektion sowie 2 weitere Symptome (z. B. Fieber, Tachykardie, Tachypnoe)

- ✧ Fieber ($\geq 38^{\circ}\text{C}$) oder Hypothermie ($\leq 36^{\circ}\text{C}$);
- ✧ Tachykardie: Herzfrequenz $\geq 90/\text{min}$;
- ✧ Tachypnoe: Atemfrequenz $\geq 20/\text{min}$ oder Hyperventilation ($\text{PaCO}_2 \leq 4,3\text{kPa} / \leq 33\text{mmHg}$);
- ✧ Leukozytose ($\geq 12000/\text{mm}^3$), Leukopenie ($\leq 4000/\text{mm}^3$) oder $\geq 10\%$ unreife Neutrophile im Differentialblutbild [136].

Häufigkeit

Laut NICE-Guideline variiert die Inzidenz der Endometritis je nach Entbindungsmodus, wobei diese Variation teilweise auch durch die Qualität der Datenerfassung (retrospektive Datenanalysen und heterogene Definitionen einer Endometritis) bedingt sein kann. In einer amerikanischen epidemiologischen Studie (2.826 Frauen) wurde die Häufigkeit mit 0,2 % nach vaginaler Entbindung und 0,8 % nach Kaiserschnittentbindung angegeben [18]. Zur Häufigkeit einer Puerperalsepsis konnten keine Informationen identifiziert werden.

Inzidenz der Endometritis: 0,2 % nach vaginaler Entbindung, 0,8 % nach Sectio (USA)

keine Zahlen zur Puerperalsepsis

Empfehlungen

Tabelle 4.2-1: Screening-Empfehlungen im Wochenbett – Infektionen des Genitaltrakts

Health threat: Genital tract sepsis	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2006 [18]	In the absence of any signs and symptoms of infection, routine assessment of maternal temperature is unnecessary.	(X)	D(GPP)

Screening-Methoden

Als Screening-Methode wird die Messung der Körpertemperatur genannt [18].

Messung der Körpertemperatur

Therapiemöglichkeiten

Die Guideline beinhaltet keine Informationen hinsichtlich der Behandlung einer Puerperalsepsis.

keine Angaben zur Therapie

Potentieller Schaden durch das Screening

keine Angaben zu potentiellen Schäden

In der eingeschlossenen Leitlinie werden keine potentiellen Schäden berichtet.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution: Leitlinie empfiehlt keine Routine-Messung der Körpertemperatur in Abwesenheit von Symptomen/Anzeichen einer Infektion

Bezüglich eines Screenings auf Infektionen des Genitaltrakts (*genital tract sepsis*) wurden Empfehlungen einer Institution gefunden. Die NICE-Leitlinie spricht sich gegen eine routinemäßige Messung der Körpertemperatur der Mutter aus, sofern keine Anzeichen oder Symptome einer Infektion vorliegen. Bei Verdacht auf eine Infektion hingegen sollte die Temperatur gemessen und dokumentiert werden, bei mehr als 38° Celsius Körpertemperatur soll die Messung nach 4–6 Stunden wiederholt werden. Wenn die Körpertemperatur erhöht bleibt oder andere Symptome auftreten, die auf eine Sepsis hindeuten, müssen Notfallmaßnahmen eingeleitet werden (weitere Abklärung) [18].

4.2.4 Thrombose/Thromboembolie

Definition

hohes Risiko einer venösen Thromboembolie (VTE) nach der Geburt

Der Begriff venöse Thromboembolie (*venous thromboembolism*, VTE) umfasst die beiden Krankheitsbilder tiefe Venenthrombose (*deep venous thrombosis*, DVT) und Lungenembolie (*pulmonary thromboembolism*, PTE) [18]. Die Leitlinie des RCOG berichtet, dass das Risiko einer VTE in der Zeit nach der Geburt am höchsten sei [77].

Häufigkeit

postpartale tiefe Venenthrombose: 0,3–0,7:1.000 Geburten
VTE in Schwangerschaft und Wochenbett: 1–2:1.000

Laut NICE-Guideline beträgt die Inzidenz der postpartalen tiefen Venenthrombose bei Frauen unter 35 Jahren 0,3 pro 1.000 Geburten und bei Frauen über 35 Jahren 0,7 pro 1.000 Geburten [18].

Die Inzidenz von VTE in der Schwangerschaft und im Wochenbett wird in der RCOG-Leitlinie mit 1–2:1.000 angegeben [77].

Empfehlungen

Tabelle 4.2-2: Screening-Empfehlungen im Wochenbett-Thrombose/Thromboembolie

Health threat: Thromboembolism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2006 [18]	Women should be encouraged to mobilise as soon as appropriate following the birth.		D(GPP)	-
	Routine use of Homan’s sign as a tool for evaluation of thromboembolism is not recommended.	✘	C	-
RCOG, 2009 [77]	All women should be assessed for risk factors. ¹³⁵	✔	C	After delivery

¹³⁵ Risikofaktoren siehe Kapitel 3.6.3

Screening-Methoden

Als Screening-Methode kann eine Erhebung der Risikofaktoren durchgeführt werden (siehe Kapitel 3.6.3) [77]. Die NICE-Guideline spricht sich gegen ein Routine-Screening mittels Homans-Zeichen („Homan’s Sign“) aus (Auftreten von Schmerzen beim Beugen des Fußes) [18].

Erhebung der Risikofaktoren

Therapiemöglichkeiten

Je nach Anzahl und Art der individuell vorliegenden Risikofaktoren sollte laut RCOG-Empfehlung eine vorbeugende Gabe von niedermolekularen Heparinen (*low-molecular-weight heparin*, LMWH) entweder bereits während der Schwangerschaft oder nach der Entbindung in Betracht gezogen werden. Bei Frauen mit einem mittleren Risiko einer VTE (z. B. sekundäre Sectio, asymptotische Thrombophilie, BMI >40kg/m², Komorbiditäten wie Krebs-, Herz- oder Lungenerkrankungen, ...) sei eine Thromboseprophylaxe mittels LMWH zumindest in der ersten Woche nach der Entbindung indiziert, bei Frauen mit hohem Risiko (vorangegangene VTE, bereits pränatale LMWH-Gabe) sollte diese bis 6 Wochen nach der Geburt fortgesetzt werden. Bei allen Frauen ist auf rasche Mobilisierung und die Vermeidung einer Dehydration zu achten [77].

Verabreichung von niedermolekularen Heparinen

rasche Mobilisierung

Vermeidung einer Dehydration

Potentieller Schaden durch das Screening

Die inkludierten Leitlinien beinhalten keine Informationen zu potentiellen Schäden durch das Screening bzw. durch nachgelagerte Interventionen.

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Bezüglich eines Screenings auf Thrombosen/Thromboembolien im Wochenbett wurden Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert.

Empfehlungen von 2 Institutionen:

Die RCOG-Leitlinie empfiehlt eine Erhebung der Risikofaktoren für eine venöse Thromboembolie nach der Geburt (Risikofaktoren siehe Kapitel 3.6.3) [77].

1 Leitlinie empfiehlt Erhebung der Risikofaktoren für VTE,

Die NICE-Leitlinie „Postnatal care“ spricht sich gegen die routinemäßige Evaluation des Homans-Zeichen aus. Frauen mit einseitigen Wadenschmerzen, Rötung oder Anschwellen sollten umgehend auf tiefe Venenthrombosen, Frauen mit Atemnot oder Brustschmerzen auf Lungenembolien untersucht werden (*emergency action*). Adipöse Frauen haben ein höheres Risiko für Thromboembolien und sollten daher individuell behandelt werden. Weiters spricht sich die Guideline für eine rasche Mobilisierung der Frau nach der Entbindung aus [18].

1 Leitlinie spricht sich gegen Routine-Evaluation des Homans-Zeichens aus

4.2.5 Postpartale Hämorrhagie

Definition

Man spricht von einer postpartalen Hämorrhagie (PPH), wenn nach vaginaler Entbindung ein Blutverlust aus dem Genitaltrakt von mehr als 500 ml entweder innerhalb der ersten 24 Stunden nach der Geburt (primäre PPH) oder danach (bis zu 6 Wochen nach der Entbindung; sekundäre PPH) auftritt. Bei einem Blutverlust von mehr als 1000 ml spricht man von einer schweren PPH (*major PPH*). Je nach Menge des Blutverlustes können noch zusätzliche Symptome auftreten, z. B. Herzrasen, Schwindel, Schwitzen, Unruhe, Schwäche, Kreislaufkollaps [18].

Blutverlust von mehr als 500 ml nach vaginaler Geburt

Häufigkeit

4–6 % aller Geburten

Die Häufigkeit der primären postpartalen Blutung wird mit 4–6 % aller Geburten angegeben [137].

Empfehlungen

Tabelle 4.2-3: Screening-Empfehlungen im Wochenbett – postpartale Hämorrhagie

Health threat: Postpartum haemorrhage	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2006 [18]	In the absence of abnormal vaginal loss, assessment of the uterus by abdominal palpation or measurement as a routine observation is unnecessary.	(X) B	-

Screening-Methoden

keine standardisierte Methode vorhanden

Es gibt laut NICE keine standardisierte Methode für die Messung der Menge des Blutverlustes. Mittels abdominaler Palpation oder Messung des Symphysen-Fundus-Abstandes kann eine mangelhafte Rückbildung des Uterus identifiziert werden [18].

mangelhafte Rückbildung des Uterus kann durch abdominale Palpation oder mittels Symphysen-Fundus-Abstand identifiziert werden

Bei exzessivem Blutverlust aus dem Genitaltrakt, schmerzhafter Bauchdeckenspannung oder Fieber, sollten der Blutverlust und die Rückbildung sowie die Position des Uterus bestimmt werden. Jede Auffälligkeit bezüglich Größe, Tonus und Position des Uterus muss weiter untersucht werden. Wenn keine Anomalie des Uterus entdeckt wird, sollten andere Ursachen in Betracht gezogen werden (*urgent action*). Bei plötzlichem oder übermäßigem Blutverlust oder Blutverlust in Kombination mit Anzeichen oder Symptomen von Schock, z. B. Tachykardie, Hypotonie, Hypoperfusion und Bewusstseinsveränderungen sollten umgehend Notfallmaßnahmen eingeleitet werden (weitere Abklärung) [18].

Therapiemöglichkeiten

je nach Ursache medikamentöse und/oder chirurgische Therapie

Bei Auftreten einer PPH sollte rasch der Blutverlust gemessen und die Ursache bestimmt werden (z. B. Uterustonus tasten, Plazenta auf Vollständigkeit überprüfen, Verletzung der Geburtswege ausschließen). Ursachenabhängig wird dann die medikamentöse und/oder chirurgische Therapie eingeleitet. Weiters müssen die Vitalparameter laufend überwacht und der Blutverlust ausgeglichen werden [138].

Ausgleich des Blutverlusts

Potentieller Schaden durch das Screening

keine Angaben zu potentiellen Schäden

Die zum Thema postpartale Blutungen inkludierte Leitlinie beinhaltet keine Informationen bezüglich potentieller Schäden.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Bezüglich eines Screenings auf postpartale Blutungen wurde die Empfehlung einer Institution identifiziert. NICE spricht sich in Abwesenheit eines abnormen Blutverlustes gegen eine routinemäßige Überprüfung des Uterus mittels abdominaler Palpation oder Messung aus [18].

Empfehlung von 1 Institution: keine Routine-Evaluation des Uterus in Abwesenheit eines abnormen Blutverlusts

4.2.6 Andere Wochenbettkomplikationen

Im Kapitel „physical health und wellbeing“ fasst die NICE-Leitlinie „Postnatal care“ weitere Empfehlungen zu verschiedenen Wochenbettkomplikationen zusammen. Diese sind zu einem großen Teil keine Screening-Empfehlungen, sondern betreffen hauptsächlich die Versorgung der Mutter im Wochenbett. Daher wird auf diese Betreuung im Wochenbett bei Auftreten spezifischer Symptome im vorliegenden Bericht nicht näher eingegangen. Folgende Themen werden behandelt (Empfehlungen können in der entsprechenden Leitlinie nachgeschlagen werden [18]):

- ✧ Versorgung des Perineums (Dammbereich);
- ✧ Dyspareunie (Schmerzen beim Geschlechtsverkehr);
- ✧ Kopfschmerzen;
- ✧ Erschöpfung/Müdigkeit;
- ✧ Rückenschmerzen;
- ✧ Obstipation;
- ✧ Hämorrhoiden;
- ✧ Stuhlinkontinenz;
- ✧ Harnverhalt;
- ✧ Harninkontinenz;
- ✧ Kontrazeption;
- ✧ Postpartale Immunisierung (z. B. Anti-D-Immunglobulin, Masern-Mumps-Röteln-Impfung).

weitere Empfehlungen zu verschiedenen Komplikationen im Wochenbett bei NICE (2006)

betreffen nicht das Screening, sondern größtenteils die Versorgung der Mutter im Wochenbett

und werden daher hier nicht näher behandelt

Im Kapitel „infant feeding“ der NICE-Leitlinie finden sich zudem Empfehlungen zum Thema Stillen. Die Leitlinie empfiehlt, stillende Mütter bei jedem Kontakt mit Angehörigen des Gesundheitspersonals hinsichtlich ihrer Stillerrfahrungen (auch im Hinblick auf potentielle Stillprobleme) zu befragen und gegebenenfalls Unterstützung anzubieten. Weiters werden Informationen gegeben, wie Frauen beim Stillen unterstützt werden können und wie mit evt. auftretenden Problemen (z. B. Mastitis) umgegangen werden soll. Eltern, die ihre Säuglinge mit Flaschennahrung füttern, sollen hinsichtlich der Zubereitung und Handhabung beraten werden. Wie auch die oben genannten Gesundheitsbedrohungen handelt es sich bei den Empfehlungen im Kapitel „infant feeding“ nicht um Screening-Empfehlungen, sondern betreffen die Versorgung sowie Beratung der Mutter und werden daher hier nicht näher behandelt (Empfehlungen können in der Leitlinie [18] nachgelesen werden).

NICE bietet auch Empfehlungen zum Thema Stillen bzw. Flaschennahrung

Befragung zu Stillerrfahrungen (und potentiellen Problemen) bei jedem Kontakt

Beratung zur Flaschennahrung

5 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (0–6 J.)

5.1 Körperbezogenes Basisscreening-Programm

Körperbezogene Basisuntersuchungen, die aus mehreren Teiluntersuchungen bestehen, verfolgen in erster Linie das Ziel, eine Gesamteinschätzung zum Gesundheitszustand des Neugeborenen, Säuglings oder Kleinkindes zu geben. Vor diesem Hintergrund sind allgemeine Screening-Empfehlungen, wie etwa jene in der NICE-Leitlinie „Postnatal care“ [18], im breiten Kontext eines umfassenden Früherkennungsprogramms zu verstehen, die nicht ausschließlich auf eine einzelne, spezielle Gesundheitsbedrohung fokussieren.

Im Zusammenhang mit der Durchführung von Früherkennungsuntersuchungen wird in der NICE-Leitlinie u. a. auch die Bedeutung der Eltern bei allen Screening-Untersuchungen hervorgehoben. Hierdurch soll von Beginn an die Beteiligung beider Elternteile in der Kindespflege und -betreuung gestärkt werden und eine Wissensvermittlung hinsichtlich (früh)kindlicher Bedürfnisse erfolgen [18].

Prinzipiell empfiehlt die NICE-Leitlinie 72 Stunden nach der Geburt eine umfassende körperliche Basisuntersuchung des Neugeborenen sowie ein weiteres Screening, das etwa 6 bis 8 Wochen nach der Geburt durchgeführt werden soll. In beiden Fällen umfassen die beiden Früherkennungsuntersuchungen folgende Einzeluntersuchungen [18]:

- ✿ Körperliches Gesamterscheinungsbild bezüglich Haut, Atem, Verhalten, Aktivität und Haltung;
- ✿ Kopf (inkl. Fontanellen), Gesicht, Nase, Mund (inkl. Gaumen), Ohren, Nacken und allgemeine Symmetrie des Kopfes und Gesichts; Messung des Kopfumfangs;
- ✿ Augencheck: Linsentrübungen und Durchleuchtungstest (siehe hierzu auch Kapitel 5.8.1);
- ✿ Nacken und Schlüsselbeine, Gliedmaßen, Hände, Füße; Messen und Abschätzen von Proportionen bzw. Symmetrien;
- ✿ Herzcheck: Herzschlag, Rhythmus und Geräusche, Femoralispulse (siehe hierzu auch Kapitel 5.10.3);
- ✿ Lungencheck: Leistung, Geräusche;
- ✿ Abdomencheck: Abtasten des Bauchraums zur Identifizierung etwaiger Anomalien; Zustand Nabel;
- ✿ Genitalien und Anus: Check auf Vollständigkeit, bei männlichen Säuglingen zusätzlich Check auf Hodenhochstand (siehe hierzu auch Kapitel 5.16);
- ✿ Wirbelsäule: Inspektion und Abtasten der Knochenstruktur und Unversehrtheit der Haut;
- ✿ Hautcheck: gründliche Inspektion der Haut und der Schleimhäute, hinsichtlich Struktur, etwaige Muttermale oder Ausschläge, Gefäßanomalien bzw. Hämangiome;

Basisscreening zur Gesamteinschätzung von Neugeborenen

Einbindung der Eltern(teile) mittels Aufklärung und Information bereits während der Screenings

NICE-Empfehlungen für Basisscreenings 72 Stunden bzw. 6 bis 8 Wochen postnatal

Empfehlungen für einen umfangreichen Ganzkörpercheck der Neugeborenen

**Empfehlungen
auch abseits des
physiologischen
Entwicklungsstatus**

**Empfehlungen
hinsichtlich einer
kontinuierlichen
Einschätzung der
Eltern-Kind-Bindung,
der häuslichen Sicherheit
etc.**

- ✿ Zentrales Nervensystem: Beurteilung der Körperspannung, Verhalten, Bewegung und Körperhaltung;
- ✿ Hüften: Symmetriecheck der Gliedmaßen;
- ✿ Beurteilung von Schreigeräuschen;
- ✿ Gewichts- und Größencheck.

Im Rahmen des empfohlen Screenings 6 bis 8 Wochen nach der Geburt führt die NICE-Leitlinie noch zusätzlich eine routinemäßige Überprüfung der „sozialen Kontaktfähigkeit“ (*social smiling*) an. Darüber hinaus soll überprüft werden, ob der Säugling zur visuellen Kontaktaufnahme imstande ist und mit den Augen folgen kann [18].

Zudem gibt es Empfehlungen für Screenings, die bei jedem postnatalen Kontakt durchgeführt werden sollten. Hierunter fallen etwa professionelle Einschätzungen zur emotionalen Eltern-Kind-Bindung, aber auch die „häusliche Sicherheit“ im Sinne einer kindergerechten Ausstattung. Letzterer Punkt ist v. a. im Kontext von aufsuchenden Angeboten zu verstehen, die in einigen Ländern (darunter eben auch Großbritannien) eine lange und fest verankerte Tradition in Eltern-Kind-Programmen haben [18].

5.2 Screening auf angeborene endokrine und Stoffwechselstörungen

5.2.1 Neugeborenen-Screening-Programm des UK NSC

**Empfehlungen
zum „Newborn Blood
Screening“ in
Großbritannien, die sich
über 5 Erkrankungen
erstrecken**

Das UK NSC empfiehlt im Zuge eines „Newborn Blood Screening“ Programms¹³⁶, die Durchführung folgender Früherkennungsuntersuchungen zu 5 Erkrankungen^{137,138}:

- ✿ Medium Chain Acyl-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel) (siehe auch Kapitel 5.2.12);
- ✿ Zystische Fibrose (siehe auch Kapitel 5.2.14);
- ✿ Phenylketonurie (PKU) (siehe auch Kapitel 5.2.13);
- ✿ Angeborene Hypothyreose (siehe auch Kapitel 5.2.9);
- ✿ Sichelzellenanämie (siehe auch Kapitel 5.5.3).

Diese Screening-Empfehlung gilt für alle Neugeborenen, die in Großbritannien geboren werden, aber auch für jene, die außerhalb Großbritanniens zur Welt gekommen und mit ihren Familien zugewandert sind.

¹³⁶ <http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk/>

¹³⁷ Diese werden an entsprechenden Stellen im Bericht vertiefend dargestellt (siehe Kapitelverweise in den Klammern).

¹³⁸ laut Stellungnahme läuft in Großbritannien derzeit eine Studie mit einem erweiterten Stoffwechsel-Screening Programm; darüber hinaus gibt es auf europäischer Ebene Bemühungen, die Screening-Programme zu vereinheitlichen (siehe: http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Expert_opinion_document_on_NBS_20120108_FINAL.pdf). In den USA gibt es einheitliche Richtlinien für alle Bundesstaaten (US Screening-Programm umfasst derzeit 50 Krankheiten). Weiterführende Informationen siehe Stellungnahme im Addendum.

Basierend auf den Screening-Empfehlungen des UK NSC hat das britische „National Health Service (NHS)“ noch weitere allgemeine Policy-Empfehlungen im Zusammenhang mit dem Neugeborenen-Screening-Programm verfasst¹³⁹:

- ✧ Das Screening wird mittels einer Blutentnahme zwischen dem 5. und 8. Lebensstag durchgeführt;
- ✧ Das Screening stellt ein Angebot/eine Empfehlung dar, das von den jeweiligen Eltern als Ganzes oder Teile davon abgelehnt werden kann;
- ✧ Neugeborene mit positiven Screening-Befunden werden rechtzeitig für eine Abklärung weiter verwiesen;
- ✧ Alle Screening-Resultate ergehen nach etwa 6 Wochen an die Eltern [139].

Zu den Stellungnahmen sowie Reviewerkomentaren zum Neugeborenen-Screening, beispielsweise hinsichtlich des in Evaluierung befindlichen erweiterten britischen Programms, der Europäischen Initiative zur Programm-Vereinheitlichung, den US-Amerikanischen Regelungen und der AWMF S2k Leitlinie¹⁴⁰, siehe Addendum.

**UK Empfehlungen
umfassen auch
organisatorische
Aspekte**

5.2.2 Diabetes mellitus

Definition

Diabetes mellitus („Zuckerkrankheit“) ist eine chronische Störung des Stoffwechsels, der ein Insulin-Mangel und/oder eine -Unterempfindlichkeit zu Grunde liegt. Dieser ist durch erhöhte Blutzuckerwerte gekennzeichnet. Es werden die Formen Typ-1 und Typ-2 Diabetes unterschieden. Der Typ-1 (früher „juveniler Diabetes“) beruht auf einer autoimmunen Zerstörung der insulinproduzierenden Zellen der Bauchspeicheldrüse, was zu einem Insulinmangel führt, während der Typ-2 eine Insulinunterempfindlichkeit oder auch Insulinresistenz bedeutet. Hierbei handelt es sich um ein komplexes Krankheitsbild: Genetische Faktoren verändern im Zusammenspiel mit erworbenen Faktoren wie Übergewicht die Insulinwirkung im Gewebe (Insulinresistenz) und die Insulinsekretion der Pankreas. Im Gegensatz zu Typ-1 Diabetes ist der Beginn der Erkrankung schleichend und bleibt zunächst unbemerkt. Der Typ-1 betrifft meist Kinder und Jugendliche, während der Typ-2 als „Altersdiabetes“ bekannt geworden ist. Dieser Typ kann jedoch auch schon von Kindern erworben werden. Weiteres gibt es andere, seltene Formen des Diabetes mellitus [1].

**Diabetes=chronische
Stoffwechselstörung**

Häufigkeit

Die Inzidenz des Typ-1 Diabetes betrug in Österreich im Beobachtungszeitraum 1989–1999 bei 0–14-jährigen Kindern und Jugendlichen rund 10:100.000 Personenjahre (0–4 Jahre: 6–7:100.000; 5–9 Jahre: 9–11:100.000; 10–14: 13/100.000 Personenjahre).

**Inzidenz Typ-1
in Österreich bei
<14-Jährigen: 10:100.000**

¹³⁹ Hinsichtlich der institutionellen Zusammenarbeit ist festzuhalten, dass das britische Screening-Committee von Seiten des NHS als ExpertInnenkremium bei Screening-Fragen anerkannt ist [139].

¹⁴⁰ Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien (<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/024-012.html>)

Inzidenz Typ-2 in Österreich für unter 15-Jährige: 0,25 pro 100.000

In den Jahren 1999 bis 2001 wurden in Österreich insgesamt 529 Fälle von Diabetes bei Kindern und Jugendlichen dokumentiert, davon in acht Fällen Typ-2 Diabetes. Das Manifestationsalter bei Typ-2 Diabetes war zwischen dem 12 und 15 Lebensjahr. Die Inzidenzrate für Typ-2 Diabetes für Kinder und Jugendliche unter 15 Jahren wird daher auf 0,25 pro 100.000 geschätzt.

Empfehlungen

Tabelle 5.2-1: Screening auf Typ-1 Diabetes

Health threat: Type 1 diabetes	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SIGN, 2010 [69]	Screening for pre-type 1 diabetes is not recommended in either the general population or in high risk children and young people.	✗	B	-
DDG/AGPD, 2009 [140]	Ein generelles Screening auf einen Typ-1 Diabetes sollte weder bei der Allgemeinbevölkerung noch bei Hochrisikogruppen unter Kindern und Jugendlichen durchgeführt werden.	✗	B	-

Screening-Methoden

Typ-1 Diabetes manifestiert sich durch Polyurie, Polydipsie und Gewichtsverlust

Der Verdacht auf Diabetes mellitus Typ-1 besteht bei Vorliegen von Symptomen wie Polyurie (häufiges Wasserlassen), Polydipsie (starker Durst) und unerklärbaren Gewichtsverlust und wird durch Feststellung einer abnormen Hyperglykämie bestätigt [69] (zu oGTT siehe auch Kapitel 3.6.1).

Typ-2 Diabetes oft mit Adipositas assoziiert

Im Gegensatz dazu haben Kinder mit Typ-2 Diabetes oft keine der o.g. Symptome. Da Typ-2 Diabetes mit Adipositas assoziiert ist, wird in manchen Fällen ein Test auf Typ-2 Diabetes bei Adipositas oder beispielsweise positiver Familienanamnese veranlasst.

Identifikation eines oder mehrerer Antikörper, die im Zusammenhang mit Typ-1 Diabetes stehen

Ein Screening auf Typ-1 Diabetes könnte durch Identifikation eines oder mehrerer Autoantikörper erfolgen, deren Nachweis die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Typ-1 Diabetes erhöht (*pre-type 1 diabetes*).

Bei Typ-1 DiabetikerInnen existieren darüber hinaus Empfehlungen zu weiterführenden Screening-Maßnahmen (z. B. auf Retinopathie, Nephropathie, Hypertonie), welche nicht Gegenstand dieses Projektberichts sind [69].

Therapiemöglichkeiten

Therapieempfehlungen zu Kombinations-therapien

Neben dem regelmäßigen Erheben von potentiellen psychischen und Verhaltensproblemen (z. B.: Essstörungen) bei Kindern mit Typ-1 Diabetes und den o.g. weiterführenden Screening-Maßnahmen empfiehlt SIGN als Therapie für Kinder und Jugendliche Insulinanaloga, Humaninsulin und NPH (Neutral Protamin Hagedorn) Insulin oder eine geeignete Kombinationstherapie. Dabei sollte die Insulintherapie individuell an den Behandlungsbedarf des Kindes angepasst werden, um die bestmögliche Blutzuckereinstellung zu erreichen und das Risiko für Langzeitschäden zu verringern [69]. Weiters sollen Kindern und Jugendlichen mit Typ-1 Diabetes psychologische Interventionen angeboten werden, um die Blutzuckereinstellung kurz- und mittelfristig zu verbessern, sowie der Zugang zu strukturierten Programmen ermöglicht werden, die den Zielgruppen einen lösungsorientierten Umgang mit der Erkrankung bieten. Hierbei sollten v. a. Outcomes im Vordergrund

stehen, die im Zusammenhang mit dem Verhalten bzw. im Umgang von Kindern und Jugendlichen mit Typ-1 Diabetes stehen (wie z. B. Frequenz der Selbstüberprüfung der Glukosewerte im Blut, körperliche Betätigung, Diätmaßnahmen, Medikamenteneinnahme etc.) [69].

Für Kinder (und Erwachsene) mit Typ-2 Diabetes verweist SIGN auf eine gesonderte Leitlinie zum Management der Adipositas, in welcher Empfehlungen zu Lebensstilinterventionen (Programme zur Gewichtsreduktion etc.) gegeben werden [69].

**separate Leitlinie
zu Typ-2 Diabetes**

Potentieller Schaden durch Screening

In den beiden Leitlinien sind keine Angaben zu potentiellen Schäden durch ein Screening verfügbar.

**keine Angaben
zu potentiellen
Screening-Schäden**

Da das Risiko des Typ-1 Diabetes in der Gesamtbevölkerung gering ist, würde bereits eine geringe falsch-positiv Rate (beim Screening auf einzelne Autoantikörper/Screening auf *pre-type 1 diabetes*) viele Individuen identifizieren, die nie einen Typ-1 Diabetes entwickeln werden.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Leitlinien sprechen sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Diabetes mellitus Typ-1 sowohl bei Erwachsenen als auch bei Kindern aus. Die eingeschlossene SIGN Leitlinie zum Management von Diabetes spricht sich gegen ein Screening auf das erhöhte Risiko der Entwicklung eines Typ-1 Diabetes (Vorliegen bestimmter Autoantikörper/*pre-type 1 diabetes*) in der Gesamtbevölkerung aber auch bei Kindern bzw. Jugendlichen mit Hochrisikoprofilen (z. B. mit positiver Familienanamnese) aus. In der S3-Leitlinie der „Deutschen Diabetes Gesellschaft“ und der „Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diabetologie“ wird ebenso ein generelles Screening auf Typ-1 Diabetes weder für die Allgemeinpopulation noch für Hochrisikogruppen unter Kindern und Jugendlichen empfohlen.

**Empfehlungen
von 2 Institutionen
richten sich in beiden
Fällen gegen ein
Routine-Screening**

5.2.3 Adrenogenitales Syndrom

Syn.: congenitale adrenale Hyperplasie (CAH)

Definition

Hierbei handelt es sich um einen Oberbegriff für verschiedene, meist autosomal-rezessiv erbliche Enzymopathien infolge gestörter Steroidbiosynthese mit vermehrter Bildung von Androgenen in der Nebennierenrinde [16].

**Begriff beschreibt
eine Reihe von
erblich bedingten
Enzymopathien**

Häufigkeit

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von 1:15.000 Neugeborenen [141].

**Erkrankung betrifft
etwa 1:15.000**

Empfehlungen

Tabelle 5.2-2: Screening-Empfehlungen für adrenogenitales Syndrom

Health threat: Congenital adrenal hyperplasia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 ¹⁴¹ [142]	Screening should not be offered.	✘	NR

Screening-Methoden

Screening durch
Bestimmung des
17-OH-Progesteron;
Therapie u. a. durch
Kortisongabe

Ein Screening erfolgt durch Bestimmung des 17-OH-Progesteron im Serum.

Therapiemöglichkeiten

- ✦ Dauersubstitution eines Glukokortikoids;
- ✦ Bei Salzverlust zusätzlich Mineralkortikoid und Kochsalz im 1. Lebensjahr.

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben
zu potentiellen
Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von
1 Institution gegen ein
Routine-Screening

Das UK NSC folgt in seiner Policy-Entscheidung, ein routinemäßiges Screening auf adrenogenitales Syndrom nicht zu empfehlen, einem Bericht der „Child Health Sub-Group“ aus 2003 [142].

5.2.4 Ahornsirupkrankheit

Definition

Erkrankung ist ein
Defekt im Aminosäure-
stoffwechsel

Bei der Ahornsirupkrankheit handelt es sich um einen Defekt im Aminosäurestoffwechsel. Unbehandelt führt die Erkrankung zu geistiger Behinderung, bis zum Koma [141].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft
etwa 1:200.000

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von ca. 1:200.000 Neugeborenen [141].

¹⁴¹ Die gegenwärtige UK NSC Policy-Empfehlung stammt allerdings aus 2009 und befindet sich seit Jänner 2010 in einem neuerlichen Review-Prozess, der laut den Angaben auf der Homepage des UK NSC im März 2012 zum Abschluss hätte kommen sollen. Es finden sich allerdings diesbezüglich keine weiteren Informationen auf der UK NSC Webpage [142].

Empfehlungen

Tabelle 5.2-3: Screening-Empfehlungen für Ahornsirupkrankheit

Health threat: Maple syrup urine disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 [143]¹⁴²	Screening should not be offered for:	✗	NR	Newborn
	✱ Argininosuccinic acidaemia			
	✱ Citrullinaemia			
	✱ Homocystinuria			
	✱ <i>Maple syrup urine disease</i>			
	✱ Tyrosinaemia type I			
	Screening should not be offered for:	✗	NR	Newborn
	✱ Methylmalonic acidaemia			
	✱ Propionic acidemia			
	✱ Isovaleric acidemia			
	✱ <i>Maple syrup urine disease</i>			

Screening-Methoden

In den Policy-Empfehlungen des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

keine Angaben zu Screening-Methoden

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoption wird eine Spezialdiät empfohlen [141].

Spezialdiät als Therapieoption

Potentieller Schaden durch Screening

In den Policy-Empfehlungen des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

keine Angaben zu potentiellen Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Obwohl sich beide Guidelines des UK NSC gegen ein populationsweites Screening auf die Ahornsirupkrankheit aussprechen, ist dieses gemeinsam mit 4 weiteren Screenings auf seltene Neugeborenen-Erkrankungen, Teil eines „Expanded Newborn Screening“ Pilotprojekts, das in England mit einer einjährigen Laufzeit im Juli 2012 gestartet wurde. Zu den 4 weiteren Erkrankungen zählen: Homocystinurie, Isovalerianazidämie, Glutarazidurie Typ 1 und LCHAD-Mangel.¹⁴³

Empfehlungen von 2 Institutionen gegen ein Routine-Screening – jedoch Screening im Zuge eines laufenden Pilotprojekts in England

¹⁴² Es gilt zu berücksichtigen, dass die Policy-Empfehlung des UK NSC auf einem ExpertInnen-Review aus Februar 2009 beruht, der jedoch zu keinen signifikanten Änderungen der ursprünglichen Leitlinie führte. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2011/2012 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Webpage (Stand Dezember 2012) [143].

¹⁴³ Nähere Informationen finden sich hierzu unter: <http://expandedscreening.org/home/index.asp?sid=1&ssid=1>, download am 11.03.2013

5.2.5 Biotinidasemangel

Definition

Biotinidasemangel ist eine erblich bedingte Stoffwechselanomalie Ein Biotinidasemangel ist eine autosomal-rezessiv erbliche Stoffwechselanomalie mit ungenügender Biotinidaseaktivität [16]. Unbehandelt führt die Krankheit zu geistiger Retardierung.¹⁴⁴

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1:40.000 Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von 1:40.000 Neugeborenen [141].

Empfehlungen

Tabelle 5.2-4: Screening-Empfehlungen zu Biotinidase Mangel

Health threat: Biotinidase deficiency	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 ¹⁴⁵ [144]	Screening should not be offered.	✘ NR	Newborn

Screening-Methoden

Screening mittels Blutprobe Für ein Screening auf einen Biotinidasemangel wird laut UK NSC eine Neugeborenen Blutprobe verwendet [145].

Therapiemöglichkeiten

Therapie in Form von Biotingabe Die Therapieoption bei einem Biotinidasemangel ist die Gabe von Biotin [16] und [146].

Potentieller Schaden durch Screening

keine eindeutige Nutzen-Schadensabschätzung Die „Child Health Sub-Group Biotinidase Deficiency“ des UK NSC kommt in ihrem Bericht zu dem Schluss, dass ungeklärt bleibt, ob ein Nutzen einen potentiellen Schaden (im Hinblick auf Screening, diagnostische Verfahren und Therapien) überwiegt und verweist auf eine Reihe falsch-positiver Testergebnisse [145].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening aus Das UK NSC spricht eine Empfehlung gegen ein standardmäßiges Routine-Screening bei Neugeborenen aus. Hierbei wird auf Basis eines Berichts der „Child Health Sub-group Biotinidase Deficiency“ darauf hingewiesen, dass es sich bei einem Biotinidase Mangel um eine sehr seltene Erkrankung handelt. Laut UK NSC Policy-Empfehlung würde ein Screening (etwa im Rahmen eines allgemeinen Neugeborenen-Screening-Programms) nur einen sehr geringen Nutzen für die allgemeine Kindergesundheit bewirken [145].

¹⁴⁴ <http://www.orpha.net>, download am 18.12.2012

¹⁴⁵ Die UK NSC Screening-Policy zu Biotinidase Mangel wurde im Februar 2009 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2011/2012 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Webpage (Stand Dezember 2012) [144].

5.2.6 Carnitinstoffwechselstörungen

Definition

Bei Carnitinstoffwechselstörungen handelt es sich um einen Defekt im Stoffwechsel von Fettsäuren. Eine solche Störung (z. B. der Carnitin-Aufnahmefehl) kann zu Stoffwechselkrisen, Kardiomyopathie, Koma führen und einen tödlichen Verlauf nehmen [141].

Erkrankung beschreibt einen Stoffwechseldefekt

Häufigkeit

Die Häufigkeit des Carnitin-Aufnahmefehls ist laut Orphan-Net unbekannt.¹⁴⁶

Häufigkeit ist unbekannt

Empfehlungen

Tabelle 5.2-5: Screening-Empfehlungen zu Carnitin-Aufnahmefehl

Health threat: Fatty acid oxidation disorders	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2005 ¹⁴⁷ [147]	Screening for these conditions (LCHAD/VLCAD-deficiency, <i>Carnitine uptake defect</i> , Trifunctional protein deficiency) should not be offered.	✘	NR Newborn

Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu Screening-Optionen

Therapiemöglichkeiten

Die PatientInnen mit Carnitin-Aufnahmefehl werden lebenslang mit pharmakologischen Dosen von Carnitin behandelt.

Therapie durch Carnitingabe

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf Carnitin-Aufnahmefehl aus [147].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

¹⁴⁶ <http://www.orpha.net>, download am 18.12.2012

¹⁴⁷ Die UK NSC Screening-Policy zu Störungen der Fettsäureoxidation wurde im Juni 2005 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerliches Review ist für 2013/14 vorgesehen [147].

5.2.7 Galaktosämie

Definition	Galaktosämie ist eine Sammelbezeichnung für angeborene, autosomal-rezessiv erbliche Störungen des Galaktosestoffwechsels [16].
Sammelbezeichnung für erbliche Störungen des Galaktosestoffwechsels	
Häufigkeit	Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von ca. 1:40.000 Neugeborene [141].
Erkrankung betrifft etwa 1:40.000	

Empfehlungen

Tabelle 5.2-6: Screening-Empfehlungen zu Galaktosämie

Health threat: Galactosaemia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ¹⁴⁸ [148]	Screening for this condition should not be offered.	✘	NR	Newborn

Screening u. a. durch Bestimmung von Galaktose im Blut	Screening-Methoden	Laut Pschyrembel erfolgt ein Screening im Rahmen eines Neugeborenen-Programms durch die Bestimmung der Konzentration von Galaktose und Galaktose-1-Phosphat im Blut bzw. durch die Bestimmung der Enzymaktivität in Erythrozyten [16].
Therapie in Form von Spezialdiäten	Therapiemöglichkeiten	Als Therapieoptionen stehen bei einer Galaktosämie Behandlungen durch Spezialdiäten zur Verfügung, wie etwa milchfreie Säuglingsnahrung bzw. lebenslange laktose- und galaktosefreie Diäten [141] und [16].
keine Angaben zu Screening-Schäden	Potentieller Schaden durch Screening	In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.
Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening	Zusammenfassung der Empfehlungen	Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf Galaktosämie aus [148].

¹⁴⁸ Die UK NSC Screening-Policy zu Galaktosämie wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Seit Jänner 2010 befindet sich diese Policy-Empfehlung erneut in einem Reviewprozess, der im März 2013 zum Abschluss kommen soll [123].

5.2.8 Glutaracidurie Typ I

Syn.: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel;
Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency

Definition

Bei der Glutaracidurie Typ I handelt es sich um einen Defekt im Abbau von Aminosäuren. Unbehandelt führt die Erkrankung zu bleibenden Bewegungsstörungen und plötzlichen Stoffwechselkrisen [141].

Erkrankung beschreibt Defekt im Abbau von Aminosäuren

Häufigkeit

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von ca. 1:40.000 Neugeborenen [141].

Erkrankung betrifft etwa 1:40.000

Empfehlungen

Es konnte keine Screening-Empfehlungen in Leitlinien identifiziert werden.

keine Leitlinien vorhanden

Screening-Methoden

Eine Früherkennung erfolgt im Rahmen des „Neugeborenen Screenings“.

Therapie

Es wird eine Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe empfohlen [141];

Therapie durch Spezialdiät und Gabe von Aminosäure

Potentieller Schaden durch Screening

Es sind keine Angaben verfügbar.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Es konnte keine Guideline mit Screening-Empfehlungen identifiziert werden. Ein Screening auf Glutaracidurie Typ I ist jedoch gemeinsam mit dem Screening auf die „Ahornsirupkrankheit“, „Homocystinurie“, „Isovalerianazidämie“, und LCHAD-Mangel Teil eines „Expanded Newborn Screening“ Pilotprojekts, das in England mit einer einjährigen Laufzeit im Juli 2012 gestartet wurde.¹⁴⁹ Darüber hinaus gibt es eine AWMF S3 Leitlinie¹⁵⁰, die auf das deutsche Neugeborenen-Screening Programm verweist, das u. a. ein Screening auf Glutaracidurie Typ I vorsieht. Diese Leitlinie enthält jedoch keine expliziten Screening-Empfehlungen sondern verweist auf Diagnostik, Therapie und Management zu Glutaracidurie Typ I.

keine Screening-Leitlinie vorhanden ...

... jedoch Teil eines englischen Pilotprojekts AWMF S3 Leitlinie beschreibt v. a. Diagnostik, Therapie und Management bei Erkrankung

¹⁴⁹ Nähere Informationen finden sich hierzu unter:
<http://expandedscreening.org/home/index.asp?sid=1&ssid=1>,
download am 15.02.2013.

¹⁵⁰ Siehe hierzu: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/027-018k_S3_Glutarazidurie_typ_I_2011-05.pdf, download am 15.02.2013.

5.2.9 Angeborene Hypothyreose

Definition

angeborene Unterfunktion der Schilddrüse

Bei der kongenitalen Hypothyreose handelt es sich um eine angeborene Unterfunktion der Schilddrüse. Erste Symptome treten meist nicht sofort nach der Geburt auf, da das mütterliche Schilddrüsenhormon das Kind noch ca. 4 bis 12 Wochen versorgt (Ausnahme: Athyreose). Müttern fällt oft frühzeitig Trinkfaulheit bei guter Gewichtszunahme und die Neigung zu Stuhlverstopfung auf [16]. Beim Ausbleiben einer frühzeitigen Diagnose und Behandlung sind neurologische Störungen, motorische Erkrankungen und Wachstumsstörungen mit unterschiedlicher Ausprägung (inkl. irreversibler mentaler Retardierung) die Folge [149].

Häufigkeit

Prävalenz wird mit ca. 1:4.000 angegeben

Laut USPSTF-Leitlinie tritt in den USA eine primäre angeborene Schilddrüsenunterfunktion bei 1:3.000 bis 4.000 Neugeborenen auf [149]. Ähnliche Prävalenzraten werden auch für Neugeborene in Deutschland berichtet (1:4.000) [146]. Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien beziffert die Häufigkeit einer angeborenen Unterfunktion der Schilddrüse mit 1:3.500 Lebendgeborenen [141].

Empfehlungen

Tabelle 5.2-7: Screening-Empfehlungen für eine angeborene Hypothyreose

Health threat: Congenital hypothyroidism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2008 [149]	The USPSTF recommends screening for congenital hypothyroidism in newborns.	✓	A	Infants should be tested between 2 and 4 days of age
UK NSC, 2005 ¹⁵¹ [150]	Screening for congenital hypothyroidism is part of the programme for all newborn babies.	✓	NR	Day 5 after birth ¹⁵²

Screening-Methoden

Einsatz von unterschiedlichen Screening-Methoden in USA

Die USPSTF verweist in ihrer Leitlinie darauf, dass in den USA unterschiedliche Screening-Methoden angewendet werden (TSH als Ersttest, danach gegebenenfalls Bestimmung des Serum L-Thyroxin (fT_4), oder umgekehrt bzw. in wenigen Bundesstaaten primär beide Test gleichzeitig). Hierbei wird Blut aus Kapillargefäßen (Fersenblut) entnommen, das auf eine Filterpapierkarte aufgetragen wird [149].

¹⁵¹ Es gilt zu berücksichtigen, dass die Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC auf einem ExpertInnen-Review aus Mai 2005 beruht, der jedoch zu keinen signifikanten Änderungen der ursprünglichen Screening-Policy führte. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2011/2012 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Webpage (Stand Dezember 2012) [150].

¹⁵² Siehe hierzu auch: <http://cpd.screening.nhs.uk/timeline> – „Newborn blood spot screen“

Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation einer Hypothyreose auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin [150].

Therapiemöglichkeiten

KlinikerInnen sollten laut USPSTF-Leitlinie einen Bestätigungstest (*confirmatory testing*) für jene Neugeborene veranlassen, bei denen auffällige Screening-Befunde erhoben wurden. Eine Hormonersatztherapie sollte innerhalb von 2 Wochen nach der Geburt begonnen werden. Bei Kindern mit einem positiven Bestätigungstest, aber ohne einen permanenten Nachweis für eine angeborene Schilddrüsenunterfunktion (wie z. B. Feststellen von fehlendem Schilddrüsengewebe im Zuge eines Ultraschalls) sollte etwa nach dem 3. Lebensjahr 30 Tage lang eine Schilddrüsenhormonersatztherapie reduziert oder vollständig eingestellt werden, um festzustellen, ob die Hypothyreose permanent oder nur vorübergehend ist [151].

Therapie in Form von Hormonersatztherapie

Potentieller Schaden durch Screening

Die USPSTF weist darauf hin, dass Familien zur angeborenen Hypothyreose auf einen potentiellen Screening-Nutzen und -Schaden hingewiesen werden sollen. Hinsichtlich eines Schadens nennt die USPSTF-Leitlinie etwa die Möglichkeit eines falsch-positiven bzw. -negativen Testergebnisses [149]. Die angegebene „Grade A“ Empfehlung lässt jedoch auf einen „substantiellen“ Screening-Nettonutzen schließen, zumal laut USPSTF eine Früherkennung und eine angemessene Behandlung zu einer deutlich verbesserten neuropsychologischen Entwicklung führt [149].

Screening-Schäden v. a. durch falsch-positive bzw. falsch-negative Testergebnisse

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Institutionen sprechen sich für eine standardmäßige Früherkennungsuntersuchung bei Neugeborenen auf eine angeborene Schilddrüsenunterfunktion aus.

Die USPSTF spricht diesbezüglich eine starke Empfehlung für ein routinemäßiges Screening von Neugeborenen aus. Zudem weist die USPSTF in ihrer Leitlinie darauf hin, dass Frühgeborene, Neugeborene mit einem sehr geringen Geburtsgewicht sowie erkrankte Neugeborene von einem zusätzlichen Screening auf angeborene Hypothyreose profitieren könnten [151].

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei in beiden Fällen ein Routine-Screening empfohlen wird

Das UK NSC weist darauf hin, dass in Großbritannien ein Screening von Neugeborenen auf eine angeborene Hypothyreose Teil eines allgemeinen Neugeborenen-Screenings ist – siehe hierzu auch Kapitel 5.2.12 (MCAD-Mangel), 5.2.14 (zystische Fibrose), 5.2.13 (Phenylketonurie) und Kapitel 5.5.3 (Sichelzellenanämie).

5.2.10 Isovalerianacidämie

Syn.: Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel/deficiency

Definition

Erkrankung beschreibt einen Defekt beim Abbau des essentiellen Eiweißbausteins Leucin

Bei der Isovalerianazidämie handelt es sich um einen Aktivitätsmangel der Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase im Abbauweg des Leucins. Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt. Vom ersten Lebenstag an können die Neugeborenen durch Erbrechen, Austrocknung, Koma und Bewegungsstörungen auffallen.¹⁵³

Häufigkeit

Prävalenz: 1:100.000

Die Prävalenz in der Allgemeinbevölkerung Europas wird auf 1:100.000 geschätzt.

Empfehlungen

Tabelle 5.2-8: Screening-Empfehlungen für Isovalerianazidämie

Health threat: Isovaleric acidemia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 ¹⁵⁴ [143]	Screening should not be offered for: * Methylmalonic acidaemia * Propionic acidemia * Isovaleric acidemia * Maple syrup urine disease	✗ NR	Newborn

Screening-Methoden

keine Angaben zu Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen („Neugeborenenenscreening“).

Therapie

Empfehlungen u. a. zu eiweißarmer Kost

Die Behandlung besteht in moderat eiweißarmer Kost und oraler Gabe von Glyzin und Carnitin.

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

Das UK NSC spricht sich bezüglich eines Früherkennungsprogramms auf organische Säurestoffwechselerkrankungen gegen ein Screening auf Isovalerianacidämie aus. Die Policy Empfehlung befindet sich allerdings derzeit im Reviewprozess.

¹⁵³ <http://www.orpha.net>, download am 18.12.2012

¹⁵⁴ Die Policy-Guideline befindet sich derzeit in Überarbeitung.

Ein Screening auf Isovalerialacidämie ist gemeinsam mit dem Screening auf die Ahornsirupkrankheit, Homocystinurie, Glutaracidurie Typ I und LCHAD-Mangel Teil eines „Expanded Newborn Screening“ Pilotprojekts, das in England mit einer einjährigen Laufzeit im Juli 2012 gestartet wurde.¹⁵⁵

5.2.11 LCHAD/VLCAD Mangel

Syn.: LCHAD- Mangel/deficiency:
Langketten-3-Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defekt [16]

VLCAD_ Mangel/deficiency:
Überlangketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defekt [16]

Definition

Bei Störungen der Fettsäureoxidation, wie etwa bei einem LCHAD-, VLCAD-Mangel, handelt es sich um einen Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren. Eine solche Störung kann zu Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche führen [141].

Stoffwechseldefekt bei langkettigen Fettsäuren

Häufigkeit

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien beziffert die Häufigkeit hierzu mit ca. 1:60.000 Neugeborenen [141].

Erkrankung betrifft etwa 1:60.000

Empfehlungen

Tabelle 5.2-9: Screening-Empfehlungen zu LCHAD/VLCAD-Mangel

Health threat: LCHAD/ VLCAD-deficiency	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2005 ¹⁵⁶ [147]	Screening for these conditions (<i>LCHAD/VLCAD-deficiency</i> , Carnitine uptake defect, Trifunctional protein deficiency) should not be offered.	X	NR Newborn

Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen. („Neugeborenencreening“)

keine Angaben zu Screening-Methoden

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen stehen Spezialdiäten und das Vermeiden von Hungerphasen zur Verfügung [141].

Therapie in Form von Spezialdiäten

¹⁵⁵ Nähere Informationen finden sich hierzu unter:
<http://expandedscreening.org/home/index.asp?sid=1&ssid=1>,
download am 11.03.2013.

¹⁵⁶ Die UK NSC Screening-Policy zu Störungen der Fettsäureoxidation wurde im Juni 2005 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [147].

Potentieller Schaden durch Screening
 keine Angaben zu Screening-Schäden
 In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen
 Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening
 Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf LCHAD/VLCAD-Mangel aus [147].

5.2.12 MCAD-Mangel

Syn.: (Medium Chain Acyl-Dehydrogenase-Mangel)

Definition
 Stoffwechselerkrankung beschreibt einen Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren
 Beim MCAD-Mangel handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung bei der ein Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren im Vordergrund steht. Die Folgen sind Stoffwechselkrisen, Koma und mitunter ein tödlicher Verlauf [146]. Der MCAD-Mangel ist klinisch sehr variabel und manifestiert sich typischerweise in den ersten Lebensjahren [152].

Häufigkeit und Schweregrad
 Häufigkeit liegt bei etwa 1:25.000
 Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von 1:25.000 Neugeborenen [141]. International wird die Häufigkeit dieser Stoffwechselstörung mit ca. 1:10.000 bzw. 1:20.000 Neugeborenen angegeben [153] und [146].

Empfehlungen

Table 5.2-10: Screening-Empfehlungen zu MCAD-Mangel

Health threat: MCAD-Deficiency	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2007 ¹⁵⁷ [153]	Screening for MCAD-Deficiency is part of the programme for all newborn babies.	NR	Day 5 after birth ¹⁵²

Screening-Methoden
 UK NSC verweist auf „Newborn Blood Spot Screening“
 Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation eines MCAD-Mangels auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin [150].

¹⁵⁷ Es gilt zu berücksichtigen, dass im Februar 2007 die Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC einem Review unterzogen wurde, der schließlich mit signifikanten Änderungen einherging. Ein neuerlicher Review war für den Zeitraum 2009/2010 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Webpage (Stand Dezember 2012) [153].

Therapiemöglichkeiten

Therapeutisch sind die Vermeidung längerer Nüchternphasen, eine kohlenhydratbetonte und eher fettarme Ernährung und der Ausgleich eines Carnitinmangels erforderlich. Bei drohender Stoffwechsellage ist eine ausreichende Kohlenhydratzufuhr, gegebenenfalls durch Glukose-Elektrolyt-Infusionen und stationäre Behandlung, vordringlich [152].

Vermeidung von Nüchternphasen, sowie u. a. kohlenhydratreiche und fettarme Ernährung empfohlen

Potentieller Schaden durch Screening

Die identifizierte Leitlinie bzw. Policy stellt keine Informationen bezüglich potentieller Schäden zur Verfügung.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC weist darauf hin, dass in Großbritannien ein Screening von Neugeborenen auf einen MCAD-Mangel Teil eines allgemeinen Neugeborenen-screensings ist – siehe hierzu auch Kapitel 5.2.9 (angeborene Hypothyreose), 5.2.14 (zystische Fibrose), 5.2.13 (Phenylketonurie) und Kapitel 5.5.3 (Sichelzellenanämie).

1 Institution verweist auf Screening im Rahmen eines allgemeinen UK Neugeborenen-screensings

5.2.13 Phenylketonurie (PKU)

Definition

Eine PKU ist eine autosomal-rezessiv erbliche Stoffwechselstörung, bei der sich ein Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin zeigt [146] und [16].

PKU beschreibt einen Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin

Häufigkeit

Laut Pschyrembel bzw. dem „Österreichischen Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien ist 1:10.000 Lebendgeborenen von einer PKU betroffen [16] und [141].

Erkrankung betrifft etwa 1:10.000

Empfehlungen

Tabelle 5.2-11: Screening-Empfehlungen für Phenylketonurie

Health threat: Phenylketonuria	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2008 [154]	Screening for PKU in all newborns	✓	A	Within the first 24 hrs. and a repeat screening test by 2 weeks of age
	Premature infants and those with illnesses should be tested.	(✓)	A	At or near 7 days of age but in all cases before newborn nursery discharge
UK NSC, 2006 [155]	Screening for PKU is part of the programme for all newborn babies.	✓	NR	Day 5 after birth ¹⁵²

**in den USA stehen
3 Screening-Tests zur
Verfügung**

Screening-Methoden

Laut Leitlinie der USPSTF stehen in den USA drei Screening-Tests für die Identifizierung bzw. zum Ausschluss einer PKU zur Verfügung [154]:

- ✿ der Guthrie-Test;
- ✿ Fluorometrischer Nachweis;
- ✿ Tandem-Massenspektrometrie;
- ✿ Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation einer PKU auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin [150].

**Vermeidung von
phenylalaninhaltigen
Produkten**

Therapiemöglichkeiten

Die USPSTF empfiehlt die Nahrungsaufnahme von phenylalaninhaltigen Produkten (Phenylalanin: essentielle, proteinogene, aromatische Aminosäure) in jedem Fall bei positiv getesteten Neugeborenen zu vermeiden, um neuropsychologische Schäden, die durch eine PKU verursacht werden, rechtzeitig zu verhindern. Laut dieser Leitlinie zeigt sich eine gute Evidenzlage für eine Verbesserung der neuropsychologischen Entwicklung durch ein Neugeborenen-Screening und einer frühen Behandlung (Vermeidung bestimmter Nahrungsmittel) von PKU [154].

**Screening-Schaden v. a.
in Form von elterlicher
Angst bei positivem
Screening-Ergebnis**

Potentieller Schaden durch Screening

Seitens der USPSTF wird elterliche Angst als möglicher Screening-Schaden v. a. bei falsch-positiven Screening-Ergebnissen angegeben [154].

**Empfehlungen von
2 Institutionen, die sich
für ein Routine-Screening
aussprechen**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Institutionen sprechen eine Empfehlung für routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf PKU aus. Bei Frühgeborenen und kranken Neugeborenen wird von einer Institution ein PKU-Screening zu einem etwas späteren als üblichen Zeitpunkt vorgeschlagen.

Das USPSTF spricht eine starke Empfehlung für ein standardmäßiges PKU-Screening bei allen Neugeborenen aus. Dies umfasst auch die Gruppe der Frühgeborenen und jener Gruppe von Neugeborenen, die mit einer Erkrankung zur Welt kommen [154].

Das britische Screening-Committee spricht sich ebenso für ein Neugeborenen-Screening auf PKU aus [155]. Das UK NSC weist darauf hin, dass in Großbritannien ein Screening von Neugeborenen auf eine Phenylketonurie Teil eines allgemeinen Neugeborenen-Screenings ist – siehe hierzu auch Kapitel 5.2.9 (angeborene Hypothyreose), 5.2.14 (zystische Fibrose), 5.2.12 (MCAD-Mangel) und Kapitel 5.5.3 (Sichelzellenanämie).

5.2.14 Zystische Fibrose (Mukoviszidose)

Definition

Siehe hierzu Kapitel 3.12.7

Häufigkeit

Laut „Österreichischem Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien zählt die zystische Fibrose zu den häufigsten entdeckten Erkrankungen bei Neugeborenen (1:4.000) [141].

Erkrankung betrifft etwa 1:4.000

Empfehlungen

Tabelle 5.2-12: Screening-Empfehlungen zur zystischen Fibrose

Health threat: Cystic fibrosis	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ¹⁵⁸ [156]	Screening is offered to all newborn babies – Screening for cystic fibrosis is part of the programme for all newborn babies.	✓ NR	Day 5 after birth ¹⁵²

Screening-Methoden

Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation einer zystischen Fibrose auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin [150].

Früherkennung in UK im Zuge des „Newborn Blood Spot Screenings“

Therapiemöglichkeiten

Siehe hierzu Kapitel 3.12.7

Potentieller Schaden durch Screening

Die identifizierte Leitlinie bzw. Policy stellt keine Informationen bezüglich potentieller Schäden zur Verfügung.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf zystische Fibrose aus und weist darauf hin, dass in Großbritannien ein solches Screening Teil eines allgemeinen Neugeborenen-Screenings ist – siehe hierzu auch Kapitel 5.2.9 (angeborene Hypothyreose), 5.2.12 (MCAD-Mangel), 5.2.13 (Phenylketonurie) und Kapitel 5.5.3 (Sichelzellenanämie).

Empfehlung von 1 Institution für ein Routine-Screening

In diesem Zusammenhang sei noch auf die UK NSC Policy-Empfehlung zum Screening auf zystische Fibrose bei schwangeren Frauen verwiesen, wo von einem routinemäßigen Screening-Programm abgeraten wird bzw. nur mit Einschränkungen empfohlen wird (siehe hierzu Kapitel 3.12.7).

¹⁵⁸ Die UK NSC Screening-Policy zur zystischen Fibrose wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [156].

Es langten Stellungnahmen sowie Reviewerkommentare zum vorliegenden Kapitel ein (z. B. zur US-Policy, dem Europäischen Neugeborenen-Screening Projekt sowie zur Cochrane Cystic Fibrosis and Genetic Disorders Group); siehe Addendum.

5.2.15 Andere angeborene Stoffwechselkrankheiten

Morbus Gaucher

Definition

Erkrankung beschreibt einen Mangel an Betaglucosidase

Beim Morbus Gaucher handelt es sich um einen autosomal-rezessiv erblichen Mangel an Betaglucosidase, der infolge einer Abbaustörung zur Speicherung von Glukocerebrosiden v. a. in Retikulumzellen (Gaucher-Zellen) zur Infiltration bzw. Vergrößerung der beteiligten Organe führt [16].

Häufigkeit

allgemeine Prävalenz bei der Geburt bei 1:60.000 Lebendgeborenen

Laut Orphanet¹⁵⁹ liegt die Prävalenz bei Geburt allgemein etwa bei 1:60.000 Lebendgeborenen, erreicht bei Ashkenazi-Juden aber eine Häufigkeit von 1 zu 1.000. In der Gesamtbevölkerung beträgt die Prävalenz etwa 1:100.000 Lebendgeborenen [16].

Empfehlungen

Tabelle 5.2-13: Screening-Empfehlungen zu Morbus Gaucher

Health threat: Gauchers disease	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ¹⁶⁰ [157]	Screening should not be offered.	✘ NR	Newborn

Screening-Methoden

keine Angaben zu Screening-Methoden sowie ...

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Therapiemöglichkeiten

... fehlende Angaben zu Therapiemöglichkeiten und ...

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Potentieller Schaden durch Screening

... potentiellen Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf M. Gaucher aus [157].

¹⁵⁹ Siehe <http://www.orpha.net>, download am 18.12.2012

¹⁶⁰ Die UK NSC Screening-Policy zu Morbus Gaucher wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2012/13 vorgesehen [157].

5.3 Screening auf Fettstoffwechselstörungen und Adipositas

5.3.1 Fettstoffwechselstörung

Definition

Als Fettstoffwechselstörung (Dyslipidämie) wird allgemein eine Verschiebung der Zusammensetzung der Lipide im Plasma verstanden [16]. Zu diesen zählen beispielsweise die Hypercholesterinämie oder die Hypertriglyzeridämie (erhöhte Konzentration von Cholesterin bzw. Triglyzeriden im Serum). Diese Fettstoffwechselstörungen können genetisch bedingt aber auch erworben sein und führen zu einer deutlichen Erhöhung des kardiovaskulären Risikos.

Fettstoffwechselstörung beschreibt eine verschobene Zusammensetzung der Lipide im Plasma

Häufigkeit

Es konnten keine Angaben zur Prävalenz identifiziert werden.

keine Angaben zur Häufigkeit

Empfehlungen

Tabelle 5.3-1: Fettstoffwechselstörungen Screening-Empfehlungen

Health threat: Lipid disorders	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
OSTEBA, 2008¹⁶¹ [158]	Population screening for cholesterol in children and adolescents is not recommended.		A	NR
USPSTF, 2007 [159]	The evidence is insufficient to recommend for or against routine screening for lipid disorders in infants, children, adolescents, or young adults (up to age 20).		I	-
UK NSC, 2006 [161]	The UK NSC supports the current project on cascade screening of the relatives of patients with confirmed familial hypercholesterolaemia. The project is not a screening pilot (... ¹⁶²).		NR	

Screening-Methoden

Zur Identifizierung von Dyslipidämien dienen laut der OSTEBA-Leitlinie Laboruntersuchungen sowie statistische Kriterien (Grenzwerte/Perzentilen abhängig von Alter, Geschlecht etc. [162]). Die Leitlinien-AutorInnen weisen darauf hin, dass in unterschiedlichen geographischen Regionen, Populationen mit unterschiedlich hohen Cholesterinwerten leben. Die Bestimmung von entsprechenden Normwerten für Kinder und Jugendliche würde daher vielerorts die Durchführung von lokalen Primärerhebungen erfordern [158].

Identifizierung im Rahmen von Laboruntersuchungen

¹⁶¹ Sowohl OSTEBA [158] als auch die USPSTF [159] begründen ihre Empfehlungen auf Basis derselben Evidenz – siehe [160].

¹⁶² „(...) but funded by the Department of Health as an initiative under the Genetic White Paper ‚Our Inheritance, Our future‘ published in June 2003“ [161].

Erhebung der Familienanamnese bei Kindern wird von der USPSTF als ungenaue Screening-Methode eingestuft

Die Erhebung der Familienanamnese bei Kindern mit familiärer Dyslipidämie wird von der USPSTF als eine ungenaue Screening-Methode eingestuft. Die USPSTF begründet diese Entscheidung mit dem Verweis auf die große Definitionsbreite zu dieser Erkrankung sowie auf die Unzuverlässigkeit genannter Informationen seitens der Befragten. Im Bezug auf Lipid-Marker im Serum stellt die USPSTF fest, dass diese zwar angemessene Screening-Methoden für kindliche Dyslipidämie darstellen, jedoch viele Kinder mit multifaktorieller Dyslipidämie im Erwachsenenalter normale Lipidwerte aufweisen. Die USPSTF hält in ihrer Leitlinie weiters fest, dass dennoch rund 50 % der Kinder und Jugendlichen mit Dyslipidämie auch als Erwachsene Fettstoffwechselstörungen aufweisen [159].

Therapie in Form von Ernährungsumstellung, Bewegung und Medikamenten

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen werden Ernährungsumstellung, Bewegung sowie medikamentöse Therapien genannt, wobei die Evidenzlage zur Wirksamkeit der unterschiedlichen Interventionen bei Kindern insgesamt unzureichend ist [159].

insgesamt unzureichende Evidenz zu potentiellen Screening-Schäden

Potentieller Schaden durch Screening

Prinzipiell stellt die USPSTF fest, dass die Evidenz zu möglichen Nebenwirkungen eines Screenings auf Fettstoffwechselstörungen von unzureichender Qualität ist [159]. Allerdings wird ein potentieller Screening-Schaden in Form einer Etikettierung von Kindern in Betracht gezogen, wobei hierzu allerdings keine Evidenz vorhanden ist. Nebenwirkungen zu Lipid-senkenden Medikamenten und Diätmaßnahmen (inklusive von potentiellen Langzeiteffekten) wurden laut USPSTF für die Zielgruppe der Kinder bislang nicht angemessen evaluiert [159].

3 Institutionen sprechen Empfehlungen aus, wobei eine Pro-Screening-Empfehlung, eine Stellungnahme mit dem Hinweis auf unzureichende Evidenz und eine Empfehlung für ein „Kaskaden-screening“ bei Risikogruppen identifiziert werden konnten

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Institution spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Fettstoffwechselstörungen bei Kindern aus. Eine weitere Institution gibt weder eine Pro- noch eine Contra-Screening-Empfehlung ab. Eine dritte Institution befürwortet ein „Kaskadenscreening“ als Präventionsmaßnahme bei Risikogruppen (Familienmitglieder mit bekannter Hypercholesterinämie).

OSTEBA gibt eine starke Empfehlung gegen ein routinemäßiges Screening von Cholesterinwerten bei Kindern und Jugendlichen ab. Diese Empfehlung leitet sich aus einem „Systematic Evidence Review“ ab, der 2007 im Auftrag der USPSTF verfasst wurde [160]. Demzufolge hält OSTEBA fest, dass keine Evidenz zur Wirksamkeit von Screenings bei Kindern und Jugendlichen verfügbar ist, die eine geringere Inzidenz von koronaren Erkrankungen bzw. deren spätere Manifestation im Erwachsenenalter darlegen. Allerdings geben die Leitlinien-AutorInnen eine konsensual getroffene Empfehlung für ein Cholesterin-Screening von Kindern (älter als 10 Jahre) ab, die eine/n Verwandte/n ersten Grades mit einer familiären Hypercholesterinämie haben [158].

Die USPSTF kommt auf Basis der bewerteten Evidenz zu dem Schluss, dass es keine ausreichenden Befunde gibt, um eine Empfehlung für bzw. gegen ein routinemäßiges Screening auf Fettstoffwechselstörungen bei Neugeborenen, Kindern, Jugendlichen oder jungen Erwachsenen (bis zum 20. Lebensjahr) auszusprechen [159].

Das UK NSC spricht sich in seiner Leitlinie für ein „Kaskaden-Screening“ bei Angehörigen (Eltern, Geschwister und Kinder) von PatientInnen mit einer diagnostizierten familiar-bedingten Fettstoffwechselstörung aus. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [161].

5.3.2 Adipositas

Definition

Bei Kindern und Jugendlichen erfolgt die Definition von Übergewicht bzw. Adipositas anhand alters- und geschlechtsabhängiger Perzentilkurven, wobei die Perzentile die Position des kindlichen BMI verglichen mit Kindern des gleichen Alters und Geschlechts widerspiegelt. Es gibt jedoch keine einheitliche Definition kindlicher Gewichtskategorien, vielmehr existieren mehrere internationale sowie nationale Definitionen, Perzentilkurven und Referenzwerte. Sowohl die Weltgesundheitsorganisation (WHO), die International Obesity TaskForce (IOTF), als auch die Centres for Disease Control and Prevention (CDC) verwenden unterschiedliche Grenzwerte, um Adipositas bei Kindern zu definieren [1].

Bestimmung einer Adipositas anhand von alters- und geschlechtsabhängigen Perzentilkurven

unterschiedliche Zugänge im internationalen Vergleich

Häufigkeit

Übergewicht wird bei den 3- bis 17-Jährigen auf 1:11 eingeschätzt; die Häufigkeit von Adipositas wird in dieser Altersklasse mit 1:17 angegeben [2].

Adipositas-Häufigkeit für 3- bis 17-Jährige: 1:17

Empfehlungen

Tabelle 5.3-2: Adipositas Screening-Empfehlungen

Health threat: Adipositas	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2010 [163]	Screen children aged 6 yrs. and older for obesity.	✓	B	No evidence was found on appropriate screening intervals.
UK NSC, 2006¹⁶³ [164]	Screening should not be offered.	✗	NR	-
SIGN, 2010 [165]	There is insufficient evidence on which to base a recommendation.	~	NA ¹⁶⁴	-

Screening-Methoden

Die USPSTF gibt als Screening-Test für Übergewicht bzw. Adipositas den „Body-Mass-Index (BMI)“ an. Die Berechnung ergibt sich hierfür aus [Körpergewicht in kg] dividiert durch [Körperlänge in m zum Quadrat], wobei sowohl das Körpergewicht als auch die -größe üblicherweise standardmäßig im Rahmen von allgemeinen Gesundheitsvisiten erhoben werden [163]. Ebenso spricht sich SIGN für die Anwendung des BMI zur Feststellung von Übergewicht und Adipositas bei Kindern aus [165].

BMI als Screening-Methode

¹⁶³ Diese Policy-Empfehlung wurde zuletzt im Juli 2006 einem ExpertInnen-Review unterzogen und soll 2013/14 erneut überprüft werden [164].

¹⁶⁴ Not applicable

Diäten, körperliche Aktivitäten und Verhaltenstraining als Behandlungsoptionen

Therapiemöglichkeiten

Für die Behandlung von Übergewicht bzw. Adipositas werden von der USPSTF mäßig umfassende bis sehr intensive Programme empfohlen, die Diätmaßnahmen, körperliche Aktivitäten und Verhaltenstrainings vorsehen. Die USPSTF-Leitlinie weist zusätzlich darauf hin, dass solche Programme moderate Gewichtsregulationen (im Sinne eines Gewichtsverlusts) bewirken. Ganz allgemein ist die Evidenz im Hinblick auf die Nachhaltigkeit (über den Zeitraum von einem Jahr) eines Gewichtsverlusts sehr begrenzt [163].

Screening-Schäden werden als gering eingeschätzt

Potentieller Schaden durch Screening

Ein eventuelles Schadenspotenzial von Adipositas-Screenings für Kinder und Jugendliche wird von der USPSTF als gering eingeschätzt [163].

3 Institutionen sprechen Empfehlungen aus, wobei eine Pro- und eine Kontra-Screening-Empfehlung identifiziert werden konnten, sowie eine Stellungnahme mit dem Hinweis auf unzureichende Evidenz

Zusammenfassung der Empfehlungen

Je eine Institution spricht eine Empfehlung für bzw. gegen ein standardmäßiges Adipositas-Screening bei Kindern aus. Eine weitere Institution spricht sich weder für noch gegen ein Routine-Screening aus.

Die USPSTF spricht eine Empfehlung für ein Adipositas-Screening für Kinder ab 6 Jahre und älter aus [163].

Das UK NSC spricht sich gegen ein Adipositas-Screening für Kinder aus. Basis der derzeitigen Empfehlung ist ein HTA-Review aus 2007, der vor dem Hintergrund fehlender Evidenz hinsichtlich effektiver Interventionen zur Behandlung von Adipositas, den Nutzen eines Screening-Programms für Kinder in Frage stellt [166].

SIGN kommt auf Basis der vorhandenen Evidenz zu dem Schluss, dass unzureichende Hinweise vorliegen, um eine Empfehlung für bzw. gegen ein Adipositas-Screening für Kinder zu formulieren [165].

5.4 Screening auf bösartige Neubildungen

5.4.1 Neuroblastom

Definition

hochmaligner Tumor bei Kleinkindern

Hierbei handelt es sich um einen hochmalignen, von unreifen Zellen des sympathischen Nervengewebes ausgehenden soliden Tumor bei Kleinkindern [16].

Häufigkeit

Prävalenz liegt bei 1:10.000

Die Prävalenz wird mit 1:10.000 Lebendgeburten angegeben; rund 8 %–10 % von allen kindlichen Tumoren stellen ein Neuroblastom dar.¹⁶⁵

¹⁶⁵ Siehe: http://www.kinderchirurgie.ch/katalog/k_neuroblastom.html, download am 12.12.2012.

Empfehlungen

Tabelle 5.4-1: Neuroblastom Screening-Empfehlungen

Health threat: Neuroblastoma	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006¹⁶⁶ [167]	Screening for neuroblastoma should not be offered.	X	NR	Newborn

Screening-Methoden

Das Neuroblastom-Screening erfolgt mittels einer labordiagnostischen Bestimmung der Katecholaminabbauprodukte im Harn [16].

Screening durch Harnuntersuchung

Therapiemöglichkeiten

Die Therapieoptionen sind abhängig vom Alter des Kindes, dem Stadium und der genetischen Charakterisierung des Tumors. Im Stadium 4S ist eine Spontanregression möglich; bei lokalisierter Form erfolgt in der Regel eine chirurgische Entfernung des Primärtumors und gegebenenfalls die Durchführung einer Chemotherapie [16].

operative Entfernung des Tumors und ggf. Chemotherapie

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Neuroblastom-Screening aus und begründet dies u. a. mit dem fehlenden klinischen Wirksamkeitsnachweis sowie Unsicherheiten bezüglich des optimalen Screeningalters und der optimalen Screening-Strategie (ein- oder mehrstufig)¹⁶⁷ [167].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

¹⁶⁶ Die UK NSC Screening-Policy auf Neuroblastom wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [167].

¹⁶⁷ Das populationsweite japanische Screening-Programm oder eine deutsche, bundesweite epidemiologische Studie zeigte keine Reduktion der Gesamtsterblichkeit in der Gruppe, die am Screening teilgenommen hatte, gegenüber der Kontrollgruppe [167].

5.5 Screening auf Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

5.5.1 Eisenmangelanämie

Definition

häufigste Form der Blutarmut

Die Eisenmangelanämie ist weltweit die häufigste Form der Blutarmut¹⁶⁸, bei der die Biosynthese von Häm infolge eines Eisenmangels verzögert ist [16].

Häufigkeit

bei etwa jedem fünften Kleinkind bzw. Schwangeren zu finden

Nach Schätzungen der Weltgesundheitsorganisation (WHO) leidet in Industrieländern etwa jedes fünfte Kleinkind und jede fünfte Schwangere an einer Eisenmangelanämie.

Empfehlungen

Tabelle 5.5-1: Screening-Empfehlungen zu Eisenmangelanämie

Health threat: Iron Deficiency Anaemia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ¹⁶⁹ [168]	Screening should not be offered.	✘ NR	-

Screening-Methoden

keine Angaben zu Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Therapiemöglichkeiten

oraler Eisenmangel-ausgleich

Bei einer Therapie steht ein Ausgleich des Eisenmangels (möglichst oral) im Vordergrund [16].

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Eisenmangelanämie bei Kindern aus [168].

¹⁶⁸ Siehe <http://www.kinderblutkrankheiten.de/>, download am 18.12.2012

¹⁶⁹ Die UK NSC Screening-Policy zu Eisenmangelanämie wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2012/13 vorgesehen [168].

5.5.2 Thrombophilie

Definition

Siehe Kapitel 3.6.3

Häufigkeit

Es konnten keine Häufigkeitsangaben zur Prävalenz der Thrombophilie bei Neugeborenen/Kindern identifiziert werden.

keine Häufigkeitsangaben verfügbar

Empfehlungen

Tabelle 5.5-2: Screening-Empfehlungen zu Thrombophilie

Health threat: Thrombophilia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2010 [79]	A national screening programme for thrombophilia is not recommended.	X	NR	Newborn

Screening-Methoden

Siehe Kapitel 3.6.3

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen stehen medikamentöse Therapien zur Verfügung.

medikamentöse Therapien

Potentieller Schaden durch Screening

Siehe Kapitel 3.6.3.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich generell gegen ein populationsweites Routine-Screening auf Thrombophilie aus und insbesondere gegen ein neonatales Screening-Programm zur Identifizierung von Thrombophilien [79]. Diese Policy-Empfehlung gilt laut UK NSC auch für Neugeborene in Familien mit bekannten Risikofaktoren [76].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

5.5.3 Sichelzellenanämie

Definition

Siehe hierzu Kapitel 3.12.5

Häufigkeit

Siehe hierzu Kapitel 3.12.5

Empfehlungen

Tabelle 5.5-3: Screening-Empfehlungen zu Sichelzellenanämie

Health threat: Sickle Cell Disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2007 [169]	The USPSTF recommends screening for sickle cell disease in newborns.	✓	A	Newborn
UK NSC, 2006 ¹⁷⁰ [170]	Screening for sickle cell disease is offered to all newborn babies.	✓	NR	Newborn

Screening-Methoden

USPSTF führt 2 Screening-Methoden an

Die USPSTF führt als Screening-Methoden folgende zwei Testverfahren an: „Thin-layer isoelectric focusing (IEF)“ und „High performance liquid chromatography (HPLC)“. Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation einer Sichelzellenanämie auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin.

Therapiemöglichkeiten

Penizilinprophylaxe und Pneumokokken-Immunsierung

Die USPSTF empfiehlt als Therapien für Säuglinge mit einer Sichelzellenanämie eine Penizilinprophylaxe ab dem 2. Lebensmonat sowie eine Pneumokokken-Immunsierung.

Potentieller Schaden durch Screening

potentielle psychosoziale Schäden und Stigmatisierung

Die USPSTF weist auf potentielle psychosoziale Schäden und auf die Gefahr einer möglichen Stigmatisierung hin.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 2 Institutionen für ein Routine-Screening

Zwei Institutionen empfehlen ein Screening auf Sichelzellenanämie bei Neugeborenen.

Die USPSTF spricht sich für ein Neugeborenen-Screening auf Sichelzellenanämie aus. Weiters weist das UK NSC darauf hin, dass in Großbritannien ein Screening von Neugeborenen auf eine Sichelzellenanämie Teil eines allgemeinen Neugeborenen-Screenings ist – siehe hierzu auch Kapitel 5.2.9 (angeborene Hypothyreose), 5.2.14 (zystische Fibrose), 5.2.12 (MCAD-Mangel) und Kapitel 5.2.13 (Phenylketonurie).

Es langten Stellungnahmen von österreichischen ExpertInnen zum vorliegenden Kapitel ein (siehe Addendum).

¹⁷⁰ Die UK NSC Screening-Policy zu Sichelzellenanämie wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen; signifikante Änderungen wurden dabei vorgenommen und ein neuerlicher Review ist für 2012/13 vorgesehen.

5.6 Screening auf psychische und Verhaltensstörungen

5.6.1 Depressionen bei Kindern

Definition

Unter der Bezeichnung „Depression“ fasst man eine Reihe von Krankheitsbildern zusammen, die trotz einer gewissen Verschiedenheit, was ihre Ursachen, Verlauf und Behandlung betrifft, in einigen kardinalen Symptomgruppen übereinstimmen: traurige, depressive Grundstimmung; Denkhemmung und Hemmung der Handlungsfunktionen [171].

traurige Grundstimmung, Denkhemmung und eingeschränkte Handlungsfähigkeit

Häufigkeit

Im Vorschulalter treten ernste depressive Störungen extrem selten auf (weniger als 1 %). Bei Kindern im Schulalter wurde in einer Untersuchung eine „Major Depression“ bei etwa 2 % der Untersuchten festgestellt. Mit zunehmendem Alter nimmt auch die Häufigkeit des Auftretens depressiver Störungen stark zu. Ab dem 12. Lebensjahr findet man eine Depression bei Mädchen wesentlich häufiger als bei Burschen [172].

seltene Erkrankung bei Vorschulkindern – steigt aber mit dem Alter der Kinder und Jugendlichen

Empfehlungen

Tabelle 5.6-1: Screening-Empfehlungen zu Depressionen bei Kindern

Health threat: Depression	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF 2009 [173]	No recommendation (children 7–11 yrs.)	~	I	-
NICE, 2005¹⁷¹ [174]	Overall universal screening for depressive disorders in the community at large is not recommended. All healthcare professionals should routinely use, and record in the notes, appropriate outcome measures (...) for the assessment and treatment of depression in children and young people.	✗	GPP	NR

Screening-Methoden

Eine Reihe von Tests, die etwa für Screenings von Jugendlichen (im Alter zwischen 12 und 18 Jahren) von der USPSTF empfohlen werden (wie z. B. der „Patient Health Questionnaire for Adolescents, PHQ-A“ oder das „Beck Depression Inventory – Primary Care version“, BDI-PC) werden für Kinder (7 bis 11 Jahre) als ungeeignet befunden [173].

gängige Screening-Methoden für Jugendliche sind für Kinder nicht geeignet

¹⁷¹ Die Leitlinie wurde 2007 und in weiterer Folge 2011 einem Review-Prozess unterzogen. Die zuletzt eingeschlossene Literatur ergab jedoch keine signifikanten Änderungen für die klinische Praxis, wodurch von einem Update abgesehen wurde [174]. Der nächste Review ist für 2014 geplant [siehe 175].

**NICE nennt
6 Testverfahren für
Kinder mittels
„Selbsteinschätzung“ ...**

Für die Einschätzung eines Depressionsrisikos bei Kindern verweist die NICE-Leitlinie auf „Selbsteinschätzungsverfahren“ sowie auf Testinstrumente, die mittels Interviews angewandt werden. Bezüglich der ersten Gruppe werden sechs Tests genannt:

- ✿ The Beck Depression Inventory (BDI);
- ✿ The Children’s Depression Inventory (CDI);
- ✿ The Mood and Feelings Questionnaire (MFQ);
- ✿ The Reynolds Adolescent Depression Scale (RADS);
- ✿ The Center for Epidemiological Studies – Depression Scale (CES-D);
- ✿ The Kutcher Adolescent Depression Scale (KADS).

**... und 4 Instrumente
auf Interview-Basis**

Bei den Testverfahren auf Interview-Basis sind in der NICE-Leitlinie vier Instrumente genannt:

- ✿ The Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia for School-Age Children (K-SADS);
- ✿ The Diagnostic Interview Schedule for Children (DISC);
- ✿ The Diagnostic Interview for Children and Adolescent-Revised (DICA-R);
- ✿ The Child and Adolescent Psychiatric Assessment (CAPA) [174].

Therapiemöglichkeiten

**keine
Therapieempfehlungen
für Kinder seitens der
USPSTF**

Die USPSTF gibt im Hinblick auf unzureichende Evidenz zu Nutzen und Schaden von Behandlungsmöglichkeiten von depressiven Kindern (7 bis 11 Jahre) keine Empfehlungen [173].

**NICE empfiehlt
generell eine ambulante
Behandlung – stationäre
Therapien von Kindern
und Jugendlichen v. a.
bei Selbstgefährdung**

Hinsichtlich des Betreuungssettings, empfiehlt NICE ganz generell, dass Kinder und Jugendliche mit Depressionen nach Möglichkeit ambulant behandelt und betreut werden sollen. Eine stationäre Behandlung ist in erster Linie bei depressiven, suizidalen Kindern/Jugendlichen bzw. bei jenen mit selbstschädigendem Verhalten angezeigt [174]. Bei „leichten, depressiven Verstimmungen“ werden z. B. ressourcenorientierte Therapien empfohlen. Für Kinder mit „mittelgradigen bis schweren Depressionen“ liegt gemäß der NICE-Leitlinie nicht ausreichend Evidenz hinsichtlich der Effektivität von Interventionen für die Altersgruppe 5 bis 11 Jahre vor. In jedem Fall sind psychologische Unterstützungsprogramme und Therapien für diese Altersgruppe (sowie für Jugendliche im Alter 12 bis 18 Jahre) „first-line treatments“ [174]. Bei „schweren Depressionen“ im Kindes- bzw. Jugendalter empfiehlt die Leitlinie intensive psychologische bzw. psychotherapeutische Unterstützung sowie je nach klinischem Bild eine medikamentöse Behandlung [174].

Potentieller Schaden durch Screening

**keine Nutzen-Schaden-
Abwägung seitens
USPSTF
keine Angaben von NICE
zu Screening-Schäden**

Aufgrund unzureichender Evidenz wird von der USPSTF keine Abschätzung zwischen Nutzen und Schaden eines Screenings vorgenommen [173].

Die NICE-Leitlinie liefert keine Angaben hinsichtlich eines potentiellen Schadens durch ein Screening.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein Screening auf Depressionen bei Kindern wurden Leitlinien von zwei Institutionen identifiziert, wobei sich eine Institution weder für noch gegen ein routinemäßiges Screening ausspricht und eine weitere Institution eine Empfehlung gegen eine standardmäßige Früherkennung ausspricht. Generell konnten keine Leitlinien identifiziert werden, die sich auf die Alterskohorte der unter 7-Jährigen beziehen.

Die USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Screenings auf Depressionen bei Kindern im Alter zwischen 7 und 11 Jahre [173].

Grundsätzlich wird in der NICE-Leitlinie die allgemeine Bedeutung von Schulungen und Trainings für Angehörige von Gesundheitsberufen (in der Primärversorgung, in der Schule oder anderen gemeindenahen Einrichtungen) bei der Identifikation von Depressionen bei Kindern und Jugendlichen hingewiesen [174]. NICE spricht allerdings eine Empfehlung gegen ein allgemeines, standardmäßiges Screening aus [174].

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Kontra-Screening-Empfehlung sowie eine Empfehlung mit einem Hinweis auf unzureichende Evidenz identifiziert werden konnten

5.6.2 Autismus

Definition

Autistische Syndrome zählen nach den gängigen Klassifikationssystemen (ICD-10 und DSM-IV) zu den tiefgreifenden Entwicklungsstörungen. Hierbei handelt es sich um eine Sammelbezeichnung für psychische Erkrankungen im Kleinkind- und Kindesalter mit Beeinträchtigung mehrerer Entwicklungsbereiche [16]. Diese Gruppe von Störungen ist gekennzeichnet durch qualitative Abweichungen in den wechselseitigen sozialen Interaktionen und Kommunikationsmustern und durch ein eingeschränktes, stereotypes, sich wiederholendes Repertoire von Interessen und Aktivitäten. Diese qualitativen Auffälligkeiten sind in allen Situationen ein grundlegendes Funktionsmerkmal des betroffenen Kindes [176].

Autismus-Spektrum-Störungen umfassen Beeinträchtigungen in mehreren Entwicklungsbereichen

Häufigkeit

Frühkindlicher Autismus: 10:10.000 Kindern; mit Lernbehinderung/geistiger Behinderung ~ 80 %; Atypischer Autismus: 1,9–10,9:10.000; Asperger-Syndrom: 2,5–48:10.000 [177]. Die Prävalenz von „Autismus-Spektrum-Störungen“ beträgt laut Psyhyrembel zwischen 0,6 und 1 % [178].

Prävalenz von Autismus-Spektrum-Störungen liegt zw. 0,6 % und 1 %

Empfehlungen

Tabelle 5.6-2: Screening-Empfehlungen zu Autismus

Health threat: Autism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
AAN, 2000 [179] ¹⁷²	Developmental surveillance should be performed at all well-child visits from infancy through school-age, and at any age thereafter if concerns are raised about social acceptance, learning, or behavior.	✓	B	At every well-child visit
UK NSC, 2012 ¹⁷³ [181]	Screening should not be offered (children under the age of 5 yrs.).	✗	NR	-
SIGN, 2007 [182]	Population screening for autism spectrum disorders is not recommended.	✗	C	-

Screening-Methoden

Allgemeines Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“

Vorschläge zu
allgemeinen und
wiederholten
Entwicklungschecks,
die auch Autismus
berücksichtigen

Die „American Academy of Neurology“ und die „Child Neurology Society (AAN)“ schlagen einen generellen und regelmäßigen Entwicklungsscheck bei Kindern vor, der erst beim Vorliegen von Verdachtsmomenten durch ein genaueres Screening auf eine autistische Störung ergänzt werden sollte. Zur routinemäßigen Überprüfung der kindlichen Entwicklung werden folgende Screening-Instrumente vorgeschlagen: „Ages and Stages Questionnaire“, „BRIGANCE Screens“, „Child Development Inventories“, „Parent’s Evaluations of Developmental Status“. Aufgrund fehlender Test-Sensitivität und -Spezifität werden der „Denver-II (DDST-II)“ und der „Revised Denver Pre-Screening Developmental Questionnaire (R-DPDQ)“ für eine Früherkennung von Entwicklungsstörungen nicht empfohlen [183].¹⁷⁴

Weiterführendes Screening beim Vorliegen von Auffälligkeiten

vertiefende
Screening-Verfahren
bei Verdachtsfällen

Die SIGN-Guideline enthält Empfehlungen zu Screening-Tests, die allerdings nicht für ein Routine-Screening gedacht sind, sondern speziell auf jene Kinder fokussieren, bei denen aufgrund von Auffälligkeiten eine weitere Abklärung durch Angehörige eines Gesundheitsberufs notwendig erscheint. Hierbei handelt es sich zum einen um eine „Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)“, die für die Identifizierung von Autismus bei Kleinkindern im 18. Lebensmonat entwickelt wurde. Für die Altersgruppe 18.–24. Lebensmonat gibt es den „modified CHAT (M-CHAT)“ Test [182]. „CHAT“ sowie der „Autism Screening Questionnaire“ werden auch von der AAN und von der „Child Neurology Society“ für ein weiterführendes Autismus-Screening vorgeschlagen, wenn sich bei Kindern Auffälligkeiten hinsichtlich einer „Autismus-Spektrum-Störung“ zeigen [183].

¹⁷² Diese Guideline aus dem Jahre 2000 wird entsprechend den Update-Vorgaben der AAN [siehe 180] alle 2 Jahre einer Überprüfung unterzogen. Die hier zitierte Version enthält die aktuellen Leitlinienempfehlungen zum Zeitpunkt der Berichtserstellung (November 2012).

¹⁷³ Die UK NSC Screening-Policy zu Autismus wurde im November 2012 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2015/16 vorgesehen [181].

¹⁷⁴ Darüber hinaus wurde im Zuge des externen Reviews, darauf hingewiesen, dass eine S3-Leitlinie der AWMF kurz vor der Fertigstellung ist (siehe Addendum).

Die angeführten Instrumente dienen allerdings der Risikoidentifizierung und sollen nicht als Ausschlussverfahren für Autismus bei Kindern verwendet werden. Vielmehr wird in der SIGN-Guideline den Eltern angeraten, bei persistierenden Auffälligkeiten, weitere Abklärungen durchführen zu lassen [182]. In der Leitlinie finden sich weiterführende Empfehlungen hinsichtlich einer vertiefenden Abklärung von autistischen Störungen bei Kindern [182].

Instrumente dienen der Risikoidentifizierung und nicht als Ausschlussverfahren für Autismus

Therapiemöglichkeiten

Die SIGN-Guideline beschreibt für autistische Syndrome Therapiemöglichkeiten bzw. –ansätze, die auf verschiedenen Unterstützungsebenen angesiedelt sind. Nachstehend wird ein kurzer Auszug hierzu berichtet. Eine vollständigere Auflistung findet sich in der Leitlinie [182]:

Therapieoptionen umfassen mehrere Aktionsebenen, wie ...

Informationsebene

Hinsichtlich des Therapiesettings, empfiehlt die SIGN-Guideline v. a. eine umfassende Aufklärung der Eltern (auch in schriftlicher Form) hinsichtlich der Erkrankung ihres Kindes sowie ausreichend Möglichkeit, Fragen in diesem Zusammenhang stellen zu können. Sowohl Kinder, Jugendliche als auch die Eltern sollen darüber hinaus in regelmäßigen Abständen über jegliche Kommunikation zwischen den Berufsgruppen, die mit dem Kind in Kontakt treten, informiert werden.

... umfangreiche Informationen für Eltern ...

Handlungs- bzw. Unterstützungsebene

Insbesondere Eltern von Vorschulkindern mit Autismus sollen entsprechende Begleit- und Interventionsprogramme angeboten werden. Darüber hinaus soll allen Familien bzw. Eltern mit autistischen Kindern die Möglichkeit geboten werden, entsprechende Interventionsprogramme in Anspruch nehmen zu können, um u. a. die sozialen Interaktionen innerhalb der Familien zu stärken.

... Begleit- und Interventionsprogramme ...

Verhaltenstherapeutische und psychologische Interventionen

Verhaltenstherapeutische Maßnahmen sollten den diversen Verhaltensäußerungen des Kindes angepasst sein, um eine Symptomreduktion zu bewirken und die Entwicklungsmöglichkeiten des Kindes bestmöglich zu unterstützen. Ebenso wird Verhaltenstherapie bei Kindern mit autistischen Störungen und Schlafstörungen angeraten.

... Verhaltenstherapien sowie ...

Medikamentöse Interventionen

Prinzipiell werden medikamentöse Therapien in der SIGN-Guideline als ein möglicher Teil eines Gesamtbehandlungs- bzw. –betreuungspakets betrachtet. Eine pharmakologische Therapie sollte nur von ÄrztInnen durchgeführt werden, die über entsprechende Erfahrungen mit autistischen Störungen bei Kindern und Jugendlichen verfügen. Hinsichtlich der Wirkstoffgruppen, finden sich in der Leitlinie folgende Empfehlung: Risperidon (atypisches Neuroleptikum) wird zur Behandlung von aggressivem Verhalten, Wutanfällen oder bei Selbstverletzungsgefahr als Kurzzeittherapie empfohlen. Hierbei wird eine regelmäßige Gewichtsüberprüfung angeraten. Methylphenidat wird bei der Behandlung von Kindern bzw. Jugendlichen mit Autismus und ADHS eingesetzt. Melatonin wird bei Kindern empfohlen, die neben einer autistischen Störung auch Schlafstörungen aufweisen und bei denen verhaltenstherapeutische Maßnahmen zu keinem befriedigenden Ergebnis führten.

... medikamentöse Therapien

potentielle Risiken durch Medikamente

Potentieller Schaden durch Screening

SIGN weist in der Guideline insbesondere auf potentielle Nebenwirkungen bei einer medikamentösen Behandlung von autistischen Störungen hin [182].

Empfehlungen von 3 Institutionen, wobei sich 1 Institution für ein Routine-Screening und 2 Institutionen gegen eine routinemäßige Früherkennung aussprechen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“ wurden drei Empfehlungen gefunden: Eine Institution spricht sich für ein routinemäßiges Screening bei Kindern aus, zwei Institutionen sprechen sich gegen ein Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“ bei Kindern aus.

Die AAN und die „Child Neurology Society“ sprechen sich für ein routinemäßiges Screening bei Kindern ab dem Säuglingsalter aus. Generell, wird in der Leitlinie folgender Screening-Pathway vorgeschlagen [183]:

- ✿ Eine standardmäßige Abklärung bzw. Überprüfung des kindlichen Entwicklungsprozesses soll von allen involvierten Gesundheitsprofessionen zu den vorgeschlagenen Konsultationsbesuchen durchgeführt werden.
- ✿ Eine vertiefende und umgehende Abklärung wird in der Leitlinie der AAN und der „Child Neurology Society“ vorgeschlagen, wenn
- ✿ Säuglinge mit 12 Lebensmonaten nicht plappern, nicht „mit-den-Fingern-zeigen“ oder anderweitig nicht gestikulieren (z. B. mit den Händen winken);
- ✿ Kleinkinder mit 16 Lebensmonaten kein einziges Wort sprechen;
- ✿ Kleinkinder mit 24 Lebensmonaten keine 2-Wörter Sätze sprechen;
- ✿ sich ein Verlust von jeglicher sprachlicher Äußerung oder einer sozialen Kompetenz beim Kind bemerkbar macht.¹⁷⁵

Sollten sich Auffälligkeiten hinsichtlich kindlicher Entwicklungsprozesse bestätigen werden weiterführenden Untersuchungen angeraten (z. B. spezielles Autismus-Screening außerhalb eines Routineprogramms).

Die „Child Health Sub-Group“ des UK NSC kommt auf Basis der vorhandenen Evidenz zu dem Schluss, dass kein routinemäßiges Autismus-Screening für Kinder unter 5 Jahre empfohlen werden kann [181].

Ebenso spricht SIGN eine Empfehlung gegen ein Bevölkerungsscreening auf Autismus aus. Allerdings wird empfohlen, dass alle Berufsgruppen, die mit Kindern arbeiten (sowohl im Gesundheits-, als auch im Sozial- und Schulbereich), im Zuge ihrer allgemeinen Beobachtungen zur Kindesentwicklung (z. B. bezüglich sozialer Interaktionen, Sprach- und Verhaltensentwicklung etc.) auch auf Symptome achten, die auf eine autistische Störung hinweisen könnten. Die betreffenden Berufsgruppen sollten über die grundlegenden Aspekte von autistischen Störungen informiert sein und bei Auffälligkeiten eine vertiefende Abklärung anraten. Grundsätzlich spricht sich die Guideline für eine verschränkte Zusammenarbeit mehrerer Berufsgruppen bei der Identifizierung einer möglichen autistischen Störung aus. Bei Kindern mit manifesten Auffälligkeiten (z. B. mit Verhaltensstörungen) sollte ein erhöhtes

¹⁷⁵ Zudem langten Reviewerkommentare ein, die darauf hinweisen, dass die in der Leitlinie angeführten Kriterien nicht evidenzbasiert seien. Zudem wird die Verwendung eines Fragebogens empfohlen (SBE-2-KT, „Elternfragebogen zur Früherkennung von *Late Talkers*“) (siehe Addendum).

Risiko für eine autistische Störung berücksichtigt werden. Angehörige von Gesundheitsberufen sollen Familien mit autistischen Kindern über das erhöhte Autismusrisiko für Geschwisterkinder aufklären [182].

Hierzu gibt es auch eine Empfehlung von der AAN und der „Child Neurology Society“, die sich in diesem Zusammenhang für eine sorgsame Erhebung von Auffälligkeiten bei Geschwistern von Kindern mit Autismus aussprechen. Dabei soll besonders auf Problembereiche im sozialen Verhalten, in der Kommunikation, beim Spielen, Lernen fokussiert werden [183]. Hinsichtlich eines Mindestalters ab dem eine autistische Störung „verlässlich“ diagnostiziert werden kann, gibt es keine eindeutige Evidenz. Im Zuge einer Abklärung bei unter 2-Jährigen zeigen sich unter Umständen keine „typischen“ Anzeichen von Autismus, dennoch sollte je nach Symptomlage die Möglichkeit einer autistischen Störung a priori nicht ausgeschlossen werden [182].

5.6.3 Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen

Definition

Hauptmerkmal ist eine schwerwiegende Entwicklungsbeeinträchtigung der motorischen Koordination, die nicht allein durch eine Intelligenzminderung oder eine spezifische angeborene oder erworbene neurologische Störung erklärbar ist. In den meisten Fällen zeigt eine sorgfältige klinische Untersuchung dennoch deutliche entwicklungsneurologische Unreifezeichen wie choreoforme Bewegungen freigehaltener Glieder oder Spiegelbewegungen und andere begleitende motorische Merkmale, ebenso wie Zeichen einer mangelhaften fein- oder grobmotorischen Koordination.¹⁷⁶

**schwere
Einschränkungen
in der motorischen
Koordination als
Hauptmerkmal**

Häufigkeit

Laut AWMF-Leitlinie ist eine umschriebene Entwicklungsstörung der motorischen Funktionen (UEMF) eine häufig auftretende Störung mit einer Prävalenz von ca. 5–6 %.

**umschriebene
Entwicklungsstörungen
treten häufig auf**

Empfehlungen

Tabelle 5.6-3: Screening-Empfehlungen zu umschriebenen Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen

Health threat: Specific developmental disorder of motor function	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
GNP, 2011 [184]	Ein frühes Erkennen von Kindern mit Koordinationsstörungen wird empfohlen.	✓	NR	-
	Die Leitliniengruppe empfiehlt kein populationsbasiertes Screening auf UEMF.	✗	-	-

¹⁷⁶ Siehe hierzu: <http://www.icd-code.de/icd/code/F82.-.html>, download am 08.02.2013.

<p>vorhandene Screening-Methoden sind lt. AWMF nicht „fein“ genug für eine zuverlässige Bewertung</p>	<p>Screening-Methoden</p> <p>Grundsätzlich sind laut AWMF-Leitlinie Instrumente vorhanden, mit denen Koordinationsstörungen ab dem 6. Lebensjahr erkannt werden können. Doch sind diese Screening-Verfahren nicht fein genug, um eine rundum stichhaltige und zuverlässige Bewertung zu ermöglichen. Die AWMF-Leitlinie kommt daher zu dem Schluss, dass die bisher bekannten Fragebogenverfahren für ein populationsbasiertes Screening auf UEMF nicht zu empfehlen sind.</p>
<p>AWMF Angaben zu 3 Interventionen</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Als Therapieoptionen werden laut AWMF-Leitlinie in der Fachliteratur folgende Interventionen für Kinder mit UEMF beschrieben:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ Therapeutische Ansätze in der Ergo- und Physiotherapie; ✿ Nahrungsergänzungsmittel¹⁷⁷ und weitere Behandlungsmethoden; ✿ Pädagogische Ansätze (LehrerInnen, Eltern, Bewegungserziehung).
<p>keine Angaben zu Screening-Schäden</p>	<p>Potentieller Schaden durch Screening</p> <p>Hierzu konnten keine Informationen in der eingeschlossenen Leitlinie gefunden werden.</p>
<p>prinzipiell eine Pro-Screening-Empfehlung – vorhandene Screening-Instrumente werden allerdings als nicht zufriedenstellend beurteilt</p>	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Die AWMF-Leitlinie spricht sich grundsätzlich für ein frühes Erkennen von Kindern mit Koordinationsstörungen aus, jedoch wird aufgrund der vorhandenen Screening-Instrumente ein populationsweites, standardmäßiges Screening nicht empfohlen. Darüber hinaus wird empfohlen, die Diagnose UEMF nicht vor dem Alter von 5 Jahren zu stellen.</p>

5.6.4 Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

<p>Störungen, die Sprache, Ausdruck, Bewegung und das soziale Verhalten betreffen</p>	<p>Definition</p> <p>Entwicklungs- und Verhaltensstörungen werden von der „Child Health Sub-Group on Developmental and Behavioural problems“ als Störungen beschrieben, die Sprache und Ausdruck, die Bewegung und das soziale Verhalten umschließen. Darunter werden kindliche Problemfelder verstanden, die sich im Unterschied zu klinisch eindeutigen Entwicklungsstörungen (wie z. B. schwere Lernstörungen, Zerebrallähmungen etc.), in leichteren Formen manifestieren (z. B. leichte Schreib- und Leseschwächen, Koordinationsprobleme etc.) [185].</p>
<p>keine Angaben zur Häufigkeit</p>	<p>Häufigkeit</p> <p>Es konnte keine adäquate Gesamtzahl gefunden werden, die diese zusammenfassende Kategorie (im Sinne des UK NSC) größenmäßig entsprechend beschreibt.</p>

¹⁷⁷ Laut Reviewerkommentar handelt es sich hierbei um keine evidenzbasierten Empfehlungen (siehe Addendum).

Empfehlungen

Tabelle 5.6-4: Screening-Empfehlungen zu Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

Health threat: Developmental and behavioural problems	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2005 ¹⁷⁸ [186]	Screening of these complex developmental conditions does not meet the UK NSC criteria.	✘	NR	-

Screening-Methoden

Das UK NSC verweist auf eine Vielzahl an Screenings zur kindlichen Entwicklung (etwa auf Basis von Tests oder Fragebögen). Die Sensitivität und Spezifität variiert je nach Störungsbild, das es zu identifizieren gilt und die Screening-Methoden sind eher für schwere Störungen geeignet [185].

vorhandene Screening-Methoden oftmals nur für schwere Störungen geeignet

Therapiemöglichkeiten

Im Bericht der „Child Health Sub-Group on Developmental and Behavioural problems“ des UK NSC wird eine schwache Evidenzlage hinsichtlich effektiver gesundheitsbezogener Behandlungsmöglichkeiten der eingangs genannten Entwicklungs- und Verhaltensstörungen festgestellt. Im Kontrast dazu wird allerdings der Nutzen von frühen, schulischen Interventionen hervorgehoben [185].

schwache Evidenz bzgl. vorhandener Behandlungsoptionen – frühe, schulische Interventionen jedoch erfolgsversprechend

Potentieller Schaden durch Screening

Inwieweit der Nutzen eines Screening-Programms auf Entwicklungs- und Verhaltensstörungen einen potentiellen körperlichen und psychologischen Schaden überwiegt, ist laut der „Child Health Sub-Group on Developmental and Behavioural problems“ des UK NSC unbekannt [185].

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die „Child Health Sub-Group on Developmental and Behavioural problems“ des UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Entwicklungs- und Verhaltensstörungen bei Kindern aus, da die UK NSC Screening-Kriterien weitgehend nicht erfüllt sind. Im Bericht wird u. a. das weite Spektrum dieser (leichten) Störungen erwähnt, das eine Differenzierung zwischen einer „normalen“ und einer „abnormalen“ Kindesentwicklung erschwert. Zudem gibt es keinen adäquaten Screening-Test und es wird unzureichende Evidenz im Hinblick auf effektive Behandlungsmöglichkeiten festgestellt [186].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

¹⁷⁸ Diese UK NSC Screening-Policy wurde 2005 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2011/12 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Webpage (Stand Jänner 2013).

5.6.5 Sprachentwicklungsstörungen

Störungen des Spracherwerbs mit Auswirkungen auf Sprachentwicklung

Definition

Eine Sprachentwicklungsstörung ist eine Störung des Spracherwerbs (v. a. des Wortschatzes und der Grammatik, eventuell auch der Artikulation), die sich auf allen linguistischen Ebenen zeigen kann und zu einer Beeinträchtigung der normalen Sprachentwicklung führt. Diese Beeinträchtigung äußert sich als Rückstand bzw. abweichende Entwicklung gegenüber der Altersnorm. Grundsätzlich unterscheidet man zwischen primären Sprachentwicklungsstörungen (denen keine organische, mentale oder emotionale Störung zugrunde liegt) und sekundären Sprachentwicklungsstörungen (welche im Zuge anderer Erkrankungen, wie Autismus, Down-Syndrom, Epilepsie, allgemeine Entwicklungsretardierung oder als Folge anderer Erkrankungen, wie Hörstörung, Intelligenzminderung, auftreten). Weiters unterscheidet man umschriebene und globale Sprachentwicklungsstörungen [1].

Häufigkeit

Prävalenz liegt bei 1:13 Die Prävalenz von Sprachentwicklungsstörungen wird mit 1:13 angegeben [2].

Empfehlungen

Tabelle 5.6-5: Screening-Empfehlungen zu Sprachenentwicklungsstörungen

Health threat: Speech and language delay	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2005 ¹⁷⁹ [187]	Screening for speech and language delay should not be offered.	✘ NR	-

nur bedingte Brauchbarkeit von Screening-Tests aufgrund unzureichender Evidenz für Screening-Nutzen

Screening-Methoden

Die „Child Health Sub-Group on Speech and Language delay“ des UK NSC hält in ihrem Bericht fest, dass es grundsätzlich eine Vielzahl an Screening-Instrumenten für Sprachenentwicklungsstörungen gibt. Diese Tests erlauben weitgehend eine einfache Durchführung und Anwendung. Dennoch sind dem Bericht zufolge die Tests für ein routinemäßiges Screening nur bedingt brauchbar, da die Kriterien für ein positiv gescreentes Kind weitgehend unklar bleiben und die Evidenz für einen Screening-Nutzen fehlt [188].¹⁸⁰

gegensätzliche Evidenz bei Therapieoptionen

Therapiemöglichkeiten

Hinsichtlich effektiver Behandlungsmethoden von Sprachentwicklungsstörungen bei Kindern, kommt die „Child Health Sub-Group on Speech and Language delay“ zu dem Schluss, dass es hierzu gegensätzliche Evidenz gibt

¹⁷⁹ Die derzeit gültige Policy-Empfehlung stammt aus 2005 und befindet sich Jänner 2010 in einem ExpertInnen-Review, der bis dato (Stand Jänner 2013) noch nicht abgeschlossen wurde.

¹⁸⁰ Zudem langte im Zuge des externen Reviews der Hinweis auf eine AWMF-S2k-Leitlinie zur Diagnostik von Sprchentwicklungsstörungen ein: <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/049-006.html>, download am 13.03.2013. Weitere Reviewerkommentare etwa hinsichtlich einer Mehrsprachigkeit der Eltern oder von Elterntrainings finden sich mit Literaturangaben im Addendum.

(„Evidence is mixed“). Der Nutzen von Interventionen hängt je nach Ausprägung der Sprachentwicklungsstörung vom Professionalisierungsgrad der TherapeutInnen („Speech and language therapist“ oder „Non-professional worker“) ab. Generell konstatiert allerdings die „Child Health Sub-Group“, dass die meisten analysierten Studien eine zu kurze Untersuchungsdauer und/oder keine Kontrollgruppe aufwiesen. Eine Besserung von Sprachentwicklungsstörungen ohne Interventionen könne daher von den Leitlinien-AutorInnen a priori nicht ausgeschlossen werden [188].

Potentieller Schaden durch Screening

Das UK NSC Dokument berichtet, dass nicht bekannt sei, ob ein Screening auf Sprachentwicklungsstörungen bei Kindern einen potentiellen Schaden in sich birgt [188].

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich auf Basis des Berichts der „Child Health Sub-Group on Speech and Language delay“ gegen ein allgemeines Screening auf Sprachentwicklungsstörungen bzw. auf Sprachverzögerungen für Kinder aus [189].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

5.6.6 Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Störung (ADHS)

Definition

ADHS zählt zu den hyperkinetischen Störungen, die je nach ICD-10 bzw. DSM-IV nach unterschiedlichen Kategorien verschlüsselt werden. Grundsätzlich zählen eine beeinträchtigte Aufmerksamkeit sowie eine motorische Überaktivität, die oftmals durch eine ausgeprägte Impulsivität ergänzt wird, zu Leitsymptomen von ADHS (nach ICD-10). ADHS drückt sich bei Kindern und Jugendlichen u. a. im vorzeitigen Abbrechen von Aufgaben und Tätigkeiten aus, im raschen Interessenverlust bzw. in einer schnellen Reizablenkung [190] und [191].

ADHS zählt zu den hyperkinetischen Störungen

Häufigkeit

In der deutschen KiGGS-Studie¹⁸¹ betrug die ADHS-Prävalenz bei Kindern und Jugendlichen rund 5 %. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Aufmerksamkeitsstörung nimmt vom Vorschulalter bis zum Jugendalter ab [1].

ADHS-Prävalenz bei ca. 5 %

Empfehlungen

Tabelle 5.6-6: ADHS Screening-Empfehlungen

Health threat: ADHS (=ADHD)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2009 [191]	Universal screening for ADHD should not be undertaken in nursery, primary and secondary schools.	✘	NR	-
AACAP, 2007 [192]	Screening for ADHD should be part of every patient's mental health assessment.	✔	MS	NR

¹⁸¹ Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland, <http://www.kiggs-studie.de/deutsch/studie.html>

Screening-Methoden

kein Screening-Test zu ADHS – jedoch Berücksichtigung von unterschiedlichen, assoziierten Parametern

Es gibt keinen ADHS-Screening-Test¹⁸² und auch keine eindeutigen psychologischen oder biologischen Tests zur Feststellung von ADHS. Eine Diagnose beruht auf der Berücksichtigung unterschiedlicher Parameter, die mit dem Störungsbild assoziiert sind. Hierbei wird insbesondere die Kooperation verschiedener Berufsgruppen als bedeutsam erachtet. Professionelle Einschätzungen sollen schließlich auf einer „multi-modalen“, „multi-professionellen“ und „multi-institutionellen“ Herangehensweise basieren [191].

Einbeziehung von Eltern(teilen) zur Bestimmung von ADHS

Die Leitlinie der „American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)“ empfiehlt hinsichtlich der Früherkennung von ADHS keine bestimmten Methoden, allerdings sollten Eltern bzw. Erziehungsberechtigte im Zuge von Konsultationsbesuchen (etwa bei der Anmeldung oder im Wartezimmer) standardisierte Fragebögen ausfüllen. Im wesentlichen sollten die Fragen ein etwaig auffälliges Verhalten durch Unaufmerksamkeit, Impulsivität und Hyperaktivität identifizieren. Im Fall solcher Auffälligkeiten bzw. Hinweise, sollte zu Beginn eine vertiefende Befragung der Eltern bzw. Erziehungsberechtigten erfolgen, die genauer auf die 18 ADHS-Symptome (lt. DSM-IV) abzielt. Laboruntersuchungen, neurologische Tests bzw. bildgebende Verfahren werden für die Diagnosestellung von ADHS bei PatientInnen ohne einer speziellen medizinischen Anamnese (z. B. schwere Kopfverletzungen etc.) ausdrücklich nicht empfohlen [192]. Eine detaillierte Vorgehensweise für ein vertiefendes ADHS-Screening (z. B. Erhebung von psychiatrischen Komorbiditäten etc.) abseits einer standardmäßig durchgeführten Früherkennung, findet sich in der AACAP-Leitlinie [192].

Therapiemöglichkeiten

Therapien variieren nach Kindesalter

Die NICE-Leitlinie unterscheidet in ihrer Leitlinie zwischen Behandlungsempfehlungen für Vorschulkinder, Schulkinder und Jugendlichen mit ADHS und mittelschweren bzw. schweren Beeinträchtigungen [191].

Medikamente bei Vorschulkindern mit ADHS grundsätzlich nicht empfohlen ...

Eine medikamentöse Therapie wird für Vorschulkinder mit ADHS nicht empfohlen.¹⁸³ Bei dieser PatientInnengruppe wird bei einer ADHS-Diagnose empfohlen, dass die betreuenden Gesundheitsprofessionen gemeinsam mit den Eltern, die jeweiligen Kleinkindeinrichtungen bzw. die LehrerInnen in Vorschulen über die Diagnose und den Schweregrad, die Symptome, den Behandlungsplan und über etwaige spezielle Unterrichtsbedürfnisse informieren. Eltern sollte zunächst die Teilnahme an einem speziellen Elterntrainingsprogramm (als Gruppenprogramm) angeraten werden. Einzelberatungen sind angezeigt, wenn die Familie einen bestimmten Betreuungsbedarf hat (z. B. bei Mobilitätseinschränkungen, chronisch erkrankter Elternteil, Behinderung etc.).

¹⁸² Laut Reviewerkommentar stellen der „Conners-Fragebogen“ und ggf. auch das „DISYPS-System“ geeignete Screening-Methoden dar.

¹⁸³ Laut Reviewerkommentar wird eine medikamentöse Therapie des ADHS bei Kindern vor dem 6. Geburtstag „nur in extremen Ausnahmen“ empfohlen (siehe Addendum).

Eine medikamentöse Behandlung wird auch bei Schulkindern und Jugendlichen mit ADHS und mittelschweren Beeinträchtigungen nicht als „first-line“ Therapie von NICE vorgeschlagen. Diese sollte nur bei der Zielgruppe mit schweren Beeinträchtigungen als erste Therapiewahl in Betracht gezogen werden. Letztere Empfehlung wird auch von SIGN geteilt, das sich nur beim Vorliegen schwerer ADHS-Symptome für eine medikamentöse Behandlung ausspricht [193].

Weiters empfiehlt NICE, pharmakologische Therapien nur für jene Schulkinder und Jugendliche mit mittelschweren Symptomen, die nicht-medikamentöse Verfahren ablehnen bzw. auf diese nicht ausreichend ansprechen. Wiederum gilt sowohl für die Gruppe mit mittelschweren als auch mit schweren Beeinträchtigungen, dass zwischen betreuenden Personen und ExpertInnen ein enger und regelmäßiger Austausch über Symptome, Behandlungspläne und spezielle Bedürfnisse stattfinden soll.

In jedem Fall empfiehlt die NICE-Leitlinie, dass vor einer medikamentösen Therapie ein „full pre-treatment assessment“ gemacht wird, das folgende Bereiche umfassen soll:

- ❖ Vollständige Einschätzung des psychischen und sozialen Zustands;
- ❖ Historie zur bisherigen körperlichen Entwicklung bzw. körperliche Untersuchung inklusive
 - ❖ bisheriger Synkopen (kurzzeitige Bewusstlosigkeit) bei körperlicher Belastung, unangemessene Kurzatmigkeit oder andere kardiovaskuläre Symptome;
 - ❖ Puls und Blutdruck;
 - ❖ Größe und Gewicht;
 - ❖ Familienanamnese zu Herzerkrankungen und kardiovaskuläre Untersuchung;
 - ❖ Durchführung eines Elektrokardiogramms beim Vorliegen schwerer Herzerkrankungen in der Familie; Abklärung vom Vorliegen eines oder mehrerer „plötzlicher Kindstode“ in der Familie; Vorliegen abnormaler Familienbefunde hinsichtlich kardiologischer Untersuchungen;
- ❖ Risikoeinschätzung von Drogenmissbrauch.

NICE weist weiters darauf hin, dass eine medikamentöse Behandlung von Kindern mit ADHS immer nur einen Teil eines umfassenden Behandlungsplans ausmachen soll, der darüber hinaus psychologische, verhaltenstherapeutische und pädagogische Empfehlungen und Interventionen umfassen soll [191]. SIGN empfiehlt bei Kinder und Jugendlichen beim Vorliegen von ADHS in Kombination mit oppositionellem, aggressivem Verhalten oder zusätzlich bei Angststörungen eine verschränkte Vorgehensweise in Form von medikamentösen und verhaltenstherapeutischen Maßnahmen [193].

Im Bezug auf die jeweiligen Wirkstoffe werden für eine Medikamententherapie bei Kindern und Jugendlichen mit ADHS Methylphenidat (Psychostimulans), Atomoxetin (Noradrenalinwiederaufnahme-Hemmer) und Dexamfetamin empfohlen. Eine umfassende Aufstellung hinsichtlich der Auswahl der jeweiligen Medikamentenwirkstoffe finden sich in der NICE-Leitlinie [191]. Weiters finden sich weiterführende Empfehlungen im Falle von Therapieresistenzen („poor response to treatment“) [191].

... und auch bei Schulkindern und Jugendlichen empfiehlt NICE eine medikamentöse Therapie nicht als „first-line“ Therapie

pharmakologische Therapien v. a. aber im Falle von (mittel) schweren Symptomen

NICE empfiehlt ein „full pre-treatment assessment“

NICE-Empfehlungen zu umfassendem Behandlungsplan, der psychologische, therapeutische und pädagogische Interventionen umfassen sollte

Bedeutung von individuell abgestimmtem Behandlungsplan wird auch von der US-amerikanischen Akademie für Kinder- und Jugendpsychiatrie hervorgehoben

Die AACAP empfiehlt in ihrer Leitlinie einen individuell abgestimmten Behandlungsplan, der je nach Symptomlage psychopharmakologische und/oder verhaltenstherapeutische Interventionen vorsehen kann. In jedem Fall ist neben der Berücksichtigung von evidenzbasierten Empfehlungen auch die Familienpräferenz (bei der Auswahl eines Behandlungspfads) zu beachten. Für den Fall einer medikamentösen Behandlung verweist die AACAP-Guideline auf die folgenden von der „US Food and Drug Administration“ zugelassenen Wirkstoffe zur Behandlung von ADHS: Dextroamphetamine, D- und D,L-Methylphenidate, Amphetaminsalze („mixed salts amphetamine“) und Atomoxetine [192].

keine Screening-Schäden angegeben – jedoch Hinweise zur Vermeidung von potentiellen Nebenwirkungen bei Medikamentengabe

Potentieller Schaden durch Screening

In den identifizierten Leitlinien finden sich keine Angaben zu potentiellen Schäden. NICE weist allerdings im Hinblick auf eine medikamentöse ADHS-Therapie darauf hin, dass zur weitgehenden Vermeidung von Nebenwirkungen, die mit den entsprechenden Medikamenten einhergehen können, eine umfassende Anamnese des Kindes bzw. des/der Jugendlichen erfolgen muss. Bei bestimmten PatientInnengruppen (etwa jene mit neurologischen Erkrankungen oder eingeschränkten Kommunikationsfähigkeiten) wird eine besondere Bedachtnahme bei der Verordnung von Medikamenten empfohlen [191].¹⁸⁴

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Kontra-Screening-Empfehlung sowie eine Screening-Empfehlung mit Einschränkungen identifiziert werden konnten

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein ADHS-Screening wurden zwei Leitlinien gefunden, wobei sich eine Institution gegen ein Standard-Screening auf ADHS bei Kindern ausspricht und eine Institution eine Pro-Screening-Empfehlung mit Einschränkung (d. h. nur für bestimmte Zielgruppen im Rahmen eines psychischen Assessments) ausspricht.

NICE spricht eine Empfehlung gegen ein routinemässiges ADHS-Screening für Kinder ab 3 Jahre aus. Kinder jünger als 3 Jahre werden in der Leitlinie nicht berücksichtigt¹⁸⁵ [191]. Es wird allerdings ein LehrerInnentraining¹⁸⁶ zum frühzeitigen Erkennen von Aufmerksamkeitsstörungen empfohlen, um Überweisungen (z. B. zu einer weiteren Abklärung bzw. Therapie) an fachkompetente Personen bzw. Einrichtungen baldigst veranlassen zu können [191].

Die AACAP spricht in ihrer Guideline eine starke Empfehlung für ein ADHS-Screening aus, das demzufolge Teil einer jeden Untersuchung im Bereich der psychischen Gesundheit sein soll. Allerdings bezieht sich diese Empfehlung nicht auf ein ADHS-Routine-Screening. Folgender Hinweis in der Leitlinie lässt jedoch darauf schließen, dass der Berücksichtigung von ADHS in jedem Fall eine besondere Bedeutung beigemessen wird: „(...) *screening questions should be asked regardless of the nature of the chief complaint*“ [192].

¹⁸⁴ Laut Reviewerkommentar ist bei dem Verdacht auf ein ADHS eine differenzierte neurologische Differentialdiagnostik notwendig (z.B. Schlafstörungen, generalisierte Epilepsie, restless leg syndrome etc.) (siehe Addendum).

¹⁸⁵ Weiters finden sich in der Guideline Empfehlungen für Schulkinder bzw. Jugendliche im Alter von 12 bis 18 Jahren sowie für Erwachsene.

¹⁸⁶ Laut Reviewerkommentar wird bei der frühzeitigen Erkennung von ADHS-Symptomen auch die Einbeziehung von ErzieherInnen im Kindergarten empfohlen (siehe Addendum).

5.7 Screening auf Krankheiten des Nervensystems

5.7.1 Duchenne-Muskeldystrophie

Definition

Bei der Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) handelt es sich um die häufigste Form der progressiven Muskeldystrophie mit nahezu vollständigem Fehlen von Dystrophin. Es zeigt sich eine proximal betonte Muskelschwäche mit Beginn in den ersten Lebensjahren und rascher Progredienz, Verlust der Gehfähigkeit zwischen dem 10. und 12. Lebensjahr, zunehmende Ateminsuffizienz, Skoliose, Gelenkkontrakturen, häufig Kardiomyopathie und eventuell eine leichte mentale Entwicklungsstörung bzw. Intelligenzminderung. Die Erkrankung ist X-chromosomal-rezessiv erblich und die Lebenserwartung ist stark eingeschränkt (20–25 Jahre) [16].

häufigste Form der progressiven Muskeldystrophie

Häufigkeit

Kommt ausschließlich bei Männern vor, wobei die Häufigkeit mit 1:3.500 angegeben wird [16].

Prävalenz liegt bei 1:3.500

Empfehlungen

Tabelle 5.7-1: Screening-Empfehlungen zu Duchenne-Muskeldystrophie

Health threat: Duchenne muscular dystrophy	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 [194]	Newborn screening for DMD is not recommended.	X	Newborn

Screening-Methoden

Grundsätzlich beruht ein DMD-Screening auf der Messung der Kreatinkinase, die zumeist bei der Entnahme von Fersenblut gewonnen wird. Das UK NSC verweist im Zusammenhang mit entsprechenden Schwellenwerten auf eine international fehlende Standardisierung bzw. auf Unterschiede bezüglich der Messzeitpunkte. Bezugnehmend auf das „Newborn screening“ Programm in Wales (das u. a. ein DMD-Screening enthält), hält das UK NSC Folgendes fest: Im Zuge des dortigen Testverfahrens zeigt sich eine Test-Sensitivität von 83 % woraus sich eine hohe Anzahl von falsch-negativen Ergebnissen (17 %) ableiten lässt. Die Test-Spezifität wird als sehr hoch beschrieben (99.98 %). Insgesamt lag beim Test der positive Vorhersagewert¹⁸⁷ bei nur 41 %. Der negative Vorhersagewert¹⁸⁸ fand sich bei 99.97 % [195].

Screening durch Messung der Kreatinkinase

internationale Standardisierungen fehlen

¹⁸⁷ Also jener Wert, der angibt, wie viele Personen, bei denen eine Krankheit festgestellt wurde, auch tatsächlich krank sind;

¹⁸⁸ Also jener Wert, der angibt, wie viele Personen, bei denen eine Krankheit nicht festgestellt wurde, auch tatsächlich gesund sind;

**keine kurativen
Therapieoptionen
verfügbar**

Therapiemöglichkeiten

Gegenwärtig stehen für die Therapie einer DMD keine kurativen Maßnahmen zur Verfügung [195]. In einer symptomatischen Therapie, gelten Steroide als Behandlungsgrundpfeiler, da diese die Muskelfunktion der Kinder positiv beeinflussen. Es herrscht allerdings Unsicherheit über das „optimale Alter“ für einen Behandlungsbeginn mit Kortikosteroiden. Das UK NSC spricht sich bezüglich des Einsatzes von Steroiden gegen einen Gebrauch vor Vollendung der motorischen Kindesentwicklung aus (die normalerweise zwischen dem 4. und 8. Lebensjahr stattfindet). Die angezeigten Therapien basieren bei der DMD v. a. auf konsensual getroffenen Entscheidungen, da es nur wenige Befunde gibt, die auf randomisiert-kontrollierten Studien beruhen. Die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten beruhen v. a. auf Therapiefor- schungen für Kinder im Alter von 4 bis 5 Jahren (das durchschnittliche Alter in dem sich die DMD klinisch manifestiert). Bislang gibt es keine eindeutige Evidenz, dass unter Beachtung der empfohlenen Altersgrenzen, die derzeitigen Therapiemöglichkeiten zu verbesserten Outcomes führten, wenn eine frühzeitige Identifizierung mittels eines Neugeborenen-Screenings stattfindet [195].¹⁸⁹

**Screening-Test
weist hohe
Tefferunsicherheit auf**

Potentieller Schaden durch Screening

Wie sich im Bericht des UK NSC zeigt, birgt der Screening-Test (Kreatin- kinase Test) eine hohe Trefferunsicherheit hinsichtlich richtig- bzw. falsch- positiver Ergebnisse in sich. Im Zuge des „Welsh newborn screening“ Pro- gramms zeigte sich, dass beinahe für jeden richtig-positiven identifizierten Patienten, ein falsch-positiver Patient identifiziert wurde [195]. Insofern er- geben sich potentielle Screening-Schäden

- ✿ in der Verunsicherung/Angst der Eltern(teile) bei einem falsch-positiven Screening-Ergebnis;
- ✿ in der fälschlichen Zusicherung, dass eine Erkrankung ausgeschlossen werden kann aufgrund eines vorliegenden falsch-negativen Ergebnisses;
- ✿ durch Beeinträchtigungen in der Eltern-Kind Bindung aufgrund eines positiven Ergebnisses;
- ✿ durch veränderte Einstellungen innerhalb und außerhalb der betroffenen Familien gegenüber dem diagnostizierten Kind (Etikettierung);
- ✿ für das betroffene Kind durch lebensgeschichtliche Veränderungen aufgrund der Diagnose;
- ✿ durch mögliche Nebenwirkungen durch eine frühzeitige Behandlung [195].

**Empfehlung von
1 Institution spricht
sich gegen ein
Routine-Screening aus**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening-Programm zur Identifizierung der Duchenne-Muskeldystrophie bei Neugeborenen aus. Hierbei werden seitens des britischen Screening-Komitees folgende Gründe angeführt [194]:

Die Reliabilität des gegenwärtigen Tests wird als bedenklich eingestuft;

¹⁸⁹ Laut Reviewerkommentar finden sich zudem neue Therapieansätze (siehe Addendum).

Es gibt zwar Evidenz hinsichtlich der Wirksamkeit einer Behandlung mit Steroiden allerdings herrscht Unklarheit hinsichtlich des adäquaten bzw. optimalen Behandlungsbeginns (im Hinblick auf das Patientenalter);

Es gibt unzureichende Evidenz, dass die Identifizierung von DMD bei Neugeborenen im Rahmen eines Screenings im Vergleich zur gegenwärtigen Praxis zu verbesserten Langzeit-Outcomes führt;

Es gibt widersprüchliche Evidenz, dass sich eine frühe Diagnosestellung von DMD auf die weitere Familienplanung der Eltern des betroffenen Neugeborenen auswirkt.

Zusammenfassend konstatiert das UK NSC, dass vor dem Hintergrund des zur Verfügung stehenden Screening-Verfahrens und der Behandlungsoptionen, lediglich ein bescheidener Screening-Nutzen festzustellen ist. Laut UK NSC ergibt sich ein potentieller Nutzen am ehesten aus der frühzeitigen Identifizierung der Erkrankung für die weitere Familienplanung [194].

UK NSC konstatiert lediglich einen bescheidenen Screening-Nutzen

5.8 Screening auf Krankheiten des Auges

5.8.1 Allgemeine Sehstörungen

Definition

Zu den allgemeinen Sehstörungen im Kleinkind- bzw. Kindesalter zählen etwa die Amblyopie (Sehschwäche, Schwachsichtigkeit), Refraktionsfehler (wie Weitsichtigkeit, Kurzsichtigkeit und Hornhautverkrümmung) und Strabismus (Schielen).

Sehstörungen: Amblyopie, Refraktionsfehler, Strabismus und die angeborene Katarakt

Eine weitere Augenerkrankung, welche bereits im Kindesalter auftreten kann, ist die angeborene Katarakt (grauer Star). Es kann sich hierbei um eine völlige oder umschriebene Trübung unterschiedlichen Ausmaßes in verschiedenen Schichten der Linse handeln. [16].

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Amblyopie sowie anderer Beeinträchtigungen des Sehvermögens in Österreich ist nicht bekannt [1].

keine Häufigkeitsangaben für Österreich

Der USPSTF zufolge leiden in etwa zwischen 2 % und 4 % der Vorschulkinder an einer Amblyopie [196].

USPSTF: 2 %–4 % mit einer Sehschwäche

Der Anteil an Kindern, die an einer Augenfehlstellung (Strabismus) leiden, wird von der „Child Health Sub-Group on Vision screening“ des UK NSC mit 3 % bis 6 % angegeben [197].

UK NSC: 3 %–6 % der Kinder schielen

Das UK NSC gibt die Häufigkeit der angeborenen Katarakt in Großbritannien mit 2–3 Neugeborenen pro 10.000 Geburten an. Bei 1/3 (oder weniger) ist die Katarakt einseitig, 2/3 der Kinder weisen zusätzlich andere das Auge betreffende oder systemische Anomalien auf [198].

UK NSC: 2 bis 3 Neugeborene/10.000 mit angeborener Katarakt in UK

Empfehlungen

Tabelle 5.8-1: Screening-Empfehlungen zu allgemeinen Sehstörungen

Health threat: Vision impairment	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2011 [196]	Provide vision screening (at least once) for children ages 3 to 5 yrs. to detect the presence of amblyopia or its risk factors.	✓	B	Children ages 3 to 5 yrs. No evidence was found regarding appropriate screening intervals
	The current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of vision screening for children younger than 3 yrs. of age.	~	I	-
NICE, 2006 [18]	Screening recommended within 72 hours after delivery	✓	NR	NR
UK NSC, 2006 ¹⁹⁰ [199] ¹⁹¹	Screening for congenital cataract, other media opacities and anatomical abnormalities are part of the physical examination of newborn babies	✓	NR	First 72 hrs. and 6 to 8 weeks postnatal
UK NSC, 2006 ¹⁹² [200]	(...) screening for visual impairment between 4 and 5 yrs. of age should be offered by an orthoptic-led service.	✓	NR	Between 4 and 5 yrs of age

Screening-Methoden

Neugeborene/Säuglinge

**NICE empfiehlt
Untersuchung der
Augen innerhalb der
ersten 72 Lebensstunden
im Zuge der allgemeinen
Basisuntersuchung der
Neugeborenen**

Die NICE-Guideline weist daraufhin, dass in der Basisuntersuchung innerhalb der ersten 72 Lebensstunden die Augen des Neugeborenen untersucht werden sollen (Größe, Position, Abwesenheit von Ausfluss). Diese Untersuchung inkludiert die Verwendung eines Ophthalmoskops (auch zum Screening auf Katarakt). Dadurch soll auf einfache und rasche Weise die Früherkennung unterschiedlicher Augenerkrankungen bereits im Säuglings- und Kleinkindalter ermöglicht werden [18] und [201]. Hierzu findet sich im entsprechenden Bericht zudem der Hinweis, dass eine Untersuchung des Neugeborenen bzw. Säuglings unter Umständen schwierig sein mag, weil die Augenlider in den ersten Lebenstagen geschwollen sein können, die Augen geschlossen gehalten werden etc. [198].

¹⁹⁰ Die UK NSC Screening-Policy zu angeborene Katarakt wurde 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2014/15 vorgesehen [199].

¹⁹¹ Siehe hierzu auch Kapitel 5.1

¹⁹² Die UK NSC Leitlinie zu Sehstörungen wurde 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2012/13 vorgesehen.

Kleinkinder¹⁹³

Die USPSTF empfiehlt für die Zielgruppe der 3- bis 5-Jährigen die Durchführung folgender Screening-Tests [196]:

- ✦ Sehschärfentest („Visual acuity test“);
- ✦ Stereo-Test („Stereoacuity test“);
- ✦ Abdecktest („Cover-uncover test“);
- ✦ Hirschberg Test („Hirschberg light reflex test“)
Autorefraktion („Autorefraktion“)
- ✦ „Photoscreening“.

Keine Evidenz findet sich laut USPSTF hinsichtlich der Screening-Intervalle.

Die „Child Health Sub-Group on Vision screening“ des UK NSC empfiehlt als Minimumtest, die Durchführung eines Sehschärfentests, bei dem jedes Auge separat untersucht wird (da meist nur ein Auge von Amblyopie betroffen ist). Laut Empfehlungen soll eine Buchstabenreihe und keine einzelnen Buchstaben beim Test vorgelegt werden.

USPSTF-Empfehlung zu 5 Screening-Tests für 3- bis 5-Jährige

Sehschärfentest als Minimumtest von UK NSC empfohlen

Therapiemöglichkeiten

Die USPSTF schlägt in ihrer Leitlinie folgende Therapieoptionen bei Amblyopie vor, die einzeln oder in Kombination angewendet werden sollen: die Verwendung von Korrekturlinsen, Verdecken eines Auges („patching“) oder eine Atropin-Therapie des gesunden Auges [196].

Bei Kindern mit Katarakt führt laut dem Bericht der „Child Health Sub-Group on Congenital Cataract“ eine frühzeitige Operation (Entfernung der Linse) zu guten Outcomes [198].

Korrekturlinsen, „eye-patching“ oder Atropin-Therapie bei Amblyopie

gute Outcomes durch frühzeitige Operation bei Kindern mit Katarakt

Potentieller Schaden durch Screening

Im Bericht der „Child Health Sub-Group on Congenital Cataract“ wird von den AutorInnen ein größerer Nutzen als Schaden durch ein Screening-Programm zu angeborener Katarakt angenommen [198].

Laut USPSTF gibt es nur limitierte Evidenz bezüglich eines potentiellen Augen-Screening-Schadens bei Kindern im Alter ≥ 3 Jahre (inklusive psychosozialer Effekte, wie Etikettierung oder Angst). Falsch-positive Screening-Befunde könnten jedoch zu unnötigen Überweisungen und in weiterer Folge zu einer „Übersorgung“ durch die Verschreibung von Korrekturlinsen führen. Letzteres könne, der USPSTF-Leitlinie zufolge, auch potentielle Langzeitauswirkungen auf die Sehfunktion bzw. -leistung mit sich bringen.

Bezüglich der Altersgruppe der unter 3-jährigen Kinder zeige sich nur eine unzureichende Evidenzlage, die auf potentielle Screening-Schäden bzw. Behandlungsschäden schließen lässt [196].

Die „Child Health Sub-Group on Vision screening“ weist darauf hin, dass v. a. BrillenträgerInnen aufgrund des „Eye patching“ (bei der Behandlung von Amblyopie) gehänselt werden könnten [197].

begrenzte Evidenz lt. USPSTF zu Screening-Schaden für ≥ 3 -Jährige ...

... unzureichende Evidenz für Schäden bei < 3 -Jährigen

Etikettierung durch „eye-patching“

¹⁹³ Laut Reviewerkommentar werden für die Gruppe der 3-Jährigen v. a. der Brückner-Test, der Lang-Stereo-Test und der Lea-Visus-Test empfohlen (siehe Addendum).

**Empfehlungen
von insgesamt
4 Institutionen**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Institution spricht sich für ein routinemäßiges, allgemeines Augen-Screening bei Neugeborenen aus, eine weitere Institution empfiehlt ein Neugeborenen-Screening auf angeborene Katarakt. Ein Screening auf Sehstörungen bei Kindern unter 3 Jahren wird von einer Institution explizit nicht empfohlen. Zwei Institutionen haben in ihren Leitlinien Empfehlungen für ein Screening auf Augenkrankheiten bei Kindern, die älter als 3 Jahre sind (Screening-Empfehlung für Alterskohorte 3- bis 5-Jährige, weitere Screening-Empfehlung für die Gruppe der 4- bis 5-Jährigen).

Die NICE-Leitlinie empfiehlt im Rahmen einer ausführlichen körperlichen Untersuchung innerhalb von 72 Stunden nach der Geburt auch ein Seh-screening (Größe der Augen, Position, Anomalien inkl. Untersuchung auf Katarakt) [18]. Ein Screening auf angeborene Katarakt wird nach der Geburt sowie 6 bis 8 Wochen postpartal vom UK NSC empfohlen [199].

Die UPSTF spricht eine Empfehlung für ein Screening auf Sehstörungen bei Kindern im Alter zwischen 3 und 5 Jahren aus. Während es gemäß dieser Leitlinie für diese Zielgruppe eine angemessene Evidenzlage für verbesserte Outcomes bei einer frühen Behandlung von Amblyopie gibt, lässt sich diesbezüglich bei der Gruppe der unter 3-Jährigen nur unzureichende Evidenz für eine Pro- bzw. Contra-Empfehlung feststellen [196].

Das UK NSC spricht sich hinsichtlich kindlicher Sehstörungen für ein routinemäßiges Screening bei Kindern im Alter zwischen 4 und 5 Jahren aus. In diesem Fall kann laut Policy-Empfehlung des UK NSC ein Screening auf Sehstörungen bei Kindern im Alter von 7 Jahren ausgesetzt werden [200].¹⁹⁴ Hinsichtlich des Untersuchungsalters weist die „Child Health Sub-Group on Vision screening“ noch darauf hin, dass frühestens das 4. Lebensjahr empfohlen wird, da zuvor die Kooperationsfähigkeit des Kindes meist noch nicht ausreichend ausgeprägt ist, um korrekte Messergebnisse erzielen zu können. Zudem bedarf es geschulte augenfachkundige Personen, die die Untersuchungen durchführen. Die „Child Health Sub-Group on Vision screening“ verweist weiters auf eine wachsende Evidenzlage, demzufolge die ordnungsgemäße Durchführung von Screenings und Behandlungen einem Sehverlust entgegenwirken [197].

¹⁹⁴ Der Bericht der „Child Health Sub-Group on Vision screening“, der u. a. die gegenwärtige „Vision screening Policy“ des UK NSC mitbestimmt, hält darüber hinaus fest, dass abseits des vorgeschlagenen Screenings (zwischen 4. und 5. Lebensjahr) kein weiteres Vorschulscreening auf Sehstörungen gerechtfertigt sei. Screenings auf okuläre Auffälligkeiten bei der Geburt bzw. 6-8 Wochen postpartal sind hiervon ausgenommen [197].

5.9 Screening auf Krankheiten des Ohres

5.9.1 Hörvermögen – Schwerhörigkeit

Definition

Grundsätzlich haben Kinder mit Hörstörungen vermehrt Probleme in der Entwicklung von verbalen und nonverbalen Kommunikationsfähigkeiten, häufig Verhaltensprobleme, ein vermindertes psychosoziales Wohlbefinden und geringer Bildungschancen als Kinder ohne Hörstörungen [202]. Je nach Lokalisation der Hörstörungen unterscheidet man unterschiedliche Formen:

- ✿ Schallleitungsschwerhörigkeit (Äußeres Ohr, Mittelohr);
- ✿ Schallempfindungsschwerhörigkeit (Innenohr);
- ✿ Zentrale Hörstörungen (Gehirn);
- ✿ Kombinationen, d. h. es können alle Teilfunktionen einzeln oder gemeinsam betroffen sein [1].

Hörstörungen können sich auf die Entwicklung der verbalen und nonverbalen Kommunikationsfähigkeiten auswirken

Häufigkeit

Häufigkeit von zentralen Hörstörungen in etwa 1:42 [2]. Eine Schallleitungsschwerhörigkeit (bis zum Schuleintritt) tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:1,5 auf [2].

Prävalenz von zentralen Hörstörungen liegt bei etwa 1:42

Empfehlungen

Tabelle 5.9-1: Hörstörungen Screening-Empfehlungen

Health threat: Hearing screening	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2008 [202]	Screen for hearing loss in all newborn infants.	✓	B	Before 1 month of age; Infants who do not pass the newborn screening should undergo audiologic and medical evaluation before 3 months of age.
NICE, 2006 [18]	Screening recommended	✓	D (GPP)	Before discharge from hospital or by week 4 in the hospital programme or by week 5 in the community programme
UK NSC, 2006 ¹⁹⁵ [203]	Screening is recommended for newborns.	✓	NR	Newborn
UK NSC, 2006 ¹⁹⁶ [204]	Screening for hearing loss in school age children should continue.	✓	NR	At school entry

¹⁹⁵ Diese Policy-Empfehlung wurde zuletzt im Juli 2006 einem ExpertInnen-Review unterzogen und soll 2013/14 erneut überprüft werden.

¹⁹⁶ Diese Policy-Empfehlung wurde zuletzt im Juli 2006 einem ExpertInnen-Review unterzogen und soll 2013/14 erneut überprüft werden.

USPSTF empfiehlt Durchführung eines stufenförmigen Screening-Vorgehens

Screening-Methoden

Die USPSTF empfiehlt bei der Durchführung eines Hörscreenings bei Neugeborenen ein ein- bzw. zweistufiges Vorgehen auf Basis eines validierten Protokolls. Die Durchführung der Screening-Tests (sowie der Follow-up Untersuchungen) sollte nach Möglichkeit auch zu Hause möglich sein (im Falle von Hausgeburten), in Geburtszentren bzw. in Spitälern ohne entsprechende Hörscreening-Instrumente [202].¹⁹⁷

USPSTF empfiehlt u. a. Berücksichtigung des familiären Umfelds

Therapiemöglichkeiten

Die Leitlinie der USPSTF betont die Berücksichtigung des individuellen Umfelds des Neugeborenen bzw. der Familie bei der Behandlung von hörbeeinträchtigten Neugeborenen. Dies bezieht sich insbesondere auf die persönlichen Möglichkeiten und vorhandenen Familienressourcen in Bezug auf den Erwerb von Kommunikations- und Sozialkompetenzen, emotionales Wohlbefinden und der Erarbeitung von positivem Selbstwert. Frühe Interventionen beinhalten die Einschätzung zu geeigneten therapeutischen Maßnahmen (Hörgeräte, operative oder medikamentöse Therapien) und die Beurteilung der Kommunikationsfähigkeit sowie deren Therapie). Cochleaimplantate (Hörprothesen bei funktionstüchtigem Hörnerv) sind grundsätzlich nur für Kinder vorgesehen, die an einem schwerwiegenden Hörverlust leiden und bei denen alle übrigen Interventionen zur Hörunterstützung nicht zielführend waren [202].

nur limitierte Evidenz zu potentiellen Screening-Schäden vorhanden

Potentieller Schaden durch Screening

Hinsichtlich eines Hörscreenings für Neugeborene hält die USPSTF in ihrer Leitlinie fest, dass nur limitierte Evidenz zum potentiellen Schaden eines Hörscreenings vorliegt. Zudem gäbe es wenig Evidenz, die auf schädliche Auswirkungen fokussieren, die mit Behandlungen von Hörstörungen einhergehen [202].

Empfehlungen von 3 Institutionen für ein Routine-Screening bei Neugeborenen, eine weitere Pro-Screening-Empfehlung zum Zeitpunkt des Schuleintritts

Zusammenfassung der Empfehlungen

Drei Institutionen sprechen sich für ein Routine-Screening auf Hörstörungen bei Neugeborenen aus, wobei eine weitere Institution eine Screening-Empfehlung zum Schuleintritt ausspricht.

NICE spricht sich für ein Hörscreening bei Neugeborenen bis zur vierten Lebenswoche (im Rahmen einer Spitalsbetreuung) bzw. bis zur fünften Lebenswoche (im Rahmen einer Betreuung im niedergelassenen Bereich) aus [18].

Die USPSTF spricht sich für ein Screening auf Hörstörungen bei Neugeborenen innerhalb des ersten Lebensmonats aus. Als weiteres Vorgehen findet sich in dieser Leitlinie zudem ein Algorithmus, der für jene Neugeborenen, die beim ersten Hörtest nicht die entsprechenden Schwellenwerte erreichen, einen weiteren Hörtest bis zum dritten Lebensmonat vorsieht [202].

Ebenso spricht das UK NSC eine Empfehlung für ein Hörscreening bei Neugeborenen aus [203].

¹⁹⁷ Laut Reviewerkommentar kann das Neugeborenen-Hörscreening mit den otoakustischen Emissionen (OAE) und mit der automatisierten Hirnstammaudiometrie bestimmt werden (siehe Addendum).

Weiters gibt es eine Empfehlung des UK NSC für ein Hörscreening bei Kindern zum Schuleintritt. Die Empfehlung für ein routinemäßiges Screening von allen Schulkindern soll v. a. jene hörbeeinträchtigten Kinder erkennen, die im Zuge des Neugeborenen-Screenings nicht identifiziert werden konnten bzw. jene, bei denen sich eine Hörstörung erst nach dem Neugeborenen-Screening einstellte [204].

5.10 Screening auf Krankheiten des Kreislaufsystems

5.10.1 Bluthochdruck bei Kindern

Definition

„Arterielle Hypertension gilt als einer der wichtigsten Risikofaktoren für Herz-Kreislauf Erkrankungen im Erwachsenenalter. Dieses Krankheitsbild kann aber bereits im Kindesalter beginnen. Die Ursachen für eine arterielle Hypertonie im Kindesalter können primärer Natur sein, dann spricht man von einer essentiellen Hypertonie. Bei dieser Gruppe liegt keine organische Erkrankung dahinter. Bei der sekundären Hypertonie, sind es organische Erkrankungen, die den erhöhten Blutdruck erzeugen. Im Säuglings- und Kleinkindesalter überwiegen anteilmäßig noch die organisch bedingten, sekundären Hypertonien“ [205]. Mit fortschreitendem Alter nimmt die Prävalenz der primären Hypertonie zu (> 50 % der Hypertonien im Jugendlichenalter).

bei Kindern mit Bluthochdruck überwiegt der Anteil an sekundären Hypertonien

Häufigkeit

Laut UK NSC ist die Prävalenz von Bluthochdruck bei Kindern nicht ausreichend gut dokumentiert, da große Studien fehlen, verfügbare Studienergebnisse schlecht zwischen unterschiedlichen Ländern vergleichbar sind und da der Blutdruck sowohl von Tag zu Tag als auch abhängig vom Lebensalter, der Körpergröße und der ethnischen Zugehörigkeit variiert. Das UK NSC gibt an, dass die Prävalenz der Hypertonie (bei Kindern und Jugendlichen) in Großbritannien 2,6 %, jene des leicht erhöhten Blutdrucks rund 7 % beträgt. Die sekundäre Hypertonie ist zwar bei Kindern häufiger als bei Erwachsenen, mit einer Prävalenz von 0,1 % jedoch immer noch sehr selten [206].

Prävalenz nicht ausreichend gut dokumentiert

Empfehlungen

Tabelle 5.10-1: Screening-Empfehlungen zu Bluthochdruck bei Kindern

Health threat: Hypertension (child)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2011 ¹⁹⁸ [207]	Screening for hypertension should not be offered to children (3 to 18 yrs.)	✗	NR	-
Cincinnati Children's Hospital Medical Center, 2009 [208]	It is recommended that children over the age of 3 years have their blood pressure measured at least once a year as part of routine preventive health screening.	✓	„recommended“	Over the age of 3 years, once a year
	It is recommended that all children with any chronic medical condition(s) and/or being treated with medications known to raise blood pressure have their blood pressure measured at least once during every health care encounter.	(✓)	„recommended“	Once during each healthcare encounter
	It is recommended that elevated blood pressure measurements be confirmed on repeated visits before characterizing a child as having prehypertension or hypertension.	✓	„recommended“	-

Screening-Methoden

**Screening u. a. durch
Ahorchen des Herzens,
Beurteilung der Herztöne
bzw. -geräusche,
Durchführung einer
nicht-invasiven
Blutdruckmessung**

Bei Kindern (>3 Jahre) besteht eine Früherkennungsuntersuchung zur Identifizierung eines Bluthochdrucks im Abhorchen des Herzens mit Stethoskop zur Beurteilung der während der Herzaktion auftretenden Herztöne u. evtl. Herzgeräusche sowie in der Durchführung einer nicht-invasiven Blutdruckmessung mittels eines einfachen Apparats mit aufzublasender Oberarmmanschette und eines Manometers [206] und [16]. Das „Cincinnati Children's Hospital Medical Center“ gibt an, dass zur routinemäßigen Überprüfung des Blutdrucks die Verwendung von oszillometrischen Blutdruckmessgeräten akzeptabel ist. Für eine diagnostische Überprüfung einer Blutdruckerhöhung wird jedoch eine manuelle, auskultatorische Messung mittels Quecksilber- oder Aneroid Sphygmomanometer vorgeschlagen. Automatische Blutdruckmessgeräte könnten bei Neugeborenen oder bei kleinen Kindern verwendet werden, wenn eine Auskultation schwierig ist [208].

¹⁹⁸ Die UK NSC Screening-Policy zu Bluthochdruck bei Kindern wurde im Dezember 2011 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2014/2015 vorgesehen [207].

Therapiemöglichkeiten

Laut dem externen ExpertInnenreview des UK NSC hängt die Therapie-scheidung bei einer sekundären Hypertonie bei Kindern von der zugrunde-liegenden Ursache ab und richtet sich daher nach den jeweiligen klinischen Gegebenheiten. Zur Therapie einer primären Hypertonie werden in erster Linie Lebensstilveränderungen empfohlen. Blutdrucksenkende Medikamen-te sollen erst in Erwägung gezogen werden, wenn PatientInnen nicht auf die Lebensstil-verändernden Maßnahmen ansprechen. Die Langzeitfolgen der „Nicht-Behandlung“ des Bluthochdrucks, aber auch jener einer medikamen-tösen Therapie sind unbekannt. Zusammenfassend hält das UK NSC daher fest, dass zwar Leitlinien zur Behandlung des Bluthochdrucks existieren, diese aber nicht vollständig evidenzbasiert seien [206].

Therapieoptionen richten sich nach den jeweiligen klinischen Gegebenheiten

Leitlinien zur Behandlung sind vorhanden, jedoch nicht vollständig evidenzbasiert

Potentieller Schaden durch Screening

Hinsichtlich eines eventuellen Schadens aufgrund eines Screenings auf Blut-hochdruck bei Kindern, beruft sich das UK NSC auf eine Empfehlung des USPSTF aus 2003. Folglich könne aufgrund der zugrundeliegenden Evidenz weder ein potentieller Schaden noch ein Nutzen durch ein Routine-Screening auf Hypertonie bei Kindern festgestellt werden [206].

Evidenzlage erlaubt keine eindeutige Nutzen-Schadens-Abwägung

Zusammenfassung der Empfehlungen

In den beiden eingeschlossenen Leitlinien wird von einer Institution eine Kontra-Screening-Empfehlung auf Bluthochdruck für die Alterskohorte 3- bis 18-Jährige ausgesprochen. Die weitere Leitlinie spricht sich für eine jähr-liche, regelmäßige Blutdruckkontrolle für über 3-Jährige aus, die im Rah-men eines allgemeinen Gesundheitschecks durchgeführt werden sollte. Bei chronisch erkrankten Kindern sollte bei jeder Konsultation der Blutdruck kontrolliert werden.

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Kontra-Screening-Empfehlung identifiziert werden konnte, sowie eine Pro-Screening-Empfehlung für chronisch Kranke

Die UK NSC Screening-Policy spricht sich gegen eine routinemäßige Früh-erkennunguntersuchung auf Bluthochdruck bei Kindern (3 bis 18 Jahre) aus [207].

Das „Cincinnati Children’s Hospital Medical Center“ spricht eine schwache Empfehlung für ein routinemäßiges Blutdruckscreening (im Rahmen eines allgemeinen Früherkennungsprogramms) bei Kindern ab 3 Jahren aus. Bei Kindern mit einer chronischen Erkrankung und/oder bei Kindern, die regel-mäßig Medikamente einnehmen, die zu einem Blutdruckanstieg führen können, sollte der Blutdruck zumindest einmal während jeder medizinischen Konsultation gemessen werden. Des Weiteren empfiehlt das „Cincinnati Children’s Hospital Medical Center“ bei erhöhten Blutdruckwerten wiederholte Blutdruckmessungen zu unterschiedlichen Untersuchungszeitpunkten, bevor eine Prä-Hypertension oder ein Bluthochdruck bei einem Kind diag-nostiziert wird. Im Falle einer Prä-Hypertension wird ein „Re-check“ nach 6 Monaten empfohlen. Bei einem Bluthochdruck „Stage 1“ (95.–99. Perzentile +5 mmHg) ist ein „Re-check“ nach 1 bis 2 Wochen oder früher empfohlen, wenn sich beim Kind symptomatische Anzeichen manifestieren. Eine Über-weisung innerhalb von einem Monat an eine/n SpezialistIn für kindlichen Bluthochdruck wird empfohlen, wenn sich erhöhte Werte zu zwei weiteren Zeitpunkten feststellen ließen. Bei einem Bluthochdruck „Stage 2“ (> 99.Per-zentile +5 mmHg) wird eine Überweisung an eine/n pädiatrische/n Bluthoch-druckspezialistIn (umgehend oder innerhalb einer Woche) angeraten [208].

5.10.2 Hypertrophe Kardiomyopathie

Definition

angeborene Muskelerkrankung des Herzens

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM¹⁹⁹) ist eine angeborene Muskelerkrankung des Herzens, bei der es zu einer asymmetrischen Verdickung des linken Ventrikels ohne Dilatation kommt (mit oder ohne dynamischer Obstruktion). Viele PatientInnen haben keine oder nur geringe Beeinträchtigungen der Herzfunktion und daher eine normale Lebenserwartung. Besteht eine Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstrakts, entwickelt sich eine progrediente Herzinsuffizienz. Insgesamt haben PatientInnen mit hypertropher Kardiomyopathie ein erhöhtes Risiko an einem plötzlichen Herztod zu versterben [209].

Häufigkeit

Prävalenz wird auf 0,1 %–0,2 % geschätzt

Die Prävalenz der hypertrophen Kardiomyopathie wird auf 0,1–0,2 % geschätzt [210].

Empfehlungen

Tabelle 5.10-2: Screening-Empfehlungen zu hypertrophen Kardiomyopathie

Health threat: Hypertrophic Cardiomyopathy	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ²⁰⁰ [209]	Screening should not be offered.	✗	NR

Screening-Methoden

Screening durch körperliche Untersuchung, Anamnese, Echokardiographie

Screenings zur Identifizierung einer hypertrophen Kardiomyopathie umfassen neben einer körperlichen Untersuchung, anamnestische Fragen (inklusive Erhebung der Familienanamnese) und eine Echokardiographie [210]. Eine weiterführende Diagnostik (bei Angehörigen von PatientInnen mit HCM) schließt auch genetische Tests zum Nachweis der HCM sowie andere bildgebende Verfahren (z. B. MR) ein.

Therapiemöglichkeiten

Therapieoptionen richten sich nach Symptomatik und genetischer Ausprägung

Je nach Symptomatik bzw. genetischer Ausprägung der HCM existieren unterschiedliche Empfehlungen der kardiologischen Routinekontrolle (inkl. EKG, Echokardiographie) in definierten Intervallen. Weiters existieren je nach Symptomatik unterschiedliche Empfehlungen für Therapieoptionen (z. B.

¹⁹⁹ Hypertrophic cardiomyopathy

²⁰⁰ Diese UK NSC Screening-Policy mit dem Titel „The UK NSC policy on Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) screening in teenagers“ bezieht sich primär auf die Zielgruppe der Jugendlichen – sie ist jedoch auf der Webseite des UK NSC unter die Kategorie „Child“ gereiht, weil u. a. Screening-Maßnahmen diskutiert werden, die sich bereits auf das Kindesalter beziehen. Weiters gilt zu berücksichtigen, dass die Policy-Empfehlung des UK NSC auf einem ExpertInnen-Review aus Dezember 2008 beruht, der jedoch zu keinen signifikanten Änderungen der ursprünglichen Leitlinie aus 2006 führte. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist für den Zeitraum 2012/2013 vorgesehen.

Behandlung anderer kardiovaskulärer Risikofaktoren, wie z. B. Hypertonie, Diabetes; medikamentöse, invasive und operative Therapien, inkl. Implantation eines ICD-„Implantable cardiac defibrillators“ bis zur Herztransplantation) [211] und [210].

Potentieller Schaden durch Screening

Falsch negative Ergebnisse können dadurch auftreten, dass PatientInnen mit genetischer Basis für HCM durch die Echokardiographie nicht erkannt werden, sofern (noch) keine Hypertrophie des linken Ventrikels aufgetreten ist. Bezüglich der Zielgruppe der Kinder ist jedoch einem Bericht der britischen „Peninsula Medical School“ zufolge die gängige Definition bzw. Diagnostik (Verdickung des linken Ventrikels ≥ 15 mm gemessen mittels Echokardiographie) schwierig anzuwenden, da sich eine Hypertrophie zumeist nicht vor dem Jugendalter entwickelt [210]. Andererseits können andere Ursachen eine kardiale Hypertrophie hervorrufen (z. B. physiologische Hypertrophie bei Sportlern; pathologische Hypertrophie durch andere Komorbiditäten). Weiters findet sich keine starke Korrelation zwischen Befund und Prognose (keine Abschätzung des Risikos für einen plötzlichen Herztod durch genetischen Nachweis).

Screening-Schäden u. U. durch falsch-negative Ergebnisse

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Bevölkerungsscreening auf eine hypertrophe Kardiomyopathie aus, da die Screening-Kriterien des UK NSC nicht erfüllt sind (z. B. bezüglich der zu geringen Häufigkeit der Erkrankung oder mangelnder effektiver Behandlungsmethoden für asymptotische PatientInnen). Im Falle einer positiven Familienanamnese (Vorliegen einer hypertrophen Kardiomyopathie oder Vorkommen eines plötzlichen Herztodes bei einem Verwandten (< 40 Jahre) ersten Grades) ist jedoch ein risikogruppenbezogenes Screening empfohlen – diese Screening-Empfehlung wird jedoch nicht explizit in der genannten UK NSC Policy genannt, sondern nur in einem Zusatzdokument erwähnt [210].

Empfehlung von 1 Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening aus

5.10.3 Angeborene Herzfehler

Definition

Angeborene Fehlbildungen des Herzens bzw. des Gefäßsystems sind meist multifaktoriell bedingt, wobei eine Kombination von genetischen Faktoren und Umweltfaktoren bzw. exogenen Noxen als potentielle Auslöser gelten [16]. In den meisten Fällen bleibt jedoch die Ursache ungeklärt [212].

genetische Faktoren und Umweltfaktoren können u. a. angeborene Herzfehler bedingen

Häufigkeit

Angeborene Herzfehlbildungen treten bei 6–8:1.000 Lebendgeborenen auf [16] – das UK NSC beziffert die Anzahl an angeborenen Herzanomalien mit 8 von 1.000 Neugeborenen [212]. Laut einem HTA-Bericht zu „Newborn screening for congenital heart disease“ verursachen angeborene Herzanomalien u. a. rund 3 % der Fälle von Säuglingssterblichkeit [213].

Häufigkeit liegt bei etwa 6–8:1.000

Empfehlungen

Tabelle 5.10-3: Screening-Empfehlungen zu angeborenen Herzerkrankungen

Health threat: Congenital heart disease	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC [212] ²⁰¹	Congenital heart disease screening is part of the physical examination of newborn babies.	✓ NR	At birth and again at 6–8 weeks

Screening-Methoden

Screening durch Abhören des kindlichen Herzens

Die NICE-Leitlinie „Postnatal care“, die ebenfalls ein routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf angeborene Herzerkrankungen nach der Geburt (innerhalb von 72 Stunden) und 6 bis 8 Wochen postnatal vorschlägt (siehe Kapitel 5.1), nennt im Zusammenhang mit Screening-Methoden, u. a. das „Abhören des kindlichen Herzens“ auf Geräusche, Pulsmessen etc. [18].

Therapiemöglichkeiten

operative Therapieoptionen

Angeborene Herzfehler werden interventionell oder operativ durch Herzchirurgie therapiert. Mitunter ist eine Endokarditisprophylaxe mit Antibiotika unabhängig vom Schweregrad der angeborenen Herzfehler erforderlich [16].

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Pro-Screening Empfehlung von UK NSC und NICE

Zwei Institutionen²⁰² empfehlen ein Screening auf angeborene Herzanomalien nach der Geburt sowie 6 bis 8 Wochen postnatal.

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein routinemäßiges Screening auf angeborene Herzfehler bei Neugeborenen (sowie 6–8 Wochen postnatal), Teil eines körperlichen Basisscreenings ist. In Familien mit einem Kind mit einem angeborenen Herzfehler gibt es laut UK NSC üblicherweise einen leichten Risikoanstieg (ca. 3 %) hinsichtlich einer Herzanomalie bei nachfolgenden Schwangerschaften. Ein wesentlich höheres Risiko zeige sich allerdings bei Familien, in denen es einen nachgewiesenen genetischen Grund für eine Herzerkrankung gibt [212].

²⁰¹ Bei dieser Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC fehlt die Jahresangabe. Es findet sich lediglich der Hinweis „This is a new policy. It is due to be reviewed in 2014/15, or earlier if significant new evidence emerges“ [212].

²⁰² Hierbei sind neben den Empfehlungen im UK NSC Screening-Policy-Dokument auch jene aus der NICE-Leitlinie zu „Postnatal care“ gemeint. Letztere hat die Empfehlungen des UK NSC übernommen (siehe auch Kapitel 5.1 bzw. [18]).

5.11 Screening auf Krankheiten des Verdauungssystems

5.11.1 Zahnerkrankungen (Karies)

Definition

Karies ist die häufigste Zahnerkrankung infolge einer Störung des lokalen Gleichgewichts zwischen entkalkenden, sauren und neutralisierenden, (re-)mineralisierenden Komponenten im Speichel [16].

Karies als häufigste Zahnerkrankung bei Kindern

Bezüglich der Bestimmung des kindlichen Zahnstatus, definiert die WHO Kinder als kariesfrei, wenn deren Gebiss gegenwärtig keine behandlungsbedürftige kariöse Läsion aufweist, das heißt, es fehlen sichtbare Dentinläsionen. Es können jedoch Schmelzveränderungen oder Schmelzläsionen diagnostiziert worden sein. Außerdem darf kein Zahn gefüllt sein oder aus kariösen Gründen fehlen [1].

Häufigkeit

Karies stellt die häufigste orale Erkrankung bei Kindern und Jugendlichen dar. Im Jahr 2006 waren österreichweit insgesamt 55 % der 6-jährigen Kinder von Karies betroffen (52 % der Mädchen und 57 % der Buben) [1].

2006 waren mehr als 50 % der 6-jährigen Kinder in Österreich von Karies betroffen

Empfehlungen

Tabelle 5.11-1: Screening-Empfehlungen zu Zahnerkrankungen

Health threat: Dental disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
Irish Oral Services, 2009 [214]	An oral assessment should be incorporated into each child's developmental visit from age 8 months and recorded in the child's health record.	✓	D	8 months
	Children should be offered a dental assessment during their first year in primary school.	✓	D	First year in primary school
	Referral pathways should be developed to allow referral of high caries risk preschool children from primary, secondary and social care services into dental services.	(✓)	GPP	-
	Public Health Nurses, practice nurses, General Practitioners and other primary care workers who have regular contact with young children should have training in the identification of high caries risk preschool children.	✓	D	-
UK NSC, 2007²⁰³ [215]	The UK NSC does not support the continued population screening for dental disease among children.	✗	NR	Children aged 6 to 9 yrs. old

Screening-Methoden

Die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ empfiehlt ein routinemäßiges Risk Assessment mittels der „Caries Risk Assessment Checklist“ [214]. In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich keine Informationen zu Screening-Methoden.

Screening etwa durch ein „Risk Assessment“ für Karies

²⁰³ Die UK NSC Screening-Policy zu Zahnerkrankungen bei Kindern (im Alter von 6 bis 9 Jahren) wurde im März 2007 einem Review unterzogen, der signifikante Policy-Änderungen nach sich zog. Ein neuerlicher Review ist für 2014/15 vorgesehen [[215]

Therapien in Form von Remineralisation, Ausbohren, Füllungen

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen stehen die Remineralisation von Initialläsionen sowie das Ausbohren von entkalktem Schmelz und Dentin mit anschließender Füllung zur Verfügung. Zudem wird eine Verbesserung des lokalen Mineralgleichgewichts durch verstärkte Kariesprophylaxe angeraten [16].

keine Angaben zu Screening-Schäden

Potentieller Schaden durch Screening

Sowohl die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ als auch das UK NSC liefern hierzu keine Informationen.

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Pro- und eine Kontra-Screening-Empfehlung identifiziert wurden, sowie ein Überweisungspfad für Kinder mit Risikoprofilen für Karies vorgeschlagen wurde

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Institution spricht sich für ein routinemäßiges Karies-Screening für Kleinkinder und Vorschulkinder aus. Eine Empfehlung für die Entwicklung eines „Überweisungspfades“ für Vorschulkinder mit einem hohen Kariesrisiko wird von einer Institution ausgesprochen. Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Karies-Screening bei Kindern aus.

Die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ spricht sich grundsätzlich für ein routinemäßiges Karies-Screening aus – dies betrifft sowohl Kleinkinder (ab dem 8. Lebensmonat) als auch Kinder in der ersten Schulklasse. Spezielle Aufmerksamkeit sollte auch auf Kinder gelenkt werden, die ein besonders hohes Kariesrisiko aufweisen. Für jene Kinder, bei denen im Zuge eines Routine-Screenings ein erhöhtes Kariesrisiko festgestellt wird, sollte daher ein Überweisungspfad entwickelt werden, um eine entsprechende zahnärztliche Begleitung und Versorgung sicherstellen zu können. Darüber hinaus empfiehlt die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“, dass jene Gesundheitsberufe, die häufigen Kontakt mit Kindern haben (wie z. B. Public Health Nurses, allgemeines Krankenpflegepersonal, AllgemeinmedizinerInnen etc.) ein spezielles Training in der Identifizierung von Risikofaktoren für Karies bei Vorschulkindern absolvieren sollten. Die Ergebnisse, die mittels einer speziellen Checkliste („Caries Risk Assessment Checklist“) erhoben werden, sollten zudem in die „electronic patient record“ eingetragen werden. In der Leitlinie der „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ finden sich auch ausführliche Präventionsstrategien zur Verhinderung von Karies bei Vorschulkindern (0 bis 4 Jahre) und Schulkindern (5 bis 15 Jahre). Diese werden an dieser Stelle nicht näher behandelt, können aber in der Leitlinie (ab S. 5ff) eingesehen werden [214].

Die Policy-Empfehlung des UK NSC hinsichtlich eines routinemäßigen (Schul-)Screenings auf Zahnerkrankungen (Karies) bezieht sich auf die Alterskohorte der 6- bis 9-jährigen Kinder.

Das UK NSC spricht sich gegen die Fortführung des Routine-Schulscreening-Programms auf Karies bei Kindern (6 bis 9 Jahre) aus. Das britische Screening-Committee beruft sich auf dabei auf Evidenznachweise, denen zufolge Routine-Screenings auf Zahnerkrankungen bei 6- bis 9-Jährigen in Schulen zu keiner Kariesreduktion führten und keine erhöhte Achtsamkeit hinsichtlich der allgemeinen Zahngesundheit bewirkten.

Das UK NSC weist im Zusammenhang mit Karies bei Kindern in seiner Policy-Empfehlung ausdrücklich auf die Bedeutung von anderen Gesundheitsmaßnahmen (außer Screening-Programmen) hin, wie etwa Primärpräventi-

on²⁰⁴, Tertiärprävention bzw. entsprechende Behandlungsoptionen. Folglich gäbe es zwar nur wenig Evidenz, dass Ressourcen für ein routinemäßiges Screening eingesetzt werden sollten, jedoch dürfe dies nicht zu einer Kürzung der vorhandenen „Oral Health Programme“ führen. Das UK NSC benennt hierbei auch soziale Ungleichheiten, die sich sowohl in der Kariesinzidenz und -prävalenz bei Kindern äußerten als auch in der Inanspruchnahme von Behandlungen [215].

5.11.2 Gallengangsatresie

Definition

Hierbei handelt es sich um einen fortschreitenden Verschluss der extrahepatischen und im Verlauf auch der intrahepatischen Gallengänge mit rückläufigem und schließlich fehlendem Gallefluss in den Darm. Man unterscheidet zwischen der isolierten, perinatal erworbenen Gallengangsatresie (bis zu 90 % der Fälle) und der pränatal beginnenden Gallengangsatresie mit assoziierten Fehlbildungen [16].

Verschluss der Gallenwege

Häufigkeit

Laut Angaben des UK NSC manifestiert sich ein Gallengangsverschluss bei 1:16.000 Lebendgeborenen [216].

Häufigkeit liegt etwa bei 1:16.000

Empfehlungen

Tabelle 5.11-2: Screening-Empfehlungen zu Gallengangsatresie

Health threat: Biliary atresia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 ²⁰⁵ [216]	Screening for biliary atresia should not be offered.	X	NR	Newborn

Screening-Methoden

Laut dem UK NSC Bericht der externen ExpertInnenkonsultation steht in Großbritannien kein valider Screening-Test für einen Gallengangsverschluss bei Kindern zur Verfügung. Eine frühzeitige Identifikation steht im Zusammenhang mit einer rechtzeitigen Bestimmung einer länger andauernden Neugeborenenengelbsucht. Das UK NSC bezieht sich dabei auf NICE-Empfehlungen, in denen eine länger andauernde Neugeborenenengelbsucht bei Reifgeborenen ab dem 14. Tag bezeichnet wird. Bei Frühgeborenen spricht NICE ab dem 21. Tag von einer länger andauernden Hyperbilirubinämie. In beiden Fällen gilt, dass eine persistierende Neugeborenenengelbsucht zu den Anfangssymptomen eines Gallengangsverschlusses gilt [217].

It. UK NSC keine valide Screening-Methode vorhanden

²⁰⁴ Im Zuge des externen Reviews wurde zudem auf einen Artikel zur Kariesprophylaxe verwiesen (siehe Addendum).

²⁰⁵ Diese Screening-Policy des UK NSC zu Gallengangsatresie ist seit März 2012 in einem Review-Prozess, der voraussichtlich im März 2013 zum Abschluss kommen wird. Ein erster ExpertInnenbericht liegt vor [siehe 217], weitere Kommentare können im laufenden Konsultationsprozess noch eingebracht werden [216].

Therapiemöglichkeiten

Therapie in Form eines operativen Eingriffs

Die Standardtherapie bei einem Gallengangsverschluss ist die „Kasai-Operation“ zur Wiederherstellung des Gallenflusses [217] und [16].

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

In der derzeitigen Screening-Policy des UK NSC bezüglich eines Gallengangsverschlusses bei Kindern spricht sich die Institution gegen ein standardmäßiges Screening aus [216].

5.12 Screening auf Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes

5.12.1 Skoliose

Definition

strukturelle Wachstumsdeformität

Eine Skoliose ist eine strukturelle Wachstumsdeformität der Wirbelsäule mit fixierter seitlicher Verbiegung, Drehung der einzelnen Wirbel und Rotation der Wirbelsäule im Krümmungsbereich [16].

Häufigkeit

Prävalenz Schulkinder bis 16. LJ: 1 %–2 %

Die idiopathische Skoliose ist im Säuglings- und Kleinkindalter extrem selten. Bei Schulkindern bis zum 16. Lebensjahr beträgt die Prävalenz 1–2 % [218].

Empfehlungen

Tabelle 5.12-1: Screening-Empfehlungen zu Skoliose

Health threat: Scoliosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 ²⁰⁶ [219]	The UK NSC reviewed the evidence on screening for scoliosis and decided that screening should not be offered.	✘	NR	-

Screening-Methoden

Inspektion, klinische Untersuchungen und bildgebende Verfahren

Als Screening-Methoden stehen Inspektion und klinische Untersuchung zur Verfügung, sowie in der Folge ggfs. bildgebende Diagnostik [16].

²⁰⁶ Die UK NSC Screening-Policy zu Skoliose wurde im November 2012 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2015/16 vorgesehen.

Therapiemöglichkeiten

Es stehen sowohl konservative (z. B. Haltungsverbesserungen, Muskelkräftigung etc.) als auch operative Verfahren zur Verfügung [16].

konservative und operative Verfahren

Potentieller Schaden durch Screening

Das UK NSC konstatiert potentielle Screening-Schäden in Form von entbehrlichen Röntgenuntersuchungen, Behandlungen und Stresssituationen für PatientInnen und Eltern(teile) [219].

potentielle Schäden etwa infolge von entbehrlichen Röntgenuntersuchungen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich in seiner Screening-Policy gegen ein routinemäßiges Screening auf Skoliose bei Kindern aus (auch bezugnehmend auf ein Evidence-Update der USPSTF aus 2004 [220]). Das britische Screening-Committee begründet dies mit unzureichender Evidenz hinsichtlich einer Identifikation von gefährdeten Kindern. Viel eher würden Kinder mit einem Screening-Programm laut UK NSC unnötigen Untersuchungen und Behandlungen zugeführt.

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

5.12.2 Hüftdysplasie

Definition

Der Begriff Hüftdysplasie bezeichnet einen verzögerten oder gestörten Ausreifungszustand der Hüftgelenke eines Neugeborenen. Die ursprünglich knorpelig angelegten Hüftpfannen sind bei der Geburt noch nicht ausreichend verknöchert (Ossifikationsstörung des knorpeligen Pfannendachs).

verzögerte oder gestörte Ausreifung der Hüftgelenke

Häufigkeit

Die Prävalenz von Hüftdysplasien wird auf ca. 1:25–50 geschätzt. Unreife (IIa) Hüften dürften sogar bei 1:4 Neugeborenen vorliegen, welche jedoch bei 9 von 10 Kindern innerhalb der 1. Lebenswoche nachreifen [1].

geschätzte Prävalenz liegt bei 1:25–50

Empfehlungen

Tabelle 5.12-2: Screening-Empfehlungen zu Hüftdysplasie

Health threat: Developmental dislocation of the hip	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 [221]	Screening for congenital dislocated hip (CDH) ²⁰⁷ and developmental dysplasia of the hip (DDH) is part of the physical examination	✓	NR	In the first week of life and again at 6–8 weeks of age
	Ultrasound screening should not be offered to all babies, unless part of an ethically approved and externally funded research project	(✗)	NR	In the first week of life and again at 6–8 weeks of age

²⁰⁷ Hierzu ist anzumerken, dass dieser englische Begriff veraltet ist und nunmehr von einer „developmental dysplasia (DDH)“ gesprochen wird – deutsche Bezeichnung: „Hüftreifungsstörung“.

Screening-Methoden

klinische Untersuchung

In einem ersten Screening-Schritt empfiehlt die „Child Health Sub-Group Dysplasia of the hip“ des UK NSC eventuelle Risikofaktoren für eine Hüftdysplasie bei Neugeborenen zu identifizieren. Hierbei sollen Auffälligkeiten bei den unteren Extremitäten v. a. durch visuelle Inspektionen (sowie mittels „Ortolani“ und „Barlow“-Test) entdeckt werden. Das UK NSC weist in diesem Zusammenhang insbesondere darauf hin, dass KlinikerInnen für diese Untersuchungen über entsprechende Erfahrungen und Trainings verfügen sollten²⁰⁸. Neugeborene mit Risikofaktoren sollten in einem weiteren Schritt laut den Policy-Empfehlungen des UK NSC zu einer Ultraschalluntersuchung zugewiesen werden²⁰⁹. Die „Child Health Sub-Group Dysplasia of the hip“ hält fest, dass Ultraschalluntersuchungen nicht für primäre sondern nur für sekundäre Screenings vorgesehen sein sollten [222]²¹⁰.

Empfehlungen hinsichtlich Ultraschall

Behandlung in Sitz-Hockstellung

Konservativ bei Neugeborenen und Säuglingen durch eine Behandlung in Sitz-Hockstellung („human position“) bis zum 6.–8. Monat [16].

Therapiemöglichkeiten

potentielle Schäden infolge nachgelagerter Interventionen auf Basis falscher oder unklarer Befunde

Potentieller Schaden durch Screening

Die „Child Health Sub-Group Dysplasia of the hip“ des UK NSC nennt als potentiellen Schaden eines primären Ultraschallscreenings die zahlreichen nachgelagerten Interventionen aufgrund falscher oder unklarer Screening-Befunde²¹¹, welche am ehesten durch die Einbeziehung von erfahrenen RadiologInnen und orthopädischen SpezialistInnen in Ultraschalluntersuchungen verhindert werden können [222].

²⁰⁸ In den Stellungnahmen wird darauf hingewiesen, dass mittels (subjektiver) manueller Untersuchung nur eine Hüftluxation, nicht jedoch eine Hüfttreifungsstörung zu erkennen ist. Das Ziel des britischen Programms sei es daher ausschließlich luxierte, nicht jedoch (Anmerkung: im Gegensatz zu Österreich) dysplastische Hüften mit dem Screening zu erkennen.

²⁰⁹ Es verbleibt unklar, auf welche Ultraschall-Untersuchungstechnik sich die UKNSC Leitlinie bezieht.

²¹⁰ Im Gegensatz zu angloamerikanischen Ländern wird in Österreich, Deutschland und der Schweiz die Hüftsonographie-Methode nach Graf nach definierten Qualitätskriterien zum primären Hüftscreening verwendet (siehe Addendum).

²¹¹ In einer eingelangten Stellungnahme wird darauf verwiesen, dass falsche bzw. unklare Screeningbefunde durch qualitätsgesichertes sonografisches Screening verhindert werden können (siehe Addendum).

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC weist darauf hin, dass das routinemäßige klinische Screening auf Hüftdysplasie bei Neugeborenen innerhalb der ersten Lebenswoche als auch 6–8 Wochen postnatal²¹² Teil des körperlichen Basisscreenings ist [221]. Eine Ultraschalluntersuchung sollte hingegen nicht bei allen Neugeborenen als primäre Screening-Maßnahme durchgeführt werden, sofern diese nicht im Rahmen eines Forschungsprojektes durchgeführt wird.

In der Zusammenfassung des zugrunde liegenden „Child Health Sub-Group (Dysplasia of the hip)“ Berichts [222] wird angenommen, dass das Hüftscreening als neues Programm heute vermutlich nicht akzeptiert werden würde. Da es in der klinischen Praxis jedoch so etabliert sei, wäre es allerdings unmöglich, das Programm nun gänzlich zu beenden, sofern keine überwältigende Evidenz für dessen *Unwirksamkeit* vorläge. Da dies unwahrscheinlich sei, wurden einstweilig u. a. folgende Übergangsmaßnahmen empfohlen [222]:

- ✧ Jedes Neugeborene soll innerhalb der ersten Lebenswoche (möglichst nach dem 2. Lebenstag) auf Risikofaktoren²¹³ überprüft, klinisch untersucht und bei Vorliegen von Risikofaktoren oder klinischen Hinweisen auf eine Hüftdysplasie zum Ultraschall überwiesen werden.
- ✧ Die Hüftuntersuchung soll erneut spätestens vor der 9. Lebenswoche (*before 8 weeks*)²¹⁴ durchgeführt werden. Da es schwache Evidenz dafür gäbe, dass ein Behandlungsbeginn vor der 7. Lebenswoche zu bevorzugen ist, möglichst entsprechend früher.
- ✧ Ultraschalluntersuchungen sollen nicht als primäre Screening-Maßnahme eingesetzt werden (s. o.).
- ✧ Ultraschalluntersuchungen seien als weiterführende Diagnostik sinnvoll.

Weiterführende Informationen zum Hüftultraschall-Screening in Österreich, der Schweiz und Deutschland sind in Form der Stellungnahmen von österreichischen und schweizer ExpertInnen sowie als Reviewerkommentare inkl. der zahlreichen Literaturhinweise zu Primärstudien zum Hüftultraschall im Addendum widergegeben.

Empfehlung von 1 Institution spricht sich für ein Routine-Screening im Rahmen der allgemeinen Basisuntersuchung aus – eine Ultraschalluntersuchung wird als sekundäre Screening-Methode empfohlen

²¹² It. Stellungnahme müsse – basierend auf der Reifungskurve des Hüftgelenks- die Diagnosestellung bereits bis zum Beginn der 6. Lebenswoche erfolgen (siehe Addendum).

²¹³ It. Stellungnahme gäbe es bis dato keine klar abgegrenzte Liste an Risikofaktoren (siehe Addendum). Weiters wiesen nur 10-24% an Neugeborenen mit Hüftreifungsstörungen sogenannte Risikofaktoren auf und umgekehrt hätten nur 1-10% der Neugeborenen mit Risikofaktoren tatsächlich eine Hüftreifungsstörung (siehe Addendum).

²¹⁴ It. Stellungnahme müsse die Diagnosestellung früher erfolgen, da ein Therapiebeginn vor der 6. Lebenswoche anzustreben sei (siehe²¹² und Addendum).

5.13 Screening auf Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode

5.13.1 Neugeborenenengelbsucht

Ikterus neonatorum	Definition
	Fast alle Neugeborenen entwickeln während der ersten Lebenstage eine Hyperbilirubinämie, die als physiologischer Neugeborenenikterus bezeichnet wird. Grund dafür ist einerseits eine vermehrte Bilirubinbildung aufgrund des Abbaus von fetalem Hämoglobin, und andererseits die noch nicht effektive Bilirubinausscheidung in den ersten Lebenstagen. Überschreitet das Serumbilirubin die 95. Perzentile des Normwertes für gleichaltrige Neugeborene (in Stunden), so spricht man von einem pathologischen Neugeborenenikterus [1].
zeitliche Differenzierung zw. früher und später/langanhaltender Hyperbilirubinämie	Bei besonderem zeitlichen Verlauf unterscheidet man zusätzlich: <ul style="list-style-type: none"> ✦ <i>Ikterus præcox</i>: pathologische Hyperbilirubinämie innerhalb der ersten 36. Lebensstunden; ✦ <i>Ikterus prolongatus</i>: pathologische Hyperbilirubinämie, die entweder spät einsetzt (> 7. Lebenstag) oder lange anhält (> 14. Lebenstag).
	Eine schwere neonatale Hyperbilirubinämie steht in Zusammenhang mit einer chronischen Bilirubinzephalopathie (Kernikterus) [223]. Hierbei handelt es sich um die Einlagerung von zytotoxisch wirkendem unkonjugiertem Bilirubin in Ganglienzellen des Stammhirns bei Neugeborenen. Eine chronische Bilirubinzephalopathie äußert sich in neurologischen Folgeerkrankungen mit zerebralen Lähmungen, Hörverlust, Blickparesen und intellektuellen Beeinträchtigungen. Eine Hyperbilirubinämie alleine ist jedoch nicht ausreichend, um diese neurologischen Manifestationen auszulösen. Neugeborene mit extrem hohen Serumbilirubinwerten ohne neurologische Folgeerkrankungen werden ebenso berichtet, wie Neugeborene, die zwar keine erhöhten Bilirubinwerte aufweisen, aber dennoch einen Kernikterus entwickeln [223].
	Häufigkeit
starke Variationen bei Inzidenzen – unterschiedliche Cut-off Werte	Die in der Literatur angegebenen Inzidenzen variieren sehr stark und hängen von dem gewählten Cut-off Wert für pathologisches Serumbilirubin ab: Eine große dänische Kohortenstudie definierte als schwere Hyperbilirubinämie Serumbilirubin-Werte über 26,3 mg/dl (450 Micromol/l), und ermittelte hierfür eine Inzidenz von 4,5 auf 10.000 Neugeborene. Eine populationsbasierte kanadische Studie ermittelte bei einem Bilirubin Cut-off von ≥ 19 mg/dl (325 Micromol/l) eine Inzidenz der schweren Hyperbilirubinämie von 60 auf 10.000 Neugeborene [1].
geographische Unterschiede im Hinblick auf Inzidenzen	Hinsichtlich der Inzidenz zum Kernikterus zeigen sich geographische Unterschiede, wobei etwa die Neuerkrankungsraten in afrikanischen Ländern und in Indien um ein Vielfaches höher sind als in Nordamerika und Europa. In Großbritannien wird einem Bericht der britischen „Paediatric Surveillance Unit“ zufolge, die Inzidenz auf 1 zu 100.000 Lebendgeburten geschätzt [224]. Im Hinblick auf eine chronische Bilirubinzephalopathie weist die USPSTF darauf hin, dass es sich hierbei um eine sehr seltene Erkrankung handelt. Demnach wurde in einer prospektiven Studie aus Großbritannien/Irland eine Inzidenzrate von 0,9 auf 100.000 Lebendgeburten erhoben [223].

Empfehlungen

Tabelle 5.13-1: Neugeborenenengelbsucht Screening-Empfehlungen

Health threat: Neonatal jaundice	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2010 [225]	Examine the baby for jaundice at every opportunity especially in the first 72 hrs. Check whether there are factors associated with an increased likelihood of developing significant hyperbilirubinaemia soon after birth	✓	NR	Particular attention should be given in the first 72 hrs.
	Ensure babies with factors associated with an increased likelihood of developing significant hyperbilirubinemia receive an additional visual inspection by a healthcare professional	(✓)	NR	During the first 48 hrs. of life
USPSTF, 2009 [223]	The evidence is insufficient to recommend screening infants for hyperbilirubinemia to prevent chronic bilirubin encephalopathy	~	I	-
UK NSC, 2007 ²¹⁵ [226]	Universal bilirubin screening and screening for Kernicterus should not be offered	✗	NR	Newborn

Screening-Methoden

Die NICE-Leitlinie empfiehlt Neugeborene zu identifizieren, die ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer signifikanten Hyperbilirubinämie aufweisen (Gestationsalter <38 SSW; Geschwister mit einer Neugeborenenengelbsucht, die mittels Phototherapie (Lichttherapie) behandelt wurden; Absicht der Mutter ausschließlich zu stillen; sichtbare Gelbsucht innerhalb der ersten 24 Lebensstunden).

Grundsätzlich wird eine visuelle Inspektion in Form (Untersuchung des nackten Neugeborenen unter hellen und möglichst tageslichtähnlichen Bedingungen, Untersuchung der Skleren und des Zahnfleisches) als Screening-Methode empfohlen.

Allerdings weist die NICE-Leitlinie darauf hin, dass eine ausschließlich optische Begutachtung von Babies mit Neugeborenenengelbsucht für eine Einschätzung des Bilirubin-Levels nicht ausreicht. Für die Bestimmung des Bilirubin-Levels in Neugeborenen mit Gelbsucht gibt es von NICE Empfehlungen, wie dieser zu bestimmen ist (transkutanes Bilirubinometer, Serum-Bilirubin) [225]. Die USPSTF hält in ihrer Leitlinie fest, dass es ausreichend Evidenz gibt, Neugeborene mit dem potentiellen Risiko für einen Neugeborenenikerus aufgrund bestehender Risikofaktoren und/oder aufgrund des jeweiligen Bilirubinlevels (im Serum oder mittels transkutanem Bilirubinometer) zu identifizieren. Im Zusammenhang mit einer chronischen Bilirubinenzephalopathie weist die Leitlinie allerdings darauf hin, dass nicht alle Kinder mit einem Kernikerus eine vorangegangene Hyperbilirubinämie zeigen. Zudem weist die USPSTF darauf hin, dass es keinen verlässlichen Screening-Test gibt, der alle Neugeborene identifiziert, die potentiell gefährdet sind eine chronische Bilirubinenzephalopathie zu entwickeln [223].

Identifikation von Neugeborenen mit erhöhtem Risiko für Hyperbilirubinämie

visuelle Inspektion

optische Begutachtung ist aber nicht geeignet für eine Einschätzung des Bilirubin-Levels

nicht alle Kinder mit einem Kernikerus weisen eine vorangegangene Hyperbilirubinämie auf

²¹⁵ Die gegenwärtige UK NSC Policy-Empfehlung stammt aus 2007 und befindet sich seit Jänner 2012 in einem neuerlichen Review-Prozess, der voraussichtlich im März 2013 zum Abschluss kommen wird.

körperliche Untersuchungen und Bilirubinmessungen

Das UK NSC führt bei den Methoden, die bei Screenings auf eine Hyperbilirubinämie durchgeführt werden, körperliche Untersuchungen sowie Bilirubinmessungen (transkutanes Bilirubin bzw. im Serum) an [224].

Es langten Reviewerkommentare zur Neugeborenenengelbsucht ein (siehe Addendum).²¹⁶

NICE und USPSTF empfehlen Phototherapie als gängige Therapieform sowie eine Bluttransfusion bei stark erhöhten Bilirubinwerten

Therapiemöglichkeiten

Je nach Erreichen definierter Bilirubin-Schwellenwerte schlägt NICE ein stufenweises Vorgehen bei der Behandlung eines Neugeborenenikterus vor, wobei die Phototherapie als gängige Therapieform und die Bluttransfusion bei stark erhöhten Bilirubinwerten als Standardtherapien vorgeschlagen werden.

Diese beiden Behandlungsoptionen werden auch in der Leitlinie der USPSTF vorgeschlagen. Die Evidenz für einen Nutzen einer frühzeitigen Intervention beim Vorliegen von erhöhten Bilirubinwerten bei (beinahe) Termingeborenen wird jedoch im Hinblick auf die Prävention einer chronischen Bilirubinenzephalopathie als mangelhaft eingestuft [223].

„beträchtlicher Evidenzumfang“ bzgl. Phototherapie

Das UK NSC verweist auf einen „beträchtlichen Evidenzumfang“ hinsichtlich der Senkung von Bilirubinwerten durch Phototherapie. Da Evidenz für einen Zusammenhang zwischen sehr hohen Bilirubinwerten und einem Kernikterus vorhanden ist, gilt der Nutzen der Phototherapie auch hinsichtlich der Prävention eines Kernikterus als wahrscheinlich (obwohl es keine direkte Evidenz dafür gibt, dass die Phototherapie das Kernikterus-Risiko tatsächlich senkt). Der Hauptstreitpunkt beträfe daher weniger Fragen der Wirksamkeit, als Überlegungen dazu, dass aufgrund der Seltenheit des Kernikterus eine sehr große Gruppe an Neugeborenen behandelt werden müsste, um einen Kernikterus zu vermeiden (große NNT), und der natürliche Verlauf der Neugeborenenengelbsucht im Allgemeinen benigne ist [224].

Phototherapie wird als sichere und effektive Therapie eingeschätzt

Potentieller Schaden durch Screening

Die NICE-Leitlinie stellt hinsichtlich der Phototherapie fest, dass es sich hierbei um eine sichere und effektive Therapie für Neugeborene mit Gelbsucht handelt. Insbesondere könnte durch diese Therapieform die Notwendigkeit verringert werden, eine Bluttransfusion durchführen zu müssen [225].

mangelhafte Evidenz zu potentiellen Schäden durch Phototherapie

Die USPSTF hält bezüglich eines potentiellen Schadens durch die Phototherapie fest, dass die Evidenz hierzu mangelhaft ist. Mögliche Therapieschäden sind laut der USPSTF-Leitlinie unter Umständen Gewichtsverlust, gastrointestinale Probleme, Stillunterbrechungen, Störungen in der Mutter-Kind Beziehung und das Wachstum von melanozytischen Naevi. Bezugnehmend auf Bluttransfusionen verweist die USPSTF auf eine signifikante Morbidität (z. B.: Atemstillstand, Herzrhythmusstörungen, Zyanose, Vasospasmus, Thrombosen, nekrotisierende Enterokolitis) bei immerhin 5 % der PatientInnen [223].

²¹⁶ Der Reviewer verweist auf eine AWMF (S2k)-Leitlinie zur Hyperbilirubinämie (verfügbar unter http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-007L_S2k_Hyperbilirubinaemie_des_Neugeborenen.pdf), in welcher ein „ergebnisgesteuertes Stufenscreening“ vorgeschlagen wird. Dieses beinhaltet die Erhebung von Risikofaktoren, die systematisch durchgeführte (unblutige) transkutane bzw. ggfs. blutige Bilirubinmessung, die Bewertung der Messwerte anhand der Lebensalter-bezogenen Perzentilen und die konkrete Festlegung von Folgemessungen (siehe auch Addendum).

Das UK NSC führt an, dass die Phototherapie unter Umständen die Stillintervalle beeinflussen könnte. Zudem wird in der Leitlinie angeführt, dass die Phototherapie zwar als eine „sichere Intervention“ gilt, jedoch keine ausreichenden Studien vorliegen, um langfristige und klinisch relevante Nebenwirkungen ausschließen zu können. Darüber hinaus wird auf die psychologischen Komponenten (z. B. elterlichen Sorgen) hingewiesen, die im Zuge eines Screening-Programms auftreten können [224].

**elterliche Sorgen
im Zusammenhang
mit Therapie**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Institution spricht sich zum einen für ein routinemäßiges Screening auf Neugeborenenengelbsucht aus, zum anderen wird eine bedingte Empfehlung für ein vertiefendes Screening bei bekannten Risikofaktoren gegeben. Ein Hyberbilirubinämie-Screening zur Prävention eines Kernikterus wird von einer Institution weder empfohlen noch abgelehnt. Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Kernikterus-Screening bei Neugeborenen aus.

**Empfehlungen von
3 Institutionen, wobei
1 Institution ein
Routine-Screening auf
Neugeborenenengelbsucht
empfiehlt; ein Hyper-
bilirubinämie-Screening
zur Kernikterus-
Prävention wird von
1 Institution weder
empfohlen noch
abgelehnt und
1 weitere Institution
spricht sich gegen ein
Kernikterus-Screening
aus**

Hinsichtlich eines routinemäßigen Screenings auf Neugeborenenengelbsucht empfiehlt die NICE-Leitlinie²¹⁷ eine wiederholte Begutachtung v. a. innerhalb der ersten 72 Lebensstunden. Zudem wird eine Empfehlung für die Erhebung von potentiellen Risikofaktoren ausgesprochen, wie z. B. eine vorangegangene Gelbsucht bei einem Geschwister. Bei Babies, die bekannte Risikofaktoren für einen Neugeborenenikterus aufweisen, soll innerhalb von 48 Stunden nach der Geburt eine zusätzliche Begutachtung durch ein/e Angehörige/n eines zuständigen Gesundheitsberufs erfolgen. Zudem finden sich in der NICE-Leitlinie allgemeine Empfehlungen für Eltern und Angehörige des Behandlungs- bzw. Betreuungsteams. Diese betreffen v. a. die Bereitstellung von Informationen, die in jedem Fall den Eltern(teilen) mündlich mitgeteilt und mit schriftlichen Informationen ergänzt werden sollen [225]:

- ❖ Faktoren und Umstände, die die Entwicklung einer Hyperbilirubinämie beeinflussen;
- ❖ Identifizierungsmöglichkeiten einer Neugeborenenengelbsucht;
- ❖ Betonung der Wichtigkeit einer raschen Identifizierung eines Neugeborenenikterus innerhalb der ersten 24 Lebensstunden und das rasche Aufsuchen von ärztlicher Hilfe;
- ❖ Wichtigkeit, Babywindeln auf dunklen Urin bzw. hellen/weißen Stuhl zu untersuchen;
- ❖ Aufklärung, dass eine Neugeborenenengelbsucht grundsätzlich häufig vorkommt und diese zumeist nur vorübergehend ist und harmlos verläuft;
- ❖ Zusicherung, dass der Stillvorgang weitergeführt werden kann.

Die USPSTF fokussiert in ihrer Leitlinie auf einem Hyberbilirubinämie-Screening zur Prävention einer chronischen Bilirubinzephalopathie (Kernikterus). Aufgrund fehlender Evidenz ist es jedoch laut USPSTF nicht möglich eine Abwägung zwischen Screening-Nutzen bzw. -Schaden vorzunehmen und eine entsprechende Empfehlung abzugeben [223].

²¹⁷ Weitere vertiefende Empfehlungen finden sich sowohl in der zusammenfassenden Version der Leitlinie [227] als auch in der „Full Guideline“ [225]. Darüber hinaus werden auch Forschungsempfehlungen gegeben, die u.a. den Zusammenhang zwischen Stillen und einer Hyperbilirubinämie klären – alle Empfehlungen, die sich mit diversen Forschungsfragen im Zusammenhang mit der Neugeborenenengelbsucht stellen, finden sich in [227].

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Bilirubinscreening und gegen ein standardmäßiges Kernikterus-Screening bei Neugeborenen aus. Diese Empfehlung beruht u. a. darauf, dass bislang keine standardisierten Normwerte für das Serumgesamtbilirubin festgelegt worden sind [224].

5.14 Screening auf Verletzungen, Vergiftungen bzw. Folgen anderer äußerer Ursachen

5.14.1 Bleivergiftung

unphysiologische erhöhte Bleiaufnahme	Definition Unter Bleivergiftung versteht man die gesundheitlichen Konsequenzen einer unphysiologischen erhöhten Bleiaufnahme. Als Auswirkungen können Schädigungen besonders an inneren Organen, im Blutbildungs- und Nervensystem auftreten [228].
keine Angaben zur Häufigkeit	Häufigkeit Hierzu konnten keine Angaben identifiziert werden.
	Empfehlungen

Tabelle 5.14-1: Screening-Empfehlungen zu Bleivergiftungen bei Kindern

Health threat: Lead poisoning	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UKK NSC, 2006 ²¹⁸ [229]	The UK NSC does not recommend screening for lead poisoning.	✘	NR

klinische und laborchemische Untersuchungen	Screening-Methoden Die Diagnose beruht auf dem Nachweis des Bleikontakts (bzw. der Bleiaufnahme) sowie der Erhebung von klinischen und laborchemischen Leitbefunden. Hierzu bedarf es einer gezielten Anamnese sowie körperliche und Laboruntersuchungen [228].
Beseitigung der „Bleiquelle“ sowie ggf. Entgiftungsmaßnahmen	Therapiemöglichkeiten Vorrangige Ziele sind die schnellstmögliche Beseitigung der Expositionsquelle und, falls erforderlich, Dekontaminationsmaßnahmen. Bei Kindern orientiert sich das weitere Vorgehen an der Höhe der gemessenen Blutbleikonzentration. Weitere Empfehlungen der „American Academy of Pediatrics“ finden sich in [228].

²¹⁸ Die UK NSC Screening-Policy zu Bleivergiftungen bei Kindern wurde im Juli 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [229].

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das britische Screening-Committee empfiehlt kein routinemäßiges Screening von Kindern auf Bleivergiftungen [229].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

5.14.2 Körperliche Misshandlung und -vernachlässigung (Kindeswohlgefährdung)

Definition

„Kindesmisshandlung beschreibt die nicht unfallbedingte körperliche Verletzung eines Kindes oder eines/einer Jugendlichen durch einen Elternteil oder eine Betreuungsperson, Kindesvernachlässigung den Mangel eines Minimums an Pflege oder Beaufsichtigung eines Kindes“ [230]. NICE zählt hierzu etwa „(...) *physical abuse, sexual abuse, emotional abuse, neglect, and fabricated or induced illness*“ [231].

Kindeswohlgefährdung

Häufigkeit

Umfassende Angaben zur Häufigkeit von Kindeswohlgefährdungen finden sich u. a. auf der Webpage „Arbeitsgemeinschaft Kinderschutz in der Medizin“²¹⁹, mit weiterführenden Links zu diversen Länderreports.

Empfehlungen

Tabelle 5.14-2: Screening-Empfehlungen zur Kindeswohlgefährdung

Health threat: Child maltreatment	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2009 [231]	If a healthcare professionals encounters an alerting feature: * Listen and observe; * Seek an explanation; * Consider, suspect or exclude child maltreatment; * Record	✓	NR	-

Screening-Methoden

In der NICE-Guideline wird explizit erwähnt, dass keine Angaben zu etwaigen Screening-Tests bzw. Diagnoseverfahren zur Kindeswohlgefährdung gemacht werden [231].²²⁰

keine Bezug auf Screening-Methoden in der Leitlinie

²¹⁹ <http://www.ag-kim.de/>

²²⁰ Zusätzliche Informationen hinsichtlich des Untersuchungsablaufs langten im Zuge des externen Reviews ein (siehe Addendum).

<p>Therapieoptionen nicht Fokus der eingeschlossenen Leitlinie</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Die NICE-Guideline macht hierzu explizit keine Angaben. Demzufolge liegen etwaige Therapieoptionen außerhalb der thematischen Schwerpunkte der Leitlinie [231].</p>
<p>keine Angaben zu potentiellen Screening-Schäden</p>	<p>Potentieller Schaden durch Screening</p> <p>Es finden sich in der NICE-Guideline keine Angaben hinsichtlich eines potentiellen Schadens, der durch ein Screening auf Kindeswohlgefährdung hervorgerufen werden könnte.</p>
<p>Empfehlungen 1 Institution, die v. a. als Orientierung für Gesundheitsberufe gedacht sind</p>	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Die NICE-Guideline verfolgt das Ziel, die Achtsamkeit für potentielle Kindeswohlgefährdungen bei den Angehörigen von Gesundheitsberufen, die im Rahmen ihrer Tätigkeiten mit Kindern beschäftigt sind, zu schärfen. Die Leitlinie macht keine Angaben zu Screening-Tools, Tests oder anderen Diagnoseinstrumenten im Zusammenhang mit Kindeswohlgefährdung [231]. Die Empfehlungen beschreiben ein schrittweise Vorgehen bei der Identifikation von bzw. bei Verdacht auf Kindesmisshandlung [231]:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ „<i>Listen and observe</i>“: Zusammentragen und Verknüpfen von Informationen aus unterschiedlichen Quellen; Beobachten des Kindes; physische Auffälligkeiten; Qualität der Interaktion zw. Eltern bzw. Erziehungsberechtigten und dem Kind; ✿ „<i>Seek an explanation</i>“: Im Falle von Verletzungen, Auffälligkeiten etc., Ergründung von plausiblen Erklärungen seitens der Eltern bzw. Erziehungsberechtigten und des Kindes; bei Kindern mit Behinderungen eventuell weitere ExpertInnen zur Konsultation beiziehen; ✿ „<i>Record</i>“: Informationen aus (vorangegangenen) klinischen Aufzeichnungen einholen; ✿ „<i>Consider, suspect or exclude maltreatment</i>“: Verdachtsmomente zu jedem Zeitpunkt ernst nehmen bzw. äußern und mit weiteren ExpertInnen beratschlagen; bei dringendem Verdacht entsprechende Sicherheitsmaßnahmen, wie Unterbringung in einer Sozialeinrichtung, veranlassen; ✿ „<i>Record</i>“: Alle unternommenen Schritte sollen dokumentiert werden.

5.15 Screening auf Ausbleiben der erwarteten physiologischen Entwicklung

5.15.1 Gedeih- und Wachstumsstörungen

Definition

**reduziertes
Körpergewicht unterhalb
der altersadäquaten
Perzentile**

Die kindliche Gedeihstörung ist definiert als Abfall des Körpergewichts unter die dem Alter des Kindes adäquate Gewichtsperzentile, was sich im weiteren Verlauf im Sinne eines zurückbleibenden Wachstums auch auf Körperlänge und Kopfumfang auswirken kann. Ist das Körpergewicht im Verhältnis zur Körperlänge zu gering, beträgt also das Längensollgewicht <90 %,

liegt definitionsgemäß Untergewicht vor. Laut der deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE) ist eine Gedeihstörung definiert als [1]:

- ✱ Unterschreiten der 3. Perzentile für Körpergewicht und Körperlänge oder
- ✱ Längensollgewicht <90 % oder
- ✱ Abfall der Gewichts- und Wachstumsperzentile um mehr als zwei Hauptperzentilen im Vergleich zu den Voruntersuchungen.

Unter Wachstumsstörungen versteht man auffällige Abweichungen der altersgemäßen Körperlänge bei Kindern und Jugendlichen [16].

auffällige Abweichungen des Körperwachstums

Häufigkeit

Die Häufigkeit von kindlichen Gedeihstörungen in Österreich ist nicht bekannt.

keine Angaben zur Häufigkeit in Österreich

In einer britischen Kohortenstudie variierte der Anteil der Säuglinge mit einer Gedeihstörung innerhalb der ersten neun Lebensmonate in Abhängigkeit von der Körpergröße der Eltern zwischen 1 % und 9 % [1].

Empfehlungen

Tabelle 5.15-1: Screening-Empfehlungen zu Gedeih- und Wachstumsstörungen

Health threat: Growth disturbances/ Failure to thrive	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2006 [18]	Babies should be weighed (nude) at immunisation and surveillance contacts.	✓	NR	At the GP at ages 2, 3, 4, 8 and 12 months
	Normally growing babies should not be weighed more than once per fortnight under the age of 6 months and no more than monthly thereafter, as this may simply increase anxiety.	(✗)	NR	-
	No justification has been found for the routine monitoring of length in the first two years of life.	✗	NR	-
UK NSC, 2004²²¹ [233]	Children should have their height and ...	✓	Good evidence to support single height measure	At school entry
	... weight measured (...).	✓	NR	At school entry
	The evidence is firmly against the use of serial height measurements with the aim of identifying abnormal growth velocity, as a routine screening procedure.	✗	Good evidence to reject height velocity monitoring	-

²²¹ Die UK NSC Screening-Policy zu Wachstumsstörungen wurde 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review ist für 2013/14 vorgesehen [232].

Routineuntersuchungen von Gewicht und Größe im Zuge einer Basisvorsorge weit verbreitet	Screening-Methoden Die NICE-Guideline hält fest, dass die routinemäßige Überprüfung des kindlichen Wachstums (Gewicht und Größe) im Rahmen von Vorsorgeuntersuchungen sehr verbreitet ist. Insbesondere die Erhebung der Körpergröße des Kindes würde als „Screening Tool“ für die Identifizierung von Gesundheitsbedrohungen dienen, die mit dem Wachstum assoziiert sind [18].
Empfehlungen zum Messen beim Schuleintritt	Das UK NSC empfiehlt zum Schuleintritt das Abmessen zum Bestimmen der Körpergröße als Screening-Test. [233].
keine Angaben zu Therapieoptionen	Therapiemöglichkeiten In den eingeschlossenen Leitlinien wurden keine Therapieoptionen angeführt. ²²²
„Unwohlsein“ während des Wiegens beim Säugling möglich	Potentieller Schaden durch Screening Das Abwiegen kann beim Neugeborenen bzw. Säugling Unwohlsein bewirken [18].
Empfehlungen von 2 Institutionen für ein Routine-Screening hinsichtlich der Gewichtsentwicklung zum Schuleintritt und gegen ein Routine-Screening bzgl. Größenentwicklung (in Form von Reihenuntersuchungen)	Zusammenfassung der Empfehlungen Zwei Institutionen sprechen eine Empfehlung für ein routinemäßiges Abwiegen der Babies bzw. der Kinder zum Schuleintritt aus. Hinsichtlich eines Wachstumsscreenings sprechen sich beide Institutionen gegen eine standardmäßige Früherkennungsuntersuchung bei Kindern aus. Eine Empfehlung gegen ein regelmäßiges Gewichtsscreening wird mit Einschränkung für „normal wachsende Kleinkinder“ ausgesprochen. Hinsichtlich der Messung der Körpergröße sprechen sich beide Institutionen gegen ein Standardscreening bei Kindern aus. Bezüglich des kindlichen Wachstums und hier insbesondere mit Blick auf die Gewichtsentwicklung spricht sich NICE in der Leitlinie zu „Postnatal care“ für eine Überprüfung bei den empfohlenen Impf- und allgemeinen Früherkennungschecks aus. Allerdings sollen Babies unter 6 Monaten und mit einer normalen Wachstumsentwicklung nicht öfter als ein Mal in 2 Wochen gewogen werden. Babies älter als 6 Monate sollen nicht öfter als ein Mal pro Monat gewogen werden, da in beiden Fällen Angstzustände evoziert werden könnten. Hinsichtlich einer Überprüfung der Größenentwicklung spricht sich NICE gegen ein routinemäßiges Screening während der ersten beiden Lebensjahre aus [18]. Die „Child Health Sub-Group Growth Disorders“ des UK NSC spricht sich für ein routinemäßiges Größen- und Gewichtsscreening bei Kindern zum Schuleintritt aus. Reihenuntersuchungen, die eine abnorme Wachstumsgeschwindigkeit feststellen, werden nicht für eine standardmäßige Durchführung empfohlen. Die Gewichtskontrolle im Säuglingsalter gilt nicht als Screening (aufgrund variabler Raten an Gewichtszunahme bei Neugeborenen bzw. Säuglingen [18]), stellt allerdings gemeinsam mit einer Überprüfung der kindlichen Größenentwicklung eine wertvolle Basisinformation zur Kindergesundheit dar. Eine wichtige Voraussetzung hinsichtlich der Qualität der erhobenen Gewichts- und Größenparameter ist die genaue und korrekte Messung.

²²² Hinweise auf weiterführende Maßnahmen langten jedoch im Zuge des externen Reviews ein (siehe Addendum).

Aus diesem Grund empfiehlt die „Child Health Sub-Group Growth Disorders“, dass die durchführenden GesundheitsdienstleisterInnen im Umgang bzw. in der Interpretation von Schwellenwerten entsprechend geschult sind, um potentielle Abweichungen erkennen zu können [233].

5.16 Screening auf angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane

5.16.1 Hodenhochstand (Kryptorchismus)

Definition

Ein Hodenhochstand bezeichnet das Ausbleiben der regelrechten Wanderung des Hodens von kranial retroperitoneal ins Skrotum ab der 5. Embryonalwoche. Man unterscheidet zwischen „Bauchhoden“ (nicht tastbarer Hoden in abdominaler Lokation) und „Leistenhoden“ (im Leistenkanal tastbarer Hoden, der sich manuell nicht in den Hodensack schieben lässt) [16].

Hodenhochstand in Form von „Bauch- oder Leistenhoden“

Häufigkeit

Ein Hodenhochstand betrifft ca. 3 % der männlichen Neugeborenen. Da Hoden in den ersten Lebensmonaten zum Teil spontan deszendieren, besteht am Ende des ersten Lebensjahres nur bei 0,8 % aller Jungen ein Hodenhochstand [16].

Prävalenz liegt bei ca. 3 %

Empfehlungen

Tabelle 5.16-1: Screening-Empfehlungen zu Hodenhochstand

Health threat: Cryptorchidism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC [234] ²²³	Detection of delayed descent of the testicles forms part of the routine physical examination.	✓	NR	All newborn baby boys and again at 6–8 weeks

Screening-Methoden

Als Screening-Methoden stehen der Tastbefund und ggfs. eine weiterführende bildgebende Diagnostik zur Verfügung.

Tastbefund und ggf. bildgebende Verfahren

Therapiemöglichkeiten

Als Therapien stehen bei einem Hodenhochstand eine konservative Behandlung (Hormonbehandlung) bzw. eine operative Behandlung (mit Funikulolyse u. Orchidopexie) vor Ende des 2. Lebensjahres zur Verfügung [16].²²⁴

konservative und operative Behandlung

²²³ Bei dieser Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC fehlt die Jahresangabe. Es findet sich lediglich der Hinweis „This is a new policy. It is due to be reviewed in 2014/15, or earlier if significant new evidence emerges“ [234].

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keinen Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 2 Institutionen für ein Routine-Screening

Zwei Institutionen²²⁵ empfehlen ein Screening auf Hodenhochstand unmittelbar nach der Geburt sowie 6 bis 8 Wochen postnatal.

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein routinemäßiges Screening auf einen Hodenhochstand bei allen männlichen Neugeborenen (sowie 6–8 Wochen postnatal), Teil eines körperlichen Basisscreenings ist [234].

5.17 Screening auf bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

5.17.1 Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)

Definition

Immundefekt infolge eines Defekts der T-Lymphozyten

Ein schwerer kombinierter Immundefekt (engl. „Severe combined immunodeficiency, SCID) ist ein kombinierter primärer, autosomal-rezessiv oder X-chromosomal-rezessiv erblicher Immundefekt mit Insuffizienz der humoralen und zellvermittelten Immunität infolge eines Defekts der T-Lymphozyten [16].

Häufigkeit

keine Angaben zur Häufigkeit verfügbar

Hierzu konnten keine Angaben identifiziert werden.

Empfehlungen

Tabelle 5.17-1: Screening-Empfehlungen zu schwerem kombiniertem Immundefekt

Health threat: SCID	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 ²²⁶ [235]	There is no current policy addressing this area.	~	NR

²²⁴ Im Zuge des externen Reviews wurde zudem auf folgende AWMF-Leitlinie verwiesen: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/006-022l_S2k-Hodenhochstand_2009-01_01.pdf, download am 13.03.2013.

²²⁵ Hierbei sind neben den Empfehlungen im UK NSC Screening-Policy-Dokument auch jene der aus der NICE-Leitlinie zu „Postnatal care“ gemeint. Letztere hat die Empfehlungen des UK NSC übernommen (siehe auch Kapitel 5.1 bzw. [18]).

²²⁶ Bei dieser Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC fehlt die Jahresangabe. Es findet sich lediglich der Hinweis „This is the first time that the UK NSC has considered the evidence for screening for SCID (...). The review process began in April 2012 and is estimated to be completed by April 2013“ [235].

Screening-Methoden

Der bisher in Pilot-Neugeborenen-Screening-Programmen in den USA verwendete Screening Test ist der sogenannte TREC-Test (*T-cell Recombinant Excision Circle assay*). Durch das Screening wurden bisher keine SCID Fälle übersehen, der positive Vorhersagewert des Tests ist jedoch gering, da die Erkrankung selten ist und Kinder mit anderen T-Zell-Defiziten oder Lymphozytopenien, aber auch Frühgeborene ebenfalls positiv getestet werden. Nur 14 von 364 positiv gescreenten Neugeborenen leiden tatsächlich unter SCID.

„TREC-Test“ wird als Screening-Methode in den USA verwendet

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen kommen eine Stammzelltransplantation, aber auch Enzymersatztherapien und Gentherapien für bestimmte Subtypen von SCID in Frage. Eine frühe Behandlung (vor Infektionen) verspricht die höchsten Überlebensraten [236].

Stammzellen-transplantation sowie Enzymersatz- und Gentherapien bei der SCID-Behandlung

Potentieller Schaden durch Screening

Schäden durch falsch-positive Screening-Ergebnisse wurden bisher nicht beschrieben. Schäden durch die Therapie müssen unter dem Gesichtspunkt betrachtet werden, dass SCID ohne Behandlung bereits in der frühen Kindheit letal ist. Die Nebenwirkungen neuer Therapieansätze müssen noch besser analysiert werden, um das Verhältnis von Nutzen und Schaden der Behandlung abschätzen zu können [236].

potentielle Schäden v. a. vor dem Hintergrund der Krankheitsbedrohung zu beurteilen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Seitens des UK NSC gibt es derzeit (Stand Dezember 2012) keine Policy-Empfehlung hinsichtlich eines routinemäßigen SCID-Screening bei Kindern. Die Policy befindet sich derzeit allerdings in einer Entwicklungsphase, da SCID in den USA seit 2010 Teil des „US newborn screening“ Programms ist²²⁷ [236].

derzeit keine Empfehlungen vorliegend

²²⁷ Die Stellungnahme zum vorliegenden Kapitel weist darauf hin, dass das Screening auf SCID bisher in mehr als 10 Bundesstaaten der USA als primäre Zielkrankheit des Neugeborenen Screenings aufgenommen wurde und dass es auch in Europa erste Pilotprogramme gibt (siehe Addendum).

6 Exkurs: Public Health Leitlinien des NICE

NICE veröffentlicht auf der Website Leitlinien in sechs verschiedenen Kategorien (klinische Leitlinien, Public Health Leitlinien, Technologiebewertungsleitlinien, sowie Leitlinien zu interventionellen Maßnahmen, zu medizinischen Technologien und zu Diagnostika).²²⁸ Laut NICE sollen die Leitlinien Standards für eine qualitativ hochwertige Versorgung setzen und ein gesundes Leben fördern. Die Public Health Leitlinien geben Empfehlungen ab, wie die Gesundheit der Bevölkerung verbessert und Krankheit verhindert werden kann.²²⁹

Im Rahmen der Literatursuche wurden (neben den eingeschlossenen klinischen Leitlinien) auch Public Health Leitlinien identifiziert, die Empfehlungen zur Verbesserung der Gesundheit von Schwangeren oder Kindern beinhalten. Da es sich bei den empfohlenen Maßnahmen oft nicht um Screenings handelt, sondern in den meisten Fällen um Präventionsmaßnahmen, und da einige Empfehlungen für definierte (Risiko-)Gruppen ausgesprochen wurden, erfüllten diese Leitlinien die Einschlusskriterien für den vorliegenden Berichtsteil nicht. Da sie thematisch jedoch Bereiche einer Eltern-Kind-Vorsorge abdecken, welche (meist) nicht bzw. nicht nur durch Screening adressiert werden können, sollen die Empfehlungen exemplarisch in diesem Kapitel dargestellt werden.

Jene Maßnahmen, welche ein Screening im weitesten Sinne darstellen (z. B. Erhebung von Risikofaktoren, Identifizierung einer bestimmten Bevölkerungsgruppe etc.) sind in Analogie mit den vorangehenden Kapiteln in den Tabellen jeweils mit einem Symbol (✓, ✗) versehen.

**NICE:
6 Leitlinienkategorien**

**setzen Standards für
qualitativ hochwertige
Versorgung**

**Public Health Leitlinien
beinhalten meist
Empfehlungen zu
Präventionsmaßnahmen
– selten „Screening“**

6.1 Public Health Leitlinien, die vorwiegend die Schwangerschaft betreffen

6.1.1 Teenager-Schwangerschaften

Leitlinie „NICE 2007“: *Prevention of sexually transmitted infections and under 18 conceptions* (PH3)²³⁰

**Leitlinie zu Teenager-
Schwangerschaften**

Zielpopulation

- ✳ „Vulnerable“ junge Menschen unter 18 Jahren, beispielsweise solche aus benachteiligten sozioökonomischen Verhältnissen, mit geringem Bildungsgrad oder pflegebedürftige Jugendliche („*who are in – or leaving – care*“);
- ✳ Schwangere oder Mütter der o.g. vulnerablen Gruppe.

**Zielpopulation:
„vulnerable“ junge
Menschen, Schwangere
und Mütter**

²²⁸ siehe <http://www.nice.org.uk/guidance/index.jsp?action=byType>; , download am 18.2.2013

²²⁹ Übersicht aller publizierter Public Health Guidances verfügbar unter: <http://guidance.nice.org.uk/PHG/Published>; download am 18.2.2013

²³⁰ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH3>, download am 18.2.2013

Akteure

- Akteure:**
MedizinerInnen und andere Personen, die ante-/postnatale Leitungen erbringen
- ✳ AllgemeinmedizinerInnen, diplomiertes Pflegepersonal oder andere KlinikerInnen, die in unterschiedlichen Bereichen des Gesundheitswesens (z. B.: Primärversorgung, antenatale oder postnatale Versorgung, Apotheken) oder außerhalb des Gesundheitswesens (z. B. in Schulen oder anderen Bildungseinrichtungen) tätig sind;
 - ✳ Hebammen und aufsuchendes Gesundheitspersonal (*health visitors*), die antenatale und postnatale Leistungen erbringen.

Tabelle 6.1-1: Public-Health-Empfehlungen zur Reduktion von Teenager-Schwangerschaften

Health threat: Teenage pregnancy	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2007 (PH3, Rec. 5)	<p>Where appropriate, provide one to one sexual health advice on:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✳ how to prevent and/or get tested for STIs and how to prevent unwanted pregnancies ✳ all methods of reversible contraception, including long-acting reversible contraception (LARC) ✳ how to get and use emergency contraception ✳ other reproductive issues and concerns ✳ Provide supporting information on the above in an appropriate format 	„Where appropriate“ in contact with vulnerable young people aged under 18
NICE, 2007 (PH3, Rec. 6)	<p>Regularly visit vulnerable women aged under 18 who are pregnant or who are already mothers.</p> <p>Discuss with them and their partner (where appropriate) how to prevent or get tested for STIs and how to prevent unwanted pregnancies. The discussion should cover:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✳ all methods of reversible contraception, including LARC, and how to get and use emergency contraception ✳ health promotion advice, in line with NICE guidance on postnatal care ✳ opportunities for returning to education, training and employment in the future. <p>Provide supporting information in an appropriate format.</p> <p>Where appropriate, refer the young woman to the relevant agencies, including services concerned with reintegration into education and work.</p>	Regularly during pregnancy of vulnerable women aged under 18

Zusammenfassung der Empfehlungen

- Empfehlungen:**
Bereitstellung von Information und Unterstützungsangeboten
- Zwei der insgesamt sechs in der Leitlinie zur Verringerung sexuell übertragbarer Erkrankungen und Teenager-Schwangerschaften (*Prevention of sexually transmitted infections and under 18 conceptions*, PH 3) genannten Empfehlungen betreffen Präventionsmaßnahmen durch Bereitstellung geeigneter Informationen, aber auch durch spezifische Unterstützungsangebote. Einerseits sollen vulnerable Gruppen junger Menschen, wenn sie innerhalb aber auch außerhalb des Gesundheitssystems mit „*health professionals*“ in Kontakt kommen, im Rahmen von Vieraugengesprächen zur sexuellen Gesundheit „wann immer auch angemessen“, v. a. Informationen über geeignete kontrazeptive Maßnahmen erhalten. Andererseits sollen schwangere Frauen der o. g. vulnerablen Gruppen, aber auch junge Mütter regelmäßig aufgesucht werden. Im Rahmen dieser Besuche sollen neben den Informationen zur Kontrazep-

tion auch gesundheitsförderliche Empfehlungen (lt. NICE Leitlinie zur postnatalen Versorgung) gegeben, und Möglichkeiten des Wiedereinstiegs in das Bildungssystem, die Ausbildung bzw. die Erwerbstätigkeit diskutiert werden.

6.1.2 Rauchen

Leitlinien²³¹:

„NICE 2010“: *Quitting smoking in pregnancy and following childbirth* (PH 26)²³²

„NICE 2008“: *Smoking cessation services* (PH 10)²³³

**Leitlinien zur
RaucherInnen-
entwöhnung**

Zielpopulation

- ❖ Rauchende Schwangere bzw. rauchende Frauen, die schwanger werden wollen bzw. deren rauchende Partner und Familienmitglieder;
- ❖ Rauchende Frauen mit Kindern im Alter von bis zu 12 Monaten.

**Zielpopulation:
Rauchende Schwangere/
Mütter und deren
Partner**

Akteure

All jene, die Gesundheitsdienstleistungen und Unterstützungsmaßnahmen für schwangere Frauen oder für solche, die es werden wollen, sowie deren Partner anbieten. Zu diesen zählen u. a.:

- ❖ Hebammen, aufsuchende Dienste;
- ❖ AllgemeinmedizinerInnen, GynäkologInnen, PädiaterInnen, ZahnärztInnen;
- ❖ Angestellte von Kliniken für Reproduktionsmedizin, ApothekerInnen;
- ❖ sowie Angestellte von Kinderbetreuungseinrichtungen, Hilfsorganisationen und arbeitsmedizinischen Einrichtungen.

**Akteure:
alle die Gesundheits-
dienstleistungen für
Schwangere, Mütter
und deren Partner
anbieten**

²³¹ Vier weitere Leitlinien zum Thema rauchen werden hier nicht dargestellt, da sie die Zielgruppen des Berichts nicht explizit adressieren: *Brief interventions and referral for smoking cessation* (PH1) (verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH1>); *Workplace interventions to promote smoking cessation* (PH5) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH5>; *Preventing the uptake of smoking by children and young people* (PH14) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH14>, *School-based interventions to prevent smoking* (PH23) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH23>

²³² verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH26>, download am 18.2.2013

²³³ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH10>, download am 18.2.2013

Tabelle 6.1-2: Public-Health-Empfehlungen zur RaucherInnenentwöhnung

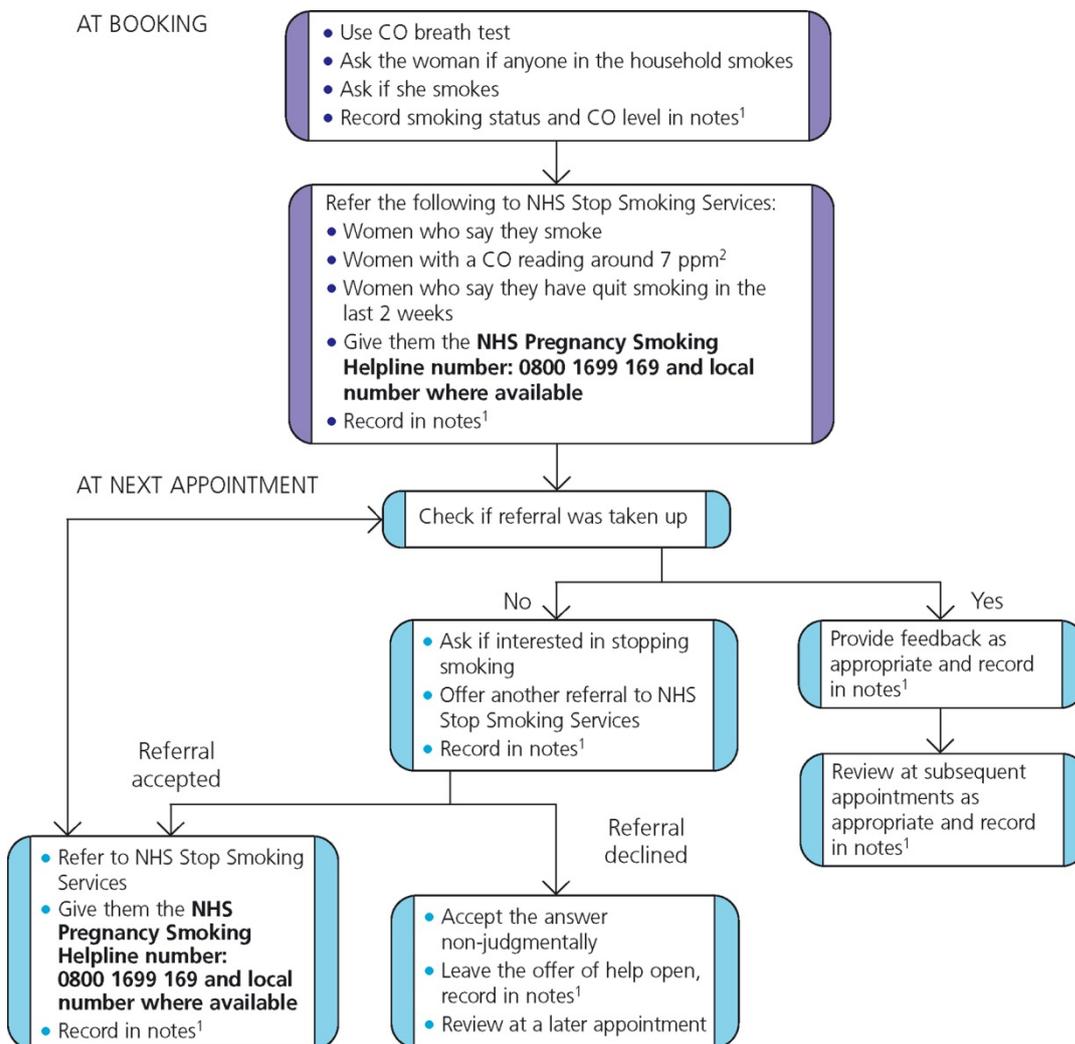
Health threat: Smoking	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 26, Rec. 1); siehe auch Abbildung 6.1-1	<p>(Midwives should) <i>Assess the woman's exposure to tobacco smoke</i> through discussion and use of a CO test. Explain that the CO test will allow her to see a physical measure of her smoking and her exposure to other people's smoking. Ask her if she or anyone else in her household smokes. To help interpret the CO reading, establish whether she is a light or infrequent smoker. Other factors to consider include the time since she last smoked and the number of cigarettes smoked (and when) on the test day.</p> <p>Provide information (for example, a leaflet) about the risks to the unborn child of smoking when pregnant and the hazards of exposure to secondhand smoke for both mother and baby ...</p> <p>Explain about the health benefits of stopping ...</p> <p>Refer all women who smoke, or have stopped smoking within the last 2 weeks, to NHS Stop Smoking Services. Also refer those with a CO reading of 7 ppm or above ...</p> <p>If her partner or others in the household smoke, suggest they contact NHS Stop Smoking Services. If no one smokes, give positive feedback.</p> <p>At the next appointment, <i>check</i> if the woman took up her referral. If not, ask if she is interested in stopping smoking and offer another referral to the service ...</p> <p>Where appropriate, for each of the stages above <i>record</i> smoking status, CO level, whether a referral is accepted or declined and any feedback given. This should be recorded in the woman's hand-held record ...</p>	<p>✓</p> <p>at first maternity booking and subsequent appointments</p> <p>✓</p> <p>✓</p>
NICE, 2010 (PH 26, Rec. 2)	<p>(Those responsible for providing health and support services for the target group of women – except midwives) Use any appointment or meeting as an opportunity <i>to ask</i> women if they smoke. If they do ... advise them to stop.</p> <p>Offer those who want to stop a referral to NHS Stop Smoking Services.</p> <p>Those with specialist training should provide pregnant women who smoke with information ...</p>	<p>✓</p> <p>at any appointment</p>
NICE, 2008 (PH 10, Rec. 8)	<p>At the first contact with the woman, <i>discuss</i> her smoking status, provide information about the risks of smoking to the unborn child and the hazards of exposure to secondhand smoke. Address any concerns she and her partner or family may have about stopping smoking.</p> <p>Offer personalised information, advice and support on how to stop smoking. ... Consider visiting pregnant women at home if it is difficult for them to attend specialist services.</p> <p><i>Monitor</i> smoking status and offer smoking cessation advice, encouragement and support throughout the pregnancy and beyond.</p> <p>Discuss the risks and benefits of NRT with pregnant women who smoke ...</p>	<p>✓</p> <p>at the first contact with the pregnant woman or the women planning pregnancy</p> <p>✓</p>

NRT nicotine replacement therapy

Zusammenfassung der Empfehlungen

In der Leitlinie zum Rauchstopp in der Schwangerschaft und postpartal (*Quitting smoking in pregnancy and following childbirth*, PH 26) werden acht Empfehlungen abgegeben. Die erste Empfehlung (Rec.1) richtet sich an Hebammen, die in Großbritannien sowohl den Erstkontakt mit Schwangeren haben, als auch für deren routinemäßige weitere Betreuung verantwortlich sind. Anhand eines detaillierten Zuweisungspfades²³⁴ (siehe Abbildung 6.1-1) ist festgelegt, wie Hebammen den RaucherInnenstatus erheben sollen (Anamnese und Kohlenmonoxid Test) und welche Konsequenzen diese Screening-Maßnahme hat (Angebot der Zuweisung zu RaucherInnenentwöhnungseinrichtung etc.).

Empfehlungen:
Zuweisungspfad
definiert Erhebung
des RaucherInnenstatus
und Konsequenzen der
Screening-Maßnahme



¹ Preferably the patient handheld record.

² Lower level (e.g. 3 ppm) may apply for light/infrequent smokers. Note: higher level might apply if prior exposure to other sources of pollution, e.g. traffic fumes, leaky gas appliances.

Abbildung 6.1-1: Zuweisungspfade von Schwangerschaftsdienstleistungen zu RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen

²³⁴ Quelle: Quick Reference Guide, verfügbar unter <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13023/49346/49346.pdf>; download am 18.2.2013

RaucherInnenstatus soll bei jedem Kontakt erfragt werden

Die zweite Empfehlung (Rec. 2) richtet sich an alle anderen Personengruppen, die im Rahmen von Gesundheits- bzw. Unterstützungsmaßnahmen mit Schwangeren in Kontakt kommen. Es wird empfohlen, jeden Kontakt als Möglichkeit wahrzunehmen, nach dem RaucherInnenstatus zu fragen, ggfs. weiterführende Informationen zur Verfügung zu stellen und an entsprechende Entwöhnungseinrichtungen zu überweisen. Fünf Empfehlungen (Rec. 3–7) richten sich schließlich direkt an die NHS RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen und beschreiben deren Aufgabenbereiche/Tätigkeiten sowie effektive Entwöhnungsprogramme, eine Empfehlung adressiert die Ausbildung der betroffenen Berufsgruppen (Rec. 8).

für Entwöhnungseinrichtungen:

Empfehlungen zu Nikotinersatztherapie, Erreichung der Zielgruppen, Schulungen/Ausbildung des Personals etc.

Die Empfehlungen zu den RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen (*Smoking cessation services*, PH 10) zielen allgemein darauf ab, dass RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen so effektiv wie möglich sind. Es werden Empfehlungen zur Bereitstellung der entsprechenden Einrichtungen, zur Verschreibung einer Nikotinersatztherapie, zur Erreichung spezifischer Zielgruppen und zur Schulung/Ausbildung und zu öffentlichen Kampagnen abgegeben. Eine Empfehlung adressiert die Zielgruppe schwangerer Frauen (bzw. solcher, die es werden wollen) und umfasst Beratungsleistungen über das Risiko für das Ungeborne durch Rauchen bzw. Passivrauchen, die Unterstützung rauchender Frauen/Schwangerer durch Information zu bestehenden RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen, inkl. der Erwägung von Hausbesuchen, falls die Betroffenen Schwierigkeiten haben könnten, spezialisierte Einrichtungen aufzusuchen, das Monitieren des RaucherInnenstatus und die Unterstützung während der gesamten Schwangerschaft und darüber hinaus, sowie die Beratung zur und ggfs. Verschreibung einer Nikotinersatztherapie.

6.1.3 Ernährung in der Schwangerschaft sowie Ernährung des Säuglings/Kleinkindes

Leitlinie zur Ernährung

Leitlinie „NICE 2011“: *Maternal and child nutrition* (PH11)²³⁵

**Zielpopulation:
Schwangere;
Personen, die Kinder
< 5 betreuen;
v. a. aus sozioökonomisch
benachteiligten Familien**

Zielpopulation

- ✿ Schwangere Frauen und Frauen, die schwanger werden wollen;
- ✿ Mütter von Kindern unter 5 Jahren und andere Personen, die Kinder unter 5 Jahren betreuen;
- ✿ insbesondere Schwangere und Kinder aus sozioökonomisch benachteiligten Familien.

**Akteure:
alle, die Schwangere/
Mütter betreuen**

Akteure

- ✿ Hebammen, GynäkologInnen, AllgemeinmedizinerInnen, ErnährungsberaterInnen, ApothekerInnen und KinderärztInnen;
- ✿ Personen, die mit Frauen arbeiten, die schwanger werden wollen.

²³⁵ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH11>, download am 18.2.2013

Tabelle 6.1-3: Public-Health-Empfehlungen zur Ernährung in der Schwangerschaft und in der frühen Kindheit

Health threat: (lack of) healthy diet	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2011 (PH 11, „Nutrition advice and support“)	For women who are pregnant (or who may become pregnant):	
	<ul style="list-style-type: none"> ✦ Provide information on the benefits of a healthy diet ✦ Inform women with a body mass index (BMI) over 30 about the increased risks to themselves and their babies. ✦ Advise all women to take 400 micrograms of folic acid daily ✦ Prescribe 5 milligrams of folic acid a day for women who are planning a pregnancy, or are in the early stages of pregnancy, if there is a <i>family history</i> of neural tube defects, the woman has had a baby with a neural tube defect or she has diabetes ✦ Offer information and advice on the benefits of taking a vitamin D supplement during pregnancy and while breastfeeding. ... Check that women <i>at greatest risk</i> of a deficiency are following the advice: those who have limited skin exposure to sunlight, or who are of south Asian, African, Caribbean or Middle Eastern descent or who are obese ✦ Encourage women to breastfeed, particularly: those with a <i>family history</i> of allergy, young women, those who have low educational achievement and those from disadvantaged groups ✦ Ensure women whose first language is not English receive information and support ... from trained link workers who speak the mother’s language. ✦ ... Run an informal group session focused on how to breastfeed effectively. Cover feeding position and how to attach the baby to the breast 	<ul style="list-style-type: none"> before pregnancy and throughout the first 12 weeks of pregnancy during the booking appointment during antenatal consultation in the last trimester of pregnancy
NICE, 2011 (PH 11, „Supporting mothers who are feeding babies up to 6 months old“) <i>(Beginn)</i>	For mothers and their babies:	
	<ul style="list-style-type: none"> ✦ <i>Ensure</i> mothers who breastfeed can demonstrate how to position and attach the baby to the breast and can identify signs that the baby is feeding well ✦ Show mothers who choose to use infant formula how to make up a feed. Give them access to independent advice from a qualified health professional ✦ Advise breastfeeding mothers about suitable vitamin D supplements. <i>Check</i> that those at greatest risk of deficiency are following the advice: those who have limited skin exposure to sunlight, or who are of south Asian, African, Caribbean or Middle Eastern descent or who are obese ✦ Breastfeeding peer supporters should contact new mothers directly. They should offer ongoing support according to the mother’s individual needs ✦ Encourage women with a <i>family history</i> of allergy to feed their babies only on breast milk for the first 6 months ✦ Advise mothers that there is insufficient evidence to suggest that infant formula based on partially or extensively hydrolysed cow’s milk protein can help prevent allergies ✦ Provide ongoing, proactive breastfeeding support at home and record advice in the mother’s hand-held records ... ✦ <i>Assess the needs</i> of all mothers, parents and carers with young children. Provide early and ongoing support at home for those with the greatest needs, including any that may be the result of a physical or learning disability or communication difficulties 	<ul style="list-style-type: none"> before women leave hospital or before midwife leaves the mother after a home birth within 48 hours of mothers’ transfer home (or within 48 hours of a home birth) „early and ongoing“ (after birth)

Health threat: (lack of) healthy diet	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2011 (PH 11, „Supporting mothers who are feeding babies up to 6 months old“) (Fortsetzung)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ As a minimum, <i>ensure babies are weighed</i> at birth and in the first week, as part of an overall assessment of feeding. Thereafter, healthy babies should usually be weighed at 8, 12 and 16 weeks and at 1 year, at the time of routine immunisations. If there is concern, weigh more often, but no more than once a month up to 6 months of age, once every 2 months from 6–12 months of age and once every 3 months over the age of 1 year ✳ Consult supplementary sources, ... when prescribing or dispensing drugs to a breastfeeding mother. Discuss the benefits and risks and encourage her to continue breastfeeding. 	✓ in the first week, at 8,12 and 16 weeks and at 1 year
NICE, 2011 (PH 11, „Helping parents and carers provide a healthy, balanced diet for babies and young children“)	<p style="text-align: center;">For families and carers of babies over 6 months and pre-school children</p> <ul style="list-style-type: none"> ✳ Healthy babies should be weighed (naked) at 8–10 months in their first year using well-maintained digital scales that are calibrated annually 	✓ at 8–10 months

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die in der Leitlinie formulierten Empfehlungen sollen insbesondere Ungleichheiten in der Ernährung von Müttern und Kindern aus sozioökonomisch benachteiligten Verhältnissen adressieren.²³⁶

Empfehlungen zu Information über gesunde Ernährung/Stillen, Folsäureverschreibung, Vitamin D Verabreichung

Die ersten, in Tabelle 6.1-3 extrahierten Empfehlungen richten sich an Gesundheitsberufe, die Schwangere betreuen. Neben allgemeinen Informationen zur gesunden Ernährung, werden auch die Folsäureverschreibung (präkonzeptionell sowie in der frühen Schwangerschaft) oder die Vitamin D Verabreichung (insbesondere an Risikogruppen) empfohlen. Weiters sollen Frauen (insbesondere Frauen mit Allergien in der Familienanamnese, junge Frauen, Frauen mit niedrigem Bildungsgrad und solche aus benachteiligten Bevölkerungsschichten) bereits im Schwangerschaftsverlauf über das Stillen informiert und dazu ermuntert werden.

Hilfestellung bei Stillschwierigkeiten/ Zubereitung der Flaschnahrung vor Entlassung

In der Folge wurden in Tabelle 6.1-3 (exemplarisch) jene Empfehlungen angegeben, die sich vorwiegend auf die Phase kurz nach der Entlassung aus dem Krankenhaus (nach der Geburt) beziehen. So soll etwa sichergestellt sein, dass Mütter keine Schwierigkeiten beim Stillen haben, bzw. Flaschnahrung zubereiten können, von Peers (*breastfeeding peer supporters*) kontaktiert werden, die Bedürfnisse der Mütter laufend im Rahmen von Hausbesuchen erhoben werden und dass Kinder mindestens einmal in der ersten Lebenswoche, sowie danach (im Rahmen der routinemäßigen Impftermine) mit 8, 12, 16 Wochen und mit einem Jahr gewogen werden.

Erheben von Bedürfnissen in Hausbesuchen danach

Wiegen des Kindes Ernährungsumstellung

Die Empfehlungen für Familien mit Babys älter als sechs Monate und Vorschulkindern enthalten neben Beratungsleistungen zur Ernährungsumstellung (nicht in Tabelle 6.1-3 extrahiert) eine einzige „Screening-“Empfehlung, und zwar gesunde Kinder im Alter von 6–8 Monaten zu wiegen.

²³⁶ Die Leitlinie enthält nicht die allgemeinen Empfehlungen zur gesunden Ernährung, Empfehlungen zur Lebensmittelsicherheit, zu populationsweiten Screening-Programmen oder therapeutischen Interventionen.

6.1.4 Gewichtsmanagement vor, während und nach der Schwangerschaft

Leitlinie „NICE 2010“: Weight management before, during and after pregnancy (PH27)²³⁷

Leitlinie zum Gewichtsmanagement

Unter Gewichtsmanagement werden in der Leitlinie

- ✿ das Erheben und Monitieren des Körpergewichts;
- ✿ die Prävention von Übergewicht und Adipositas und
- ✿ die Unterstützung von Frauen verstanden, ihr Normalgewicht („healthy weight“) vor, während und nach der Schwangerschaft durch gesunde Ernährung, körperliche Bewegung und allmählichen Gewichtsverlust nach der Schwangerschaft zu erreichen und beizubehalten.

(Monitieren des Gewichts, Prävention von Adipositas und Halten/Wiedererreichen des Normalgewichts)

Die Empfehlungen basieren auf Strategien und Programmen zur Gewichtsreduktion, welche sich in der Allgemeinbevölkerung als wirksam erwiesen haben.

Zielpopulation

- ✿ Frauen, die schwanger werden wollen;
- ✿ schwangere Frauen;
- ✿ Mütter nach der Geburt.

Zielpopulation: Frauen vor, während und nach der Schwangerschaft

Akteure

- ✿ AllgemeinmedizinerInnen, GynäkologInnen;
- ✿ Hebammen, aufsuchende Berufsgruppen (*Health visitors*), ErnährungsberaterInnen, ApothekerInnen;
- ✿ sowie alle Personengruppen, die in die Betreuung während und nach der Schwangerschaft involviert sind.

Akteure: ÄrztInnen, Hebammen, aufsuchende Dienste und andere, in die Schwangerenbetreuung involvierte Berufsgruppen

Tabelle 6.1-4: Public-Health-Empfehlungen zum Gewichtsmanagement vor, während und nach der Schwangerschaft

Health threat: (insufficient) weight management	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 27; Rec. 2) (Beginn)	<ul style="list-style-type: none"> ✿ At the earliest opportunity, for example, during a pregnant woman’s first visit to a health professional, <i>discuss her eating habits and how physically active she is</i>. Find out if she has any concerns about diet and the amount of physical activity she does and try to address them. ✿ Advise that a healthy diet and being physically active will benefit both the woman and her unborn child during pregnancy and will also help her to achieve a healthy weight after giving birth. Advise her to seek information and advice on diet and activity from a reputable source. ✿ Dispel any myths about what and how much to eat during pregnancy. For example, advise that there is no need to ‘eat for two’ or to drink full-fat milk. Explain that energy needs do not change in the first 6 months of pregnancy and increase only slightly in the last 3 months (and then only by around 200 calories per day). 	✓ early in pregnancy/ during first visit

²³⁷ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH27>, download am 18.2.2013

Health threat: (insufficient) weight management	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 27; Rec. 2) (Fortsetzung)	<ul style="list-style-type: none"> ✦ Advise that moderate-intensity physical activity will not harm her or her unborn child. At least 30 minutes per day of moderate intensity activity is recommended. ✦ Give specific and practical advice about being physically active during pregnancy ... ✦ Explain to those women who would find this level of physical activity difficult that it is important not to be sedentary, as far as possible. Encourage them to start walking and to build physical activity into daily life, for example, by taking the stairs instead of the lift, rather than sitting for long periods. ✦ <i>Measure weight and height at the first contact</i> with the pregnant woman, being sensitive to any concerns she may have about her weight. ... Do not rely on self-reported measures of weight and height. Clearly explain why this information is needed and how it will be used to plan her care ... Calculate BMI ... ✦ Weight, height and BMI should be recorded in notes, the woman's hand-held record and the patient information system ... ✦ <i>Do not weigh women repeatedly</i> during pregnancy as a matter of routine. Only weigh again if clinical management can be influenced or if nutrition is a concern. 	<p style="text-align: center;">✓</p> <p style="text-align: center;">✗</p>
NICE, 2010 (PH 27; Rec. 3)	<ul style="list-style-type: none"> ✦ Use the 6–8-week postnatal check as an opportunity to discuss the woman's weight. ... ✦ Provide clear, tailored, consistent, up-to-date and timely advice about how to lose weight safely after childbirth. Ensure women have a realistic expectation of the time it will take to lose weight gained during pregnancy. Discuss the benefits of a healthy diet and regular physical activity, acknowledging the woman's role within the family and how she can be supported by her partner and wider family. Advice on healthy eating and physical activity should be tailored to her circumstances ... ✦ Health professionals should advise women, their partners and family to seek information and advice from a reputable source ... ✦ Midwives and other health professionals should encourage women to breastfeed. They should reassure them that a healthy diet and regular, moderate-intensity physical activity and gradual weight loss will not adversely affect the ability to breastfeed or the quantity or quality of breast milk. ✦ Health professionals should give advice on recreational exercise ... ✦ Health professionals should also emphasise the importance of participating in physical activities, such as walking, which can be built into daily life. 	<p style="text-align: center;">at 6–8 weeks after birth</p> <p style="text-align: center;">at 6–8 weeks or 6 months after birth</p>

Zusammenfassung der Empfehlungen

In der Leitlinie wurden sechs Empfehlungen ausgesprochen. Zwei dieser Empfehlungen wurden für die Betreuung von Frauen mit einem BMI >30 (vor bzw. nach der Schwangerschaft; Rec. 1 und 4) formuliert. Eine Leitlinie richtet sich an Gemeinden (z. B. hinsichtlich von Angeboten zur Bewegung für Mütter nach der Geburt; Rec. 5), eine Empfehlung beschäftigt sich mit der Ausbildung der LeistungserbringerInnen (Rec. 6).

Die in Tabelle 6.1-3 extrahierten Empfehlungen richten sich an (nicht-adipöse) Schwangere bzw. Mütter nach der Geburt. Neben zahlreichen Beratungsleistungen (beispielsweise zur gesunden Ernährung, adäquaten Bewegung oder zum Stillen) soll der Erstkontakt in der Schwangerschaft zur Erhebung der Lebensstilfaktoren „Ernährung und Bewegung“ verwendet werden. Körpergewicht und Größe sollen bei diesem Kontakt einmalig bestimmt werden, von wiederholten Messungen des Körpergewichts wird abgeraten, sofern diese Bestimmung nicht für die (klinische) Behandlung relevant ist oder Bedenken hinsichtlich der Ernährung bestehen.

Empfehlungen für nicht-adipöse Schwangere/ Mütter beinhalten Erhebung von Lebensstilfaktoren, Beratungsleistungen und Wiegen

6.2 Public Health Leitlinien, die vorwiegend die frühe Kindheit betreffen

6.2.1 Soziales und emotionales Wohlbefinden in den frühen Jahren

Leitlinie „NICE 2012“: *Social and emotional wellbeing- early years* (PH 40)²³⁸

Leitlinie zum sozialen und emotionalen Wohlbefinden

Zielpopulation

- ✿ „Vulnerable“ Kinder unter 5 Jahren und deren Familien.

Zielpopulation:
„vulnerable“ Kinder <5 J.

Akteure

- ✿ Kinderbetreuungseinrichtungen, Grundschulen und deren Gesundheitseinrichtungen (*school nursing services*);
- ✿ AllgemeinmedizinerInnen, aufsuchende Dienste, Schwangerenbetreuungseinrichtungen, Einrichtungen zu mentalen Gesundheit, KinderärztInnen;
- ✿ Freiwillige Organisationen und Gemeindeeinrichtungen, Polizei, *Local authority housing departments*.

Akteure:
Kinderbetreuungs-einrichtungen, MedizinerInnen und andere Berufsgruppen, die Kinder/Familien betreuen bzw.mit ihnen in Kontakt kommen

²³⁸ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH40>, download am 18.2.2013. Weitere Leitlinien für ältere Kinder/Jugendliche: *Social and emotional wellbeing in primary education (PH12)* verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH12>; *Social and emotional wellbeing in secondary education (PH20)* verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH20>. Zudem langten zu diesem Kapitel Empfehlungen im Zuge des externen Reviews ein (siehe Addendum).

Tabelle 6.2-1: Public-Health-Empfehlungen zu sozialem und emotionalem Wohlbefinden

Health threat: (lack of) Social and emotional wellbeing	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2012 (PH40, Rec. 2)	All health and early years professionals should develop trusting relationships with vulnerable families and adopt a non-judgmental approach, while focusing on the child's needs. They should do this by:	NR
	✿ <i>Identifying the strengths and capabilities</i> of the family, as well as <i>factors that pose a risk</i> to the child's (or children's) social and emotional wellbeing	✓
	✿ talking about the aspirations and expectations for the child seeking to understand and respond to perceived needs and concerns	
	✿ discussing any risk factors in a sensitive manner to ensure families do not feel criticised, judged or stigmatised.	
	Health professionals in antenatal and postnatal services should <i>identify factors that may pose a risk</i> to a child's social and emotional wellbeing. This includes factors that could affect the parents' capacity to provide a loving and nurturing environment. For example, they should discuss with the parents any problems they may have in relation to the father or mother's mental health, substance or alcohol misuse, family relationships or circumstances and networks of support.	✓
	Health visitors, school nurses and early years practitioners should <i>identify factors that may pose a risk</i> to a child's social and emotional wellbeing, as part of an ongoing assessment of their development. They should use the 'Early years foundation stage' assessment process to help identify and share any needs and concerns. Specifically, they should look for risk factors that were not evident at an earlier stage. For an infant or child, this could include:	✓
	✿ being withdrawn, being unresponsive, showing signs of behavioural problems, delayed speech, poor language and communication skills.	
	✿ For parents, this could include	
	✿ indifference to the child or insensitive or harsh behaviour towards them.	
	Family welfare, housing, voluntary services, the police and others who are in contact with a vulnerable child and their family should <i>be aware of factors that pose a risk</i> to the child's social and emotional wellbeing. They should raise any concerns with the family GP or health visitor (working in the context of local safeguarding policies).	✓
	Health and early years professionals should ensure procedures are in place:	NR
	✿ to make referrals to specialist services, based on an assessment of need	
	✿ to collect, consistently record and share information as part of the common assessment framework (relevant child and adult datasets should be linked)	
	✿ for integrated team working	
	✿ for continuity of care	
	✿ to avoid multiple assessments.	

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die Guideline gibt Empfehlungen ab, wie das soziale und emotionale Wohlbefinden von „vulnerablen“ Kindern im Alter von unter 5 Jahren durch Hausbesuche, Kinderbetreuung und frühe Bildungsmaßnahmen (*early education*) verbessert werden kann. Sie beinhaltet daher auch die Frage, wie vulnerable Kinder identifiziert werden können. Die Leitlinie beschäftigt sich nicht mit der klinischen Behandlung von Kindern mit emotionalen oder Verhaltens-Auffälligkeiten oder der Rolle der Kinderschutzeinrichtungen.

Die Guideline beinhaltet 5 Empfehlungen zu verschiedenen Themen rund um das Wohlbefinden von Kleinkindern:

Die erste Empfehlung (*Strategy, commissioning and review*), die sich an Gremien und Behörden richtet, soll u. a. sicher stellen, dass in der allgemeinen Gesundheitsstrategie das soziale und emotionale Wohlbefinden vulnerabler Kinder als effektivste Maßnahme zur Reduktion von gesundheitlicher Ungleichheit berücksichtigt wird.

Die in der zweiten Empfehlung (*Identifying vulnerable children and assessing their needs*, siehe Tabelle 6.2-1) formulierten Maßnahmen zur Identifizierung von vulnerablen Kindern richten sich nicht nur an Personen, die im Gesundheitswesen tätig sind, sondern auch an Kinderbetreuungseinrichtungen, oder ganz allgemein an Personen, die in Kontakt mit Kindern stehen. Es wird ein Beziehungsaufbau basierend auf gegenseitigem Vertrauen, das Erheben von Bedürfnissen durch Analyse vorhandener Ressourcen, aber auch potentieller Risikofaktoren, und deren Diskussion mit den Betroffenen - ohne zu kritisieren, zu werten oder zu stigmatisieren, vorgeschlagen. Die Analyse potentieller Risikofaktoren (z. B. verzögerte Sprachentwicklung, Verhaltensauffälligkeiten etc.) soll auch im Rahmen der routinemäßigen Entwicklungsbeobachtung erfolgen. Es soll darüber hinaus u. a. sichergestellt sein, dass die Dokumentation in verlinkten (Eltern und Kind) Datenbanken möglich ist, zu SpezialistInnen überwiesen werden kann, Mehrfachuntersuchungen vermieden werden und die Kontinuität der Versorgung gewährleistet ist.

Die dritte Empfehlung (*Antenatal and postnatal home visiting for vulnerable children and their families*) beschreibt, wie im Rahmen der routinemäßigen Hausbesuche jenen Familien mit besonderem Bedarf zusätzliche Hilfe durch Hausbesuche spezialisierter *Nurses* angeboten werden soll und was dieses Zusatzangebot beinhalten soll, wie es organisiert und mit anderen DienstleisterInnen vernetzt sein soll.

Die vierte Empfehlung (*Early education and childcare*) richtet sich vorwiegend an Kinderbetreuungseinrichtungen und soll beispielsweise sicher stellen, dass der Fokus der Kinderbetreuung neben pädagogischen Elementen auch auf der sozialen und, emotionalen Entwicklung liegt.

Die fünfte Empfehlung (*Delivering services*) adressiert schließlich organisatorische Fragen der Leistungserbringung (z. B. Prozesse und Verantwortlichkeiten).

Empfehlungen zur Identifizierung „vulnerabler“ Kinder, zu Hausbesuchen, Kinderbetreuung und *early education*

Berücksichtigung des Wohlbefindens von „vulnerablen“ Kindern in allgemeiner Gesundheitsstrategie zur Reduktion von gesundheitlicher Ungleichheit

Beziehungsaufbau, Analyse von Ressourcen und potentiellen Risikofaktoren, Dokumentation, Kontinuität der Versorgung

Bereitstellung von Zusatzangeboten im Rahmen von Hausbesuchen

Fokus auf soziale/emotionale Entwicklung auch in Kinderbetreuungseinrichtungen

6.2.2 Unfallverhütung

Leitlinien zur Unfallverhütung

Leitlinien:²³⁹

Die im Folgenden zitierten Empfehlungen sind dem Quick Reference Guide,²⁴⁰ einer Zusammenfassung von drei thematisch verwandten Guidelines entnommen:

„NICE 2010“: *Strategies to prevent unintentional injuries among under-15s* (PH29)²⁴¹

„NICE 2010“: *Preventing unintentional injuries among under-15s in the home* (PH30)²⁴²

„NICE 2010“: *Preventing unintentional road injuries among under-15s: road design* (PH31)²⁴³

Im Englischen wurde der Terminus „unbeabsichtigte Verletzung“ (*unintentional injury*) statt Unfall (*accident*) verwendet, da letzterer die Unvorhersehbarkeit und daher Unvermeidbarkeit impliziert. Zur besseren Lesbarkeit wird *unintentional injury* im Folgenden auf Deutsch dennoch mit „Unfall“ übersetzt.

Zielpopulation

Zielpopulation:
v. a. Kinder/Jugendliche
und derer Eltern

- ✧ Kinder, Jugendliche und deren Eltern/Betreuer;
- ✧ sowie andere Personen der Bevölkerung.

Akteure

Akteure:
Personen, die innerhalb
und außerhalb des
Gesundheitswesens
tätig sind

Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher Empfehlungen, richten sich diese an unterschiedliche Akteure, z. B.:

- ✧ AllgemeinmedizinerInnen, SozialarbeiterInnen, Hebammen, aufsuchende Dienste, Bedienstete von Unfallambulanzen/-abteilungen
- ✧ Gemeindebehörden, die für Dienstleistungen für Kinder verantwortlich sind sowie Kinderschutzgremien, „Autobahnbehörden“
- ✧ Ministerien, die für die Entwicklung von Strategien (*policies*) und Plänen zur Verbesserung der Kinder- und Jugendgesundheit und des Wohlbefindens von Kindern und Jugendlichen verantwortlich sind; Gesundheits-/Unterrichtsministerium
- ✧ SchulleiterInnen, Universitäten, Polizei, Feuerwehr
- ✧ Nationale Statistikeinrichtung, Einrichtungen der Gesundheitsberichterstattung (*Public Health Observatory*)
- ✧ Freizeiteinrichtungen/-industrie, Badewärter, Schwimmlehrer, Fahrradvermieter, Bootsvermietungen, Hotelmanager, Hotelketten, Reiseveranstalter.

²³⁹ Im Zuge des externen Reviews langten Literaturempfehlungen zur Unfallverhütung bei Kindern ein (siehe Addendum).

²⁴⁰ Verfügbar unter <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13272/51648/51648.pdf>

²⁴¹ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH29>, download am 18.2.1013

²⁴² verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH30>, download am 18.2.2013

²⁴³ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH31>, download am 18.2.2013

In Tabelle 6.2-2 wurden lediglich die detaillierten Empfehlungen zur Verringerung von Haushaltsunfällen extrahiert. Details zu den anderen Empfehlungen, die weit über die Eltern-Kind-Vorsorge innerhalb des Gesundheitssystems hinausgehen, können den entsprechenden Leitlinien entnommen werden.

Tabelle 6.2-2: Public-Health-Empfehlungen zur Vermeidung häuslicher Unfälle

Health threat: unintentional injury (at home)	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 30; Rec. 1)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ <i>Determine</i> the types of <i>household</i> where children and young people aged under 15 are <i>at greatest risk</i> of unintentional injury based on surveys, needs assessments and existing datasets (such as local council housing records). ✳ <i>Prioritise</i> the households identified above for home safety assessments and the supply and installation of home safety equipment. ... 'Priority households' could include those with children aged under 5, families living in rented or overcrowded conditions or families living on a low income. It could also include those living in a property where there is a lack of appropriately installed safety equipment, or one where hazards have been identified through the Housing Health and Safety Rating System. ✳ Provide practitioners who visit children and young people at home with mechanisms for sharing information about households that might need a home safety assessment. This includes health visitors, social workers and GPs. ... 	<p style="text-align: center;">✓</p> <p style="text-align: center;">NR</p> <p style="text-align: center;">✓</p>
NICE, 2010 (PH 30; Rec. 3)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ <i>Offer home safety assessments</i> to the households prioritised ... Where appropriate, supply and install suitable, high quality home safety equipment. ... ✳ Ensure the assessment, supply and installation of equipment is tailored to meet the household's specific needs and circumstances. ... ✳ Ensure education, advice and information is given during a home safety assessment, and during the supply and installation of home safety equipment. This should emphasise the need to be vigilant about home safety and explain how to maintain and check home safety equipment. It should also explain why safety equipment has been installed – and the danger of disabling it. ... 	<p style="text-align: center;">✓</p> <p style="text-align: center;">NR</p>
NICE, 2010 (PH 30; Rec. 5)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ Recognise the importance of measures to prevent unintentional injuries in the home among children and young people aged under 15, particularly among those living in disadvantaged circumstances. ✳ Provide child-focused home safety advice. If the family or carers agree, refer them to agencies that can undertake a home safety assessment and can supply and install home safety equipment. ✳ Encourage parents, carers and others living with children and young people aged under 15 to <i>conduct</i> their <i>own home safety assessment</i>. They should use an appropriate tool. ... 	<p style="text-align: center;">during (routine) home visits</p> <p style="text-align: center;">✓</p>

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen zur Identifizierung von Haushalten mit höherem Unfallrisiko, Priorisierung, Überprüfung der häuslichen Sicherheit, Bereitstellung von und Information zu Sicherheitsmaßnahmen

Die Leitlinie zur Unfallverhütung zu Hause (*Preventing unintentional injuries among under-15s in the home*; PH 30) adressiert in erster Linie die Identifizierung von Risiken in der häuslichen Umgebung sowie die Bereitstellung von Sicherheitsvorkehrungen. In einem ersten Schritt sollen auf Basis verfügbarer Daten, Befragungen und einer Bedarfserhebung (*need assessment*), jene Haushalte identifiziert werden, welche prinzipiell ein höheres Unfallrisiko aufweisen. Die nachfolgende Priorisierung berücksichtigt v. a. Familien mit unter 5-Jährigen Kindern, solche, in welchen viele Personen auf engem Raum zusammenwohnen und jene mit geringem Einkommen. Diesen Familien sollen eine Überprüfung der häuslichen Sicherheit (*home safety assessment*) angeboten, und geeignete Sicherheitsvorkehrungen mit entsprechenden Informationen zu deren Verwendung und Wartung (im Rahmen von Hausbesuchen) zur Verfügung gestellt werden. Eltern und andere Betreuungspersonen sollen darüber hinaus befähigt werden, die Sicherheit der häuslichen Umgebung selbst zu überprüfen.

Die anderen beiden Leitlinien aus der Serie zur Unfallverhütung bei unter 15-Jährigen (PH 29 und PH 31), deren Empfehlungen nicht extrahiert wurden, betreffen Strategien, die Regelung, die Unterstützung, das Monitoring und die Personalentwicklung, die mit der Verhinderung von Unfällen zu Hause, im Straßenverkehr oder beim Spielen/in der Freizeit im Zusammenhang stehen sowie Empfehlungen für Autobahngesellschaften, oder Verantwortliche für die Schulwegsplanung, wie Straßen geplant oder modifiziert werden können, um Verletzungen zu verringern.

6.2.3 Bewegung (Kinder)

Leitlinie zur Bewegungsförderung

Leitlinie „NICE 2009“: *Promoting physical activity for children and young people* (PH17)²⁴⁴

**Zielpopulation:
Kinder/Jugendliche
<18 J.**

Zielpopulation

- ✳ Alle Kinder und Jugendliche bis 18 Jahre (manche Empfehlungen spezifisch für Kinder jünger als 12 Jahre bzw. Mädchen im Alter von 11–18 Jahren)

**Akteure:
alle Personen, die für körperliche Bewegung verantwortlich sind**

Akteure

- ✳ Personen, die direkt oder indirekt verantwortlich für die körperliche Bewegung von Kindern und Jugendlichen sind (Gesundheitssystem, Bildungswesen, Gemeinden und andere öffentliche und private Bereiche)

²⁴⁴ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH17>, download am 18.2.2013. Vier weitere Public Health Leitlinien zur Bewegung gehen über die Zielpopulation des Berichts hinaus: *Four commonly used methods to increase physical activity* (PH2) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH2>; *Physical activity and the environment* (PH8) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH8>; *Promoting physical activity in the workplace* (PH13) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH13>; *Walking and cycling* (PH41) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH41>

Tabelle 6.2-3: Public-Health-Empfehlungen zur Förderung der körperlichen Bewegung von Kindern und Jugendlichen

Health threat: (lack of) physical activity	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2009 (PH 17; Rec. 15)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ Ensure parents and carers are aware of government advice that children and young people should undertake a minimum of 60 minutes moderate to vigorous physical activity a day. Make them aware that, at least twice a week, this should include activities to improve bone health, muscle strength and flexibility. ✳ Provide information and advice on the benefits of physical activity, emphasising how enjoyable it is. Provide examples of local opportunities. ✳ Encourage parents and carers to get involved in physical activities with their children. ✳ Encourage parents and carers to complete at least some local journeys (or some part of a local journey) with young children using a physically active mode of travel. This should take place on most days of the week. The aim is to establish physically active travel (such as walking or cycling) as a life-long habit from an early age. Parents and carers should also be encouraged to allow their children to become more independent, by gradually allowing them to walk, cycle or use another physically active mode of travel for short distances. ✳ Act as a role model by incorporating physical activity into daily life. For example, opt for travel involving physical activity (such as walking or cycling), use the stairs and regularly participate in recreational activities or sport. ✳ Promote physically active travel as an option for all the family. Raise awareness of how it can help children and young people achieve the recommended daily amount of physical activity. 	NR

Zusammenfassung der Empfehlungen

Die Leitlinie zur Förderung der körperlichen Aktivität von Kindern und Jugendlichen beinhaltet insgesamt 15 Empfehlungen mit folgenden Kernthemen:

- ✳ Förderung der Vorteile von körperlicher Bewegung und Ermutigung zur Teilnahme;
- ✳ Sicherung einer strategischen Politikplanung, welche das Programm zur körperlichen Bewegung von Kindern und Jugendlichen unterstützt;
- ✳ die aktive Einbindung von Kindern und Jugendlichen;
- ✳ die Planung und Bereitstellung von Raum, Einrichtungen und Möglichkeiten (für/zur körperlichen Bewegung);
- ✳ die Notwendigkeit von qualifiziertem Personal;
- ✳ die Förderung von körperlich aktiver und nachhaltiger Fortbewegung.

**insgesamt
15 Empfehlungen
mit unterschiedlichen
Kernthemen und
Adressaten**

an Personen im Gesundheitswesen adressiert: Information über nationale Bewegungsempfehlungen & der Vorteile von Bewegung vermitteln, über regionale Angebote informieren, Tipps für den Alltag geben

Nur eine Empfehlung (Rec.15: *Helping families to be active*, siehe Tabelle 6.2–3) richtet sich (auch) an das Gesundheitspersonal (*health practitioners*). Dieses soll sicherstellen, dass die Eltern über die nationalen Bewegungsempfehlungen informiert sind. Weiters sollen sie die Vorteile von und Freude an Bewegung vermitteln und Beispiele für regionale (Bewegungs-/Sport-) Möglichkeiten nennen. Sie sollen Eltern bestärken, Bewegung mit den Kindern zu machen und möglichst täglich mit kleinen Kindern zu Fuß zu gehen/mit dem Rad zu fahren, um den Grundstein für die körperlich aktive Fortbewegung als lebenslange Gewohnheit bereits in der frühen Kindheit zu legen. Schließlich sollen sie auch selbst als Vorbild im täglichen Leben agieren (z. B. Stiegen steigen, regelmäßiger Sport).

6.3 Weitere Public Health Leitlinien

weitere, relevante Leitlinien derzeit in Bearbeitung

Mindestens vier, der derzeit in Bearbeitung befindlichen Leitlinien²⁴⁵ könnten im Rahmen einer Eltern-Kind-Vorsorge relevant sein²⁴⁶:

- ✿ Overweight and obese children and young people – lifestyle weight management services
- ✿ Sexually harmful behaviour among young people
- ✿ Smoking cessation – acute, maternity and mental health services
- ✿ Preventing and reducing domestic violence.

6.4 Zusatzdokumente zu NICE Public Health Leitlinien: Zusammenfassungen – Behandlungspfade – Implementierungshilfen – Fortbildung – Forschung

6.4.1 Zusammenfassungen

Kurzfassungen verfügbar als *Quick reference guides*

Neben den ausführlichen, einzelnen Leitlinien existieren für die meisten (umfassenden) Leitlinien sogenannte „*Quick reference guides*“, die eine Kurzfassung der Leitlinie bzw. eine Zusammenfassung mehrerer Leitlinien zum gleichen Themenbereich darstellen. Neben einer prägnanten Hintergrundinformation, werden die Empfehlungen nach Sektoren bzw. Adressaten (auch farblich gegliedert) wiedergegeben. Zusätzlich beinhalten diese Zusammenfassungen Verweise auf verwandte NICE Leitlinien, die in inhaltlichem Zusammenhang mit dem jeweiligen Dokument stehen.

²⁴⁵ Verfügbar unter <http://www.nice.org.uk/guidance/phg/indevelopment/index.jsp?p=off>; download am 18.2.2013

²⁴⁶ Darüber hinaus existieren weitere Public Health Leitlinien, die nicht oder nur teilweise die Zielgruppe des vorliegenden Berichts betreffen und daher nicht näher beschrieben wurden: *Interventions to reduce substance misuse among vulnerable young people* (PH 4) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH4>; *School-based interventions on alcohol* (PH 7) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH7>; *Reducing differences in the uptake of immunisations* (PH21) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH21>; *Looked-after children and young people* (PH 28) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH28>

6.4.2 Versorgungspfade

NICE stellt Angehörigen von Gesundheits- und Sozialberufen (*health and social care professionals*), die in ihrer Tätigkeit Leitlinien verwenden, auf der Website interaktive, nach Themenbereichen gegliederte, sogenannte *pathways* zur Verfügung.²⁴⁷ Diese sollen Benutzern ermöglichen, alle Empfehlungen, die zu einem Thema von NICE formuliert worden sind, einfacher und intuitiver zu finden und zu verwenden. Überlappende Themenbereiche oder auch unterschiedliche Leitlinien (z. B. klinische und Public Health Leitlinien) werden so anschaulich miteinander verknüpft.

Abbildung 6.4-1 visualisiert die Ausgangsbasis der Schwangerenbetreuung.²⁴⁸ Nachdem die Routineversorgung für Schwangere in einem weiteren Pfad geöffnet werden kann, ergibt sich die erste Verzweigung anhand der Identifizierung von Frauen, die zusätzliche Betreuung benötigen, und welche sich in sieben Subgruppen unterteilen lassen:

1. Frauen, die bereits vor der Schwangerschaft Erkrankungen bzw. Risikofaktoren aufwiesen;
2. Frauen, die in vorangehenden Schwangerschaften Probleme hatten;
3. Frauen mit Diabetes in der Schwangerschaft;
4. Frauen mit Hypertonie in der Schwangerschaft;
5. Frauen mit Mehrlingsschwangerschaften;
6. Frauen, die komplexe soziale Faktoren aufweisen;
7. Frauen, die Komplikationen in der Schwangerschaft haben, welche spezifischer Interventionen bedürfen.

Für die oben genannte Routineversorgung und die Subgruppen 3, 5–7 jener Schwangeren, die zusätzliche Betreuung benötigen, existieren weiterführende Pfade, die sich erneut unterteilen. Danach münden die Pfade in jene zur Versorgung während und anschließend nach der Geburt.

Jedes „Kästchen“ innerhalb der Pfade kann angeklickt werden, um zusätzliche Informationen zu erhalten (z. B. welche Frauen als jene mit „Problemen in der vorangehenden Schwangerschaft“, siehe oben Punkt 2, verstanden werden). Es wird auch angegeben, wer (z. B. welche in die Betreuung der Schwangeren involvierte Personengruppe), was (z. B. welche Intervention, Screening-Maßnahme, Beratungsleistung etc.), wann (z. B. in welcher Schwangerschaftswoche) und wie (mit welcher Methode) tun soll. Die Texte entsprechen dabei den jeweiligen Passagen der entsprechenden Leitlinie. Zusätzlich wird die entsprechende Leitlinie angegeben, aus welcher die Empfehlungen stammen und- sofern vorhanden- mit den entsprechenden Qualitätsstandards oder anderen zusätzlichen Ressourcen (z. B. Implementierungstools) verlinkt.

**interaktive
online-Visualisierung
der Empfehlungen als
Hilfestellung für
„User“ der Leitlinien
ermöglichen
Verknüpfung
unterschiedlicher
Leitlinien**

**Bsp.: Routineversorgung
der Schwangeren bzw.
gesonderte Pfade für
Frauen, die zusätzliche
Betreuung benötigen**

**auf Klick:
Informationen wer,
was, wann tun soll
& ggfs. Verlinkung mit
zusätzlichen Ressourcen**

²⁴⁷ verfügbar unter <http://pathways.nice.org.uk/>; download am 18.2.2013

²⁴⁸ verfügbar unter <http://pathways.nice.org.uk/pathways/antenatal-care/>; download am 18.2.2013

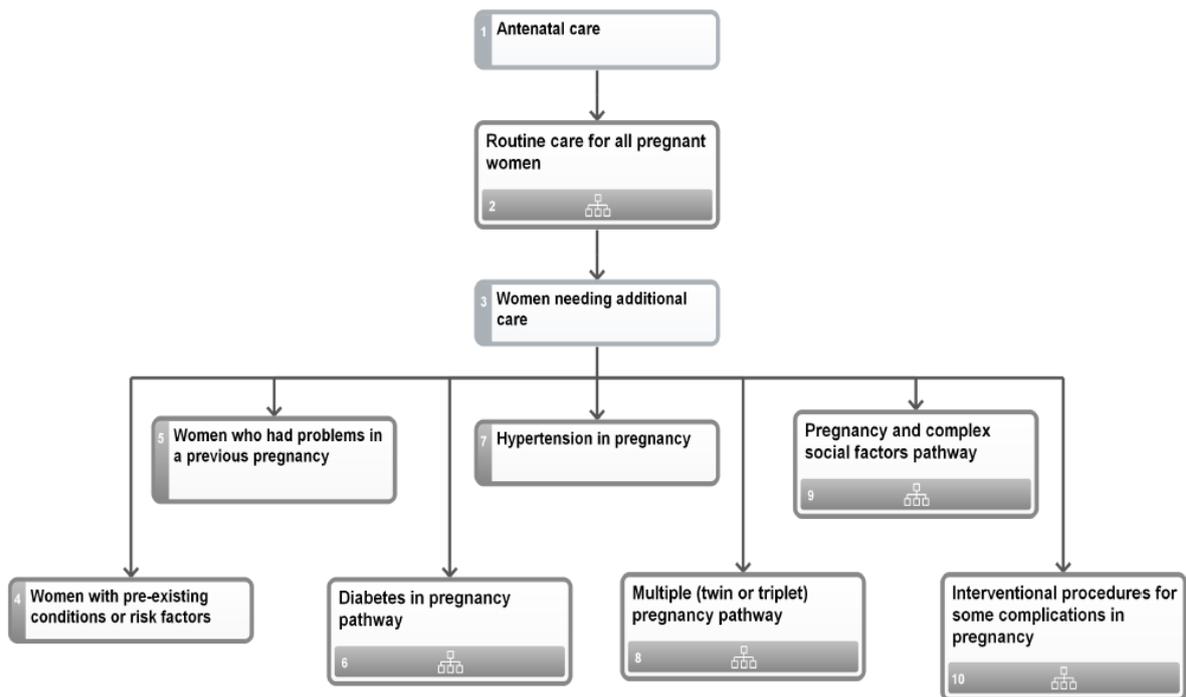


Abbildung 6.4-1: Versorgungspfad (Übersicht) in der Schwangerschaft

6.4.3 Implementierungshilfen

Hilfestellung für Implementierungsmittels

Obwohl viele Empfehlungen auf den ersten Blick sehr allgemein erscheinen, bietet NICE je nach Leitlinie unterschiedliche Implementierungshilfen an, die spezifische Maßnahmen vorschlagen, bzw. diese unterstützen. Beispiele für Implementierungshilfen sind:

implementation advice

Ein „*implementation advice*“ richtet sich beispielsweise an Verantwortliche für die Planung und Umsetzung der Leitlinie. Das Dokument soll dabei helfen, Empfehlungen der Leitlinie zu identifizieren, welche noch nicht Teil der aktuellen Vorgehensweise/Praxis sind und gibt Hinweise, welche Maßnahmen in diesem Fall eingeleitet werden sollen.²⁴⁹

slide-sets

Zur Verfügung gestellte „*slide sets*“ (Powerpoint-Präsentationen) sollen ermöglichen, die Empfehlungen der Leitlinie mit unterschiedlichen Adressaten (mit direkten DienstleistungserbringerInnen wie Angehörigen von Gesundheits- und Sozialberufen, Ausbildnern aber auch auf Organisations-/Leitungsebene) zu diskutieren.²⁵⁰

²⁴⁹ siehe z. B. <http://guidance.nice.org.uk/PH3/ImplementationAdvice/doc/English>; download am 18.2.2013

²⁵⁰ siehe z. B.: <http://guidance.nice.org.uk/PH3/SlideSet/ppt/English>; download am 18.2.2013

„*Audit tools*“ (im Word oder Excel Format) sind zur Verfügung gestellte Instrumente, welche es ermöglichen sollen, die in den Leitlinien angestrebte Zielerreichung zu messen. Sie können je nach Bedarf ganz oder teilweise in bestehende (Qualitätssicherungs-; Datenerhebungs-) Programme eingebaut werden.²⁵¹ Für jedes Ziel (*Criterion*) werden folgende Informationen bereitgestellt:

- ✳ dessen Spezifizierung (z. B. Anteil an Frauen, die schwanger werden wollen oder sich im Frühstadium einer Schwangerschaft befinden, selbst, in der Familie oder in früheren Schwangerschaften ein Baby mit einem Neuralrohrdefekt hatten und Folsäure verschrieben bekamen)
- ✳ mögliche Ausnahmen (z. B. Population, die die jeweilige Empfehlung nicht betrifft)
- ✳ das „Setting“ (z. B. niedergelassene ÄrztInnen, Hebammen, Versicherungen, Kinderbetreuungseinrichtungen...)
- ✳ den „Standard“, welcher der Zielerreichung entspricht (z. B. 100 %)
- ✳ und „Definitions“, ggfs. detailliertere Informationen zur Population oder der Maßnahme (z. B. Dosierungsrichtlinien, Beschreibung einer Population at risk, Definition einer Erkrankung etc.)

„*Costing statements*“ machen Angaben darüber, welchen Einfluss die Umsetzung der Leitlinienempfehlungen auf das Budget haben und in welchen Bereichen z. B. zusätzliche Ressourcen benötigt werden (für Ausbildung, Personal, Medikamente etc.), aber auch, wo möglichen Vorteile (und damit verbundene Einsparungen) zu erwarten sind.²⁵²

„*Costing templates*“ können als Excel-Tabellen von den jeweiligen Organisationen direkt befüllt, und der entsprechende Ressourcenaufwand damit berechnet werden.²⁵³

audit tools

costing statements

und *costing templates*

6.4.4 Fortbildung

Sofern für den Themenbereich verfügbar, wird bei den jeweiligen Leitlinien auch auf die online verfügbaren, von NICE entwickelten Fortbildungsmaterialien verwiesen.²⁵⁴ Diese sollen Nutzern ermöglichen, „up to date“ zu bleiben (die aktuelle Evidenzlage, welche in der Leitlinie zusammengefasst wurde, zu kennen), das neu erworbene Wissen in der Praxis anzuwenden und mögliche Hürden der Umsetzung zu identifizieren, sowie die eigene Vorgehensweise zu reflektieren und mit den NICE Empfehlungen zu vergleichen. Die Verlinkung erfolgt zum *BMJ Learning Programme*, für dessen Nutzung eine Registrierung mittels Emailadresse und Passwort erforderlich ist. Die Absolvierung der online-Fortbildung wird auch von der Österreichischen Ärztekammer im Rahmen des Diplom-Fortbildungs-Programms (DFP Punkt) anerkannt.

Wissenstransfer durch online verfügbare Fortbildungsmaterialien (via *BMJ Learning Programme*)

Anerkennung auch in Ö als DFP-Punkt

²⁵¹ siehe z. B.: <http://guidance.nice.org.uk/PH11/AuditSupport/doc/English>; download am 18.2.2013

²⁵² siehe z. B.: <http://guidance.nice.org.uk/PH11/CostingReport/pdf/English>; download am 18.2.2013

²⁵³ siehe z. B.: <http://guidance.nice.org.uk/PH26/CostingTemplate/xls/English>; download am 18.2.2013

²⁵⁴ verfügbar unter http://www.nice.org.uk/usingguidance/education/educational_tools.jsp; download am 18.2.2013

Für die in diesem Kapitel genannten Public Health Leitlinien gibt zu den Themen sexuell übertragbare Erkrankungen/Teenager-Schwangerschaften²⁵⁵ und die RaucherInnenentwöhnung²⁵⁶ eigene online Fortbildungsmaterialien. Rauchen und das Gewichtsmanagement in und rund um die Schwangerschaft sind in die Fortbildung zu Komplikationen in der Schwangerschaft²⁵⁷ inkludiert. Neben anderen verfügbaren Fortbildungsmaterialien zur Behandlung von Kindern bei spezifischen Erkrankungszuständen (z. B. bei ADHS, Fieber, Harnwegsinfekten, etc.) adressiert eine Lerneinheit auch die Frage, wann bzw. wie der Verdacht auf Kindesmisshandlung²⁵⁸ gestellt werden sollte.

6.4.5 Forschung

unbeantwortete Fragen werden in Datenbank gesammelt

Empfehlungen für zukünftige Forschungsbereiche resultieren aus unbeantworteten Fragen, die während der Erstellung von NICE Leitlinien (seit 2004) identifiziert wurden. Die offenen Forschungsfragen werden in einer Datenbank gesammelt und können z. B. nach Themenbereichen, der Art der Leitlinien (siehe Einleitung des Kapitels), oder deren Priorität gesucht werden.²⁵⁹ Weiters sind sie unter den zusätzlich zur Verfügung gestellten Ressourcen je Leitlinie aufzufinden.

Die einzelnen Forschungsempfehlungen beinhalten neben der Forschungsfrage Angaben dazu, welcher der fünf Forschungsbereiche (Effektivität, Kosten, Implementierung, Lebensqualität oder Forschungsmethoden) die Fragestellung zugeordnet werden kann und ob die Empfehlung die Verwendung einer Technologie ausschließlich unter Forschungsbedingungen oder eine Primärdatensammlung/die Einrichtung eines Registers vorsieht.

²⁵⁵ verfügbar unter <http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?moduleId=6054203>; download am 18.2.2013

²⁵⁶ verfügbar unter [http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?moduleId=5004316&searchTerm=?smoking?&page=0](http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?moduleId=5004316&searchTerm=?smoking?&page=0;); download am 18.2.2013

²⁵⁷ verfügbar unter [http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?channelCode=hospitaldoctor&channelFamilyConfig=bmj&moduleId=10020725&searchTerm=%E2%80%9Cpregnancy%E2%80%9D&page=0](http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?channelCode=hospitaldoctor&channelFamilyConfig=bmj&moduleId=10020725&searchTerm=%E2%80%9Cpregnancy%E2%80%9D&page=0;); download am 18.2.2013

²⁵⁸ verfügbar unter <http://learning.bmj.com/learning/search-result.html?moduleId=10014276>; download am 18.2.2013

²⁵⁹ verfügbar unter <http://www.nice.org.uk/research/index.jsp?action=rrsearch>; download am 18.2.2013

7 Zusammenfassung der Empfehlungen aus den Guidelines

Für Screening-Empfehlungen in der Schwangerschaft, im Wochenbett sowie in der frühen Kindheit wurden insgesamt 138 Guidelines²⁶⁰ in die Analyse eingeschlossen und Empfehlungen zu 92 Gesundheitsbedrohungen extrahiert.

Zu beachten ist, dass es sich bei einem Großteil der identifizierten Dokumente um klinische Leitlinien (*clinical guidelines*) handelt, die sich primär an medizinisches Personal richten. Die Empfehlungen des UK *National Screening Committee* sind jedoch als Policy Empfehlungen zu verstehen, die sich primär an politische EntscheidungsträgerInnen im Gesundheitswesen richten. Das UK NSC berät Ministerien und das NHS zu allen Screening-Aspekten und unterstützt die Implementierung von Screening-Programmen in Großbritannien²⁶¹. Potentielle Screening-Maßnahmen werden durch das UK NSC anhand von 22 Screening-Kriterien überprüft – nur wenn diese erfüllt sind, befürwortet das UK NSC ein bevölkerungswides Screening-Programm (siehe Kapitel 1.3.1).

Die Screening-Empfehlungen zu den identifizierten Gesundheitsbedrohungen werden in der vorliegenden Zusammenfassung fünf Kategorien zugeordnet:

1. Pro Screening

Diese Kategorie beinhaltet jene Gesundheitsbedrohungen, bei denen sich alle identifizierten Institutionen (mind. 2) einheitlich **für** ein Screening ausgesprochen haben. Screening-Methoden und -zeitpunkte, gegebenenfalls auch Intervalle, können jedoch variieren.

2. Tendenziell Pro Screening

Bei den Gesundheitsbedrohungen, die dieser Kategorie zugeordnet werden können, wird ein Screening **tendenziell empfohlen**. Dieser Kategorie werden Gesundheitsbedrohungen zugeordnet, wenn

- ✧ lediglich die Empfehlung einer Institution identifiziert wurde;
- ✧ sich die klinischen Leitlinien für, die Policy gegen ein Screening aussprechen;
- ✧ ein Screening nur für definierte Populationen/mit einer definierten Methode/zu einem definierten Zeitpunkt empfohlen wird;
- ✧ sich die identifizierten Institutionen mehrheitlich, aber nicht ausschließlich für ein Screening aussprechen.

3. Contra Screening

Bei diesen Gesundheitsbedrohungen haben sich alle identifizierten Institutionen (mind. 2) einheitlich **gegen** ein Screening ausgesprochen. Screening-Methoden und -zeitpunkte, gegebenenfalls auch Intervalle, können jedoch variieren.

insgesamt 138 Leitlinien zu 92 Gesundheitsbedrohungen

2 Arten von Empfehlungen: klinische Leitlinien richten sich primär an medizinisches Personal

Empfehlungen des UK NSC sind Policy Dokumente für EntscheidungsträgerInnen

Zuordnung zu 5 Kategorien:

alle identifizierten Institutionen sprechen sich einheitlich für ein Screening aus

Screening wird tendenziell empfohlen

alle identifizierten Institutionen sprechen sich einheitlich gegen ein Screening aus

²⁶⁰ 7 Leitlinien wurden mehrfach eingeschlossen, d. h. zum Beispiel sowohl für Screenings während der Schwangerschaft als auch in der frühen Kindheit.

²⁶¹ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/about>, download am 07.02.2013

Screening wird tendenziell nicht empfohlen

4. Tendenziell Contra Screening

Für Gesundheitsbedrohungen in dieser Kategorie wird ein Screening **tendenziell nicht empfohlen**. Gesundheitsbedrohungen werden dieser Kategorie zugeordnet, wenn

- ✦ lediglich die Empfehlung einer Institution identifiziert wurde;
- ✦ ein Screening nur für definierte Populationen/mit einer definierten Methode/zu einem definierten Zeitpunkt empfohlen wird;
- ✦ sich die identifizierten Institutionen mehrheitlich, aber nicht ausschließlich gegen ein Screening aussprechen.

unklare oder widersprüchliche Empfehlungen, keine Zuordnung möglich

5. Unklare/widersprüchliche Empfehlungen

In dieser Kategorie werden Gesundheitsbedrohungen zusammengefasst, für die aus den evidenzbasierten Leitlinien widersprüchliche Empfehlungen identifiziert wurden. Weder die Pro- noch die Contra-Empfehlungen überwiegen, sie können daher keiner der oben angeführten Kategorien zugeordnet werden.

zusammenfassende Übersicht von Screening-Empfehlungen

Die nachfolgenden Zusammenfassungen zu den Screening-Empfehlungen dienen einer Übersicht und umfassen keine Angaben zu Populationen (z. B. Neugeborene, Säuglinge, Kleinkinder etc.), Screening-Zeitpunkten, -Intervallen, -Methoden. Diese Angaben können aber in den jeweiligen Kapiteln nachgelesen werden.

Erklärungen zu den Empfehlungsgraden und Übersichtstabellen im Anhang

Die Empfehlungsgrade sind in eckigen Klammern angegeben, wobei die entsprechenden Erklärungen im Appendix detailliert angeführt sind (siehe Kapitel 1.1). Die Ergebnisse der Leitlinien wurden außerdem – getrennt nach Schwangerschaft, Wochenbett und Kindheit – in einer zusammenfassenden Tabelle dargestellt (siehe Kapitel 10.1).

7.1 Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der Schwangerschaft

Schwangerschaft: 78 Leitlinien von 9 Institutionen mit Empfehlungen zu 45 Gesundheitsbedrohungen

Zu Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft wurden insgesamt 78 Guidelines identifiziert. Es wurden Empfehlungen zu 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren extrahiert²⁶². Die identifizierten Leitlinien zum Themenbereich Schwangerschaft wurden von 9 verschiedenen Institutionen erstellt (siehe Tabelle 7.1-1). Ein großer Teil der eingeschlossenen Dokumente, nämlich 30 von 78, stammen vom UK NSC und sind als *Policy Decisions* zu verstehen (siehe auch Kapitel 1). Bei 48 von 78 Leitlinien handelt es sich um klinische Guidelines.

²⁶² Folgende Empfehlungen sind in den angegebenen 45 Gesundheitsbedrohungen nicht enthalten, da sie bestimmte Untersuchungsmethoden betreffen oder nicht explizit einer Gesundheitsbedrohung zugeordnet werden können: Empfehlungen zum Ultraschall sowie Empfehlungen zum Thema „fetales Wachstum“ und „fetales Wohlbefinden“.

Tabelle 7.1-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der Schwangerschaft

Institution	Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien (n=78)
UK National Screening Committee (UK NSC)	30
American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)	15
Society of Obstetricians and Gynaecologists (SOGC)	8
U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF)	8
Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG)	6
Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) ²⁶³	4
National Institute for Clinical Health and Excellence (NICE)	3
Department of Veterans Affairs/Department of Defense (VA/DoD)	2
Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)	2

Zu den einzelnen Gesundheitsbedrohungen konnten Screening-Empfehlungen von einer bis maximal sieben verschiedenen Institutionen extrahiert werden.

Bei 8 von 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden lediglich die Empfehlungen von einer Institution identifiziert: Gonorrhoe, Parvovirus, Tuberkulose, Thrombophilie, Thromboseneigung, FMAIT, Tay-Sachs-Syndrom, Parodontalerkrankungen.

Zum Gestationsdiabetes wurden die meisten Empfehlungen, nämlich von sieben verschiedenen Institutionen, identifiziert. Empfehlungen aus sechs verschiedenen Leitlinien gibt es zu den Gesundheitsbedrohungen Hepatitis B und asymptomatische Bakteriurie.

bei 8 Gesundheitsbedrohungen Empfehlungen von nur 1 Institution

die meisten (7) Empfehlungen gibt es zu Gestationsdiabetes

Pro Screening

- ✱ **Hepatitis B** (6 Institutionen) [5xA, NR]
- ✱ **Asymptomatische Bakteriurie** (6 Institutionen) [3xA, A-V, 2xNR]
- ✱ **Fetale Anomalien/Aneuploidien** (5 Institutionen) [I-A, 2xB, 2xNR]
- ✱ **Syphilis** (4 Institutionen) [A, 2xB, NR]
- ✱ **HIV** (4 Institutionen) [3xA, NR]
- ✱ **Rauchen** (4 Institutionen) [2xA, III-B, NR]
- ✱ **Neuralrohrdefekt** (4 Institutionen) [A, B, 2xNR]
- ✱ **Schwangerschaftsanämie** (4 Institutionen) [B, 2xC, NR]
- ✱ **Röteln-Suszeptibilität** (3 Institutionen) [2xB, NR]
- ✱ **Trisomie 21 (Down-Syndrom)** (3 Institutionen) [A, 2xNR]
- ✱ **Blutgruppen-/Rhesusinkompatibilität/Allo-Antikörper-Screening** (3 Institutionen) [2xB, NR]

²⁶³ In der AWMF sind derzeit 163 wissenschaftlich arbeitende medizinische Fachgesellschaften organisiert (Siehe: <http://www.awmf.org/die-awmf.html>, download am 14.02.2013). Die 4 im Rahmen der Handsuche über das AWMF-Portal identifizierten S3-Leitlinien (S3 = höchste Entwicklungsstufe) wurden von unterschiedlichen Fachgesellschaften bzw. als Kooperation mehrerer Fachgesellschaften erstellt, werden aus Gründen der Übersichtlichkeit aber hier unter AWMF zusammengefasst.

- ✧ **Übergewicht/Adipositas** (3 Institutionen) [II-2B, 2xB, 2xC]
- ✧ **Mentale Gesundheit/Depression** (3 Institutionen) [2xB, 3xD, 2 NR]
- ✧ **Mehrlingsschwangerschaft (Ultraschall)** (3 Institutionen) [A, II-1A, NR]
- ✧ **Alkoholkonsum** (2 Institutionen) [II-2B, B]
- ✧ **Lageanomalien des Kindes** (2 Institutionen) [B, C]

Tendenziell Pro Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution:

- ✧ **Gonorrhoe** [B]
- ✧ **Tuberkulose** [C]: Ein Screening für Frauen von Risikogruppen wird von einer Institution empfohlen.
- ✧ **Thromboseneigung/Erhebung von Risikofaktoren** [C]
- ✧ **Parodontalerkrankung** [C]

Klinische Leitlinien dafür, Policy dagegen:

- ✧ **Plazenta praevia** (3 Institutionen) [D, 2xNR]: Die beiden identifizierten klinischen Leitlinien empfehlen, im Rahmen des Routine-Ultraschalls auch die Plazentalokalisation zu beurteilen; die Policy unterstützt zwar diese Vorgehensweise als gängige Praxis, spricht sich aber gegen ein populationsweites Screening-Programm aus.

Empfehlung mit Einschränkung:

- ✧ **Hämoglobinopathien** (4 Institutionen) [2xA, 2xNR]: Ein Screening wird für bestimmte Populationen empfohlen bzw. wenn die Prävalenz der Erkrankung ausreichend hoch ist.

Mehrheitlich Pro-Leitlinien:

- ✧ **Gestationsdiabetes** (7 Institutionen) [2xA, 2xB, I, 2xNR]: 5 Institutionen sprechen sich für ein Routine-Screening aus, eine gibt aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab und die Policy spricht sich dagegen aus. Die 5 Pro-Screening-Empfehlungen unterscheiden sich hinsichtlich Screening-Methode und -Zeitpunkt.
- ✧ **Drogenkonsum** (3 Institutionen) [III-A, C, I]: 2 Leitlinien sprechen sich für ein Screening aus, eine Institution gibt aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab.
- ✧ **Ultraschall** (4 Institutionen) [A, II-2B, C, I, 3xNR]: 3 der 4 Institutionen sprechen sich dafür aus, einen Routine-Ultraschall durchzuführen. Es ist unsicher, ob nach 24 abgeschlossenen SSW ein Ultraschall routinemäßig angeboten werden soll, eine Institution gibt diesbezüglich eine Contra-Screening-Empfehlung ab.
- ✧ **Fetales Wachstum/Screening auf IUGR/SGA/LGA** (3 Institutionen) [B, 2xC, I, 3xNR]: Die Empfehlungen der 3 identifizierten Institutionen zeichnen ein widersprüchliches Bild. 2 Leitlinien sprechen sich für eine klinische Untersuchung (Messung des Symphysen-Fundus-Abstands) aus, um das fetale Wachstum zu überprüfen. Eine Institution empfiehlt die klinische Untersuchung als Screening auf IUGR. Der Ultraschall sollte lt. Empfehlungen nur bei Hochrisikoschwangeren eingesetzt werden.

Contra Screening

- ✱ **Bakterielle Vaginose**²⁶⁴ (5 Institutionen) [A, I-B, 2xD, NR]
- ✱ **Toxoplasmose** (4 Institutionen) [B, C, D, NR]
- ✱ **Herpes simplex** (3 Institutionen) [C, I, NR]
- ✱ **Hepatitis C**²⁶⁵ (3 Institutionen) [B, C, NR]
- ✱ **Schulterdystokie/Schädel-Becken-Missverhältnis** (3 Institutionen) [B, C, D]
- ✱ **Vasa praevia** (2 Institutionen) [D, NR]

Tendenziell Contra Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution:

- ✱ **Parvovirus** [D]
- ✱ **Thrombophilie** [NR]
- ✱ **FMAIT** [NR]
- ✱ **Tay-Sachs-Syndrom** [NR]: Die Policy spricht sich gegen ein populationsweites Screening-Programm aus, empfiehlt aber, dass für Hochrisikogruppen der Zugang zu einem genetischen Test gewährleistet sein sollte.

Empfehlung mit Einschränkung:

- ✱ **Cervixinsuffizienz** (3 Institutionen) [4xB, D, 2xNR]: Alle 3 identifizierten Institutionen sprechen sich gegen ein Routine-Screening bei Frauen mit geringem Risiko aus. 2 der Leitlinien befürworten jedoch bei Frauen mit anamnestischen Risikofaktoren für eine Cervixinsuffizienz bzw. mit erhöhtem Frühgeburtsrisiko eine Messung der Cervixlänge mittels Ultraschall.

Mehrheitlich Contra-Leitlinien:

- ✱ **Gruppe-B-Streptokokken** (4 Institutionen) [B, C, D, NR]: 3 Leitlinien sind gegen ein Screening, eine spricht sich dafür aus.
- ✱ **Zytomegalie** (4 Institutionen) [I, B, C, NR]: 3 Institutionen empfehlen kein Screening, eine Guideline gibt aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab.
- ✱ **Frühgeburt** (4 Institutionen) [A, 5xNR]: Eine der 4 identifizierten Leitlinien empfiehlt eine Erhebung der Risikofaktoren für eine Frühgeburt zu einem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft. Alle spezifischen Tests/Strategien zur Vorhersage einer Frühgeburt werden von den Institutionen nicht empfohlen.
- ✱ **Chlamydien** (4 Institutionen) [2xB, C, 3xNR]: Eine Institution spricht sich für ein routinemäßiges Chlamydien-Screening aus, 2 Institutionen sprechen sich dagegen aus (wobei eine davon empfiehlt, Frauen unter 25 Jahren ein Screening anzubieten). Die vierte identifizierte Institution empfiehlt ein Screening lediglich bei Frauen unter 24 Jahren sowie bei älteren Frauen mit erhöhtem Risiko, nicht aber bei Frauen älter als 25 ohne erhöhtes Risiko.

²⁶⁴ Für alle Frauen/asymptomatische Frauen/Frauen ohne Frühgeburtsrisiko wird kein Screening auf bakterielle Vaginose empfohlen; Unsicherheit besteht bezüglich eines Screenings bei Frauen mit erhöhtem Frühgeburtsrisiko.

²⁶⁵ Ein routinemäßiges Hepatitis C-Screening wird von allen 3 Institutionen abgelehnt, eine Institution empfiehlt jedoch ein Screening für Frauen mit Risikofaktoren.

Unklare/widersprüchliche Empfehlungen

- ❖ **Hypothyreose** (2 Institutionen) [C, D]: Bezüglich eines Hypothyreose-Screenings spricht sich eine Institution gegen ein Routine-Screening aus, eine zweite gibt aufgrund unzureichender Evidenz keine Empfehlung ab.
- ❖ **Hypertensive Erkrankungen/Präeklampsie** (4 Institutionen) [2xB, 2xD, 4xNR]: Während sich 2 Institutionen für eine regelmäßige Blutdruckmessung aussprechen, sind die Empfehlungen bezüglich eines spezifischen Tests auf Präeklampsie widersprüchlich.
- ❖ **Varizellen** (2 Institutionen) [B, NR]: Eine Institution spricht sich gegen ein Screening hinsichtlich der Varizellen-Suszeptibilität aus, eine Leitlinie empfiehlt ein Screening aller Schwangeren mittels Anamnese.
- ❖ **Fetales Wohlbefinden** (4 Institutionen) [2xA, 2xB, I-B, C, D]: Hierzu wurden Empfehlungen von 4 Institutionen zu unterschiedlichen Maßnahmen (Zählen der Kindsbewegungen, Abhören der kindlichen Herz-töne, Kardiotokographie) extrahiert. Die Empfehlungen der Institutionen sind widersprüchlich.
- ❖ **Häusliche Gewalt** (3 Institutionen) [B, D, NR]: Eine Institution empfiehlt ein Screening, die Policy spricht sich dagegen aus. Eine weitere Leitlinie gibt keine klare Screening-Empfehlung ab, empfiehlt jedoch, dass *healthcare professionals* aufmerksam gegenüber Anzeichen und Symptomen von häuslicher Gewalt sein sollen.
- ❖ **Zystische Fibrose** (2 Institutionen) [I, NR]: Die Policy spricht sich gegen ein populationsweites Screening-Programm aus, eine weitere Leitlinie empfiehlt all jenen Paaren ein Screening anzubieten, die dies wünschen.
- ❖ **Fragiles X Syndrom** (2 Institutionen) [II-2A, II-2B, NR]: Die Policy empfiehlt kein Screening. Eine klinische Leitlinie kommt zu dem Schluss, dass ein Screening prinzipiell möglich wäre und unter bestimmten Bedingungen durchgeführt werden könnte; weiters empfiehlt die Institution ein Screening bestimmter „at-risk“ Gruppen.

7.2 Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings im Wochenbett

**Wochenbett:
6 Leitlinien von
5 Institutionen
mit Empfehlungen
zu 6 Gesundheits-
bedrohungen**

Zu Screening-Maßnahmen im Wochenbett wurden insgesamt 6 Guidelines identifiziert, die wiederum Screening-Empfehlungen zu 6 Gesundheitsbedrohungen umfassen. Von diesen 6 Leitlinien beschäftigen sich eine klinische Guideline (NICE „Routine postnatal care“) sowie eine Policy des UK NSC ausschließlich mit dem Wochenbett, die restlichen 4 beinhalten in erster Linie Empfehlungen für Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft, geben aber zusätzlich Empfehlungen für das Wochenbett ab. Die identifizierten Leitlinien zum Themenbereich Wochenbett wurden von 5 verschiedenen Institutionen erstellt (siehe Tabelle 7.2-1).

Tabelle 7.2-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings im Wochenbett

Institution	Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien (n=6)
Department of Veterans Affairs/Department of Defense (VA/DoD)	2
National Institute for Clinical Health and Excellence (NICE)	1
Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG)	1
Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)	1
UK National Screening Committee (UK NSC)	1

Bei 4 von 6 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren im Wochenbett wurden lediglich die Empfehlungen von einer Institution identifiziert: Präeklampsie, Puerperalsepsis, Postpartale Hämorrhagie, häusliche Gewalt.

bei 4 Gesundheitsbedrohungen Empfehlungen von nur 1 Institution

Pro Screening

Es wurden keine Empfehlungen identifiziert, die der Kategorie „Pro Screening“ zuzuordnen wären.

Tendenziell Pro Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution:

- ✧ **Häusliche Gewalt** (1 Institution) [B]

Klinische Leitlinien dafür, Policy dagegen:

- ✧ **Postpartale Depression** (4 Institutionen) [B, D, D(GPP), NR]: 3 Institutionen sprechen sich hinsichtlich postpartaler Depressionen und mentaler Gesundheit für ein Routine-Screening aus, die Policy ist dagegen.

Contra Screening

Es wurden keine eindeutigen Contra Screening-Empfehlungen für das Wochenbett identifiziert.

Tendenziell Contra Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution:

- ✧ **Infektionen des Genitaltrakts/Puerperalsepsis** (1 Institution) [D(GPP)]
- ✧ **Postpartale Hämorrhagie** (1 Institution) [B]

Unklare/widersprüchliche Empfehlungen

- ✧ **Präeklampsie** (1 Institution) [2xD(GPP)]: 1 Institution empfiehlt eine Messung des Blutdrucks nach der Geburt, spricht sich aber gegen ein Screening auf Proteinurie aus.
- ✧ **Thromboembolie** (2 Institutionen) [2xC]: Eine Erhebung der Risikofaktoren aller Frauen nach der Geburt wird von einer Leitlinie befürwortet, der Routineeinsatz spezifischer Tests (Homans-Zeichen) wird von einer weiteren Institution nicht empfohlen.

7.3 Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre)

**frühe Kindheit:
61 Leitlinien von
10 Institutionen**

**mit Empfehlungen zu
41 Gesundheits-
bedrohungen**

Zu Screening-Maßnahmen für die Zielgruppe Neugeborene, Säuglinge bzw. (Klein)Kinder (0 bis 6 Jahre) wurden insgesamt 61 Leitlinien identifiziert, die wiederum Screening-Empfehlungen zu 41 Gesundheitsbedrohungen umfassen.²⁶⁶ Die identifizierten Leitlinien wurden von 10 verschiedenen Institutionen erstellt. Wie bereits eingangs im Kapitel 1 erwähnt wurde, ist auch hier zu beachten, dass zwischen Policy-Leitlinien (des UK NSC) und klinischen Leitlinien unterschieden wird. Der Großteil der eingeschlossenen Leitlinien zu Screening-Empfehlungen für Neugeborene, Säuglinge und (Klein)Kinder stammt vom UK NSC. Demnach handelt es sich bei 36 von 61 Leitlinien um Policy-Leitlinien und 25 von 61 Leitlinien sind klinische Guidelines. Die nachstehende Tabelle listet die Anzahl der Leitlinien pro Institution.

Tabelle 7.3-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre)

Institution	Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien (n=61)
UK National Screening Committee (UK NSC)	36
U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF)	9
National Institute for Clinical Health and Excellence (NICE)	5
Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)	4
Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) ²⁶⁷	2
American Academy of Neurology (AAN)	1
American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)	1
Basque Office for Health Technology Assessment (OSTEBA)	1
Cincinnati Children's Hospital	1
Irish Oral Services	1

**bei 26 Gesundheits-
bedrohungen
Empfehlungen von
nur 1 Institution**

Zu den einzelnen Gesundheitsbedrohungen konnten Screening-Empfehlungen von einer bis maximal drei verschiedenen Institutionen extrahiert werden.

Bei 26 von 41 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden lediglich die Empfehlungen von einer Institution identifiziert: adrenogenitales Syndrom, Ahornsirupkrankheit, Biotinidasemangel, Carnitinstoffwechselstörungen, Galaktosämie, Isovalerianacidämie, LCHAD/VLCAD Mangel, MCAD-

²⁶⁶ Eine weitere Gesundheitsbedrohung wurde im Rahmen des zitierten „Expanded Newborn Screening“ Pilotprojekts lediglich erwähnt, da keine entsprechenden Leitlinien identifiziert werden konnten. Hierbei handelt es sich um die „Glutaracidurie Typ I“ (siehe Kapitel 5.2.8), die seit 2012 gemeinsam mit 3 weiteren Gesundheitsbedrohungen in Form eines Screening-Pilotprojekts in England angeboten wird. Zudem ist „Glutaracidurie Typ I“ Teil des deutschen Neugeborenen-Screening Programms.

²⁶⁷ Die 2 im Rahmen der Handsuche über das AWMF-Portal identifizierten S3-Leitlinien (S3 = höchste Entwicklungsstufe) wurden von unterschiedlichen Fachgesellschaften bzw. als Kooperation mehrerer Fachgesellschaften erstellt, werden aus Gründen der Übersichtlichkeit aber hier unter AWMF zusammengefasst. Siehe auch Kapitel 10.2.4

Mangel, zystische Fibrose (Mukoviszidose), Morbus Gaucher, Neuroblastom, Eisenmangelanämie, Thrombophilie, Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen, Entwicklungs- und Verhaltensstörungen, Sprachentwicklungsstörungen, Duchenne-Muskeldystrophie, hypertrophe Kardiomyopathie, angeborener Herzfehler, Gallengangatresie, Skoliose, Hüftdysplasie, Bleivergiftung, körperliche Misshandlung und -vernachlässigung, Hodenhochstand, schwerer kombinierter Immundefekt (SCID).

Bei 8 von 41 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert: Diabetes mellitus, Angeborene Hypothyreose, Phenylketonurie, Sichelzellenanämie, Depressionen bei Kindern, Bluthochdruck bei Kindern, Zahnerkrankungen (Karies), Gedeih- und Wachstumsstörungen.

**bei 8 Gesundheitsbedrohungen
Empfehlungen von
2 Institutionen**

Bei weiteren 7 von 41 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden Empfehlungen von drei Institutionen identifiziert: Fettstoffwechselstörung, Adipositas, Autismus, ADHS, allgemeine Sehstörungen, Hörvermögen, Neugeborenenengelbsucht.

**Bei 7 Gesundheitsbedrohungen
Empfehlungen von
3 Institutionen**

Pro Screening

- ✧ **Angeborene Hypothyreose** (2 Institutionen) [A, NR]
- ✧ **Phenylketonurie** (2 Institutionen) [A, NR]
- ✧ **Sichelzellenanämie** (2 Institutionen) [A, NR]
- ✧ **Allgemeine Sehstörungen** (3 Institutionen) [B, NR, I]
- ✧ **Hörvermögen** (3 Institutionen) [B, D/GGP, NR]

Tendenziell Pro Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution:²⁶⁸

- ✧ **MCAD-Mangel** [NR]
- ✧ **Zystische Fibrose** [NR]
- ✧ **Angeborener Herzfehler** [NR]
- ✧ **Hodenhochstand** [NR]
- ✧ **Kindesmisshandlung/-vernachlässigung** [NR]
- ✧ **Hüftdysplasie** [NR]

Contra Screening

- ✧ **Diabetes mellitus (Typ 1)** [B, B]

²⁶⁸ Bei 4 von 5 Gesundheitsbedrohungen (alle bis auf Kindesmisshandlung/-vernachlässigung) handelt es sich ausschließlich um Policy-Empfehlungen, die vom UK NSC formuliert wurden.

Tendenziell Contra Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution²⁶⁹:

- ✧ **Adrogenitales Syndrom** [NR]
- ✧ **Ahornsirupkrankheit** [NR]
- ✧ **Biotinidasemangel** [NR]
- ✧ **Carnitinstoffwechselstörung** [NR]
- ✧ **Galaktosämie** [NR]
- ✧ **Isovalerianacidämie** [NR]
- ✧ **LCHAD/VLCAD Mangel** [NR]
- ✧ **Morbus Gaucher** [NR]
- ✧ **Neuroblastom** [NR]
- ✧ **Eisenmangelanämie** [NR]
- ✧ **Thrombophilie** [NR]
- ✧ **Entwicklungs- und Verhaltensstörungen** [NR]
- ✧ **Sprachentwicklungsstörungen** [NR]
- ✧ **Duchenne Muskeldystrophie** [NR]
- ✧ **Hypertrophe Kardiomyopathie** [NR]
- ✧ **Gallengangatresie** [NR]
- ✧ **Skoliose** [NR]
- ✧ **Bleivergiftung** [NR]

Mehrheitlich Contra-Leitlinien:

- ✧ **Autismus** (3 Institutionen) [B, C, NR] Eine Institution spricht sich zwar für eine routinemäßige Überprüfung hinsichtlich der allgemeinen kindlichen Entwicklung (u. a. zur Früherkennung von Entwicklungsstörungen) („developmental surveillance“) aus, zwei Institutionen sprechen sich allerdings gegen ein spezifisches Autismus-Screening aus.

Unklare/widersprüchliche Empfehlungen

- ✧ **Depression** (2 Institutionen) [NR, I] Eine Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening auf Depressionen bei Kindern aus, eine Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.
- ✧ **ADHS** (2 Institutionen) [MS, NR] Eine Institution spricht sich gegen ein allgemeines ADHS-Screening bei Kinder aus, eine weitere Institution empfiehlt ein solches Screening bei Kindern, die im Rahmen einer krankheitsspezifischen Abklärung untersucht werden.
- ✧ **Fettstoffwechselstörung** (3 Institutionen) [A, I, NR] Eine Institution spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Fettstoffwechselstörungen bei Kindern aus. Eine weitere Institution gibt aufgrund der vorhandenen Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch wider ein standardmäßiges Screening ab. Eine dritte Institution spricht sich für ein Kaskaden-Screening bei Angehörigen (Eltern, Geschwister, Kinder) von PatientInnen mit einer diagnostizierten familiär-bedingten Fettstoffwechselstörung aus.

²⁶⁹ Bei den 18 Gesundheitsbedrohungen handelt es sich ausschließlich um Policy-Empfehlungen, die vom UK NSC formuliert wurden.

- ❖ **Adipositas** (3 Institutionen) [B, 2 x NR] Eine Institution spricht sich für ein Adipositas-Screening bei Kindern aus, eine weitere Institution spricht sich dagegen aus. Zudem spricht sich eine Institution weder für noch gegen ein Adipositas-Screening bei Kindern aus, da die Evidenzlage hierzu unzureichend sei.
- ❖ **Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen** (1 Institution) [NR] Es liegen Empfehlungen von nur einer Institution vor, die sich allerdings graduell unterscheiden. Insofern spricht sich eine Institution zwar für ein frühzeitiges Erkennen von Kindern mit umschriebenen Entwicklungsstörungen aus, ein populationsweites Screening wird jedoch aufgrund fehlender geeigneter Screening-Instrumente nicht empfohlen.
- ❖ **Bluthochdruck bei Kindern** (2 Institutionen) [Grade ‚recommended‘, NR] Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Screening aus. Eine weitere Institution spricht sich für ein routinemäßiges Screening auf Bluthochdruck bei Kindern aus und spricht zudem eine gesonderte Screening-Empfehlung für chronische kranke Kinder und/oder Kinder aus, die regelmäßig Medikamente einnehmen müssen, die zu einem Blutdruckanstieg führen können.
- ❖ **Zahnerkrankungen** (2 Institutionen) [NR] Eine Institution spricht sich für, eine weitere Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Karies-Screening bei Kindern aus.
- ❖ **Neugeborenenengelbsucht** (3 Institutionen) [2 x NR, I] Eine Institution spricht sich für eine routinemäßige visuelle Inspektion von Neugeborenen auf Neugeborenenengelbsucht aus. Eine zusätzliche Untersuchung zur Früherkennung einer Neugeborenenengelbsucht wird für Babys mit einer erhöhten Erkrankungswahrscheinlichkeit empfohlen. Eine Institution spricht sich aufgrund der vorhandenen Evidenzlage weder für noch gegen ein Screening auf eine Hyperbilirubinämie zur Prävention einer chronischen Bilirubinzephalopathie aus. Eine weitere Institution spricht sich gegen ein Screening auf eine Hyperbilirubinämie aus.
- ❖ **Gedeih- und Wachstumsstörungen** (2 Institutionen) [2 x NR] Hinsichtlich einer Wachstumskontrolle spricht sich eine Institution gegen eine Überprüfung innerhalb der ersten beiden Lebensjahre aus. Eine weitere Institution spricht sich für eine Größenkontrolle zum Schuleintritt aus, sie spricht sich jedoch gegen wiederholte Größenmessungen zur Identifizierung einer abnormen Wachstumsentwicklung aus. Bezüglich einer Gewichtskontrolle spricht sich eine Institution für eine mehrmalige Überprüfung während der ersten Lebensjahre aus – hierbei finden sich auch Hinweise zur Screening-Frequenz, die klar definierte Intervalle vorsieht. Eine weitere Institution spricht sich für eine Gewichtskontrolle zum Schuleintritt aus.
- ❖ **SCID** (1 Institution) [NR] Eine Screening-Empfehlung bzw. eine Policy-Formulierung waren zum Zeitpunkt der Berichterstellung ausständig.

7.4 Zusammenfassung der Empfehlungen aus NICE Public Health Leitlinien im Kontext von Screening-Maßnahmen in der Eltern-Kind-Vorsorge

<p>4 Public Health Leitlinien(gruppen) zu Schwangerschaft, 3 zu früher Kindheit exemplarisch dargestellt</p>	<p>In Kapitel 6 wurden vier NICE Public Health Leitlinien(gruppen), die vorwiegend die Schwangerschaft betreffen und drei, die Empfehlungen für die frühe Kindheit abgeben, exemplarisch dargestellt.</p>
<p>4 Leitlinien wenden sich ausschließlich oder insbesondere an „vulnerable Gruppen“</p>	<p>Zwei dieser Leitlinien, jene zur Vermeidung von Teenager-Schwangerschaften und jene zur Verbesserung des sozialen und emotionalen Wohlbefindens in der frühen Kindheit zielen explizit auf „vulnerable Gruppen“ von Jugendlichen bzw. Kindern/Familien ab. Die Leitlinie mit den Ernährungsempfehlungen für Schwangere und Kinder gilt grundsätzlich für alle Schwangeren/Kinder, soll sich aber ebenfalls besonders an sozioökonomisch benachteiligte Gruppen richten. In keiner der drei Leitlinien wird jedoch näher darauf eingegangen, wie diese Zielpopulationen mit besonderem Bedarf identifiziert werden sollen. Deren Identifizierung ergibt sich nur indirekt aus der Definition der jeweiligen Zielpopulation. Im Gegensatz dazu wird im Bereich der Unfallverhütung angegeben, wie Haushalte, die generell ein höheres Unfallrisiko aufweisen (anhand verfügbarer bzw. zu generierender Daten) identifiziert und entsprechend priorisiert werden sollen.</p>
<p>2 Leitlinien enthalten ausschließlich Empfehlungen zu Beratungsleistungen</p> <p>alle anderen geben Screening-Empfehlungen im weiteren Sinne ab</p>	<p>In der Leitlinie zur Reduktion der Teenager-Schwangerschaften und in jener mit den Bewegungsempfehlungen für Kinder werden ausschließlich Beratungsleistungen genannt. Alle anderen Leitlinien enthalten Empfehlungen für „Screening-Maßnahmen“ im weiteren Sinne:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ die Anamnese inklusive eines Kohlenmonoxid-Tests bei schwangeren Frauen, um deren Raucherinnenstatus zu erheben, sowie das nachfolgende Monitoring des Rauchverhaltens bzw. der Inanspruchnahme des Serviceangebots; ✿ die Erhebung der (Familien-) Anamnese zu Neuralrohrdefekten für die Folsäureverordnung vor Schwangerschaftsbeginn bzw. im Frühstadium der Schwangerschaft; ✿ die Risikoerhebung (Sonnenexposition, ethnische Zugehörigkeit) zur Vitamin D Verabreichung in Schwangerschaft und Stillperiode; ✿ die Erhebung der Familienanamnese im Hinblick auf Allergien, aber auch die Identifizierung von Schwangeren mit niedrigem Bildungsstatus oder aus anderen benachteiligten Gruppen, um diese zum Stillen zu ermutigen; ✿ die Überprüfung, ob Mütter nach der Geburt/vor der Entlassung aus der Entbindungsstation Schwierigkeiten mit dem Stillen bzw. der Zubereitung von Flaschnahrung haben; ✿ das Wiegen der Kinder (zur Geburt, in der ersten Lebenswoche, mit 8,12 und 16 Wochen sowie nach 8 Monaten und mit einem Jahr); ✿ die Erhebung der „Lebensstilfaktoren“ der Mutter (Ernährung und körperliche Aktivität) in der Schwangerschaft; ✿ die Erhebung von Größe und Gewicht der Schwangeren zu Schwangerschaftsbeginn (jedoch nur, wenn klinisch indiziert auch im weiteren Schwangerschaftsverlauf);

- ✿ das Identifizieren von Stärken und Risikofaktoren für das soziale und emotionale Wohlbefinden des Kindes;
- ✿ die Identifizierung und Priorisierung von Haushalten mit erhöhtem Unfallrisiko;
- ✿ das (nachfolgende) „*home safety assessment*“ im Rahmen von Hausbesuchen.

8 Diskussion und Limitationen

Extraktion von Screening-Empfehlungen (= Handlungsempfehlungen) aus evidenzbasierten Leitlinien, NICHT: Aufbereitung der Evidenzgrundlage aus systematischen Reviews

Vor dem Hintergrund, eine Entscheidungsunterstützung für eine Neuorientierung in der Eltern-Kind-Vorsorge in Österreich für das Bundesministerium für Gesundheit zu erarbeiten, wurden im vorliegenden Berichtsteil IX Empfehlungen zu Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft sowie in der frühen Kindheit (0–6 Jahre) aus evidenzbasierten Leitlinien extrahiert. Diese Methode wurde gewählt, da Leitlinien im Gegensatz zu systematischen Übersichtsarbeiten, die ausschließlich die Evidenz zur Wirksamkeit und Sicherheit einer Maßnahme wiedergeben, darüber hinaus Handlungsempfehlungen (Pro-Screening bzw. Contra-Screening) auf Basis der besten verfügbaren Evidenz abgeben.

Evidenzlevel und Empfehlungsgrade

große Heterogenität in verwendeten Evidenzlevel und Empfehlungsgraden

v. a. bei unzureichender Evidenz unterschiedliche Konsequenzen:

keine Empfehlung vs. Empfehlung auf Basis von ExpertInnenkonsens

auch Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien sind daher unterschiedlich „fundiert“

In die vorliegende Übersichtsarbeit wurden ausschließlich Leitlinien eingeschlossen, welche nach strengen methodologischen Kriterien erstellt wurden. Diese Kriterien enthielten auch die Anforderung (Kapitel 2.4), dass die Empfehlungen nach definierten Schemata (Kapitel 10.2) der zugrundeliegenden Evidenz entsprechen. Beim Vergleich der von den jeweiligen Institutionen verwendeten Kategorien der Evidenzlevel (*evidence grading*) und der Stärke der davon abgeleiteten Empfehlungen (*grades of recommendation*) wird jedoch ersichtlich (Kapitel 10.2), dass selbst bei Betrachtung der stärksten Empfehlungsgrade (meist mit „A“ bezeichnet) eine gewisse Heterogenität hinsichtlich der geforderten zugrunde liegenden Evidenzstärke besteht (*rigorous empirical evidence, established as effective, based on systematic reviews and metaanalyses of RCTs, consistent results from well designed and well conducted studies, at least one properly RCT*). Noch unterschiedlicher wird der Umgang mit unzureichender Evidenzgrundlage gehandhabt: in diesem Fall wird entweder gar keine Empfehlung für oder gegen das Screening-Verfahren abgegeben (in den Leitlinien z. B. bezeichnet als „I-statement“, „L“ oder „no recommendation made“) oder es werden auf Basis von ExpertInnenmeinungen dennoch Aussagen getroffen (z. B. bezeichnet als „C“, „OP“, „GPP“). Demnach sind auch die in evidenzbasierten Leitlinien enthaltenen Empfehlungen, welche sich „auf die beste verfügbare Evidenz“ beziehen, unterschiedlich „fundiert“. Diese Unsicherheiten müssen daher jedenfalls bei der Interpretation der Ergebnisse berücksichtigt werden. So finden sich unter den 16 „Pro-Screening“ Empfehlungen in der Schwangerschaft (nur) neun, welche zumindest eine „A“-Empfehlung enthalten, bei den Contra-Empfehlungen gar nur eine der sechs (siehe Kapitel 7.1).

Sonderfall: UK NSC Policy-Leitlinien

Policy Leitlinien des UK NSC berücksichtigen neben Evidenz zu Wirksamkeit und Sicherheit auch kontextspezifische Faktoren

Vorsicht ist auch bei der Bewertung der Policy Guidelines des UK NSC geboten. Diese werden nach klar definierten Prozessen erstellt und es wird angegeben, dass sie dem aktuellen Wissensstand und damit der aktuellen am besten verfügbaren Evidenz entsprechen. Die Empfehlungen werden jedoch nicht direkt mit Evidenz- bzw. Empfehlungsgraden hinterlegt. Die Begründungen für die jeweiligen Entscheidungen finden sich in den meist zahlreichen, dem Policy Dokument zugrunde liegenden Berichten, in welchen beispielsweise auch die 22 Screening-Programmkriterien (siehe Kapitel 1.3.1) abgehandelt werden. Da diese Kriterien über die nachgewiesene Effektivität und Sicherheit der Maßnahme hinausgehen und auch epidemiologische Aspekte (Häufigkeit der Erkrankung in der jeweiligen Zielpopulation) und ge-

sundheitssystemspezifische Kriterien beinhalten (z. B. (Opportunitäts-)Kosten, Monitoring/Qualitätssicherung, Personal etc.), lassen sich die vom UK NSC formulierten Empfehlungen nicht ohne entsprechende Berücksichtigung möglicher geographischer Unterschiede und anderer Gegebenheiten des britischen Gesundheitssystems auf Österreich übertragen.

Übertragbarkeit auf anderen Versorgungskontext dadurch ev. limitiert

Screening-Empfehlungen: Methoden, Zeitpunkte, Intervalle

Weiters ist zu berücksichtigen, dass auch die „einheitlichen“, von mindestens zwei Institutionen abgegebenen Empfehlungen, welche als „Pro bzw. Contra Screening“ Empfehlungen in der Zusammenfassung summiert wurden, lediglich in der „Richtung“ der Empfehlung (generell für oder gegen eine Screening) übereinstimmen, sich jedoch in der Wahl der Screening-Methode, des Screening-Zeitpunkts oder des -intervalls unterscheiden (können). Aus diesem Grund wurde in den vorangehenden Kapiteln der Originalwortlaut der Empfehlungen (und sofern angegeben, auch die entsprechenden Screening-Zeitpunkte und -intervalle) wiedergegeben.

einheitliches „ja“ oder „nein“ zu Screening bedeutet noch nicht Wahl der gleichen Screening-Methode oder des gleichen Screening-Zeitpunkts/-Intervalls

Formulierungen der Empfehlungen

Bei näherer Betrachtung der extrahierten Formulierungen fällt weiters auf, dass sich diese in ihrem Wortlaut unterscheiden. Während die britischen Organisationen (NICE und UK NSC) sich dafür aussprechen, dass eine Screening-Maßnahme angeboten bzw. nicht *angeboten werden soll* (*should/should not be offered*), sprechen die amerikanischen Organisationen (z. B. USPSTF, VA/DoD, ACOG) eine *Empfehlung für oder gegen* eine Screening-Maßnahme aus (*is/is not recommended*). So können die Empfehlungen für ein HIV Screening in der Schwangerschaft beispielsweise wie folgt lauten: „*Women should be offered screening for HIV infection*“ oder „*[we] recommend routine testing for HIV infection*“. Inwieweit sich diese Unterschiede in den Formulierungen auf das reine Angebot der Maßnahmen im Rahmen des Routine-Screening-Programms bzw. die tatsächlich standardmäßig bei allen Schwangeren/Kindern durchgeführten Maßnahmen oder gar auf deren Refundierung auswirken, bleibt offen. Aus dem in diesem Bericht verwendeten Symbol für eine Pro-Screening-Empfehlung ✓ lässt sich folglich nicht ableiten, ob eine Maßnahme routinemäßiger (oder gar an Anreizsysteme geknüpfter, und damit mehr oder weniger verpflichtender) Bestandteil eines Vorsorgeprogramms ist/sein soll oder ein Angebot darstellt, für oder gegen welches sich Schwangere bzw. Eltern aussprechen können.

unterschiedliche Diktion: eine Maßnahme soll/soll nicht angeboten werden vs. ein Screening wird empfohlen/wird nicht empfohlen

Konsequenzen für routinemäßige Durchführung der Maßnahme oder doch „nur“ Angebot unklar

Fokus auf Screening, nicht auf Gesundheitsförderung oder Primärprävention

Der Fokus des Projektberichts auf Screening-Maßnahmen führte in Kombination mit der gewählten Methode (Einschluss von evidenzbasierten, meist klinischen Leitlinien) dazu, dass hauptsächlich Screening-Maßnahmen zu einzelnen Erkrankungen im Ergebnisteil aufscheinen. Begleitende Beratungsleistungen wurden nur extrahiert, sofern sie in unmittelbarem Zusammenhang mit der Screening-Maßnahme standen und im Rahmen der Screening-Empfehlungen genannt wurden. Gesundheitsförderungs- und Primärpräventionsaspekte (z. B. Ernährungsberatung, Unfallverhütung, Stärkung von Familienressourcen für das soziale und emotionale Wohlbefinden des Kindes etc.) wurden nur durch den Exkurs in die Public Health Leitlinien des britischen NICE adressiert (siehe Stellungnahme im Addendum Kapitel 6). Sie dürfen in einen Gesamtplanung einer Eltern-Kind- Vorsorge jedoch nicht fehlen.

Screening-Empfehlungen standen im Forschungsfokus

Gesundheitsförderung (z. B.: Settingansatz, Stärkung von Ressourcen) und Primärprävention (z. B. Beratungsleistungen) wurden nur peripher tangiert

Fokus auf „Routine-Screening“ für alle Schwangeren/Kinder, nicht auf Screening für definierte Subpopulationen

**extrahierte
Empfehlungen betreffen
vorwiegend Screenings
für alle Schwangeren/
Kinder**

Aufgrund der Forschungsfrage des vorliegenden Berichts und vor dem Hintergrund einer universellen Eltern-Kind-Vorsorge für alle Schwangeren und Kinder wurden Leitlinien, die (Screening-)Empfehlungen ausschließlich für definierte Subpopulationen von Schwangeren bzw. Kindern enthielten (z. B. nur für Schwangere, die Mehrlinge erwarten oder Schwangere/Kinder mit vorbestehenden Erkrankungen etc.), nicht berücksichtigt. Vereinzelt finden sich im Bericht dennoch Screening-Empfehlungen mit Einschränkung auf eine definierte Subpopulation, nämlich dann, wenn diese in engem Zusammenhang mit routinemäßigen Früherkennungsuntersuchungen von Schwangeren/Kindern standen und von den Empfehlungen für die Routineversorgung abwichen.

**offen: Welche
Empfehlungen gibt es
für Screenings von
Subpopulationen mit
besonderem
Betreuungsbedarf und
wie sollen diese
Schwangeren/Kinder
identifiziert werden?**

Damit bleibt die grundsätzliche Frage offen, welche Schwangeren bzw. Kinder einer von der Routine abweichenden Vorsorge bzw. Versorgung bedürfen und wie diese identifiziert werden könnten. Da diese Fragestellung außerhalb des bearbeiteten Forschungsfokus liegt, können hier exemplarisch nur jene Subpopulationen beschrieben werden, welche sich implizit aus dem Vorliegen spezifischer NICE Versorgungspfade (siehe Kapitel 6.4.2) ableiten.

Um beispielsweise Frauen, die zusätzliche Betreuung benötigen, zu identifizieren, werden in den NICE Versorgungspfaden bestimmte (meist anamnestische) Kriterien berücksichtigt (Tabelle 8-1). Für die zusätzliche Betreuung von Frauen mit Mehrlingsschwangerschaft, Gestationsdiabetes, Hypertonie in Schwangerschaft sowie mit Komplikationen in der Schwangerschaft (z. B.: fetale Anomalie, Oligohydramnion), für die gesonderte Pfade bzw. Leitlinien existieren, sind hingegen vorgelagerte Screening-Maßnahmen erforderlich, welche in Kapitel 3 bereits beschrieben wurden. Da diese Leitlinien, die sich mit der Betreuung spezifischer „Risikopopulationen“ beschäftigen, nicht inkludiert wurden, können aus dem vorliegenden Bericht keine Aussagen zu Screening-Maßnahmen für diese Schwangeren bzw. Kinder abgeleitet werden, die einen von der Routine abweichenden, möglicherweise zusätzlichen Betreuungsbedarf aufweisen.

Tabelle 8-1: NICE Kriterien zur Identifizierung Schwangerer mit von der Routine abweichendem Betreuungsbedarf

1. Vorerkrankungen und Risikofaktoren der Mutter:	2. Komplikationen in vorangehenden Schwangerschaften:	3. Schwierigkeiten, die Vorsorge in Anspruch zu nehmen, z. B.:
<ul style="list-style-type: none"> * Nierenerkrankungen * Medikamentös behandelte, psychiatrische Erkrankungen * Hämatologische Erkrankungen * Autoimmunerkrankungen * Mit Antikonvulsiva behandelte Epilepsie * Maligne Erkrankungen * Schweres Asthma * Drogenmissbrauch * HIV oder Hepatitis B Infektion * Adipositas (BMI>30) oder Untergewicht (BMI<18) * Höheres Risiko für Komplikationen während der Schwangerschaft, z. B. Frauen ab 40 Jahren und rauchende Schwangere * Frauen mit Diabetes * Frauen mit chronischer Hypertonie 	<ul style="list-style-type: none"> * Drei oder mehr Fehlgeburten * Frühgeburt * Schwere Prä-Eklampsie, HELLP Syndrom oder Eklampsie * Rhesus-Immunsisierung oder andere signifikante Blutgruppenantikörper * Gebärmutteroperationen inkl. Sektio, Myomektomie, Konisation * Zweimalige ante- oder postpartale Blutung * Puerperalpsychose * Mehr als sechs vorangehende Schwangerschaften * Totgeburt oder neonataler Tod des Kindes * Ein SGA-Kind (<5. Perzentile) * Ein LGA-Kind (>95. Perzentile) * Ein Kind <2,5 oder >4,5 kg * Ein Kind mit kongenitaler struktureller oder chromosomaler Anomalie 	<ul style="list-style-type: none"> * Substanzenmissbrauch * Migrantin (erst seit kürzlich) * Asylsuchende oder Flüchtlinge * Schwierigkeiten, die Landessprache zu verstehen/in Landessprache zu sprechen * <20 Jahre * Häusliche Gewalt * Armut * Obdachlosigkeit

„assessment“ vs. „appraisal“ und „decision“

Unter Berücksichtigung der oben genannten Einschränkungen bietet der vorliegende Projektbericht (das „assessment“) eine Übersicht, welche Screening-Maßnahmen von internationalen Organisationen bzw. Fachgesellschaften in der Schwangerschaft bzw. frühen Kindheit empfohlen werden. Diese Empfehlungen können eine Entscheidungshilfe für die zukünftige Neugestaltung einer Eltern-Kind-Vorsorge in Österreich darstellen.

„Das Ludwig Boltzmann-Institut (LBI) hat im Rahmen diverser Empfehlungen u. a. auch zum ...-screening ... Stellung genommen ... und empfohlen, das generelle ...-screening nicht mehr durchzuführen. ...“²⁷⁰

Entgegen der Annahme, die aus der o.g. externen Stellungnahme hervorgeht, bestand zu keinem Zeitpunkt die Absicht im Rahmen des vorliegenden Projektberichts, Entscheidungen über zukünftige Inhalte einer neuen Eltern-Kind-Vorsorge zu treffen. Darüber hinaus würde ein solches Vorgehen dem Wissenschafts- und Arbeitsverständnis von Health Technology Assessment widersprechen. Vielmehr bedarf die Policy-Entscheidung („decision“) über die Implementierung einer neuen Maßnahme bzw. die Adaptation einer bisherigen Vorgehensweise (immer) einer nachfolgenden Bewertung („appraisal“) der aufbereiteten Evidenzgrundlage. Diese Evidenz-Bewertung und die Ent-

„assessment“:
Übersicht von Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien von verschiedenen Institutionen

NICHT: Empfehlungen des LBI-HTA

vor Entscheidung über Inhalte einer Eltern-Kind-Vorsorge neu („decision“) muss nun **Bewertung („appraisal“)** der aufbereiteten Evidenzgrundlage erfolgen

²⁷⁰ Stellungnahme im Rahmen der Aussendung an ExpertInnen, siehe Addendum

für populationsweites Screening-Programm sind neben „Wirksamkeit und Sicherheit“ zahlreiche weitere Kriterien zu berücksichtigen

Prozess der „Kontextualisierung sollte durch „public consultation“ angestoßen werden

scheidung über die Inhalte eines populationsweiten Screening-Programms erfordern die Berücksichtigung zusätzlicher Kriterien (siehe Kriterien des UK NSC, Kapitel 1.3.1), wie auch beispielsweise nationaler Empfehlungen, der derzeitigen Praxis, sowie des nationalen Versorgungssystems. Die Verantwortungs- und Zuständigkeitsbereiche für die nachgelagerten Entscheidungsprozesse liegen letztlich im Bereich des Policy-Making.

Um den Prozess der kritischen Analyse der internationalen Empfehlungen und deren Kontextualisierung anzustoßen und zu unterstützen, wurde ergänzend zur primären Forschungsfrage (Kapitel 1.2) ein Addendum erstellt, in welchem in Analogie zu den identifizierten internationalen Empfehlungen eine Übersicht zu österreichischen Screening-Empfehlungen und der derzeitigen Screening-Maßnahmen im Rahmen des Mutter-Kind-Passes (sofern diese öffentlich zugänglich waren und im Rahmen der Handsuche aufgefunden werden konnten) gegeben wird.

Public Consultation

ExpertInnenbefragung

Zusätzlich wurde der Berichtsdraft Ende Dezember 2012 via Email an nationale ExpertInnen verschickt, um zu diesem Zeitpunkt nicht berücksichtigte internationale oder nationale Guidelines zu identifizieren und Hinweise auf mögliche Gründe für Diskrepanzen zwischen internationalen Empfehlungen und der derzeitigen Praxis in Österreich zu erhalten.

Berücksichtigung der Stellungnahmen:

- alle im Addendum nachzulesen
- Korrekturen bei Fehlern z. B. in Definition oder Häufigkeit
- aus den Leitlinien extrahierte Screeningempfehlungen, und die entsprechenden Screening-Methoden bzw. Therapien, auf die sich die Leitlinien beziehen, wurden nicht verändert
- 3 zusätzliche Leitlinien, die die Einschlusskriterien erfüllten, konnten inkludiert werden

Sofern zu einem Kapitel Stellungnahmen eingelangt sind, wurde jedenfalls ein Verweis auf das Addendum eingefügt, in welchem alle Stellungnahmen nachzulesen sind. Fehler im Berichtsdraft, z. B. in Definitionen, bei Häufigkeitsangaben etc., wurden korrigiert. Übersetzungen aus den englischsprachigen Originalen, beispielsweise die Screening-Methode oder die Therapie betreffend, wurden nicht verändert, da sich die extrahierten Empfehlungen auf diese beziehen. Es ist daher möglich, dass auch weiterhin Screening-Methoden oder Therapiemöglichkeiten genannt werden, welche nicht der derzeitigen Vorgehensweise in Österreich entsprechen.

Die Rückmeldungen umfassten folgende Themenbereiche:

- ✧ *Schwangerschaft*: Frühgeburt, Gestationsdiabetes, Toxoplasmose, Plazenta praevia, IUGR, Bestimmung des Gestationsalters, bakterielle Vaginose, interne Untersuchung
- ✧ *Kinder*: Neugeborenencreening, Hämoglobinopathien, Zystische Fibrose, SCID, Hüftdysplasie, rheumatische Erkrankungen, Unfallverhütung, psychosoziale Entwicklung.

Der überwiegende Anteil an Rückmeldungen verwies auf Internetseiten (z. B. zu SCID), EU-Projekte (z. B. zum Neugeborenencreening), Übersichtsarbeiten (auch Cochrane Reviews, z. B. zum Themenkomplex zystische Fibrose) oder Primärstudien, welche Vorstellungen über Inhalte einer zukünftigen Eltern-Kind-Vorsorge oder die derzeitige Vorgehensweise begründen und daher für weiterführende Diskussionen höchst relevant sind, jedoch die Einschlusskriterien des Projektberichts (siehe Kapitel 2.1) nicht erfüllten. Nur drei der zusätzlich genannten internationalen Leitlinien (zu Frühgeburt, Harnwegsinfekt und Gestationsdiabetes) erfüllten die Einschlusskriterien und wurden daher nachträglich inkludiert.

Gründe für mögliche Diskrepanzen zwischen internationalen Empfehlungen und derzeitiger österreichischer Praxis

Zwei Stellungnahmen beziehen sich auf eine Diskrepanz hinsichtlich der grundsätzlichen Screening-Empfehlung aus internationalen Guidelines und der derzeitigen Praxis in Österreich:

Während sich alle internationalen Empfehlungen (aus Großbritannien und den USA) – auf Basis einer moderaten bis mangelhaften Evidenzlage bzw. als ExpertInnenkonsensus – gegen ein routinemäßiges Toxoplasmose-Screening aussprechen, werden von österreichischen ExpertInnen die Vorteile der derzeitigen Vorgehensweise (Screening auf Toxoplasmose) in Österreich begründet (z. B. geringere Inzidenz konnataler Toxoplasmose-Infektionen im europäischen Vergleich).

Umgekehrt verhält es sich bei den Hämoglobinopathien, wo sich die identifizierten internationalen Leitlinien (aus den USA und Großbritannien) für ein Screening der Neugeborenen auf Sichelzellanämie (ggfs. auch für eine Bestimmung des TrägerInnenstatus während der Schwangerschaft) aussprechen, während dieses derzeit nicht im Mutter-Kind-Pass erfasst wird. Da von der Sichelzellanämie vorwiegend Personen aus Zentral- und West-Afrika, den Ländern des östlichen Mittelmeerraumes, dem Mittleren Osten und Asien betroffen sind, ist eine Entscheidung für bzw. gegen ein Screening-Programm von der Bevölkerungsstruktur, deren Veränderungen sowie der daraus folgenden Prävalenz der Erkrankung abhängig.

Die restlichen Stellungnahmen betreffen Screenings, die sowohl international grundsätzlich empfohlen, als auch in Österreich durchgeführt werden. Sie verdeutlichen jedoch, dass in einzelnen Bereichen, die Wahl der Screening-Methode oder der Umfang des Programms – über eine prinzipielle Entscheidung für oder gegen ein Screening hinaus – diskutiert werden müssen und international durchaus uneinheitlich gehandhabt werden.

Beispiele dafür sind das Screening auf Hüftdysplasie, für welches die anglo-amerikanischen Empfehlungen routinemäßig nur eine Risikoerhebung und eine klinische Untersuchung empfehlen, während im deutschsprachigen Raum die Hüftsonographie des Neugeborenen üblich ist, oder das Screening auf Gestationsdiabetes, für welches international unterschiedliche Verfahren (ein- oder zweizeitig, nüchtern oder nicht bzw. mit unterschiedlichen Glukoseden) angewendet werden.

Hinsichtlich des Neugeborenen Screenings auf angeborene Stoffwechselerkrankungen und endokrine Störungen wurden im Rahmen der Literatursuche nach internationalen evidenzbasierten Leitlinien beinahe ausschließlich Policy Leitlinien des UK NSC (und daher für Großbritannien) identifiziert. Die eingelangte Stellungnahme verdeutlicht, dass der Umfang der im Rahmen des Neugeborenen Screenings durchgeführten Einzeluntersuchungen (Anzahl der Erkrankungen, auf welche gescreent wird), aber auch die routinemäßige Erfassung aller Neugeborenen (vs. einer Möglichkeit zur Teilnahme) nicht nur zwischen Großbritannien und Österreich, sondern insgesamt im internationalen Vergleich deutlich variiert und sowohl innerhalb einzelner Länder (in Großbritannien oder den USA) als auch auf europäischer Ebene mit dem Bestreben einer gewissen Vereinheitlichung der Programme diskutiert, evaluiert und laufend modifiziert wird.

zwei Stellungnahmen (zu Toxoplasmose und Hämoglobinopathien) geben Gründe für Diskrepanz zwischen internationalen Empfehlungen und derzeitiger österreichischer Vorgehensweise an

etliche Stellungnahmen verdeutlichen Diskussionsbedarf zu Screening-Methoden (Bsp.: Hüftscreening, Gestationsdiabetes)

und Programmumfang (Bsp.: Screening auf angeborene Stoffwechselerkrankungen/ endokrine Störungen)

Stellungnahmen zeigen auch Notwendigkeit der Evaluierung/Modifikation eines Programms

Laufende Evaluierung und Modifikation

Die Notwendigkeit der laufenden Evaluierung und Modifikation eines Vorsorgeprogramms zeigt sich anhand der sich verändernden epidemiologischen Kriterien (siehe Projektteil I [1] und IV [2]), aber auch daran, dass sich die Evidenzgrundlage, v. a. für Erkrankungen, die erst in den letzten Jahren erforscht bzw. behandelbar wurden, oder für neue Screening-Methoden, laufend verändert. Da die Formulierung von Empfehlungen in evidenzbasierten Leitlinien die Erstellung systematischer Übersichtsarbeiten auf Basis von Primärstudien voraussetzt, haben Empfehlungen aus Leitlinien eine gewisse „Vorlaufzeit“. Am Beispiel der Stellungnahme zu SCID wird ersichtlich, dass Pilotprogramme (in den USA, auch in der EU) bereits laufen können, bevor evidenzbasierte Leitlinien internationaler Institutionen bzw. Policy Entscheidungen vorliegen.

Bericht enthält Empfehlungen zu Maßnahmen, zu welchen evidenzbasierte Leitlinien vorliegen, damit nicht Übersicht über alle potentiell möglichen Screenings

(noch) keine evidenzbasierten Leitlinien – keine Berücksichtigung im vorliegenden Projektbericht

In den Stellungnahmen, wurde auch auf die Möglichkeit weiterer, potentieller Screening-Maßnahmen verwiesen, die nicht im Projektbericht angesprochen wurden. Zu diesen zählen weitere, pathologisch orientierte Screeningmaßnahmen, wie das Screening von Kindern auf Vitamin D- Mangel, auf Anomalien der Nieren und der ableitenden Harnwege oder auf rheumatische Erkrankungen (siehe Addendum). Seitens einer externen Reviewerin wurde darauf verwiesen, dass im vorliegenden Bericht kaum salutogenetisch orientierte Screening-Maßnahmen, wie ein Screening auf Stärken und Ressourcen der Familien aufscheinen. Einzige Ausnahme ist das Identifizieren von Stärken (gleichermaßen wie von Risikofaktoren) für das soziale und emotionale Wohlbefinden „vulnerabler“ Kinder, welches im Rahmen der entsprechenden Public Health Leitlinie (Kapitel 6.2) genannt wurde. Aufgrund der gewählten Methoden kann der vorliegende Projektbericht nur eine Übersicht über Empfehlungen zu Screening-Maßnahmen geben, zu welchen entsprechende, die Einschlusskriterien erfüllende (und daher meist klinische) Leitlinien vorlagen, jedoch nicht eine Übersicht über alle potentiellen Screenings geben.

in vorangehenden Projektteilen z. B.: Vergleich internationaler Programme,

Teilbereiche der Eltern-Kind-Vorsorge, die bereits in vorangehenden Projektteilen abgedeckt wurden

Ein Vergleich der derzeitigen Inhalte des österreichischen Mutter-Kind-Pass Programms mit internationalen Eltern-Kind-Vorsorge Programmen wurde im vorliegenden Projektbericht nicht angestrebt. Eine Übersicht dazu bietet Projektteil II [3], welcher sich mit dem Vergleich internationaler Vorgehensweisen befasste.

Analyse von Organisations- und Finanzierungsaspekten

daher keine Berücksichtigung im vorliegenden Teil IX

Organisationsaspekten wie der Frage, wer bestimmte Screening- oder Beratungsleistungen erbringen soll, aber auch wie die Dokumentation der erbrachten Leistungen oder deren Refundierung erfolgen soll, wurde im vorliegenden Projektteil nicht nachgegangen, da diesen Teilaspekten bereits in gesonderten Projektberichten (beispielsweise zu aufsuchenden Hilfen Teil VI [4], einer elektronischen Umsetzung Teil VII [8] oder der Finanzierungsstrukturen Teil III [6]) nachgegangen wurde. Welche Aufgaben definierte Berufsgruppen im Rahmen einer Eltern-Kind-Vorsorge übernehmen können und sollen, lässt sich aus dem vorliegenden Berichtsteil daher nicht ableiten.

9 Schlussfolgerungen

- ❖ Im vorliegenden Projektteil IX wurden für die Schwangerschaft 78 Guidelines von 9 verschiedenen Institutionen zu 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren, für das Wochenbett 6 Guidelines von 5 Institutionen zu 6 Gesundheitsbedrohungen extrahiert. Für die Zielgruppe Neugeborene, Säuglinge bzw. (Klein)Kinder (0 bis 6 Jahre) wurden insgesamt 61 Leitlinien von 10 verschiedenen Institutionen identifiziert, die wiederum Screening-Empfehlungen zu 41 Gesundheitsbedrohungen umfassen.
- ❖ Diese umfassende Übersicht der aktuell besten verfügbaren Evidenz bietet eine Entscheidungsgrundlage für die potentielle Neugestaltung einer Eltern-Kind-Vorsorge in Österreich.
- ❖ In die Adaptierung bzw. Neugestaltung eines Eltern-Kind-Vorsorgeprogramms müssen über die Effektivität und Sicherheit einer Maßnahme hinausgehende, zusätzliche Kriterien für die Implementierung eines populationsweiten Screening-Programms berücksichtigt werden.
- ❖ Der mittels *Public Consultation* begonnene Prozess der Einbeziehung nationaler ExpertInnen, der Gegenüberstellung mit der derzeitigen Praxis, der Berücksichtigung spezifischer epidemiologischer Faktoren oder der Besonderheiten des Gesundheitssystems sollte vor einer Entscheidung über neue/andere Inhalte einer Eltern-Kind-Vorsorge fortgesetzt werden.
- ❖ Eine transparente Aufbereitung der Entscheidungskriterien (analog zu jenen des UK NSC Kap. 1.3.1) würde die Nachvollziehbarkeit der Entscheidung für oder gegen eine bestimmte Screening-Maßnahme erhöhen und die Adaptation auf Basis veränderter Evidenzlage oder anderer variabler Kriterien erleichtern.
- ❖ Gerade aufgrund dieser variablen Kriterien sollte die Evidenzgrundlage in regelmäßigen Intervallen (analog zur Gültigkeitsdauer von Leitlinien, die meist mit maximal rund 5 Jahren angegeben wird) überprüft, und eine begleitende Evaluierung des (derzeitigen und zukünftigen) Programms zum rechtzeitigen Erkennen eines veränderten Bedarfs mit nachfolgender Modifikation des Programms sowie zur Überprüfung der Zielerreichung durchgeführt werden.
- ❖ Gesundheitsförderungs-/Primärpräventionsmaßnahmen und die Betreuung von Schwangeren bzw. Kindern oder Familien mit zusätzlichem, von der Routine abweichendem Behandlungsbedarf lagen außerhalb der Fragestellung des Berichts und wurden daher nur exemplarisch im Rahmen des Exkurses zu den Public Health Leitlinien genannt, bedürfen jedoch einer der Routine-Screening-Maßnahmen gleichwertigen Analyse und Berücksichtigung in einem Eltern-Kind-Vorsorge Programm. Das Schema der NICE Versorgungspfade könnte eine diesbezügliche Hilfestellung bieten.

Empfehlungen aus rund 150 Leitlinien zu etwa 100 Gesundheitsbedrohungen dargestellt

**Übersicht als Entscheidungsgrundlage über potentielle Inhalte
Bewertung muss über „Wirksamkeit und Sicherheit“ hinausgehen**

Public Consultation soll fortgesetzt, weitere Kriterien (Epidemiologie, Gesundheitssystem ...) berücksichtigt werden

**Transparenz der Entscheidungskriterien erhöht
Nachvollziehbarkeit und erleichtert die notwendige, laufende Adaptation/Modifikation des Programms**

**Versorgungspfade könnten Hilfestellung für Entscheidungen hinsichtlich der essentiellen
Berücksichtigung von ergänzenden Primärpräventionsmaßnahmen und der Versorgung von Personengruppen mit speziellem Behandlungsbedarf geben**

10 Appendix

10.1 Tabellarische Zusammenfassung der Screening-Empfehlungen

Die nachstehenden Tabellen sind unterteilt in die Themenbereiche Schwangerschaft, Wochenbett und frühe Kindheit (0 bis 6 Jahre) und geben einen Überblick zu den Screening-Empfehlungen der ausgewählten Institutionen. Detaillierte Informationen (wie etwa zu Screening-Zeitpunkten, -Methoden oder -Populationen) werden in den Übersichtstabellen nur teilweise berücksichtigt; Informationen hierzu finden sich allerdings in den entsprechenden Berichtskapiteln.

Tabelle 10.1-1: Ergebnistabelle Schwangerschaft

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Ultrasound									
At 10+0 to 13+6 weeks				✓					
For women prior to invasive test, „at risk“ or to determine a more accurate gestational age			✓ (A)						
At 18–20/22 weeks	✓ (II-2B)	✓ (C)	~ (I)	✓					
After 24 weeks				✗					
Hypertensive Disorders/Pre-eclampsia									
Screening programme for pre-eclampsia/reliable predictive test for pre-eclampsia		✗ (B)			✓				
Determine risk factors for pre-eclampsia; at the booking appointment				✓					
Measuring blood pressure; at each prenatal visit			✓ (B)	✓					
Urinalysis for protein			✗ (D)	✓					
Routine evaluation for edema			✗ (D)						
Asymptomatic bacteriuria									
Screening for asymptomatic bacteriuria; early in pregnancy			✓ (A)	✓	✓	✓ (A)			✓ (A-V) ✓ (A)
Repeated urine culture screening throughout pregnancy/ optimal frequency of subsequent urine testing			~ (I)			~			
Bacterial vaginosis									
Screening for all women/asymptomatic women/women without risk factors for PTB	✗ (I-B)		✗ (D)	✗ (A)	✗	✗ (D)			
Screening for women at risk for PTB	✓ (I-B)					(~) (I)			
Chlamydial infection									
Screening for all pregnant women/as part of routine antenatal care			✓ (B)	✗	✗				
Screening for pregnant women at age of 24 or younger and for older pregnant women at increased risk; first prenatal visit						✓ (B)			

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Offer screening to pregnant women younger than 25 years; at booking appointment				(✓)					
Routine screening for women aged 25 or older (without increased risk)						(✗) (C)			
Gonorrhoea									
Screening in all pregnant women; week 10–12			✓ (B)						
Herpes simplex virus (HSV)									
Routine screening for HSV/genital herpes		✗ (C)	✗ (I)		✗				
Group B streptococcal (GBS) disease									
Routine screening for Group B streptococcus in all pregnant women			✓ (B)	✗ (C)	✗		✗ (D)		
Syphilis									
Screening at early stage of pregnancy/at first visit/week 6–8			✓ (B)	✓ (B)	✓	✓ (A)			
Hepatitis B									
(Serological/laboratory) screening for all pregnant women		✓ (A)	✓ (A)	✓ (A)	✓	✓ (A)			✓ (A)
Hepatitis C									
Routine screening for hepatitis C		✗ (B)		✗ (C)	✗				
Antibody screening for women with significant risk factors for infection		(✓) (B)							
HIV									
Routine screening for all pregnant women; at booking visit/early in antenatal care/week 6–8			✓ (A)	✓ (A)	✓		✓ (A)		
Parvovirus									
Routine testing for parvovirus in pregnancy			✗ (D)						
Rubella susceptibility									
Screening for all pregnant women; early in pregnancy/at initial prenatal visit/week 6–8			✓ (B)	✓ (B)	✓				
Toxoplasmosis									
(Routine) screening for toxoplasmosis in pregnancy		✗ (C)	✗ (D)	✗ (B)	✗				

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Tuberculosis									
Screening for tuberculosis for all pregnant women from one or more high-risk groups; soon after diagnosed pregnancy			(✓) (C)						
Varicella zoster virus (VZV) susceptibility									
Routine antenatal screening for VZV susceptibility					✗				
Routine screening for VZV through history; weeks 6–8			✓ (B)						
Cytomegalovirus (CMV) Infection									
Routine screening for CMV in the antenatal period		✗ (C)	~ (I)	✗ (B)	✗				
Gestational diabetes mellitus (GDM)									
Screening for GDM		✓ (B)	✓ (B)	✓	✗	~ (I)		✓ (A)	✓ (A)
Anaemia									
Screening for anaemia in all pregnant women during pregnancy; at first visit		✓ (C)	✓ (C)	✓ (B)	(✓)				
Routine repeat screening for anaemia; at (24-) 28 weeks			✗ (D)	✓ (B)					
Thrombophilia									
Screening programme for thrombophilia					✗				
Thrombosis									
Documented assessment of risk factors for venous thromboembolism (VTE) for all women; early in/before pregnancy							✓ (C)		
Blood group/rhesus incompatibility									
Testing for blood group and rhesus D status, screening for atypical red cell alloantibodies; early in pregnancy/initial prenatal visit			✓ (B)	✓ (B)	(✓)				
Repeat testing for red cell alloantibodies; 28 weeks			~ (I)	✓ (B)					
Fetomaternal and neonatal alloimmune thrombocytopenia									
Screening for FMAIT					✗				
Obesity									
Assessment and documentation of Body Mass Index (BMI) of all pregnant women; at first antenatal visit	✓ (II-2B)		✓ (B)	✓ (B)					

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Screening for inappropriate weight gain for all women; at every visit			✓ (C)						
Repeated weighing during pregnancy should be confined to circumstances where clinical management is likely to be influenced				(✓) (C)					
Hypothyroidism									
Routine screening for hypothyroidism/thyroid hormone status of the mother		~ (C)	✗ (D)						
Mental Health/Depression									
All pregnant women should be asked about personal history of psychiatric illness; early in pregnancy			✓ (B)					✓ (D)	
All pregnant women should be asked about family history of bipolar disorders or postpartum psychosis								✓ (D)	
Healthcare professionals (including midwives, obstetricians, health visitors and GPs) should ask questions about past or present severe mental illness, previous treatment and family history of perinatal mental illness; at first contact in both the antenatal and postnatal period				✓					
Screening for depression; at first contact, at booking visit, and postnatally (at 4–6 weeks and 3–4 months)			✓ (B)	✓				✓ (D)	
Domestic violence									
Routine screening for domestic abuse; at first visit, week 28 and post-partum visit			✓ (B)						
Healthcare professionals need to be alert to the symptoms or signs of domestic violence and women should be given the opportunity to disclose domestic violence in an environment in which they feel secure.				✓ (D)					
Screening for domestic violence in pregnancy					✗				
Tobacco use									
Screening for tobacco use/ask all women about tobacco use in pregnancy	✓ (III-B)		✓ (A)	✓		✓ (A)			
Alcohol misuse									
Screening for alcohol consumption in pregnancy	✓ (II-2B)		✓ (B)						

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Illicit drug use									
Screening for (prescription and) illicit drug use in pregnancy	✓ (III-A)		✓ (C)			~ (I)			
Multiple pregnancy									
Ultrasound for detection of multiple pregnancies	✓ (II-1A)	✓ (A)		✓					
Fetal presentation									
Screening for fetal presentation; at 36 weeks or later			✓ (B)	✓ (C)					
Fetal anomalies/aneuploidies									
Offer a prenatal screening test for the most common clinically significant fetal aneuploidies to all pregnant women	✓ (I-A)	✓ (B)							
Offer prenatal screening test for the most common clinically significant fetal anomalies to all pregnant women			✓ (B)	✓	✓				
Down's Syndrome									
Offer screening for Down's Syndrome to all pregnant women		✓ (A)		✓	✓				
Neural tube defect (NTD)									
Offer second-trimester serum alpha fetoprotein (AFP) screening and/or ultrasound examination to screen for NTDs			✓ (B)						
Offer ultrasound screening/screen for NTDs as part of the fetal anomaly scan				✓	✓				
Offer maternal AFP evaluation to screen for NTDs		✓ (A)							
Fragile X Syndrome									
Routine screening for fragile X syndrome in pregnancy	✓ (II-2B)					✗			
Fragile X testing is indicated for defined at-risk populations	✓ (II-2A)								
Haemoglobinopathies									
Offer carrier screening to individuals of African, Southeast Asian, and Mediterranean descent; weeks 6–8		✓ (A)	✓ (A)						

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Offer screening for sickle cell diseases and thalassemia to all women; as early as possible in pregnancy (10 weeks)/screening methods depending on prevalence				(✓)	(✓)				
Tay Sachs disease									
Screening in at-risk populations; those who are at risk should have access to genetic testing					(✗)				
Cystic Fibrosis (CF)									
Cystic fibrosis carrier screening should be offered to all couples who desire it			(✓) (I)						
CF Screening for pregnant women					✗				
Fetal growth									
Measuring symphysis-fundal height; each antenatal appointment, starting at weeks 10–12/week 24			✓ (B)	✓					
Insufficient evidence for measuring fundal height after 36 weeks' gestation			~ (I)						
Routine screening for IUGR in low-risk patients should comprise classical clinical monitoring techniques		✓ (C)							
Ultrasound estimation of fetal size for suspected large-for-gestational-age unborn babies in a low-risk population				✗					
Routine Doppler ultrasound in low-risk pregnancies				✗					
Ultrasound evaluation of the fetus for IUGR is appropriate in patients determined to be at high risk		(✓) (C)							
Fetal wellbeing									
Routine formal <i>fetal movement counting</i>			✓ (B)	✗ (A)			~ (B)		
Advise healthy pregnant women without risk factors to perform a fetal movement count if they perceive decreased movements; in third trimester	(✓) (I-B)								
<i>Assessing fetal heart tones</i> at each prenatal visit; starting at 10 to 12 weeks			✓ (C)						

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Routine <i>auscultation of the fetal heart</i> is not recommended; when requested by mother, auscultation of fetal heart may provide reassurance				(X) (D)					
Routine use of antenatal electronic fetal heart rate monitoring (<i>cardiotocography</i>) for fetal assessment in women with an uncomplicated pregnancy				X (A)					
Placenta praevia									
Screening programme for placenta praevia					(✓)				
Routine ultrasound scanning should include placental localisation; at 20 weeks							✓ (D)		
Offer another transabdominal scan only to women whose placenta extends over the internal cervical os at the routine anomaly scan; at 32 weeks				(✓)					
Vasa praevia									
Routine screening for vasa praevia					X		X (D)		
Cervical insufficiency									
Measurement of cervical length by transvaginal ultrasound may be useful in some patients requiring increased surveillance for preterm labour			(✓)						
Sonographic cervical length measurement as a routine screening or prediction tool in women only requiring normal surveillance			X						
Universal cervical length screening in women without a prior preterm birth		(✓)(B)							
Serial assessments in low-risk women to screen for cervical insufficiency are of low yield		X (B)							
Serial ultrasound examinations in patients with historical risk factors for cervical insufficiency; weeks 16–20 weeks or later		(✓)(B)							
Routine antenatal pelvic examination				X (B)					
Cervical examination to screen for preterm birth prevention in low-risk asymptomatic pregnant women			X (D)						

	SOGC	ACOG	VA/DoD	NICE	UK NSC	USPSTF	RCOG	SIGN	AWMF
Preterm labour/birth									
Assessment for preterm birth risk as early as possible in pregnancy			✓						
Routine screening of fetal fibronectin (fFN) in asymptomatic or low-risk women			✗						
Determination of salivary estriol levels, bacterial vaginosis screening and home uterine activity monitoring to predict preterm birth			✗						
Fetal fibronectin screening, bacterial vaginosis testing, and home uterine activity monitoring to predict preterm birth		✗ (A)							
Routine screening for (predictors of) preterm labour				✗	✗				
Shoulder dystocia/cephalopelvic disproportion									
Risk assessments for the prediction of <i>shoulder dystocia</i>		✗ (B)					✗ (C)		
Use of antenatal pelvimetry (clinical or radiographic) in routine prenatal care to predict actual occurrence of <i>cephalopelvic disproportion</i> (CPD)			✗ (D)						
Parodontal disease and dental care									
Offer assessment of oral health and instruction on maintaining a high level of oral hygiene to all pregnant women; during initial prenatal assessment			✓ (C)						

Tabelle 10.1-2: Ergebnistabelle Wochenbett

	VA/DoD	NICE	UK NSC	RCOG	SIGN
Pre-eclampsia					
A minimum of one blood pressure measurement; within 6 hrs. of birth		✓ (D(GPP))			
Routine assessment of proteinuria; after birth		✗ (D(GPP))			
Postnatal depression					
Screening for depression; at first contact, at booking visit, and postnatally (at 4–6 weeks and 3–4 months)	✓ (B)	✓			✓ (D)
Screening programme for postnatal depression			✗		
Healthcare professionals (including midwives, obstetricians, health visitors and GPs) should ask questions about past or present severe mental illness, previous treatment and family history of perinatal mental illness; at first contact in both the antenatal and postnatal period		✓			
All women should be asked about resolution of symptoms of baby blues; 10–14 days after birth		✓ (D(GPP))			
Women should be asked about emotional well-being, family and social support and coping strategies; at each postpartum contact		✓ (D(GPP))			
Domestic violence					
Routine screening for domestic abuse; at first visit, week 28 and post-partum visit	✓ (B)				
Genital tract sepsis					
Routine assessment of maternal temperature in the absence of any signs and symptoms of infection		✗ (D(GPP))			
Thromboembolism					
Routine use of Homan's sign as a tool for evaluation of thromboembolism		✗ (C)			
All women should be assessed for risk factors; after delivery				✓ (C)	
Postpartum haemorrhage					
Assessment of the uterus by abdominal palpation or measurement as a routine observation in the absence of abnormal vaginal loss		✗ (B)			

Tabelle 10.1-3: Ergebnistabelle Frühe Kindheit (0 bis 6 Jahre)

	AAN	AACAP	NICE	AWMF	UK NSC	UPSTF	SIGN	OSTEBA	CCHMC ²⁷¹	IOS ²⁷²
Diabetes mellitus										
Screening for pre-type-1 diabetes (children and young people)							✗ (B)			
Ein generelles Screening auf Typ 1 sollte weder bei der Allgemeinbevölkerung noch bei Hochrisikogruppen unter Kindern und Jugendlichen durchgeführt werden.				✗ (B)						
Congenital adrenal hyperplasia (newborns)					✗					
Maple syrup urine disease (newborns)					✗					
Biotinidase deficiency (newborns)					✗					
Fatty acid oxidation disorders										
Screening for these conditions (LCHAD/VLCAD-deficiency, Carnitine uptake defect, Trifunctional protein deficiency) in newborns					✗					
Galactosaemia (newborns)					✗					
Congenital hypothyroidism (newborns between 2 and 5 days of age)					✓	✓ (A)				
Isovaleric academia (newborns)					✗					
LCHAD/VLCAD-deficiency (newborns)					✗					
MCAD-Deficiency (newborns)					✓					
Phenylketonuria										
Screening in all newborns within the first 24 hrs. and by 2 weeks of age or at day 5					✓	✓ (A)				
Screening in premature infants and those with illnesses at or near 7 days of age but in all cases before newborn nursery discharge						(✓) (A)				
Cystic fibrosis (newborns at day 5 after birth)					✓					
Gauchers disease					✗					

²⁷¹ Cincinnati Children's Hospital Medical Center

²⁷² Irish Oral Services

	AAN	AACAP	NICE	AWMF	UK NSC	UPSTF	SIGN	OSTEBA	CCHMC ²⁷¹	IOS ²⁷²
Lipid disorders										
Population screening for cholesterol in children and adolescents								✗ (A)		
Insufficient evidence for routine screening for lipid disorders in infants, children, adolescent or young adults (up to age of 20)						~ (I)				
Cascade screening of relatives of patients with confirmed familial hypercholesterolaemia					(✓)					
Obesity (in children 6 yrs. and older)					✗	✓ (B)	~			
Neuroblastoma					✗					
Iron Deficiency Anaemia					✗					
Thrombophilia					✗					
Sickle Cell Disease					✓	✓ (A)				
Depression (children 7–11 yrs. respectively the community at large)			✗			~ (I)				
Autism										
Developmental surveillance should be performed at all well-child visits from infancy through school-age, and at any age thereafter if concerns are raised about social acceptance, learning, or behaviour.	✓ (B)									
Screening for children under 5 yrs.					✗					
Population screening for autism spectrum disorders							✗ (C)			
Specific developmental disorder of motor function										
Developmental and behavioural problems										
Ein frühes Erkennen von Kindern mit Koordinationsstörungen wird empfohlen.				✓						
Ein populationsweites Screening auf UEMF wird nicht empfohlen.				✗						
Speech and language delay					✗					
ADHS										

	AAN	AACAP	NICE	AWMF	UK NSC	UPSTF	SIGN	OSTEBA	CCHMC ²⁷¹	IOS ²⁷²
Universal screening for ADHD in nursery, primary and secondary schools			✗							
Screening for ADHD should be part of every patient's mental health assessment		(✓) (MS)								
Duchenne muscular dystrophy					✗					
Vision impairment										
Vision screening (at least once) for children ages 3–5 yrs.					✓	✓ (B)				
Vision screening for children younger than 3 yrs. of age.						~(I)				
Screening within 72hrs. after delivery			✓							
Screening for congenital cataract, other media opacities and anatomical abnormalities within first 72 hrs. and 6–8 weeks postnatal					✓					
Hearing										
Screening for hearing loss in all newborn infants (before 1 month of age)			✓ D (GGP)		✓	✓ (B)				
Screening for hearing loss in school age children should continue; at school entry					✓					
Hypertension										
Blood pressure measurement/Screening for hypertension for children between 3–18 yrs.					✗				✓ (recommended)	
Blood pressure measurement at least once during every health care encounter for children with chronic medical condition(s) and/or treated with medications known for raising blood pressure									(✓) (recommended)	
Hypertrophic Cardiomyopathy					✗					
Congenital heart disease (at birth and at 6–8 weeks)					✓					
Dental disease										
Continued population screening for dental disease among children; aged 6–9 yrs./during first year of primary school					✗					✓ (D)
Oral assessment incorporated into each child's developmental visit; age 8 month onwards										✓ (D)

	AAN	AACAP	NICE	AWMF	UK NSC	UPSTF	SIGN	OSTEBA	CCHMC ²⁷¹	IOS ²⁷²
Biliary artresia					✗					
Scoliosis					✗					
Developmental dislocation of the hip										
Screening for congenital dislocated hip (CDH) and developmental dysplasia of the hip (DDH); first week of life and at 6–8 weeks of age					✓					
Ultrasound screening should not be offered to all babies, unless part of an ethically approved and externally funded research project; first week of life and 6–8 weeks of age					(✗)					
Neonatal jaundice										
Screening for hyperbilirubinemia					✗	~ (1)				
Examine for jaundice			✓							
Additional visual inspection for babies with factors associated with an increased likelihood of developing significant hyperbilirubinemia			(✓)							
Lead poisoning					✗					
Child maltreatment			✓							
Growth disturbances/Failure to thrive										
Babies should be weighed (nude) at immunisation and surveillance contacts (at the GP surgery and at ages 2, 3, 4, 8, and 12 month)			✓							
Normally growing babies should not be weighed more than once per fortnight under the age of 6 month and no more than monthly thereafter.			(✗)							
Routine monitoring of length in the first two years of life			✗							
Children should have their height and weight measured (at school entry)					✓					
Use of serial height measurements with the aim of identifying abnormal growth velocity as a routine screening procedure					✗					
Cryptorchidism (newborns and again at 6–8 weeks)					✓					
SCID					~					

10.2 Eingeschlossene Institutionen

10.2.1 American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)

Tabelle 10.2-1: Stärke der Empfehlungen der AACAP

Level	Definition
MS	<i>Minimal Standard</i> is applied to recommendations that are based on rigorous empirical evidence (e.g., randomized, controlled trials) and/or overwhelming clinical consensus. Minimal standards apply more than 95 % of the time (i.e., in almost all cases).
CG	<i>Clinical Guideline</i> is applied to recommendations that are based on strong empirical evidence (e.g., nonrandomized, controlled trials) and/or strong clinical consensus. Clinical guidelines apply approximately 75 % of the time (i.e., in most cases).
OP	<i>Opinion</i> is applied to recommendations that are acceptable based on emerging empirical evidence (e.g., uncontrolled trials or case series/reports) or clinical opinion, but lack strong empirical evidence and/or strong clinical consensus.
NE	<i>Not Endorsed</i> is applied to practices that are known to be ineffective or contraindicated.

Quelle: [192]

10.2.2 American Academy of Neurology (AAN)

Tabelle 10.2-2: Stärke der Empfehlungen der AAN

Level	Definition
A	Established as effective, ineffective or harmful, (or established as useful/predictive or not useful/predictive) for the given condition in the specified population.
B	Probably effective, ineffective or harmful (or probably useful predictive or not useful/predictive) for the given condition in the specified population.
C	Possibly effective, ineffective or harmful (or possibly useful predictive or not useful/predictive) for the given condition in the specified population.
U	Data inadequate or conflicting. Given current knowledge, treatment (test, predictor) is unproven.

Zudem listet die „American Academy of Neurology“ einige Parameter auf, anhand derer sich Unterschiede zwischen den 4 verschiedenen Empfehlungsstärken erkennen lassen:

Tabelle 10.2-3: Unterscheidungsmerkmale bezüglich der AAN-Empfehlungsstärken

Recommendation level	Level U	Level C	Level B	Level A
Wording	None	May	Should	Must
Adherence expected to affect	Few	Some	Most	Nearly all
Variation in patient preferences	Large			Minimal
Cost	Prohibitive			Minimal
Availability	Limited			Universal
Value of benefit relative to risk	Too close to call	Small	Moderate	Large
Confidence in evidence	Very Low	Low	Moderate	High
Strength of principle-based inferences	Not plausible	Plausible	Convincing	Compelling

Quelle: [180]

10.2.3 American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)

Tabelle 10.2-4: Evidence grading system ACOG

Level	Definition
I	Evidence obtained from at least one properly designed randomized controlled trial
II-1	Evidence obtained from well-designed controlled trials without randomization
II-2	Evidence obtained from well-designed cohort or case-control analytic studies, preferably from more than one center or research group
II-3	Evidence obtained from multiple time series with or without the intervention. Dramatic results in uncontrolled experiments also could be regarded as this type of evidence
III	Opinions of respected authorities, based on clinical experience, descriptive studies, or reports of expert committees

Quelle: [14, S.461]

Tabelle 10.2-5: Grades of recommendation ACOG

Grade	Definition
A	Recommendations are based on good and consistent scientific evidence
B	Recommendations are based on limited or inconsistent scientific evidence
C	Recommendations are based primarily on consensus and expert opinion

Quelle: [14, S.461]

10.2.4 Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.

In der AWMF sind derzeit 163 wissenschaftlich arbeitende medizinische Fachgesellschaften organisiert²⁷³. Das AWMF-Portal veröffentlicht Leitlinien, die von verschiedenen Fachgesellschaften bzw. Kooperationen mehrerer Fachgesellschaften erstellt werden; diese verwenden jeweils unterschiedliche Klassifizierungen bei der Bewertung des Evidenzlevels sowie des Empfehlungsgrades.

Tabelle 10.2-6: Evidenzgrade bei den AWMF-Leitlinien zu Harnwegsinfektionen und Hepatitis B

Evidenzgrad	Definition
Ia	Systematische Übersicht über kontrollierte Studien (RCT)
Ib	Eine geeignet geplante RCT (mit engem Konfidenzintervall)
Ic	Alle-oder-Keiner-Prinzip
IIa	Systematische Übersicht gut geplanter Kohortenstudien
IIb	Eine gut geplante Kohortenstudie oder ein RCT minderer Qualität
IIc	Wirkungs- und Erfolgsstudien, pharmakoökonomische und ökologische Studien
IIIa	Systematische Übersicht gut geplanter Fall-Kontrollstudien
IIIb	Eine Fall-Kontrollstudie
IV	Fallserien oder Kohorten- und Fall-Kontrollstudien minderer Qualität
V	Expertenmeinung ohne explizite kritische Bewertung der Evidenz oder basierend auf physiologischen Modellen/Laborforschung

Quelle: [22, 45]

²⁷³ Siehe: <http://www.awmf.org/die-awmf.html>, download am 14.02.2013

Tabelle 10.2-7: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu Harnwegsinfektionen

Grad der Empfehlung	Definition
A	Starke Empfehlung
B	Empfehlung
C	Empfehlung offen
D	Keine Aussage möglich

Quelle: [22]

Tabelle 10.2-8: Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu Hepatitis B

Grad der Empfehlung	Definition
A	Konsistent Studien mit Evidenzgrad I vorhanden
B	Konsistent Studien mit Evidenzgrad II oder III bzw. Extrapolationen von Studien mit Evidenzgrad I vorhanden
C	Studien mit Evidenzgrad IV oder Extrapolationen von Studien mit Evidenzgrad II oder III

Quelle: [45], die Empfehlungsgrade wurden lt. Leitlinien nach SIGN modifiziert.

Tabelle 10.2-9: Evidenzklassen bei der AWMF-Leitlinie zu Gestationsdiabetes mellitus

Evidenzklasse	Definition
Ia	Evidenz aufgrund von Metaanalysen randomisierter, kontrollierter Studien
Ib	Evidenz aufgrund mindestens einer randomisierten, kontrollierten Studie
IIa	Evidenz aufgrund mindestens einer gut angelegten, kontrollierten Studie ohne Randomisation
IIb	Evidenz aufgrund mindestens einer gut angelegten, nicht randomisierten und nicht kontrollierten klinischen Studie, z. B. Kohorten-Studie
III	Evidenz aufgrund gut angelegter, nicht experimenteller, deskriptiver Studien, wie z. B. Vergleichsstudien, Korrelationsstudien und Fall-Kontroll-Studie
IV	Evidenz aufgrund von Berichten der Experten-Ausschüsse oder Expertenmeinungen und/oder klinischer Erfahrung anerkannter Autoritäten

Quelle: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-008m_S3_Gestationsdiabetes_2011-08.pdf,
download am 18.02.2013

Tabelle 10.2-10: Härtegrad der Empfehlungen bei der AWMF-Leitlinie zu Gestationsdiabetes mellitus

Härtegrad	Definition (zugrundeliegende Evidenz)
A	Evidenzklassen Ia, Ib oder aus klinischer Sicht erstrangig
B	Evidenzklassen IIa, IIb, III oder aus klinischer Sicht zweitrangig
C	Evidenzklasse IV oder aus klinischer Sicht drittrangig

Quelle: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-008m_S3_Gestationsdiabetes_2011-08.pdf,
download am 18.02.2013

Laut DEGAM-Autorenmanual werden je nach Studientyp unterschiedliche Empfehlungsgrade abgeleitet: Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen und RCTs erhalten üblicherweise Empfehlungsgrad A, Querschnitts-, Fall-Kontroll- und sonstige Studien Grad B und ExpertInnen- oder Konsensempfehlungen Grad C. Die methodische Qualität der Studien wurde anhand der Kriterien von SIGN bewertet. Bei methodischen Mängeln konnte es zu einer Abwertung des Empfehlungsgrades kommen. Die Stärke der Empfehlung orientierte sich zudem an der vorgeschlagenen Vorgehensweise der GRADE Arbeitsgruppe: Es wurden für jede Empfehlung zusätzliche Faktoren berücksichtigt (z. B. Qualität der Evidenz, Unsicherheit über PatientInnenpräferenzen, Ausmaß der Risikoreduktion, Kosteneffizienz). Die Beurteilung anhand dieser Faktoren konnte zur Auf- oder Abwertung der Empfehlung gegenüber der bestehenden Evidenz führen, wobei die Gründe jeweils angegeben wurden. Die Empfehlungsstärken entsprechen jenen, die auch in zwei anderen AWMF-Leitlinien genannt wurden und in Tabelle 10.2-7 aufgelistet sind, wobei der Grad D („keine Aussage möglich“) in der Klassifizierung der DEGAM nicht vorkommt. Zusätzlich wurden in der Leitlinie Veränderungen der Empfehlungsstärke zum Evidenzlevel mit Pfeilen gekennzeichnet (diese zeigen an, ob die Empfehlung dem Evidenzlevel entspricht oder ob die Empfehlung gegenüber dem Evidenzlevel heraufgestuft oder abgewertet wurde) [24].

Tabelle 10.2-11: *Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu „Umschriebene Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen“*

Grad der Empfehlung	Definition
A	Starke Empfehlung: „soll“, „soll nicht“, „ist nicht indiziert“, „wird empfohlen“ (Evidenzgrad 1)
B	Empfehlung: „sollte“, „sollte nicht“, „kann empfohlen werden“ (Evidenzgrad 2)
o	Offen: „kann erwogen werden“ oder „wissen nicht“ (Evidenzgrad 3 oder 4)

Quelle: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/022-017l_S3_Umschriebene_Entwicklungsst%C3%B6rungen_motorischer_Funktionen_2011-08.pdf, download am 18.02.2013

Tabelle 10.2-12: *Empfehlungsgrade bei der AWMF-Leitlinien zu „Diabetes mellitus Typ 1“*

Die Evidenzbewertung erfolgt analog zu den SIGN-Kriterien, siehe hierzu Kapitel 10.2.14.

Grad der Empfehlung	Definition
A	Starke Empfehlung („soll“)
B	Empfehlung („sollte“)
o	Offen („kann“)

Quelle: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/022;
http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-016_S3_Diagnostik_Therapie_und_Verlaufskontrolle_des_Diabetes_mellitus_im_Kindes-_und_Jugendalter_Lang_03-2009_04-2013.pdf, download am 18.02.2013.

10.2.5 Australian Health Ministers' Advisory Council (AHMAC)

Table 10.2-13: AHMAC Definition of grades of recommendations and practice points

Grade	Definition
A	Body of evidence can be trusted to guide practice
B	Body of evidence can be trusted to guide practice in most situations
C	Body of evidence provides some support for recommendation(s) but care should be taken in its application
D	Body of evidence is weak and recommendations must be applied with caution
CBR	Recommendation formulated in the absence of quality evidence (where a systematic review of the evidence was conducted as part of the search strategy)
PP	Area is beyond the scope of the systematic literature review and advice was developed by the Expert Advisory Committee and/or the Working Group for Aboriginal and Torres Strait Islander Women's Antenatal Care

Quelle: [http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/\\$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf](http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf), download am 27.10.2014

Table 10.2-14: AHMAC Designations of levels of evidence for screening interventions

Level	Definition
I	A systematic review of level II studies
II	A randomised controlled trial
III-1	Pseudorandomised controlled trial (ie alternate allocation or some other method)
III-2	A comparative study with concurrent controls: <ul style="list-style-type: none"> * non-randomised, experimental trial * cohort study * case-control study
III-3	A comparative study without concurrent controls: <ul style="list-style-type: none"> * historical control study * two or more single arm study
IV	Case series

Quelle: [http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/\\$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf](http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf), download am 27.10.2014

Table 10.2-15: AHMAC Components of body of evidence considered when grading each recommendation

Evidence base	A	One or more level I studies with a low risk of bias or several level II studies with low risk of bias
	B	One or two level II studies with a low risk of bias or systematic review/several level III studies with a low risk of bias
	C	One or two level III studies with a low risk of bias or level I or II studies with a moderate risk of bias
	D	Level IV studies or level I to III studies/systematic review with a high risk of bias
Consistency	A	All studies consistent
	B	Most studies consistent and inconsistency can be explained
	C	Some inconsistency, reflecting genuine uncertainty around question
	D	Evidence inconsistent
	NA	Not Applicable – only one study

Clinical Impact	A	Very large
	B	Moderate
	C	Slight
	D	Restricted
	UD	Unable to be determined
Generalisability	A	Evidence directly generalisable to target population
	B	Evidence directly generalisable to target population with some caveats
	C	Evidence not directly generalisable to target population but could be sensibly applied
	D	Evidence not directly generalisable to target population and hard to judge whether it is sensible to apply
Applicability	A	Evidence directly applicable to Australian healthcare context
	B	Evidence applicable to Australian healthcare context with few caveats
	C	Evidence probably applicable to Australian healthcare context with some caveats
	D	Evidence not applicable to Australian healthcare context

Quelle: [http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/\\$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf](http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/content/015FBFDD266795DBCA257BF0001A0547/$File/ANC_Guidelines_Mod1_v32.pdf), download am 27.10.2014

10.2.6 Basque Office for Health Technology Assessment (OSTEBA)²⁷⁴

Tabelle 10.2-16: OSTEBA Evidence grading system

Level	Definition
1 ⁺⁺	High-quality meta-analyses, systematic reviews of controlled clinical trials or high quality clinical trials with a very low risk of bias.
1 ⁺	Well-conducted meta-analyses, systematic reviews of clinical trials or well conducted clinical trials with a low risk of bias.
1 ⁻	Meta-analyses, systematic reviews of clinical trials or clinical trials with a high risk of bias.
2 ⁺⁺	High-quality systematic reviews of cohort and case-control studies. Cohort and case-control studies with a very low risk of bias and with a high probability of establishing a causal relationship.
2 ⁺	Well-conducted cohort and case-control studies with a low risk of bias and a moderate probability of establishing a causal relationship.
2 ⁻	Cohort and case-control studies with a high risk of bias and with a significant risk of establishing a non-causal relationship.
3	Non-analytical studies, e.g. case reports and series of cases.
4	Expert opinion

²⁷⁴ In Anlehnung an die „Grades of Recommendation“, die von SIGN verwendet werden.

Tabelle 10.2-17: OSTEBA Evidence grading system

Grade	Definition
A	At least one meta-analysis, systematic review or clinical trials rated as 1 ⁺⁺ , directly applicable to the guideline's target population; or a body of evidence consisting of studies rated as 1 ⁺ and showing considerable consistency with each other.
B	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺⁺ , directly applicable to the guideline's target population and showing considerable consistency with each other; or evidence extrapolated from studies rated as 1 ⁺⁺ or 1 ⁺ .
C	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺ , directly applicable to the guideline's target population and showing considerable consistency with each other; or evidence extrapolated from studies rated as 2 ⁺⁺ .
D	Evidence level 3 or 4; or evidence extrapolated from studies rated as 2 ⁺ .
✓	Consensus of the editorial team

Quelle: [158, S. 30]

10.2.7 beyondblue: the national depression initiative

Tabelle 10.2-18: „beyondblue“ Definition of grades of recommendations

Grade	Definition
A	Body of evidence can be trusted to guide practice
B	Body of evidence can be trusted to guide practice in most situations
C	Body of evidence provides some support for recommendation(s) but care should be taken in its application
D	Body of evidence is weak and recommendations must be applied with caution

Quelle: <https://www.bspg.com.au/dam/bsg/product?client=BEYONDBLUE&prodid=BL/0891&type=file>, download am 27.10.2014

Tabelle 10.2-19: „beyondblue“ Components of body of evidence considered when grading each recommendation

Component	A Excellent	B Good	C Satisfactory	D Poor
Evidence base	One or more level I studies with a low risk of bias or several level II studies with a low risk of bias	One or two level II studies with a low risk of bias or a systematic review/ several level III studies with a low risk of bias	One or two level III studies with a low risk of bias, or level I or II studies with a moderate risk of bias	Level IV studies, or level I to III studies/ systematic reviews with a high risk of bias
Consistency	All studies consistent	Most studies consistent and inconsistency may be explained	Some inconsistency reflecting genuine uncertainty around clinical question	Evidence is inconsistent
Clinical impact	Very large	Substantial	Moderate	Slight or restricted
Generalisability	Population/s studied in body of evidence are the same as the target population for the guideline	Population/s studied in the body of evidence are similar to the target population for the guideline	Population/s studied in body of evidence differ to target population for guideline but it is clinically sensible to apply this evidence to target population	Population/s studied in body of evidence differ to target population and hard to judge whether it is sensible to generalise to target population

Component	A Excellent	B Good	C Satisfactory	D Poor
Applicability	Directly applicable to Australian healthcare context	Applicable to Australian healthcare context with few caveats	Probably applicable to Australian healthcare context with some caveats	Not applicable to Australian healthcare context

Quelle: <https://www.bspg.com.au/dam/bsg/product?client=BEYONDBLUE&prodid=BL/0891&type=file>,
download am 27.10.2014

10.2.8 Canadian Task Force on Preventive Health Care (CTFPHC)

Die CTFPHC verwendet die GRADE Methode, um die interne und externe Validität jeder eingeschlossenen Studie zu bewerten. Die Qualität der Evidenz wird für jedes Outcome als hoch, moderat, niedrig oder sehr niedrig eingestuft. Folgende Faktoren werden berücksichtigt: Studiendesign, Bias-Risiko, Inkonsistenz, Indirektheit, Ungenauigkeit, Publikationsbias, Effektgröße, plausibles Confounding, Dosis-Wirkungs-Beziehung. Die Empfehlungen werden anhand des „Evidence to Recommendation Framework“ von GRADE formuliert, welches folgende Kriterien beinhaltet: Gesundheitsproblem, Nutzen und Schaden der Intervention, Ressourceneinsatz, Gerechtigkeit, Akzeptanz, Durchführbarkeit. Die Empfehlung wird nach GRADE als „strong“ klassifiziert, wenn der Nutzen der Intervention den Schaden überwiegt (oder umgekehrt). Eine Empfehlung wird als „weak“ eingestuft, wenn der Nutzen den Schaden wahrscheinlich überwiegt (oder umgekehrt).²⁷⁵

10.2.9 Cincinnati Children's Hospital Medical Center

Tabelle 10.2-20: Evidence Levels „Cincinnati Children's Hospital Medical Center“

Level	Definition
1a ²⁷⁶ or 1b ²⁷⁷	Systematic review, meta-analysis, or meta-synthesis of multiple studies
2a or 2b	Best study design for domain
3a or 3b	Fair study design for domain
4a or 4b	Weak study design for domain
5	Other: General review, expert opinion, case report, consensus report, or guideline

Tabelle 10.2-21: Grades of recommendation „Cincinnati Children's Hospital Medical Center“

Strength	Definition
Strongly recommended	There is consensus that benefits clearly outweigh risks and burdens (or visa-versa for negative recommendations).
Recommended	There is consensus that benefits are closely balanced with risks and burdens.
No recommendation made	There is lack of consensus to direct development of a recommendation.

Quelle: [208]

²⁷⁵ Siehe: <http://canadiantaskforce.ca/methods/>, download am 27.10.2014

²⁷⁶ a=good quality study

²⁷⁷ b=lesser quality study

10.2.10 Department of Veterans Affairs/Department of Defense (VA/DoD)

Tabelle 10.2-22: *Quality of evidence VA/DoD*

Level	Definition
I	At least one properly done RCT
II-1	Well-designed controlled trial without randomization
II-2	Well-designed cohort or case-control study, preferably from more than one source
II-3	Multiple time series evidence with/without intervention, dramatic results of uncontrolled experiment
III	Opinion of respected authorities, descriptive studies, case reports, and expert committees

Quelle: [13, S.113]

Tabelle 10.2-23: *Strength of Recommendations Rating System VA/DoD*

Level	Definition
A	A strong recommendation that the clinicians provide the intervention to eligible patients. (Good evidence was found that the intervention improves important health outcomes and concludes that benefits substantially outweigh harm.)
B	A recommendation that clinicians provide (the service) to eligible patients. (At least fair evidence was found that the intervention improves health outcomes and concludes that benefits outweigh harm.)
C	No recommendation for or against the routine provision of the intervention is made. (At least fair evidence was found that the intervention can improve health outcomes, but concludes that the balance of benefits and harms is too close to justify a general recommendation.)
D	Recommendation is made against routinely providing the intervention to asymptomatic patients. (At least fair evidence was found that the intervention is ineffective or that harms outweigh benefits.)
I	The conclusion is that the evidence is insufficient to recommend for or against routinely providing the intervention. (Evidence that the intervention is effective is lacking, or poor quality, or conflicting, and the balance of benefits and harms cannot be determined.)

Quelle: [13, S.114]

10.2.11 Irish Oral Health Services Guideline Initiative

Die irische „Oral Health Services Guideline Initiative“ verweist hinsichtlich der „levels of evidence“ und der „grades of recommendation“ auf die SIGN-Leitlinie, siehe Kapitel 10.2.14.

10.2.12 National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE)

Das britische „National Institute for Health and Clinical Excellence“ (NICE) wurde 1999 gegründet, und erstellt verschiedene Arten von evidenzbasierten „Guidances“ (z. B. *Clinical Guidelines*, *Public Health Guidances*, *Technology Appraisal Guidances*, ...) unter Verwendung der besten verfügbaren Evidenz sowie unter Einbindung aller relevanten Stakeholder. Klinische Leitlinien sind Empfehlungen für die Behandlung und Pflege von PatientInnen durch GesundheitsdienstleisterInnen. Der transparente und systematische Erstellungsprozess von „NICE Guidances“ ist in einem Manual beschrieben, dieses wurde Ende 2012 in einer neuen Version [237] veröffentlicht. Demnach wird in den Guidelines, die seit 2009 erstellt wurden, die GRADE-Methode verwendet, um die Qualität der Evidenz zu beurteilen und Empfehlungen abzulei-

ten. Die davor erstellten Leitlinien verwenden untenstehende Klassifizierung der Evidenzlevels und Empfehlungsgrade (siehe Tabelle 10.2-24 und Tabelle 10.2-25).

Tabelle 10.2-24: Evidenzlevels bei NICE

Level	Definition
Ia	Systematic review and meta-analysis of randomised controlled trials
Ib	At least one randomised controlled trial
IIa	At least one well-designed controlled study without randomisation
IIb	At least one other type of well-designed quasi-experimental study
III	Well-designed non-experimental descriptive studies, such as comparative studies, correlation studies or case studies
IV	Expert committee reports or opinions and/or clinical experience of respected authorities

Quelle: [12, S.6]

Tabelle 10.2-25: Stärke der Empfehlungen NICE

Grade	Definition
A	Directly based on level I evidence
B	Directly based on level II evidence or extrapolated recommendation from level I evidence
C	Directly based on level III evidence or extrapolated recommendation from level I or II evidence
D	Directly based on level IV evidence or extrapolated recommendation from either level I, II or III evidence
Good practice point (GPP)	The view of the Guideline Development Group
NICE Technology Appraisal	Recommendation taken from a NICE Technology Appraisal

Quelle: [12, S.11]

10.2.13 Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG)²⁷⁸

Tabelle 10.2-26: Evidence grading system RCOG

Level	Definition
1 ⁺⁺	High-quality meta-analyses, systematic reviews of RCTs or RCTs with a very low risk of bias
1 ⁺	Well-conducted meta-analyses, systematic reviews of RCTs or RCTs with a low risk of bias
1 ⁻	Meta-analyses, systematic reviews of RCTs or RCTs with a high risk of bias
2 ⁺⁺	High-quality systematic reviews of case-control or cohort studies or high-quality case-control or cohort studies with a very low risk of confounding, bias or chance and a high probability that the relationship is causal
2 ⁺	Well-conducted case-control or cohort studies with a low risk of confounding, bias or chance and a moderate probability that the relationship is causal
2 ⁻	Case-control or cohort studies with a high risk of confounding, bias or chance and a significant risk that the relationship is not causal
3	Non-analytical studies, e.g. case reports, case series
4	Expert opinion

Quelle: [238, S.7]

²⁷⁸ In Anlehnung an das Schema von SIGN

Tabelle 10.2-27: Grades of recommendation RCOG

Grade	Definition
A	At least one meta-analysis, systematic review or RCT rated as 1 ⁺⁺ and directly applicable to the target population OR A systematic review of RCTs or a body of evidence consisting principally of studies rated as 1 ⁺ , directly applicable to the target population and demonstrating overall consistency of results
B	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺⁺ directly applicable to the target population and demonstrating overall consistency of results OR extrapolated evidence from studies rated as 1 ⁺⁺ or 1 ⁺
C	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺ directly applicable to the target population and demonstrating overall consistency of results OR Extrapolated evidence from studies rated as 2 ⁺⁺
D	Evidence level 3 or 4 OR Extrapolated evidence from studies rated as 2 ⁺
Good practice point	Recommended best practice based on the clinical experience of the guideline development group

Quelle: [238, S.9]

10.2.14 Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)

Tabelle 10.2-28: SIGN Evidence grading system

Level	Definition
1 ⁺⁺	High-quality meta-analyses, systematic reviews of RCTs, or RCTs with a very low risk of bias
1 ⁺	Well-conducted meta-analyses, systematic reviews, or RCTs with a low risk of bias
1 ⁻	Meta-analyses, systematic reviews, or RCTs with a high risk of bias
2 ⁺⁺	High-quality systematic reviews of case-control or cohort studies High-quality case-control or cohort studies with a very low risk of confounding or bias and a high probability that the relationship is causal
2 ⁺	Well-conducted case-control or cohort studies with a low risk of confounding or bias and a moderate probability that the relationship is causal
2 ⁻	Case-control or cohort studies with a high risk of confounding or bias and a significant risk that the relationship is not causal
3	Non-analytical studies, e.g. case reports, case series
4	Expert opinion

Quelle: [239, S.51]

Tabelle 10.2-29: SIGN Grades of recommendation²⁷⁹

Grade	Definition
A	At least one meta-analysis, systematic review, or RCT rated as 1 ⁺⁺ , and directly applicable to the target population; or A body of evidence consisting principally of studies rated as 1 ⁺ , directly applicable to the target population, and demonstrating overall consistency of results
B	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺⁺ , directly applicable to the target population, and demonstrating overall consistency of results; or Extrapolated evidence from studies rated as 1 ⁺⁺ or 1 ⁺
C	A body of evidence including studies rated as 2 ⁺ , directly applicable to the target population and demonstrating overall consistency of results; or Extrapolated evidence from studies rated as 2 ⁺⁺
D	Evidence level 3 or 4; or Extrapolated evidence from studies rated as 2 ⁺
Good practice points	Recommended best practice based on the clinical experience of the guideline development group

Quelle: [239, S.51]

10.2.15 Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada (SOGC)

Die „Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada“ haben das Klassifikationsschema für das Level der Evidenz und die Stärke der Empfehlungen von der „Canadian Task Force on Preventive Health Care“ übernommen/adaptiert.

Tabelle 10.2-30: Quality of evidence assessment SOGC

Level	Definition
I	Evidence obtained from at least one properly randomized controlled trial
II-1	Evidence from well-designed controlled trials without randomization
II-2	Evidence from well-designed cohort (prospective or retrospective) or case-control studies, preferably from more than one centre or research group
II-3	Evidence obtained from comparisons between times or places with or without the intervention. Dramatic results in uncontrolled experiments (such as the results of treatment with penicillin in the 1940s) could also be included in this category
III	Opinions of respected authorities, based on clinical experience, descriptive studies, or reports of expert committees

Quelle: [15, S.274]

²⁷⁹ SIGN weist darauf hin, dass sich die Stärke der Empfehlung an der vorhandenen Evidenz orientiert und daher nicht unmittelbar die klinische Bedeutung eines Screenings, einer Intervention etc. berücksichtigt.

Tabelle 10.2-31: Classification of recommendations SOGC

Level	Definition
A	There is good evidence to recommend the clinical preventive action
B	There is fair evidence to recommend the clinical preventive action
C	The existing evidence is conflicting and does not allow to make a recommendation for or against use of the clinical preventive action; however, other factors may influence decision-making
D	There is fair evidence to recommend against the clinical preventive action
E	There is good evidence to recommend against the clinical preventive action
L	There is insufficient evidence (in quantity or quality) to make a recommendation; however, other factors may influence decision-making

Quelle: [15, S.274]

10.2.16 UK National Screening Committee (UK NSC)

Die Policy-Formulierungen hinsichtlich der jeweiligen Screening-Empfehlungen orientieren sich an einem genauen Prozedere, das sich laut UK NSC Angaben (siehe <http://www.screening.nhs.uk/policyreview>²⁸⁰) folgendermaßen gestaltet:

„The external review will be considered at the next meeting of the UK National Screening Committee (these take place around every four months). The committee will consider the review and its recommendations, any stakeholder submissions and the view of UK NSC Director of Programmes and make a policy recommendation. The date for the next scheduled review will also be agreed (though if significant new evidence comes to light prior to the next scheduled review then the UK NSC Director of Programmes can take the decision to initiate the review early).

The UK NSC is an advisory committee and as such it only makes recommendations. It is up to Ministers in the four UK countries to set screening policy based on the UK NSC's recommendations and determine whether, and how, to introduce new screening programmes. Once policies have been agreed, they will be published on the UK NSC website, together with the date of the next review.

The ongoing, cyclical nature of UK NSC policy reviews and recommendations means policies should always be seen as being the current position based on the current best evidence. As new evidence and technology emerges over time, the balance of harm and good and change and with it the policy recommendation.”

Eine vollständige Vorgehensweise findet sich auf der Homepage des britischen Screening-Committee's: <http://www.screening.nhs.uk>.

²⁸⁰ Download am 21.12.2012

10.2.17 United States Preventive Services Task Force (USPSTF)

Tabelle 10.2-32: Levels of certainty regarding net benefit USPSTF

Level of certainty	Definition
High	The available evidence usually includes consistent results from well-designed, well-conducted studies in representative primary care populations. These studies assess the effects of the preventive service on health outcomes. This conclusion is therefore unlikely to be strongly affected by the results of future studies.
Moderate	The available evidence is sufficient to determine the effects of the preventive service on health outcomes, but confidence in the estimate is constrained by factors such as: <ul style="list-style-type: none"> ✦ the number, size, or quality of individual studies; ✦ inconsistency of findings across individual studies; ✦ limited generalizability of findings to routine primary care practice; or ✦ lack of coherence in the chain of evidence. <p>As more information becomes available, the magnitude or direction of the observed effect could change, and this change may be large enough to alter the conclusion.</p>
Low	The available evidence is insufficient to assess effects on health outcomes. Evidence is insufficient because of: <ul style="list-style-type: none"> ✦ the limited number or size of studies; ✦ important flaws in study design or methods; ✦ inconsistency of findings across individual studies; ✦ gaps in the chain of evidence; ✦ findings not generalizable to routine primary care practice; or ✦ a lack of information on important health outcomes. <p>More information may allow an estimation of effects on health outcomes.</p>

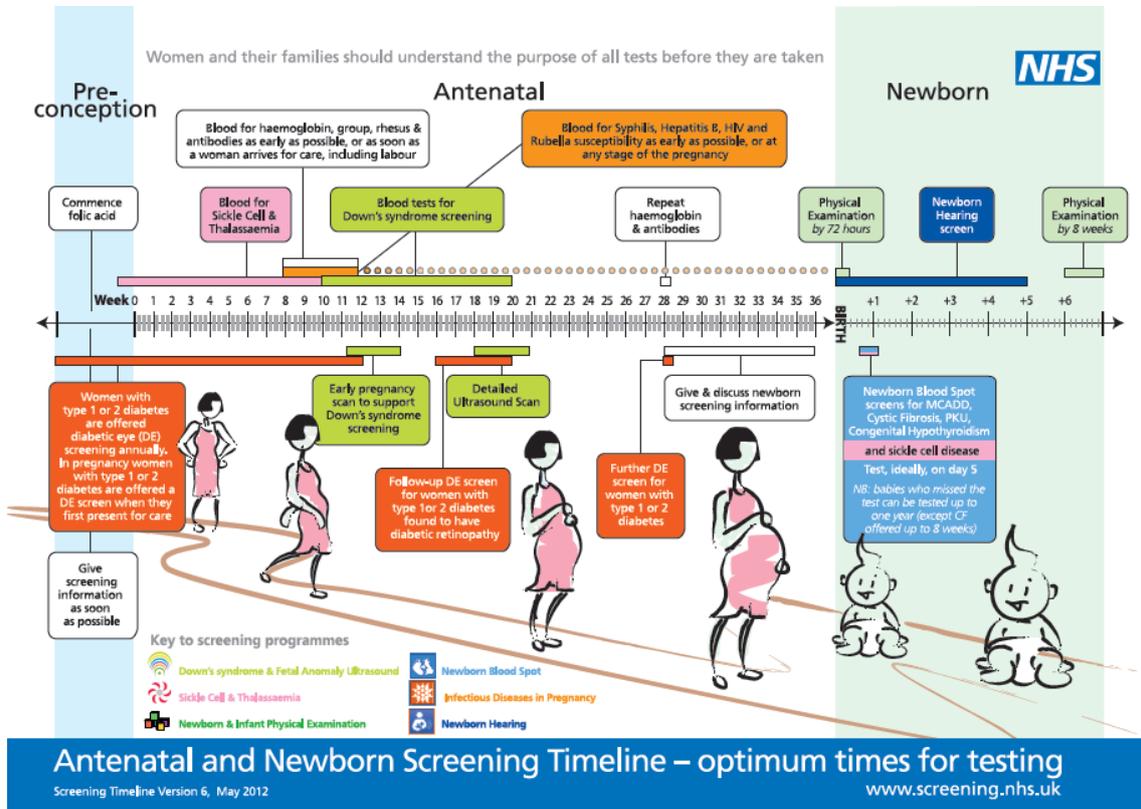
Quelle: [240, S.46]

Tabelle 10.2-33: Grades of recommendation USPSTF

Grade	Definition
A	The USPSTF recommends the service. There is high certainty that the net benefit is substantial.
B	The USPSTF recommends the service. There is high certainty that the net benefit is moderate or there is moderate certainty that the net benefit is moderate to substantial.
C	The USPSTF recommends against routinely providing the service. There may be considerations that support providing the service in an individual patient. There is moderate or high certainty that the net benefit is small.
D	The USPSTF recommends against the service. There is moderate or high certainty that the service has no net benefit or that the harms outweigh the benefits.
I statement	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of the service. Evidence is lacking, of poor quality or conflicting, and the balance of benefits and harms cannot be determined.

Quelle: [240, S.55]

10.3 Prä- und postnatale Screening Timeline des britischen NHS



Quelle: <http://www.screening.nhs.uk>

11 Literatur

- [1] Warmuth M, Mad P, Piso B, Schumacher I, Wild C. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil I: Epidemiologie – Häufigkeiten von Risikofaktoren und Erkrankungen in Schwangerschaft und früher Kindheit. HTA-Projektbericht 045a. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2011.
- [2] Piso B, Wild C, Winkler R, Warmuth M. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil IV: Synthese der Teile I-III, Handlungsempfehlungen. HTA-Projektbericht 045d. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2011.
- [3] Winkler R. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil II: Internationale Policies, Konzepte und Screeningstrategien zu „Normal-“ und „Risikoverläufen“ während der Schwangerschaft und frühen Kindheit bis zum Schuleintritt. HTA-Projektbericht 045b. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2011.
- [4] Winkler R, Erdos J, Wimmer B, Piso B. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil VI: Aufsuchende Hilfen im Rahmen von Schwangeren-/Eltern-Kind-Programmen. HTA-Projektbericht 53. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2012.
- [5] Schumacher I, Piso B. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil V: Maßnahmen zur Verringerung der Frühgeburtlichkeit. HTA-Projektbericht 50. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2012.
- [6] Zechmeister I, Loibl T. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil III: Ist-Erhebung der Finanzierungs- und Kostenstrukturen von Eltern-Kind Leistungen in Österreich. HTA-Projektbericht 045c. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2011.
- [7] Zechmeister-Koss I, Fischer S, Erdos J. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil VIII: Budgetauswirkungsanalyse für Maßnahmen zur Verringerung der Frühgeburtlichkeit und für aufsuchende Hilfen, mit einer Literaturübersicht zu deren Wirtschaftlichkeit. HTA-Projektbericht 55. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2012.
- [8] Mathis-Edenhofer S, Wild C. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Teil VII: Potenziale einer Elektronischen Umsetzung. HTA-Projektbericht 54. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2012.
- [9] Raffle A, Gray MJA. Screening – Durchführung und Nutzen von Vorsorgeuntersuchungen. Bern: Hans Huber; 2009. 336 S. p.
- [10] Kaminski A, Gartlehner G. Screening im Schulalter. 2009 [10/12/2012]; Available from: http://www.donau-uni.ac.at/imperia/md/content/departement/evidenzbasierte_medizin/projekte/berichte/schulscreening_report.pdf.
- [11] Guba B. Systematische Literatursuche. Wien Med Wochenschr. 2008;158(1-2):62-9.
- [12] National Institute for Health and Clinical Excellence. Antenatal care. Routine care for the healthy pregnant woman. 2008 [20/08/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11947/40145/40145.pdf>.
- [13] Department of Veterans Affairs/Department of Defense. VA/DoD clinical practice guideline for management of pregnancy. 2009 [07/09/2012]; Available from: http://www.healthquality.va.gov/up/mpg_v2_1_full.pdf.
- [14] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 101: Ultrasonography in pregnancy. Obstet Gynecol. 2009;113(2):451-61.
- [15] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Content of a complete routine second trimester obstetrical ultrasound examination and report. 2009 [22/11/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui223CPG0903.pdf>.
- [16] Pschyrembel W. Pschyrembel Klinisches Wörterbuch 2013. 264., überarb. Aufl.. ed. Berlin {[u. a.]: De Gruyter; 2012. XXVII, 2320 S. p.

- [17] UK National Screening Committee. Pre-eclampsia – The UK NSC policy on Pre-eclampsia screening in pregnancy. 2011 [01/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/pre-eclampsia>.
- [18] National Institute for Health and Clinical Excellence. Postnatal care – Routine postnatal care of women and their babies. 2006 [06/11/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10988/30146/30146.pdf>.
- [19] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 33: Diagnosis and management of preeclampsia and eclampsia. *Obstet Gynecol.* 2002 (reaffirmed 2010);99:159-67.
- [20] Meads C. Pre-eclampsia screening – An evaluation of the applicability of the criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of a screening programme for pre-eclampsia. 2010 [24/09/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=177.
- [21] National Institute for Health and Clinical Excellence. Hypertension in pregnancy: the management of hypertensive disorders during pregnancy. 2010 [09/11/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13098/50475/50475.pdf>.
- [22] Deutsche Gesellschaft für Urologie (DGU), Deutsche Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin (DEGAM), Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG), Deutsche Gesellschaft für Hygiene und Mikrobiologie (DGHM), Deutsche Gesellschaft für Infektiologie (DGI), Deutsche Gesellschaft für Nephrologie (DGfN), et al. S-3 Leitlinie AWMF-Register-Nr. 043/044 Harnwegsinfektionen. Epidemiologie, Diagnostik, Therapie und Management unkomplizierter bakterieller ambulant erworbener Harnwegsinfektionen bei erwachsenen Patienten. 2010 [19.12.2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/043-044l_S3_Harnwegsinfektionen.pdf.
- [23] UK National Screening Committee. Asymptomatic bacteriuria – The UK NSC policy on Asymptomatic Bacteriuria screening in pregnancy. 2012 [24/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/asymptomaticbacteriuria>.
- [24] Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin. Brennen beim Wasserlassen. DEGAM Leitlinie Nr. 1. Anwenderversion der S3-Leitlinie Harnwegsinfekte. 2009 [20.12.2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/053-001l_S3_Brennen_beim_Wasserlassen_2011-04.pdf.
- [25] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for asymptomatic bacteriuria in adults: U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2008 [20/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/asymptbact/asbactrs.pdf>.
- [26] Meads C. Screening for asymptomatic bacteriuria in pregnancy. External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee. 2011 [31/08/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=169.
- [27] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Screening and management of bacterial vaginosis in pregnancy. 2008 [20/08/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui211CPGo8o8.pdf>.
- [28] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for bacterial vaginosis in pregnancy to prevent preterm delivery: U.S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement. 2008 [20/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/bv/bvrs.pdf>.
- [29] UK National Screening Committee. Bacterial vaginosis – The UK NSC policy on Bacterial vaginosis screening in pregnancy. 2006 [24/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/bacterialvaginosis>.
- [30] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for chlamydial infection: U.S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement. 2007 [20/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf07/chlamydia/chlamydiars.pdf>.
- [31] Thorne C. UK National Screening Committee Policy Review. Chlamydia screening in pregnancy: an evidence review. 2011 [07/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=124.
- [32] UK National Screening Committee. Chlamydia (pregnancy) – The UK NSC policy on Chlamydia screening in pregnancy. 2011 [24/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/chlamydia-pregnancy>.

- [33] Statistik Austria. Angezeigte Fälle übertragbarer Krankheiten 2011 nach Bundesländern. 2011 [03/12/2012]; Available from: http://www.statistik.at/web_de/statistiken/gesundheit/gesundheitszustand/uebertragbare_krankheiten/index.html.
- [34] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for Gonorrhea. 2005 [03/12/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf05/gonorrhea/gonrs.pdf>.
- [35] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 82: Management of herpes in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2007;109(6):1489-98.
- [36] UK National Screening Committee. Genital Herpes – The UK NSC policy on Genital Herpes screening in pregnancy. 2006 [29/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/genitalherpes>.
- [37] UK National Screening Committee. Evaluation of screening for asymptomatic herpes simplex virus type 2 infection against NSC handbook criteria. 2005 [29/10/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=147.
- [38] UK National Screening Committee. Group B Streptococcus – The UK NSC policy on Group B Streptococcus screening in pregnancy. 2012 [09/01/2013]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/groupbstreptococcus>.
- [39] Eigentler A. B-Streptokokken-Screening in der Schwangerschaft. *Österreichische Ärztezeitung.* 2008;21:58-60.
- [40] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. The prevention of Early-onset Neonatal Group B Streptococcal Disease. Green-top Guideline No. 36. 2012 [30/08/2012]; Available from: http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG36_GBS.pdf.
- [41] UK National Screening Committee. Screening for Group B Streptococcal infection in pregnancy. External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee. 2012 [24/08/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=235.
- [42] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for syphilis infection in pregnancy: U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2009 [20/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/syphilis/syphpgrs.pdf>.
- [43] UK National Screening Committee. Syphilis – The UK NSC policy on Syphilis screening in pregnancy. 2006 [19/09/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/syphilis>.
- [44] UK National Screening Committee. Infectious Diseases in Pregnancy Screening Programme. Programme Standards. 2010 [22/08/2012]; Available from: <http://infectiousdiseases.screening.nhs.uk/cms.php?folder=2418#fileid10640>.
- [45] M. Cornberg, U. Protzer, J. Petersen, H. Wedemeyer, T. Berg, W. Jilg, et al. Aktualisierung der S3-Leitlinie zur Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Hepatitis-B-Virusinfektionen. *Zeitschrift für Gastroenterologie.* 2011;49:871-930.
- [46] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for hepatitis B virus infection in pregnancy: U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2009 [20/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/hepb/hepbpgrs.pdf>.
- [47] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 86: Viral hepatitis in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2007;110(4):941-56.
- [48] UK National Screening Committee. Hepatitis B – The UK NSC policy on Hepatitis B screening in pregnancy. 2006 [13/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hepatitisb>.
- [49] Strauss R, Fülöp G, Hain C, Kurz H. Hepatitis C in Österreich – Reporting-Bias verzerrt die HCV-Epidemiologie in Österreich. [03/12/2012]; Available from: <http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/5/2/1/CH1189/CMS1038915634017/hepatitis-c-artikel.pdf>.
- [50] UK National Screening Committee. Hepatitis C (pregnancy) – The UK NSC policy on Hepatitis C screening in pregnancy. 2011 [24/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hepatitisc-pregnancy>.
- [51] Thorne C. Knowledge update on screening for hepatitis C virus in pregnancy. 2011 [31/08/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=178.

- [52] Dellinger J, Wild C. HIV Testung an der Allgemeinbevölkerung – Internationale Empfehlungen und reale Risiken für HIV-Infektionen für Gesundheitsberufe. HTA-Projektbericht 061. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2012.
- [53] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Management of HIV in pregnancy. 2010 [20/08/2012]; Available from: http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/uploaded-files/GtG_no_39_HIV_in_pregnancy_June_2010_v2011.pdf.
- [54] UK National Screening Committee. Human immunodeficiency virus – The UK NSC policy on Human Immunodeficiency Virus (HIV) screening in pregnancy. 2006 [19/09/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/hiv>.
- [55] Heinz R. Blutsicherheit und Viren: Parvo-B19-, Orthopox-, Zytomegalie-Virus. 2010 [03/12/2012]; Available from: <http://www.rotekreuz.at/nocache/berichten/news/datum/2010/12/31/blutsicherheit-und-viren-parvo-b19-orthopox-z/>.
- [56] UK National Screening Committee. Rubella Susceptibility – The UK NSC policy on Rubella susceptibility screening in pregnancy. 2012 [23/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/rubellasusceptibility>.
- [57] Tookey P. Review of antenatal rubella susceptibility screening and the standard criteria for screening. 2012 [07/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=231.
- [58] UK National Screening Committee. UK National Screening Committee – Rubella Susceptibility Screening in Pregnancy Policy Position Statement. 2012 [19/09/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=230.
- [59] UK National Screening Committee. Toxoplasmosis – The UK NSC policy on Toxoplasmosis screening in pregnancy. 2011 [27/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/toxoplasmosis>.
- [60] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin: Perinatal viral and parasitic infections. Number 20, September 2000 (reaffirmed 2011). Int J Gynaecol Obstet. 2002 76:95-107.
- [61] Peckham C. Screening for Toxoplasmosis. Expert review. 2011 [03/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=176.
- [62] Indra A, Schmid D. Nationale Referenzzentrale für Tuberkulose – Jahresbericht 2010. 2011 [07/01/2013]; Available from: http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/o/6/3/CH1305/CMS1315918470971/tb_annual_report_25.7.11v3adalliscd.pdf.
- [63] Schiller-Frühwirth I. Varizellenimpfung Kosteneffektivitätsanalyse. 2008 [04/12/2012]; Available from: http://www.hauptverband.at/mediaDB/MMDB130666_Varizellenimpfung_kosteneff_last_vers.pdf.
- [64] Manikkavasagan G, Bedford H, Peckham C, Dezateux C. Antenatal Screening for Susceptibility to Varicella Zoster Virus (VZV) in the United Kingdom. A review commissioned by the National Screening Committee. 2009 [17/10/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=51.
- [65] UK National Screening Committee. Varicella susceptibility – The UK NSC policy on Varicella susceptibility screening in pregnancy. 2009 [17/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/varicella>.
- [66] UK National Screening Committee. Cytomegalovirus – The UK NSC policy on cytomegalovirus screening in pregnancy. 2012 [27/08/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/cytomegalovirus>.
- [67] Townsend C. Review of screening for cytomegalovirus in the antenatal and/or the neonatal period. 2011 [03/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=198.
- [68] Deutsche Diabetes Gesellschaft (DDG), Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG). Gestationsdiabetes mellitus (GDM). Evidenzbasierte Leitlinie zu Diagnostik, Therapie u. Nachsorge. 2011 [19.12.2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-008l_S3_Gestationsdiabetes_2011-08.pdf.
- [69] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Management of diabetes. A national clinical guideline. 2010 [21/08/2012]; Available from: <http://www.sign.ac.uk/pdf/sign116.pdf>.

- [70] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for gestational diabetes mellitus: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2008 [21/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/gestdiab/gdrs.pdf>.
- [71] National Institute for Health and Clinical Excellence. Diabetes in pregnancy. Management of diabetes and its complications from pre-conception to the postnatal period. 2008 [07/09/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11946/41320/41320.pdf>.
- [72] UK National Screening Committee. Gestational diabetes – The UK NSC policy on Gestational diabetes screening in pregnancy. 2006 [05/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/gestational-diabetes>.
- [73] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 30: Gestational diabetes. *Obstet Gynecol.* 2001 (reaffirmed 2010);98(3):525-38.
- [74] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 95: Anemia in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2008;12(1):201-7.
- [75] UK National Screening Committee. Anaemia – The UK NSC policy on Anaemia screening in pregnancy. 2006 [07/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/anaemia>.
- [76] UK National Screening Committee. Evaluation of antenatal screening for thrombophilia against National Screening Committee handbook criteria, with consideration of neonatal screening and general population screening. 2010 [08/11/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=64.
- [77] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Reducing the risk of thrombosis and embolism during pregnancy and the puerperium. 2009 [20/11/2012]; Available from: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG37aReducingRiskThrombosis.pdf>.
- [78] Khan S, Dickerman JD. Hereditary thrombophilia. *Thrombosis Journal.* 2006;4(15).
- [79] UK National Screening Committee. Thrombophilia – The UK NSC policy on Thrombophilia screening (in pregnancy, newborns and adults). 2010 [08/11/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/thrombophilia>.
- [80] UK National Screening Committee. Blood group & RhD status and red cell alloantibodies – The UK NSC policy on Blood group & RhD status and red cell alloantibodies screening in pregnancy. 2006 [05/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/alloantibody>.
- [81] Allaby M, Lines C, Pittam G. Screening for Fetomaternal Alloimmune Thrombocytopenia – A draft report for the UK National Screening Committee. 2012 [20/11/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=224.
- [82] Kaplan C. Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia. *Orphanet Encyclopedia.* 2003 [10/01/2013]; Available from: <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-NAIT.pdf>.
- [83] UK National Screening Committee. FMAIT – The UK NSC policy on Fetomaternal and Neonatal Alloimmune Thrombocytopenia (FMAIT) screening. 2006 [20/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/thrombocytopenia>.
- [84] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Obesity in pregnancy. 2010 [20/11/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui239ECPG1002.pdf>.
- [85] Bieglmayer C, Buchinger W, Födinger M, Müller M, Sinha P, Vogl M, et al. Labordiagnostischer Leitfaden zur Abklärung von Funktionsstörungen und Erkrankungen der Schilddrüse. *Wien Klin Wochenschr.* 2008;120(11-12):370-82.
- [86] Bachmayr S, Buchinger W, Dümpelfeld-Liebentritt K-M, Hartmann T, Hurlt I, Kohlfürst S, et al. Schilddrüse und Schwangerschaft (Konsensus). 2009 [05/12/2012]; Available from: <http://www.aerztezeitung.at/archiv/oeaez-2009/oeaez-7-10042009/schilddruese-und-schwangerschaft.html>.
- [87] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 37: Thyroid disease in Pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2002 (reaffirmed 2008);100(2):387-96.

- [88] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Management of perinatal mood disorders. 2012 [06/11/2012]; Available from: <http://www.sign.ac.uk/pdf/sign127.pdf>.
- [89] UK National Screening Committee. Postnatal Depression – The UK NSC policy on Postnatal depression screening in pregnancy. 2011 [20/09/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/postnataldepression>.
- [90] Department of Veterans Affairs/Department of Defense. VA/DoD clinical practice guideline for management of major depressive disorder (MDD). 2009 [06/11/2012]; Available from: http://www.healthquality.va.gov/mdd/mdd_sum09_c.pdf.
- [91] National Institute for Health and Clinical Excellence. Antenatal and postnatal mental health. 2007 [06/11/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11004/30431/30431.pdf>.
- [92] Hill C. An evaluation of screening for postnatal depression against NSC criteria. 2010 [20/09/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=181.
- [93] UK National Screening Committee. Domestic violence (pregnancy) – The UK NSC policy on Domestic violence screening in pregnancy. 2006 [21/09/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/domesticviolence-pregnancy>.
- [94] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for intimate partner violence and abuse of elderly and vulnerable adults: U.S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement DRAFT. 2012 [20/11/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf12/ipvelder/draftrecipvelder.htm>.
- [95] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Substance use in pregnancy. 2011 [29/08/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui256CPG1104E.pdf>.
- [96] U.S. Preventive Services Task Force. Counseling and interventions to prevent tobacco use and tobacco-caused disease in adults and pregnant women: U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2009 [29/08/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/tobacco/tobaccors2.pdf>.
- [97] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Alcohol use and pregnancy consensus clinical guidelines. 2010 [03/10/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui245CPG1008E.pdf>.
- [98] U.S. Preventive Services Task Force. Screening and behavioral counseling interventions in primary care to reduce alcohol misuse: U.S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement DRAFT. 2012 [20/11/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf12/alc misuse/draftrecalc misuse.htm>.
- [99] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for illicit drug use: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2008 [10/09/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/druguse/drugrs.pdf>.
- [100] National Institute for Health and Clinical Excellence. Multiple pregnancy. The management of twin and triplet pregnancies in the antenatal period. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); [04/12/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13571/56497/56497.pdf>.
- [101] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada, Canadian College of Medical Geneticists. Prenatal screening for fetal aneuploidy in singleton pregnancies. 2011 [24/10/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui261CPG1107E.pdf>.
- [102] UK National Screening Committee. Fetal anomalies – The UK NSC policy on Fetal anomaly screening in pregnancy. 2010 [05/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/fetalanomalies>.
- [103] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No.77: Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007;109(1):217-28.
- [104] Kirwan D, NHS Fetal Anomaly Screening Programme. NHS Fetal Anomaly Screening Programme. 18+0 to 20+6 Weeks Fetal Anomaly Scan National Standards and Guidance for England. 2010 [05/10/2012]; Available from: <http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11218>.

- [105] UK National Screening Committee. Down's syndrome – The UK NSC policy on Down's syndrome screening in pregnancy. 2011 [05/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/downs>.
- [106] NHS Fetal Anomaly Screening Programme. Screening for Down's Syndrome: UK NSC Policy recommendations 2011-2014 Model of Best Practice. 2011 [24/10/2012]; Available from: <http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11393>.
- [107] Schiller-Frühwirth I, Johansson T, Göbl M, Reiselhuber S, Wild C. Risiko und Nutzen von Folsäure-Anreicherung im Mehl in Österreich. HTA-Projektbericht 020. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2009.
- [108] UK National Screening Committee. Neural tube defect – The UK NSC policy on Neural tube defects (spina bifida) screening in pregnancy. 2006 [22/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/neuraltubedefect>.
- [109] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 44: Neural tube defects. *Obstet Gynecol.* 2003 (reaffirmed 2008);102(1):203-13.
- [110] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Fragile X testing in obstetrics and gynaecology in Canada. 2008 [6/15/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui216CPGo809.pdf>.
- [111] UK National Screening Committee. Fragile X – The UK NSC policy in Fragile X syndrome screening in pregnancy. 2011 [18/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/fragilex>.
- [112] Bazian Ltd. Antenatal screening for Fragile X Syndrome. External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee 2010 [25/10/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=180.
- [113] Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie, Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin. Sichelzellerkrankheit – Leitlinien zur Diagnostik und Therapie in der Pädiatrischen Onkologie und Hämatologie. 2010 [05/12/2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/025-016_S1_Sichelzellerkrankheit_03-2010_12-2013.pdf.
- [114] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 78: Hemoglobinopathies in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 2007;109(1):229-38.
- [115] UK National Screening Committee. Sickle cell and Thalassaemia – The UK NSC policy on Sickle cell and Thalassaemia screening in pregnancy. 2006 [22/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/sicklecellthalassaemia>.
- [116] UK National Screening Committee. NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme – Standards for the linked Antenatal and Newborn Screening Programme. 2011 [29/10/2012]; Available from: <http://sct.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11570>.
- [117] Lines C. Appraisal of screening the UK Ashkenazi Jewish population for risk of Tay Sachs disease. 2012 [25/10/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=215.
- [118] UK National Screening Committee. Tay Sachs disease – The UK NSC policy on Tay Sachs disease screening in pregnancy. 2006 [25/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/taysachs>.
- [119] UK National Screening Committee. Cystic fibrosis (pregnancy) – The UK NSC policy on Cystic fibrosis screening in pregnancy. 2006 [23/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/cysticfibrosis-pregnancy>.
- [120] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin: Intrauterine growth restriction. Number 12, January 2000 (reaffirmed 2010). *Int J Gynaecol Obstet.* 2001;72:85-96.
- [121] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Reduced fetal movements. 2011 [20/11/2012]; Available from: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG57RFM25022011.pdf>.
- [122] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Antenatal fetal surveillance. In: Fetal health surveillance: antepartum and intrapartum consensus guideline. 2007 [07/11/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui197CPGo709r.pdf>.

- [123] UK National Screening Committee. Vasa praevia and placenta praevia review against the NSC criteria. 2008 [16/10/2012]; Available from: http://screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=45.
- [124] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Placenta praevia, placenta praevia accreta and vasa praevia: diagnosis and management. 2011 [17/10/2012]; Available from: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG27PlacentaPraeviaJanuary2011.pdf>.
- [125] UK National Screening Committee. Placenta praevia – The UK NSC policy on Placenta praevia screening in pregnancy. 2008 [06/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/placentapraevia>.
- [126] UK National Screening Committee. Vasa praevia – The UK NSC policy on Vasa praevia screening in pregnancy. 2008 [17/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/policydb.php>.
- [127] Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Guidelines for the management of vasa previa. 2009 [20/11/2012]; Available from: <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui231CPG0908.pdf>.
- [128] UK National Screening Committee. Summary of UK NSC decision on screening for placenta praevia and vasa praevia. 2008 [10/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=46.
- [129] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 130: Prediction and prevention of preterm birth. *Obstet Gynecol.* 2012;120(4):964-73.
- [130] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 48: Cervical insufficiency. *Obstet Gynecol.* 2003 (reaffirmed 2008);102(5):1091-9.
- [131] Klimont J. Frühgeburten in Österreich – Zeitliche Trends und Risikofaktoren auf Basis revidierter Ergebnisse. 2012 [05/12/2012]; Available from: https://www.statistik.at/web_de/static/fruehgeburten_in_oesterreich_zeitliche_trends_und_risikofaktoren_auf_basis_066811.pdf.
- [132] UK National Screening Committee. Preterm labour – The UK NSC policy on Preterm labour screening in pregnancy. 2006 [01/10/2012]; Available from: <http://screening.nhs.uk/preterm labour>.
- [133] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Shoulder Dystocia. 2012 [20/11/2012]; Available from: http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/GTG%2042_Shoulder%20dystocia%202nd%20edition%202012.pdf.
- [134] American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 40: Shoulder dystocia. *Obstet Gynecol.* 2002 (reaffirmed 2008);100(5):1045-50.
- [135] Drack G, Schneider H. Pathologische Geburt. In: Schneider H, Husslein P, Schneider KTM, editors. *Die Geburtshilfe*. Heidelberg: Springer Medizin Verlag; 2006. p. 703-44.
- [136] Reinhart K, Brunkhorst FM, et al. Prävention, Diagnose, Therapie und Nachsorge der Sepsis. Leitlinien der Deutschen Sepsis-Gesellschaft und der Deutschen Interdisziplinären Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin. 2010 [16/01/2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/079-001_S2k_Sepsis_Leitlinientext_01.pdf.
- [137] Helmer H. Leitlinie zum Management der postpartalen Blutung. 2008 [07/01/2013]; Available from: <http://www.kup.at/kup/pdf/7297.pdf>.
- [138] Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, Interdisziplinäre Expertengruppe. Diagnostik und Therapie peripartaler Blutungen. 2010 [16/01/2012]; Available from: http://www.dggg.de/fileadmin/public_docs/Leitlinien/3-3-5-peripartale-blutungen-2010.pdf.
- [139] UK National Screening Committee. UK National Screening Committee – Antenatal and Newborn Screening Programmes, England – Induction Resource for Maternity Units 2010 [11/12/2012]; Available from: <http://cpd.screening.nhs.uk/getdata.php?id=10617>.
- [140] Deutsche Diabetes Gesellschaft, Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diabetologie. Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle des Diabetes mellitus im Kindes- und Jugendalter. 2009 [20.12.2012]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-016_S3_Diagnostik_Therapie_und_Verlaufskontrolle_des_Diabetes_mellitus_im_Kindes-_und_Jugendalter_Lang_03-2009_04-2013.pdf.

- [141] Medizinische Universität Wien. Neugeborenen-Screening/Erkrankungen [17/12/2012]; Available from: <http://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/>.
- [142] UK National Screening Committee. Congenital adrenal hyperplasia – The UK NSC policy on Congenital adrenal hyperplasia screening in newborns. 2009 [04/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/congenitaladrenalhyperplasia>.
- [143] UK National Screening Committee. Amino acid metabolism disorders – The UK NSC policy on Amino acid metabolism disorder screening in newborns (except for PKU). 2009 [04/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/aminoacidmetabolism>.
- [144] UK National Screening Committee. Biotinidase deficiency – The UK NSC policy on Biotinidase deficiency screening in newborns. 2009 [12/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/biotinidasedeficiency>.
- [145] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report Biotinidase deficiency. 2004 [12/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=39.
- [146] Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening E.V. Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening. 2012 [11/12/2012]; Available from: <http://www.screening-dgns.de/screening-5.htm>.
- [147] UK National Screening Committee. Fatty-acid oxidation disorders – The UK NSC policy on Fatty-acid oxidation disorders screening in newborns (except for MCADD). 2005 [17/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/fattyacidoxidation>.
- [148] UK National Screening Committee. Galactosaemia – The UK NSC policy on Galactosaemia screening in newborns. 2006 [17/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/galactosemia>.
- [149] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for congenital hypothyroidism: U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2008 [03/12/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/conhypo/conhyprs.pdf>.
- [150] UK National Screening Committee. Congenital hypothyroidism – The UK NSC policy on Congenital hypothyroidism screening in newborns. 2005 [03/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/congenitalhypothyroidism>.
- [151] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for Congenital Hypothyroidism – Clinical Summary of U.S. Preventive Services Task Force Recommendation. 2008 [03/12/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/conhypo/conhypsum.pdf>.
- [152] Knerr I, Nennstiel-Ratzel, U., Röschinger, W., Maier, E.M., Baumkötter, J., Kries, R., Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel: eine klinisch bedeutsame Stoffwechselstörung. 2005 [11/12/2012]; Available from: <http://www.aerzteblatt.de/archiv/48443/Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel-eine-klinisch-bedeutsame-Stoffwechselstoerung>.
- [153] UK National Screening Committee. MCADD – The UK NSC policy on Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD) screening in newborns. 2007 [11/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/mcadd>.
- [154] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for phenylketonuria (PKU): U.S. Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. 2008; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/pku/pkurs.pdf>.
- [155] UK National Screening Committee. PKU – The UK NSC policy on Phenylketonuria screening in newborns. 2006 [12/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/pku>.
- [156] UK National Screening Committee. Cystic fibrosis (newborn) – The UK NSC policy on Cystic fibrosis screening in newborns. 2006; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/cysticfibrosis-newborn>.
- [157] UK National Screening Committee. Gauchers disease – The UK NSC policy on Gauchers disease screening in newborns. 2006 [18/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/gauchers>.
- [158] OSTEBA – Basque Office for Health Technology Assessment. Clinical practice guideline on the management of lipids as a cardiovascular risk factor. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2008 [15/6/2012]; Available from: http://www9.euskadi.net/sanidad/osteba/datos/gpc_o8_10_ingles.pdf.

- [159] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for lipid disorders in children. United States Preventive Services Task Force.. [Guideline Clearing Report] 2007 [08/10/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf07/chlipid/chlipidrs.htm>.
- [160] Haney E, Huffman L, Bougatsos C, Freeman M, Steiner R, Nelson H. Screening and Treatment for Lipid Disorders in Children and Adolescents: Systematic Evidence Review for the US Preventive Services Task Force. *Pediatrics*. 2007;120(1):180-214.
- [161] UK National Screening Committee. Familial Hypercholesterolaemia – The UK NSC policy on Familial hypercholesterolaemia screening in children. 2006 [26/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/familialhypercholesterolaemia-child>.
- [162] Korsten-Reck U, Kromeyer-Hauschild, K., Rücker, G., Baumstark, M., Dickhuth, H.H., Berg, A. Sekundäre Fettstoffwechselstörungen im Kindesalter – Zur Häufigkeit der Dyslipoproteinämien bei übergewichtigen Kindern. 2003 [05/12/2012]; Available from: <http://www.fitoc.de/fileadmin/bilder/Dateien/publikationen/Korsten-Reck-Lipidreport-2003-12-6.pdf>.
- [163] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for obesity in children and adolescents: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement.. 2010 [11/09/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf10/childobes/chobesrs.pdf>.
- [164] UK National Screening Committee. Obesity – The UK NSC policy on Obesity screening in children. 2006; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/obesity>.
- [165] Scottish Intercollegiate Guidelines Network S. Management of obesity. A national clinical guideline. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2010 [14/06/2012]; Available from: <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=15597&search=%22management+of+obesity%22>.
- [166] Fayter D, Nixon J, Hartley S, Rithalia A, Butler G, Rudolf M, et al. A systematic review of the routine monitoring of growth in children of primary school age to identify growth-related conditions. *Health Technol Assess*. 2007;11(22):iii, xi-xii, 1-163.
- [167] UK National Screening Committee. Neuroblastoma – The UK NSC policy on Neuroblastoma screening in newborns. 2006 [12/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/neuroblastoma>.
- [168] UK National Screening Committee. Iron Deficiency Anaemia – The UK NSC policy on Iron deficiency anaemia screening in children. 2006 [18/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/irondeficiency>.
- [169] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for sickle cell disease in newborns: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2007 [15/01/2013]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf07/sicklecell/sicklers.pdf>.
- [170] UK National Screening Committee. Sickle Cell Disease (newborn) – The UK NSC policy on Sickle cell disease screening in newborns. 2006 [14/01/2013]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/sicklecelldisease>.
- [171] Remschmidt H. Affektive Störungen In: Remschmidt H, editor. *Kinder- und Jugendpsychiatrie*. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 219-29.
- [172] Baranyi A, Scheer P. Depressionen bei Kindern und Jugendlichen. [18/12/2012]; Available from: http://www.docs4you.at/Content.Node/Spezialbereiche/Jugendmedizin/depression_bei_kindern_und_jugendlichen_teil_1.php?PS=print.
- [173] U.S. Preventive Services Task Force. Screening and treatment for major depressive disorder in children and adolescents: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2009 [11/09/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/depression/chdeprsr.pdf>
- [174] National Institute for Health and Clinical Excellence N. Depression in children and young people. 2005 [20/07/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10970/29859/29859.pdf>
- [175] National Institute for Health and Clinical Excellence. Review of Clinical Guideline (CG 28) – Depression in children and young people. 2011 [12/09/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10970/53353/53353.pdf>.

- [176] Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information. ICD-10-GM Version 2012, Systematisches Verzeichnis, Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10. Revision. 2012 [cited 15/11/2012]; Available from: <http://www.icd-code.de/>.
- [177] Remschmidt H, Kamp-Becker J. Autistische Syndrome und andere tiefgreifende Entwicklungsstörungen. In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 186-200.
- [178] Margraf J, editor. Pschyrembel Psychiatrie, Klinische Psychologie, Psychotherapie. Berlin {[u.a]: de Gruyter; 2009.
- [179] American Academy of Neurology and Child Neurology Society. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism. 2000 [16/11/2012]; Available from: <http://www.neurology.org/content/55/4/468.full.pdf>.
- [180] Gronseth G., Woodroffe L., Getchius T. Clinical Practice Guideline Process Manual. 2011 [16/11/2012]; Available from: <http://www.aan.com/globals/axon/assets/9023.pdf>.
- [181] UK National Screening Committee. Autism – The UK NSC policy on Autism screening in children. 2012 [20/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/autism>.
- [182] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders – A national clinical guideline. 2007 [12/11/2012]; Available from: <http://sign.ac.uk/pdf/sign98.pdf>.
- [183] American Academy of Neurology and Child Neurology Society. Screening and Diagnosis of Autism – AAN Guideline Summary for Clinicians. 2000 [16/11/2012]; Available from: http://aan.com/professionals/practice/guidelines/guideline_summaries/Autism_Guideline_for_Clinicians.pdf.
- [184] Neuropädiatrische Gesellschaft der deutschsprachigen Länder et al. Deutsch-Schweizerische Versorgungsleitlinie zu Definition, Störungsmechanismen, Untersuchung und Therapie bei Umschriebenen Entwicklungsstörungen Motorischer Funktionen. 2011 [08/02/2013]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/022-017k_S3_Umschriebene_Entwicklungsst%C3%9Cungen_motorischer_Funktionen_2011-08.pdf.
- [185] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report on Developmental and Behavioural problems. 2005 [18/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=144.
- [186] UK National Screening Committee. Development & Behaviour – The UK NSC policy on Developmental and Behavioural problems screening in children. 2005 [11/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/developmentbehaviour>.
- [187] UK National Screening Committee. Speech & Language Delay – The UK NSC policy on Speech and language delay screening in children. 2005 [14/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/speechlanguage>.
- [188] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report on Speech and Language delay. 2005 [14/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=23.
- [189] Coles P. Knowledge update on screening for speech and language delay in pre-school children. 2011 [14/09/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=171.
- [190] Quaschner K, Theisen FM. Hyperkinetische Störungen. In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 156-65.
- [191] National Institute for Health and Clinical Excellence. Attention Deficit Hyperactivity Disorder – Diagnosis and management of ADHD in children, young people and adults. 2009 [12/09/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12061/42060/42060.pdf>.
- [192] American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder. 2007 [15/06/2012]; Available from: http://www.aacap.org/galleries/PracticeParameters/JAACAP_ADHD_2007.pdf.

- [193] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Management of attention deficit and hyperkinetic disorders in children and young people – A national clinical guideline. 2009 [12/11/2012]; Available from: <http://sign.ac.uk/pdf/sign112.pdf>.
- [194] UK National Screening Committee. Duchenne muscular dystrophy – The UK NSC policy on Duchenne muscular dystrophy screening in newborns. 2012 [17/10/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/musculardystrophy>.
- [195] Bazian Ltd. Newborn Screening for Duchenne Muscular Dystrophy – External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee. 2011 [17/10/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=196.
- [196] U.S. Preventive Services Task Force. Vision screening for children 1 to 5 years of age: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. [Guideline Clearing Report] 2011 [29/09/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf11/vischildren/vischildrs.pdf>.
- [197] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report on Vision screening. 2005 [23/11/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=24.
- [198] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report on Congenital Cataract. 2005 [03/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=40.
- [199] UK National Screening Committee. Congenital cataracts – The UK NSC policy on Congenital cataract screening in newborns. 2006 [19/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/congenitalcataracts>.
- [200] UK National Screening Committee. Vision Defects – The UK NSC policy on Vision defects screening in children. 2006 [05/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/vision-child>.
- [201] Gräf M. Früherkennung von Sehstörungen bei Kindern: Durchleuchtungstest nach Brückner – Ein Muss bei allen Vorsorgeuntersuchungen im Kindesalter. 2007 [20/09/2012]; Available from: <http://www.aerzteblatt.de/archiv/54889>.
- [202] U.S. Preventive Services Task Force. Universal screening for hearing loss in newborns: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2008 [12/09/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/newbornhear/newbhearrs.pdf>.
- [203] UK National Screening Committee. Hearing (newborn) – The UK NSC policy on Hearing screening for newborns. 2006 [18/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hearing-newborn>.
- [204] UK National Screening Committee. Hearing (child) – The UK NSC policy on Hearing screening in children. 2006 [18/09/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hearing-child>.
- [205] Medizinische Universität Wien – Kinderherzzentrum. Bluthochdruck bei Kindern und Jugendlichen. [17/12/2012]; Available from: <http://www.meduniwien.ac.at/hp/kinderherzzentrum/fachinformation-herz-abc/haeufige-fragen/bluthochdruck-bei-kindern-und-jugendlichen/>.
- [206] Spiby J. Screening for Hypertension in Children – External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee. 2010 [13/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=179.
- [207] UK National Screening Committee. Hypertension (child) – The UK NSC policy on Hypertension screening in children. 2011 [12/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hypertension-child>.
- [208] Cincinnati Children's Hospital Medical Center. Best evidence statement (BEST). Blood pressure measurement in children. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2009 [14/06/2012]; Available from: <http://www.cincinnatichildrens.org/WorkArea/linkit.aspx?LinkIdentifier=id&ItemID=87994&libID=87682>.
- [209] UK National Screening Committee. Hypertrophic Cardiomyopathy – The UK NSC policy on Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) screening in teenagers. 2006 [20/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hcm>.

- [210] Elston J, Stein K, Moxham T. Population screening for hypertrophic cardiomyopathy (HCM) – A review of the literature. 2008 [21/11/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=19.
- [211] American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. 2011 ACCF/AHA Guideline for the Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy. 2011 [10/12/2012]; Available from: <http://circ.ahajournals.org/content/early/2011/11/07/CIR.obo13e318223e2bd.full.pdf+html>.
- [212] UK National Screening Committee. Congenital heart disease – The UK NSC policy on Congenital heart disease screening in newborns. [04/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/congenitalheartdisease>.
- [213] Knowles R, Griebisch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects: a systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technol Assess*. 2005;9(44):1-152, iii-iv.
- [214] Irish Oral Health Services Guideline Initiative. Strategies to prevent dental caries in children and adolescents: evidence-based guidance on identifying high caries risk children and developing preventive strategies for high caries risk children in Ireland. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2009 [6/15/2012]; Available from: <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=15858&search=%22strategies+to+prevent+dental+caries+in+children+and+adolescents%22>.
- [215] UK National Screening Committee. Dental Disease – The UK NSC policy on Dental disease screening in children. 2007 [18/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/dental>.
- [216] UK National Screening Committee. Biliary atresia – The UK NSC policy on Biliary atresia screening in newborns. 2009 [11/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/biliaryatresia>.
- [217] Bazian Ltd. Screening for Biliary Atresia – External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee 2012 [11/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=237.
- [218] Trobisch P, Suess, O., Schwab, F., Die idiopathische Skoliose. 2010; Available from: <http://www.aerzteblatt.de/pdf/107/49/m875.pdf>.
- [219] UK National Screening Committee. Scoliosis – The UK NSC policy on Scoliosis screening in children. 2012 [19/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/scoliosis>.
- [220] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for Idiopathic Scoliosis in Adolescents: A Brief Evidence Update for the U.S. Preventive Services Task Force. 2004 [cited 18/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=92.
- [221] UK National Screening Committee. Developmental dislocation of the hip – The UK NSC policy on Developmental dislocation of the hip screening in newborns. 2006 [19/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/hipdislocation>.
- [222] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group – Dysplasia of the hip. 2004 [19/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=34.
- [223] U.S. Preventive Services Task Force. Screening of infants for hyperbilirubinemia to prevent chronic bilirubin encephalopathy: US Preventive Services Task Force recommendation statement. 2009 [15/10/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/hyperbilirubinemia/hyperbrs.pdf>.
- [224] Newman T.B., Maisels M.J. Screening for Hyperbilirubinemia – Report prepared for the U.K. Screening Committee. 2006 [14/11/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=36.
- [225] National Collaborating Centre for Women’s and Children’s Health commissioned by the National Institute for Health and Clinical Excellence. Neonatal jaundice – Full Guideline. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists; 2010 [08/10/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12986/48678/48678.pdf>.

- [226] UK National Screening Committee. Kernicterus – The UK NSC policy on Kernicterus screening in newborns. 2007 [14/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/kernicterus>.
- [227] National Institute for Health and Clinical Excellence. Neonatal jaundice. 2010 [08/10/2012]; Available from: <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12986/48578/48578.pdf>.
- [228] Tutdibi E, Gomes, T., Lindner, U., Gortner, L.,. Bleivergiftung bei Kindern. Arzneimittel-, Therapie-Kritik & Medizin und Umwelt. 2008; Folge 3(3):658-91.
- [229] UK National Screening Committee. Lead Poisoning – The UK NSC policy on Lead poisoning screening in children. 2006 [17/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/leadpoisoning>.
- [230] Remschmidt H. Körperliche Misshandlung und Vernachlässigung. In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie,. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 326 – 32.
- [231] National Institute for Health and Clinical Excellence. When to suspect child maltreatment. 2009 [20/07/2012]; Available from: <http://guidance.nice.org.uk/CG89>.
- [232] UK National Screening Committee. Growth – The UK NSC policy on Growth screening in children. 2006 [19/11/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/growth>.
- [233] UK National Screening Committee. Child Health Sub-Group Report Growth Disorders. 2004 [19/11/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=145
- [234] UK National Screening Committee. Cryptorchidism – The UK NSC policy on Cryptorchidism screening in newborn boys [12/12/2012]; Available from: <http://www.screening.nhs.uk/cryptorchidism>.
- [235] UK National Screening Committee. SCID (policy currently in consultation) – The UK NSC policy on Severe Combined Immunodeficiency. [17/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb.php?policy_id=118.
- [236] Bazian Ltd. Screening for Severe Combined Immunodeficiency – External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee 2012 [17/12/2012]; Available from: http://www.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=241.
- [237] National Institute for Health and Clinical Excellence. The guidelines manual. 2012 [21/01/2013]; Available from: <http://publications.nice.org.uk/the-guidelines-manual-pmg6/introduction>.
- [238] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Development of RCOG Green-Top Guidelines: Producing a Clinical Practice Guideline. 2006 [18/01/2013]; Available from: [http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/Clinical %20governance %20Advice %201c.pdf](http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/Clinical%20governance%20Advice%201c.pdf).
- [239] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. SIGN 50. A guideline developer’s handbook. 2011 [18/01/2013]; Available from: <http://www.sign.ac.uk/pdf/sign50.pdf>.
- [240] U.S. Preventive Services Task Force. Procedure Manual. 2008 [18/01/2012]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf08/methods/procmanual.pdf>.