

Eltern-Kind-Vorsorge neu

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

Endbericht



Ludwig Boltzmann Institut
Health Technology Assessment

LBI-HTA Projektbericht Nr.: 62/Update 2016

ISSN: 1992-0488

ISSN-online: 1992-0496

Eltern-Kind-Vorsorge neu

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

Endbericht



Ludwig Boltzmann Institut
Health Technology Assessment

Wien, Juli 2016

Projektteam

Projektleitung: Dr.ⁱⁿ med. Brigitte Piso, MPH
Projektbearbeitung: Mag. Dr. phil. Roman Winkler, MSc
Katharina Rosian, BSc, MSc
Dr.ⁱⁿ med. Brigitte Piso, MPH

Korrespondenz: 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:

Winkler R., Rosian, K., Piso B. Eltern-Kind-Vorsorge neu, Update Teil IX: Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Screenings von Kindern (0–6 Jahre). LBI-HTA-Projektbericht Nr. 62, Update 2016. 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 HTA-Projektberichte erscheinen unregelmäßig und dienen der Veröffentlichung der Forschungsergebnisse des Ludwig Boltzmann Instituts für Health Technology Assessment.

Die HTA-Projektberichte erscheinen in geringer Auflage im Druck und werden über den Dokumentenserver „<http://eprints.hta.lbg.ac.at>“, der Öffentlichkeit zur Verfügung gestellt:

LBI-HTA Projektbericht Nr.: 62/Update 2016

ISSN: 1992-0488

ISSN-online: 1992-0496

© 2016 LBI-HTA – Alle Rechte vorbehalten

Inhalt

Zusammenfassung	7
Executive Summary	7
1 Einleitung	9
2 Methodologie	11
2.1 Update-Literatursuche	11
2.2 Update-Literatursuche	11
2.3 Einschlusskriterien	12
3 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (0–6 J.)	13
3.1 Körperbezogenes Basisscreening-Programm	13
3.2 Screening auf angeborene endokrine und Stoffwechselstörungen	14
3.2.1 Neugeborenen-Screening-Programm des UK NSC	14
3.2.2 Diabetes mellitus	15
3.2.3 Adrenogenitales Syndrom	18
3.2.4 Ahornsirupkrankheit	19
3.2.5 Biotinidasemangel	20
3.2.6 Carnitinstoffwechselstörungen	21
3.2.7 Galaktosämie	22
3.2.8 Glutarazidurie Typ I (GA1)	23
3.2.9 Homocystinurie	24
3.2.10 Angeborene Hypothyreose	25
3.2.11 Isovalerianazidämie (IVA)	27
3.2.12 LCHAD-Mangel	28
3.2.13 MCAD-Mangel	29
3.2.14 Phenylketonurie (PKU)	30
3.2.15 Zystische Fibrose (Mukoviszidose)	32
3.2.16 Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels	33
3.2.17 Andere angeborene Stoffwechselkrankheiten	36
3.3 Screening auf lysomale Stoffwechseldefekte	37
3.3.1 Mucopolysaccharidose I (Morbus Hurler/Scheie)	37
3.4 Sonstige Stoffwechselstörungen verzweigter Aminosäuren	38
3.4.1 Organoazidopathien	38
3.5 Screening auf Fettstoffwechselstörungen und Adipositas	40
3.5.1 Fettstoffwechselstörung	40
3.5.2 Adipositas	42
3.6 Screening auf bösartige Neubildungen	44
3.6.1 Neuroblastom	44
3.7 Screening auf Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	45
3.7.1 Eisenmangelanämie	45
3.7.2 Thrombophilie	46
3.7.3 Sichelzellenanämie	47
3.8 Screening auf psychische und Verhaltensstörungen	49
3.8.1 Depressionen bei Kindern	49
3.8.2 Autismus-Spektrum-Störungen	51
3.8.3 Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen	56
3.8.4 Entwicklungs- und Verhaltensstörungen	58
3.8.5 Sprachentwicklungsstörungen	59
3.8.6 Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Störung (ADHS)	61

3.9	Screening auf Krankheiten des Nervensystems	64
3.9.1	Duchenne-Muskeldystrophie.....	64
3.10	Screening auf Krankheiten des Auges.....	67
3.10.1	Allgemeine Sehstörungen.....	67
3.11	Screening auf Krankheiten des Ohres	70
3.11.1	Hörvermögen – Schwerhörigkeit.....	70
3.12	Screening auf Krankheiten des Kreislaufsystems.....	72
3.12.1	Bluthochdruck bei Kindern	72
3.12.2	Angeborene Herzfehler	74
3.13	Screening auf Krankheiten des Verdauungssystems	75
3.13.1	Zahnerkrankungen (Karies).....	75
3.13.2	Gallengangsatresie.....	78
3.14	Screening auf Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes.....	79
3.14.1	Skoliose	79
3.14.2	Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation.....	80
3.15	Screening auf Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode.....	83
3.15.1	Neugeborenenengelbsucht	83
3.16	Screening auf Verletzungen, Vergiftungen bzw. Folgen anderer äußerer Ursachen	87
3.16.1	Bleivergiftung.....	87
3.17	Körperliche Misshandlung und -vernachlässigung (Kindeswohlgefährdung).....	88
3.18	Screening auf Ausbleiben der erwarteten physiologischen Entwicklung	90
3.18.1	Gedeih- und Wachstumsstörungen.....	90
3.19	Screening auf angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane.....	93
3.19.1	Hodenhochstand (Kryptorchismus).....	93
3.20	Screening auf bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	95
3.20.1	Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID).....	95
4	Exkurs: Public Health Leitlinien des NICE.....	97
4.1	Public Health Leitlinien, die vorwiegend Schwangere und Kinder betreffen.....	98
4.1.1	Rauchen	98
4.1.2	(Mangel-/Fehl-)Ernährung in der Schwangerschaft sowie Ernährung des Säuglings/Kleinkindes	101
4.2	Public Health Leitlinien, die vorwiegend die frühe Kindheit betreffen.....	104
4.2.1	Soziales und emotionales Wohlbefinden in den frühen Jahren	104
4.2.2	Unfallverhütung	106
4.2.3	Bewegung (Kinder)	109
4.3	Weitere Public Health Leitlinien.....	110
5	Zusammenfassung der Empfehlungen aus den Guidelines.....	111
5.1	Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre)	112
5.2	Zusammenfassung der Empfehlungen aus NICE Public Health Leitlinien im Kontext von Screening-Maßnahmen in der Eltern-Kind-Vorsorge.....	117
6	Diskussion	119
7	Literatur.....	121

Tabellenverzeichnis

Tabelle 2.3-1: Einschlusskriterien (PICO)12

Tabelle 3.2-1: Screening auf Typ-1 Diabetes16

Tabelle 3.2-2: Screening-Empfehlungen für adrenogenitales Syndrom.....18

Tabelle 3.2-3: Screening-Empfehlungen für Ahornsirupkrankheit.....19

Tabelle 3.2-4: Screening-Empfehlungen zu Biotinidase Mangel20

Tabelle 3.2-5: Screening-Empfehlungen zu Carnitin-Aufnahme-Mangel21

Tabelle 3.2-6: Screening-Empfehlungen zu Galaktosämie22

Tabelle 3.2-7: Screening-Empfehlungen für Glutarazidurie Typ I.....23

Tabelle 3.2-8: Screening-Empfehlungen für Homocystinurie24

Tabelle 3.2-9: Screening-Empfehlungen für eine angeborene Hypothyreose.....25

Tabelle 3.2-10: Screening-Empfehlungen für Isovalerianazidämie.....27

Tabelle 3.2-11: Screening-Empfehlungen zu LCHAD-Mangel28

Tabelle 3.2-12: Screening-Empfehlungen zu MCAD-Mangel29

Tabelle 3.2-13: Screening-Empfehlungen für Phenylketonurie.....30

Tabelle 3.2-14: Screening-Empfehlungen zur zystischen Fibrose32

Tabelle 3.2-15: Screening-Empfehlungen zu sonstigen Störungen des Aminosäurestoffwechsels.....34

Tabelle 3.2-16: Screening-Empfehlungen zu Morbus Gaucher36

Tabelle 3.3-1: Morbus Hurler/Scheie (Mucopolysaccharidose I).....37

Tabelle 3.4-1: Organoazidopathien Screening-Empfehlungen.....39

Tabelle 3.5-1: Fettstoffwechselstörungen Screening-Empfehlungen40

Tabelle 3.5-2: Adipositas Screening-Empfehlungen42

Tabelle 3.6-1: Neuroblastom Screening-Empfehlungen44

Tabelle 3.7-1: Screening-Empfehlungen zu Eisenmangelanämie.....45

Tabelle 3.7-2: Screening-Empfehlungen zu Thrombophilie46

Tabelle 3.7-3: Screening-Empfehlungen zu Sichelzellenanämie47

Tabelle 3.8-1: Screening-Empfehlungen zu Depressionen bei Kindern49

Tabelle 3.8-2: Screening-Empfehlungen zu Autismus-Spektrum-Störungen52

Tabelle 3.8-3: Screening-Empfehlungen zu umschriebenen Entwicklungsstörungen
der motorischen Funktionen56

Tabelle 3.8-4: Screening-Empfehlungen zu Entwicklungs- und Verhaltensstörungen.....58

Tabelle 3.8-5: Screening-Empfehlungen zu Sprachenentwicklungsstörungen59

Tabelle 3.8-6: ADHS Screening-Empfehlungen61

Tabelle 3.9-1: Screening-Empfehlungen zu Duchenne-Muskeldystrophie65

Tabelle 3.10-1: Screening-Empfehlungen zu allgemeinen Sehstörungen.....67

Tabelle 3.11-1: Hörstörungen Screening-Empfehlungen.....71

Tabelle 3.12-1: Screening-Empfehlungen zu Bluthochdruck bei Kindern73

Tabelle 3.12-2: Screening-Empfehlungen zu angeborenen Herzerkrankungen74

Tabelle 3.13-1: Screening-Empfehlungen zu Zahnerkrankungen76

Tabelle 3.13-2: Screening-Empfehlungen zu Gallengangatresie78

Tabelle 3.14-1: Screening-Empfehlungen zu Skoliose79

Tabelle 3.14-2: Screening-Empfehlungen zu Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation80

Tabelle 3.15-1: Neugeborenenengelbsucht Screening-Empfehlungen.....84

Tabelle 3.16-1: Screening-Empfehlungen zu Bleivergiftungen bei Kindern.....87

Tabelle 3.17-1: Screening-Empfehlungen zur Kindeswohlgefährdung	89
Tabelle 3.18-1: Screening-Empfehlungen zu Gedeih- und Wachstumsstörungen	91
Tabelle 3.19-1: Screening-Empfehlungen zu Hodenhochstand	94
Tabelle 3.20-1: Screening-Empfehlungen zu schwerem kombiniertem Immundefekt.....	95
Tabelle 4.1-1: Public-Health-Empfehlungen zur RaucherInnenentwöhnung	99
Tabelle 4.1-2: Public-Health-Empfehlungen zur Ernährung in der Schwangerschaft und in der frühen Kindheit	101
Tabelle 4.2-1: Public-Health-Empfehlungen zu sozialem und emotionalem Wohlbefinden.....	104
Tabelle 4.2-2: Public-Health-Empfehlungen zur Vermeidung häuslicher Unfälle	107
Tabelle 4.2-3: Public-Health-Empfehlungen zur Förderung der körperlichen Bewegung von Kindern und Jugendlichen.....	109
Tabelle 5.1-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre) – (Stand Mai 2016 nach Update)	113

Abkürzungsverzeichnis

AACAP.....	American Academy of Child and Adolescent Psychiatry
AAN	American Academy of Neurology
AAS	Autismus-Spektrum-Störungen
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.
BMI	Body Mass Index
CDC	Centres for Disease Control and Prevention
CTFPHC	Canadian Task Force on Preventive Healthcare
DDG.....	Deutsche Diabetes-Gesellschaft
GIN	Guidelines International Network
GPP	Good Practice Point
LJ.....	Lebensjahr
MMA	Methylmalonazidurie
NA	Not applicable
NGC	National Guideline Clearinghouse
NICE.....	National Institute for Health and Clinical Excellence
NR.....	Not reported
oGTT.....	oraler Glukosetoleranztest
OSTEBA	Basque Office for Health Technology Assessment
PA.....	Propionazidämie
SIGN	Scottish Intercollegiate Guidelines Network
SSW.....	Schwangerschaftswoche
TSH.....	Thyreidea-stimulierendes Hormon
UEMF	Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen
UK NSC.....	UK National Screening Committee
USPSTF.....	U.S. Preventive Services Task Force
WHO.....	World Health Organization (Weltgesundheitsorganisation)

Zusammenfassung

Bei dem vorliegenden Bericht handelt es sich um ein Update des Berichts „Eltern-Kind-Vorsorge neu Teil IX“ [1], dessen Ziel es war, Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien zu Screening-Maßnahmen in Schwangerschaft, Wochenbett und früher Kindheit (0–6 Jahre) zu identifizieren und zusammenzufassen. Der Teilbereich Screening-Maßnahmen in der frühen Kindheit (0–6 Jahre) wurde durch rezente Leitlinien ergänzt, welche mittels Handsuche identifiziert wurden. Insgesamt wurden für die frühe Kindheit Empfehlungen zu 45 Gesundheitsbedrohungen aus 75 evidenzbasierten Leitlinien von 10 verschiedenen Institutionen extrahiert. Zudem wurden allgemeine Public Health Leitlinien (zu Schwangerschaft und früher Kindheit) auf ihre Aktualität hin überprüft. Die Leitliniensynopse kann in weiterer Folge als Evidenzgrundlage für den Bewertungs- und Kontextualisierungsprozess im Rahmen der Weiterentwicklung des Mutter-Kind-Passes herangezogen werden.

**Update des Berichts
„Eltern-Kind Vorsorge
neu Teil IX“**

**Handsuche nach
rezenten Leitlinien für
Screenings in der frühen
Kindheit**

**Evidenzgrundlage
für Weiterentwicklung
des Mutter-Kind-Passes**

Executive Summary

The project part „Re-orientation of the parent-child preventive care programme, part IX“ [1] aimed at identifying and summarizing recommendations from evidence-based guidelines dealing with screening measures during pregnancy, puerperium and early childhood (0–6 years). We updated the part on screening measures during early childhood with recent guidelines which were identified through a handsearch. In total, we extracted recommendations dealing with 45 health threats during pregnancy from 75 evidence-based guidelines developed by 10 institutions. Furthermore, we assessed the actual status of Public Health guidelines (referring to pregnancy and early childhood) This guideline synthesis can be used as evidence base for the appraisal and contextualization process for the further development of the mother-child pass.

**update of part IX of
„Re-orientation of the
parent-child preventive
care programme“**

**handsearch for recent
guidelines for screenings
during early childhood**

**evidence base for
further development of
the mother-child pass**

1 Einleitung

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 [2] und IV [3]) als auch die Gestaltung von internationalen Eltern-Kind-Programmen (Teil II [4] und VI [5]), Maßnahmen zur Reduktion der Frühgeburtlichkeit (Teil V [6]) sowie Finanzierungs- (Teil III [7] und VIII [8]) und Organisationsaspekte (Teil VII [9]) im Vordergrund.

Vor diesem Hintergrund war Ziel des Berichtsteils IX im dritten Projektjahr, Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien zu identifizieren und zusammenzufassen, um eine Entscheidungsgrundlage zu potentiellen Inhalten für eine „Eltern-Kind-Vorsorge neu“ in Österreich zu bieten. Der Schwerpunkt lag hierbei auf Screening-Maßnahmen in der Schwangerschaft sowie in der frühen Kindheit (0–6 Jahre).

Im vorliegenden Update des Projektberichts IX soll der Berichtsteil zu Screening-Maßnahmen in der frühen Kindheit mit den seit Fertigstellung des Berichts publizierten Leitlinien aktualisiert werden. Zudem werden die Public Health Leitlinien (zu früher Kindheit) auf ihre Aktualität hin überprüft. Ein Update der Screening-Maßnahmen während der Schwangerschaft findet sich in einem gesonderten Berichtsteil [10].

Informationen zum Hintergrund (z. B. Definition von Screening, Screening-Kriterien des UK National Screening Committee) können im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] nachgelesen werden.

Entscheidungsgrundlage für Neuorientierung in der Eltern-Kind-Vorsorge

8 Teilberichte mit unterschiedlichen Themenschwerpunkten in Projektjahr 1 und 2

Ziel des Berichtsteils IX im 3. Projektjahr: Ableiten von Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien

Update: Suche nach neuen Leitlinien für frühe Kindheit und allgemeine Public Health Empfehlungen

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

2 Methodologie

Im Vorfeld des Prozesses zur Weiterentwicklung des Mutter-Kind-Passes wurde für den Bereich Screening-Maßnahmen in der (frühen) Kindheit (0–6 Jahre) eine erneute Handsuche nach neuen Leitlinien durchgeführt. An dieser Stelle wird die methodologische Vorgehensweise des vorliegenden Updates beschrieben, weitere Details können im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] nachgelesen werden.

Details zur Methodik, siehe ursprünglicher Bericht Teil IX

2.1 Update-Literatursuche

Für den ursprünglichen Bericht Teil IX wurde im Juni 2012 eine systematische Suche in den beiden Leitlinien-Datenbanken GIN („Guidelines International Network“)² und NGC („National Guideline Clearinghouse“)³ durchgeführt. Diese wurde durch eine umfassende Handsuche bei Institutionen, die mit der Erstellung von evidenzbasierten Leitlinien befasst sind, ergänzt.

Juni 2012: systematische Suche in 2 Datenbanken, sowie Handsuche bei relevanten Institutionen

Für das vorliegende Update zu Screening in der Kindheit (0–6 Jahre) wurde im Zeitraum Februar bis April 2016 eine erneute umfassende Handsuche nach aktuellen Leitlinien auf den Webseiten nachstehender Institutionen durchgeführt.

Februar bis April 2016: umfassende Handsuche nach aktuellen Leitlinien

2.2 Update-Literatursuche

Bei folgenden Institutionen, die mit der Erstellung evidenzbasierter Leitlinien befasst sind, wurde eine Handsuche für den vorliegenden Update-Bericht durchgeführt:

- ✧ Canadian Task Force on Preventive Healthcare, Kanada
- ✧ 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)
- ✧ Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF).

² <http://www.g-i-n.net/>

³ <http://www.guideline.gov/>

2.3 Einschlusskriterien

Adaptierung der Einschlusskriterien: nur Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (0–6 Jahre)

Leitlinien im Zeitraum 2011–2016

Für das vorliegende Update wurden die Einschlusskriterien wie folgt adaptiert: da nur der Bereich der Kindheit (0–6 Jahre) behandelt werden soll, wurde die Population auf Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (bis zum 6. Lebensjahr) eingeschränkt. NGC empfiehlt, dass Leitlinien nach einem Zeitraum von 5 Jahren auf ihre Aktualität geprüft werden sollen. Für das Update werden daher Leitlinien eingeschlossen, die zwischen 2011 und 2016 publiziert wurden bzw. innerhalb dieses Zeitraums geprüft und als aktuell bewertet wurden. Ältere Leitlinien (vor 2011), die im ursprünglichen Bericht enthalten waren, wurden auf ihre Aktualität überprüft und – sofern sie seit 2011 nicht bestätigt wurden bzw. deren aktuelle Gültigkeit unklar ist – in der Tabelle unter „Leitlinien vor 2011“ angeführt. Jene Leitlinien, die von den Leitlinienorganisationen explizit als nicht mehr aktuell bzw. überholt erklärt wurden, werden in den Tabellen nicht mehr aufgeführt.

Tabelle 2.3-1: Einschlusskriterien (PICO)

Population	Neugeborene, Kleinkinder und 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: ✦ Screening-Empfehlungen ✦ Screening-Zeitpunkte Sekundär: ✦ 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 2011 ⁴

Details zur Auswahl der Guidelines, zu den Ein- und Ausschlusskriterien, zur Datenextraktion und Kennzeichnung der Empfehlungen mittels Symbolen sowie die Übersicht der von den Institutionen verwendeten Empfehlungsgraden (*grade of recommendation*) können im ursprünglichen Bericht nachgeschlagen werden [1].

⁴ 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 28.01.2016.

3 Screening-Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Neugeborene, Kleinkinder und Kinder (0–6 J.)

3.1 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“ [11], 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 [11].

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 [11]:

- ✧ 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 3.10.1);
- ✧ Nacken und Schlüsselbeine, Gliedmaßen, Hände, Füße; Messen und Abschätzen von Proportionen bzw. Symmetrien;
- ✧ Herzcheck: Herzschlag, Rhythmus und Geräusche, Femoralispulse (siehe hierzu auch Kapitel 3.12.2);
- ✧ 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 3.19);
- ✧ 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 Schreieräuschen;
- ✿ 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 [11].

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 [11].

3.2 Screening auf angeborene endokrine und Stoffwechselstörungen

3.2.1 Neugeborenen-Screening-Programm des UK NSC

**Empfehlungen
zum „Newborn Blood
Screening“ in
Großbritannien, die sich
über 9 Erkrankungen
erstrecken**

Das UK NSC empfiehlt im Zuge eines „Newborn Blood Screening“ Programms⁵, die Durchführung von Früherkennungsuntersuchungen zu 9 Erkrankungen^{6,7}. Hierbei zeigt sich im Vergleich zum ursprünglichen Berichtsteil IX [1], dass die Anzahl an positiven „Newborn Blood Screening“-Empfehlungen von 5 auf 9 gestiegen ist. Nachstehend findet sich hierzu eine Auflistung – detaillierte Beschreibungen finden sich in den jeweiligen Unterkapiteln.

- ✿ Sichelzellenanämie (siehe auch Kapitel 3.7.3).
- ✿ Zystische Fibrose (siehe auch Kapitel 3.2.15);
- ✿ Angeborene Hypothyreose (siehe auch Kapitel 3.2.10);
- ✿ Andere (erbbedingte) metabolische Erkrankungen
 - ✿ Phenylketonurie (PKU) (siehe auch Kapitel 3.2.14);
 - ✿ Medium Chain Acyl-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel) (siehe auch Kapitel 3.2.13);

⁵ <https://www.gov.uk/guidance/newborn-blood-spot-screening-programme-overview>

⁶ Diese werden an entsprechenden Stellen im Bericht vertiefend dargestellt (siehe Kapitelverweise in den Klammern).

⁷ Auf europäischer Ebene gibt es Bemühungen, die Screening-Programme zu vereinheitlichen – siehe: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/screening/index_en.htm.

- ❖ Ahornsirupkrankheit⁸
- ❖ Isovalerianazidämie (IVA)⁸
- ❖ Glutarazidurie (GA1)⁸
- ❖ Homocystinurie (HCU)⁸

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.

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 verfasst⁹:

- ❖ Das Screening wird mittels einer Blutentnahme zwischen dem 5. und 8. Lebenstag 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 [13].

**UK Empfehlungen
umfassen auch
organisatorische
Aspekte**

3.2.2 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 „juvener 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, seltenere Formen des Diabetes mellitus [2].

**Diabetes ist
eine chronische
Stoffwechselstörung**

⁸ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] findet sich hierzu noch eine negative Screening-Empfehlung durch das UK NSC.

⁹ Hinsichtlich der institutionellen Zusammenarbeit ist festzuhalten, dass das britische Screening-Committee von Seiten des NHS als ExpertInnenkremium bei Screening-Fragen anerkannt ist [12].

Häufigkeit

**Inzidenz Typ-1
in Österreich bei
<14-Jährigen:
10:100.000**

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-2
in Österreich für
unter15-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 3.2-1: Screening auf Typ-1 Diabetes

Health threat: Type 1 diabetes	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
SIGN, 2010 [14]¹⁰	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, 2015 [15]¹⁰	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 [14] (zu oGTT siehe auch Kapitel 3.6.1 im Update-Bericht Teil IX [10]).

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 [14].

¹⁰ Die Gültigkeit der Leitlinie wurde bestätigt (Stand Mai 2016).

Therapiemöglichkeiten

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 [14]. 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.) [14].

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 [14].

Therapieempfehlungen zu Kombinations-therapien

separate Leitlinie zu Typ-2 Diabetes

Potentieller Schaden durch Screening

In den beiden Leitlinien sind keine Angaben zu potentiellen Schäden durch ein Screening verfügbar.

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.

keine Angaben zu potentiellen Screening-Schäden

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

3.2.3 Adrenogenitales Syndrom

Syn.: congenitale adrenale Hyperplasie (CAH)

Definition

Begriff beschreibt eine Reihe von erblich bedingten Enzymopathien

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].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1:15.000

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von 1:15.000 Neugeborenen [17].

Empfehlungen

Tabelle 3.2-2: Screening-Empfehlungen für adrenogenitales Syndrom

Health threat: Congenital adrenal hyperplasia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2016 [18]	Systematic population screening programme for congenital adrenal hyperplasia not recommended.	✘	NR	Newborn

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 keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Neugeborenen-Screening auf ein adrenogenitales Syndrom aus [18]. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2018/19 vorgesehen.

3.2.4 Ahornsirupkrankheit

Definition

Bei der Ahornsirupkrankheit handelt es sich um einen Defekt im Aminosäurestoffwechsel. Unbehandelt führt die Erkrankung zu geistiger Behinderung, bis zum Koma [17].

Erkrankung ist ein Defekt im Aminosäurestoffwechsel

Häufigkeit

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von ca. 1:200.000 Neugeborenen [17]. Im Orphanet findet sich hierzu eine Häufigkeit von 1–9/1.000.000.¹¹

Erkrankung betrifft lt. AKH-Wien etwa 1:200.000

Empfehlungen

Tabelle 3.2-3: Screening-Empfehlungen für Ahornsirupkrankheit

Health threat: Maple syrup urine disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [19]	Systematic population screening programme for maple syrup urine disease recommended.	✓	NR	Newborn (ideally on day 5) ²²

Screening-Methoden

In den Policy-Empfehlungen des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu Screening-Methoden

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoption wird eine Spezialdiät empfohlen [17].

Spezialdiät als Therapieoption

Potentieller Schaden durch Screening

In den Policy-Empfehlungen des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu potentiellen Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf die Ahornsirupkrankheit aus. Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] findet sich hierzu noch eine negative Screening-Empfehlung durch das UK NSC. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2017/18 vorgesehen.

Empfehlungen von 1 Institution für ein Routine-Screening

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein Screening auf die Ahornsirupkrankheit Teil des „Newborn Blood Screening Programms“ ist (siehe Kapitel 3.2.1).

Screening auf Ahornsirupkrankheit ist Teil des Newborn Blood Screening Programms

¹¹ <http://www.orpha.net>, download am 23.06.2016.

3.2.5 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.¹²

Häufigkeit

Erkrankung betrifft lt. AKH-Wien 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 [17]. Im Orphanet findet sich hierzu eine Häufigkeit von 1: 61.000.¹³

Empfehlungen

Table 3.2-4: Screening-Empfehlungen zu Biotinidase Mangel

Health threat: Biotinidase deficiency	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2013 [20]	Systematic population screening programme for biotinidase deficiency not recommended.	✘	NR Newborn

Screening-Methoden

Screening mittels Blutprobe

Für ein Screening auf einen Biotinidasemangel wird laut UK NSC eine Neugeborenen Blutprobe verwendet [21].

Therapiemöglichkeiten

Therapie in Form von Biotingabe

Die Therapieoption bei einem Biotinidasemangel ist die Gabe von Biotin [16].

Potentieller Schaden durch Screening

keine eindeutige Nutzen-Schadensabschätzung

Das UK NSC kommt in seinem 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 [21].

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 UK NSC Berichts 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 [21]. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2016/17 vorgesehen.

¹² <http://www.orpha.net>, download am 08.03.2016.

¹³ <http://www.orpha.net>, download am 23.06.2016.

3.2.6 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 [17].

Erkrankung beschreibt einen Stoffwechseldefekt

Häufigkeit

Die Häufigkeit des Carnitin-Aufnahmefehls ist laut Orphan-Net unbekannt.¹⁴

Häufigkeit ist unbekannt

Empfehlungen

Tabelle 3.2-5: Screening-Empfehlungen zu Carnitin-Aufnahmefehl

Health threat: Fatty acid oxidation disorders	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2015 [22]	Systematic population screening programme for fatty acid oxidation disorders („Carnitine transporter deficiency“ and „Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiency – VLCADD ¹⁵ “) not recommended.	X	NR	Newborn

Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen [22].

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 [22]. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2018/19 vorgesehen.

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

¹⁴ <http://www.orpha.net>, download am 23.06.2016.

¹⁵ VLCADD wurde im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] im Unterkapitel zu LCHAD behandelt, da dies der damaligen UK NSC Struktur entsprochen hat. Die geänderte Darstellung im vorliegenden Update-Bericht folgt der derzeit gültigen UK NSC Struktur.

3.2.7 Galaktosämie

Definition

Sammelbezeichnung für erbliche Störungen des Galaktosestoffwechsels

Galaktosämie ist eine Sammelbezeichnung für angeborene, autosomal-rezessiv erbliche Störungen des Galaktosestoffwechsels [16].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft weniger als 1:100.000

Laut Orphanet wird die Häufigkeit auf weniger als 1:100.000 geschätzt.¹⁶

Empfehlungen

Tabelle 3.2-6: Screening-Empfehlungen zu Galaktosämie

Health threat: Galactosaemia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2015 [23]	Systematic population screening programme for Galactosaemia not recommended.	✘	NR Newborn

Screening-Methoden

Screening u. a. durch Bestimmung von Galaktose im Blut

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].

Therapiemöglichkeiten

Therapie in Form von Spezialdiäten

Als Therapieoptionen stehen bei einer Galaktosämie Behandlungen durch Spezialdiäten zur Verfügung, wie etwa milchfreie Säuglingsnahrung bzw. lebenslange laktose- und galaktosefreie Diäten [17] und [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 Neugeborenen-Screening auf Galaktosämie aus. Dazu werden u. a. folgende Begründungen genannt:

- ✚ Screening als auch eine Behandlung können die längerfristigen Gesundheitsprobleme, die mit Galaktosämie verbunden sind, nicht verhindern.
- ✚ Screening-Tests identifizieren auch Neugeborene (mit unterschiedlichen Formen von Galaktosämie), die mitunter nie Krankheitssymptome entwickeln werden oder unter Umständen nur Form mit sehr milden Symptomen.
- ✚ Eine spezielle Diät erwies sich als wirksam bezüglich der Reduktion der Symptombelastung während des ersten Lebensmonats [23].

Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2018/19 vorgesehen.

¹⁶ <http://www.orpha.net>, download am 23.06.2016.

3.2.8 Glutarazidurie Typ I (GA1)

Syn.: Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel;
Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency

Definition

Bei der Glutarazidurie Typ I handelt es sich um einen Defekt im Abbau von Aminosäuren. Unbehandelt führt die Erkrankung zu bleibenden Bewegungsstörungen und plötzlichen Stoffwechselkrisen [17].

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 [17]. Die „Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening“ nennt eine Häufigkeit von ca. 1:80.000 Neugeborenen.¹⁷

Erkrankung betrifft etwa 1:40.000 – 1:80.000 Neugeborene

Empfehlungen

Tabelle 3.2-7: Screening-Empfehlungen für Glutarazidurie Typ I

Health threat: Glutaric Aciduria Type 1	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [24]	Systematic population screening programme for Glutaric Aciduria Type 1 recommended.	✓ NR	Newborn (ideally on day 5) ²²

Screening-Methoden

Eine Früherkennung erfolgt im Rahmen des „Neugeborenen Screenings“.

Therapie

Es wird eine Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe empfohlen [17];

Therapie durch Spezialdiät und Gabe von Aminosäure

Potentieller Schaden durch Screening

Es sind keine Angaben verfügbar.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf Glutarazidurie Typ 1 aus. Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] gab es hierzu noch keine speziellen Leitlinien mit Screening-Empfehlung. Ein neuerlicher Policy-Review seitens des UK NSC ist für 2017/18 vorgesehen [24].

Empfehlung von 1 Institution für ein Routine-Screening

¹⁷ <http://www.screening-dgns.de/dgns.php>, download am 27.05.2016.

GA1 Screening ist Teil des Newborn Blood Screening Programms

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein Screening auf Glutarazidurie Typ 1 Teil des „Newborn Blood Screening Programms“ ist (siehe Kapitel 3.2.1).

Darüber hinaus gibt es eine AWMF S3 Leitlinie¹⁸, die jedoch Ende Februar 2016 abgelaufen ist und seit 5 Jahren nicht aktualisiert wurde. Laut AWMF-Webseite (Stand März 2016) befindet sich die Leitlinie im Überarbeitungsmodus. Grundsätzlich ist festzuhalten, dass in Deutschland die Glutarazidurie Typ 1 Zielkrankheit des Neugeborenen-Screenings ist (ebenso in USA und Australien).

3.2.9 Homocystinurie

Definition

erhöhte Konzentration der Aminosäure „Homocystin“

Hierbei handelt es sich um eine Sammelbezeichnung für mehrere, autosomal-rezessiv erbliche, in Mitteleuropa seltene Stoffwechselstörungen mit erhöhter Konzentration der schwefelhaltigen Aminosäure Homocystin in Blut und Urin [16].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1–9 Neugeborene pro 100.000

Laut Orphanet liegt die Prävalenz bei Geburt etwa bei 1 bis 9 Neugeborenen pro 100.000.¹⁹

Empfehlungen

Tabelle 3.2-8: Screening-Empfehlungen für Homocystinurie

Health threat: Homocystinuria	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [25]	Systematic population screening programme for Homocystinuria recommended.	✓	NR	Newborn (ideally on day 5) ²²

Screening-Methoden

Eine Früherkennung erfolgt im Rahmen des „Neugeborenen-Screenings“.

Therapie

3 Behandlungsarten lt. Orphan Net

Gegenwärtig gibt es drei anerkannte Behandlungsarten. Die pyridoxin-responsiven Fälle werden mit pharmakologischen Dosen Pyridoxin (Vitamin B6) und zusätzlichen Gaben von Folsäure und Vitamin B12 behandelt. Die empfohlene Behandlung nicht-responsiver Patienten besteht in methionin-eingeschränkter, zystin-supplementierter Diät mit zusätzlicher Gabe von Pyridoxin, Folsäure und Vitamin B12. Betain-Anhydrid ist ein Methyl-donator, der bei diesen Patienten zu einer Erniedrigung der Homozystein-spiegel führen kann und zusätzlich zur Diät verabreicht wird.²⁰

¹⁸ Siehe hierzu http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/027-018k_S3_Glutarazidurie_typ_1_2011-abgelaufen.pdf, download am 03.03.2016.

¹⁹ Siehe <http://www.orpha.net>, download am 07.03.2016

²⁰ http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=394, download am 27.05.2016.

Potentieller Schaden durch Screening

Es sind keine Angaben verfügbar.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf Homocystinurie aus. Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] konnte hierzu noch eine negative Screening-Empfehlung durch das UK NSC identifiziert werden. Ein neuerlicher Policy-Review seitens des UK NSC ist für 2017/18 vorgesehen [25].

Empfehlung von 1 Institution für ein Routine-Screening

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein Screening auf Homocystinurie Teil des „Newborn Blood Screening Programms“ ist (siehe Kapitel 3.2.1).

Homocystinurie Screening ist Teil des Newborn Blood Screening Programms

3.2.10 Angeborene Hypothyreose

Definition

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 [26].

angeborene Unterfunktion der Schilddrüse

Häufigkeit

Laut USPSTF-Leitlinie tritt in den USA eine primäre angeborene Schilddrüsenunterfunktion bei 1:3.000 bis 4.000 Neugeborenen auf [26]. Ähnliche Prävalenzraten werden auch für Neugeborene in Deutschland berichtet (1: 4.000) [27]. 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 [17].

Prävalenz wird mit ca. 1:4.000 angegeben

Empfehlungen

Tabelle 3.2-9: Screening-Empfehlungen für eine angeborene Hypothyreose

Health threat: Congenital hypothyroidism	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 ²¹ [28]	Systematic population screening programme for congenital hypothyroidism recommended.	✓ NR	Day 5 after birth ²²

²¹ Laut UK NSC wird die Screening-Empfehlung zu angeborener Hypothyreose gegenwärtig einem Review-Prozess unterzogen. Dieser Prozess hat im Juni 2014 begonnen; der geschätzte Abschluss wurde mit Dezember 2015 datiert. Im März 2016 war hierzu noch keine aktuelle Information verfügbar [28].

²² Siehe hierzu auch: <http://cpd.screening.nhs.uk/timeline> – „Newborn blood spot screen“

Health threat: Congenital hypothyroidism	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
Leitlinie vor 2011			
USPSTF, 2008 ²³ [26]	The USPSTF recommends screening for congenital hypothyroidism in newborns.	✓ A	Infants should be tested between 2 and 4 days of age

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 (fT₄), oder umgekehrt bzw. in wenigen Bundesstaaten primär beide Test gleichzeitig). Hierbei wird Blut aus Kapillargefäßen (Fersenblut) entnommen, das auf eine Filterpapierkarte aufgetragen wird [26].

Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation einer Hypothyreose auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin [28].

Therapiemöglichkeiten

Thyroxin-Therapie

Therapie in Form von Hormonersatztherapie

Das NHS empfiehlt eine baldige Behandlung mit Thyroxin (rund um den 21. Lebensstag) zur Vorbeugung geistiger Behinderungen.²⁴

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 [29].

Potentieller Schaden durch Screening

Screening-Schäden v. a. durch falsch-positive bzw. falsch-negative Testergebnisse

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 [26]. 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 [26].

²³ Auf der Homepage der USPSTF findet sich hierzu der Hinweis, dass es kein weiteres Update hinsichtlich eines Screenings für eine angeborene Hypothyreose geben wird. “The USPSTF recognizes the importance of screening newborns in primary disease prevention. However, the USPSTF does not wish to duplicate the significant investment of resources made by others to review new evidence in a timely fashion and make recommendations. The USPSTF therefore will not update its 2008 recommendation.” Siehe: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/BrowseRec/ReferredTopic/230>, download am 08.04.2016.

²⁴ <http://cpd.screening.nhs.uk/induction-resource/nbs>

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 [29].

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein Screening auf angeborene Hypothyreose Teil des „Newborn Blood Screening Programms“ ist (siehe Kapitel 3.2.1).

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei in beiden Fällen ein Routine-Screening empfohlen wird

3.2.11 Isovalerianazidämie (IVA)

Syn.: Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel/deficiency

Definition

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.²⁵

Erkrankung beschreibt einen Defekt beim Abbau des essentiellen Eiweißbausteins Leucin

Häufigkeit

Die Prävalenz in der Allgemeinbevölkerung Europas wird auf 1–9:100.000 geschätzt [30]. Die „Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening“ nennt eine Häufigkeit von ca. 1:50.000 Neugeborenen.²⁶

Prävalenz: 1–9:100.000 bzw. 1:50:000 Neugeborene

Empfehlungen

Tabelle 3.2-10: Screening-Empfehlungen für Isovalerianazidämie

Health threat: Isovaleric acidemia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [31]	Systematic population screening programme for Isovaleric acidemia (IVA) recommended.	NR 	Newborn (ideally on day 5) ²²

Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen („Neugeborenen-Screening“).

keine Angaben zu Screening-Methoden

Therapie

Die Behandlung besteht in moderat eiweißarmer Kost und oraler Gabe von Glyzin und Carnitin.

Empfehlungen u. a. zu eiweißarmer Kost

²⁵ <http://www.orpha.net>, download am 08.02.2016.

²⁶ <http://www.screening-dgns.de/dgns.php>, download am 27.05.2016.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Empfehlung von 1 Institution für ein Routine-Screening

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich bezüglich eines Früherkennungsprogramms auf organische Säurestoffwechselerkrankungen für ein Screening auf Isovalerianazidämie aus. Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] findet sich hierzu noch eine negative Screening-Empfehlung durch das UK NSC. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2017/18 vorgesehen.

IVA Screening ist Teil des Newborn Blood Screening Programms

Das UK NSC weist darauf hin, dass ein Screening auf Isovalerianazidämie Teil des „Newborn Blood Screening Programms“ ist (siehe Kapitel 3.2.1).

3.2.12 LCHAD-Mangel²⁷

Syn.: LCHAD- Mangel/deficiency:
Langketten-3-Hydroxy-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defekt [16]

Definition

Stoffwechsedefekt bei langkettigen Fettsäuren

Bei Störungen der Fettsäureoxidation handelt es sich um einen Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren. Eine solche Störung kann zu Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche führen [17].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1:60.000

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien beziffert die Häufigkeit hierzu mit ca. 1:60.000 Neugeborenen [17].

Empfehlungen

Tabelle 3.2-11: Screening-Empfehlungen zu LCHAD-Mangel

Health threat: LCHAD deficiency	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [32]	Systematic population screening programme for LCHAD deficiency not recommended.	✘	NR	Newborn

Screening-Methoden

keine Angaben zu Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen. („Neugeborenencreening“)

²⁷ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] wurde im Unterkapitel zu LCHAD auch die VLCADD behandelt, da dies der damaligen UK NSC Struktur entsprochen hat. Die geänderte Darstellung im vorliegenden Update-Bericht folgt der derzeit gültigen UK NSC Struktur – VLCADD findet sich daher nun im Kapitel 3.2.6.

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen stehen Spezialdiäten und das Vermeiden von Hungerphasen zur Verfügung [17].

Therapie in Form von Spezialdiäten

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 LCHAD-Mangel aus. Das UK NSC begründet die Entscheidung mit Studienergebnissen, die gezeigt haben, dass es keine Evidenz gibt hinsichtlich der Wirksamkeit eines Screening-Tests bei Babies, die noch keine vorangegangenen Symptome gezeigt haben. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2017/18 vorgesehen [32].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

3.2.13 MCAD-Mangel

Syn.: (Medium Chain Acyl-Dehydrogenase-Mangel)

Definition

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 [27]. Der MCAD-Mangel ist klinisch sehr variabel und manifestiert sich typischerweise in den ersten Lebensjahren [33].

Stoffwechselerkrankung beschreibt einen Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren

Häufigkeit und Schweregrad

Das „Österreichische Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen“ am AKH-Wien nennt hierzu eine Häufigkeit von 1:25.000 Neugeborenen [17]. International wird die Häufigkeit dieser Stoffwechselstörung mit ca. 1:10.000 bzw. 1:20.000 Neugeborenen angegeben [34] und [27].

Häufigkeit liegt bei etwa 1:25.000

Empfehlungen

Tabelle 3.2-12: Screening-Empfehlungen zu MCAD-Mangel

Health threat: MCAD-Deficiency	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2007 ²⁸ [34]	Systematic population screening programme for MCAD deficiency recommended.	✓	NR	Day 5 after birth ²²

²⁸ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt. Ein Screening auf MCADD ist nach wie vor Teil des UK „Newborn Blood Screening Programme“ (Stand März 2016) [34].

<p>UK NSC verweist auf „Newborn Blood Spot Screening“</p>	<p>Screening-Methoden</p> <p>Das UK NSC weist bezüglich der Screening-Methoden bei der Identifikation eines MCAD-Mangels auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin.</p>
<p>Vermeidung von Nüchternphasen, sowie u. a. kohlenhydratreiche und fettarme Ernährung empfohlen</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>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 [33].</p>
<p>keine Angaben zu Screening-Schäden</p>	<p>Potentieller Schaden durch Screening</p> <p>Die identifizierte Leitlinie bzw. Policy stellt keine Informationen bezüglich potentieller Schäden zur Verfügung.</p>
<p>positive Empfehlung von 1 Institution als Teil des Newborn Blood Screening Programms</p>	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf einen MCAD-Mangel im Rahmen des „Newborn Blood Screening Programms“ aus (siehe Kapitel 3.2.1).</p>

3.2.14 Phenylketonurie (PKU)

Definition

PKU beschreibt einen Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin

Eine PKU ist eine autosomal-rezessiv erbliche Stoffwechselstörung, bei der sich ein Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin zeigt [27] und [16].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1:10.000

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 [17].

Empfehlungen

Tabelle 3.2-13: Screening-Empfehlungen für Phenylketonurie

Health threat: Phenylketonuria	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ²⁹ [35]	Systematic population screening programme programme for Phenylketonuria recommended.	✓ NR	Day 5 after birth ²²

²⁹ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifische Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt. Ein Screening auf Phenylketonurie ist nach wie vor Teil des UK „Newborn Blood Screening Programme“ (Stand März 2016) (siehe Kapitel 3.2.1).

Leitlinie vor 2011				
USPSTF, 2008 ³⁰ [36]	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

Screening-Methoden

Laut Leitlinie der USPSTF stehen in den USA drei Screening-Tests für die Identifizierung bzw. zum Ausschluss einer PKU zur Verfügung – allerdings finden sich diese Angaben allesamt in der entsprechenden Leitlinie aus 2008 und für die seitens der USPSTF kein weiteres Update durchgeführt wurde. Dies gilt in Folge auch für alle weiteren USPSTF-Angaben hinsichtlich eines PKU-Screenings [36]:

- ✱ 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 [28].

USPSTF-Leitlinie aus 2008 nennt 3 Screening-Tests

Therapiemöglichkeiten

Das NHS empfiehlt eine strenge Diät, um Behinderungen vorzubeugen. Beginn mit entsprechenden Diätmaßnahmen (Vermeidung von phenylalaninhaltigen Produkten = Phenylalanin: essentielle, proteinogene, aromatische Aminosäure) vor dem 21. Lebensstag.³¹

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 [36].

Vermeidung von phenylalaninhaltigen Produkten

Vermeidung von phenylalaninhaltigen Produkten

³⁰ Auf der Homepage der USPSTF findet sich hierzu der Hinweis, dass es kein weiteres Update hinsichtlich eines PKU-Screenings geben wird. “The USPSTF recognizes the importance of screening newborns in primary disease prevention. However, the USPSTF does not wish to duplicate the significant investment of resources made by others to review new evidence in a timely fashion and make recommendations. The USPSTF therefore will not update its 2008 recommendation.“ Siehe: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/BrowseRec/ReferredTopic/252>, download am 08.04.2016.

³¹ <http://cpd.screening.nhs.uk/induction-resource/nbs>

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 [36].

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.

Die USPSTF-Leitlinie aus 2008 (ohne rezentem Update) 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 [36].

Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf Phenylketonurie im Rahmen des „Newborn Blood Screening Programms“ aus (siehe Kapitel 3.2.1) [35].

3.2.15 Zystische Fibrose (Mukoviszidose)

Definition

Syn: Mukoviszidose; *cystic fibrosis*

autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung

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].

Häufigkeit

Erkrankung betrifft etwa 1:4.000

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) [17].

Empfehlungen

Tabelle 3.2-14: Screening-Empfehlungen zur zystischen Fibrose

Health threat: Cystic fibrosis	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ³² [37]	Systematic population screening programme for Cystic fibrosis recommended.	NR ✓	Day 5 after birth ²²

³² Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt. Ein Screening auf zystische Fibrose ist nach wie vor Teil des UK „Newborn Blood Screening Programme“ (Stand März 2016) (siehe Kapitel 3.2.1).

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 [28].

Früherkennung in UK im Zuge des „Newborn Blood Spot Screenings“

Therapiemöglichkeiten

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 Ernährung.³³

z. B. Physiotherapie, Inhalationstherapie, Antibiotikagabe, Supplementierung von Pankreasenzymen

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 im Rahmen des „Newborn Blood Screening Programms“ aus (siehe Kapitel 3.2.1). Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] sind 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) verfügbar.

Empfehlung von 1 Institution für ein Routine-Screening

3.2.16 Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels

Definition

Eiweiße sind im Körper ständigen Auf- und Abbauprozessen unterworfen. Eiweiße aus der Nahrung werden in ihre Einzelteile aufgespalten und neu zusammengesetzt. Kann der Körper einzelne Spalt- oder Aufbauvorgänge nicht durchführen, weil ihm ein bestimmtes Enzym fehlt, so spricht man von einer Störung des Eiweißstoffwechsels. Enzyme sind körpereigene Eiweißmoleküle, die biochemische Reaktionen beschleunigen (katalysieren) [38].

Störungen in Eiweiß-Spalt- oder Aufbauvorgängen

Die Argininbernsteinsäure-Krankheit ist ein autosomal-rezessiv vererbter Mangel der Argininosuccinat-Lyase, einem Enzym des Harnstoffzyklus. Hyperammonämie und Argininmangel sind die Folge. Die Krankheit beginnt entweder bald nach der Geburt mit schwerem, oft zum Tode führenden hyperammonämischem Koma oder während der Kindheit mit Hypotonie, Wachstumsstillstand, Anorexie und anhaltendem Erbrechen oder mit Verhaltensstörungen. Der Beginn kann aber auch noch später sein, mit hyperammonämischem Koma oder Verhaltensstörungen, die wie eine Psychose imponieren [39].

Argininbernsteinsäure-Krankheit: autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung

³³ http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=586, download am 07.03.2016.

Zitrullinämie:
Erkrankung mit Störung
eines Eiweißbausteins

Die Zitrullinämie ist eine angeborene Krankheit bei der die Konzentration des Eiweißbausteins Citrullin gestört ist. Es kommt zu Erbrechen und koma-tösen Zuständen [40].

Tyrosinämie I:
angeborene
Stoffwechselerkrankung
der Aminosäuren

Die Tyrosinämie Typ 1 ist eine angeborene Störung im Stoffwechsel der Ami-nosäuren mit hepatorenen Symptomen. Die frühmanifeste akute Form der Krankheit setzt 15 Tage bis 3 Monate nach der Geburt mit Leberzellnekrose ein. Klinische Symptome sind Erbrechen, Diarrhoe, Ikterus, Hypoglykämie, Ödem, Aszites und Magendarmblutungen. Sepsis ist eine häufige Komplika-tion [41].

Häufigkeit

**Prävalenzen zu
3 spezifischen,
angeborenen Stoff-
wechselerkrankungen**

Nachstehend finden sich die Prävalenzen zu drei Gesundheitsbedrohungen:³⁴

- ✿ Argininbernsteinsäure-Krankheit
(Syn.: Argininsuccinat-Lyase-Mangel)
✿ Prävalenz: 1–9/1.000.000
- ✿ Zitrullinämie (Syn.: Arginino-Succinat-Synthetase-Mangel)
✿ Prävalenz: unbekannt
- ✿ Tyrosinämie Typ 1
✿ Prävalenz: 1/2.000.000

Empfehlungen

Tabelle 3.2-15: Screening-Empfehlungen zu sonstigen Störungen des Aminosäurestoffwechsels

Health threat: Amino acid metabolism	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2015 [42]	Systematic population screening programme for Amino acid metabolism not recommended. This policy covers the following rare inherited amino acid disorders: ✿ Argininosuccinate lyase deficiency ✿ Citrullinaemia ✿ Tyrosinaemia type I	✗	NR

Screening-Methoden

**keine Angaben zu
Screening-Methoden
sowie ...**

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Therapiemöglichkeiten

**Therapiemöglichkeiten
lt. Orpha Net**

Im Orpha Net finden sich folgende Therapieinformationen:

Argininbernsteinsäure-Krankheit: Die Patienten werden streng und lebenslang mit ein sehr proteinarmen Diät, Gabe von Arginin und manchmal auch von Benzoat oder Phenylbutyrat behandelt [39].

³⁴ Quelle: <http://www.orphanet.net>, download am 08.03.2016.

Zitrullinämie: Die PatientInnen mit Zitrullinämie Typ I werden lebenslang mit einer stark protein-reduzierten Diät behandelt, mit zusätzlichen Gaben von Arginin und Natrium-Benzoesäure mit Phenylbutyrat [40].

Tyrosinämie typ I: PatientInnen werden mit Nitisinon (NTBC) behandelt, das 2005 die europäische Marktzulassung als Orphan-Medikament zur Behandlung der Tyrosinämie Typ 1 erlangte. Gleichzeitig erhalten die PatientInnen zur Vermeidung erhöhter Tyrosin-Blutspiegel eine proteinarme Diät. Trotzdem treten bei einigen PatientInnen maligne Leberzellkarzinome auf (erkennbar an erhöhten Alphafetoprotein-Spiegeln), die dann eine Lebertransplantation erfordern [41].

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben
verfügbar

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegenwärtig gegen ein Screening auf sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (Argininbernsteinsäure-Krankheit; Zitrullinämie; Tyrosinämie Typ 1) aus. Allerdings werden diese Erkrankungen für zukünftige Screening-Programme vom UK NSC als potentielle „Kandidaten“ erachtet (mit dem Hinweis auf die Notwendigkeit weiterer Forschungsarbeiten).

Empfehlung von
1 Institution gegen ein
Routine-Screening

Aktuell werden für eine negative Screening-Empfehlung vom UK NSC folgende Gründe angeführt:

UK NSC nennt 3 Gründe
für Kontra-Screening-
Empfehlung

- ❖ Babies mit Zitrullinämie entwickeln zumeist Symptome noch bevor die Ergebnisse eines Screening-Tests verfügbar wären. Zudem würden Screening-Tests (fälschlicherweise) mitunter auch gesunde Babies als krank identifizieren (falsch-positive Screening-Ergebnisse).
- ❖ Die Langzeitfolgen der Argininbernsteinsäure-Krankheit (wie z. B. Lebererkrankungen und Hirnschädigungen) würden durch ein frühzeitiges Erkennen und Behandeln kaum/nicht beeinflusst sein.
- ❖ Der Review und auch eine „öffentliche Konsultation“ („public consultation) seitens des UK NSC ergaben, dass ein Screening auf Tyrosinämie Typ 1 möglich wären. Das UK NSC werden weitere Untersuchungen durchführen, die in der „öffentlichen Konsultation“ vorgeschlagen wurden. Dazu zählen auch eine Evaluation hinsichtlich der Genauigkeit des Tests und der Wirksamkeit der Behandlung.

Ein neuerlicher Review ist für 2018/19 vorgesehen.

Screening-Empfehlungen zu Phenylketonurie (PKU) und zur Homocystinurie (HCU) finden sich gesondert in den Kapiteln 3.2.14 und 3.2.9.

spezifische PKU- und
HCU- Screenings

3.2.17 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 Orphanet³⁵ 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 3.2-16: Screening-Empfehlungen zu Morbus Gaucher

Health threat: Gauchers disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2015 [43]	Systematic population screening programme for Gauchers disease not recommended.	✘	NR	Newborn

Screening-Methoden

keine Angaben zu Screening-Methoden sowie ...

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Therapiemöglichkeiten

Therapiemöglichkeiten lt. Orpha Net

Gegenwärtig gibt es zwei spezifische und kommerziell verfügbare Therapien. Die Substitution des fehlenden Enzyms mit dem rekombinanten Enzympräparat Imiglucerase ist die Therapie der Wahl und indiziert bei Patienten mit Typ 1 oder Typ 3. Substratreduktion mit Miglustat (N-Butyldeoxynojirimycin) ist eine alternative Therapie der zweiten Wahl. Die Behandlung muss vor dem Auftreten von Folgesymptomen begonnen werden, da diese auf die Therapien nicht mehr ansprechen [44].

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 M. Gaucher aus [43]. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2017/18 vorgesehen.

³⁵ Siehe <http://www.orpha.net>, download am 18.12.2012

3.3 Screening auf lysomale Stoffwechseldefekte³⁶

3.3.1 Mucopolysaccharidose I (Morbus Hurler/Scheie)

Definition

Hierbei handelt es sich um eine autosomal-rezessiv erbliche Stoffwechselstörung (Genlocus 4p16.3, mehrere Mutationen im für Alpha-L-Iduronidase codierenden IDUA-Gen) mit Mukopolysaccharid-Speicherzellen (Dermatan- und Heparansulfat speichernde Zellen, u. a. nachweisbar in Knochenmark und Fibroblastenkulturen) und schweren Veränderungen der enchondralen und periostalen Ossifikation (Dysostosis multiplex) als Folge eines lysosomalen Alpha-L-Iduronidasemangels [16].

**autosomal-rezessiv
erbliche
Stoffwechseldefekt**

Das Hurler-Syndrom ist die schwerste Form der Mukopolysaccharidose Typ I (MPS I), einer seltenen lysosomalen Speicherkrankheit mit charakteristischen Skelettdeformitäten und verzögerter motorischer und intellektueller Entwicklung. Es kann u. a. zu Knochenwachstumsstörungen, Gelenksversteifungen, Vergrößerung der Gesichtszüge, Hernien kommen. Zudem können Ablagerungen von Mukopolysacchariden in Leber und Milz (mit entsprechenden Organvergrößerungen) sowie in Herzklappen, Cornea (Hornhaut) und Gehirn erfolgen, wodurch die geistige Entwicklung mitunter erheblich gestört sein kann [16].

**erhebliche
Beeinträchtigung
der geistigen und
körperlichen
Entwicklung**

Häufigkeit

Die geschätzte Prävalenz der MPS I ist 1:100.000, der Anteil des Hurler-Syndroms beträgt 57 %, entsprechend einer Prävalenz von etwa 1:175.000 [45].

**Prävalenz liegt
bei 1:10.000**

Empfehlungen

Tabelle 3.3-1: Morbus Hurler/Scheie (Mucopolysaccharidose I)

Health threat: MPS1	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2016 [46]	Systematic population screening for MPS1 not recommended.	✘	NR	Newborn

Screening-Methoden

Die Bestimmung der Aktivität des Enzyms α -Iduronidase in Leukozyten dient zur Diagnose einer MPS I/HS (Morbus Hurler/Scheie). Als Methode dient hierbei eine fluorimetrische Enzymbestimmung.³⁷

**fluorimetrische
Enzymbestimmung**

Therapiemöglichkeiten

Als Therapiemöglichkeiten gelten im Kindesalter beginnender Enzymersatz bzw. Knochenmarktransplantationen [16].

**Enzymersatz und
Knochenmark-
transplantationen**

³⁶ Diese Gesundheitsbedrohung wurde im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] von keiner eingeschlossenen Leitlinienorganisation behandelt.

³⁷ <http://www.meduniwien.ac.at/hp/kin/diagnostik/neurochemie/lysosomale-stoffwechseldefekte/mps-ihs-morbus-hurlerscheie/>, download am 17.03.2016.

keine Angaben zu Screening-Schäden	Potentieller Schaden durch Screening In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.
---	--

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening	Zusammenfassung der Empfehlungen Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges MPS1-Screening aus. Laut UK NSC ist die gegenwärtige Evidenzlage nicht ausreichend hinsichtlich eines reliablen Screening-Tests vor, der eine Identifikation von Neugeborenen mit MPS-1 ermöglicht (noch bevor die Neugeborenen Symptome entwickeln). Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2018/19 vorgesehen.
---	---

3.4 Sonstige Stoffwechselstörungen verzweigter Aminosäuren

3.4.1 Organoazidopathien³⁸

Definition

Stoffwechselerkrankung in der Gruppe der Organoazidopathien umfasst u. a. Methylmalonazidurie als auch ...

Die Methylmalonazidurie (MMA) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, die der Gruppe der Organoazidopathien zugeordnet wird. Sie folgt einem autosomal rezessiven Erbgang und tritt mit einer Inzidenz von etwa 1:50.000 auf. Durch einen Defekt des Vitamin-B12-abhängigen Enzyms Methylmalonyl-CoA-Mutase (eine Isomerase) oder einer fehlenden Bereitstellung von Adenosylcobalamin aus Vitamin B12 (einem Cofaktor der Methylmalonyl-CoA-Mutase) werden die Aminosäuren Valin, Isoleucin, Methionin und Threonin sowie auch Fettsäuren mit ungerader Kettenlänge und Cholsäure nicht vollständig abgebaut. Es kommt im Stoffwechsel zu einer Akkumulation von Methylmalonyl-CoA. Diese Anhäufung von Methylmalonyl-CoA führt zu Intoxikationen, die sich in metabolischen Krisen äußert. Die metabolischen Krisen können unbehandelt innerhalb kürzester Zeit zu schweren Schädigungen des Gehirns oder zum Tode führen.

... die Propionazidämie

Die Propionazidämie (PA) ist eine häufige, autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung. Ursache ist ein Mangel der Propionyl-CoA-Carboxylase. Molekulare Ursache sind Mutationen im Gen für die Alpha- und im Gen für die Beta-Untereinheit des Enzyms. Die Symptome treten bald nach der Geburt auf und sind (sehr ähnlich wie bei der Methylmalonazidämie) ketoazidotisches Koma, Hyperammonämie und Krämpfe. Bei späterem Beginn sind es rezidivierende komatöse Zustände, Muskelhypotonie, Verdauungsstörungen und geistige Retardierung. Neben den akuten Stoffwechselentgleisungen sind neurologische Störungen (von den zentralen grauen Kernen), Kardiomyopathien und akute Pankreatitis wesentliche Komplikationen des Enzymmangels. Zur Diagnose führt die Chromatographie der organischen Säuren im Urin und der Acylcarnitine im Plasma mit dem Nachweis von Propionsäure und ihren Metaboliten. Die Patienten müssen sehr streng eine proteinarme Diät einhalten. Zusätzlich erhalten sie Carnitin und in Abständen orale Antibiotika, um die Darmbakterien abzutöten, weil diese Propionsäure produzieren. Eine Lebertransplantation bleibt den sehr schwer verlaufenden Fällen vorbehalten. Eine vorgeburtliche Diagnostik ist möglich [47].

³⁸ Diese Gesundheitsbedrohung wurde im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] von keiner eingeschlossenen Leitlinienorganisation behandelt.

Häufigkeit

Die Methylmalonazidurie (MMA) tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:250.000 auf.³⁹ Die Propionazidämie tritt mit einer Häufigkeit von etwa >1:50.000 auf [16].

Häufigkeit von MMA bei etwa 1:250.000/ von Propionazidämie bei etwa 1:50.000

Empfehlungen

Tabelle 3.4-1: Organoazidopathien Screening-Empfehlungen

Health threat: Organic acid oxidation disorders	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2009 [48]	Systematic population screening for Organic acid oxidation disorders not recommended. This policy covers the following rare inherited organic acid metabolism disorders: * Methylmalonic acidaemia * Propionic academia	✘	NR Newborn

Screening-Methoden

Der Screening-Test sowohl für eine Methylmalonazidurie als auch für eine Propionazidämie zielt auf eine Identifikation von erhöhter Propionylcarnitin-Konzentration in Trockenblut/Plasma des Neugeborenen ab [49, 50].

Test stellt Konzentration von Propionylcarnitin fest

Therapiemöglichkeiten

Für die Behandlung sowohl einer Methylmalonazidurie sowie einer Propionazidämie verweist das UK NSC v. a. auf Diätmaßnahmen (geringe Protein-diät mit Vermeidung bestimmter Aminosäuren) und der Ergänzung durch L-Carnitin. Rasche Behandlungen müssen zugänglich sein für den Fall von metabolischen Krisen/Entgleisungen und in einem entsprechende Managementplan festgehalten werden [49, 50].

Diätmaßnahmen und Zufuhr von L-Carnitin

Potentieller Schaden durch Screening

Keine Angaben verfügbar.

keine Angaben verfügbar

Zusammenfassung der Empfehlungen

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Organoazidopathien und begründet dies u. a. damit, dass die Qualität verfügbarer Evidenz nicht ausreichend gut sei, um einen Langzeitnutzen eines Screenings annehmen zu können. Zudem sei unklar, wie Babies, die positiv auf Propionazidämie (PA) bzw. Methylmalonazidurie (MMA) gescreent wurden, aber keine krankheitswertigen Symptome zeigten, behandelt werden sollten. Schließlich hält das UK NSC fest, dass der Screening-Test für PA bzw. MMA mitunter auf andere Krankheiten hinweist, die allerdings für ein Screening nicht geeignet wären [48].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

³⁹ <http://emedicine.medscape.com/article/947154-overview#a6>, download am 27.05.2016.

3.5 Screening auf Fettstoffwechselstörungen und Adipositas

3.5.1 Fettstoffwechselstörung

Definition

Fettstoffwechselstörung beschreibt eine verschobene Zusammensetzung der Lipide im Plasma

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.

Häufigkeit

keine Angaben zur Häufigkeit

Es konnten keine Angaben zur Prävalenz identifiziert werden.

Empfehlungen

Tabelle 3.5-1: Fettstoffwechselstörungen Screening-Empfehlungen

Health threat: Lipid disorders	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
OSTEBA, 2008 ⁴⁰ [51] ⁴¹	Population screening for cholesterol in children and adolescents is not recommended.		A	NR
USPSTF, 2007 [52] ⁴²	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 [54]	Systematic population screening programme for lipid disorders not recommended. 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 (... ⁴³).		NR	

Screening-Methoden

Identifizierung im Rahmen von Laboruntersuchungen

Zur Identifizierung von Dyslipidämien dienen laut der OSTEBA-Leitlinie Laboruntersuchungen sowie statistische Kriterien (Grenzwerte/Perzentilen abhängig von Alter, Geschlecht etc. [55]). Die Leitlinien-AutorInnen weisen darauf hin, dass in unterschiedlichen geographischen Regionen, Populationen mit unterschiedlich hohen Cholesterinwerten leben. Die Bestimmung

⁴⁰ Sowohl OSTEBA [51] als auch die USPSTF [52] begründen ihre Empfehlungen auf Basis derselben Evidenz – siehe [53].

⁴¹ Die Gültigkeit dieser Leitlinie wurde bestätigt (Stand April 2016).

⁴² Diese Leitlinie befindet sich lt. USPSTF-Hompage aktuell in einem Überarbeitungsprozess (Stand April 2016).

⁴³ „(...) but funded by the Department of Health as an initiative under the Genetic White Paper ‚Our Inheritance Our future‘ published in June 2003” [54].

von entsprechenden Normwerten für Kinder und Jugendliche würde daher vielerorts die Durchführung von lokalen Primärerhebungen erfordern [51].

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 [52].

Erhebung der Familienanamnese bei Kindern wird von der USPSTF als ungenaue Screening-Methode eingestuft

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen werden Ernährungsumstellung, Bewegung sowie medikamentöse Therapien genannt, wobei die Evidenzlage zur Wirksamkeit der unterschiedlichen Interventionen bei Kindern insgesamt unzureichend ist [52].

Therapie in Form von Ernährungsumstellung, Bewegung und Medikamenten

Potentieller Schaden durch Screening

Prinzipiell stellt die USPSTF fest, dass die Evidenz zu möglichen Nebenwirkungen eines Screenings auf Fettstoffwechselstörungen von unzureichender Qualität ist [52]. 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 [52].

insgesamt unzureichende Evidenz zu potentiellen Screening-Schäden

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 [53]. 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 [51].

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

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 [52].

Das UK NSC spricht sich in seiner Leitlinie für ein „Kaskaden-Screening“ bei Angehörigen (Eltern, Geschwister und Kinder) von PatientInnen mit einer diagnostizierten familiär-bedingten Fettstoffwechselstörung aus. Die Policy befindet sich gerade in einem Review-Prozess, der im Dezember 2014 aufgenommen wurde und der im April 2016 abgeschlossen werden soll [54].

3.5.2 Adipositas

Definition

Bestimmung einer Adipositas anhand von alters- und geschlechtsabhängigen Perzentilkurven

unterschiedliche Zugänge im internationalen Vergleich

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 [2].

Häufigkeit

Adipositas-Häufigkeit für 3- bis 17-Jährige: 1:17

Übergewicht wird bei den 3- bis 17-Jährigen auf 1:11 eingeschätzt; die Häufigkeit von Adipositas wird in dieser Altersklasse mit 1:17 angegeben [3].

Empfehlungen

Tabelle 3.5-2: Adipositas Screening-Empfehlungen

Health threat: Adipositas	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2010 ⁴⁴ [56]	The USPSTF recommends that clinicians screen children aged 6 years and older for obesity and offer them or refer them to comprehensive, intensive behavioral intervention to promote improvement in weight status.	✓	B	No evidence was found on appropriate screening intervals.
UK NSC, 2006 ⁴⁵ [57]	Systematic population screening programme for Adipositas not recommended. Screening should not be offered.	✗	NR	-
Leitlinie vor 2011				
SIGN, 2010 ⁴⁶ [58]	There is insufficient evidence on which to base a recommendation.	~	NA ⁴⁷	-

⁴⁴ Lt. USPSTF-Homepage ist diese Leitlinie „current as of July 2015“ und damit bestätigt – allerdings wird auch darauf hingewiesen, dass die Leitlinie zur Zeit einem Review unterzogen wird (Stand April 2016).

⁴⁵ Diese Policy-Empfehlung wurde zuletzt im Juli 2006 einem ExpertInnen-Review unterzogen. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2013/14 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der UK NSC Homepage (Stand März 2016) [57].

⁴⁶ Diese Leitlinie ist nicht mehr in der NGC Datenbank gelistet und es findet sich auch kein Update auf der SIGN-Homepage. SIGN weist darauf hin, dass manche Empfehlungen nicht mehr aktiv sein können bzw. nicht der aktuellen Policy ent-

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 [56]. Ebenso spricht sich SIGN für die Anwendung des BMI zur Feststellung von Übergewicht und Adipositas bei Kindern aus [58].

BMI als Screening-Methode

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 [56].

Diäten, körperliche Aktivitäten und Verhaltenstraining als Behandlungsoptionen

Potentieller Schaden durch Screening

Ein eventuelles Schadenspotenzial von Adipositas-Screenings für Kinder und Jugendliche wird von der USPSTF als gering eingeschätzt [56].

Screening-Schäden werden als gering eingeschätzt

Zusammenfassung der Empfehlungen

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 [56].

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 [59].

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. Allerdings ist zu beachten, dass diese Leitlinie aus 2010 ist und kein aktuelles Update vorliegt [58].

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

sprechen können („Some recommendations may be out of date Declaration of interests governance may not be in line with current policy“ – siehe SIGN-Homepage, <http://www.sign.ac.uk/guidelines/published/numlist.html> – Stand April 2016).

⁴⁷ Not applicable

3.6 Screening auf bösartige Neubildungen

3.6.1 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.⁴⁸

Empfehlungen

Tabelle 3.6-1: Neuroblastom Screening-Empfehlungen

Health threat: Neuroblastoma	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2016 [60]	Screening for neuroblastoma should not be offered.	✘	NR	Newborn

Screening-Methoden

Screening durch Harnuntersuchung

Das Neuroblastom-Screening erfolgt mittels einer labordiagnostischen Bestimmung der Katecholaminabbauprodukte im Harn [16].

Therapiemöglichkeiten

operative Entfernung des Tumors und ggf. Chemotherapie

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].

Potentieller Schaden durch Screening

internationale Belege zu Screening-Schäden

Die Neuroblastom-Screening-Erfahrungen auch im Hinblick auf Screening-Schäden sind aus einigen Ländern bekannt. Anhand unverzerrter wissenschaftlicher Belege aus klinischen Studien, die unter Beteiligung von insgesamt drei Millionen Kindern in Kanada und Deutschland durchgeführt worden waren, konnte keinerlei Nutzen für dieses Screening nachgewiesen werden. Allerdings wurden offensichtliche schädliche Auswirkungen dokumentiert. Dazu zählten ungerechtfertigte operative Eingriffe und Chemotherapien, die beide mit schwerwiegenden unerwünschten Wirkungen einhergehen können. Im Lichte dieser Evidenz wurde das Neuroblastom-Screening bei Säuglingen etwa in Japan 2004 gestoppt [61].

⁴⁸ Siehe: http://www.kinderchirurgie.ch/katalog/k_neuroblastom.html, download am 16.03.2016.

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)⁴⁹. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2018/19 vorgesehen [60].

**Empfehlung von
1 Institution gegen
ein Routine-Screening**

3.7 Screening auf Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

3.7.1 Eisenmangelanämie

Definition

Die Eisenmangelanämie ist weltweit die häufigste Form der Blutarmut⁵⁰, bei der die Biosynthese von Häm infolge eines Eisenmangels verzögert ist [16].

**häufigste Form
der Blutarmut**

Häufigkeit

Nach Schätzungen der Weltgesundheitsorganisation (WHO) leidet in Industrieländern etwa jedes fünfte Kleinkind an einer Eisenmangelanämie.

**bei etwa jedem
fünften Kleinkind bzw.
Schwangeren zu finden**

Empfehlungen

Tabelle 3.7-1: Screening-Empfehlungen zu Eisenmangelanämie

Health threat: Iron Deficiency Anaemia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2013 [62]	Screening for iron deficiency anaemia in children under 5 years of age should not be offered.	✘	NR	-
USPSTF, 2015 [63]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for iron deficiency anemia in children ages 6 to 24 months.	~	I	Children ages 6 to 24 months

Screening-Methoden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen. Das USPSTF nennt als gängige Methode (ersten Untersuchungsschritt) die Messung von Hämoglobin/Hämatokrit im Serum.

**Angaben zu
Screening-Methoden**

⁴⁹ 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 [60].

⁵⁰ Siehe <http://www.kinderblutkrankheiten.de/>, download am 17.03.2016

oraler Eisenmangelausgleich Bei einer Therapie steht ein Ausgleich des Eisenmangels (möglichst oral) im Vordergrund [16].

keine Angaben zu Screening-Schäden **Potentieller Schaden durch Screening** In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen und das USPSTF verweist auf eine unzureichende Evidenzlage, um einen potentiellen Screening-Schaden feststellen zu können.

Empfehlungen von 2 Institutionen **Zusammenfassung der Empfehlungen** Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges Screening auf Eisenmangelanämie bei Kindern aus. Hierzu führt das UK NSC an, dass selbst Kinder mit Eisenmangelanämie keine krankheitswertigen Symptome aufweisen können und der Nutzen einer Behandlung in diesem Fall unklar sei. Zudem würde der Screening-Test (Blutprobe) eine potentielle Stresssituation für Kinder bedeuten. Weiters gäbe es fehlende Evidenz hinsichtlich der Annahme, dass Kinder (unter 5 Jahren) mit geringen Mengen an Eisen im Blut sich langsamer entwickeln würden als Kinder mit einem ausreichenden Eisenspiegel. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2016/17 vorgesehen [62]. Das USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen ein Screening auf Eisenmangelanämie bei Kindern, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist [63].

3.7.2 Thrombophilie

Thrombophilie = Thromboseneigung vererbt oder erworben **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 [64].

keine Häufigkeitsangaben verfügbar **Häufigkeit** Es konnten keine Häufigkeitsangaben zur Prävalenz der Thrombophilie bei Neugeborenen/Kindern identifiziert werden.

Empfehlungen

Tabelle 3.7-2: Screening-Empfehlungen zu Thrombophilie

Health threat: Thrombophilia	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2010 ⁵¹ [65]	A national screening programme for thrombophilia is not recommended.	✘	Newborn

⁵¹ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2013/14 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der UK NSC Homepage (Stand März 2016).

Screening-Methoden

Es konnten keine Screening-Methoden bezüglich Thrombophilie bei Neugeborenen/Kindern identifiziert werden.

keine Screening-Methoden verfügbar

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen stehen medikamentöse Therapien zur Verfügung.

medikamentöse Therapien

Potentieller Schaden durch Screening

Es konnten keine potentiellen Schäden durch Screening auf Thrombophilie bei Neugeborenen/Kindern identifiziert werden.

keine potentiellen Screening-Schäden verfügbar

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 [65]. Diese Policy-Empfehlung gilt laut UK NSC auch für Neugeborene in Familien mit bekannten Risikofaktoren [64].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

3.7.3 Sichelzellenanämie

Definition

Die Sichelzellenanämie wird autosomal-rezessiv vererbt, zur manifesten Erkrankung kommt es zu Homozygotie oder doppelter Heterozygotie, wobei die Betroffenen unbehandelt bereits im Kindesalter versterben (siehe auch Kapitel 3.12.5 in [10]).

autosomal-rezessive Vererbung

Häufigkeit

In Deutschland lebten im Jahr 2009 mindestens 1.000–1.500 Kinder und Erwachsene mit Sichelzellenkrankheiten. 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 (siehe auch Kapitel 3.12.5 in [10]).

D 2009: ca. 1.000–1.500 Kinder und Erwachsene mit Sichelzellenanämie

Empfehlungen

Tabelle 3.7-3: Screening-Empfehlungen zu Sichelzellenanämie

Health threat: Sickle Cell Disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ⁵² [66]	Systematic population screening programme for Sickle Cell Disease recommended.	✓	NR	Newborn (ideally on day 5) ²²

⁵² Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt. Ein Screening auf Sichelzellenanämie ist nach wie vor Teil des UK „Newborn Blood Screening Programme“ (Stand März 2016) (siehe Kapitel 3.2.1).

Health threat: Sickle Cell Disease	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
Leitlinie vor 2011			
USPSTF, 2007 ⁵³ [67]	The USPSTF recommends screening for sickle cell disease in newborns.	✓ A	Newborn

USPSTF führt 2 Screening-Methoden an

Screening-Methoden

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 lediglich auf die Durchführung des „Newborn Blood Spot Screenings“ hin.

Penizilinprophylaxe und Pneumokokken-Immunsierung

Therapiemöglichkeiten

Die USPSTF und das NHS empfehlen als Therapien für Säuglinge mit einer Sichelzellenanämie eine Penizilinprophylaxe ab dem 2. Lebensmonat (vor dem 3. Lebensmonat) sowie eine Pneumokokken-Immunsierung.

potentielle psychosoziale Schäden und Stigmatisierung

Potentieller Schaden durch Screening

Die USPSTF weist auf potentielle psychosoziale Schäden und auf die Gefahr einer möglichen Stigmatisierung hin.

Empfehlungen von 2 Institutionen für ein Routine-Screening

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Institutionen empfehlen ein Screening auf Sichelzellenanämie bei Neugeborenen.

Die USPSTF spricht sich für ein Neugeborenen-Screening auf Sichelzellenanämie aus. Das UK NSC spricht sich für ein Screening auf Sichelzellenanämie im Rahmen des „Newborn Blood Screening Programms“ aus (siehe Kapitel 3.2.1). Zudem soll an dieser Stelle auch noch auf eine AWMF-Leitlinie (S2k) hingewiesen werden [68].⁵⁴ Die Leitlinie besagt, dass bereits die Manifestation einer Sichelzellenanämie lebensbedrohlich sein kann (Milzsequestrationskrise, Sepsis bei funktioneller Asplenie) und demnach ein Neugeborenen-Screening für die Sichelzellenanämie indiziert wäre. Während diese Diagnostik in Nordamerika und in europäischen Nachbarländern inzwischen als Routine etabliert sei, konnte die Sichelzellenanämie in Deutschland, Österreich und der Schweiz bislang noch nicht in das Neugeborenen-Screening-Programm aufgenommen werden [68].

⁵³ Auf der Homepage der USPSTF findet sich hierzu der Hinweis, dass es kein weiteres Update hinsichtlich eines Sichelzellenanämie-Screenings geben wird. “The USPSTF recognizes the importance of screening newborns in primary disease prevention. However, the USPSTF does not wish to duplicate the significant investment of resources made by others to review new evidence in a timely fashion and make recommendations. The USPSTF therefore will not update its 2007 recommendation.“
Siehe: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/BrowseRec/ReferredTopic/260>, download am 08.04.2016.

⁵⁴ Diese Leitlinie stammt aus Dezember 2014 und eine neuerliche Überarbeitung ist für Dezember 2017 vorgesehen.

3.8 Screening auf psychische und Verhaltensstörungen

3.8.1 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 [69].

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 [70].

seltene Erkrankung bei Vorschulkindern – steigt aber mit dem Alter der Kinder und Jugendlichen

Empfehlungen

Tabelle 3.8-1: Screening-Empfehlungen zu Depressionen bei Kindern

Health threat: Depression	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF 2016 ⁵⁵ [71]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for major depressive disorder (MDD) in children aged 11 years or younger.	~	I	Children aged 11 yrs. or younger
NICE, 2015 ⁵⁶ [72]	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.	✗	-	NR
			GPP	

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 als ungeeignet befunden [71].

gängige Screening-Methoden für Jugendliche sind für Kinder nicht geeignet

⁵⁵ Das USPSTF spricht sich jedoch für ein Screening auf Depressionen bei den 12-18-jährigen Jugendlichen aus. Da diese Alterskohorte außerhalb der Mutter-Kind-Pass Zielgruppen liegt, werden die Leitlinien-Empfehlungen hierzu nicht in der Tabelle angeführt (für nähere Infos siehe [71]).

⁵⁶ Die Leitlinie aus 2005 wurde zuletzt 2015 einem Review-Prozess unterzogen.

**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) [72].

Therapiemöglichkeiten

**keine
Therapieempfehlungen
für Kinder seitens der
USPSTF**

Die USPSTF nennt unterschiedliche Interventionsmöglichkeiten bei Depressionen bei Jugendlichen/Kindern (wie z. B. medikamentöse und/oder therapeutische Behandlungen) gibt jedoch im Hinblick auf unzureichende Evidenz zu Nutzen und Schaden von Behandlungsmöglichkeiten von depressiven Kindern (≤ 11 Jahre) keine Empfehlungen [71].

**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 [72]. 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“ [72]. Bei „schweren Depressionen“ im Kindes- bzw. Jugendalter empfiehlt die Leitlinie intensive psychologische bzw. psychotherapeutische Unterstützung sowie je nach klinischem Bild eine medikamentöse Behandlung [72].

Potentieller Schaden durch Screening

**keine Nutzen-Schaden-
Abwägung seitens
USPSTF**

Aufgrund unzureichender Evidenz wird von der USPSTF keine Abschätzung zwischen Nutzen und Schaden eines Screenings vorgenommen [71].

**keine Angaben von NICE
zu Screening-Schäden**

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 ≤ 11 Jahre, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist [71].

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 [72]. NICE spricht allerdings eine Empfehlung gegen ein allgemeines, standardmäßiges Screening aus [72].

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Kontra-Screening-Empfehlung sowie eine Empfehlung mit einem Hinweis auf unzureichende Evidenz identifiziert werden konnten

3.8.2 Autismus-Spektrum-Störungen

Definition

Autistische Syndrome zählen nach den gängigen Klassifikationssystemen (ICD-10⁵⁷ und DSM-5⁵⁸) 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 [73].

Autismus-Spektrum-Störungen (AAS) 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 [74]. Die Prävalenz von „Autismus-Spektrum-Störungen“ beträgt laut Psyhyrembel zwischen 0,6 und 1 % [75].

Prävalenz von Autismus-Spektrum-Störungen liegt zw. 0,6 % und 1 %

⁵⁷ <http://www.icd-code.de/>

⁵⁸ <http://www.dsm5.org/Pages/Default.aspx>

Empfehlungen

Tabelle 3.8-2: Screening-Empfehlungen zu Autismus-Spektrum-Störungen

Health threat: Autism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2016 [76]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for ASD in young children for whom no concerns of ASD have been raised by their parents or a clinician.	~	I	Recommendation applies to children aged 18 to 30 months
AACAP, 2014 [77]	The developmental assessment of young children and the psychiatric assessment of all children should routinely include questions about ASD symptomatology.	✓	CS	-
UK NSC, 2012 ⁵⁹ [78]	Screening for autism should not be offered (children under the age of 5 yrs.).	✗	NR	-
AAN, 2000 [79] ⁶⁰	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
SIGN, 2007 ⁶¹ [81]	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“ (AAN)⁶² schlägt 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 [82].⁶²

⁵⁹ Die UK NSC Screening-Policy zu Autismus-Spektrum-Störungen wurde im November 2012 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review war für 2015/16 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Homepage des UK NSC (Stand März 2016) [78].

⁶⁰ Diese Guideline aus dem Jahre 2000 wird entsprechend den Update-Vorgaben der AAN [siehe 80] alle 2 Jahre einer Überprüfung unterzogen. Die hier zitierte Version enthält die aktuellen Leitlinienempfehlungen aus 2014 (Stand März 2016).

⁶¹ Die SIGN-Leitlinie befindet sich zum gegenwärtigen Zeitpunkt im Review- bzw. Update-Prozess, der v. a. neue Evidenz zu (nicht-)pharmakologischen Interventionen enthalten wird. Die ursprüngliche Leitlinie wurde lt. NGC 2011 zuletzt 2011 bestätigt. Laut SIGN-Homepage wird eine neue Leitlinie im Sommer 2016 publiziert werden (Stand März 2016, siehe <http://sign.ac.uk/guidelines/development/index.html>) [81].

⁶² Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] gab es, ausgehend von Hinweisen der externen Reviewer, den Hinweis, dass sich eine S3-Leitlinie der AWMF kurz vor der Fertigstellung befände – lt. AWMF-Homepage ist allerdings bis zum gegenwärtigen Zeitpunkt keine aktuelle Leitlinienversion zu Screening auf Autismus-Spektrum-Störungen verfügbar – eine Fertigstellung der Leitlinie ist mit August 2016 angekündigt, siehe <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/028-018.html> (Stand März 2016).

Weiterführendes Screening beim Vorliegen von Auffälligkeiten

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-Spektrum-Störungen bei Kleinkindern im 18. Lebensmonat entwickelt wurde. Für die Altersgruppe 18.–24. Lebensmonat gibt es den „modified CHAT (M-CHAT)“ Test sowie die „Modified Checklist for Autism in Toddlers with Follow-Up (M-CHAT-F) und die „Modified Checklist for Autism in Toddlers-Revised, with Follow-Up (M-CHAT-R/F). Die M-CHAT-R/F ist ein Tool für Fremdeinschätzungen (Eltern), das auch ein Follow-Up Interview bei positiven Hinweisen vorsieht [76]. „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 [82].

**vertiefende
Screening-Verfahren
bei Verdachtsfällen**

Die angeführten Instrumente dienen allerdings der Risikoidentifizierung und sollen nicht als Ausschlussverfahren für Autismus-Spektrum-Störungen bei Kindern verwendet werden. Vielmehr wird in der SIGN-Guideline den Eltern angeraten, bei persistierenden Auffälligkeiten, weitere Abklärungen durchführen zu lassen [81]. In der Leitlinie finden sich weiterführende Empfehlungen hinsichtlich einer vertiefenden Abklärung von autistischen Störungen bei Kindern [81].

**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 vollständige Auflistung findet sich in der Leitlinie [81]:

**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-Spektrum-Störungen 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

**... Verhaltenstherapien
sowie ...**

und die Entwicklungsmöglichkeiten des Kindes bestmöglich zu unterstützen. Ebenso wird Verhaltenstherapie bei Kindern mit autistischen Störungen und Schlafstörungen angeraten.

Medikamentöse Interventionen

... medikamentöse Therapien

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-Spektrum-Störungen 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.

Interventionen bei Autismus-Spektrum- Störungen lt. USPSTF

Das USPSTF nennt als mögliche Interventionsmöglichkeiten u. a. verhaltenstherapeutische und pädagogische Maßnahmen, medizinische Interventionen, Ergotherapie, Elterntrainings etc. [76]

Potentieller Schaden durch Screening

potentielle Risiken durch Medikamente

SIGN weist in der Guideline insbesondere auf potentielle Nebenwirkungen bei einer medikamentösen Behandlung von autistischen Störungen hin [81]. Das USPSTF weist v. a. auf Ängste hin, die bei positiven Screening-Befunden mit nachfolgenden Testungen verbunden sein können. Zudem muss mit erheblichen finanziellen Belastungen für Familien gerechnet werden, wenn Anschlusstherapien für Kinder privat finanziert werden müssen [76].

finanzielle Belastungen durch weiterführende Therapien

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 5 Institutionen, wobei sich 2 Institutionen für Routine-Screening (1 x spezifisch auf AAS und 1 x auf allgemeine Entwicklungsstörungen), 2 Institutionen gegen eine routinemäßige Früherkennung aussprechen, 1 Institution gibt keine Empfehlung

Für ein Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“ wurden fünf Empfehlungen gefunden: Eine Institution spricht sich gezielt für ein routinemäßiges Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“ aus (eingebaut in Routinefragen zur psychischen Entwicklung). Eine Institution spricht sich für Screening auf allgemeine Entwicklungsstörungen aus, das, bei Verdachtsfällen, anschließende und spezifischer Fragen zu „Autismus-Spektrum-Störungen“ enthalten soll. Zwei Institutionen sprechen sich gegen ein Screening auf „Autismus-Spektrum-Störungen“ bei Kindern aus. Eine Institution gibt keine Screening-Empfehlung ab.

Die AAN spricht sich für ein routinemäßiges Screening bei Kindern ab dem Säuglingsalter aus. Generell, wird in der Leitlinie folgender Screening-Pathway vorgeschlagen [82]:

- ✿ 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.⁶³

Sollten sich Auffälligkeiten hinsichtlich kindlicher Entwicklungsprozesse bestätigen werden weiterführenden Untersuchungen angeraten (z. B. spezielles Autismus-Screening außerhalb eines Routineprogramms).

Die USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Routinescreenings auf Autismus-Spektrum-Störungen bei Kindern, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist [76].

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 [78].

Ebenso spricht SIGN eine Empfehlung gegen ein Bevölkerungsscreening auf Autismus-Spektrum-Störungen 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 Risiko für eine autistische Störung berücksichtigt werden. Angehörige von Gesundheitsberufen sollen Familien mit autistischen Kindern über das erhöhte Autismusrisiko für Geschwisterkinder aufklären [81].

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-Spektrum-Störungen aussprechen. Dabei soll besonders auf Problembereiche im sozialen Verhalten, in der Kommunikation, beim Spielen, Lernen fokussiert werden [82]. 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-Spektrum-Störungen, dennoch sollte je nach Symptomlage die Möglichkeit einer autistischen Störung a priori nicht ausgeschlossen werden [81].

⁶³ 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

Die „American Academy of Child and Adolescent Psychiatry“ spricht sich für ein Screening auf Autismus-Spektrum-Störungen (Routinefragen zu Hauptsymptomen) aus, das im Zuge einer allgemeinen Erhebung des kindlichen Entwicklungsstatus mitlaufen sollte. Sollten dabei Symptome einer Autismus-Spektrum-Störung erhoben werden, soll eine eingehende Diagnostik erfolgen [77].

3.8.3 Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen

Definition

**schwere
Einschränkungen
in der motorischen
Koordination als
Hauptmerkmal**

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.⁶⁴

Häufigkeit

**umschriebene
Entwicklungsstörungen
treten häufig auf**

Laut AWMF-Leitlinie (im Folgenden als GNP markiert als federführende Gesellschaft) ist eine umschriebene Entwicklungsstörung der motorischen Funktionen (UEMF) eine häufig auftretende Störung mit einer Prävalenz von ca. 5–6 %.

Empfehlungen

Tabelle 3.8-3: Screening-Empfehlungen zu umschriebenen Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen

Health threat: Specific developmental disorder of motor function	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
CTFPHC, 2016 [83] ⁶⁵	We recommend against screening for developmental delay using standardized tools in children aged one to four years with no apparent signs of developmental delay and whose parents and clinicians have no concerns about development.	✗	Strong recommendation – low quality evidence	1–4 yrs. old children
GNP, 2011 [84]	Ein frühes Erkennen von Kindern mit Koordinationsstörungen wird empfohlen.	✓	NR	-
	Die Leitliniengruppe empfiehlt kein populationsbasiertes Screening auf UEMF.	✗	-	-

⁶⁴ Siehe hierzu: <http://www.icd-code.de/icd/code/F82.-.html>, download am 08.02.2013.

⁶⁵ Die CTFPHC erläutert in ihrer Leitlinie, dass sich diese Empfehlung über jene Gruppe von Kindern erstreckt, bei denen Entwicklungsschritte in den Bereichen Grob- und Feinmotorik, sozial-emotionale Kontaktfähigkeit, Sprachentwicklung und kognitive Entwicklung altersadäquat vollzogen sind.

Screening-Methoden

Grundsätzlich sind laut AWMF-Leitlinie (oben als GNP markiert als federführende Gesellschaft) 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.

vorhandene Screening-Methoden sind lt. AWMF nicht „fein“ genug für eine zuverlässige Bewertung

Therapiemöglichkeiten

Als Therapieoptionen werden laut AWMF-Leitlinie in der Fachliteratur folgende Interventionen für Kinder mit UEMF beschrieben:

- ❖ Therapeutische Ansätze in der Ergo- und Physiotherapie;
- ❖ Nahrungsergänzungsmittel⁶⁶ und weitere Behandlungsmethoden;
- ❖ Pädagogische Ansätze (LehrerInnen, Eltern, Bewegungserziehung).

AWMF Angaben zu 3 Interventionen

Potentieller Schaden durch Screening

Die CTFPHC-Leitlinie kommt zu dem Schluss, dass aufgrund der geringen Spezifität der verwendeten Screening-Instrumente eine hohe Anzahl an falsch-positiven Ergebnissen zu erwarten ist [83].

geringe Spezifität der Screening-Instrumente

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Leitlinie gegen ein Screening auf Entwicklungsverzögerungen und eine Pro-Screening-Empfehlung für das Erkennen von Koordinationsstörungen bei Kindern.

Die CTFPHC-Leitlinie spricht sich gegen ein populationsweites Screening von Kindern (von 1 bis 4 Jahren) auf allgemeine Entwicklungsverzögerungen aus.

Die AWMF-Leitlinie (zuvor als GNP markiert als federführende Gesellschaft) 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.

Diese AWMF-Leitlinie befindet sich aktuell (Stand April 2016) in Überarbeitung und ist in der derzeitigen Fassung noch bis 31.05.2016 gültig.⁶⁷

prinzipiell 1 Pro-Screening-Empfehlung für das Erkennen von Koordinationsstörungen und 1 Kontra-Screening-Empfehlung für allgemeine Entwicklungsverzögerungen – vorhandene Screening-Instrumente werden allerdings als nicht zufriedenstellend beurteilt

⁶⁶ Laut Reviewerkommentar handelt es sich hierbei um keine evidenzbasierten Empfehlungen (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

⁶⁷ Siehe <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/o22-017.html>, download am 22.04.2016.

3.8.4 Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

Definition

Störungen, die Sprache, Ausdruck, Bewegung und das soziale Verhalten betreffen

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.) [85].

Häufigkeit

keine Angaben zur Häufigkeit

Es konnte keine adäquate Gesamtzahl gefunden werden, die diese zusammenfassende Kategorie (im Sinne des UK NSC) größtmäßig entsprechend beschreibt.

Empfehlungen

Tabelle 3.8-4: Screening-Empfehlungen zu Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

Health threat: Developmental and behavioural problems	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2005 ⁶⁸ [86]	Systematic population screening programme for developmental and behavioural problems not recommended. Screening of these complex developmental conditions does not meet the UK NSC criteria.	✘	NR

Screening-Methoden

vorhandene Screening-Methoden oftmals nur für schwere Störungen geeignet

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 [85].

Therapiemöglichkeiten

schwache Evidenz bzgl. vorhandener Behandlungsoptionen – frühe, schulische Interventionen jedoch erfolgsversprechend

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 [85].

⁶⁸ Diese UK NSC Screening-Policy wurde 2005 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2013/14 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Homepage (Stand März 2016).

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 [85].

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 [86].

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

3.8.5 Sprachentwicklungsstörungen

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-Spektrum-Störungen, Down-Syndrom, Epilepsie, allgemeine Entwicklungsretardierung oder als Folge anderer Erkrankungen, wie Hörstörung, Intelligenzminderung, auftreten). Weiters unterscheidet man umschriebene und globale Sprachentwicklungsstörungen [2].

Störungen des Spracherwerbs mit Auswirkungen auf Sprachentwicklung

Häufigkeit

Die Prävalenz von Sprachentwicklungsstörungen wird mit 1:13 angegeben [3].

Prävalenz liegt bei 1:13

Empfehlungen

Tabelle 3.8-5: Screening-Empfehlungen zu Sprachenentwicklungsstörungen

Health threat: Speech and language delay	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2015 [87]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for speech and language delay and disorders in children aged 5 years or younger.	~	I	-
UK NSC, 2005 [88]	Screening for speech and language delay should not be offered.	✘	NR	-

Screening-Methoden

nur bedingte
Brauchbarkeit von
Screening-Tests
aufgrund
unzureichender
Evidenz für
Screening-Nutzen ...

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 [89].⁶⁹

... auch USPSTF stellt
unzureichende Evidenz
bzgl. Screening-Tests
fest

Das USPSTF hält in der Leitlinie fest, dass es für spezifische Screenings-Tests zu Sprachentwicklungsstörungen keine ausreichende Evidenz für eine Empfehlung gibt. Die US-amerikanische Leitlinienorganisation nennt als gängige Verfahren (im Sinne von „widely used“) in den USA „the Ages and Stages Questionnaire“, „the Language Development Survey“ und „the MacArthur-bates Communicative Development Inventory“ [87].

Therapiemöglichkeiten

gegensätzliche Evidenz
bei Therapieoptionen

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 („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 [89].

logopädische
Maßnahmen

Das USPSTF unterstreicht das breite Spektrum an Interventionen zur Behandlung von Sprachentwicklungsstörungen und nennt u. a. logopädische Maßnahmen und Therapien aus dem Bereich der Sprachheilkunde [87].

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu
Screening-Schäden

Das UK NSC Dokument berichtet, dass nicht bekannt sei, ob ein Screening auf Sprachentwicklungsstörungen bei Kindern einen potentiellen Schaden in sich birgt [89]. Ebenso wenig nennt das USPSTF potentielle Screening-Schäden, da die derzeitige Evidenzlage eine solche Beurteilung nicht erlaube [87].

⁶⁹ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] gab es im Zuge des externen Reviews den Hinweis auf eine AWMF-S2k-Leitlinie zur Diagnostik von Sprachentwicklungsstörungen: <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/049-006.html>, download am 14.03.2016. Diese Leitlinie stammt aus 2011 und ist laut AWMF-Homepage noch bis 15.12.2016 gültig. Weitere Reviewerkommentare etwa hinsichtlich einer Mehrsprachigkeit der Eltern oder von Elterntrainings finden sich mit Literaturangaben im Addendum des ursprünglichen Berichts Teil IX [1].

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 [90]. Die derzeit gültige Policy-Empfehlung (aus 2005) befindet sich seit Jänner 2010 in einem ExpertInnen-Review, der bis dato (Stand März 2016) noch nicht abgeschlossen wurde.⁷⁰ Die USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Screenings auf Sprachentwicklungsstörungen bei Kindern, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist [87].

Empfehlungen von 2 Institutionen; 1 Institution gegen ein Routine-Screening – keine Empfehlung von einer weiteren Institution

3.8.6 Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitäts-Störung (ADHS)

Definition

ADHS zählt zu den hyperkinetischen Störungen, die je nach ICD-10 bzw. DSM-5 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 [91] und [92].

ADHS zählt zu den hyperkinetischen Störungen

Häufigkeit

In der deutschen KiGGS-Studie⁷¹ betrug die ADHS-Prävalenz bei Kindern und Jugendlichen rund 5 %. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Aufmerksamkeitsstörung nimmt vom Vorschulalter bis zum Jugendalter ab [2].

ADHS-Prävalenz bei ca. 5 %

Empfehlungen

Tabelle 3.8-6: ADHS Screening-Empfehlungen

Health threat: ADHS (= ADHD)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2009 [92] ⁷²	Universal screening for ADHD should not be undertaken in nursery, primary and secondary schools.	✘	NR	-

⁷⁰ Ein Abschluss des Review-Prozesses war bereits für November 2013 vorgesehen – auf der Homepage des UK NSC finden sich jedoch keine Gründe angeführt, die die zeitliche Verzögerung näher erklären.

⁷¹ Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland, <http://www.kiggs-studie.de/deutsch/studie.html>

⁷² Noch gültig! (Stand April 2016)

<p>kein Screening-Test zu ADHS – jedoch Berücksichtigung von unterschiedlichen, assoziierten Parametern</p>	<p>Screening-Methoden</p> <p>Es gibt keinen ADHS-Screening-Test⁷³ 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 [92].</p>
<p>Therapien variieren nach Kindesalter</p>	<p>Therapiemöglichkeiten</p> <p>Die NICE-Leitlinie unterscheidet in ihrer Leitlinie zwischen Behandlungsempfehlungen für Vorschulkinder, Schulkinder und Jugendlichen mit ADHS und mittelschweren bzw. schweren Beeinträchtigungen [92].</p>
<p>Medikamente bei Vorschulkindern mit ADHS grundsätzlich nicht empfohlen ...</p>	<p>Eine medikamentöse Therapie wird für Vorschulkinder mit ADHS nicht empfohlen.⁷⁴ 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.).</p>
<p>... und auch bei Schulkindern und Jugendlichen empfiehlt NICE eine medikamentöse Therapie nicht als „first-line“ Therapie</p>	<p>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 [93].</p>
<p>pharmakologische Therapien v. a. aber im Falle von (mittel) schweren Symptomen</p>	<p>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.</p>
<p>NICE empfiehlt ein „full pre-treatment assessment“</p>	<p>In jedem Fall empfiehlt die NICE-Leitlinie, dass vor einer medikamentösen Therapie ein „full pre-treatment assessment“ gemacht wird, das folgende Bereiche umfassen soll:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ Vollständige Einschätzung des psychischen und sozialen Zustands;

⁷³ Laut Reviewerkommentar stellen der „Conners-Fragebogen“ und ggf. auch das „DISYPS-System“ geeignete Screening-Methoden dar.

⁷⁴ Laut Reviewerkommentar wird eine medikamentöse Therapie des ADHS bei Kindern vor dem 6. Geburtstag „nur in extremen Ausnahmen“ empfohlen (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

- ❖ 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 [92]. 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 [93].

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 [92]. Weiters finden sich weiterführende Empfehlungen im Falle von Therapieresistenzen („poor response to treatment“) [92].

Potentieller Schaden durch Screening

In der identifizierten Leitlinie 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 Beachtung bei der Verordnung von Medikamenten empfohlen [92].⁷⁵

NICE-Empfehlungen zu umfassendem Behandlungsplan, der psychologische, therapeutische und pädagogische Interventionen umfassen sollte

keine Screening-Schäden angegeben – jedoch Hinweise zur Vermeidung von potentiellen Nebenwirkungen bei Medikamentengabe

⁷⁵ 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

**Empfehlung von
1 Institution mit einer
Kontra-Screening-
Empfehlung**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Für ein ADHS-Screening wurde eine Leitlinie gefunden, in der sich eine Institution gegen ein Standard-Screening auf ADHS bei Kindern 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 berücksichtigt⁷⁶ [92]. Es wird allerdings ein LehrerInnentraining⁷⁷ 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 [92].

Die im ursprünglichen Bericht Teil IX enthaltene (Pro-)Screening Empfehlung der „American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)“ wird von der Leitlinien-Organisation als nicht mehr gültig bewertet, da die Empfehlung älter als 5 Jahre ist und es kein aktuelles Update dazu gibt.⁷⁸

3.9 Screening auf Krankheiten des Nervensystems

3.9.1 Duchenne-Muskeldystrophie

Definition

**häufigste Form
der progressiven
Muskeldystrophie**

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].

Häufigkeit

**Prävalenz liegt bei
1:3.500**

Kommt ausschließlich bei Männern vor, wobei die Häufigkeit mit 1:3.500 angegeben wird [16].

⁷⁶ Weiters finden sich in der Guideline Empfehlungen für Schulkinder bzw. Jugendliche im Alter von 12 bis 18 Jahren sowie für Erwachsene.

⁷⁷ Laut Reviewerkommentar wird bei der frühzeitigen Erkennung von ADHS-Symptomen auch die Einbeziehung von ErzieherInnen im Kindergarten empfohlen (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

⁷⁸ Siehe http://www.aacap.org/aacap/resources_for_primary_care/practice_parameters_and_resource_centers/practice_parameters.aspx, download am 14.04.2016

Empfehlungen

Tabelle 3.9-1: Screening-Empfehlungen zu Duchenne-Muskeldystrophie

Health threat: Duchenne muscular dystrophy	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 ⁷⁹ [94]	Systematic population screening programme for Duchenne muscular dystrophy not recommended.	✘	NR	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 Vorhersagewert⁸⁰ bei nur 41 %. Der negative Vorhersagewert⁸¹ fand sich bei 99,97 % [95].

Screening durch Messung der Kreatinkinase

internationale Standardisierungen fehlen

Therapiemöglichkeiten

Gegenwärtig stehen für die Therapie einer DMD keine kurativen Maßnahmen zur Verfügung [95]. 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 Therapieforschungen 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 Bedachtnahme der empfohlenen Altersgrenzen, die derzeitigen Therapiemöglichkeiten zu verbesserten Outcomes führten, wenn eine frühzeitige Identifizierung mittels eines Neugeborenen-Screenings stattfindet [95].⁸²

keine kurativen Therapieoptionen verfügbar

⁷⁹ Diese Policy-Leitlinie befindet sich seit April 2016 in einem Review-Prozess, der lt. UK NSC im November 2016 zu einem Abschluss kommen soll (Stand Mai 2016).

⁸⁰ Also jener Wert, der angibt, wie viele Personen, bei denen eine Krankheit festgestellt wurde, auch tatsächlich krank sind;

⁸¹ Also jener Wert, der angibt, wie viele Personen, bei denen eine Krankheit nicht festgestellt wurde, auch tatsächlich gesund sind;

⁸² Laut Reviewerkommentar finden sich zudem neue Therapieansätze (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

**Screening-Test
weist hohe
Tefferunsicherheit auf**

Potentieller Schaden durch Screening

Wie sich im Bericht des UK NSC zeigt, birgt der Screening-Test (Kreatinkinase Test) eine hohe Trefferunsicherheit hinsichtlich richtig- bzw. falsch-positiver Ergebnisse in sich. Im Zuge des „Welsh newborn screening“ Programms zeigte sich, dass beinahe für jeden richtig-positiven identifizierten Patienten, ein falsch-positiver Patient identifiziert wurde [95]. Insofern ergeben 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 [95].

**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 [94]:

- ✿ Die Reliabilität des gegenwärtigen Tests wird als bedenklich eingestuft;
- ✿ 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.

**UK NSC konstatiert
lediglich einen
bescheidenen
Screening-Nutzen**

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 [94].

3.10 Screening auf Krankheiten des Auges

3.10.1 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).

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].

Sehstörungen:
Amblyopie,
Refraktionsfehler,
Strabismus und die
angeborene Katarakt

Häufigkeit

Die Häufigkeit der Amblyopie sowie anderer Beeinträchtigungen des Sehvormögens in Österreich ist nicht bekannt [2].

Der USPSTF zufolge leiden in etwa zwischen 2 % und 4 % der Vorschulkinder an einer Amblyopie [96].

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 [97].

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 [98].

keine Häufigkeits-
angaben für Österreich

USPSTF: 2 %–4 %
mit einer Sehschwäche

UK NSC: 3 %–6 %
der Kinder schielen

UK NSC:
2 bis 3 Neugeborene/
10.000 mit angeborener
Katarakt in UK

Empfehlungen

Tabelle 3.10-1: Screening-Empfehlungen zu allgemeinen Sehstörungen

Health threat: Vision impairment	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2011⁸³ [96]	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, 2006⁸⁴ [11]	Screening recommended within 72 hours after delivery	✓	NR	NR

⁸³ Lt. USPSTF-Homepage ist diese Leitlinie „current as of July 2015“ und damit bestätigt – allerdings wird auch darauf hingewiesen, dass die Leitlinie zur Zeit einem Review unterzogen wird (Stand April 2016).

⁸⁴ Diese Leitlinie wurde einem Review unterzogen (Review decision date: Februar 2015). Der nächste Leitlinien-Review ist auf der NICE-Homepage mit Dezember 2016 angegeben (Stand Juli 2016).

Health threat: Vision impairment	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2013 ⁸⁵ [99]	Systematic population screening for vision defects in children recommended (...) 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
UK NSC, 2006 ⁸⁶ [100] ⁸⁷	Systematic population screening programme for vision impairment recommended – 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

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 [11] und [101]. 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. [98].

Kleinkinder⁸⁸

USPSTF-Empfehlung zu 5 Screening-Tests für 3- bis 5-Jährige

Die USPSTF empfiehlt für die Zielgruppe der 3- bis 5-Jährigen die Durchführung folgender Screening-Tests [96]:

- ✿ Sehschärfentest („Visual acuity test“);
- ✿ Stereo-Test („Stereoacuity test“);
- ✿ Abdecktest („Cover-uncover test“);
- ✿ Hirschberg Test („Hirschberg light reflex test“)
Autorefraktion („Autorefraction“)
- ✿ „Photoscreening“.

Keine Evidenz findet sich laut USPSTF hinsichtlich der Screening-Intervalle.

Sehschärfentest als Minimumtest von UK NSC empfohlen

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.

⁸⁵ Ein neuerlicher Review ist für 2016/17 vorgesehen.

⁸⁶ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt.

⁸⁷ Siehe hierzu auch Kapitel 3.1

⁸⁸ 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

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 [96].

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 [98].

**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 [98].

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 [96].

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 [97].

**begrenzte Evidenz
lt. USPSTF zu
Screening-Schaden
für ≥ 3 -Jährige ...**

**... unzureichende
Evidenz für Schäden
bei < 3 -Jährigen**

**Etikettierung durch
„eye-patching“**

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) [11]. Ein Screening auf angeborene Katarakt wird nach der Geburt sowie 6 bis 8 Wochen postpartal vom UK NSC empfohlen [100].

Die USPSTF 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 [96].

**Empfehlungen
von insgesamt
4 Institutionen**

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 [99].⁸⁹ 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 [97].

3.11 Screening auf Krankheiten des Ohres

3.11.1 Hörvermögen – Schwerhörigkeit

Definition

Hörstörungen können sich auf die Entwicklung der verbalen und nonverbalen Kommunikationsfähigkeiten auswirken

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 [102]. Je nach Lokalisation der Hörstörungen unterscheidet man unterschiedliche Formen:

- ✿ Schalleitungsschwerhörigkeit (Äußeres Ohr, Mittelohr);
- ✿ Schallempfindungsschwerhörigkeit (Innenohr);
- ✿ Zentrale Hörstörungen (Gehirn);
- ✿ Kombinationen, d. h. es können alle Teilfunktionen einzeln oder gemeinsam betroffen sein [2].

Häufigkeit

Prävalenz von zentralen Hörstörungen liegt bei etwa 1:42

Häufigkeit von zentralen Hörstörungen in etwa 1:42 [3]. Eine Schalleitungsschwerhörigkeit (bis zum Schuleintritt) tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:1,5 auf [3].

⁸⁹ 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 [97].

Empfehlungen

Tabelle 3.11-1: Hörstörungen Screening-Empfehlungen⁹⁰

Health threat: Hearing screening	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006 ⁹¹ [103]	Systematic population Hearing screening programme recommended. Screening is recommended for newborns.	✓	NR	Newborn
UK NSC, 2006 ⁹² [104]	Systematic population Hearing screening programme recommended. Screening for hearing loss in school age children should continue.	✓	NR	At school entry
NICE, 2006 [11]	Screening recommended	✓	D (GPP)	Before discharge from hospital or by week 4 in the hospital programme or by week 5 in the community programme

Screening-Methoden

Public Health England (PHE) arbeitet im Auftrag des britischen Gesundheitsministeriums u. a. an der Umsetzung unterschiedlicher Screening-Policies – auf Basis von Empfehlungen des UK NSC. In diesem Zusammenhang wurden auch die Screening-Methoden für das „Newborn Hearing Screening Programme (NHSP)“ entworfen. Darin wird ein stufenförmiges Vorgehen dargestellt, das die Anwendung von 2 Tests vorsieht: „Automated otoacoustic emission (AOAE)“ und „Automated auditory brainstem response (AABR)“.

PHE legt Screening-Methoden auf Hörstörungen bei Neugeborenen fest

Therapiemöglichkeiten

Keine Angaben aus den eingeschlossenen Leitlinien verfügbar.

keine Informationen verfügbar

Potentieller Schaden durch Screening

Keine Angaben aus den eingeschlossenen Leitlinien verfügbar.

keine Informationen verfügbar

⁹⁰ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] fand sich auch eine Leitlinie der USPSTF aus 2008 [102]. Laut USPSTF-Homepage ist diese Leitlinie nun „inactive“ und es wurde kein weiterer Review durchgeführt (Stand April 2016).

⁹¹ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt.

⁹² Eine neuerliche Evidenzüberprüfung war für den Zeitraum 2015/16 vorgesehen. Auf der Homepage des UK NSC findet sich der Hinweis, dass ein Update jedoch erst nach Erscheinen eines HTA-Berichts (mit Fokus auf Kosteneffektivität und Screening auf andauernde Hörstörungen bei Kindern zum Schuleintritt) erfolgen wird. Dieser HTA Bericht soll im Laufe von 2016 erscheinen [104].

**Empfehlungen von
2 Institutionen für ein
Routine-Screening bei
Neugeborenen,
eine Pro-Screening-
Empfehlung auch zum
Zeitpunkt des
Schuleintritts**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Institutionen sprechen sich für ein Routine-Screening auf Hörstörungen bei Neugeborenen aus, wobei eine 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 [11].

Das UK NSC spricht eine Empfehlung für ein Hörscreening bei Neugeborenen aus [103]. 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 [104].

3.12 Screening auf Krankheiten des Kreislaufsystems

3.12.1 Bluthochdruck bei Kindern

Definition

**bei Kindern mit
Bluthochdruck
überwiegt der Anteil
an sekundären
Hypertonien**

„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“ [105]. Mit fortschreitendem Alter nimmt die Prävalenz der primären Hypertonie zu (> 50 % der Hypertonien im Jugendlichenalter).

Häufigkeit

**Prävalenz nicht
ausreichend gut
dokumentiert**

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 [106].

Empfehlungen

Tabelle 3.12-1: Screening-Empfehlungen zu Bluthochdruck bei Kindern⁹³

Health threat: Hypertension (child)	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2013 [108]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for primary hypertension in asymptomatic children and adolescents to prevent subsequent cardiovascular disease in childhood or adulthood.	~	I	-
UK NSC, 2011 ⁹⁴ [109]	Screening for hypertension should not be offered to children (3 to 18 yrs.)	✗	NR	-

Screening-Methoden

Bei Kindern (>3 Jahre) besteht eine Früherkennungsuntersuchung zur Identifizierung eines Bluthochdrucks im Abhören 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 [106] und [16].

Screening u. a. durch
Ahorchen des Herzens,
Beurteilung der
Herztöne bzw.
-geräusche,
Durchführung einer
nicht-invasiven
Blutdruckmessung

Therapiemöglichkeiten

Laut dem externen ExpertInnenreview des UK NSC hängt die Therapiescheidung bei einer sekundären Hypertonie bei Kindern von der zugrundeliegenden Ursache ab und richtet sich daher nach den jeweiligen klinischen Gegebenheiten. Zur Therapie einer primären Hypertonie werden in erster Linie Lebensstilveränderungen empfohlen (diese Empfehlung findet sich auch in der USPSTF Leitlinie [108]). Blutdrucksenkende Medikamente sollen erst in Erwägung gezogen werden, wenn PatientInnen nicht auf die Lebensstilverändernden Maßnahmen ansprechen. Die Langzeitfolgen der „Nicht-Behandlung“ des Bluthochdrucks, aber auch jener einer medikamentösen Therapie sind unbekannt. Zusammenfassend hält das UK NSC daher fest, dass zwar Leitlinien zur Behandlung des Bluthochdrucks existieren, diese aber nicht vollständig evidenzbasiert seien [106].

Therapieoptionen
richten sich nach den
jeweiligen klinischen
Gegebenheiten

Leitlinien zur
Behandlung sind
vorhanden, jedoch
nicht vollständig
evidenzbasiert

Potentieller Schaden durch Screening

Die derzeitige Evidenzlage lässt die USPSTF zu dem Schluss kommen, dass falsch-positive Screening-Ergebnisse nicht ausgeschlossen werden können. Laut USPSTF ist die diagnostische Genauigkeit eines Screenings auf Bluthochdruck bei Kindern unzureichend [108].

Evidenzlage erlaubt
keine eindeutige
Nutzen-Schadens-
Abwägung

⁹³ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] fanden sich noch Screening-Empfehlungen des Cincinnati Children's Hospital Medical Center [107]. Lt. e-Mail Auskunft (vom 04.04.2016) ist die Gültigkeit dieser Empfehlungen jedoch ausgelaufen und es wurde auch kein Update durchgeführt.

⁹⁴ 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 war für 2014/2015 vorgesehen, allerdings finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Homepage (Stand März 2016) [109].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei eine Kontra-Screening-Empfehlung identifiziert werden konnte; 1 Institution gibt keine Screening-Empfehlung

In den beiden eingeschlossenen Leitlinien wird von einer Institution eine Kontra-Screening-Empfehlung auf Bluthochdruck für die Alterskohorte 3- bis 18-Jährige ausgesprochen [109]. Die USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Screenings auf Bluthochdruck bei Kindern, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist [108].

3.12.2 Angeborene Herzfehler

Definition

genetische Faktoren und Umweltfaktoren können u. a. angeborene Herzfehler bedingen

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 [110].

Häufigkeit

Häufigkeit liegt bei etwa 6–8:1.000

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 [110]. Laut einem HTA-Bericht zu „Newborn screening for congenital heart disease“ verursachen angeborene Herzanomalien u. a. rund 3 % der Fälle von Säuglingssterblichkeit [111].

Empfehlungen

Tabelle 3.12-2: Screening-Empfehlungen zu angeborenen Herzerkrankungen

Health threat: Congenital heart disease	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC 2014 ⁹⁵ [110]	Systematic population screening programme for congenital heart disease recommended. 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 3.1), nennt im Zusammenhang mit Screening-Methoden, u. a. das „Abhören des kindlichen Herzens“ auf Geräusche, Pulsmessen etc. [11].

⁹⁵ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt.

Therapiemöglichkeiten

Angeborene Herzfehler werden interventionell oder operativ durch Herzchirurgie therapiert. Mitunter ist eine Endokarditisprophylaxe mit Antibiotika unabhängig vom Schweregrad der angeborenen Herzfehler erforderlich [16].

**operative
Therapieoptionen**

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

**keine Angaben zu
Screening-Schäden**

Zusammenfassung der Empfehlungen

Zwei Institutionen⁹⁶ empfehlen ein Screening auf angeborene Herzanomalien nach der Geburt sowie 6 bis 8 Wochen postnatal.

**Pro-Screening
Empfehlung von
UK NSC und NICE**

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 Herzkrankung gibt [110].

3.13 Screening auf Krankheiten des Verdauungssystems

3.13.1 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 [2].

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) [2].

**2006 waren mehr
als 50 % der 6-jährigen
Kinder in Österreich von
Karies betroffen**

⁹⁶ 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 3.1 bzw. [11]).

Empfehlungen

Tabelle 3.13-1: Screening-Empfehlungen zu Zahnerkrankungen

Health threat: Dental disease	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2014 [112]	The UK NSC does not support the continued population screening for dental disease among children.	✘	NR	Children aged 6 to 9 yrs. old
USPSTF, 2014 [113]	The USPSTF recommends that primary care clinicians prescribe oral fluoride supplementation starting at age 6 months for children whose water supply is deficient in fluoride.	✓	B	Children from birth through age 5 yrs.
	The USPSTF recommends that primary care clinicians apply fluoride varnish to the primary teeth of all infants and children starting at the age of primary tooth eruption.	✓	B	Children from birth through age 5 yrs.
	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of routine screening examinations for dental caries performed by primary care clinicians in children from birth to age 5 years.	~	I	Children from birth through age 5 yrs.
Irish Oral Services, 2012 [114] ⁹⁷	All children should be offered an oral health assessment including a formal caries risk assessment, during their first year in primary school.	✓	D	First year in primary school
Irish Oral Services, 2009 [115] ⁹⁸	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	-

Screening-Methoden

Screening etwa durch ein „Risk Assessment“ für Karies

Die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ empfiehlt ein routinemäßiges Risk Assessment mittels der „Caries Risk Assessment Checklist“ [115]. In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich keine Informationen zu Screening-Methoden.

⁹⁷ Diese Leitlinie der Irish Oral Services aus 2012 enthält speziell Empfehlung für Schulkinder.

⁹⁸ Diese Leitlinie der Irish Oral Services aus 2009 enthält speziell Empfehlungen für Vorschulkinder – allerdings ist die Leitlinie nicht mehr in der NGC Datenbank gelistet und es findet sich auch kein Update auf der Homepage der Irish Oral Services. Allerdings wird in der zuvor erwähnten Leitlinie aus 2012 noch darauf Bezug genommen – daher wird diese Leitlinie hier als „bestätigt“ klassifiziert (Stand März 2016).

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].

Therapien in Form von Remineralisation, Ausbohren, Füllungen

Potentieller Schaden durch Screening

Sowohl die „Irish Oral Health Services Guideline Initiative“ als auch das UK NSC liefern hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu Screening-Schäden

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 weder für noch gegen ein Karies-Screening bei Kindern (unter 5 Jahren) aus, da die Evidenzlage hierzu unzureichend sei. Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Karies-Screening bei Kindern aus.

Empfehlungen von 3 Institutionen, u. a. auch ein Vorschlag mit einem Überweisungspfad für Kinder mit Risikoprofilen für Karies

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 [115].

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-

on⁹⁹, 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. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2017/18 vorgesehen [112].

Die USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Screenings auf Karies bei Kindern, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich ist. Das USPSTF befürwortet jedoch die eingeschränkte Verschreibung von Fluorid-Präparaten (bei ungenügendem Fluorgehalt im Trinkwasser) und die Anwendung eines Fluor-Lacks (durch KlinikerInnen) bei Kindern nach dem ersten Zahnverlust.

3.13.2 Gallengangsatresie

Definition

Verschluss der Gallenwege

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].

Häufigkeit

Häufigkeit liegt etwa bei 1:16.000

Laut Angaben des UK NSC manifestiert sich ein Gallengangsverschluss bei 1:16.000 Lebendgeborenen [116].

Empfehlungen

Tabelle 3.13-2: Screening-Empfehlungen zu Gallengangsatresie

Health threat: Biliary atresia	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2013 [116]	Systematic population screening programme for biliary atresia not recommended.	X	NR	Newborn

Screening-Methoden

lt. UK NSC keine valide Screening-Methode vorhanden

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 [117].

⁹⁹ Im Zuge des externen Reviews wurde zudem auf einen Artikel zur Kariesprophylaxe verwiesen (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

Therapiemöglichkeiten

Die Standardtherapie bei einem Gallengangsverschluss ist die „Kasai-Operation“ zur Wiederherstellung des Gallenflusses [117] und [16].

Therapie in Form eines operativen Eingriffs

Potentieller Schaden durch Screening

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

keine Angaben zu Screening-Schäden

Zusammenfassung der Empfehlungen

In der derzeitigen Screening-Policy des UK NSC bezüglich eines Gallengangsverschlusses bei Kindern spricht sich die Institution gegen ein standardmäßiges Screening aus [116]. Ein neuerlicher Review ist für 2016/17 vorgesehen.

Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

3.14 Screening auf Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes

3.14.1 Skoliose

Definition

Eine Skoliose ist eine strukturelle Wachstumsdeformität der Wirbelsäule mit fixierter seitlicher Verbiegung, Drehung der einzelnen Wirbel und Rotation der Wirbelsäule im Krümmungsbereich [16].

strukturelle Wachstumsdeformität

Häufigkeit

Die idiopathische Skoliose ist im Säuglings- und Kleinkindalter extrem selten. Bei Schulkindern bis zum 16. Lebensjahr beträgt die Prävalenz 1–2 % [118].

Prävalenz Schulkinder bis 16. LJ: 1 %–2 %

Empfehlungen

Tabelle 3.14-1: Screening-Empfehlungen zu Skoliose

Health threat: Scoliosis	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2012 [119]	The UK NSC reviewed the evidence on screening for scoliosis and decided that screening should not be offered.	X	NR	-

Screening-Methoden

Als Screening-Methoden stehen Inspektion und klinische Untersuchung zur Verfügung, sowie in der Folge ggfs. bildgebende Diagnostik [16].

Inspektion, klinische Untersuchungen und bildgebende Verfahren

Therapiemöglichkeiten

Es stehen sowohl konservative (z. B. Haltungsverbesserungen, Muskelkräftigung etc.) als auch operative Verfahren zur Verfügung [16].

konservative und operative Verfahren

<p>potentielle Schäden etwa infolge von entbehrlichen Röntgenuntersuchungen</p>	<p>Potentieller Schaden durch Screening</p> <p>Das UK NSC konstatiert potentielle Screening-Schäden in Form von entbehrlichen Röntgenuntersuchungen, Behandlungen und Stresssituationen für PatientInnen und Eltern(teile) [119].</p>
<p>Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening</p>	<p>Zusammenfassung der Empfehlungen</p> <p>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 [120]). Die UK NSC Policy befindet sich gerade in einem Review-Prozess, der im März 2015 aufgenommen wurde und der im Juli 2016 abgeschlossen werden soll [119]. 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.</p>

3.14.2 Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation

Definition

<p>verzögerte oder gestörte Ausreifung der Hüftgelenke/ Lageveränderung der Hüfte</p>	<p>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). Eine kongenitale Hüftdislokation ist eine angeborene Lageveränderung der Hüfte.</p>
--	---

Häufigkeit

<p>geschätzte Prävalenz liegt bei 1:25–50</p>	<p>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 [2].</p>
--	--

Empfehlungen

Tabelle 3.14-2: Screening-Empfehlungen zu Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation

Health threat: Developmental dysplasia of the hip/ dislocation of the hip	Recommendation	Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2006 ¹⁰⁰ [121]	The USPSTF concludes that evidence is insufficient to recommend routine screening for developmental dysplasia of the hip in infants as a means to prevent adverse outcomes.	~	I

¹⁰⁰ Lt. USPSTF-Homepage ist diese Leitlinie „current as of July 2015“ und damit bestätigt (Stand April 2016).

Health threat: Developmental dysplasia of the hip/ dislocation of the hip	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2006¹⁰¹ [122]	Systematic population screening programme for developmental dislocation of the hip recommended.	✓	NR	In the first week of life and again at 6–8 weeks of age
	Screening for congenital dislocated hip (CDH) ¹⁰² and developmental dysplasia of the hip (DDH) is part of the physical examination. 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

Screening-Methoden

In einem ersten Screening-Schritt empfiehlt die „Child Health Sub-Group Dysplasia of the hip“ des UK NSC eventuelle Risikofaktoren für eine Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation 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 sollten¹⁰³. Neugeborene mit Risikofaktoren sollten in einem weiteren Schritt laut den Policy-Empfehlungen des UK NSC zu einer Ultraschalluntersuchung zugewiesen werden¹⁰⁴. Die „Child Health Sub-Group Dysplasia of the hip“ hält fest, dass Ultraschalluntersuchungen nicht für primäre sondern nur für sekundäre Screenings vorgesehen sein sollten [123]¹⁰⁵.

klinische Untersuchung

Empfehlungen hinsichtlich Ultraschall

Therapiemöglichkeiten

Konservativ bei Neugeborenen und Säuglingen durch eine Behandlung in Sitz-Hockstellung („human position“) bis zum 6.–8. Monat [16].

Behandlung in Sitz-Hockstellung

¹⁰¹ Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt.

¹⁰² Hierzu ist anzumerken, dass dieser englische Begriff veraltet ist und nunmehr von einer „developmental dysplasia (DDH)“ gesprochen wird – deutsche Bezeichnung: „Hüftreifungsstörung“.

¹⁰³ In den Stellungnahmen (siehe Bericht Teil IX [1]) wird darauf hingewiesen, dass mittels (subjektiver) manueller Untersuchung nur eine Hüftluxation, nicht jedoch eine Hüftreifungsstörung 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.

¹⁰⁴ Es verbleibt unklar, auf welche Ultraschall-Untersuchungstechnik sich die UKNSC Leitlinie bezieht.

¹⁰⁵ 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

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-Befunde¹⁰⁶, welche am ehesten durch die Einbeziehung von erfahrenen RadiologInnen und orthopädischen SpezialistInnen in Ultraschalluntersuchungen verhindert werden können [123].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlung von
2 Institutionen;
1 Institution
spricht sich für ein
Routine-Screening
im Rahmen der
allgemeinen
Basisuntersuchung
aus – eine Ultraschall-
untersuchung wird als
sekundäre Screening-
Methode empfohlen;
1 Institution gibt keine
Screening-Empfehlung

Es liegen zwei Screening-Empfehlungen auf Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation bei Neugeborenen vor, wobei sich eine Institution für ein Screening in beiden Fällen ausspricht und eine weitere Institution im Hinblick auf Hüftdysplasie keine Empfehlung abgibt.

Das UK NSC weist darauf hin, dass das routinemäßige klinische Screening auf Hüftdysplasie/eine angeborene Hüftdislokation bei Neugeborenen innerhalb der ersten Lebenswoche als auch 6–8 Wochen postnatal¹⁰⁷ Teil des körperlichen Basisscreenings ist [122]. 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 [123] 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 [123]:

- ✿ Jedes Neugeborene soll innerhalb der ersten Lebenswoche (möglichst nach dem 2. Lebenstag) auf Risikofaktoren¹⁰⁸ 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*)¹⁰⁹ durchgeführt werden. Da es schwache Evidenz dafür gäbe, dass ein Behandlungsbeginn vor der 7. Lebenswoche zu bevorzugen ist, möglichst entsprechend früher.

¹⁰⁶ In einer eingelangten Stellungnahme wird darauf verwiesen, dass falsche bzw. unklare Screeningbefunde durch qualitätsgesichertes sonografisches Screening verhindert werden können (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

¹⁰⁷ Lt. Stellungnahme müsse – basierend auf der Reifungskurve des Hüftgelenks- die Diagnosestellung bereits bis zum Beginn der 6. Lebenswoche erfolgen (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

¹⁰⁸ Lt. Stellungnahme gäbe es bis dato keine klar abgegrenzte Liste an Risikofaktoren (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]). 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

¹⁰⁹ Lt. Stellungnahme müsse die Diagnosestellung früher erfolgen, da ein Therapiebeginn vor der 6. Lebenswoche anzustreben sei (siehe²¹² und im Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

- ✿ Ultraschalluntersuchungen sollen nicht als primäre Screening-Maßnahme eingesetzt werden (s. o.).
- ✿ Ultraschalluntersuchungen seien als weiterführende Diagnostik sinnvoll.

Das USPSTF gibt keine Empfehlung für bzw. gegen die Durchführung eines Screenings auf Hüftdysplasie bei Neugeborenen, da aufgrund der derzeitigen Evidenzlage eine ausgewogene Nutzen-Schadensabwägung nicht möglich sei [121].

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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1] wiedergegeben.

3.15 Screening auf Krankheiten mit Ursprung in der Perinatalperiode

3.15.1 Neugeborenenengelbsucht

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 [2].

Bei besonderem zeitlichen Verlauf unterscheidet man zusätzlich:

- ✿ *Ikterus präcox*: pathologische Hyperbilirubinämie innerhalb der ersten 36. Lebensstunden;
- ✿ *Ikterus prolongatus*: 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) [124]. 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 [124].

Ikterus neonatorum

**zeitliche
Differenzierung zw.
früher und später/
langanhaltender
Hyperbilirubinämie**

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 [2].

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 [125]. Im Hinblick auf eine chronische Bilirubinenzephalopathie 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 [124].

Empfehlungen

Tabelle 3.15-1: Neugeborenenengelbsucht Screening-Empfehlungen¹¹⁰

Health threat: Neonatal jaundice	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
NICE, 2010 ¹¹¹ [126]	Examine the baby for jaundice at every opportunity especially in the first 72 hrs.	✓	NR	Particular attention should be given in the first 72 hrs.
	Check whether there are factors associated with an increased likelihood of developing significant hyperbilirubinaemia soon after birth.			
	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
UK NSC, 2013 ¹¹ [127]	Universal bilirubin screening and screening for Kernikterus should not be offered.	✗	NR	Newborn

¹¹⁰ Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] fand sich auch eine Leitlinie der USPSTF aus 2009 [124]. Laut USPSTF-Homepage ist diese Leitlinie nun „inactive“ und es wurde kein weiterer Review durchgeführt (Stand April 2016).

¹¹¹ Diese Leitlinie wurde einem Review unterzogen (Review decision date: August 2014). Der nächste Leitlinien-Review ist auf der NICE-Homepage mit Juni 2016 angegeben (Stand April 2016).

¹¹² Die gegenwärtige UK NSC Policy-Empfehlung stammt aus 2013 und befindet sich seit März 2015 in einem neuerlichen Review-Prozess, der voraussichtlich im Juli 2016 zum Abschluss kommen wird.

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) [126]. Die USPSTF hält in ihrer Leitlinie fest, dass es ausreichend Evidenz gibt, Neugeborene mit dem potentiellen Risiko für einen Neugeborenenikterus 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 Kernikterus eine vorangegangene Hyperbilirubinämie zeigen.

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 [125].

Es langten Reviewerkommentare zur Neugeborenenengelbsucht ein (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).¹¹³

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. 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 betreffe daher weniger Fragen der Wirksamkeit, als Überlegungen dazu, dass aufgrund der Seltenheit des Kernikterus eine

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 Kernikterus weisen eine vorangegangene Hyperbilirubinämie auf

körperliche Untersuchungen und Bilirubinmessungen

Phototherapie als gängige Therapieform empfohlen sowie Bluttransfusion bei stark erhöhten Bilirubinwerten

„beträchtlicher Evidenzumfang“ bzgl. Phototherapie

¹¹³ Der Reviewer verweist auf eine AWMF (S2k)-Leitlinie zur Hyperbilirubinämie [128] 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 Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

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 [125].

Potentieller Schaden durch Screening

Phototherapie wird als sichere und effektive Therapie eingeschätzt

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 [126].

elterliche Sorgen im Zusammenhang mit Therapie

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 [125].

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 2 Institutionen, wobei 1 Institution ein Routine-Screening auf Neugeborenenengelbsucht empfiehlt; 1 weitere Institution spricht sich gegen ein Kernikterus-Screening aus

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. Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Kernikterus-Screening bei Neugeborenen aus.

Hinsichtlich eines routinemäßigen Screenings auf Neugeborenenengelbsucht empfiehlt die NICE-Leitlinie¹¹⁴ 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 [126]:

- ✦ 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;

¹¹⁴ Weitere vertiefende Empfehlungen finden sich sowohl in der zusammenfassenden Version der Leitlinie [129] als auch in der „Full Guideline“ [126]. 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 [129].

- ✳️ 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 [124].

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 [125].

3.16 Screening auf Verletzungen, Vergiftungen bzw. Folgen anderer äußerer Ursachen

3.16.1 Bleivergiftung

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 [130].

unphysiologische erhöhte Bleiaufnahme

Häufigkeit

Hierzu konnten keine Angaben identifiziert werden.

keine Angaben zur Häufigkeit

Empfehlungen

Tabelle 3.16-1: Screening-Empfehlungen zu Bleivergiftungen bei Kindern

Health threat: Lead poisoning	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UKK NSC, 2013 [131]	The UK NSC does not recommend screening for lead poisoning.	✘	NR	-

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 [130].

klinische und laborchemische Untersuchungen

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 [130].
keine Angaben zu Screening-Schäden	Potentieller Schaden durch Screening In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.
Empfehlung von 1 Institution gegen ein Routine-Screening	Zusammenfassung der Empfehlungen Das britische Screening-Committee empfiehlt kein routinemäßiges Screening von Kindern auf Bleivergiftungen. Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2016/17 vorgesehen [131].

3.17 Körperliche Misshandlung und -vernachlässigung (Kindeswohlgefährdung)

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“ [132]. NICE zählt hierzu etwa „(...) <i>physical abuse, sexual abuse, emotional abuse, neglect, and fabricated or induced illness</i> “ [133].
	Häufigkeit Umfassende Angaben zur Häufigkeit von Kindeswohlgefährdungen finden sich u. a. auf der Homepage „Arbeitsgemeinschaft Kinderschutz in der Medizin ¹¹⁵ “, mit weiterführenden Links zu diversen Länderreports.

¹¹⁵ <http://www.ag-kim.de/>

Empfehlungen

Tabelle 3.17-1: Screening-Empfehlungen zur Kindeswohlgefährdung

Health threat: Child maltreatment	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
USPSTF, 2013 [134]	The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of primary care interventions to prevent child maltreatment. ¹¹⁶ For this recommendation statement, however, the Task Force only looked at programs that might help health care professionals prevent future abuse or neglect in children who show no signs or symptoms. The Task Force focused on programs in primary care settings, such as clinics or offices where family physicians and pediatricians work.	~	I	-
NICE, 2009¹¹⁷ [133]	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 [133].¹¹⁸

keine Bezug auf Screening-Methoden in der Leitlinie

Therapiemöglichkeiten

Die NICE-Guideline macht hierzu explizit keine Angaben. Demzufolge liegen etwaige Therapieoptionen außerhalb der thematischen Schwerpunkte der Leitlinie [133]. Das USPSTF weist in seiner Leitlinie darauf hin, dass es für spezifische Interventionsmöglichkeiten eine unzureichende Evidenzlage gibt. Es wird jedoch darauf hingewiesen, dass ein Großteil der bestehenden Programme zur Prävention von Kindeswohlgefährdung auf aufsuchende Hilfen bauen („home visitation“) [134].

Therapieoptionen nicht Fokus der eingeschlossenen Leitlinie

„Home visiting“ oft Fokus von Präventionsprogrammen

Potentieller Schaden durch Screening

Es finden sich in der NICE-Guideline keine Angaben hinsichtlich eines potentiellen Schadens, der durch ein Screening auf Kindeswohlgefährdung hervorgerufen werden könnte. Das USPSTF weist auf eingeschränkte Evidenz hinsichtlich potentieller Schäden aufgrund von Präventionsmaßnahmen hin [134].

keine Angaben zu potentiellen Screening-Schäden

¹¹⁶ Diese Empfehlung umfasst alle Alters- und Personengruppen von der Geburt bis zum 18 Lebensjahr.

¹¹⁷ Die Leitlinie wurde 2014 zuletzt einem Review unterzogen und bestätigt, siehe <https://www.nice.org.uk/guidance/CG89> (Stand März 2016).

¹¹⁸ Zusätzliche Informationen hinsichtlich des Untersuchungsablaufs langten im Zuge des externen Reviews ein (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

Empfehlungen
von 2 Institutionen,
u. a.
als Orientierung für
Gesundheitsberufe
bestimmt

Zusammenfassung der Empfehlungen

Eine Institution spricht sich für ein Screening, eine weitere Institution gegen ein Screening auf Kindeswohlgefährdung aus.

Die USPSTF weist in ihrer Leitlinie auf die Bedeutung von genauen Inspektionen hinsichtlich von Mißbrauchsanzeichen bei Kindern hin („*It is important that all health care professionals look closely for signs of abuse and neglect and are ready to respond if they identify problems. Health care professionals are trained to identify and take action when they see children who show signs or symptoms of abuse or neglect or who talk about being abused.*“) Die Evidenz im Hinblick einer ausgewogenen Nutzen-Schadensabwägung von Präventionsmaßnahmen bei Kindeswohlgefährdung ist jedoch lt. USPSTF für eine Empfehlung nicht ausreichend [134].

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 [133]. Die Empfehlungen beschreiben ein schrittweise Vorgehen bei der Identifikation von bzw. bei Verdacht auf Kindesmisshandlung [133]:

- ✿ „*Listen and observe*“: Zusammentragen und Verknüpfen von Informationen aus unterschiedlichen Quellen; Beobachten des Kindes; physische Auffälligkeiten; Qualität der Interaktion zw. Eltern bzw. Erziehungsberechtigten und dem Kind;
- ✿ „*Seek an explanation*“: 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;
- ✿ „*Record*“: Informationen aus (vorangegangenen) klinischen Aufzeichnungen einholen;
- ✿ „*Consider, suspect or exclude maltreatment*“: Verdachtsmomente zu jedem Zeitpunkt ernst nehmen bzw. äußern und mit weiteren ExpertInnen beratschlagen; bei dringendem Verdacht entsprechende Sicherheitsmaßnahmen, wie Unterbringung in einer Sozialeinrichtung, veranlassen;
- ✿ „*Record*“: Alle unternommenen Schritte sollen dokumentiert werden.

3.18 Screening auf Ausbleiben der erwarteten physiologischen Entwicklung

3.18.1 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 de-

definitionsgemäß Untergewicht vor. Laut der deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE) ist eine Gedeihstörung definiert als [2]:

- ✱ 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 % [2].

Empfehlungen

Tabelle 3.18-1: Screening-Empfehlungen zu Gedeih- und Wachstumsstörungen

Health threat: Growth disturbances/ Failure to thrive	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
CTFPHC, 2015 [135]	We recommend growth monitoring ¹¹⁹ at all appropriate primary care visits using the 2014 WHO Growth Charts for Canada ¹²⁰ .	✓	Strong recommendation – very low-quality evidence	All children and youth 0–17 yrs. of age who present to primary care
NICE, 2006 [11]	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	-

¹¹⁹ Dies umfasst lt. CTFPHC-Leitlinie das Messen der Körpergröße und des -gewichts, eine BMI-Erfassung sowie eine alterskonforme Gewichts-/Größenfeststellung.

¹²⁰ Siehe: <http://www.dietitians.ca/Dietitians-Views/Prenatal-and-Infant/WHO-Growth-Charts.aspx>, download am 01.04.2016.

Health threat: Growth disturbances/ Failure to thrive	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2004 ¹²¹ [137] und 2006 [136]	Systematic population screening programme for growth disturbances recommended.	✓	Good evidence to support single height measure	At school entry
	Children should have their height and 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	-

Screening-Methoden

Routineuntersuchungen von Gewicht und Größe im Zuge einer Basisvorsorge weit verbreitet

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 [11].

Empfehlungen zum Messen beim Schuleintritt

Das UK NSC empfiehlt zum Schuleintritt das Abmessen zum Bestimmen der Körpergröße als Screening-Test. [137].

keine Angaben zu Therapieoptionen

Therapiemöglichkeiten

In den eingeschlossenen Leitlinien wurden keine Therapieoptionen angeführt.¹²²

„Unwohlsein“ während des Wiegens beim Säugling möglich

Potentieller Schaden durch Screening

Das Abwiegen kann beim Neugeborenen bzw. Säugling Unwohlsein bewirken [11].

Empfehlungen von 3 Institutionen für ein Routine-Screening hinsichtlich der Gewichtsentwicklung; 2 Institutionen sind gegen ein Routine-Screening bzgl. Größenentwicklung, 1 Institution spricht sich dafür aus

Zusammenfassung der Empfehlungen

Drei Institutionen sprechen eine Empfehlung für ein routinemäßiges Abwiegen der Babies, der Kinder zum Schuleintritt bzw. von Kindern bis 17 Jahre aus. Hinsichtlich eines Wachstumsscreenings sprechen sich zwei Institutionen gegen eine standardmäßige Früherkennungsuntersuchung bei Kindern aus. Eine Institution spricht sich für das Messen der Körpergröße aus (im Zuge eines allgemeinen „growth monitorings“). 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.

¹²¹ Die UK NSC Screening-Policy zu Wachstumsstörungen wurde 2006 einem Review unterzogen, der allerdings keine signifikanten Änderungen ergab. Ein neuerlicher Review war für 2013/14 vorgesehen, jedoch finden sich hierzu keine rezenten Informationen auf der Homepage (Stand März 2016) [136].

¹²² Hinweise auf weiterführende Maßnahmen langten jedoch im Zuge des externen Reviews ein (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

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 [11].

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 [11]), 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. 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 [137].

3.19 Screening auf angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane

3.19.1 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 3.19-1: Screening-Empfehlungen zu Hodenhochstand

Health threat: Cryptorchidism	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC [138] ¹²³	Systematic population screening programme for cryptorchidism recommended. 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

Tastbefund und ggf. bildgebende Verfahren

Als Screening-Methoden stehen der Tastbefund und ggfs. eine weiterführende bildgebende Diagnostik zur Verfügung.

Therapiemöglichkeiten

konservative und operative Behandlung

Als Therapien stehen bei einem Hodenhochstand eine konservative Behandlung (Hormonbehandlung) bzw. eine operative Behandlung (mit Funikulolyse und Orchidopexie) vor Ende des 2. Lebensjahres zur Verfügung [16].¹²⁴

Potentieller Schaden durch Screening

keine Angaben zu Screening-Schäden

In der Policy-Empfehlung des UK NSC finden sich hierzu keine Informationen.

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 2 Institutionen für ein Routine-Screening

Zwei Institutionen¹²⁵ 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 [138].

¹²³ Bei dieser Screening-Policy-Empfehlung des UK NSC fehlt die Jahresangabe [138]. Eine neuerliche Evidenzüberprüfung ist ohne spezifischer Datumsangabe auf der Homepage des UK NSC angekündigt.

¹²⁴ 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.

¹²⁵ 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 3.1 bzw. [11]).

3.20 Screening auf bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

3.20.1 Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID)

Definition

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].

Immundefekt infolge eines Defekts der T-Lymphozyten

Häufigkeit

Hierzu konnten keine Angaben identifiziert werden.

keine Angaben zur Häufigkeit verfügbar

Empfehlungen

Tabelle 3.20-1: Screening-Empfehlungen zu schwerem kombiniertem Immundefekt

Health threat: SCID	Recommendation		Grade of recommendation	Timing of screening
UK NSC, 2013 [139]	Systematic population screening programme for SCID not recommended.	✘	NR	NR

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 [140].

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 [140].

potentielle Schäden v. a. vor dem Hintergrund der Krankheitsbedrohung zu beurteilen

Zusammenfassung der Empfehlungen

Empfehlungen von 1 Institution gegen ein Routine-Screening

Das UK NSC spricht sich gegen ein routinemäßiges SCID-Screening bei Kindern aus. Im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] findet sich hierzu noch der Hinweis, dass keine Policy-Empfehlung vorlag (Stand Dezember 2012). Ein neuerlicher Policy-Review ist für 2016/17 vorgesehen.

4 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).¹²⁶ 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.¹²⁷

Im Rahmen der Literatursuche wurden (neben den eingeschlossenen klinischen Leitlinien) auch Public Health Leitlinien identifiziert, die Empfehlungen zur Verbesserung der Gesundheit von Schwangeren und/oder Kindern beinhalten. Insofern wurden auch Public Health Leitlinien berücksichtigt, wenn sie sowohl Empfehlungen für die Schwangerschaft als auch für die frühe Kindheit aussprechen. 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“**

¹²⁶ siehe <http://www.nice.org.uk/guidance/index.jsp?action=byType>;
download am 11.04.2016

¹²⁷ Übersicht aller publizierter Public Health Guidances verfügbar unter:
<https://www.nice.org.uk/guidance/published?type=ph>; download am 11.04.2016

4.1 Public Health Leitlinien, die vorwiegend Schwangere und Kinder betreffen

4.1.1 Rauchen

Leitlinien zur RaucherInnen-entwöhnung

Leitlinien¹²⁸:

„NICE 2010“: *Smoking: stopping in pregnancy and after childbirth* (PH 26)¹²⁹

„NICE 2008“: *Stop smoking services* (PH 10) – Neuerungen finden sich stellenweise in „NICE 2013“: *Smoking cessation in secondary care*¹³⁰.

Zielpopulation

Zielpopulation: Rauchende Schwangere/Mütter und deren Partner

- ✿ 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.

AkteurInnen

AkteurInnen: alle die Gesundheitsdienstleistungen für Schwangere, Mütter und deren PartnerInnen anbieten

All jene, die Gesundheitsdienstleistungen und Unterstützungsmaßnahmen für schwangere Frauen oder für solche, die es werden wollen, sowie deren PartnerInnen 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.

¹²⁸ Vier weitere Leitlinien zum Thema rauchen werden hier nicht dargestellt, da sie die Zielgruppen des Berichts nicht explizit adressieren: *Smoking: brief interventions and referrals* (PH1) (verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH1>); *Smoking: Workplace interventions* (PH5) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH5>; *Smoking: preventing uptake in children and young people* (PH14) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH14>, *Smoking prevention in schools* (PH23) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH23>

¹²⁹ Diese Leitlinie wurde im August 2015 einem Review unterzogen – ein Update wird lt. NICE an entsprechenden Stellen noch folgen, siehe: <http://guidance.nice.org.uk/PH26>, download am 13.04.2016

¹³⁰ Diese Leitlinie wurden einem Review unterzogen und ein Update wurde stellenweise vorgenommen. Die aktuelle Leitlinie ersetzt zudem „NICE technology appraisal 39“ (veröffentlicht im Juni 2001). Weitere Infos siehe: <http://guidance.nice.org.uk/PH10>, download am 13.04.2016

Tabelle 4.1-1: Public-Health-Empfehlungen zur RaucherInnenentwöhnung

Health threat: Smoking	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 26, Rec. 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.</p> <p>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>✓ 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>✓ at any appointment</p>
NICE, 2008 (PH 10, Rec. 8) und NICE, 2013	<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>✓ at the first contact with the pregnant woman or the women planning pregnancy</p> <p>✓</p>

NRT nicotine replacement therapy

Zusammenfassung der Empfehlungen

<p>Empfehlungen: Zuweisungspfad definiert Erhebung des RaucherInnenstatus und Konsequenzen der Screening-Maßnahme</p>	<p>In der Leitlinie zum Rauchstopp in der Schwangerschaft und postpartal (<i>Quitting smoking in pregnancy and following childbirth</i>, 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 Zuweisungspfades¹³¹ 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.).</p>
<p>RaucherInnenstatus soll bei jedem Kontakt erfragt werden</p>	<p>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).</p>
<p>für Entwöhnungs- einrichtungen:</p> <p>Empfehlungen zu Nikotinersatztherapie, Erreichung der Zielgruppen, Schulungen/Ausbildung des Personals etc.</p>	<p>Die Empfehlungen zu den RaucherInnenentwöhnungseinrichtungen (<i>Smoking cessation services</i>, 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 Ungeborene 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.</p>

¹³¹ Quelle: Quick Reference Guide, verfügbar unter <http://pathways.nice.org.uk/pathways/smoking/referral-pathway-for-pregnant-women-who-smoke.pdf>; download am 13.04.2016

4.1.2 (Mangel-/Fehl-)Ernährung in der Schwangerschaft sowie Ernährung des Säuglings/Kleinkindes

Leitlinie „NICE 2011“: *Maternal and child nutrition* (PH11)¹³²

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.

AkteurInnen

- ✳ Hebammen, GynäkologInnen, AllgemeinmedizinerInnen, ErnährungsberaterInnen, ApothekerInnen und KinderärztInnen;
- ✳ Personen, die mit Frauen arbeiten, die schwanger werden wollen.

Leitlinie zur Ernährung – v. a. auch im Hinblick auf potentielle Mangel- oder Fehlernährung
Zielpopulation:
 Schwangere;
 Personen, die Kinder < 5 betreuen;
 v. a. aus sozioökonomisch benachteiligten Familien

AkteurInnen:
 alle, die Schwangere/ Mütter betreuen

Tabelle 4.1-2: *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):	
	✳ 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	before pregnancy and throughout the first 12 weeks of pregnancy
	✳ 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		during antenatal consultation
		in the last trimester of pregnancy

¹³² „This guidance has been partially updated by PH56 Vitamin D: increasing supplement use among at-risk groups.“
 Siehe: <http://guidance.nice.org.uk/PH11>, download am 13.04.2016

Health threat: (lack of) healthy diet	Recommendation	Timing of intervention
<p>NICE, 2011 (PH 11, „Supporting mothers who are feeding babies up to 6 months old“) (<i>Beginn</i>)</p>	<p>For mothers and their babies:</p> <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)
<p>Health threat: (lack of) healthy diet</p>	<p>Recommendation</p>	<p>Timing of intervention</p>
<p>NICE, 2011 (PH 11, „Supporting mothers who are feeding babies up to 6 months old“)</p>	<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. 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ in the first week, at 8,12 and 16 weeks and at 1 year
<p>NICE, 2011 (PH 11, „Helping parents and carers provide a healthy, balanced diet for babies and young children“)</p>	<p>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 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 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.¹³³

Die ersten, in Tabelle 4.1-2 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.

In der Folge wurden in Tabelle 4.1-2 (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. Flaschennahrung 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.

Die Empfehlungen für Familien mit Babys älter als sechs Monate und Vorschulkinder enthalten neben Beratungsleistungen zur Ernährungsumstellung (nicht in Tabelle 4.1-2 extrahiert) eine einzige „Screening-“Empfehlung, und zwar gesunde Kinder im Alter von 6–8 Monaten zu wiegen.

Empfehlungen zu Information über gesunde Ernährung/Stillen, Folsäureverschreibung, Vitamin D Verabreichung

Hilfestellung bei Stillschwierigkeiten/ Zubereitung der Flaschennahrung vor Entlassung

Erheben von Bedürfnissen in Hausbesuchen danach

Wiegen des Kindes Ernährungsumstellung

¹³³ Die Leitlinie enthält nicht die allgemeinen Empfehlungen zur gesunden Ernährung, Empfehlungen zur Lebensmittelsicherheit, zu populationsweiten Screening-Programmen oder therapeutischen Interventionen.

4.2 Public Health Leitlinien, die vorwiegend die frühe Kindheit betreffen

4.2.1 Soziales und emotionales Wohlbefinden in den frühen Jahren

<p>Leitlinie zum sozialen und emotionalen Wohlbefinden</p> <p>Zielpopulation: „vulnerable“ Kinder <5 J.</p> <p>AkteurInnen: Kinderbetreuungs-einrichtungen, MedizinerInnen und andere Berufsgruppen, die Kinder/Familien betreuen bzw.mit ihnen in Kontakt kommen</p>	<p>Leitlinie „NICE 2012“: <i>Social and emotional wellbeing- early years</i> (PH 40)¹³⁴</p> <p>Zielpopulation</p> <p>☼ „Vulnerable“ Kinder unter 5 Jahren und deren Familien.</p> <p>AkteurInnen</p> <ul style="list-style-type: none"> ☼ Kinderbetreuungseinrichtungen, Grundschulen und deren Gesundheitseinrichtungen (school nursing services); ☼ AllgemeinmedizinerInnen, aufsuchende Dienste, Schwangerenbetreuungseinrichtungen, Einrichtungen zu mentalen Gesundheit, KinderärztInnen; ☼ Freiwillige Organisationen und Gemeindeeinrichtungen, Polizei, <i>Local authority housing departments</i>.
---	---

Tabelle 4.2-1: Public-Health-Empfehlungen zu sozialem und emotionalem Wohlbefinden

Health threat: (lack of) Social and emotional wellbeing	Recommendation	Timing of intervention
<p>NICE, 2012 (PH40, Rec. 2)</p>	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> ☼ <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. <p>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.</p>	<p style="text-align: right;">NR</p> <p style="text-align: right;">✓</p> <p style="text-align: right;">NR</p>

¹³⁴ Verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH40>, download am 11.4.2016. Ein Review der Leitlinie ist für Oktober 2016 geplant. 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 zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

Health threat: (lack of) Social and emotional wellbeing	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2012 (PH40, Rec. 2) (Fortsetzung)	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ 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. 	✓ NR
	<p>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).</p> <p>Health and early years professionals should ensure procedures are in place:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✿ 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. 	✓ NR

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.

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**

Die in der zweiten Empfehlung (*Identifying vulnerable children and assessing their needs*, siehe Tabelle 4.2-1) 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.

**Bereitstellung
von Zusatzangeboten
im Rahmen von
Hausbesuchen**

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.

**Fokus auf
soziale/emotionale
Entwicklung auch in
Kinderbetreuungs-
einrichtungen**

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).

4.2.2 Unfallverhütung

**Leitlinien zur
Unfallverhütung**

Leitlinien:¹³⁵

Die folgenden Empfehlungen sind eine Zusammenfassung von drei thematisch verwandten Guidelines:

„NICE 2010“: *Unintentional injuries: prevention strategies for under 15s (PH29)*¹³⁶

„NICE 2010“: *Unintentional injuries in the home: interventions for under 15s (PH30)*¹³⁷

„NICE 2010“: *Unintentional injuries on the road: interventions for under 15s (PH31)*¹³⁸

¹³⁵ Im Zuge des externen Reviews langten Literaturempfehlungen zur Unfallverhütung bei Kindern ein (siehe Addendum zum ursprünglichen Bericht Teil IX [1]).

¹³⁶ Verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH29>, download am 11.04.2016. Die Empfehlungen wurden nicht verändert und sind als aktuell bestätigt.

¹³⁷ Verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH30>, download am 11.04.2016. Die Empfehlungen wurden nicht verändert und sind als aktuell bestätigt.

¹³⁸ verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH31>, download am 11.04.2016. Die Empfehlungen wurden nicht verändert und sind als aktuell bestätigt.

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

- ✳ Kinder, Jugendliche und deren Eltern/Betreuer;
- ✳ sowie andere Personen der Bevölkerung.

Zielpopulation:
v. a. Kinder/Jugendliche und deren Eltern

AkteurInnen

Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher Empfehlungen, richten sich diese an unterschiedliche AkteurInnen, 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.

AkteurInnen:
Personen, die innerhalb und außerhalb des Gesundheitswesens tätig sind

In Tabelle 4.2-2 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 4.2-2: Public-Health-Empfehlungen zur Vermeidung häuslicher Unfälle

Health threat: unintentional injury (at home)	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 30; Rec. 1)	✳ <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. ...	

Health threat: unintentional injury (at home)	Recommendation	Timing of intervention
NICE, 2010 (PH 30; Rec. 3)	<ul style="list-style-type: none"> ✳ Offer <i>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. ... 	 NR
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 their own home safety assessment</i>. They should use an appropriate tool. ... 	<div style="text-align: center;"> during (routine) home visits </div> 

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.

4.2.3 Bewegung (Kinder)

Leitlinie „NICE 2009“: *Physical activity for children and young people* (PH17)¹³⁹

Leitlinie zur Bewegungsförderung

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)

Zielpopulation:
Kinder/Jugendliche <18 J.

AkteurInnen

Personen, die direkt oder indirekt verantwortlich für die körperliche Bewegung von Kindern und Jugendlichen sind (Gesundheitssystem, Bildungswesen, Gemeinden und andere öffentliche und private Bereiche)

AkteurInnen:
alle Personen, die für körperliche Bewegung verantwortlich sind

Tabelle 4.2-3: *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

¹³⁹ Verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH17>, download am 11.4.2016.

Die Empfehlungen wurden nicht verändert und können somit als aktuell angesehen werden.

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>; *Physical activity in the workplace* (PH13) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH13>; *Physical activity: walking and cycling* (PH41) verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH41>

Zusammenfassung der Empfehlungen

insgesamt
15 Empfehlungen
mit unterschiedlichen
Kernthemen und
Adressaten

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.

an Personen im
Gesundheitswesen
adressiert:
Information über
nationale Bewegungs-
empfehlungen & der
Vorteile von Bewegung
vermitteln, über
regionale Angebote
infomieren, 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).

4.3 Weitere Public Health Leitlinien

weitere, relevante
Leitlinien derzeit in
Bearbeitung

Darüber hinaus finden sich weitere Public Health Leitlinien („Guidances“), die Empfehlungen umschließen, die für eine Eltern-Kind-Vorsorge relevant sein können, wie z. B.¹⁴⁰:

- ✿ Drug misuse prevention;
- ✿ Alcohol: school-based interventions.¹⁴¹

¹⁴⁰ 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), als aktuell bestätigt mit der Ankündigung eines baldigen Updates (Stand Juni 2016) und verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH4>;

Reducing differences in the uptake of immunisations (PH21), als aktuell bestätigt (Stand Juni 2016) und verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH21>;

Looked-after children and young people (PH 28), als aktuell bestätigt (Stand Juni 2016) und verfügbar unter <http://guidance.nice.org.uk/PH28>

¹⁴¹ Verfügbar unter <https://www.nice.org.uk/guidance/indevelopment?type=ph> download am 30.05.2016.

5 Zusammenfassung der Empfehlungen aus den Guidelines

Für Screening-Empfehlungen in der Schwangerschaft, im Wochenbett sowie in der frühen Kindheit wurden im ursprüngliche Bericht Teil IX [1] insgesamt 138 Guidelines¹⁴² in die Analyse eingeschlossen und Empfehlungen zu 92 Gesundheitsbedrohungen extrahiert. Nach der Update-Handsuche beläuft sich die Anzahl an Leitlinien für die frühe Kindheit (0–6 Jahre) auf 75 Leitlinien zu 45 Gesundheitsbedrohungen auf die (frühe) Kindheit (0–6 Jahre).

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 Großbritannien¹⁴³. Potentielle Screening-Maßnahmen werden durch das UK NSC anhand von 22 Screening-Kriterien überprüft – nur wenn diese erfüllt sind, befürwortet das UK NSC ein bevölkerungsweites Screening-Programm (siehe Kapitel 1.3.1 im ursprünglichen Bericht Teil IX [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.

ursprünglich
im Bericht Teil IX:
138 Leitlinien zu
92 Gesundheits-
bedrohungen

2 Arten von
Empfehlungen:
klinische Leitlinien
richten sich primär an
medizinisches Personal

Empfehlungen des
UK NSC sind Policy
Dokumente für
Entscheidungs-
trägerInnen

Zuordnung zu
5 Kategorien:

alle identifizierten
Institutionen sprechen
sich einheitlich für ein
Screening aus

Screening wird
tendenziell empfohlen

¹⁴² 7 Leitlinien wurden mehrfach eingeschlossen, d. h. zum Beispiel sowohl für Screenings während der Schwangerschaft als auch in der frühen Kindheit.

¹⁴³ Siehe: <http://www.screening.nhs.uk/about>, download am 07.02.2013

alle identifizierten Institutionen sprechen sich einheitlich gegen ein Screening aus

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.

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.

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.

Die Empfehlungsgrade sind in eckigen Klammern angegeben, wobei die entsprechenden Erklärungen im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] im Appendix (Kapitel 10.2) detailliert angegeben sind.

5.1 Zusammenfassung der Empfehlungen für Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre)

frühe Kindheit:
75 Leitlinien von
10 Institutionen
mit Empfehlungen zu
45 Gesundheits-
bedrohungen

Zu Screening-Maßnahmen für die Zielgruppe Neugeborene, Säuglinge bzw. (Klein)Kinder (0 bis 6 Jahre) wurden insgesamt 75 Leitlinien identifiziert, die wiederum Screening-Empfehlungen zu 45 Gesundheitsbedrohungen umfassen. Die identifizierten Leitlinien wurden von 10 verschiedenen Institutionen erstellt. Wie bereits anderorts 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 42 von 75 Leitlinien um Policy-Leitlinien und 33 von 75 Leitlinien sind klinische Guidelines. Die nachstehende Tabelle listet die Anzahl der Leitlinien pro Institution.

Eine Gesundheitsbedrohung, die „Hypertrophe Kardiomyopathie“, zu der es im ursprünglichen Bericht Teil IX [1] noch eine (Contra-)Screening-Empfehlung des UK NSC gab, kommt im vorliegenden Update-Bericht nicht mehr vor, da das UK NSC diese Policy-Empfehlungen im August 2015 archiviert hat.¹⁴⁴

Tabelle 5.1-1: Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien je Institution zu Screenings in der frühen Kindheit (0–6 Jahre) – (Stand Mai 2016 nach Update)

Institution	Anzahl der eingeschlossenen Leitlinien (n=75)
UK National Screening Committee (UK NSC)	42
U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF)	17
National Institute for Clinical Health and Excellence (NICE)	6
Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)	3
Irish Oral Services	2
Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) ¹⁴⁵	1
American Academy of Neurology (AAN)	1
American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)	1
Basque Office for Health Technology Assessment (OSTEBA)	1
Canadian Task Force on Preventive Healthcare (CTFPHC)	1

Zu den einzelnen Gesundheitsbedrohungen konnten Screening-Empfehlungen von einer bis maximal fünf verschiedenen Institutionen extrahiert werden.

Bei 26 von 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden lediglich die Empfehlungen von einer Institution identifiziert: Glutarazidurie Typ 1 (GA1), Homocystinurie, adrenogenitales Syndrom, Ahornsirupkrankheit, Biotinidasemangel, Carnitinstoffwechselstörungen (inkl. VLCAD-Mangel), Galaktosämie, Isovalerialanazidämie (IVA), LCHAD-Mangel, sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (Argininsuccinate Lyase Mangel, Citrullinämie, Tyrosinämie Typ 1), MCAD-Mangel, zystische Fibrose (Mukoviszidose), Morbus Gaucher, Morbus Hurler/Schleie, sonstige Störungen des Stoffwechsels verzweigter Aminosäuren, Neuroblastom, Thrombophilie, Entwicklungs- und Verhaltensstörungen, ADHS, Duchenne Muskeldystrophie, angeborene Herzfehler, Gallengangatresie, Skoliose, Bleivergiftung, Hodenhochstand, schwerer kombinierter Immundefekt (SCID).

bei 26 Gesundheitsbedrohungen Empfehlungen von nur 1 Institution

Bei 13 von 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden Empfehlungen von zwei Institutionen identifiziert: Diabetes mellitus, Angeborene Hypothyreose, Phenylketonurie, Sichelzellenanämie, Depressionen bei Kindern, Bluthochdruck bei Kindern, Hörvermögen, Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation, Kindesmisshandlung/-vernachlässigung, Eisenmangelanämie, Sprachentwicklungsstörungen, umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen, Neugeborenenengelbsucht.

bei 13 Gesundheitsbedrohungen Empfehlungen von 2 Institutionen

¹⁴⁴ Für nähere Infos siehe <http://legacy.screening.nhs.uk/hcm>, download am 14.04.2016.

¹⁴⁵ 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.

**bei 5 Gesundheitsbedrohungen
Empfehlungen von
3 Institutionen**

Bei 5 von 45 Gesundheitsbedrohungen bzw. Risikofaktoren wurden Empfehlungen von drei Institutionen identifiziert: Allgemeine Sehstörungen, Fettstoffwechselstörung, Adipositas, Zahnerkrankungen/Karies, Gedeih- und Wachstumsstörungen.

**Empfehlungen zu
Autismus-Spektrum-
Störungen von
5 Institutionen**

Hinsichtlich eines Screenings auf Autismus-Spektrum-Störungen gab es Empfehlungen von fünf Institutionen.

Pro Screening

- ✧ **Allgemeine Sehstörungen** (3 Institutionen) [B, NR, I]
- ✧ **Hörvermögen** (2 Institutionen) [D/GGP, NR]

Tendenziell Pro Screening

- ✧ **Angeborene Hypothyreose** (2 Institutionen) [A, NR] – allerdings stammt jene Leitlinie der USPSTF [26] aus dem Jahr 2008 und wurde keinem aktuellen Review unterzogen.
- ✧ **Phenylketonurie** (2 Institutionen) [A, NR] – allerdings stammt jene Leitlinie der USPSTF [36] aus dem Jahr 2008 und wurde keinem aktuellen Review unterzogen.
- ✧ **Sichelzellenanämie** (2 Institutionen) [A, NR] allerdings stammt jene Leitlinie der USPSTF [26, 67] aus dem Jahr 2008 und wurde keinem aktuellen Review unterzogen.
- ✧ **Kindesmisshandlung/-vernachlässigung** (2 Institutionen) [NR, I] Eine Institution weist in ihrer Leitlinie auf die Bedeutung von genauen Inspektionen hinsichtlich von Mißbrauchsanzeichen bei Kindern hin. Die vorherrschenden Evidenzlage im Hinblick auf Präventionsmaßnahmen erlaubt jedoch keine Empfehlung weder für noch gegen solcher Maßnahmen. Eine weitere Institution spricht sich in einer Leitlinie dafür aus, die Wachsamkeit für potentielle Kindeswohlgefährdungen bei Angehörigen von Gesundheitsberufen zu schärfen.

Im Folgenden finden sich Leitlinien lediglich von einer Institution:¹⁴⁶

- ✧ **Ahornsirupkrankheit** [NR]
- ✧ **Glutarazidurie Typ 1 (GA1)** [NR]
- ✧ **Homocystinurie** [NR]
- ✧ **Isovalerianazidämie** [NR]
- ✧ **MCAD-Mangel** [NR]
- ✧ **Zystische Fibrose (Mukoviszidose)** [NR]
- ✧ **Angeborene Herzfehler** [NR]
- ✧ **Hodenhochstand** [NR]
- ✧ **SCID** [NR]

Contra Screening

- ✧ **Diabetes mellitus (Typ 1)** (2 Institutionen) [B, B]

¹⁴⁶ Bei allen 8 Gesundheitsbedrohungen handelt es sich ausschließlich um Policy-Empfehlungen, die vom UK NSC formuliert wurden.

Tendenziell Contra Screening

Leitlinien lediglich von einer Institution¹⁴⁷:

- ✧ **Adrogenitales Syndrom** [NR]
- ✧ **Biotinidase-mangel** [NR]
- ✧ **Carnitinstoffwechselstörung (inkl. VLCAD-Mangel)** [NR]
- ✧ **Galaktosämie** [NR]
- ✧ **LCHAD-Mangel** [NR]
- ✧ **Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels (Argininsuccinatlase Mangel, Citrullinämie, Tyrosinämie Typ 1)** [NR]
- ✧ **Morbus Gaucher** [NR]
- ✧ **Morbus Hurler/Schleie** [NR]
- ✧ **sonstige Störungen des Stoffwechsels verzweigter Aminosäuren (Methylmalonazidurie, Propionazidämie)** [NR]
- ✧ **Neuroblastom** [NR]
- ✧ **Thrombophilie** [NR]
- ✧ **Entwicklungs- und Verhaltensstörungen** [NR]
- ✧ **ADHS** [NR]
- ✧ **Duchenne Muskeldystrophie** [NR]
- ✧ **Gallengangatresie** [NR]
- ✧ **Skoliose** [NR]
- ✧ **Bleivergiftung** [NR]

Unklare/widersprüchliche Empfehlungen

- ✧ **Autismus-Spektrum-Störungen** (5 Institutionen) [B, C, NR, CS, I]
Zwei Institutionen sprechen sich 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 Screening auf Autismus-Spektrum-Störungen aus. Eine Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.
- ✧ **Hüftdysplasie/angeborene Hüftdislokation** (2 Institutionen) [NR, I]
Eine Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening zu Hüftdysplasie aus. Eine weitere Institution spricht sich für ein populationsweites Screening-Programm aus (sowohl für Hüftdysplasie als auch für eine angeborene Hüftdislokation), wobei Ultraschall als Untersuchungsmethode nur unter bestimmten Voraussetzungen empfohlen wird.
- ✧ **Eisenmangelanämie** (2 Institutionen) [NR, I]
Eine Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening auf Eisenmangelanämie aus, eine weitere Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.

¹⁴⁷ Bei 17 von 18 Gesundheitsbedrohungen handelt es sich ausschließlich um Policy-Empfehlungen, die vom UK NSC formuliert wurden. Die Leitlinie zu ADHS-Screening stammt von NICE.

- ❖ **Sprachentwicklungsstörungen** (2 Institutionen) [NR, I]
Eine Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening auf Sprachentwicklungsstörungen aus, eine weitere Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.
- ❖ **Depression** (2 Institutionen) [NR, I]
Eine Institution spricht sich gegen ein Routine-Screening auf Depressionen bei Kindern aus, eine weitere Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.
- ❖ **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.
- ❖ **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. Eine zusätzliche Institution spricht sich weder für noch gegen ein Adipositas-Screening bei Kindern aus, da die Evidenzlage hierzu unzureichend sei. Allerdings stammt die Leitlinie der zuletzt genannten Institution („SIGN“ [58]) aus 2010 und es findet sich diesbezüglich kein aktuelles Update.
- ❖ **Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen** (2 Institutionen) [NR, „strong recommendation – low quality evidence“]
Eine Institution spricht sich zwar für ein frühzeitiges Erkennen von Kindern mit umschriebenen Entwicklungsstörungen aus, ein populationsweites Screening wird jedoch aufgrund fehlender geeigneter Screening-Instrumente nicht empfohlen. Eine weitere Institution spricht sich generell gegen ein populationsweites Screening von Kindern auf allgemeine Entwicklungsverzögerungen aus.
- ❖ **Bluthochdruck bei Kindern** (2 Institutionen) [I, NR]
Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Screening aus, eine weitere Institution spricht aufgrund der vorherrschenden Evidenzlage weder eine Empfehlung für noch gegen ein standardmäßiges Screening aus.
- ❖ **Zahnerkrankungen/Karies** (3 Institutionen) [NR, B/I, D/GPP]
Eine Institution spricht sich gegen ein standardmäßiges Karies-Screening bei Kindern aus. Eine weitere Institution spricht sich weder für noch gegen ein Karies-Screening bei Kindern (unter 5 Jahren) aus, da die Evidenzlage hierzu unzureichend sei. Es wird jedoch eine orale Fluoridgabe bei Kindern (ab 6 Monate) in Wohngebieten empfohlen, die keine ausreichenden Fluorgehalt im Wasser aufweisen. Zudem wird das (professionelle) Auftragen eines Fluorlacks bei allen Kindern empfohlen (ab erstem Zahnverlust). Eine zusätzliche Institution empfiehlt ein routinemäßiges Karies-Screening während des ersten Schuljahres. Zudem wird eine allgemeine Untersuchung des Mundhöhle bei Kindern ab 8 Monaten erfolgen. Für Kinder mit einem erhöhten Kariesrisiko sollten Überweisungspfade von Primärversorgungseinrichtungen bzw. Sozialeinrichtungen zu zahnheilkundlichen Einrichtungen bereitstellen. Für die Identifikation von Kindern mit er-

höhtem Kariesrisiko sollte Public Health Krankenpflegepersonal, allgemeines Krankenpflegepersonal bzw. ÄrztInnen für Allgemeinmedizin („General practitioners“) spezielle Schulungen erhalten.

❖ **Neugeborenenengelbsucht** (2 Institutionen) [2 x NR]

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 weitere Institution spricht sich gegen ein Screening auf eine Hyperbilirubinämie aus.

❖ **Gedeih- und Wachstumsstörungen** (3 Institutionen)

[2 x NR, „strong recommendation – low quality evidence“]

Drei Institutionen sprechen sich für ein routinemäßiges Abwiegen der Babies, der Kinder bis zum Schuleintritt bzw. von Kindern bis 17 Jahre aus. Eine Institution spricht sich auch für ein Screening („monitoring“) von Wachstumsstörungen aus. Eine weitere Institution spricht sich hinsichtlich einer Wachstumskontrolle 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.

5.2 Zusammenfassung der Empfehlungen aus NICE Public Health Leitlinien im Kontext von Screening-Maßnahmen in der Eltern-Kind-Vorsorge

In Kapitel 4 wurden zwei NICE Public Health Leitlinien(gruppen), die vorwiegend die Schwangerschaft bzw. die Zeit nach der Geburt betreffen und drei, die Empfehlungen für die frühe Kindheit abgeben, exemplarisch dargestellt.

Die Leitlinie zur Verbesserung des sozialen und emotionalen Wohlbefindens in der frühen Kindheit zielt explizit auf „vulnerable Gruppen“ von Jugendlichen bzw. Kindern/Familien ab. Die Leitlinie mit den Ernährungsempfehlungen (auch im Hinblick auf Mangel-/Fehlernährung) für Schwangere und Kinder gilt grundsätzlich für alle Schwangeren/Kinder, soll sich aber ebenfalls besonders an sozioökonomisch benachteiligte Gruppen richten. In keiner Leitlinie 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.

2 Public Health Leitlinien(gruppen) zu Schwangerschaft, 3 zu früher Kindheit exemplarisch dargestellt

Leitlinien wenden sich ausschließlich oder insbesondere an „vulnerable Gruppen“

**Leitlinie enthält
ausschließlich
Empfehlungen zu
Beratungsleistungen**

**alle anderen geben
Screening-
Empfehlungen im
weiteren Sinne ab**

In der Leitlinie mit Bewegungsempfehlungen für Kinder werden ausschließlich Beratungsleistungen genannt. Alle anderen Leitlinien enthalten Empfehlungen für „Screening-Maßnahmen“ im weiteren Sinne:

- ✿ 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 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);
- ✿ 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.

6 Diskussion

Die gesammelten Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien zu Screening-Maßnahmen in der frühen Kindheit sowie die Public Health Leitlinien Empfehlungen (zu Schwangerschaft und früher Kindheit) können in weiterer Folge als Grundlage für die Bewertung und Kontextualisierung der Evidenz im Rahmen der Weiterentwicklung des Mutter-Kind-Passes herangezogen werden.

Allgemeine Diskussionspunkte (z. B. zu Evidenzlevels und Empfehlungsgraden, zur Formulierung der Empfehlungen, zu Routine-Screening vs. Screening für definierte Subpopulationen etc.) finden sich im Originalbericht Teil IX [1].

**Übersicht der
Empfehlungen
als Grundlage für
Bewertung und
Kontextualisierung
der Evidenz**

7 Literatur

- [1] 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-Bericht Nr. 62. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2013.
- [2] 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 Insitut für Health Technology Assessment, 2011.
- [3] 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.
- [4] 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.
- [5] 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.
- [6] 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.
- [7] 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.
- [8] 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.
- [9] 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.
- [10] Reinsperger I, Piso B. Eltern-Kind-Vorsorge neu. Update Teil IX: Empfehlungen aus evidenzbasierten Leitlinien für Screenings von Schwangeren. HTA-Bericht Nr. 62. Wien: Ludwig Boltzmann Institut für Health Technology Assessment, 2014.
- [11] National Institute for Health and Clinical Excellence. Postnatal care – Routine postnatal care of women and their babies. 2006 [05/04/2016]; Available from: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg37/evidence/full-guideline-485782237>.
- [12] 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>.
- [13] UK National Screening Committee. Antenatal and Newborn Screening Programmes, England. Induction Resource for Maternity Units (Version 4). London: NSC; 2010 [cited 25.05.2016]; Available from: http://cpd.screening.nhs.uk/getdoc.php?path=cmsfiles/&filename=10617_NSC+Induction+resource+V4++Nov+2010.doc.
- [14] 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>.

- [15] Deutsche Diabetes Gesellschaft, Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diabetologie. Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle des Diabetes mellitus im Kindes- und Jugendalter. 2015 [31/03/2016]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/057-016l_S3_Diabetes_mellitus_Kinder_Jugendliche__2016-02.pdf.
- [16] Pschyrembel W. Pschyrembel Klinisches Wörterbuch 2013. 264., überarb. Aufl.. ed. Berlin {[u. a.]: De Gruyter; 2012. XXVII, 2320 S. p.
- [17] Medizinische Universität Wien. Neugeborenen-Screening/Erkrankungen [23/06/2016]; Available from: <http://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/>.
- [18] UK National Screening Committee. Congenital adrenal hyperplasia – The UK NSC policy on Congenital adrenal hyperplasia screening in newborns. 2016 [08/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/congenitaladrenalhyperplasia>.
- [19] UK National Screening Committee. The UK NSC recommendation on Maple Syrup Urine Disease. 2014 [08/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/msud>.
- [20] UK National Screening Committee. Biotinidase deficiency – The UK NSC policy on Biotinidase deficiency screening in newborns. 2013 [08/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/biotinidasedeficiency>.
- [21] UK National Screening Committee. Newborn screening for biotinidase deficiency. 2012.
- [22] UK National Screening Committee. Fatty-acid oxidation disorders – The UK NSC policy on Fatty-acid oxidation disorders screening in newborns (except for MCADD). 2015 [08/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/fattyacidoxidation>.
- [23] UK National Screening Committee. Galactosaemia – The UK NSC policy on Galactosaemia screening in newborns. 2015 [29/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/galactosemia>.
- [24] UK National Screening Committee. The UK NSC recommendation on Glutaric Aciduria Type 1. 2014 [08/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/ga1>.
- [25] UK National Screening Committee. The UK NSC recommendation on Homocystinuria. 2014 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/hcu>.
- [26] 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/conhyppo/conhyprs.pdf>.
- [27] 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>.
- [28] UK National Screening Committee. Congenital hypothyroidism – The UK NSC policy on Congenital hypothyroidism screening in newborns. 2009 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/congenitalhypothyroidism>.
- [29] 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/conhyppo/conhyppsum.pdf>.
- [30] Orphanet. Isovalerialanazidämie. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2005 [cited 25.05.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=33.
- [31] UK National Screening Committee. The UK NSC policy on Isovaleric acidaemia 2014 [08/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/iva>.
- [32] UK National Screening Committee. The UK NSC policy on Long Chain Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD). 2014 [08/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/lchadd>.
- [33] 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>.

- [34] UK National Screening Committee. MCADD – The UK NSC policy on Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD) screening in newborns. 2007 [03/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/mcadd>.
- [35] UK National Screening Committee. PKU – The UK NSC policy on Phenylketonuria screening in newborns. 2006 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/pku>.
- [36] 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>.
- [37] UK National Screening Committee. Cystic fibrosis (newborn) – The UK NSC policy on Cystic fibrosis screening in newborns. 2006 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/cysticfibrosis-newborn>.
- [38] NetDoktor.de GmbH. E72 – Sonstige Störungen des Aminosäurestoffwechsels. München 2016 [cited 24.06.2016]; Available from: <http://www.netdoktor.de/Service/ICD-Diagnose/E72-Sonstige-Stoerungen-des-A-40397.html>.
- [39] Orphanet, Saudubray J-M. Argininosuccino-Azidurie. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2004 [cited 24.06.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=23.
- [40] Orphanet, Saudubray J-M. Zitruillinämie. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2004 [cited 24.06.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=187.
- [41] Orphanet, De Lonlay P. Tyrosinämie Typ 1. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2007 [cited 24.06.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=882.
- [42] UK National Screening Committee. The UK NSC recommendation on Amino acid metabolism. 2015 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/aminoacidmetabolism>.
- [43] UK National Screening Committee. Gauchers disease – The UK NSC policy on Gauchers disease screening in newborns. 2015 [29/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/gauchers>.
- [44] Orphanet, Belmatoug N, Billette de Villemeur T, Stirnemann J. Gaucher-Krankheit. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2006 [cited 24.06.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=355.
- [45] Orphanet, Beck M. Hurler-Syndrom. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2011 [cited 25.05.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=93473.
- [46] UK National Screening Committee. Mucopolysaccharidosis – The UK NSC policy on Mucopolysaccharidosis Type 1 (MPS 1) 2016 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/mps1>.
- [47] Orphanet, Saudubray J-M. Propionazidämie. Paris: Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM); 2004 [cited 24.06.2016]; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=35.
- [48] UK National Screening Committee. Organic acid oxidation disorders – The UK NSC policy on Organic acid oxidation disorders in newborns (currently under review). 2009 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/organicacidmetabolism>.
- [49] UK National Screening Committee. Newborn screening for methylmalonic acidaemia. London: Bazian Ltd.; 2015 [cited 04.07.2016]; Available from: http://legacy.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=561.
- [50] UK National Screening Committee. Newborn screening for propionic acidaemia. London: Bazian Ltd.; 2015 [cited 04.07.2016]; Available from: http://legacy.screening.nhs.uk/policydb_download.php?doc=562.

- [51] 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.
- [52] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for lipid disorders in children. United States Preventive Services Task Force.. [Guideline Clearing Report] 2007 [14/04/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf07/chlipid/chlipidrs.htm>
- [53] 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.
- [54] UK National Screening Committee. Familial Hypercholesterolaemia – The UK NSC policy on Familial hypercholesterolaemia screening in children. 2006 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/familialhypercholesterolaemia-child>.
- [55] 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>.
- [56] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for obesity in children and adolescents: U.S. Preventive Services Task Force recommendation statement. 2010 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf10/childobes/chobesrs.pdf>.
- [57] UK National Screening Committee. Obesity – The UK NSC policy on Obesity screening in children. 2006 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/obesity>.
- [58] Scottish Intercollegiate Guidelines Network S. Management of obesity. A national clinical guideline. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2010 [05/04/2016]; Available from: <http://www.guideline.gov/content.aspx?id=15597&search=%22management+of+obesity%22>.
- [59] 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.
- [60] UK National Screening Committee. Neuroblastoma – The UK NSC policy on Neuroblastoma screening in newborns. 2016 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/neuroblastoma>.
- [61] Evans I, Thornton H, Chalmers I, Glasziou P. Früher ist nicht zwangsläufig besser – Lehren aus dem Neuroblastom-Screening. In: Antes G, editor. *Wo ist der Beweis? Plädoyer für eine evidenzbasierte Medizin*. Bern: Verlag Hans Huber; 2013. p. 68–72.
- [62] UK National Screening Committee. Iron Deficiency Anaemia – The UK NSC policy on Iron deficiency anaemia screening in children. 2013 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/irondeficiency>.
- [63] U.S. Preventive Services Task Force. Iron Deficiency Anemia in Young Children: Screening. 2015 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/iron-deficiency-anemia-in-young-children-screening>.
- [64] 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.
- [65] UK National Screening Committee. Thrombophilia – The UK NSC policy on Thrombophilia screening (in pregnancy, newborns and adults). 2010 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/thrombophilia>.
- [66] UK National Screening Committee. Sickle Cell Disease (newborn) – The UK NSC policy on Sickle cell disease screening in newborns. 2006 [07/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/sicklecelldisease>.

- [67] 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/uspstfo7/sicklecell/sicklers.pdf>.
- [68] Cario H, Grosse R, Jarisch A, Kulozik A, Kunz J, Lobitz S. AWMF-Leitlinie 025/016: Sichelzellerkrankheit. Berlin: Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH); 2014 [cited 29.06.2016]; Available from: www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/025-016l_S2k_Sichelzellerkrankheit_2014-12.pdf.
- [69] Remschmidt H. Affektive Störungen In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 219–29.
- [70] 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.
- [71] U.S. Preventive Services Task Force. Depression in Children and Adolescents: Screening. 2016 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/depression-in-children-and-adolescents-screening1>.
- [72] National Institute for Health and Clinical Excellence N. Depression in children and young people: identification and management 2015 [31/03/2016]; Available from: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg28>.
- [73] 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/>.
- [74] 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.
- [75] Margraf J, editor. Psyhyrembel Psychiatrie, Klinische Psychologie, Psychotherapie. Berlin {[u.a]: de Gruyter; 2009.
- [76] U.S. Preventive Services Task Force. Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children – US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. 2016 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/RecommendationStatementFinal/autism-spectrum-disorder-in-young-children-screening>.
- [77] American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. 2014 [14/04/2016]; Available from: <http://www.jaacap.com/article/S0890-8567%2813%2900819-8/pdf>.
- [78] UK National Screening Committee. Autism – The UK NSC policy on Autism screening in children. 2012 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/autism>.
- [79] American Academy of Neurology and Child Neurology Society. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism (Reaffirmed in 2014). 2000 [29/03/2016]; Available from: <http://www.neurology.org/content/55/4/468.full.pdf>.
- [80] 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>.
- [81] Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders – A national clinical guideline. 2007 [22/03/2016]; Available from: <http://sign.ac.uk/pdf/sign98.pdf>.
- [82] 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.

- [83] Canadian Task Force on Preventive Health Care. Recommendations on screening for developmental delay. 2016 [01/04/2016]; Available from: <http://canadiantaskforce.ca/ctfphc-guidelines/2015-developmental-delay/>.
- [84] Neuropädiatrische Gesellschaft der deutschsprachigen Länder et al. Deutsch-Schweizerische Versorgungsleitlinie zu Definition, Störungsmechanismen, Untersuchung und Therapie bei Umschriebenen Entwicklungsstörungen Motorischer Funktionen. 2011 [31/03/2016]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/022-017k_S3_Umschriebene_Entwicklungsst%C3%B6rungen_motorischer_Funktionen_2011-08.pdf.
- [85] 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.
- [86] UK National Screening Committee. Development & Behaviour – The UK NSC policy on Developmental and Behavioural problems screening in children. 2005 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/developmentbehaviour>.
- [87] U.S. Preventive Services Task Force. Speech and Language Delay and Disorders in Children Age 5 and Younger: Screening. 2015 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/speech-and-language-delay-and-disorders-in-children-age-5-and-younger-screening>.
- [88] UK National Screening Committee. Speech & Language Delay – The UK NSC policy on Speech and language delay screening in children. 2005 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/speechlanguage>.
- [89] 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.
- [90] 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.
- [91] Quaschner K, Theisen FM. Hyperkinetische Störungen. In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 156–65.
- [92] National Institute for Health and Clinical Excellence. Attention Deficit Hyperactivity Disorder – Diagnosis and management of ADHD in children, young people and adults. 2009 [14/04/2016]; Available from: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg72/chapter/recommendations>.
- [93] 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>.
- [94] UK National Screening Committee. Duchenne muscular dystrophy – The UK NSC policy on Duchenne muscular dystrophy screening in newborns. 2012 [08/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/musculardystrophy>.
- [95] 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.
- [96] 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 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf11/vischildren/vischildrs.pdf>.
- [97] 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.
- [98] 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.
- [99] UK National Screening Committee. Vision Defects – The UK NSC policy on Vision defects screening in children. 2013 [29/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/vision-child>.

- [100] 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>.
- [101] 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>.
- [102] 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/newbhears.pdf>.
- [103] UK National Screening Committee. Hearing (newborn) – The UK NSC policy on Hearing screening for newborns. 2006 [29/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/hearing-newborn>.
- [104] UK National Screening Committee. Hearing (child) – The UK NSC policy on Hearing screening in children. 2006 [29/02/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/hearing-child>.
- [105] 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/>.
- [106] 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.
- [107] 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>.
- [108] U.S. Preventive Services Task Force. Blood Pressure in Children and Adolescents (Hypertension) – US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. 2013 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/RecommendationStatementFinal/blood-pressure-in-children-and-adolescents-hypertension-screening>.
- [109] UK National Screening Committee. Hypertension (child) – The UK NSC policy on Hypertension screening in children. 2011 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/hypertension-child>.
- [110] UK National Screening Committee. Congenital heart disease – The UK NSC policy on Congenital heart disease screening in newborns. 2014 [09/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/congenitalheartdisease>.
- [111] 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.
- [112] UK National Screening Committee. Dental Disease – The UK NSC policy on Dental disease screening in children. 2014 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/dental>.
- [113] U.S. Preventive Services Task Force. Dental Caries in Children from Birth Through Age 5 Years: Screening. 2014 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/dental-caries-in-children-from-birth-through-age-5-years-screening>.
- [114] Irish Oral Health Services Guideline Initiative. Oral health assessment: best practice guidance for providing an oral health assessment programme for school aged children in Ireland. Rockville MD: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ); 2012 [30/03/2016]; Available from: <https://www.ucc.ie/en/media/research/ohsrc/OralHealthAssessmentFull.pdf>.
- [115] 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 [30/03/2016]; Available from: <http://www.dentalhealth.ie/download/pdf/shortguidelines.pdf>.

- [116] UK National Screening Committee. Biliary atresia – The UK NSC policy on Biliary atresia screening in newborns. 2013 [08/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/biliaryatresia>.
- [117] 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.
- [118] Trobisch P, Suess, O., Schwab, F.,. Die idiopathische Skoliose. 2010; Available from: <http://www.aerzteblatt.de/pdf/107/49/m875.pdf>.
- [119] UK National Screening Committee. Scoliosis – The UK NSC recommendation on Adolescent Idiopathic Scoliosis screening (currently in consultation). 2012 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/scoliosis>.
- [120] 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.
- [121] U.S. Preventive Services Task Force. Developmental Hip Dysplasia: Screening. 2006 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/developmental-hip-dysplasia-screening>.
- [122] UK National Screening Committee. Developmental dislocation of the hip – The UK NSC policy on Developmental dislocation of the hip screening in newborns. 2006 [09/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/hipdislocation>.
- [123] 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.
- [124] U.S. Preventive Services Task Force. Screening of infants for hyperbilirubinemia to prevent chronic bilirubin encephalopathy: US Preventive Services Task Force recommendation statement. 2009 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf09/hyperbilirubinemia/hyperbrs.pdf>.
- [125] 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
- [126] 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 [05/04/2016]; Available from: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg98/resources/jaundice-in-newborn-babies-under-28-days-975756073669>.
- [127] UK National Screening Committee. Kernicterus – The UK NSC policy on Kernicterus screening in newborns (currently in consultation). 2013 [14/11/2012]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/kernicterus>.
- [128] Gesellschaft für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin e.V. (GNPI). S2k-Leitlinie 024/007: Hyperbilirubinämie des Neugeborenen – Diagnostik und Therapie (aktueller Stand 08/2015). Düsseldorf: Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF); 1996 [cited 29.06.2016]; Available from: http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-007l_S2k_Hyperbilirubinaemie_Neugeborenen_Diagnostik_Therapie_2015-08.pdf.
- [129] 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>.
- [130] Tutdibi E, Gomes, T., Lindner, U., Gortner, L.,. Bleivergiftung bei Kindern. Arzneimittel-, Therapie-Kritik & Medizin und Umwelt. 2008; Folge 3(3):658–91.
- [131] UK National Screening Committee. Lead Poisoning – The UK NSC policy on Lead poisoning screening in children. 2013 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/leadpoisoning>.
- [132] Remschmidt H. Körperliche Misshandlung und Vernachlässigung. In: Remschmidt H, editor. Kinder- und Jugendpsychiatrie,. Stuttgart, New York: Thieme; 2008. p. 326–32.

- [133] National Institute for Health and Clinical Excellence. When to suspect child maltreatment. 2009 [29/03/2016]; Available from: <http://guidance.nice.org.uk/CG89>.
- [134] U.S. Preventive Services Task Force. Primary Care Interventions to Prevent Child Maltreatment: U.S. Preventive Services Task Force Recommendation Statement. 2013 [21/03/2016]; Available from: <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/UpdateSummaryFinal/child-maltreatment-primary-care-interventions>.
- [135] Canadian Task Force on Preventive Health Care. Recommendations for growth monitoring, and prevention and management of overweight and obesity in children and youth in primary care. 2015 [01/04/2016]; Available from: <http://canadiantaskforce.ca/ctfphc-guidelines/2015-obesity-children/#fn-ii>.
- [136] UK National Screening Committee. Growth – The UK NSC policy on Growth screening in children. 2006 [16/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/growth>.
- [137] 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.
- [138] UK National Screening Committee. Cryptorchidism – The UK NSC policy on Cryptorchidism screening in newborn boys [09/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/cryptorchidism>.
- [139] UK National Screening Committee. SCID – The UK NSC policy on Severe Combined Immunodeficiency. 2013 [09/03/2016]; Available from: <http://legacy.screening.nhs.uk/scid>.
- [140] 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.