

---

# Grundprinzipien des Neugeborenen- Screenings

Ein EURORDIS Positionspapier

Januar 2021

[eurordis.org/newbornscreening](https://eurordis.org/newbornscreening)

# INHALT



<b>GRUNDPRINZIPIEN DES NEUGEBORENEEN-SCREENINGS</b> .....	<b>3</b>
<b>1 EINLEITUNG</b> .....	<b>4</b>
<b>2 AUFRUF ZUM HANDELN</b> .....	<b>7</b>
<b>GRUNDPRINZIPIEN</b> .....	<b>9</b>
1. Screening soll Möglichkeiten aufzeigen, dem Neugeborenen und seiner Familie so umfassend wie möglich zu helfen. Das bedeutet, dass das Screening diagnostizierbare Krankheiten identifizieren sollte, einschließlich behandelbarer Erkrankungen .....	9
2. Neugeborenen-Screening sollte als System mit klar definierten Rollen, Verantwortlichkeiten, Rechenschaftspflichten und Kommunikationswegen organisiert sein, welches in das nationale Gesundheitssystem eingebettet wird und das als ein Verfahren für eine frühe Diagnose nachweisbarer Erkrankungen als Teil des allgemeinen Versorgungspfads anerkannt ist. ....	10
3. Familien sollten nach einer Diagnosestellung durch das Neugeborenen-Screening von den zuständigen nationalen Gesundheitsbehörden psychologisch, sozial und wirtschaftlich unterstützt werden. ....	11
4. Alle Interessengruppen sollten in die verschiedenen Phasen des Neugeborenen-Screening-Prozesses einbezogen werden.....	11
5. Zur Ausweitung von Neugeborenen-Screening-Programmen sind transparente und robuste Leitungsstrukturen erforderlich. Jedes Land/ jede Region sollte über einen klar definierten, transparenten, unabhängigen, unparteiischen und evidenzbasierten Entscheidungsprozess verfügen, um zu evaluieren, welche Erkrankungen durch das Screening abgedeckt werden. Hierbei sollten alle Interessengruppen einbezogen werden. ....	12
6. Die Entscheidungsstrukturen von Neugeborenen-Screening-Programmen sollten eindeutig, lückenlos, transparent und rechenschaftsfähig gegenüber den nationalen Behörden sein. ....	12
7. Bewertungsprozesse zur Aufnahme oder dem Ausschluss von Krankheiten in Neugeborenen-Screening-Programme müssen auf dem aktuellen Stand der Wissenschaft beruhen, und auch gesundheitsökonomische Faktoren widerspiegeln. Sie sollten allerdings nicht nur von der Gesundheitsökonomie bestimmt werden. ....	13
8. Information und Aufklärung aller Interessengruppen zu seltenen Krankheiten und dem gesamten Neugeborenen-Screening-Prozess ist für eine umfassende und korrekte Implementierung der Screening-Programme unerlässlich. ....	13
9. Europaweite Leitlinien, die sich mit dem Zeitplan, den Methoden der Probenentnahme, dem Follow-Up und der Information der Eltern befassen, sind erforderlich, um Einheitlichkeit und Qualität während des gesamten Prozesses zu gewährleisten.....	14
10. Blutproben sollten zu Forschungszwecken in nationalen Biobanken aufbewahrt werden, wobei angemessene Maßnahmen zur Gewährleistung des Datenschutzes und des Datenzugriffs zu treffen sind.....	15
11. Dem europäischen Referenznetzwerk (ERN) angeschlossene Fachzentren sollten in die Behandlungspfade der verschiedenen Gesundheitssysteme eingebunden werden und als bevorzugte Partner bei der Erstellung von Empfehlungen zur Neugeborenen-Screening-Strategie berücksichtigt werden.....	15

# GRUNDPRINZIPIEN DES NEUGEBORENEEN-SCREENINGS

1. Screening soll Möglichkeiten aufzeigen, dem Neugeborenen und seiner Familie so umfassend wie möglich zu helfen. Das bedeutet, dass das Screening diagnostizierbare Krankheiten identifizieren sollte, einschließlich behandelbarer Erkrankungen.
2. Neugeborenen-Screening sollte als System mit klar definierten Rollen, Verantwortlichkeiten, Rechenschaftspflichten und Kommunikationswegen organisiert sein, welches in das nationale Gesundheitssystem eingebettet wird und das als ein Verfahren für eine frühe Diagnose nachweisbarer Erkrankungen als Teil des allgemeinen Versorgungspfads anerkannt ist.
3. Familien sollten nach einer Diagnosestellung durch das Neugeborenen-Screening von den zuständigen nationalen Gesundheitsbehörden psychologisch, sozial und wirtschaftlich unterstützt werden.
4. Alle Interessengruppen sollten in die verschiedenen Phasen des Neugeborenen-Screening-Prozesses einbezogen werden.
5. Zur Ausweitung von Neugeborenen-Screening-Programmen sind transparente und robuste Leitungsstrukturen erforderlich. Jedes Land/ jede Region sollte über einen klar definierten, transparenten, unabhängigen, unparteiischen und evidenzbasierten Entscheidungsprozess verfügen, um zu evaluieren, welche Erkrankungen durch das Screening abgedeckt werden. Hierbei sollten alle Interessengruppen einbezogen werden.
6. Entscheidungsstrukturen von Neugeborenen-Screening-Programmen sollten eindeutig, lückenlos, transparent und rechenschaftsfähig gegenüber den nationalen Behörden sein.
7. Bewertungsprozesse zur Aufnahme oder dem Ausschluss von Krankheiten in Neugeborenen-Screening-Programme müssen auf dem aktuellen Stand der Wissenschaft beruhen, und auch gesundheitsökonomische Faktoren widerspiegeln. Sie sollten allerdings nicht nur von der Gesundheitsökonomie bestimmt werden.
8. Information und Aufklärung aller Interessengruppen zu seltenen Krankheiten und dem gesamten Neugeborenen-Screening-Prozess ist für eine umfassende und korrekte Implementierung der Screening-Programme unerlässlich.
9. Europaweite Leitlinien, die sich mit dem Zeitplan, den Methoden der Probenentnahme, dem Follow-Up und der Information der Eltern befassen, sind erforderlich, um Einheitlichkeit und Qualität während des gesamten Prozesses zu gewährleisten.
10. Blutproben sollten zu Forschungszwecken in nationalen Biobanken aufbewahrt werden, wobei angemessene Maßnahmen zur Gewährleistung des Datenschutzes und des Datenzugriffs zu treffen sind.
11. Dem europäischen Referenznetzwerk (ERN) angeschlossene Fachzentren sollten in die Behandlungspfade der verschiedenen Gesundheitssysteme eingebunden werden und als

bevorzugte Partner bei der Erstellung von Empfehlungen zur Neugeborenen-Screening-Strategie berücksichtigt werden.

# 1 Einleitung

Das Recht des Kindes auf das höchste erreichbare Maß an Gesundheit ist im Rahmen der Menschenrechte verankert, die auf globaler Ebene festgelegt und anerkannt sind. In der Allgemeinen Erklärung der Menschenrechte haben die Vereinten Nationen proklamiert, dass "Kinder ein Recht auf besondere Fürsorge und Unterstützung haben". Insbesondere die [UN-Kinderechtskonvention](#) erkennt an, dass "jedes Kind ein angeborenes Recht auf Leben hat" (Art. 6). Vertragsstaaten sollen "sicherzustellen, dass alle Kinder die notwendige ärztliche Hilfe und Gesundheitsfürsorge erhalten" und sie "bemühen sich, die volle Verwirklichung dieses Rechts sicherzustellen (...) um die Säuglings- und Kindersterblichkeit zu verringern; (...) und Gesundheitsvorsorge (...) auszubauen" (Art. 24)<sup>1</sup>.

In ihren kürzlich veröffentlichten [Richtlinien zur Verbesserung der Versorgungsqualität von zu leichten und kranken Neugeborenen in Gesundheitseinrichtungen](#)<sup>2</sup>, verwies die Weltgesundheitsorganisation auf die Notwendigkeit, die Rechte von Neugeborenen zu respektieren, zu schützen und ohne Diskriminierung zu gewährleisten, unter Wahrung der Würde zu jeder Zeit und in jeder Einrichtung während der Pflege, des Transports und der Nachsorge.

UN-Sonderberichterstatter für das Recht auf Gesundheit (OHCHR), Dainius Puras, verwies darauf, dass jedes Kind das Recht auf Leben und Überleben hat, das Recht darauf hat vor frühkindlichen Widrigkeiten geschützt zu werden, und dass Kinder mit seltenen Krankheiten nicht diskriminiert werden dürfen, da auch sie das Recht auf eine hochwertige Behandlung, Pflege und Unterstützung haben (Dainius Puras (2017) [Gesundheitsrechte und seltene Erkrankungen](#)).<sup>3</sup>

---

<sup>1</sup> <https://www.ohchr.org/en/professionalinterest/pages/crc.aspx>

<sup>2</sup> World Health Organization. Standards for Improving the Quality of Care for Small and Sick Newborns in Health Facilities. 2 September 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

<sup>3</sup> <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>



Man schätzt, dass 72 % der seltenen Erkrankungen genetischen Ursprungs sind, und fast 70 % haben einen ausschließlich frühkindlichen Krankheitsbeginn (bis zu 88 % können einen frühkindlichen Krankheitsbeginn haben, wobei 18 % einen variablen Beginn haben, der das Säuglings- und Kindesalter einschließt)<sup>4</sup>. Bei vielen seltenen Erkrankungen, die chronisch und fortschreitend sein können, werden die Anzeichen bereits bei der Geburt oder im frühen Kindesalter beobachtet. Das Screening von Neugeborenen auf bestimmte Erkrankungen kann einen echten Beitrag zur Verbesserung der Lebensqualität von Kindern leisten. Traditionelle Neugeborenen-Screening-Programme im öffentlichen Gesundheitswesen zielen darauf ab, Neugeborene mit behandelbaren Erkrankungen zu identifizieren, wobei eine frühzeitige Diagnose hilft, irreversible Gesundheitsschäden zu vermeiden. Screening unterstützt die Krankheitsprävention durch eine möglichst frühzeitige Diagnose von schweren und seltenen Erkrankungen, damit diese angemessen behandelt, besser kontrolliert und eventuell sogar geheilt werden können. Es bietet außerdem die Möglichkeit für Patienten und Familien, ihre Zukunft zu planen.

Es gibt deutliche Unterschiede in der Art und Weise, wie die Neugeborenen-Screenings innerhalb und zwischen den Ländern durchgeführt werden, sowie auch bei der Reichweite der Screening-Programme. Darüber hinaus gibt es auffallende Unterschiede hinsichtlich der Handhabung eines positiven Untersuchungsergebnisses in Europa, einschließlich unterschiedlicher Ansätze bei der Gesundheitsversorgung und der sozialen, wirtschaftlichen und psychologischen Unterstützung für Familien.

EU-Maßnahmen im Bereich der öffentlichen Gesundheit müssen das Subsidiaritätsprinzip, die Zuständigkeiten und Verantwortlichkeiten der Mitgliedstaaten für die Organisation und Bereitstellung von Gesundheitsdiensten und medizinischer Versorgung, einschließlich der Neugeborenen-Screenings, berücksichtigen. Der Europäische Rat und der vormalige

---

<sup>4</sup> Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0

Expertenausschuss für seltene Krankheiten empfohlen ein koordiniertes Vorgehen auf EU-Ebene unter Wahrung der nationalen Zuständigkeiten <sup>5</sup>.

Trotz dieser Empfehlung stellt die EURORDIS-Arbeitsgruppe Neugeborenen-Screening (siehe unten) fest, dass seither keine gemeinsamen Anstrengungen auf EU-Ebene gab. Heutzutage erfordern die Fortschritte bei den Screening-Techniken und die zunehmende Möglichkeit, eine viel breitere Säuglingspopulation zu erreichen, eine Überprüfung dieses Status quo. Gegenwärtig bestehen erhebliche Diskrepanzen zwischen den Richtlinien und Programmen zu Neugeborenen-Screenings in den einzelnen EU-Ländern, was einen beachtlichen Einfluss auf den Zugang von Neugeborenen zu frühzeitiger Prävention und Möglichkeiten zur Verbesserung ihrer Lebensqualität hat.

Dementsprechend hat EURORDIS die Arbeitsgruppe Neugeborenen-Screening ins Leben gerufen, um 11 Schlüsselprinzipien zu definieren, **welche auf nationaler Ebene übernommen werden können, um politische Diskussionen und Entwicklungen von Neugeborenen-Screening-Programmen zu gestalten.**



Dieses Dokument beschreibt die von der Arbeitsgruppe erarbeiteten Prinzipien, die nach Konsultationen mit verschiedenen Gruppen von Interessenvertretern weiterentwickelt wurden, und vermittelt die Ansichten der befragten Patienten mit seltenen Krankheiten zu Neugeborenen-Screening-Programmen.

Die [EURORDIS-Arbeitsgruppe Neugeborenen-Screening](#) ist der Überzeugung, dass es höchste Zeit ist, die Kriterien von Wilson und Jungner gründlich zu überdenken und einheitliche Kriterien zu entwickeln, die im Kontext der Neugeborenen-Screenings sinnvoll sind und einheitlich angewendet werden können, da sie zweckgerichtet entwickelt wurden.

Die Prinzipien werden von einem Aufruf zum Handeln begleitet, um eine breite Akzeptanz der Grundprinzipien und der politischen Maßnahmen zu unterstützen, die sowohl auf der Ebene der EU als auch der Mitgliedstaaten notwendig sind, um sicherzustellen, dass möglichst alle Neugeborenen in der EU von Neugeborenen-Screening-Programmen profitieren, und somit die großen Diskrepanzen in Europa überwunden werden können.

---

<sup>5</sup> The Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases, recommends that the Member States “Gather national expertise on rare diseases and support the pooling of that expertise with European counterparts in order to support: the development of European guidelines on diagnostic tests or population screening, while respecting national decisions and competences”. Moreover, the EU Committee of Experts on Rare Diseases identified areas where collaboration between MS would have an added value and respect the principle of subsidiarity (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), July 2013).

## 2 Aufruf zum Handeln

Die positiven Auswirkungen der Neugeborenen-Screenings und ihr bedeutender Beitrag zur Krankheitsprävention, -behandlung und -versorgung erfordern, dass möglichst alle Neugeborenen in der EU davon profitieren und dass die derzeit in Europa bestehenden großen Ungleichheiten thematisiert werden müssen. Die Neugeborenen-Screening-Programme sind in den einzelnen EU-Mitgliedstaaten sehr unterschiedlich, und das Fehlen eines gemeinsamen Ansatzes trägt zu beträchtlichen Ungleichheiten zwischen den Ländern und Krankheiten bei.



Im Einklang mit der Verpflichtung der EU, bis 2030 eine flächendeckende Gesundheitsversorgung in ihrem Gebiet zu erreichen, und mit der im September 2019 verabschiedeten UN-Erklärung zur flächendeckenden Gesundheitsversorgung fordert die EURORDIS-Arbeitsgruppe für Neugeborenen-Screening die Einführung angemessener Neugeborenen-Screening Leitlinien und einheitliche Ansätze für Screenings in ganz Europa, um die Wahrung der Menschenrechte zu gewährleisten, den höchsten Gesundheitsstandard für Neugeborene mit einer seltenen Erkrankung zu erreichen und einen positiven Effekt auf das Leben der Neugeborenen sicherzustellen.

Deshalb ruft EURORDIS mit der Arbeitsgruppe für Neugeborenen-Screenings, seinem Rat der Nationalen Allianzen, seinem Rat der Europäischen Verbände und allen seinen Mitgliedern zu Folgendem auf:

- 1) Die Einrichtung einer **Sachverständigen-Arbeitsgruppe auf EU-Ebene**, die sich aus Vertretern der Mitgliedstaaten, einschlägigen Sachverständigen und Interessenvertretern zusammensetzt, um eine Zusammenarbeit auf EU-Ebene in Bereichen zu ermöglichen, wo sie einen Mehrwert bieten würde, wobei das Subsidiaritätsprinzip zu beachten ist, z. B. durch:
  - Austausch von Wissen und Best Practice Beispielen zu Neugeborenen-Screening für seltene Krankheiten;
  - HorizonScanning (systematische Vorausschau) für neue Therapien in der Entwicklung, was eine rechtzeitige Auswahl und das Design von geeigneten Pilotstudien ermöglicht
  - Sammeln von wissenschaftlichen Erkenntnissen und Verlaufsdaten zur Effizienz aus Pilotstudien oder Feldversuchen im Hinblick auf die Aufnahme bestimmter Krankheiten in Neugeborenen-Screening-Programmen
  - Beauftragung der Evaluation neuer Vorschläge für Neugeborenen-Screenings, wenn neue Technologien eine solche Erwägung zulassen, mit einer gemeinsamen HTA-Bewertung (Health Technology Assessment) auf EU-Ebene;
  - Identifikation und Vereinbarung von Kriterien und Maßnahmen zur Erweiterung von Krankheitspanels;
  - Festlegung von Richtlinien zur Aus- und Weiterbildung von Fachkräften, zur Kommunikation mit Familien und der Bevölkerung im Allgemeinen, etc. und
  - Andere Bereiche für die Zusammenarbeit, die bereits in der Stellungnahme des EU-Sachverständigenausschusses für seltene Krankheiten aus dem Jahr 2013 genannt wurden<sup>2</sup>.Die Arbeitsgruppe wird die Möglichkeit prüfen, die Gemeinsame Forschungsstelle der Europäischen Kommission oder andere Einrichtungen oder Agenturen auf EU-Ebene (u. a. das

ECDC, Europäisches Zentrum für die Prävention und die Kontrolle von Krankheiten) mit der Koordination und der Ausrichtung des Ausschusses zu betrauen.

2) Darüber hinaus fordern wir die zuständigen EU-Gremien und -Institutionen sowie die EU-Mitgliedstaaten auf, die Übernahme der diesem Aktionsaufruf beigefügten Grundprinzipien zu fördern, und zwar insbesondere:

- Die **Steuerungsgruppe für Gesundheitsförderung und Prävention (Steering Group on Health Promotion and Prevention, SGPP)** als wichtigstes Gremium, welches die Europäische Kommission in Bezug auf Aktivitäten im Bereich der Gesundheitsförderung, der Prävention und des Managements nicht übertragbarer Krankheiten berät, um eine Zusammenarbeit mit einigen wenigen Mitgliedstaaten zu initiieren, die bereit sind, Neugeborenen-Screening-Programme unter Anwendung dieser Grundprinzipien zu pilotieren, mit dem Ziel, diese auf andere Mitgliedstaaten auszuweiten. Infolgedessen kann die SGPP den EU-Mitgliedstaaten empfehlen, diese Grundsätze als Unterstützung für die Entwicklung und Umsetzung ihres Neugeborenen-Screening-Programms zu betrachten;
- Die **Europäische Kommission**, im Hinblick auf die Empfehlungen der SGPP, diese Bemühungen zu unterstützen, indem sie die Grundprinzipien als Best Practice, durch ausführliche Evidenz gestützt, befürwortet und ihre Übernahme auf nationaler und europäischer Ebene empfiehlt;
- Die **Regierungen der Mitgliedsstaaten** sind angehalten, die Übernahme dieser Prinzipien bei der Entwicklung und Umsetzung ihrer Neugeborenen-Screening-Programme und -Politiken auf nationaler/regionaler Ebene zu berücksichtigen;



3) Die Arbeitsgruppe fordert auch das **Europäische Parlament** auf:

- Initiativen zu unterstützen, die darauf abzielen, einheitliche Neugeborenen-Screening-Programme in ganz Europa zu gestalten und die bestehenden Lücken in der Neugeborenen-Screening-Praxis in Europa zu schließen; und zu diesem Zweck weiterhin Druck auf andere EU-Institutionen auszuüben, z.B. durch parlamentarische Anfragen, im Einklang mit dem von Screen4Rare geförderten [Aufruf zum Handeln](#)<sup>6</sup>.

---

<sup>6</sup> Screen4Rare is a multi-stakeholder initiative launched by the International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOP), the International Society for Neonatal Screening (ISNS), the European Society for Immunodeficiencies (ESID).

# GRUNDPRINZIPIEN

## 1 Screening soll Möglichkeiten aufzeigen, dem Neugeborenen und seiner Familie so umfassend wie möglich zu helfen. Das bedeutet, dass das Screening diagnostizierbare Krankheiten identifizieren sollte, einschließlich behandelbarer Erkrankungen

Traditionelle Neugeborenen-Screening-Programme im öffentlichen Gesundheitswesen zielen darauf ab, Säuglinge mit behandelbaren Erkrankungen zu identifizieren, wobei eine frühzeitige Erkennung hilft, irreversible Gesundheitsschäden zu vermeiden. Dieser Fokus auf den Nutzen für die diagnostizierte Person schafft einen engen Spielraum für den Zugang zu den Vorteilen der Neugeborenen-Screenings. Es sollte ein breiteres Spektrum an Leistungen zugänglich sein, das auch Patienten und Eltern einschließt. Zu den behandelbaren Erkrankungen gehören (1) Erkrankungen, bei denen frühzeitige Interventionen zu einem Gesundheitsgewinn für das Neugeborene führen, (2) Erkrankungen, bei denen eine frühzeitige Diagnose eine langwierige diagnostische Odyssee vermeidet und (3) Erkrankungen, bei denen die Eltern bei nachfolgenden Schwangerschaften reproduktive Optionen haben (siehe auch Grundsatz 3):



- Aus Sicht der Patienten liegt der Nutzen der Neugeborenen-Screenings bei unbehandelbaren, aber diagnostizierbaren Krankheiten in der Möglichkeit, die Krankheit angemessen zu managen und damit die gesundheitlichen und sozialen Chancen des Kindes zu verbessern. Selbst wenn es keine Heilung oder Behandlung gibt, kann eine frühe Diagnose zu Behandlungsstrategien führen, die mehrere Komponenten berücksichtigen und den Zugang zu einer integrierten medizinischen und sozialen Versorgung erleichtern. Zu den gesundheitlichen und sozialen Vorteilen gehören z. B. die Bereitstellung einer verbesserten Versorgung auf der Grundlage eines diagnostisch informierten Managements der Krankheit, die Vermeidung von Komorbiditäten, ein erleichterter Zugang zu sozialer Betreuung und Unterstützung, eine höhere Lebensqualität und möglicherweise eine längere Lebensdauer, was letztlich auch zu einer besseren Integration in die Gesellschaft führt.
- Aus der Perspektive der Eltern und Familienmitglieder sind relevante Vorteile des Screenings auf nicht behandelbare, aber diagnostizierbare Erkrankungen die Vermeidung einer diagnostischen Odyssee und die Information über ein erhöhtes Risiko für nachfolgende Schwangerschaften. Es kann eine informierte reproduktive Wahl getroffen werden. Informiertheit ermöglicht es den Eltern (die in der Nähe von Gesundheitsdiensten und Bildungseinrichtungen leben) und anderen Familienmitgliedern, realisierbare Lebensstil-Entscheidungen zu treffen.<sup>7</sup>

Letztendlich, aus einer breiteren gesellschaftlichen Perspektive betrachtet, würde das

---

<sup>7</sup> <https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>

Screening auf diagnostizierbare Erkrankungen den Zugang zur Forschung unterstützen, da ein Pool von diagnostizierten Personen die Forschungsarbeit fördert, indem es eine Möglichkeit bietet, einen natürlichen Krankheitsverlauf und eine Kohorte für Studien zu erfassen.

**2 Neugeborenen-Screening sollte als System mit klar definierten Rollen, Verantwortlichkeiten, Rechenschaftspflichten und Kommunikationswegen organisiert sein, welches in das nationale Gesundheitssystem eingebettet wird und das als ein Verfahren für eine frühe Diagnose nachweisbarer Erkrankungen als Teil des allgemeinen Versorgungspfads anerkannt ist.**

Das System hat mehrere Komponenten, die in allen Phasen des Screening-Prozesses und in allen Teilen der Screening-Plattform vollständig definiert sein müssen. Es wird eine zentrale Anlaufstelle auf nationaler Ebene benötigt, um die Funktion, Qualität und die Integration des Pfads und der Plattform sicherzustellen. Das Neugeborenen-Blutscreening muss in ein umfassendes Neugeborenen-Screening-Programm integriert werden, welches ein Screening auf Hörverlust, Herzanomalien und Hüftdysplasie beinhalten kann.



Die Phasen des Neugeborenen-Screening-Pfads umfassen die Information und Aufklärung der Eltern, die Probenentnahme, die adäquate Überweisung von positiv getesteten Neugeborenen, die Diagnose und die Interventionen. Jede Phase muss angemessen geplant sein, und die Ergebnisse müssen evaluiert werden (einschließlich regelmäßiger Audits).

**Die Screening-Plattformen sollten die folgenden Komponenten beinhalten:**

- **Aufklärungskampagnen für die breite Öffentlichkeit, Aufklärung und Information vor und während jeder Schwangerschaft.**
- **Flächendeckende Erfassung und Zugang zur Neugeborenen-Population, entweder durch Zugang zu den Geburtsorten oder Klinikbesuche in der unmittelbaren postnatalen Zeit.** Es sollten Standards für die Anlieferung und die Transportqualität der Proben definiert werden. Klinisches Personal, das mit schwangeren Frauen oder Neugeborenen in Berührung kommt, sollte eine spezielle Fortbildung erhalten, die für diese Tätigkeit relevant ist und die regelmäßig aufgefrischt wird. Für die Durchführung der Tests und die Nachverfolgung der Ergebnisse, einschließlich des Umgangs mit nicht auswertbaren Tests und positiven Testergebnissen, ist eine angemessener Personalschlüssel erforderlich.
- **Neugeborenen-Screening-Labore** sollten sich zusammenschließen, um eine umfassende Abdeckung der Zielgruppe zu gewährleisten. Sie sollten auf nationaler Ebene identifiziert und akkreditiert werden, um die Einheitlichkeit der verwendeten Methoden zu gewährleisten, die optimiert wurden, um Risiken von falsch-positiven Screenings zu vermeiden.
- **Akkreditierte Laboratorien für Bestätigungsdiagnostik.**

- **Klinische Zentren für gescreente Krankheiten zur Nachsorge** von positiv getesteten Neugeborenen. Sie sollten Mitglieder des nationalen Netzwerks von Fachzentren sein. **Umfassende Behandlung/Betreuung und/oder Unterstützung muss für alle durch ein Neugeborenen-Screening diagnostizierten Kinder verfügbar sein.**

Jeder Bestandteil der Screening-Plattform muss über ausreichende Ressourcen, ausreichende Schulungen, standardisierte und akkreditierte Verfahren und ein Qualitätsprogramm verfügen, das internationalen Standards entspricht. Das System muss kohärent sein, um einwandfrei zu funktionieren, jeder Bestandteil muss mit den anderen Bestandteilen kommunizieren und die Aufsicht über das System muss eine nahtlose Integration berücksichtigen.

Ein Neugeborenen-Screening-Programm wird erhebliche Mengen an wertvollen Daten generieren. Für die Gemeinschaft der Menschen mit seltenen Krankheiten ist es wichtig, dass diese Daten auch genutzt werden. Die Daten sollten intern verwendet werden, um die regelmäßige Evaluation und Verbesserung der Screening-Programme zu erleichtern. Die Daten sollten in angemessener Weise nach außen weitergegeben werden, um die Forschung zu unterstützen und die Planungsprozesse innerhalb des Gesundheitswesens zu erleichtern. Die informierte Zustimmung zur Sammlung und Verwendung dieser Daten sollte in den Prozess integriert werden (siehe Prinzip 10).

### **3 Familien sollten nach einer Diagnosestellung durch das Neugeborenen-Screening von den zuständigen nationalen Gesundheitsbehörden psychologisch, sozial und wirtschaftlich unterstützt werden.**

Psychologische Unterstützung sollte für Familien zum Zeitpunkt des Screening-Tests selbst und auch nach dem ersten Screening-Test und den Bestätigungstestergebnissen geplant werden. Die Eltern des Neugeborenen, das durch das Neugeborenen-Screening diagnostiziert wurde, müssen schnell über die Ergebnisse, die Krankheit, die mögliche Behandlung und Pflege sowie die Fachzentren für die spezifische Krankheit informiert werden. Außerdem sollten sie ab dem Zeitpunkt der bestätigten Diagnose psychologische, wirtschaftliche und soziale Unterstützung erhalten, einschließlich Informationen über für sie in Betracht kommende Patientenorganisationen.

### **4 Alle Interessengruppen sollten in die verschiedenen Phasen des Neugeborenen-Screening-Prozesses einbezogen werden.**

Alle Beteiligten, einschließlich Patienten, Patientenführer, Öffentlichkeit, Krankenhäuser, Angehörige der Gesundheitsberufe, Forscher, Europäische Referenznetzwerke (ERN), Biobanken, nationale Behörden und EU-Staaten sollten in den Neugeborenen-Screening-Prozess einbezogen werden - mit dem Neugeborenen als Mittelpunkt des Prozesses. Patienten und Patientenführer sollten eine Rolle und ein Mitspracherecht bei der Entscheidungsfindung haben, da sie die Gruppe sind, die am meisten vom Ergebnis der Entscheidung betroffen ist.

Die EU-Mitgliedsstaaten sollten Pläne zur Koordinierung des neugeborenen-Screening-Prozesses entwickeln und dabei auf Effizienz und Effektivität achten, um die Gesundheit dieser Patienten kurzfristig zu verbessern. Da das Neugeborenen-Screening bei allen Neugeborenen durchgeführt wird, sollten auch Neonatologen und Pflegefachkräfte sowie andere Berufsorganisationen als Beteiligte einbezogen werden. Ein umfassendes Programm muss die Familien gesunder Neugeborener und falsch positiver Neugeborener berücksichtigen und sollte auch ihnen Nachsorge und Unterstützung bieten.

**5 Zur Ausweitung von Neugeborenen-Screening-Programmen sind transparente und robuste Leitungsstrukturen erforderlich. Jedes Land/ jede Region sollte über einen klar definierten, transparenten, unabhängigen, unparteiischen und evidenzbasierten Entscheidungsprozess verfügen, um zu evaluieren, welche Erkrankungen durch das Screening abgedeckt werden. Hierbei sollten alle Interessengruppen einbezogen werden.**

Jede Gesundheitsleistung erfordert eine Abwägung der Ressourcenverwendung. Eine zentrale Stelle muss für die Entscheidungen zum Neugeborenen-Screening verantwortlich sein. Diese Einrichtung muss alle Interessengruppen einbeziehen, damit eine ausgewogene Entscheidung getroffen werden kann, und zwar sowohl bei der Beschlussfassung als auch bei der Datenbereitstellung. Die Entscheidung, ob eine Erkrankung in das Screening-Programm aufgenommen oder ausgeschlossen wird, sollte nach den Interessen der betroffenen Menschen mit seltenen Krankheiten und den wissenschaftlichen Erkenntnissen getroffen werden- alle Erkenntnisse sollten international zur Verfügung gestellt werden.

Unter Einbindung aller Beteiligten sollten die Entscheidungsinstanzen die technischen, finanziellen und ethischen Aspekte (Sensitivität, Spezifität des Tests, HTA, Meldung des Trägerstatus) diskutieren, bevor eine neue Krankheit in das nationale Neugeborenen-Screening-Programm aufgenommen wird. Der Prozess sollte Schritte beinhalten, die sicherstellen, dass abgelehnte Anträge eine klare Erklärung der Evidenzlücken enthalten, die geschlossen werden müssen, damit ein zukünftiger Antrag erfolgreich sein kann. Diese Anforderungen sollten sich an der Realität der Evidenzherausforderungen in Bezug auf seltene Krankheiten orientieren und sollten nicht unangemessen oder unmöglich sein. Abgelehnte Anträge sollten die Möglichkeit haben, erneut in den Evaluationsprozess einzusteigen, sobald die fehlenden Nachweise gesammelt wurden (und nicht erst wieder im folgenden Zyklus).

Aus der Sicht der Patienten und Eltern wäre es wünschenswert, europaweit einen einheitlichen Zugang zum Screening-Prozess zu haben. Die Krankheiten, die in die Neugeborenen-Screening-Programme aufgenommen werden, sollten vorzugsweise in jedem Land gleich sein (ein europäisches Neugeborenen-Screening-Programm), mit Ausnahme von Krankheiten, die als stark regional verbreitet bekannt sind und in anderen fast nicht vorkommen.

**6 Die Entscheidungsstrukturen von Neugeborenen-Screening-Programmen sollten eindeutig, lückenlos, transparent und rechenschaftsfähig gegenüber den nationalen Behörden sein.**

Die Steuerung der Neugeborenen-Screening-Programme sollte sich aus einem nationalen Mandat ergeben und in einem nationalen Koordinationszentrum verankert sein. Die Einrichtung von Nationalen Koordinationszentren auf Ebene der EU-Mitgliedstaaten sollte erfolgen, um die Umsetzung der erforderlichen Standards und Aktivitäten zu gewährleisten.

Die Transparenz in der Entscheidungsstruktur des Neugeborenen-Screening-Programms in jedem Land sollte erhöht werden, sowohl bei Grundsatzentscheidungen wie der Aufnahme/Ausschluss neuer Krankheiten in das Programm als auch bei der Ausführung des Programms. Patienten und ihre Familien sollten zusammen mit Experten für seltene Krankheiten und anderen relevanten Interessenvertretern auf nationaler Ebene, wie z.B. Vertretern von Ethikkommissionen und Bürgern oder Krankenkassen, in die Entscheidungsstrukturen und Diskussionen über eine mögliche Erweiterung von Neugeborenen-Screening-Programmen für ihre Erkrankungen einbezogen werden.

Jeder Mitgliedstaat sollte den Prozess durch ein nationales Gesetz oder eine gleichwertige verbindliche Gesetzgebung, je nach zuständiger Regierungsebene, regeln, um allen Neugeborenen das Screening als Recht auf Gesundheit zu gewähren, wobei die Möglichkeit des Opt-Out durch die Eltern aufrechterhalten werden muss. Spezifische staatliche Mittel sollten für das Neugeborenen-Screening bereitgestellt werden, damit der Test allen Neugeborenen kostenlos gewährt werden kann. Schließlich sollten die nationalen Koordinationszentren mit dem Komitee auf EU-Ebene vernetzt werden, wie im Aufruf zum Handeln beschrieben.

**7** **Bewertungsprozesse zur Aufnahme oder dem Ausschluss von Krankheiten in Neugeborenen-Screening-Programme müssen auf dem aktuellen Stand der Wissenschaft beruhen, und auch gesundheitsökonomische Faktoren widerspiegeln.**

**Sie sollten allerdings nicht nur von der Gesundheitsökonomie bestimmt werden.**

Die Richtlinien und Praktiken des Neugeborenen-Screenings sollten von jedem EU-Mitgliedsstaat analysiert werden, um gemeinsame Konzepte für den Evaluationsprozess zur Aufnahme von Neugeborenen-Screening-Methoden in nationale Programme zu entwickeln. In den Ausschüssen, die für die Bewertung von Neugeborenen-Screening-Programmen zuständig sind, sollten möglichst ein Mindestmaß an Patientenverbänden und Fachleuten vertreten sein, die sich speziell mit den zu bewertenden Erkrankungen befassen.

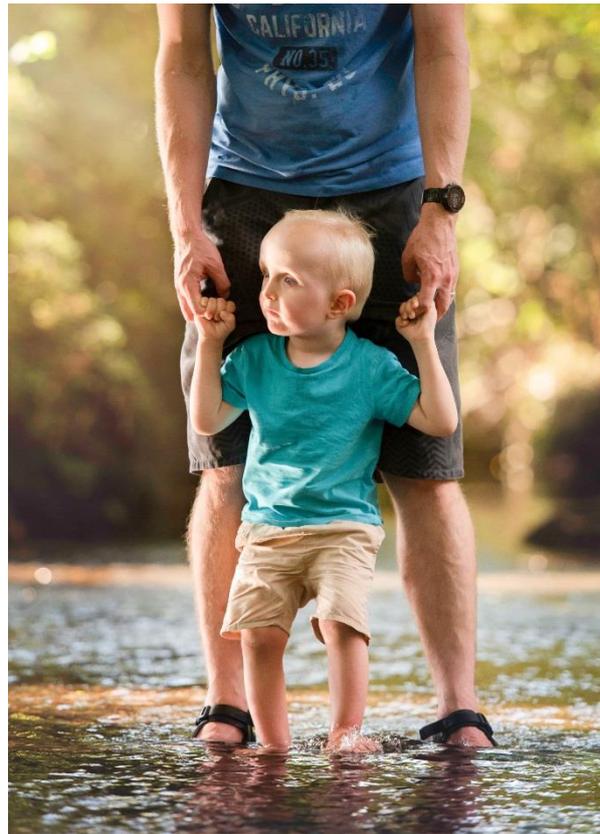
Die Kosteneffektivität sollte in eine umfassende gesundheitsökonomische Analyse integriert werden. Einschließlich zusätzlicher Ergebnisse und Fallstudien, die für die Patienten und ihre Familien hinsichtlich der finanziellen, psychologischen und gesellschaftlichen Belastung von großer Bedeutung sind, und einschließlich einer vergleichenden Darstellung der Auswirkungen einer späten Diagnose im Vergleich zu einer Diagnose, die bei der Geburt oder kurz danach gestellt wird. Es muss ein Verfahren vorhanden sein, um die Effizienz der Aufnahme einer Krankheit in Neugeborenen-Screening-Programme zu ermitteln, die bereits in anderen Mitgliedstaaten durchgeführt wurden, und um Bewertungen untereinander zu kommunizieren, insbesondere für Länder mit niedrigem und mittlerem Einkommen, in denen die Durchführung einer Kostenwirksamkeitsstudie möglicherweise nicht realisierbar ist.

**8** **Information und Aufklärung aller Interessengruppen zu seltenen Krankheiten und dem gesamten Neugeborenen-Screening-Prozess ist für eine umfassende und korrekte Implementierung der Screening-Programme unerlässlich.**

Die Verbreitung von Informationen über die Notwendigkeit der Ausweitung und Verbesserung des gleichberechtigten Zugangs zu Neugeborenen-Screenings und die Sensibilisierung der Öffentlichkeit für die lebensverändernden Auswirkungen einer Frühdiagnose sollte durch öffentlich finanzierte Aufklärungskampagnen erfolgen. Alle Fachkräfte im Gesundheitswesen, die am Neugeborenen-Screening-Prozess beteiligt sind (einschließlich Gynäkologen, Pflegefachkräften, Hebammen, Genetiker, Neonatologen, Kinderärzte, klinische Genetiker und Allgemeinmediziner) sollten geschult werden. Die Schulungen sollten so gestaltet sein, dass sie die Unsicherheiten,

Abweichungen oder Versäumnisse sowie die Auswirkungen der Entwicklung des Neugeborenen-Screening-Tests und die Abläufe nach der Diagnose widerspiegeln. Für die Aufklärung der Eltern von Neugeborenen, die durch ein Screening diagnostiziert wurden, sollten Nachsorge-protokolle erstellt werden.

Die Gesetzgeber sollten über die Bedeutung des Neugeborenen-Screenings mit Hinblick auf Daten aus Best Practice Beispielen beraten werden, um den Mehrwert und die positiven Auswirkungen auf die Budgets im Gesundheits- und Sozialwesen zu unterstreichen. Sie sollten auch mit der Industrie zusammenarbeiten, um über in der Entwicklung befindliche Therapien informiert zu sein und sicherzustellen, dass bei Krankheiten mit Therapien, die kurz vor der Marktzulassung stehen, eine rechtzeitige Beschlussfassung erfolgt. Darüber hinaus sollten die zuständigen europäischen und nationalen Behörden Patientenorganisationen bei der Bereitstellung von Informationen über geförderte Projekte oder Aufforderungen zur Einreichung von Vorschlägen unterstützen und eine Vernetzung zwischen allen Beteiligten schaffen, um das Bewusstsein für Neugeborenen-Screening zu schärfen.



**9 Europaweite Leitlinien, die sich mit dem Zeitplan, den Methoden der Probenentnahme, dem Follow-Up und der Information der Eltern befassen, sind erforderlich, um Einheitlichkeit und Qualität während des gesamten Prozesses zu gewährleisten.**

Jeder EU-Mitgliedstaat sollte Standards bereitstellen, um ein gewisses Maß an Konsistenz bei der Qualität und Umsetzung der verschiedenen Schritte und Verfahren zu gewährleisten, die mit dem Neugeborenen-Screening verbunden sind, einschließlich des Zeitpunkts für die Durchführung des Tests, der Information der Familien, der Entnahme von Blutproben, des Versands an das Screening-Zentrum, der Verarbeitung der Proben, des Rückrufs der Familie des Neugeborenen für den Fall, dass ein zweiter Bestätigungstest erforderlich ist, dem Ermöglichen einer Notfalleinweisung, falls erforderlich, der Bestätigung der Diagnose und der Mitteilung des Ergebnisses an die Familie. Diese Standards sollten durch Qualitätssicherung, Qualitätskontrollen und regelmäßige Akkreditierung angemessen kontrolliert, dokumentiert und umgesetzt werden.

Der Ablauf von Einführung und Umsetzung geeigneter Verfahren für Laborarbeit und die Zertifizierung von Räumlichkeiten und Methoden nach internationalen validierten Standards ist beim Neugeborenen-Screening besonders wichtig. Medizinisches Fachpersonal muss an Fachschulungen teilnehmen; außerdem sollte ein Register erstellt werden, um eine systematische Nachverfolgung aller Neugeborenen, bei denen durch Neugeborenen-Screening eine Erkrankung festgestellt wurde, zu ermöglichen.

**10 Blutproben sollten zu Forschungszwecken in nationalen Biobanken aufbewahrt werden, wobei angemessene Maßnahmen zur Gewährleistung des Datenschutzes und des Datenzugriffs zu treffen sind.**

In vielen Ländern werden getrocknete Blutproben aufbewahrt, nachdem die Screening-Tests durchgeführt wurden. Die Ziele der Lagerung dienen in erster Linie der Qualitätskontrolle, aber gelagerte Proben können auch zu Forschungszwecken verwendet werden. Gelagerte Proben können für zukünftige Studien verwendet werden, um das Neugeborenen-Screening und die Gesundheitsversorgung zu verbessern. Die Eltern müssen explizit über die Lagerung und die Möglichkeit der Verwendung der Proben für potenzielle zukünftige Forschungsstudien informiert



werden. Sie müssen gebeten werden, sich mittels einer Einverständniserklärung für oder gegen eine solche Verwendung zu entscheiden.

Die Sammlung von Fersenblutkarten kann in Zusammenarbeit mit europäischen Biobank-Infrastrukturen organisiert werden. Die Speicherung und der Zugang zu Sammlungen von getrockneten Blutproben kann auf der in Biobanken verwendeten Technologie aufbauen, welche geeignete Sicherheitsvorkehrungen für die Sekundärnutzung von Daten treffen. Das Zugriffsrecht sollte bei Erreichen der

Volljährigkeit von den Eltern auf die betroffene Person bzw. auf den gesetzlichen Betreuer übertragen werden.

Jeder EU-Mitgliedstaat sollte dafür Verantwortung tragen, dass geeignete Standards und Protokolle (in Übereinstimmung mit der Datenschutz-Grundverordnung und ggf. anderen nationalen Rechtsvorschriften) für den Zugriff auf Daten befolgt werden, und den Rahmen und die Infrastruktur für die gemeinsame Nutzung von Daten festlegen.

**11 Dem europäischen Referenznetzwerk (ERN) angeschlossene Fachzentren sollten in die Behandlungspfade der verschiedenen Gesundheitssysteme eingebunden werden und als bevorzugte Partner bei der Erstellung von Empfehlungen zur Neugeborenen-Screening-Strategie berücksichtigt werden.**

Um die derzeitige Ungleichheit der Neugeborenen-Screening-Programme in Europa zu vermeiden, sollten die dem europäischen Referenznetzwerk (ERN) angeschlossenen Fachzentren durch Expertenmeinungen in die Entwicklung von Neugeborenen-Screening-Regelungen der nationalen Gesundheitssystemen einbezogen werden, damit die Möglichkeit des Zugangs zu Neugeborenen-Screenings in allen EU-Ländern für jede Person gleich ist, unabhängig davon, wo sie geboren wurde. Da europäische Referenznetzwerke in ihrer Struktur Patienten und Kliniker mit unterschiedlichem Hintergrund vereinen, sind sie der ideale Thinktank für die Entwicklung von Neugeborenen-Screening-Richtlinien, die ethische, rechtliche und geografische Einschränkungen berücksichtigten würden.

Die Registrierung und Nachverfolgung aller positiven Fälle in ERN-Registern könnte es ermöglichen, eine Fülle von Wissen mit aktuellen epidemiologischen Daten und anderen Informationsarten zu sammeln, einschließlich der Beobachtung und Nachverfolgung von Behandlungseffekten und Interventionen.

# GRUNDPRINZIPIEN DES NEUGEBORENEEN- SCREENINGS

Januar 2021 | [eurordis.org/newbornscreening](http://eurordis.org/newbornscreening)

*“Unsere Vision ist ein vereinheitlichtes  
Neugeborenen-Screening-Programm in ganz Europa, das keine Familie  
eines Neugeborenen mit einer seltenen Krankheit in Ungewissheit über  
seine Diagnose, Versorgung und Behandlung zurücklässt, unabhängig  
davon, in welchem Land das Kind geboren wurde.“*



## **EURORDIS-Rare Diseases Europe**

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot  
75014 Paris ♦ France

## **EURORDIS Brussels Office**

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11  
1000 Brussels ♦ Belgium

## **EURORDIS Barcelona Office**

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia  
Calle Sant Antoni M<sup>a</sup> Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

**EURORDIS.ORG**

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

