

Simon Frederic Gapp

Dr. med.

Elternbefragung zum Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose nach Einführung in das Regelscreening in Deutschland

Fach: Kinderheilkunde

Doktormutter: Frau Prof. (apl.) Dr. med. Gwendolyn Gramer

Cystische Fibrose (CF) ist die häufigste lebensbegrenzende autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung in Deutschland. Aufgrund verbesserter therapeutischer Möglichkeiten bei früher Diagnosestellung wurde im Deutschland im September 2016 ein Neugeborenen-Screening auf CF (CF-NGS) eingeführt. Als grundlegender Unterschied zu den bisher im Screening untersuchten Erkrankungen muss nach auffälligem CF-NGS als nächster diagnostischer Schritt ein Schweißtest in einer spezialisierten Einrichtung mit Erfahrung in der funktionellen CF-Diagnostik bei Säuglingen erfolgen. Die Organisation dieser Vorstellungen zum Schweißtest ist im Unterschied zu anderen Ländern – z.B. der Schweiz – in Deutschland mit Ausnahme des Bundeslandes Bayern nicht zentral geregelt. Gemäß Kinderrichtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) informiert der Einsender des NGS (Geburtsklinik oder Kinderarzt) die Eltern über den auffälligen Befund des CF-NGS und nennt der Familie entsprechende Einrichtungen zur Durchführung der Konfirmationsdiagnostik. Die Durchführung des Schweißtests ist in den ersten Lebenswochen häufig schwierig und muss teilweise mehrfach wiederholt werden, bis die Diagnose sicher bestätigt oder ausgeschlossen werden kann. Hinzu kommt, dass im Algorithmus des deutschen CF-NGS viele falsch-positive Befunde (auffälliges NGS bei einem Kind, das nicht von CF betroffen ist) vorkommen (80% der auffälligen Befunde im CF-NGS). Das auffällige Ergebnis des CF-NGS, die Organisation der Konfirmationsdiagnostik und die nachfolgende Unsicherheit bis zur Bestätigung oder zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose können zu Belastungen der Eltern führen.

Für die Schweiz wurde nach Einführung des dortigen CF-NGS eine Fragebogenerhebung zur Elternzufriedenheit durchgeführt. Für Deutschland gibt es bislang keine Daten über die Elternzufriedenheit mit dem vom G-BA vorgesehenen Ablauf des CF-NGS.

Hauptziel dieser Arbeit war es daher die elterliche Wahrnehmung des CF-NGS und die Zufriedenheit mit dem CF-NGS zu evaluieren, insbesondere im Hinblick auf die Informationsvermittlung und die Abläufe im Screeningprozess bei auffälligem CF-NGS einschließlich der Konfirmationsdiagnostik. Darüber hinaus werden der Einfluss der abschließenden Diagnose des Kindes sowie weiterer Faktoren auf die elterliche Zufriedenheit untersucht. Ein besonderes Augenmerk dieser Studie lag zudem im Systemvergleich des vom G-BA vorgesehenen dezentralen Modells mit stärker zentralisierten Systemen wie in Bayern und der Schweiz.

Bei der vorliegenden Studie handelt es sich um eine prospektive, explorative, Hypothesengenerierende Studie. Die Datenerhebung erfolgte mittels eines postalisch versandten, standardisierten Fragebogens, der sich an dem von Rueegg et al. für die Schweiz publizierten und evaluierten Instrument orientiert. Der Fragebogen umfasst insgesamt 29 Fragen zu Erfahrungen, Zufriedenheit, Gefühlen, Verbesserungsvorschlägen und sozio-demografischen Daten der Eltern positiv gescreenter Kinder.

Befragt wurden Eltern, bei deren Kind in den ersten 24 Monaten nach Einführung des CF-NGS in das Regelscreening (Oktober 2016 bis September 2018) im Screeningzentrum Heidelberg ein auffälliger Befund des CF-NGS erhoben wurde. Während dieses Zeitraums ergab das CF-NGS für insgesamt 244 Kinder ein auffälliges Ergebnis mit der Empfehlung zur weiteren Konfirmationsdiagnostik.

210 Eltern konnten postalisch erreicht werden, 111 sandten den Fragebogen ausgefüllt zurück (52,9%). Unter den antwortenden Eltern waren jene überrepräsentiert, bei deren Kind sich die CF-Diagnose endgültig bestätigt hatte. Die Verteilung der soziodemografischen Daten im Rahmen dieser Studie korrespondierte gut mit den Daten der gesamten deutschen Bevölkerung und spricht für eine gute Repräsentativität.

Der Großteil aller antwortenden Eltern (85,6%) war mit der Teilnahme am CF-NGS insgesamt zufrieden. Hierbei waren Eltern, bei deren Kindern sich die Verdachtsdiagnose CF bestätigte, zufriedener als die Eltern anderer Kinder. Die endgültige Diagnose wurde im Rahmen der Auswertung als wichtigster, viele weitere Variablen beeinflussender Faktor identifiziert.

Eltern werden im Screeningverlauf mehrmals Informationen zum NGS vermittelt. Die meisten Eltern gaben an, dass die peripartale Aufklärung über das CF-NGS nach der Geburt erfolgte. Hier waren 75,7% der Eltern mit den erhaltenen Informationen zufrieden, obwohl die Aufklärung meist nicht, wie vom G-BA vorgesehen, durch Ärzte erfolgte. Auch die Screeningbroschüre wurde Eltern überwiegend erst nach der Geburt ausgehändigt. Mit dieser waren 72,1% der Befragten zufrieden. Die Übermittlung des auffälligen Screeningbefundes erfolgte zumeist telefonisch (75,7%). Dies geschah am häufigsten (47,7%) durch die Geburtsklinik, lediglich 5,4% der Eltern wurden von einem CF-Zentrum über den auffälligen Befund in Kenntnis gesetzt. An dieser Stelle waren wesentlich weniger Eltern mit den erhaltenen Informationen zufrieden als noch peripartal (57,7%). Unzufriedenheit wurde vor allem aufgrund eines gefühlten Informationsmangels angegeben. Hier zeigte sich ein klarer Unterschied zu zentralisierteren Systemen, in welchen CF-Zentren zu diesem Zeitpunkt im Screeningprozess den größeren Teil der Aufklärungen übernehmen. Die elterliche Zufriedenheit mit den erhaltenen Informationen war an dieser Stelle in zentralisierteren Systemen höher.

Die Konfirmationsdiagnostik erfolgte zu 55,9% in Kinderkliniken und zu 40,5% in CF-Zentren. Mit den im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik übermittelten Informationen waren 66,7% der Eltern zufrieden. Unzufriedenheit bestand vor allem aufgrund eines erlebten Informationsmangels. Eltern, deren Kind eine bestätigte CF-Diagnose hatte, waren am zufriedensten mit der Informationsvermittlung. Insgesamt war die Zufriedenheit allerdings geringer als die von Eltern, welche in zentralisierteren Modellen befragt wurden.

Die im Rahmen des CF-NGS von den Eltern erlebten Emotionen wurden retrospektiv zu zwei Zeitpunkten erfragt. Nach der Übermittlung des auffälligen Screeningbefundes gaben 84,7% aller Eltern an, negative Emotionen empfunden zu haben. Nach Abschluss der Konfirmationsdiagnostiken berichteten noch 37,8% der Eltern über negative Gefühle. Dieser Anteil wurde statistisch signifikant von der endgültigen Diagnose beeinflusst: Bestätigte die Konfirmationsdiagnostik die Diagnose CF, gaben 71,1% der Eltern weiterhin an, besorgt zu sein, während es bei einem unauffälligen Befund nur noch 15,3% waren.

Von großer Bedeutung ist in diesem Zusammenhang auch die Wartezeit zwischen Übermittlung des positiven Screening-Ergebnisses und der Konfirmationsdiagnostik, da in diesem Zeitraum eine große Verunsicherung der Eltern besteht. Auf die Konfirmationsdiagnostik warteten nur 43,2% aller Eltern weniger als drei Tage. Damit war die Wartezeit wesentlich länger als in zentralisierteren Systemen, insbesondere der Schweiz. Eltern, welche weniger als drei Tage warteten, waren mit der Wartezeit am zufriedensten (76,1%). Insgesamt waren nur 41,4% der Eltern mit der Wartezeit zufrieden.

Die Möglichkeit, im Rahmen der Befragung Änderungsvorschläge zum CF-NGS zu machen, nutzten 63,1% der befragten Eltern. Der häufigste Änderungsvorschlag war eine Verbesserung der Organisation des Screeningprozesses, gefolgt vom Wunsch nach mehr Informationen, besserer Kommunikation und einer Beschleunigung des Ablaufs der Konfirmationsdiagnostik. Die vorliegende Studie kommt zu dem Ergebnis, dass die Eltern von Kindern mit auffälligem CF-NGS zufrieden mit ihrer Teilnahme am Screening sind. Eltern erhalten regelhaft zu mehreren Zeitpunkten des Screeningprozesses Informationen zum Neugeborenen-Screening und

der Krankheit CF. Allerdings ist die Qualität dieser Informationen aus Sicht der Eltern nicht immer ausreichend. Der im Rahmen dieser Studie angestellte Systemvergleich mit Studien aus Bayern und der Schweiz zeigte, dass eine stärkere Zentralisation der Konfirmationsdiagnostik mit einer höheren Qualität der an die Eltern vermittelten Informationen sowie höherer elterlicher Zufriedenheit korreliert. Außerdem scheinen die von den Eltern erlebten negativen Emotionen reduziert und die Abläufe des Screenings beschleunigt zu werden. Insbesondere die Wartezeit auf die Konfirmationsdiagnostik wird durch eine Zentralisierung der Organisation verkürzt. Dies könnte helfen, den Stress, welchem Eltern nach auffälligem CF-NGS ausgesetzt sind, zu reduzieren. Zuletzt konnte im Vergleich mit der Schweiz gezeigt werden, dass die Qualität der Konfirmationsdiagnostik durch eine ausschließliche Durchführung in spezialisierten Zentren erhöht werden kann.

Die vorliegende Studie erlaubt die Schlussfolgerung, dass das aktuelle CF-NGS in Deutschland auch ohne stärkere Zentralisierung verbessert werden kann. Insbesondere könnte die peripartale Aufklärung über das Screening in Zukunft verstärkt auch vor der Geburt erfolgen. Die Aufklärung über das CF-NGS muss gemäß Kinderrichtlinie des G-BA durch einen Arzt erfolgen, was bisher nach Angaben der Eltern nur in einer Minderheit der Fälle geschieht. Außerdem sollte der Screeningprozess beschleunigt und insbesondere die Wartezeit vor der Konfirmationsdiagnostik auf maximal drei Tage reduzieren werden, da in dieser Zeit eine hohe Unsicherheit der Eltern besteht.

Insgesamt kommt die Studie zu dem Ergebnis, dass das CF-NGS in seiner durch den G-BA für Deutschland vorgegebenen Form gut angelaufen ist. Der Großteil aller Eltern ist, unabhängig von der endgültigen Diagnose des Kindes nach Abschluss der Konfirmationsdiagnostik, mit der Teilnahme am CF-NGS zufrieden. Die Bedeutung qualitativ hochwertiger Informationsvermittlung an die Eltern, einer guten Organisation des Screenings sowie der Einbindung von CF-Experten in den Screeningprozess konnte gezeigt werden. Diese Aspekte scheinen zentralisierte Screeningsysteme, wie in Bayern oder der Schweiz, besser abzubilden als das von der Kinderrichtlinie vorgesehene, dezentralisierte System. Im Rahmen dieser Studie konnten Ansätze zur weiteren Optimierung des CF-NGS erarbeitet werden, die einen Beitrag zur vorgesehenen Evaluation des CF-NGS nach dessen Einführung in Deutschland leisten können. Von einer Berücksichtigung dieser Erkenntnisse bei der Weiterentwicklung des CF-NGS könnten Kinder und deren Familien sowohl in Deutschland als auch in Screeningprogrammen anderer Länder profitieren.