

Fehlbildungen bei Neugeborenen

Benefit durch ein nationales Register

Eine deutschlandweite Erhebung von Fehlbildungen kann bei ungewöhnlicher Häufung vor teratogenen Einflüssen warnen und zu deren Erforschung beitragen, mahnt die Bundesärztekammer.



Foto: picture alliance/pia/Andreas Wernicke

Die ungewöhnliche Häufung der Geburt von Babys mit Handfehlbildungen in einem Gelsenkirchener Krankenhaus im Jahr 2019 verdeutlichte erneut das Defizit: Es existiert in Deutschland kein bundesweites Register für Fehlbildungen von Neugeborenen.

Lediglich zwei regionale Initiativen – das „Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt“ und das durch das Land Rheinland-Pfalz geförderte „Mainzer Modell“ – erfassen Daten. Diese können jedoch nicht als repräsentativ für Deutschland angesehen werden. Spezifisch sind zudem einzelne Register zur Erhebung von bestimmten Fehlbildungen, wie das Kinderregister für im In- und Ausland aufgetretene angeborene Fehlbildungen der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie oder das Nationale Register für angeborene Herzfehler des Kompetenznetzes.

Um bundesweit bevölkerungsbezogene Aussagen treffen zu können und mögliche exogene Ursachen für Fehlbildungen bei Neugeborenen frühzeitig zu erkennen und die betroffenen Kinder medizinisch und psychosozial optimal zu versorgen, ist eine bundesweit syste-

matische Erhebung notwendig. Bereits 1993 hatte dies die Bundesärztekammer (BÄK) gefordert.

Nun startet sie einen erneuten Vorstoß: Ein interdisziplinär besetzter Arbeitskreis des Wissenschaftlichen Beirats der BÄK entwickelt unter der gemeinsamen Federführung von Prof. Dr. med. Maria Blettner und Prof. Dr. med. Fred Zepp ein Modell für ein „Nationales Register für Angeborene Fehlbildungen“, das im Rahmen einer Stellungnahme des Wissenschaftlichen Beirats der BÄK mit dieser Ausgabe des *Deutschen Ärzteblattes* veröffentlicht wird.

Nutzbarmachung von Daten

Mit dem Vorschlag knüpft die BÄK an die aktuelle gesundheitspolitische Diskussion um eine verstärkte Nutzung von Registerdaten an. Sie begrüßt ein vom Gesetzgeber angekündigtes Registergesetz, das durch die Schaffung eines Rechtsrahmens dazu beitragen soll, die Nutzungsmöglichkeiten von Gesundheitsdaten zu verbessern.

Das Besondere am Modell für ein „Nationales Register für Angeborene Fehlbildungen“: Es basiert auf bereits routinemäßig flächende-

ckend erhobenen Daten. Wenn diese weiterentwickelt würden, ist es aus Sicht der Bundesärztekammer nicht zwingend notwendig, zusätzlich Fehlbildungsdaten bundesweit aktiv zu erfassen. Kern des Registermodells ist vielmehr die Nutzbarmachung der schon heute flächendeckend erhobenen Daten zur Gesundheit von Neugeborenen und Säuglingen durch Kinder- und Jugendärztinnen im Rahmen Kindervorsorge-/Früherkennungsuntersuchungen U1 bis U6 im ersten Lebensjahr, die eine eingehende körperliche Untersuchung sowie ein Screening auf Stoffwechselstörungen und Hörstörungen umfassen.

„Sie sind als wesentliche Datenquelle besonders geeignet, da sowieso nahezu alle Säuglinge an den Untersuchungen U1 bis U6 im ersten Lebensjahr teilnehmen und die inhaltlichen Kriterien durch Fachgesellschaften und Berufsverbände standardisiert und gemäß der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses bundeseinheitlich verbindlich festgelegt sind“, erläutert Zepp dem *Deutschen Ärzteblatt*. „Gemäß den Ergebnissen aus der zweiten Welle der Studie zur Gesundheit von Kindern und Jugend-

lichen in Deutschland (KiGGS-Studie) des Robert Koch-Instituts nehmen mehr als 99 Prozent aller Säuglinge im ersten Lebensjahr in Deutschland an diesem Vorsorgeprogramm teil“, betont der Pädiater. Zudem bestünden in den meisten Bundesländern bereits seit Jahren landesgesetzliche Regelungen zur aktiv nachgehenden Kontrolle bei Nichtteilnahme.

Die Schwerpunkte dieser Untersuchungen sind optimal: Bei der U2 liege sogar ein besonderer Fokus auf dem Erkennen von angeborenen Erkrankungen und Fehlbildungen, so Zepp. Medizinisch beste Voraussetzungen also, um diese bundesweit flächendeckend und populationsbezogen standardisiert zu erfassen.

Bislang nicht standardisiert

Das große Manko sind allerdings die bislang nicht hinreichende Standardisierung und Digitalisierung der Ergebnisse der Früherkennungsuntersuchungen. Meist würden sie lediglich in dem von den Eltern des Kindes verwalteten „Gelben Heft“ und in den personenbezogenen Patientenakten dokumentiert, zum Teil nur in Form von handschriftlichen Notizen, bedauert Zepp. Mit weiteren Datenquellen, wie Erhebungen im Rahmen der perinatalmedizinischen Qualitätssicherung, der Pränataldiagnostik oder Leistungsabrechnungs- und Versichertendaten der gesetzlichen Krankenversicherung sowie der Krankenhausdiagnosestatistik können sie nicht verknüpft werden.

„Die Qualität der Befunddokumentation von Fehlbildungen muss deutlich weiterentwickelt werden“, betont deshalb das Autorenteam in dem aktuellen Papier. Um die Daten für ein nationales Fehlbildungsregister nutzen zu können, müssten die Befunde künftig standardisiert und validiert erhoben sowie digitalisiert aufbereitet und an eine zentrale Stelle gemeldet werden.

Zudem sollte für die Klassifikation der Fehlbildungen eine einheitliche Systematik verwendet werden, die auch eine Einspeisung der Daten beim europäischen und weltweiten Surveillance-System ermöglicht, erläutert Blettner dem *Deut-*

schen Ärzteblatt. Angesichts der mit einem nationalen Register verbundenen zentralen Speicherung von Daten aus den U-Untersuchungen wäre eine gesetzliche Regelung vorteilhaft, unterstreicht die Epidemiologin. Fachgesellschaften und Berufsverbände im Bereich der Kinder- und Jugendmedizin, der Epidemiologie und der Versorgungsforschung setzten sich seit längerer Zeit für diese Ziele ein.

Wichtig ist Blettner, dass die epidemiologische Auswertung der künftigen Registerdaten regelmäßig mit Standardmethoden der Epidemiologie erfolgen müsste. Auch regionale Auswertungen sollte es geben. „Für das Register sind die erforderlichen rechtlichen und technischen Voraussetzungen zu schaffen, um weitere Datenquellen einbeziehen zu können, wie beispielsweise die Übertragung und Speicherung der einheitlichen Krankenversichertennummer. Auch müssen Technologien zur Erkennung und Zusammenführung von Doppelseinträgen (record linkage) aus derselben oder einer anderen Datenquelle angewandt werden“, erläutert sie. Ferner müsse die

Möglichkeit einer Rekontakierung der Familien geschaffen werden.

Nicht unterschätzt werden darf auch der Datenschutz. „Er ist von primärer Bedeutung, um den Schutz der Persönlichkeitsrechte der betroffenen Familien zu wahren“, betont Blettner. Jedoch seien ausreichende Erfahrungen vorhanden und könnten adaptiert werden. Dabei verweist sie auf die gesetzliche Grundlage zur personenbezogenen Datenerfassung durch die Klinischen Krebsregister in § 65 c Sozialgesetzbuch V. Auch die Datenerhebung durch die auf mehrere Jahrzehnte angelegte Nationale Kohorte Gesundheitsstudie erfolge konsequent auf der Grundlage der Informierten Einwilligung. „Ein individueller, sogenannter Broad Consent wird derzeit im Rahmen der Medizininformatikinitiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung zunächst in den Universitätskliniken deutschlandweit eingeführt“, erläutert sie.

Gesicherter Datenschutz

Zur Pseudonymisierung stehen nach Ansicht des Wissenschaftlichen Beirats der BÄK sehr gute, datenschutzrechtlich unbedenkliche, digitale Instrumente zur Verfügung. Beispielsweise ermögliche Software im Tool-Pool der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. (TMF), allen Teilnehmenden einen Code zuzuordnen. Bei Vorliegen korrekter und vollständiger identifizierender Angaben für alle Teildaten erlaubten die verfügbaren Pseudonymisierungsverfahren allein dem für die Verarbeitung der personenbezogenen Datenverantwortlichen eine eindeutige Zuordnung. Auch die Qualitätssicherung der eingegebenen Daten sei bei dem vorgeschlagenen Modell mitgedacht: Diesbezüglich sollen Plausibilitätsabfragen implementiert werden. Querschnittsergebnisse müssten in regelmäßigen Abständen anhand der Rohdaten an den Primärquellen verifiziert werden.

Dr. med. Eva Richter-Kuhlmann

Ziele eines nationalen Registers für Fehlbildungen

- Bereitstellung wesentlicher epidemiologischer Informationen über Fehlbildungen und Veröffentlichung regelmäßiger epidemiologischer Auswertungen
- Frühe Warnung bei ungewöhnlichen räumlichen und/oder zeitlichen Häufungen und Trends sowie sichere Unterscheidung von echten und systematischen oder zufälligen Ergebnissen
- Informations- und Ressourcenzentrum in Bezug auf Fehlbildungen, deren Versorgung und gesundheitsrelevante Risikofaktoren
- Unterstützung der Untersuchung von exogenen, teratogenen Expositionen und endogenen Ursachen
- Bereitstellung einer Infrastruktur für die Versorgungs- und Präventionsforschung
- Integration in Konzepte zur Sicherstellung der individuellen Versorgung/Nachsorge von Betroffenen
- Unterstützung der Entwicklung von Surveillancekonzepten zur individuellen Versorgung der betroffenen Kinder und der Unterstützung ihrer Angehörigen
- Identifikation von Versorgungslücken
- Bereitstellung qualitativ hochwertiger Daten für internationale Datenerfassung und Studien

Stellungnahme im Internet:
<http://daebl.de/XW22>
oder über QR-Code.

