



Stellungnahme zum Pulsoximetrie-Screening zur Erfassung von kritischen angeborenen Herzfehlern im Neugeborenenalter

Erarbeitet von A. Lindinger, Homburg; I. Dähnert, Leipzig; F.T. Riede, Leipzig, und der
Leitlinienkommission der DGPK.

Vom Vorstand beschlossen am 2.11.2013, Präsident Prof. Dr. R. Grabitz

.....

Angestrebt wird ein Screening aller asymptomatischen Neugeborenen auf kritische angeborene Herzfehler mittels Pulsoximetrie.

Definition kritischer angeborener Herzfehler

Unter der Bezeichnung "kritische angeborene Herzfehler" (kAHF) sind im Folgenden angeborene Herzerkrankungen zusammengefasst, die sich bereits im Neugeborenenalter manifestieren und tödlich verlaufen können, wenn nicht umgehend eine adäquate Therapie durchgeführt wird. Eine Übersicht über diese kAHF ist in der Tabelle wiedergegeben (s. Anhang).

Problematik der späten Diagnose kritischer angeborener Herzfehler

Trotz Pränataldiagnostik, postnataler klinischer Beobachtung und Untersuchung wird bei einem Teil der Neugeborenen mit kAHF die Diagnose zu spät gestellt.

Der Anteil der pränatal diagnostizierten kAHF beträgt in Deutschland durchschnittlich 43% bei einem Spektrum von 36-97% in Abhängigkeit von der Morphologie der Herzfehler (PAN- Studie (1)). *Postnatal* werden 85% der schweren AHF innerhalb des 1. Lebensmonats und 96% innerhalb der ersten 3 Lebensmonate diagnostiziert (1). Übereinstimmend hiermit konnten Wren und Mitarbeiter zeigen, dass bei 690.215 Geburten über einen Zeitraum von 20 Jahren die Diagnose eines kAHF in 25-30% der Fälle erst nach Entlassung aus der Geburtseinrichtung gestellt wurde (2).

Die Erkennung von kAHF durch die klinische Untersuchung und Beobachtung kann im frühen Neugeborenenalter erschwert sein, da die typischen Zeichen eines AHF wie Herzgeräusch,

Herzinsuffizienz, Zyanose häufig noch fehlen ("diagnostische Lücke"; (3-5)). Bei verspäteter Diagnosestellung besteht die Gefahr einer akuten, lebensbedrohlichen Verschlechterung des Allgemeinzustandes mit der Folge eines Herzkreislaufversagens ("cardiac collapse"), das mit einer hohen Morbidität und Letalität verbunden ist. Auch wenn die Akutsituation überlebt wird, ist die perioperative Morbidität deutlich erhöht. In Abhängigkeit vom Ausmaß der Organschädigung kann insbesondere die neurologische Langzeitprognose beeinträchtigt sein (6-9).

Pulsoximetrie-Screening (POS)

Die meisten kAHF gehen mit einer diskreten Untersättigung einher, die auch für erfahrene Untersucher mit dem bloßen Auge nicht immer erkennbar, aber pulsoximetrisch messbar ist.

Effizienz des POS

Die Effizienz des POS zur Erkennung Neugeborener mit kAHF konnte in mehreren großen Studien eindeutig belegt werden (10-14). In der prospektiven multizentrischen Studie aus Deutschland mit 41.442 eingeschlossenen Neugeborenen wurde durch den Einsatz des POS die "diagnostische Lücke" von 20% auf 4,4% reduziert (14) (Abb. 1).

Die Spezifität des POS lag in der deutschen Studie bei 99%, die Sensitivität bei 77,8% (14). In einer aktuellen Meta-Analyse wurden 13 ausgewählte Studien bewertet, in die insgesamt 229.421 Neugeborene eingeschlossen worden waren. Die hier ermittelte Sensitivität lag bei 76,5% (15). Das Sensitivitätsniveau ist dadurch bedingt, dass einzelne kAHF unter bestimmten hämodynamischen Bedingungen nicht mit dem POS erkannt werden können¹. In diesem Zusammenhang muss darauf hingewiesen werden, dass das POS die bisherigen Methoden der Erkennung von kAHF nicht ersetzt, sondern ergänzt².

Die Rate an falsch positiven Befunden ist sehr gering. Sie betrug in der deutschen Studie 0,097% (14). In der Meta-Analyse von Thangaratnam konnte gezeigt werden, dass der Zeitpunkt der Durchführung der Messung einen großen Einfluss auf die Häufigkeit falsch positiver Befunde hat: diese betrug bei Messung am ersten Lebenstag 0,5%, bei Messung nach dem Alter von 24h nur 0,05% (15). Bei der Bewertung der falsch positiven Befunde muss berücksichtigt werden, dass die mit dem POS festgestellte erniedrigte Sauerstoffsättigung auch häufig Zeichen anderer behandlungspflichtiger Erkrankungen des Neugeborenen ist (z.B. Pneumonie, persistierende pulmonale Hypertension des Neugeborenen), deren rechtzeitige Detektion ebenfalls von Nutzen ist (13).

¹ Hiervon sind vor allem solche kAHF betroffen, bei denen die Systemperfusion nur potentiell PDA-abhängig sein kann (z.B. Linksherzobstruktionen wie die kritische valvuläre Aortenstenose oder die kritische Aortenisthmusstenose).

² Die gründliche klinische Untersuchung einschließlich (wiederholter) vergleichender Pulspalpation bleiben daher unverzichtbar.

Praktische Durchführung des POS

Die Empfehlungen zur Durchführung des POS sind in Abbildung 2 wiedergegeben. Sie gründen sich auf das Vorgehen, das in der deutschen Studie zum POS untersucht wurde.

Kosten- und Nutzen-Analyse

Die Personal- und Materialkosten für die Durchführung des POS sind gering. Zusätzliche Kosten entstehen durch die evtl. nachfolgende echokardiografische Untersuchung und die ärztliche Aufklärung. Für die Fälle von falsch-positiver POS-Beurteilung gilt: bei Zugrundelegung der Daten der deutschen Studie müsste z.B. eine Klinik mit 1000 Geburten pro Jahr mit einer zusätzlichen Echokardiografie-Untersuchung rechnen. Diesen Kosten stehen diejenigen gegenüber, die durch die möglichen Folgen der verspäteten Diagnose eines kAHF verursacht werden. In der Literatur besteht Konsens darüber, dass das POS mindestens kostenneutral, wahrscheinlich aber kostensparend ist (16-19).

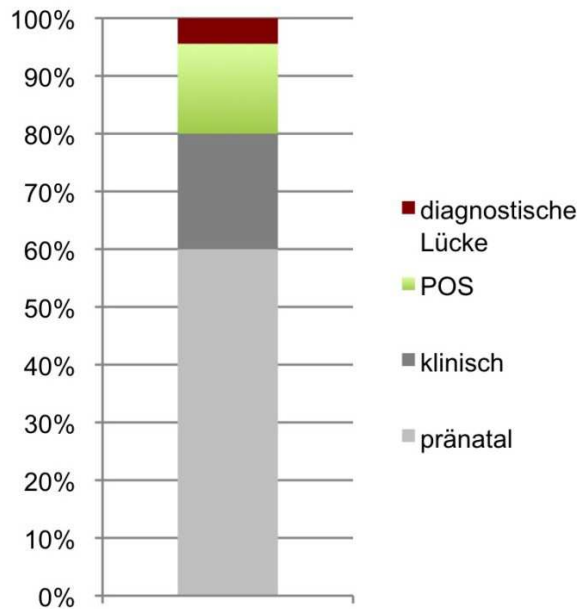
.....
Basierend auf der aktuellen Datenlage empfiehlt die Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie die Integration des POS zur Erkennung kritischer angeborener Herzfehler in die Routineversorgung Neugeborener.
.....

Anhang

Tabelle - Kritische angeborene Herzfehler

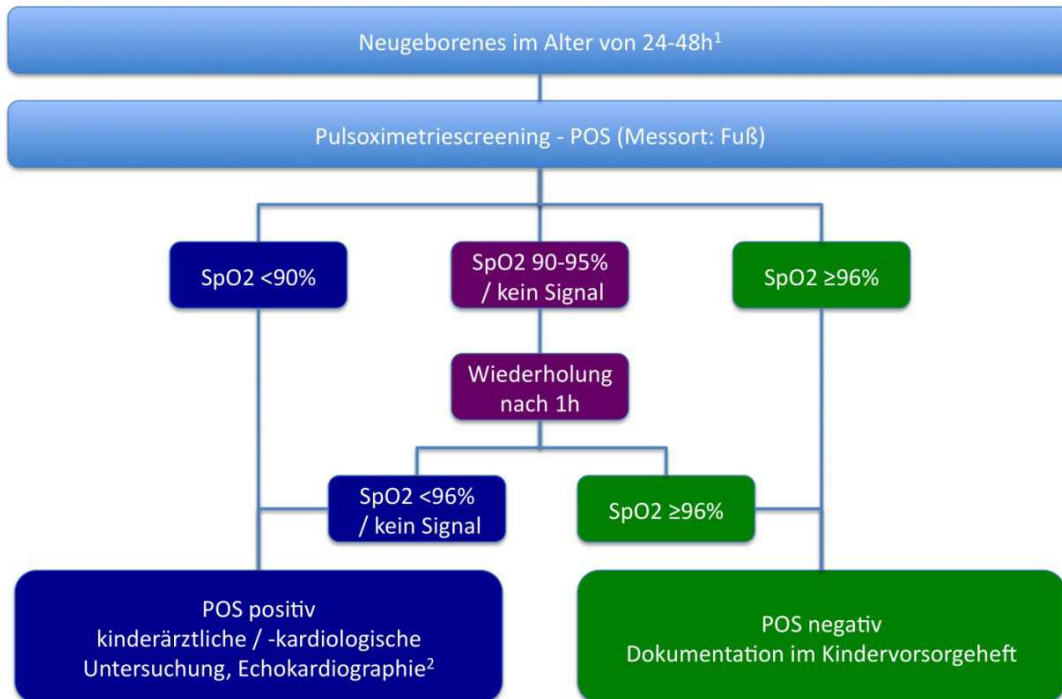
Ductusabhängiger Systemkreislauf	unterbrochener Aortenbogen kritische Aortenisthmusstenose kritische Aortenklappenstenose Hypoplastisches Linksherzsyndrom
Ductusabhängiger Pulmonalkreislauf	Pulmonalatresie - Varianten kritische Pulmonalstenose komplexe Herzfehler
Sonstige und komplexe zyanotische Vitien	Totale Lungenvenenfehlmündung (mit Obstruktion) Transposition der großen Arterien Univentrikuläres Herz - Varianten

Abbildung 1



Reduktion der "diagnostischen Lücke" bei kritischen angeborenen Herzfehlern (kAHF) durch Pulsoximetrie- Screening (POS): Dargestellt wird der prozentuale Anteil der Kinder mit kAHF (n=90) der gesamten Studienpopulation (n=48.348), bei denen die Diagnose im Rahmen der Feindiagnostik (pränatal), durch klinische Beobachtung oder Untersuchung (klinisch) vor dem POS, d.h. innerhalb der ersten 24 Lebensstunden oder durch das POS gestellt wurde. Nach Durchführung des POS wurde nur bei 4,4% der Neugeborenen die Diagnose eines kAHF verspätet gestellt ("diagnostische Lücke") (nach 14; mit freundlicher Genehmigung).

Abbildung 2 - Empfehlung zur Durchführung des Pulsoximetrie-Screenings



Anmerkungen:

- 1 bei ambulanter Geburt oder Entlassung vor dem Alter von 24h kann das POS auch entsprechend früher durchgeführt werden.
- 2 Ziel der kinderärztlichen / -kardiologischen Untersuchung incl. Echokardiografie ist die Abklärung der gemessenen Untersättigung. Sollte bei der Untersuchung keine anderweitige Ursache der Untersättigung nachweisbar und der Ausschluss eines kritischen angeborenen Herzfehlers nicht möglich sein, muss umgehend die Verlegung des Neugeborenen in eine Einrichtung erfolgen, in der diese Untersuchungen durchgeführt werden können.

Literatur

1. Lindinger A, Schwedler G, Hense HW. Prevalence of Congenital Heart Defects in Newborns in Germany: Results of the First Registration Year of the PAN Study (July 2006 to June 2007). *Klin Padiatr* 2010;222:321–6.
2. Wren C, Reinhardt Z, Khawaja K. Twenty-year trends in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular malformations. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2008; 93: F33–5.
3. Ainsworth SB, Wyllie JP, Wren C. Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 1999;80:F43–5.
4. O'Donnell CPF, Kamlin COF, Davis PG, Carlin JB, Morley CJ. Clinical assessment of infant colour at delivery. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2007;92:F465–7.
5. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 1999; 80:F49–F53.
6. Brown KL. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart* 2006;92:1298–302.
7. Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of Transposition of the Great Arteries in Fetuses Reduces Neonatal Morbidity and Mortality. *Circulation* 1999;99:916–8.
8. Tworetzky W, McElhinney DB, Reddy VM, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Improved Surgical Outcome After Fetal Diagnosis of Hypoplastic Left Heart Syndrome. *Circulation* 2001;103:1269–73.
9. Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart* 2002 ;87:67–9.
10. Ewer AK, Middleton LJ, Furmston AT, Bhoyar A, Daniels JP, Thangaratinam S, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): a test accuracy study. *Lancet* 2011;378:785–94.
11. de-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Bejlum C, Inganas L, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39 821 newborns. *Brit Med J* 2009;338:a3037–7.
12. Koppel RI, Druschel CM, Carter T, Goldberg BE, Mehta PN, Talwar R, et al. Effectiveness of Pulse Oximetry Screening for Congenital Heart Disease in Asymptomatic Newborns. *Pediatrics* 2003;111:451–5.
13. Meberg A, Brüggmann-Pieper S, Due R Jr, Eskedal L, Fagerli I, Farstad T, et al. First Day of Life Pulse Oximetry Screening to Detect Congenital Heart Defects. *J Pediatr.* 2008;152:761–5.
14. Riede F-T, Wörner C, Dähnert I, Möckel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine—results from a prospective multicenter study. *Eur J Pediatr* 2010;169:975–81.
15. Thangaratinam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: a systematic review and meta-analysis. *Lancet* 2012;379:2459–64.
16. Hoffman JIE. It Is Time for Routine Neonatal Screening by Pulse Oximetry. *Neonatology* 2011;99:1–9.

17. 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;9:1–152–iii–iv.
18. Roberts TE, Barton PM, Auguste PE, Middleton LJ, Furnston AT, Ewer AK. Pulse oximetry as a screening test for congenital heart defects in newborn infants: a cost-effectiveness analysis. *Arch Dis Child* 2012;97:221–6.
19. Valmari P. Should pulse oximetry be used to screen for congenital heart disease? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2007;92:F219–24.
20. Kemper AR, Mahle WT, Martin GR, Cooley WC, Kumar P, Morrow WR, et al. Strategies for Implementing Screening for Critical Congenital Heart Disease. *Pediatrics* 2011;128:e1259–67.