

## 2. Programm: Screening

### 2.1 Neugeborenen-Hörscreening

#### Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung

Gerade für Erkrankungen mit relativ hohen Prävalenzzahlen und schwerwiegenden Folgen für die Betroffenen, die aber bei einer rechtzeitigen Diagnose geheilt oder zumindest soweit behandelt werden können, dass die Folgen minimiert werden, erscheint ein medizinisches Screening gerechtfertigt.

Der Anteil der Kinder, die mit einer permanenten Hörschädigung geboren werden, liegt bei rund 1-3 auf 1.000, wobei diese Zahl bei Neugeborenen, die in einer Neugeborenenintensivstation aufgenommen werden oder bei Kindern mit audiologischen Risikofaktoren auch auf 4-5% steigen kann.

Ohne ein spezifisches Screening werden schwere und hochgradige angeborene Hörschäden meist im Alter von einem bis zwei Jahren des Kindes erkannt, mittelschwere hingegen erst mit ca. 3 Jahren - in jenen Entwicklungsphasen also, in denen die mit einem Hörverlust verbundenen Sprechstörungen offensichtlich werden (d.h. ausbleibende, verzögerte oder fehlerhafte Sprachentwicklung).

Eine Möglichkeit der Diagnose von Hörstörungen liegt in der Untersuchung der zahlreichen, mit einem Verlust des Hörvermögens verbundenen Risikofaktoren, wobei auf das vom Joint Committee on Infant Screening ausgearbeitete aktuelle Verzeichnis der Risikofaktoren oder Indikatoren einer kindlichen Hörschädigung Bezug genommen werden kann. Demzufolge gelten als Risikofaktoren oder Indikatoren:

- Eine familiäre Anamnese eines neurosensorischen Hörverlustes;
- Eine Anamnese angeborener Infektionen mit damit verbundenem neurosensorischem Hörschaden;
- Gesichts- und Schädeldefektbildungen;
- Ein Geburtsgewicht unter 1.500 g;
- Hyperbilirubinämie höher als der Wert für die Indikation für Blutaustauschtransfusion;
- Die Einnahme von ototoxischen Medikamenten;
- Eine Anamnese einer bakteriellen Meningitis;
- Apgar zwischen 0 und 3;
- Länger andauernde künstliche Beatmung;
- Mit einem neurosensorischen Hörschaden verbundene Merkmale.

Diese Risikokategorien haben den großen Vorteil, dass dadurch eine Personengruppe definiert werden kann, in der die Prävalenz der Hörschädigung sehr viel höher ist als in der Durchschnittsbevölkerung, mit einem geschätzten Anteil von 2-3% im Vergleich zu den 1,5-2,5/1.000 in der Gesamtbevölkerung.

Der Nachteil besteht hingegen darin, dass rund 50% der Hörschädigungen keinerlei Risikofaktoren in der Anamnese zeigen und völlig isoliert und sporadisch auftreten.

Nach der Einführung des Neugeborenen-Hörscreenings und einer frühzeitigen Prothesenversorgung in einigen Ländern gibt es seit mehreren Jahren auch Evidenz dafür, dass eine möglichst frühzeitige Hörrehabilitation eine normale Sprachentwicklung ermöglicht.

Leider fehlt in Italien ein spezifisches Gesetz zur Förderung des Neugeborenen-Hörscreenings, obwohl die im Mai 1998 in Mailand stattgefundene Europäische Konferenz zum Status-Quo des Neugeborenen-Hörscreenings die Umsetzung dieses Screenings in allen EU-Ländern gefordert und unterstützt hatte.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Die Methoden der akustisch evozierten Hirnstammpotentiale und der otoakustischen Emissionen bieten heute die Möglichkeit, einen möglichen Hörverlust ab der Perinatalphase objektiv nachzuweisen, mit sehr hoher Sensitivität (>98%) und guter Spezifität (>90%), wenn diese Untersuchungen im Rahmen von kontrollierten Protokollen durchgeführt werden.

Norton und Koll. haben bei rund 7.000 Neugeborenen – mit und ohne Risikofaktoren – aus Neugeborenenintensivstationen oder aus der Neonatologie eine Untersuchung mittels TEOAE (Transient Evoked Otoacoustic Emissions) durchgeführt und festgestellt, dass otoakustische Emissionen bei all diesen Neugeborenen leicht messbar sind.

Die American Academy of Pediatrics erachtet TEOAE für eine valide Methode für ein Neugeborenen-Hörscreening, da sie nicht invasiv, zuverlässig und einfach durchzuführen ist. In den internationalen Leitlinien (Joint Committee on Infant Hearing, USA, 2007) wird darauf hingewiesen, wie wichtig eine Diagnose innerhalb von 3 Monaten ab der Geburt des Kindes ist, mit einer damit verbundenen Prothesenversorgung und logopädischen Rehabilitation innerhalb der ersten sechs Monate, einer optimalen Prothesenversorgung im Alter von 12 Monaten und – falls die traditionellen Hörprothesen nicht wirksam sein sollten – einem Cochlea-Implantat (allerdings erst ab einem Alter von 18 Monaten). Die Hörfähigkeit ist die Voraussetzung für die Entwicklung optimaler verbaler Sprachfähigkeiten; ist sie beeinträchtigt oder fehlt sie ganz, werden vor allem die Entwicklung der Sprachwahrnehmung und die Entwicklung der verbalen Produktion beeinträchtigt, was wiederum mit einer Reihe von anderen sprachlichen, schulischen und psychosozialen Behinderungen verbunden ist.

Die Folgen einer angeborenen bilateralen schweren oder hochgradigen Hörschädigung sind seit vielen Jahren bekannt und nachgewiesen und manifestieren sich durch die fehlende Entwicklung der mündlichen Kommunikation.

Gerade die ersten 12 Lebensmonate scheinen für die Hörentwicklung entscheidend. Es gibt heute zahlreiche Beweise dafür, dass die Entwicklung der Hörfähigkeit nach diesem Zeitraum unwirksam und unvollständig ist, wenn sie nicht angemessen stimuliert wird.

### **Nachhaltigkeit**

Kindliche Gehörlosigkeit ist eine häufige Erkrankung (sehr viel häufiger als Phenylketonurie oder Hypothyreose) mit weitreichenden Folgen auf Beziehungsebene, die ein ganzes Leben lang andauern und auf die Schwierigkeiten in der verbalen Kommunikation zurückzuführen sind. Demzufolge erscheint ein universelles Screening als unabdingbar; die entsprechenden Kosten sind in jedem Falle geringer als die Kosten einer Hörschädigung für die Betroffenen selbst und für die gesamte Gesellschaft.

Das Neugeborenen-Hörscreening mittels TEOAE wird derzeit bereits in allen Geburtenabteilungen des Sanitätsbetriebes durchgeführt. Daneben wird im Sanitätsbetrieb eine Bezugsstruktur definiert, die für das Screening verantwortlich zeichnet und nicht nur die Datenerhebung übernimmt, sondern auch den gesamten diagnostischen und klinischen Prozess der betroffenen Neugeborenen begleitet (in enger Zusammenarbeit mit den damit betrauten Diensten und Abteilungen: Genetischer Beratungsdienst, Logopädie, HNO, Pädiatrie, usw.).

Eine Ressourcenanpassung für die HNO-Abteilung des Krankenhauses erscheint erforderlich, da diese als betriebliches Referenzzentrum für pädiatrische Audiologie in der Provinz Bozen ernannt wurde.

Außerdem wird ein mehrsprachiges Informationsblatt für Familien ausgearbeitet, deren Kinder einen positiven Screeningbefund erhalten.

## **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Bei den otoakustischen Emissionen handelt es sich um Töne, die von der Cochlea als Reaktion auf auditive Reize, die in den äußeren Gehörgang geleitet werden, produziert werden. Die Durchführung des Tests ist rasch und nicht invasiv.

Für Screeningprogramme werden zwei Arten von otoakustischen Emissionen verwendet: die Transitorisch evozierten otoakustischen Emissionen, die durch einen kurzen akustischen Reiz ausgelöst werden, und die sogenannten Distorsivproduzierten otoakustischen Emissionen.

Das Hörscreening wird von den in der Neonatologie tätigen nicht-ärztlichen Fachkräften nach der 24. Lebensstunde durchgeführt.

Gerade weil dieser Test nur sehr kurz dauert, keine Belastung für das Kind bedeutet und in seinen Ergebnissen verlässlich ist, eignet er sich für ein Neugeborenen-Hörscreening.

Bei begründetem Verdacht auf eine Hörstörung wird das Neugeborene an eine spezifische HNO-Abteilung des Sanitätsbetriebes überwiesen, die als betriebliches Referenzzentrum für „Pädaudiologie“ fungiert. Dort wird eine umfassende audiologische Visite durchgeführt. Im Falle eines permanenten Hörverlustes erfolgt eine ätiopathogenetische Untersuchung (mit molekulargenetischer Analyse) und eine Indikationsstellung für eine Hörprothese mit Planung der Hörrehabilitation im jeweiligen Gesundheitsbezirk in den ersten fünf-sechs Lebensmonaten.

## **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Das Programm sieht die Durchführung des Hörscreenings bei allen in den Geburtenabteilungen des Sanitätsbetriebes geborenen Neugeborenen noch vor der Entlassung des Kindes aus dem Krankenhaus vor.

Um sicherzustellen, dass auch benachteiligte Bevölkerungsgruppen erreicht werden, insbesondere Kinder von ausländischen Eltern, kann auf Kulturmediatoren zur Unterstützung der Fachkräfte des Gesundheitswesens zurückgegriffen werden. Die Tatsache, dass Kinder mit Hörstörungen in einem einzigen Bezugskrankenhaus betreut werden, erleichtert die Behandlung und das Follow-up.

Darüber hinaus ist auch ein Kontrollsystem vorzusehen, um so gut als möglich sicherzustellen, dass die Kinder zu den folgenden Kontrollen und Nachuntersuchungen kommen.

## **Spezifische Ziele**

1. Fortführung des Neugeborenen-Hörscreenings, das derzeit bereits an allen Krankenhäusern des Sanitätsbetriebes, die über eine Geburtenabteilung verfügen, durchgeführt wird
2. Schaffung eines betrieblichen Referenzzentrums für „Pädaudiologie“ an der HNO-Abteilung eines Krankenhauses.
3. Einleitung eines gezielten Therapie- und Follow-up-Prozesses für alle Neugeborenen mit einem positiven Screeningergebnis und für ihre Familien.
4. Förderung und Einrichtung einer Datenbank zur Registrierung und Kontrolle des Neugeborenen-Screenings und zur Registrierung der positiv getesteten Neugeborenen.

Makro-Zielsetzung 2 Prävention der Folgen von neurosensorischen Störungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
1. Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings in allen Geburtenabteilungen	2.1.1 Anteil der Neugeborenen, die einem Neugeborenen-Hörscreening unterzogen werden	Aktivierung des Hörscreenings in allen Geburtenabteilungen der einzelnen Regionen	In Italien fehlt bisher ein allgemeines Programm für ein Neugeborenen-Hörscreening, ebenso wie Prävalenzdaten zur italienischen Bevölkerung. Laut einer Agenas-Studie führen 132 der insgesamt 180 Geburtenabteilungen in 14 italienischen Regionen ein Neugeborenen-Hörscreening durch.	100% - Alle Regionen haben das Neugeborenen-Hörscreening in allen Geburtenabteilungen eingeführt.	Hörscreenings werden in allen Geburtenabteilungen durchgeführt; es wird weder der Anteil der teilnehmenden Neugeborenen noch der Anteil der positiv getesteten Neugeborenen registriert. Es gibt keine betriebliche Bezugseinrichtung, an die Neugeborene mit Hörstörungen überwiesen werden können.	Hörscreening aller Neugeborenen, Aufbau eines EDV-gestützten Landesarchivs zur Verwaltung der Informationen zum Hörscreening; Einrichtung einer landesweiten Bezugsstruktur, an die positiv getestete Neugeborene für die Behandlung und für das Follow-up überwiesen werden; Definition eines gezielten Therapie- und Follow-up-Prozesses für Neugeborene und Kinder mit Hörstörungen.

### 2.1.1 Maßnahme: Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings in allen Geburtenabteilungen, Umsetzung einer zentralisierten Therapie- und Follow-up-Versorgung für Neugeborene mit Hörstörungen

#### Haupttätigkeiten und Ziele

1. Frühzeitiges Erkennen der Hörschädigung durch das Screening aller Neugeborenen in den Südtiroler Geburtenabteilungen.
2. Sicherstellung einer sofortigen und wirksamen audiologischen Versorgung der Kinder mit Hörstörungen durch die Einrichtung eines betrieblichen Referenzzentrums für „Pädaudiologie“ mit folgenden Aufgaben:
  - Diagnose der Hörschädigungen und Einleitung einer Rehabilitationsbehandlung in den ersten 5 Lebensmonaten des Kindes, mit den jeweils angemessensten auditiven Hilfsmitteln;
  - Einbindung des Kindes in ein spezifisches logopädisches Rehabilitationsprogramm;
  - Psychologische Unterstützung und Information für Familien mit Kindern mit Hörschädigungen;
  - Regelmäßige Überprüfung der Funktion und Angemessenheit des Hilfsmittels, ebenso wie der Entwicklung der Wahrnehmungs- und Kommunikationsfähigkeiten des Kindes;
  - Förderung der Eingliederung des Kindes in regulären Bildungseinrichtungen.

3. Aufbau und Umsetzung einer Datenbank zur Registrierung a) der am Screening teilnehmenden Neugeborenen, und b) der positiv getesteten Neugeborenen; diese Datenbank wird in allen Geburtenabteilungen verwendet, und ihre Daten stehen dem betrieblichen Referenzzentrum „Pädaudiologie“ zur Verfügung.
4. Einrichtung eines einzigen landesweiten Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Neugeborene und Kinder mit Hörstörungen.

### Zielgruppe

Neugeborene der Provinz Bozen.

### Setting

Neonatologie und Neugeborenenintensivstation des Bozner Krankenhauses, Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Krankenhäuser von Meran, Brixen, Bruneck, Schlanders und Sterzing, Abteilung für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde jenes Krankenhauses, an dem das betriebliche Referenzzentrum „Pädaudiologie“ eingerichtet wird.

### Intersektorialität

Sanitätsbetrieb, ärztliche und nicht-ärztliche Mitarbeiter der Neonatologie und Neugeborenenintensivstation des Bozner Krankenhauses, Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Krankenhäuser von Meran, Brixen, Bruneck, Schlanders und Sterzing, ärztliche und nicht-ärztliche Mitarbeiter der Hals-Nasen-Ohren-Abteilung jenes Krankenhauses, an dem das betriebliche Referenzzentrum „Pädaudiologie“ eingerichtet wird, Verbände.

### Prozessindikatoren für die Maßnahme

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
% der Neugeborenen, die einem Hörscreening unterzogen werden	Spezifische Software in den neonatologischen Abteilungen (zu erstellen)	Eingabe in die Datenbank	95%	98%	98%	>98% der Südtiroler Neugeborenen werden dem Screening unterzogen	>98% der Südtiroler Neugeborenen werden dem Screening unterzogen
% der positiv getesteten Neugeborenen beim Screening, die an die Struktur der 2. Ebene überwiesen wurden	Spezifische Software (s. oben)	Eingabe in die Datenbank					>95% der Neugeborenen mit Hörstörungen sind eingetragen
% der Neugeborenen, die vom betrieblichen Referenzzentrum „Pädaudiologie“ übernommen werden	Spezifische Software (s. oben)	Eingabe in die Datenbank, klinische Daten					>95% der Kinder mit einer Diagnose einer Hörschädigung sind in Betreuung aufgenommen
Einrichtung eines landesweiten einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Neugeborene und Kinder mit Hörstörungen	Stabstelle Qualität des Sanitätsbetriebes in Zusammenarbeit mit jener HNO-Abteilung, an der das betriebliche Referenzzentrum „Pädaudiologie“ eingerichtet wird	% der Neugeborenen, die vom betrieblichen Referenzzentrum „Pädaudiologie“ auf der Grundlage des einheitlichen Versorgungspfades betreut werden					95%

<u>Sentinel-Indikatoren</u>	2016	2017	2018	2019
% der Neugeborenen, die keinem Hörscreening unterzogen werden, da die Zustimmung der Eltern fehlt	<2%	<2%	<2%	<2%

### Zeitplan

<b>Tätigkeiten</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Umsetzung des Hörscreenings mit Datenerhebung				100%
Schaffung eines betrieblichen Referenzzentrums „Pädaudiologie“	25%	50%		100%
Aufnahme in Betreuung aller beim Screening positiv getesteten Neugeborenen durch das betriebliche Referenzzentrum „Pädaudiologie“	25%	50%		100%
Einrichtung eines landesweiten einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Neugeborene und Kinder mit Hörstörungen				100%

### **Risikoanalyse**

- Fehlen einer zentralen Koordinierung und eigener Mitarbeiter.
- Schwierigkeiten bei der Zusammenarbeit zwischen Einrichtungen und Abteilungen.
- Mangel an ärztlichen und nicht-ärztlichen Mitarbeitern mit spezifischer Ausbildung in der Behandlung und Rehabilitation von Neugeborenen und Kindern mit Hörstörungen beim betrieblichen Referenzzentrum „Pädaudiologie“.
- Die Patienten kommen nicht zu den Folgeuntersuchungen.
- Fehlende finanzielle Ressourcen.

### **Begründete Erläuterung der Umgestaltung:**

Umgestaltung und Fortführung

Aufgrund organisatorischer Umstrukturierung und/oder zeitweisem Mangel an Ressourcen und Betriebssoftware werden einige Prozessindikatoren und geplante Maßnahmen 2019 fortgeführt bzw. verschoben.

## **2.2 Screeningprogramm zur Diagnose der verschiedenen Formen von angeborener Sehschwäche**

### **Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung**

In epidemiologischer Hinsicht macht die angeborene Sehschwäche bei Kindern 5% aller auf genetische, kongenitale oder perinatale Ursachen zurückzuführenden Fälle von Sehschwäche aus, während angeborene Augenerkrankungen (Katarakt, Glaukom, Retinoblastom, Frühgeborenen-Retinopathie) laut den verlässlichsten Daten über 80% aller Fälle von Blindheit und Sehschwäche bei Kindern bis zu 5 Jahren bzw. über 60% bei Kindern bis zum zehnten Lebensjahr bedingen. Die Inzidenz der angeborenen Katarakt liegt bei 1 neuen Fall pro 1.600-2.000 Neugeborenen pro Jahr. Die Diagnose einer (mono- oder bilateralen) Sehstörung aufgrund von bereits bei der Geburt vorliegenden Ursachen wird heute meist im Alter zwischen 18 und 36 Monaten gestellt, während Studien darauf hinweisen, dass gerade bei bilateraler angeborener Katarakt ein chirurgischer Eingriff in den ersten Lebensmonaten des Kindes und in jedem Falle innerhalb der ersten zwölf Monate erfolgen sollte.

Die Diagnose einer angeborenen Sehschwäche wird im Rahmen eines Neugeborenen Screenings durch die Untersuchung der Farbe des Pupillenleuchtens gestellt, den sogenannten „Red Reflex“-Test (Durchleuchtungstest nach Brückner). Dadurch lassen sich verschiedenen Augenerkrankungen nachweisen, die schwerwiegende und bleibende Sehschäden hervorrufen können: kongenitale Katarakt, kongenitales Glaukom, Retinoblastom (gerade in diesem Fall kann eine verspätete Diagnose schwere Konsequenzen hervorrufen, die nicht nur auf die Sehfähigkeit beschränkt sind), Retinopathien, systemische Erkrankungen mit Sehstörungen sowie schwere Refraktionsanomalien.

Die Sehschärfe entwickelt sich zwar in einem sehr kurzen Zeitraum – von 2/10 bei der Geburt über 6/10 im Alter von 6 Monaten bis hin zu 10/10 zwischen dem ersten und dem dritten Lebensjahr –, doch weiß man, dass das visuelle System eine gewisse Plastizität aufweist und bis zu einem Alter von 10-12 Jahren auf Veränderungen bei den visuellen Reizen reagiert, wodurch Kinder besonders anfällig für Faktoren sind, die das Sehvermögen beeinträchtigen können. Die häufigsten Augenerkrankungen im Kindesalter sind Amblyopie (Schwachsichtigkeit) und Schielen; wenn sie nicht frühzeitig erkannt werden, kann es zu einem Verlust des Binokularsehens und zu funktioneller Blindheit kommen. Kongenitale Katarakte und Glaukome sind hingegen relativ selten, können aber, wenn sie nicht behandelt werden, zu signifikanten Einschränkungen der Sehfähigkeit führen. Hinzu kommt die Neugeborenen-Retinopathie, die laut einigen epidemiologischen Studien die Hauptursache für Blindheit bei Kindern in Europa und Nordamerika darstellt.

Je später die Diagnose gestellt und eine Behandlung initiiert wird, desto größer ist das Risiko bleibender Sehschäden. Demzufolge ist die Durchführung eines Screenings bereits in den ersten Lebensmonaten entscheidend, um eventuelle potentiell behandelbare Veränderungen der Sehfähigkeit nachzuweisen, die im Falle einer verspäteten Diagnose zu bleibenden Schäden führen können. Der Brückner-Test entspricht laut einhelliger Meinung der internationalen wissenschaftlichen Gemeinschaft den für einen Screeningtest geforderten Kriterien: hohe Sensitivität, hohe Spezifität, leichte Durchführbarkeit und sehr geringe Kosten.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

In diesem Bereich sind sich Vertreter der Ministerien und wissenschaftlichen Fachgesellschaften sowohl auf internationaler Ebene (wie z.B. die Weltgesundheitsorganisation WHO, die American Academy of Pediatrics oder die International Agency for the Prevention of Blindness) als auch auf nationaler Ebene

(Italienische Ophthalmologische Gesellschaft, Italienische Sektion der Internationalen Gesellschaft zur Verhütung von Blindheit) einig, dass die Durchführung des „Red Reflex“-Tests zur Untersuchung des kindlichen Auges bereits im Neugeborenenalter empfehlenswert ist, um potentiell gefährliche Situationen, die die Sehfähigkeit und/oder das Leben des Kindes gefährden können, möglichst frühzeitig zu erkennen

### **Nachhaltigkeit**

Der „Red Reflex“- oder Brückner-Test wird derzeit an 50% der Südtiroler Geburtenabteilungen durchgeführt, und zwar von Mitarbeitern der Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Abteilungen für Pädiatrie und der Neugeborenenintensivstation.

Um alle Südtiroler Neugeborenen diesem Screeningtest unterziehen zu können, sind die Abteilungen mit den entsprechenden Geräten auszustatten und Fortbildungskurse für die Mitarbeiter der Geburtenabteilungen und der Augenabteilungen zu organisieren, die an den verschiedenen Phasen des Screenings beteiligt sind.

Außerdem braucht es angesichts der Inzidenz dieser Erkrankung unter den Neugeborenen der Provinz Bozen ein betriebliches Referenzzentrum für „Kinder-Ophthalmologie“, das an der Augenabteilung des Bozner Krankenhauses eingerichtet wird und für die endgültige Diagnose, die Einleitung der Behandlung, die eventuelle Überweisung des Kindes an eine hochspezialisierte Einrichtung und für das Follow-up der sehgeschädigten Kinder zuständig ist. Dadurch erfolgt die Behandlung an einem einzigen Referenzzentrum, das mit allen entsprechenden Ressourcen ausgestattet ist (spezifisch ausgebildete Mitarbeiter, Geräte, zusätzliche Berufsbilder zur Begleitung des Neugeborenen und der Familien).

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Alle Neugeborenen der Provinz Bozen sind vor der Entlassung aus den Geburtenabteilungen einem ophthalmologischen Screening zu unterziehen.

Die positiv getesteten Neugeborenen werden augenärztlich untersucht, um eine eventuelle Erkrankung zu diagnostizieren. Falls eine solche Diagnose gestellt wird, werden die Kinder an das betriebliche Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“ überwiesen, wo die entsprechende Behandlung und das Follow-up erfolgen.

Derzeit wird das Untersuchungsergebnis im „Sanitätsbüchlein“ des Kindes vermerkt; in Zukunft soll es auch in einer Datenbank gespeichert werden, ebenso wie die Überweisung des Kindes mit abweichenden Untersuchungsergebnissen an das betriebliche Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“, wo die endgültige Diagnose gestellt und die Therapie eingeleitet wird.

Demzufolge braucht es eine zentrale Struktur auf Betriebsebene, die für dieses Screening verantwortlich zeichnet und über eine/n Zuständige/n verfügt, deren oder dessen Aufgabe es ist, die Daten der beteiligten Neugeborenen und der Erkrankungen ebenso wie die Daten zum diagnostisch-therapeutischen Follow-up zu erheben.

### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Das Projekt sieht die Durchführung des ophthalmologischen Screenings bei allen in den Geburtenabteilungen der Provinz Bozen geborenen Kindern in den ersten 24 Stunden ab der Geburt vor.

Um sicherzustellen, dass auch benachteiligte Bevölkerungsgruppen erreicht werden, insbesondere Kinder von ausländischen Eltern, kann auf Kulturmediatoren zur Unterstützung der Fachkräfte des Gesundheitswesens zurückgegriffen werden. Die Tatsache, dass Kinder mit Sehstörungen in einem einzigen Bezugs Krankenhaus betreut werden, erleichtert die Behandlung und das Follow-up.



Darüber hinaus ist auch ein Kontrollsystem vorzusehen, um so gut als möglich sicherzustellen, dass die Kinder auch zu den folgenden Kontrollen und Nachuntersuchungen kommen.

### **Spezifische Ziele**

1. Fortführung und Erweiterung des ophthalmologischen Neugeborenen Screenings, das derzeit bereits in 50% der Südtiroler Krankenhäuser mit einer Geburtenabteilung durchgeführt wird.
2. Einrichtung eines betrieblichen Referenzzentrums „Kinder-Ophthalmologie“.
3. Einleitung eines einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für positiv getestete Neugeborene und ihre Familien.
4. Förderung und Umsetzung einer landesweiten Datenbank zur Registrierung und Kontrolle der Neugeborenen Screenings und zur Registrierung der positiv getesteten Neugeborenen.

Makro-Zielsetzung 2 Prävention der Folgen von neurosensorischen Störungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
2. Durchführung des ophthalmologischen Neugeborenen Screenings in allen Geburtenabteilungen	2.2.1 Anteil der Neugeborenen, die einem ophthalmologischen Neugeborenen screening unterzogen werden	Aktivierung des ophthalmologischen Screenings in allen Geburtenabteilungen der einzelnen Regionen	In Italien fehlt bisher ein allgemeines Programm für ein ophthalmologisches Neugeborenen screening, ebenso wie Prävalenzdaten zur italienischen Bevölkerung.	100% - Alle Regionen haben das ophthalmologische Neugeborenen screening in allen Geburtenabteilungen eingeführt	Das Screening wird an 3 der 6 Geburtenabteilungen durchgeführt; weder der Prozentanteil der beteiligten Neugeborenen noch der Prozentanteil der positiv getesteten Neugeborenen wird registriert. Es gibt keine landesweite Bezugseinrichtung, an die Neugeborene mit Sehschwäche überwiesen werden können.	Das ophthalmologische Screening wird in allen Geburtenabteilungen durchgeführt; automatische Registrierung der Neugeborenen mit Augenerkrankungen und Überweisung an ein Referenzzentrum, das eventuell eine Weiterbehandlung in größeren Bezugszentren für Kinderaugenheilkunde veranlasst und organisiert

### 2.2.1 Maßnahme: Durchführung des ophthalmologischen Neugeborenen Screenings in allen Geburtenabteilungen

#### Haupttätigkeiten und Ziele

1. Durchführung des „Red Reflex“-Tests bei allen in Südtirol geborenen Neugeborenen in den ersten Lebenstagen und in jedem Falle vor der Entlassung nach Hause.
2. Einrichtung eines betrieblichen Referenzzentrums „Kinder-Ophthalmologie“, an das alle beim Screening positiv getesteten Neugeborenen für die Behandlung, das Follow-up und eine eventuelle Weiterleitung an eine auf Kinderaugenheilkunde spezialisierte Struktur der dritten Ebene überwiesen werden.
3. Aufbau und Umsetzung einer landesweiten Datenbank zur Registrierung a) der am Screening teilnehmenden Neugeborenen und b) der positiv getesteten Neugeborenen.

#### Zielgruppe

Neugeborene der Provinz Bozen.

#### Setting

Sanitätsbetrieb, Neonatologie und Neugeborenenintensivstation des Bozner Krankenhauses, Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Krankenhäuser

von Meran, Brixen, Bruneck, Schlanders und Sterzing, Abteilung für Augenheilkunde des Krankenhauses Bozen, eventuell zu definierende Einrichtungen für Augenheilkunde der dritten Ebene.

### Intersektorialität

Sanitätsbetrieb, Italienische Gesellschaft für Augenheilkunde Società Oftalmologica Italiana, Italienische Sektion der Internationalen Gesellschaft zur Verhütung von Blindheit, eventuell zu definierende Einrichtung für Augenheilkunde der dritten Ebene.

### Prozessindikatoren für die Maßnahme

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
% der einem ophthalmologischen Screening unterzogenen Neugeborenen	Spezifische Software in den Abteilungen für Neonatologie (noch zu entwickeln)	Eingabe in Datenbank	50%	75%	95%	>95% der Südtiroler Neugeborenen werden dem Screening unterzogen	>98% der Südtiroler Neugeborenen werden dem Screening unterzogen
% der beim Screening positiv getesteten und an eine Struktur der 2. Ebene überwiesenen Neugeborenen	Spezifische Software in den Abteilungen für Neonatologie (noch zu entwickeln)	Eingabe in Datenbank				>50% der Neugeborenen mit Sehschwäche sind eingetragen	>98% der Neugeborenen mit Sehschwäche sind eingetragen
% der vom betrieblichen Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“ übernommenen Neugeborenen	Spezifische Software in den Abteilungen für Neonatologie (noch zu entwickeln)	Eingabe in Datenbank				>50% der Kinder mit einer diagnostizierten Augenerkrankung sind in Betreuung	>98% der Kinder mit einer diagnostizierten Augenerkrankung sind in Betreuung
Einrichtung eines landesweiten einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Neugeborene und Kinder mit Sehschwäche	Stabstelle Qualität des Sanitätsbetriebes in Zusammenarbeit mit der Abteilung für Augenheilkunde, bei der das betriebliche Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“ eingerichtet wird	% der vom betrieblichen Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“ im Sinne des einheitlichen Versorgungspfades betreuten Neugeborenen				50%	100%

### Zeitplan

Tätigkeiten	2016	2017	2018	2019
Umsetzung des ophthalmologischen Screenings mit Datenerhebung			50%	100%
Einrichtung eines betrieblichen Referenzzentrums „Kinder-Ophthalmologie“	25%	50%	50%	100%
Aufnahme in Betreuung der beim Screening positiv getesteten Neugeborenen durch das betriebliche Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“	25%	50%	100%	100%
Einrichtung eines landesweiten einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Kinder und Neugeborene mit Sehschwäche	25%	50%	50%	100%

### Risikoanalyse

- Fehlen einer zentralen Koordinierung und eigener Mitarbeiter.
- Schwierigkeiten bei der Zusammenarbeit zwischen Einrichtungen und Abteilungen.

- Mangel an ärztlichen und nicht-ärztlichen Mitarbeitern mit spezifischer Ausbildung in der Behandlung und Rehabilitation von Neugeborenen und Kindern mit Sehstörungen beim betrieblichen Referenzzentrum „Kinder-Ophthalmologie“.
- Die Patienten kommen nicht zu den Folgeuntersuchungen.
- Fehlende finanzielle Ressourcen.

### **Begründete Erläuterung der Umgestaltung:**

#### **Vorgeschlagene Veränderungen der Prozessindikatoren**

Da kein geeignetes Instrument zur elektronischen Verwaltung des Screening-Programms zur Verfügung stand, mussten die Maßnahmen zwangsläufig auf herkömmlichem Wege, nämlich auf Papier verwaltet werden. Auch wenn über das angewandte System eine zufriedenstellende Menge an Daten erhoben werden konnte und eine Beteiligung am Screening von mehr als 95% erreicht werden konnten, so muss man doch das gesetzte Ziel als nicht vollständig erreicht bewerten, solange das elektronische System nicht vollständig operativ ist.

#### **1) Implementierung des ophthalmologischen Neugeborenen-Screenings mit Datenerhebung.**

##### **Problem: verspätete Einrichtung eines Computersystems zur Durchführung und Registrierung des Screenings.**

Die Einrichtung eines Screeningprogramms auf Landesebene unter Berücksichtigung von einheitlichen Untersuchungskriterien in allen 4 Geburtsstandorten aber ohne jegliches Informationssystem, hatte zur Folge, dass mit einer Datei in Papierform gearbeitet wurde. Jeder Geburtsstandort führt eine Kartei, in die das erfolgte Screening eingetragen wird. Durch die gute Zusammenarbeit und Beteiligung am Screening, sowie die konstante Zuführung der Daten im zweiten und dritten Trimester dieses Jahres, sehen wir das Bewertungskriterium „Einrichtung einer Datenbank“, für 2017 als erfüllt. Dies auch in Anbetracht dessen, dass die Beteiligung am Screening in diesem Jahr schon mehr als 95% betrug.

Eine weitere Verzögerung in der Realisierung der digitalen Krankenakte, in die auch das Screening einfließen sollte, könnte das Erreichen der geplanten Ziele für 2018 in allen vorgesehenen Bereichen gefährden. Es erscheint daher unvermeidbar, das Teilziel „digitale Datenerfassung“ auf das Jahr 2019 oder noch später, zurückzustellen.

In den Zwischenberichten wird auf die absolute Notwendigkeit eines digitalen Systems für die Verwaltung des Screeningsprogrammes hingewiesen.

#### **2) Einrichtung eines Referenzzentrums “ Kinderophthalmologie “auf Landesebene**

Bozen ist bereits Referenzzentrum, muss sich aber besser strukturieren was Organisation und Ausbildung betrifft. Dieser Prozess hat schon begonnen und kann sicherlich von einer Verlängerung der Frist bis 2019 profitieren.

#### **3) Aufnahme im Referenzzentrum für pädiatrische Ophthalmologie der beim Screening positiv getesteten Neugeborenen**

Diese Vorgehensweise wird bereits seit Jahren durchgeführt, daher ist keine Verlängerung der Zielerreichung notwendig. Die Ziele bleiben unverändert

#### **4) Erstellung von einheitlichen Leitlinien für Therapie und Follow-up von Neugeborenen und Kindern mit Sehbeeinträchtigungen**

Um das Screening in den verschiedenen Geburtsstandorten zu vereinheitlichen wurden 2017 in Zusammenarbeit mit den vier Geburtsstationen gemeinsame Leitlinien ausgearbeitet, die diesen Prozess unterstützen. Nachdem somit die formellen Aspekte und die praktische Durchführung des

Screenings festgeschrieben wurden, wird 2018 die Erstellung eines landesweiten einheitlichen Therapie- und Follow-up-Versorgungspfades für Kinder und Neugeborene mit Sehschwäche folgen.

#### Umgestaltung und Fortführung

Aufgrund organisatorischer Umstrukturierung und/oder zeitweisem Mangel an Ressourcen werden einige Prozessindikatoren und geplante Maßnahmen 2019 fortgeführt bzw. verschoben

## 2.3 Erweitertes Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselstörungen mittels Tandem-Massenspektrometrie

### Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung

Das in den 50er Jahren in New York durch Dr. Robert Guthrie begonnene Neugeborenencreening wurde in den 90er Jahren durch die Einführung der Tandem-Massenspektrometrie revolutioniert: Neben einer massiven Erhöhung der Anzahl der untersuchten Erkrankungen hat sich auch das Wissen über angeborene Stoffwechselstörungen stark verbessert.

Mit Hilfe der Tandem-Massenspektrometrie, einer Methode mit hoher Sensitivität und diagnostischer Spezifität, ist es heute möglich, anhand einer einzigen kleinen Blutprobe mehr als 40 Erkrankungen nachzuweisen.

Bei vielen dieser Erkrankungen stellt gerade die Frühdiagnose eine unabdingbare Voraussetzung für eine günstige Prognose und eine gute Lebensqualität für das Kind und seine Familie dar.

Gemäß Gesetz Nr. 104 vom 5. Februar 1992 wurde das Screening für Phenylketonurie, angeborene Hypothyreose und zystische Fibrose in Italien verpflichtend vorgesehen. Darüber hinaus stand es den einzelnen Regionen frei, ein erweitertes Screening durchzuführen, das zwischen 20 und 50 Erkrankungen umfassen konnte.

Seit Oktober 2006 bis März 2017 nahm die Provinz Bozen im Rahmen eines gemeinsam mit der Universität Wien durchgeführten epidemiologischen Projektes (gemäß Beschluss der Landesregierung Nr. 210 vom 11.09.2006) am österreichischen Neugeborenencreening teil.

Demzufolge wurden in diesen 10 Jahren rund 48.800 Neugeborene dem erweiterten Screeningprogramm unterzogen und dabei 25 Stoffwechselerkrankungen nachgewiesen. Die Inzidenz der angeborenen Stoffwechselstörungen liegt somit in Südtirol bei 1:2.000, das entspricht dem italienischen (Region Toskana) und mehr oder weniger auch dem europäischen Durchschnitt. Gleichzeitig ist diese Inzidenz sehr viel höher als früher, als noch kein erweitertes Screening durchgeführt wurde, und auch dieses Ergebnis entspricht den gesamtitalienischen und internationalen Daten.

Alle Südtiroler Neugeborenen wurden einem erweiterten Screening für 27 Störungen unterzogen: **Galaktosämie, Aminoazidopathien** (Phenylketonurie, Tyrosinämie, Leuzinose, Citrullinämie, OTC-Defekt, Argininämie, Argininosuccinase-Azidurie), **Beta-Oxidationsdefekte der Fettsäuren** (SCADD, MCADD, LCHADD, CPT-I-Defekt, CPT-II-Defekt, Carnitin-Transporter-Defekt, Glutarazidurie I), **Organoazidurien** (Propionazidurie, Methylmalonazidurie, Isovalerianazidurie, 3-Methylkrotonylglyzinurie, HMG-CoA-Lyase-Defekt, 3-Ketothiolase-Mangel, Methylglutaconazidurie), **Biotinidasemangel, Homocystinurie, GAMT-Mangel, Hypothyreose (TSH), adrenogenitales Syndrom.**

Gemäß Gesetz Nr 167 vom 19.8.16, DPCM 12.01.2017 – DM 13.10.2016 wurde das Neugeborenencreening in Italien für alle Neugeborene verpflichtend vorgesehen. Aus diesem Grund wurde ein Vertragsabkommen zwischen dem Sanitaetsbetrieb der Provinz Bozen und dem Neugeborenencreeningszentrum der Universitaet Verona abgeschlossen, welches ab 1.4.2017 gueltig ist.

Die Analyse und Auswertung der Filterkärtchen, sowie die Bestätigungsdiagnostik, das Follow-up und Übernahme des Neugeborenen erfolgen in enger Zusammenarbeit zwischen dem Neugeborenencreeningszentrum in Verona und der Kinderabteilungen der Sanitaetsbetrieb Suedtirol.

Die Krankheiten, die im Neugeborenen-Screening erfasst werden sind: angeborene Hypothyreose, zystische Fibrose, Galaktosaemie, Biotinidase-Mangel, Phenylketonurie, Hyperphenylalaninaemie, Tetrahydrobiopterinmangel, Tetrahydrobiopterinregenerationmangel, Tyrosinaemie typ I, Tyrosinaemie typ II, Ahornsirupkrankheit, Homocystinurie (CBS-Mangel und schwergradige MTHFR-Mangel), Glutaracidurie typ I, Isovalerianacidaemie, beta-Ketothiolase-Mangel, 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel, Propionacidaemie, Metilmalonacidaemie (mut, cbla, cblb, cblc, cbld), 2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, Malonacidurie, Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, Citrullinaemie typ I, Citrullinaemie typ III (Citrin-Mangel), Argininosuccinat-Lyase-Mangel, Argininaemie, Carnitintransporterdefekt, Carnitin-palmitoyltransferase I-Mangel, Carnitin-acylcarnitin-translocase-Mangel, Carnitin-palmitoyltransferase II-Mangel, Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD), Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins, Long-Chain-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD), Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, Medium-Short-Chain-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, Glutaracidurie typ II.

Das Neugeborenen-Screening für das adrenogenitale Syndrom und den Glukose-6-phosphat-Dehydrogenase-Mangel ist freiwillig.

Es wurde ein betriebliches Neugeborenen-Screening-Register eingerichtet, zusätzlich alle Daten werden im Bipoint-Programm der Universität Verona computerisiert.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Dank des erweiterten Screeningsprogrammes werden Erkrankungen in den allermeisten Fällen erkannt, noch bevor sie klinisch manifest sind. Dadurch kann frühzeitig mit einer Therapie und dem damit verbundenen Follow-up durch hochspezialisierte Mitarbeiter begonnen werden.

Derzeit arbeitet das Gesundheitsministerium daran, das erweiterte Neugeborenen-Screening auf ganz Italien auszudehnen; im Mai 2015 wurde ein entsprechender offizieller Vorschlag vorgelegt, demzufolge das geplante Ziel aber nur durch eine Rationalisierung der Gesundheitsausgaben erreicht werden kann.

Ein Zentrum für das erweiterte Neugeborenen-Screening (mit einem Labor und einem klinischen Follow-up-Zentrum) sollte für mindestens 50.000-60.000 Neugeborene zuständig sein, um die Diagnosegenauigkeit zu erhöhen und die verfügbaren Geldmittel zu bündeln. Demzufolge ist auf regionenübergreifende Zusammenschlüsse zu setzen.

Die Behandelbarkeit von angeborenen Stoffwechselstörungen ist dank der Früherkennung mittels Tandem-Massenspektrometrie in den letzten Jahrzehnten von 8% im Jahre 1983 auf 20% im Jahre 2008 gestiegen.

Durch eine Frühdiagnose lässt sich Folgendes vermeiden:

- Stoffwechselentgleisungen, die eine stationäre Aufnahme in einer Neugeborenen-Intensivstation notwendig machen;
- durch angeborene Stoffwechselstörungen hervorgerufene und auf eine verspätete Diagnose zurückzuführende neuropsychische Behinderungen.

Außerdem lassen sich durch das Screening sofort bestimmte angeborene Stoffwechselfehler erkennen; dadurch können lange, komplexe und aufwändige diagnostische Prozesse vermieden werden, die für das Kind und seine Familie sehr belastend sind.

Wilken et al. haben in einer australischen Studie mit mehr als 2 Millionen Neugeborenen nachgewiesen, dass die Zahl der Diagnosen von angeborenen Stoffwechselstörungen durch erweiterte Screeningprogramme sehr viel höher ist als bei rein klinischen Screenings.

Daneben haben diese Autoren auch das Outcome im Alter von 6 Jahren der zwei Gruppen von Kindern untersucht und gezeigt, dass die einer Tandem-Massenspektrometrie unterzogenen Kinder ein besseres Outcome haben, mit einer geringeren Sterblichkeitsrate und weniger klinisch signifikanten Behinderungen. Das widerspiegelt sich in einer besseren Lebensqualität für die dem Screening unterzogenen Kinder und in beträchtlichen Einsparungen zugunsten des Gesundheitswesens.

In der Fachliteratur gibt es darüber hinaus Evidenz für zahlreiche weitere Vorteile:

- Bei Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCADD) ermöglicht das Neugeborenen-Screening und damit eine frühzeitige Erkennung der Störung die Vorbeugung von Stoffwechsellentgleisungen mit den damit verbundenen neurologischen Schäden bei fast 100% der Patienten.
- Für Patienten mit MCADD, die hingegen keinem Screening unterzogen werden, zeigt sich:
  - 40-75% Beginn mit schweren Symptomen;
  - 16-26% Beginn mit frühem Tod;
  - 20% entwickeln einen neurologischen Schaden.
- Organoazidurien (OA) wie Propionazidurie, Methylmalonazidurie und Isovalerialazidurie weisen eine geringere vorzeitige Sterblichkeit und leichtere Symptome beim Beginn der Erkrankung auf, ebenso wie ein besseres neurologisches Outcome, wenn diese Erkrankungen durch ein Neugeborenen-Screening erkannt und diagnostiziert werden.
- Der primäre Carnitinmangel kann mit Hilfe der Tandem-Massenspektrometrie nicht nur beim Neugeborenen selbst, sondern auch bei einer ebenso betroffenen Mutter mit oft asymptomatischem Verlauf nachgewiesen werden. Durch eine Carnitin-Supplementierung bei primärem Carnitinmangel lassen sich Hypoglykämien, Enzephalopathien, Kardiomyopathien und plötzlicher Kindstod vermeiden.
- Das körperliche, psychische und kognitive Outcome der Patienten mit Stoffwechselstörungen, die einem Screening unterzogen werden und bei denen die Erkrankung noch vor Auftreten der Symptome erkannt wird, ist günstig, genau so wie bei Patienten mit Phenylketonurie.
- Der Behandlungsbeginn einer durch das Screening noch vor dem Auftreten der Symptome diagnostizierten angeborenen Stoffwechselstörung führt zu weniger und kürzeren Krankenhausaufenthalten, weniger medizinischen Problemen, seltenerer Indikation für Entwicklungstests und geringerem Stress für die Familien im Vergleich zu jenen Fällen, in denen erst nach der klinischen Diagnose mit der Behandlung begonnen wird.

### **Nachhaltigkeit**

Die Aufnahme eines Risiko-Neugeborenen in das Betreuungsprogramm sieht die Durchführung von zusätzlichen Analysen zur Bestätigung der Diagnose, die Einleitung von wirksamen Verfahren für das klinische und biochemische Follow-up und die Durchführung aller notwendigen Therapien und Kontrollen vor.

Entscheidend ist eine enge Zusammenarbeit zwischen den spezialisierten Pädiatern des Stoffwechselzentrums, den Pädiatern der Geburtenabteilungen, die das Kind überweisen, und den Kinderärzten freier Wahl.

Die Nachhaltigkeit der Maßnahmen wird durch die in den letzten 9 Jahren gesammelten einschlägigen Erfahrungen gewährleistet.

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Regionale und staatliche Register für seltene Erkrankungen.



### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Um sicherzustellen, dass auch benachteiligte Bevölkerungsgruppen erreicht werden, insbesondere Kinder von ausländischen Eltern, kann auf Kulturmediatoren zur Unterstützung der Fachkräfte des Gesundheitswesens zurückgegriffen werden.

### **Spezifische Ziele**

1. Das erweiterte Screening ermöglicht eine Früherkennung der Erkrankung, bevor sie klinisch manifest wird. Dadurch kann frühzeitig mit einer Therapie und mit dem Follow-up durch hochspezialisierte Fachkräfte begonnen werden.
2. Senkung der Sterblichkeit und der bleibenden Behinderungen mit damit einhergehender besserer Lebensqualität der Kinder und beträchtlichen Ressourceneinsparungen.
3. Einleitung eines einheitlichen Screeningprozesses; Durchführung der weiterführenden Analysen zur Bestätigung der Diagnose und der Follow-up-Untersuchungen in einem einzigen Zentrum.

Makro-Zielsetzung 10 Stärkung der Präventionsmaßnahmen im Bereich Lebensmittelsicherheit und öffentliche Tiergesundheit im Bezug auf einige Aspekte der Umsetzung des sog. Piano Nazionale Integrato dei Controlli						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
10. Verringerung der jodmangelbedingten Störungen (1)	10.10.1 Informationsaustausch zur Meldung des TSH-Monitoring bei Neugeborenen	Im Sinne der Staat-Regionen-Vereinbarung vom 26. Februar 2009 ermöglicht das TSH-Monitoring einen gesamtstaatlichen Überblick über den Stand der Jodversorgung der Bevölkerung als Grundlage für entsprechende Maßnahmen zur Prävention jodmangelbedingter Störungen	Regionen und autonome Provinzen: 3:21	100% In allen Regionen wird ein System zur Datenübermittlung an das ISS mit dem aktuell verwendeten Format eingerichtet	95%	98%

(1) auch im Programm 1: Zugewinn an Gesundheit: Lebensstile enthalten

Da die Diagnose einer jodmangelbedingten Störung bei Neugeborenen bereits zu den Untersuchungen zählt, die im Rahmen des oben beschriebenen Screeningprogrammes mit Tandem-Massenspektrometrie durchgeführt werden, verweisen wir auf obige Darstellung.

### **2.3.1 Maßnahme: Durchführung des erweiterten Neugeborenen Screenings auf angeborene Stoffwechselstörungen mittels Tandem-Massenspektrometrie in allen Südtiroler Geburtenabteilungen**

#### **Haupttätigkeiten und Ziele**

Ziel ist die Vernetzung zwischen dem Screening-Referenzzentrum, dem spezialisierten Bezugskrankenhaus der zweiten Ebene, dem aufgrund des Wohnortes des Kindes zuständigen Krankenhaus und dem Kinderarzt freier Wahl, um eine angemessene Übernahme in Betreuung des gefährdeten oder bereits erkrankten Neugeborenen sicherzustellen.

Die wichtigsten Ziele dabei sind:

- Früherkennung der Neugeborenen mit einem Risiko einer angeborenen Stoffwechselerkrankung in allen Südtiroler Geburtenabteilungen;
- Bestätigung der Verdachtsdiagnose durch spezifische Laboranalysen in noch zu definierenden hochspezialisierten Labors;
- Überweisung der Kinder mit positivem Screeningbefund an eine spezialisierte Einrichtung für angeborene Stoffwechselerkrankungen, die mit dem Bereich Geburtshilfe und Kinderheilkunde zusammenarbeitet;
- Schaffung eines Versorgungspfades, wonach der Guthrie-Test, die bestätigenden Analysen und das klinische und biochemische Follow-up in einem einzigen Zentrum durchgeführt werden;
- Eintragung der Diagnose in die spezifischen Register für seltene Erkrankungen;
- Psychologische Unterstützung für die Familien;
- Einrichtung des landesweiten Registers für das Neugeborenen Screening;
- Förderung der Eingliederung des Kindes in regulären Bildungseinrichtungen;
- Einrichtung des EDV-gestützten Datenaustauschs zum TSH-Screening bei Neugeborenen mit dem Gesundheitsministerium.

#### **Zielgruppe**

Alle Neugeborenen der Provinz Bozen.

## Setting

Abteilung für Neonatologie und Neugeborenenintensivstation des Bozner Krankenhauses, Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Krankenhäuser von Meran, Brixen, Bruneck, Sterzing und Schlanders.

## Intersektorialität

Sanitätsbetrieb, Abteilung für Neonatologie und Neugeborenenintensivstation des Bozner Krankenhauses, Bereiche für Neugeborene der Geburtshilfestationen der Krankenhäuser von Meran, Brixen, Bruneck, Schlanders und Sterzing, Universitätsklinik Wien: österreichisches Neugeborenencreening, Labor für Stoffwechselerkrankungen, Krankenhäuser und klinische Abteilungen mit Fachausbildungsfunktionen – Mailand pädiatrisches Krankenhaus „V. Buzzi“, Bezugslabor für Neugeborenencreening, Pädiatrische Universitätsklinik von Verona, Referenzzentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen der Universität Padua, Pädiatrische Universitätsklinik Innsbruck, Gen-Labors (wenn nötig).

## Prozessindikatoren für die Maßnahme

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
% der Neugeborenen, die einem erweiterten Screening unterzogen werden	Landesweites Screeningregister	Eingabe in Datenbank	95%	95%	95%	95%	95%
Schaffung eines einheitlichen Screeningprozesses (Guthrie-Test, bestätigende Analysen, Follow-up in einem einzigen Referenzzentrum)						100%	100%
Einrichtung des landesweiten Registers zum Neugeborenencreening		Eingabe in Datenbank				100%	100%
Aus- und Fortbildung der beteiligten Fachkräfte des Gesundheitswesens (Ärzte und Krankenpfleger der Neonatologie/Geburtshilfe/Pädiatrie)			50%		70%	80%	90%
<b>Sentinel-Indikatoren</b>			<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>	
% der Neugeborenen, die keinem Stoffwechselscreening unterzogen werden, da die Zustimmung der Eltern fehlt			<5%	<5%	<5%	<5%	

## Zeitplan

Tätigkeiten	2016	2017	2018	2019
Erweitertes Neugeborenencreening, wobei die Guthrie-Tests zur Identifizierung der Risiko-Neugeborenen, die bestätigenden Analysen und das klinische Follow-up in einem einzigen Referenzzentrum durchgeführt werden	25%	60%	100%	100%
Bescheinigung einer seltenen Erkrankung: Die Diagnose einer Stoffwechselerkrankung muss, da es sich um eine seltene Erkrankung handelt, durch eine entsprechende Bescheinigung bestätigt werden; diese sichert dem Patienten bestimmte Rechte und stellt ein wichtiges epidemiologisches Instrument dar. Die Bescheinigung kann ausschließlich von italienischen Zentren ausgestellt werden.	80%	90%	100%	100%
Fachärztliche Beratung zu angeborenen Stoffwechselerkrankungen	50%	100%	100%	100%
Aus- und Fortbildung der Ärzte und Krankenpfleger	75%	100%	100%	100%

## Risikoanalyse

Die wichtigsten internen Gründe, die ein Erreichen der erwarteten Werte erschweren könnten, sind der Mangel an Mitarbeitern, die den gesamten Screeningprozess

durchführen, und das Fehlen einer wirksamen Vernetzung zwischen dem Screening-Referenzzentrum und den peripheren Einrichtungen. Außerdem setzt das Screening angesichts der ständigen Weiterentwicklungen im Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen eine regelmäßige Fortbildung der Mitarbeiter voraus. Die wichtigsten externen Gründe sind zweifelsohne im Mangel an finanziellen Ressourcen festzumachen.

**Begründete Erläuterung der Umgestaltung:**

Mit den Gesetzen Nr 167 vom 19.08.2016, DM 13.10.2016 und DPCM 12.01.2017 wurde das erweiterte Neugeborenen-Screening in Italien verpflichtend eingeführt.

Aus diesem Grund ist seit 01.04.2017 ein Vertragsabkommen zwischen dem Sanitätsbetrieb der Provinz Bozen und dem Neugeborenen-screeningszentrum der Universität Verona in Kraft.

Die Analyse und Auswertung der Filterkärtchen, sowie die Bestätigungsdiagnostik, das Follow-up und Übernahme des Neugeborenen mit einer Stoffwechselerkrankung erfolgen in enger Zusammenarbeit zwischen dem Neugeborenen-screeningszentrum in Verona und der Kinderabteilungen des Südtiroler Sanitätsbetriebes.

Für die deutschsprachigen Familien kann die Übernahme des Neugeborenen mit angeborener Stoffwechselerkrankung, nach der Bestätigung der seltenen Krankheit in Verona, im Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten der Universitätsklinik Innsbruck erfolgen.

Fortführung ohne Umgestaltung.

## **2.4 Screeningprogramme: Erhöhung der Anzahl der durch Screeningprogramme erreichten Zielpersonen (für alle 3 Tumorerkrankungen, für die ein Screening durchgeführt wird)**

### **Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung**

In der Provinz Bozen wurden alle als wirksam nachgewiesenen Screeningprogramme eingeführt: das Screening zur Brustkrebsprävention für Frauen zwischen 50 und 69 Jahren, das Screening zur Prävention des Zervixkarzinoms für Frauen zwischen 23 und 64 Jahren, und das Screening zur Prävention von Dickdarmkrebs für Frauen und Männer zwischen 50 und 69 Jahren.

Das Screening zur Brustkrebsprävention wurde gegen Ende der 90er Jahre eingeführt, jenes zur Prävention des Zervixkarzinoms zunächst in spontaner Form am Ende der 90er Jahre und dann seit 2010 auf organisierte Weise, und schließlich das Screening zur Prävention von Dickdarmkrebs im Jahre 2013.

Alle Screeningprogramme werden durch eigene Landesgesetze und entsprechende Diagnose- und Therapieprotokolle geregelt.

Die Daten zur Ausdehnung der drei Screeningprogramme (Zervixkarzinom, Brustkrebs und Dickdarmkrebs) im Jahr 2014 in Südtirol zeigen, dass praktisch 100% der Bezugsbevölkerung dadurch abgedeckt werden.

Das Monitoring und die Begleitung der laufenden Programme werden auch über den gesamten Zeitraum der Jahre 2015-2018 fortgesetzt, um diesen hohen Abdeckungsgrad weiterhin sicherzustellen.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Der Europäische Rat hat in einem Dokument vom 2. Dezember 2003 zum Tumorscreening (2003/878/EG) eine Empfehlung zur Durchführung des Screenings für Brustkrebs, Zervixkarzinom und Dickdarmkrebs in allen Mitgliedsstaaten vorgelegt. In der Folge wurden in Italien Empfehlungen zur Planung und Durchführung von Bevölkerungsscreenings zur Prävention von Mammakarzinom, Zervixkarzinom und Dickdarmkrebs erlassen, die im Sinne des Gesetzes 138/2004, Art. 2 bis von eigenen, vom Gesundheitsministerium ernannten Expertengruppen ausgearbeitet wurden. Das Screening dieser Tumoren wurde in die Mindestbetreuungsstandards (LEA) eingefügt.

Was das Mammographie-Screening betrifft, so hat die WHO gerade angesichts der aktuellen Debatte zum Verhältnis zwischen positiven Wirkungen des Mammographiescreenings (Senkung der spezifischen Sterblichkeit) und den damit verbundenen negativen Wirkungen (Überdiagnose und Überbehandlung) ein Positionspapier erarbeitet, mit dem die Wirksamkeit und Nachhaltigkeit des Mammographiescreenings zur Senkung der brustkrebsbedingten Sterblichkeit unterstrichen wird, wenn bei der Durchführung des Screenings angemessene Qualitätskriterien eingehalten werden.

Die wichtigste Evidenznachweise zum Screening gegen Dickdarmkrebs finden sich hingegen in den aktuellen europäischen Leitlinien, in denen die Anwendung des Tests auf verborgenes Blut im Stuhl zur Senkung der Mortalitätsrate bestätigt wird; die Wirksamkeit dieser Untersuchung entspricht jener der Screening-Kolonoskopie.

Beim Zervixkarzinom-Screening gilt der HPV-DNA-Test heute als wirksamste Methode zur Senkung der Sterblichkeit und der Inzidenz des Zervixkarzinoms.

### **Nachhaltigkeit**

Für diese Systemmaßnahmen ist von keinen zusätzlichen Risiken im Zusammenhang mit der wirtschaftlichen und organisatorischen Nachhaltigkeit im Vergleich zu dem, was in den letzten 15 Jahren bereits durchgeführt wurde, auszugehen.

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Wie bereits unterstrichen wird das Monitoring und die Begleitung der laufenden Programme auch in den Jahren 2015-2018 fortgesetzt, um weiterhin die erreichte Abdeckungsrate sicherzustellen, die auch von den spezifischen Zielen des Programms vorgesehen ist.

### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Um auch benachteiligte Bevölkerungsgruppen – und damit vor allem Ausländer – zu erreichen, können mehrsprachige Einladungen zum Screening versendet werden.

### **Spezifische Ziele**

Weiterführung des Monitorings und der Begleitung der laufenden Programme über den gesamten Zeitraum 2015-2018, um die aktuelle Abdeckungsrate auch weiterhin sicherzustellen.

Makro-Zielsetzung 1						
Senkung der vorbeugbaren und vermeidbaren Morbidität, Mortalität und Behinderung durch nicht übertragbare Erkrankungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
12. Erhöhung der realen Anzahl der durch die Screeningprogramme erreichten Personen (für alle drei Tumoren, für die ein Screening durchgeführt wird)	1.12.1 Prozentanteil der Personen, die eine Einladung zur Teilnahme am Screeningprogramm für ZERVIXKARZINOM erhalten, im Vergleich zur Zielbevölkerung	Anteil der eingeladenen Personen in der Bezugsaltersgruppe	Jahr 2012: 77%	+ 30% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 100% zu erreichen)	98% (Schätzung des Tumorregisters)	>98%
	1.12.2 Prozentanteil der Personen, die eine Einladung zur Teilnahme am MAMMOGRAPHIESCREENING erhalten, im Vergleich zur Zielbevölkerung		Jahr 2012: 73%	+ 37% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 100% zu erreichen)	98% (Schätzung des Tumorregisters)	>98%
	1.12.3 Prozentanteil der Personen, die eine Einladung zur Teilnahme am Screeningprogramm für DICKDARMKREBS erhalten, im Vergleich zur Zielbevölkerung		Jahr 2012: 57%	+ 75% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 100% zu erreichen)	98% (Schätzung des Tumorregisters)	>98%

#### 2.4.1 Maßnahme: Erhöhung der Anzahl der durch Screeningprogramme erreichten Zielpersonen (für alle 3 Tumorerkrankungen, für die ein Screening durchgeführt wird)

##### Haupttätigkeiten und Ziele

1. Bewertung der Vernetzung zwischen Screeningdaten und Daten der landesweiten Datenbanken.
2. Aktualisierung des Informations-/EDV-Systems zur Unterstützung jener Screeningphase, in der die Einladungen verschickt werden, und zwar auf der Grundlage der Ergebnisse der vorher genannten Bewertung.

##### Zielgruppe

Frauen zwischen 23 und 64 Jahren (Zervixkarzinomscreening); Frauen zwischen 50 und 69 Jahren (Mammographiescreening); Männer und Frauen zwischen 50 und 69 Jahren (Screening gegen Dickdarmkrebs).

##### Setting

Tumorregister, Dienst für Pathologische Anatomie und Histologie, Brustgesundheitszentren, Dienste für Endoskopie des Verdauungstraktes, Abteilungen Chirurgie, Onkologie und Gynäkologie, Gesundheitssprengel, ehrenamtliche Verbände.

##### Intersektorialität

Sanitätsbetrieb; integrierter und einheitlicher multidisziplinärer Prozess, der alle mit den Screeningprogrammen betrauten Fachkräfte des Gesundheitswesens umfasst.

## Prozessindikatoren für die Maßnahme

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
% der Einladungsschreiben, die aufgrund von fehlerhaften meldeamtlichen Daten nicht zugestellt werden	Tumorregister	Anzahl Einladungsschreiben, die aufgrund von fehlerhaften meldeamtlichen Daten nicht zugestellt werden  Gesamtanzahl der versendeten Einladungsschreiben	<2%			<2%	<2%
Aktualisierung des Informations-/EDV-Systems	Tumorregister	Aktualisierung des Informations-/EDV-System wurde umgesetzt		Aktualisierung durchgeführt (Screening gegen Dickdarmkrebs)	Aktualisierung durchgeführt (Zervixkarzinom- und Mammographiescreening)		

<u>Sentinel-Indikatoren</u>	2016	2017	2018	2019
% der Frauen (im Bezug zur Zielbevölkerung), die keine Einladung zur Teilnahme am Screeningprogramm für das Zervixkarzinom erhalten	<2%	<2%	<2%	<2%
% der Frauen (im Bezug zur Zielbevölkerung), die keine Einladung zur Teilnahme am Mammographiescreening erhalten	<2%	<2%	<2%	<2%
% der Frauen (im Bezug zur Zielbevölkerung), die keine Einladung zur Teilnahme am Screeningprogramm gegen Dickdarmkrebs erhalten	<2%	<2%	<2%	<2%

## Zeitplan

Tätigkeiten	2016	2017	2018	2019
Bewertung der Qualität der Vernetzung zwischen Screeningdaten und Daten der Südtiroler Datenbanken	Screening gegen Dickdarmkrebs, Zervixkarzinom und Mammographiescreening	Screening gegen Dickdarmkrebs, Zervixkarzinom und Mammographiescreening	Screening gegen Dickdarmkrebs, Zervixkarzinom und Mammographiescreening	Screening gegen Dickdarmkrebs, Zervixkarzinom und Mammographiescreening
Aktualisierung des Informations-/EDV-Systems zur Unterstützung der Einladungsphase, auf der Grundlage der im vorigen Punkt beschriebenen Bewertungen	Kolorektales Screening	Screening Gebärmutterhals und Mammographiescreening		

## Risikoanalyse

Die Analyse der Vernetzung zwischen den Screeningdaten und den verschiedenen Datenbanken auf Landesebene könnte ebenso wie die Aktualisierung des Informations-/EDV-Systems durch die Vorgaben der Datenschutzbestimmungen erschwert werden.

## Begründete Erläuterung der Umgestaltung:

Fortführung ohne Umgestaltung



## **2.5 Screeningprogramm: Erhöhung der Anzahl der Risikopersonen, die einem onkologischen Screening unterzogen werden (für alle 3 Tumoren, für die ein Screening durchgeführt wird)**

### **Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung**

Die Teilnahme der Patienten an Screeningprogrammen wird durch verschiedene Variablen beeinflusst: die Überweisung und der Zugang zu den Diensten, die Angemessenheit der Informationen, die Qualität der erbrachten Leistungen, die humane Gestaltung der Screeningprogramme, die Begleitung des Patienten in allen Phasen des Versorgungsprozesses und die angemessene Berücksichtigung der spezifischen Bedürfnisse und des sozialen Kontextes der einzelnen Patienten (dies gilt vor allem für sehr verletzbare Personen, für die an individuell gestaltete Maßnahmen zu denken wäre, also z.B. für Einwanderer, Häftlinge, ausgegrenzte oder sehr isoliert lebende Personen). Es konnte nachgewiesen werden, dass sich die Teilnahme mit der Zeit verbessert, wenn das Angebot von hoher Qualität, gut strukturiert, dauerhaft, verlässlich und sichtbar ist. Aus diesen Gründen erscheint die Einrichtung einer Arbeitsgruppe zur Ausarbeitung von Richtlinien angebracht, die folgende Ziele umsetzen sollte:

- Überarbeitung der Organisation der Screeningprogramme;
- Definition von Systemen, die die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation des Phänomens ermöglichen;
- Konzeption einer Informationskampagne sowie weiterer partizipativer Instrumente, die den Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen Rechnung tragen, um die Botschaften wirksamer zu vermitteln.
- Organisation von Ausbildungs-, Diskussions- und Vertiefungsveranstaltungen für die mit den Screeningprogrammen betrauten Fachkräfte.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Siehe Programm 2.4

### **Nachhaltigkeit**

Siehe Programm 2.4

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Siehe Programm 2.4

### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

In den drei Jahren, in denen dieser Präventionsplan gültig ist, wird man sich überlegen, ob es angebracht oder möglich ist, die Einladungsschreiben auch unter Berücksichtigung der Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen zu überarbeiten, um sie wirksamer zu machen.

### **Spezifische Ziele**

1. Überarbeitung der Organisation der Screeningprogramme.
2. Definition von Systemen zur Überwachung, Beobachtung und Bewertung des Phänomens.
3. Konzeption einer Informationskampagne sowie weiterer partizipativer Instrumente, die den Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen Rechnung tragen, um die Botschaft wirksamer zu vermitteln.
4. Umsetzung der mit den spezifischen Zielen (s. vorherige Punkte) verbundenen Maßnahmen innerhalb 2018.

Makro-Zielsetzung 1						
Senkung der vorbeugbaren und vermeidbaren Morbidität, Mortalität und Behinderung durch nicht übertragbare Erkrankungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
13. Erhöhung der Anzahl von Risikopersonen, die einem onkologischen Screening unterzogen werden	1.13.1 Prozentanteil von Personen (im Vergleich zur Zielbevölkerung), die der Einladung nachgekommen sind (Screening ZERVIXKARZINOM)	Anteil der eingeladenen Personen in der Zielaltersgruppe, die sich dem Test der ersten Ebene unterziehen	Jahr 2012: 41% der Eingeladenen, das sind 32% der Zielbevölkerung	+ 55% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 50% zu erreichen)	25,04%; (2014; Datenquelle Scuola Superiore Sant'Anna)	39%
	1.13.1 Prozentanteil von Personen (im Vergleich zur Zielbevölkerung), die der Einladung nachgekommen sind (MAMMOGRAPHIESCREENING)	Anteil der eingeladenen Personen in der Zielaltersgruppe, die sich dem Test der ersten Ebene unterziehen	Jahr 2012: 57,5% der Eingeladenen, das sind 42% der Zielbevölkerung	+ 45% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 60% zu erreichen)	55,05% (2014; Datenquelle Scuola Superiore Sant'Anna)	80%
	1.13.1 Prozentanteil von Personen (im Vergleich zur Zielbevölkerung), die der Einladung nachgekommen sind (KOLOREKTALES Screening)		Jahr 2012: 46% der Eingeladenen, das sind 26% der Zielbevölkerung	+ 95% (um die von den Mindestbetreuungsstandards vorgesehenen 50% zu erreichen)	39,54% (2014; Datenquelle Scuola Superiore Sant'Anna)	77%

### 2.5.1 Maßnahme: Erhöhung der Anzahl der Risikopersonen, die einem onkologischen Screening unterzogen werden

#### Haupttätigkeiten und Ziele

Die wichtigsten Maßnahmen im Bezugszeitraum des vorliegenden Präventionsplanes zum Erreichen der oben genannten spezifischen Ziele werden in den von der betrieblichen Expertengruppe ausgearbeiteten Richtlinien detailliert beschrieben. Es ist zu erwarten, dass in diesem Dreijahreszeitraum in jedem Fall folgende Maßnahmen umgesetzt werden:

- Einrichtung der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes (für jedes einzelne Screeningprogramm);
- Ausarbeitung/Aktualisierung der organisatorischen Richtlinien (für jedes einzelne Screeningprogramm);
- Definition und Einführung eines Informations-/EDV-Systems zur Unterstützung der Monitorisierungs- und Evaluationsphase der einzelnen Screeningprogramme;
- Planung und Einleitung einer Informationskampagne und/oder weiterer partizipativer Instrumente, die den Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen Rechnung tragen und dadurch wirksamer sind;
- Organisation von Treffen zwischen dem Verantwortlichen des Screenings und den Ärzten für Allgemeinmedizin (für das kolorektale Screening);
- Organisation von Treffen zwischen dem Verantwortlichen des Screenings und den in diesem Bereich tätigen Fachkräften (für das Dickdarmkrebs- und das Zervixkarzinom-Screening);
- Organisation einer wissenschaftlichen Fachtagung (für das Dickdarmkrebs- und das Zervixkarzinom-Screening).

#### Zielgruppe

Frauen zwischen 23 und 64 Jahren (Screening gegen Zervixkarzinom); Frauen zwischen 50 und 69 Jahren (Mammographiescreening); Frauen und Männer zwischen 50 und 69 Jahren (Screening gegen Dickdarmkrebs).

### **Setting**

Tumorregister, Dienst für pathologische Anatomie und Histologie, Brustgesundheitszentren, Dienste für Endoskopie des Verdauungstraktes, Abteilungen Chirurgie, Onkologie und Gynäkologie, Gesundheitssprengel, ehrenamtliche Verbände.

### **Intersektorialität**

Sanitätsbetrieb; integrierte und einheitliche multidisziplinäre Vorgehensweise, die alle mit den Screeningprogrammen betrauten Fachkräfte des Gesundheitswesens umfasst.

### **Prozessindikatoren für die Maßnahme**

Die Prozessindikatoren der Maßnahme werden in den von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien im Sinne der Vorgaben des Gesamtstaatlichen Präventionsplanes 2014-2018 definiert, wobei im Bezugszeitraum des vorliegenden Präventionsplanes in jedem Fall die folgenden Prozessindikatoren der Maßnahme überwacht werden:

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
Einrichtung der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe		Technische Arbeitsgruppe, die mit amtlichem betrieblichem Beschluss eingerichtet wird					
Ausarbeitung/ Aktualisierung der organisatorischen Richtlinien		Organisatorische Richtlinien, die mit einem entsprechenden betrieblichen Beschluss formal genehmigt werden					
Definition/ Umsetzung eines Informations-/EDV-Systems zur Monitorisierung und Evaluation		Ausbildungskurs für die mit dem Informations-/EDV-System zur Monitorisierung und Evaluation betrauten Mitarbeiter		Kolorektales Screening	Screening Gebärmutterhals und Mammographie		
Planung einer Informationskampagne		Planung einer Informationskampagne und Vorstellung bei allen Akteuren		Kolorektales Screening	Mammographiescreening	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales
Einleitung einer Informationskampagne		Informationskampagne wurde eingeleitet		Kolorektales Screening	Mammographiescreening	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales
Organisation von Treffen zwischen dem Screeningverantwortlichen und den Ärzten für Allgemeinmedizin zur Vorstellung der Daten und		Treffen mit den Ärzten für Allgemeinmedizin in allen Gesundheitsbezirken (für das kolorektales					

zur Verbesserung der Compliance: 8 Stunden/Jahr – 2 Stunden/Jahr pro Gesundheitsbezirk (für das kolorektale Screening)		Screening)					
Organisation von Treffen zwischen dem Screeningverantwortlichen und den in diesem Bereich tätigen Fachkräften: 8 Stunden/Jahr (für das kolorektale und Gebärmutterhals-Screening)		Treffen mit den in diesem Bereich tätigen Fachkräften in allen Gesundheitsbezirken (für das kolorektale und Gebärmutterhals-Screening)		Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	
Organisation einer wissenschaftlichen Fachtagung (für das kolorektale und das Gebärmutterhals-Screening)		Wissenschaftliche Fachtagung (für das kolorektale und das Gebärmutterhals-Screening)		Kolorektales Screening			

<b>Sentinel-Indikatoren</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
%uelle Anteil von Personen* mit erhöhtem Brustkrebsrisiko bezogen auf die Allgemeinbevölkerung, die eine Risikobewertung der 2° und/oder 3° Stufe durchgeführt haben, bezogen auf die Gesamtanzahl der Personen, welche darauf hingewiesen wurden, diese Bewertung durchführen zu lassen		80%	80%	80%
%uelle Anteil von Personen*, welche zusätzliche oder vorbeugende Überwachungsmaßnahmen durchführen, bezogen auf die Gesamtanzahl der Personen, die darauf hingewiesen wurden			95%	

\*=mehrheitlich Frauen, könnten aber auch Männer sein

### Zeitplan

<b>Tätigkeiten</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Einrichtung der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe				
Ausarbeitung/Aktualisierung der organisatorischen Richtlinien				
Konzeption und Umsetzung eines Informations-/EDV-Systems zur Unterstützung der Monitorisierungs- und Evaluationsphase	Kolorektales Screening	Screening Gebärmutterhals und Mammographie		
Planung einer Informationskampagne und/oder weiterer partizipativer Instrumente, die den Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen Rechnung tragen und dadurch wirksamer sind	Kolorektales Screening	Mammographiescreening	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales
Einleitung einer Informationskampagne und/oder weiterer partizipativer Instrumente, die den Besonderheiten der einzelnen Bevölkerungsgruppen Rechnung tragen und dadurch wirksamer sind	Kolorektales Screening	Mammographiescreening	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales	Screening Mammographie, Gebärmutterhals und Kolorektales
Organisation von Treffen zwischen dem Screeningverantwortlichen und den Ärzten für Allgemeinmedizin	Kolorektales Screening	Kolorektales Screening	Kolorektales Screening	
Organisation von Treffen zwischen dem Screeningverantwortlichen und den beteiligten Fachkräften (für das kolorektale und das Gebärmutterhals-Screening)	Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	Kolorektales und Gebärmutterhals-Screening	
Organisation einer wissenschaftlichen Fachtagung (für das kolorektale und das Gebärmutterhals-Screening)	Kolorektales Screening			

### Risikoanalyse

Die Risikoanalyse obliegt der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe; die entsprechenden Ergebnisse werden in den auszuarbeitenden Richtlinien vorgestellt. Bei der Umsetzung der oben beschriebenen Ziele könnte es aus folgenden Gründen zu Schwierigkeiten kommen:

- Geringe Beteiligung der Fachkräfte an den durch die Richtlinien definierten klinischen Protokollen.
- Ressourcenmangel.
- Auswirkungen auf die Arbeit der einzelnen Dienste und dadurch Verlängerung der Wartezeiten.

**Begründete Erläuterung der Umgestaltung:**

Umgestaltung und Fortführung.

Aufgrund organisatorischer Umstrukturierung und/oder zeitweisem Personalmangel werden einige Prozessindikatoren und geplante Maßnahmen fortgeführt bzw. 2019 verschoben.

## **2.6 Programm zur Überarbeitung/Einführung der Screeningprogramme für das Zervixkarzinom durch den HPV-DNA-Test**

### **Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung**

Das Zervixkarzinom-Screening mittels Pap-Test hat sich als extrem wirksam erwiesen, und heute ist Gebärmutterhalskrebs nur in jenen Ländern häufig, in denen es kein Pap-Test-Screening gibt oder wo es nicht angemessen umgesetzt wurde. In Südtirol liegt die Inzidenz von Gebärmutterhalskrebs bei 7,1x100.000 (im Vergleich zu den 8,6x100.000 in Italien im Zeitraum 2003-2005). Derzeit entspricht die Struktur des Screenings in Südtirol den Vorgaben der europäischen Leitlinien (Arbyn 2010), und die Einladung erfolgt jeweils im Dreijahresrhythmus. Pro Jahr werden laut Daten der Jahre 2013 und 2014 rund 26.000-28.000 Screeninguntersuchungen vorgenommen.

Die Sensitivität des Pap-Test-Screenings ist verhältnismäßig gering; sie liegt laut internationalen Studien bei rund 60% (Cuzick 2006). Trotzdem kann dieses Screening die Inzidenz des Zervixkarzinoms um 80% senken (Arbyn 2010). Dies bestätigen auch die Daten der WHO, wonach Gebärmutterhalskrebs in den meisten Fällen bei Frauen vorkommt, die nicht regelmäßig einen Pap-Test machen.

Die absolute Mehrheit der Plattenepithelkarzinome (über 90%) und die meisten Drüsenneubildungen (über 70%) des Gebärmutterhalses werden durch eine persistierende Infektion durch das Human Papilloma Virus HPV verursacht (WHO, 2014). Dieses Virus tritt sehr häufig auf, doch kommt es in den allermeisten Fällen von HPV-Infektion zu einer Spontanheilung. Bei jungen Frauen zwischen 16-20 Jahren liegt die HPV-Prävalenz bei 20-40%, bei den 30-65jährigen hingegen bei 7,5% (Schiffman 2011, HTA 2012). Ganz allgemein nimmt die HPV-Prävalenz mit zunehmendem Alter ab, während gleichzeitig das Risiko einer Persistenz der bereits vorliegenden onkogenen Virusinfektionen steigt.

Im Sinne des Gesamtstaatlichen Präventionsplanes lassen sich angesichts der aktuellen wissenschaftlichen Evidenz, die sowohl auf internationaler Ebene als auch in Italien den Konsens der Experten findet, zwei zusätzliche Strategien ausmachen: zum einen eine bessere Nutzung der verfügbaren Ressourcen und damit eine Umwandlung der spontanen individuellen Vorsorgeuntersuchungen in gezielte Screeningprogramme. Dies ergibt sich aus der Evidenz, dass individuelle Prävention durchschnittlich weniger wirksam und kostspieliger ist als Prävention durch Screeningprogramme, die sich an die gesamte Zielbevölkerung wenden. Die zweite Strategie betrifft das Zervixkarzinom-Screening durch primäre HPV-DNA-Testung: Diese Methode hat sich als kosteneffizienter erwiesen als Screeningprogramme, die den Pap-Test als Primärtest verwenden. Die Umsetzung dieser Strategie setzt einige wichtige Veränderungen voraus, darunter auch organisatorische Umgestaltungen (z.B. durch eine Zentralisierung der Bezugslabors) sowie Veränderungen bei der Zeitplanung und bei der Kommunikation. Die wissenschaftliche Evidenz zugunsten dieses Modells wird im sogenannten „Documento di indirizzo sull'utilizzo del test HPV-DNA come test primario per lo screening del cancro del collo dell'utero“ bestätigt, welches im Rahmen des Gesamtstaatlichen Präventionsplanes 2010/2012 ausgearbeitet und allen Regionen übermittlelt wurde.

Die Abteilung für pathologische Anatomie des Bozner Krankenhauses führt bereits heute im Falle zweifelhafter Pap-Test-Ergebnisse den HPV-DNA-Test durch und ist für eine eventuelle Umstellung hin zu einem primären Screening mittels HPV-DNA-Test ausgerüstet.

Die HPV-Impfung wurde in Südtirol nur sehr begrenzt angenommen, mit zweifelhaften Folgen für das Ansteckungsrisiko der Südtiroler Frauen.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Das Zervixkarzinom-Screening mittels HPV-DNA-Test als Primärtestung stützt sich auf solide wissenschaftliche Evidenz. Eine 2013 im Lancet veröffentlichte kontrollierte und randomisierte Studie (Lancet 2014; 383:542-32) zeigt, dass die Anwendung des HPV-DNA-Tests Frauen um 60-70% wirksamer schützt als ein Screening mittels Pap-Test.

### **Nachhaltigkeit**

Die Umstellung auf das neue Programm erfordert umfassende organisatorische und zeitliche Veränderungen sowohl bei der Durchführung des Primärtests als auch in allen folgenden Phasen des Testprotokolls. Die dafür geplanten Tätigkeiten und eine genaue Beobachtung der verschiedenen Phasen stellen die Nachhaltigkeit der Umstellung im Rahmen der ordentlichen Tätigkeit der Screeningzentren und der direkt damit betrauten Experten sicher.

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Es ist von entscheidender Bedeutung, dass die zu erarbeitenden Richtlinien Systeme für die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation des Phänomens vorsehen.

### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Wie bereits unterstrichen ist es wichtig, dass die Richtlinien den spezifischen Bedürfnissen und dem jeweiligen sozialen Kontext der anzusprechenden Personen Rechnung tragen.

### **Spezifische Ziele**

1. Definition der Anwendungsform des wissenschaftlichen und organisatorischen Protokolls für die Probenentnahme, die Durchführung der HPV-DNA-Testung und die zytologische Triage.
2. Definition der Verfahren für die Entnahme, den Transport und die Übergabe der Proben.
3. Definition eines Ausbildungsprogrammes für alle mit dem Zervixkarzinom-Screening betrauten Mitarbeiter.
4. Definition eines innovativen Informations- und EDV-Systems zur Verwaltung der verschiedenen Anwendungsprotokolle und Vorgangsweisen für Frauen der verschiedenen Altersgruppen. Dabei ist sowohl das Monitoring der Quantität und Qualität der erbrachten Leistungen als auch die Sicherstellung der Informationspflicht gegenüber der Landesverwaltung und dem Gesundheitsministerium zu berücksichtigen.
5. Ausarbeitung eines Zeitplanes für die geplanten Tätigkeiten.
6. Ausarbeitung von Formularen für die verschiedenen Informationsmaterialien (Broschüren, Einladungsschreiben, Briefe mit dem Ergebnis des HPV-DNA-Tests, usw.) im Sinne der Vorgaben der auf Landesebene gültigen Qualitätskriterien.
7. Einholen von Ideen zur eventuellen Durchführung von Kommunikationskampagnen für die weibliche Bevölkerung, um den Informationsgrad zu erhöhen und die Teilnahme am neuen Screeningprogramm zu stärken.
8. Start des Zervixkarzinom-Screenings mittels HPV-DNA-Testung innerhalb 2018.

Makro-Zielsetzung 1						
Senkung der vorbeugbaren und vermeidbaren Morbidität, Mortalität und Behinderung durch nicht übertragbare Erkrankungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
14. Umstellung/Einführung der Screeningprogramme für Zervixkarzinom mittels HPV-DNA-Test	1.14.1 Annahme regionaler Planungsvorgaben für das Zervixkarzinom-Screening mittels HPV-DNA-Test (innerhalb eines Jahres ab Gültigkeitsbeginn des Regionalen Präventionsplanes)	Prozentanteil der Regionen, die regionale Planungsvorgaben für das Zervixkarzinom-Screening mittels HPV-DNA-Test eingeführt haben	Nicht erhoben	100% - Alle Regionen haben die regionalen Planungsvorgaben innerhalb 2016 eingeführt	Nein	- Einrichtung der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe - Ausarbeitung der Richtlinien - Definition und Umsetzung des Informations-/EDV-Systems
	1.14.2 Start des Zervixkarzinom-Screenings mittels HPV-DNA-Test (innerhalb 2018)	Prozentanteil der Regionen, die ausschließlich den HPV-DNA-Test als Test der ersten Ebene für das Zervixkarzinom-Screening verwenden	Nicht erhoben	100% - Alle Regionen haben das ausschließliche Screening mittels HPV-DNA-Test eingeführt	Nein	Beginn der Verwendung des HPV-DNA-Tests als Test der ersten Ebene für das Zervixkarzinom-Screening

## 2.6.1 Maßnahme: Umstellung/Einführung der Screeningprogramme für das Zervixkarzinom mittels HPV-DNA-Test

### Haupttätigkeiten und Ziele

Die wichtigsten, im Bezugszeitraum des vorliegenden Präventionsplanes umzusetzenden Maßnahmen zum Erreichen der oben genannten spezifischen Ziele werden in den von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien definiert.

Angesichts der Verfügbarkeit des HPV-DNA-Tests in der Provinz Bozen und der potentiell größeren Sicherheit des HPV-DNA-Tests im Vergleich zum Pap-Test wird die für Südtirol geltende Strategie in besagten Richtlinien festgelegt.

Da es wichtig ist, die HPV-Impfung auch in Südtirol zu verbreiten, wird die Informationskampagne zum neuen Screeningansatz in Südtirol auch Sensibilisierungsmaßnahmen zur Bedeutung der HPV-Impfung vorsehen.

### Zielgruppe

Die Zielgruppe wird in den von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien festgelegt.

### Setting

Das Setting wird in den von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien festgelegt.

### Intersektorialität

Die konkreten Formen der Intersektorialität werden in den von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien festgelegt.



## Prozessindikatoren für die Maßnahme

Beschreibung der Indikatoren	Datenquelle	Bewertungskriterien	Baselinewert	Sollwerte			
				2016	2017	2018	2019
Gründung der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe		Die technische Arbeitsgruppe wird durch einen formellen Beschluss des Sanitätsbetriebes eingerichtet					
Ausarbeitung der Richtlinien		Die Richtlinien werden formell vom Sanitätsbetrieb genehmigt					
Definition/Umsetzung eines Informations-/EDV-Systems für Monitoring und Evaluation		Das Informations-/EDV-System für Monitoring und Evaluation ist umgesetzt					
Fortbildung für die mit dem Screeningprogramm betreuten Mitarbeiter		Der Fortbildungskurs für die betroffenen Mitarbeiter wurde durchgeführt					

<b>Sentinel-Indikatoren</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
% der Frauen (im Vergleich zur Zielbevölkerung), die zum HPV-DNA-Test eingeladen wurden			> 10%	> 20%

## Zeitplan

<b>Tätigkeiten</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Gründung der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe				
Ausarbeitung der Richtlinien				
Definition/Umsetzung eines Informations-/EDV-Systems für Monitoring und Evaluation				
Fortbildung für die mit dem Screeningprogramm betreuten Mitarbeiter				

## Risikoanalyse

Die Risikoanalyse wird von der betrieblichen technischen Arbeitsgruppe durchgeführt.

## Begründete Erläuterung der Umgestaltung:

Fortführung ohne Umgestaltung.

## **2.7 Programm zur frühzeitigen Identifizierung der Personen mit einem erblich bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko**

### **Epidemiologischer Kontext und Programmgliederung**

Das Vorkommen von Brustkrebs in der Familie stellt einen der Hauptrisikofaktoren für diesen Tumor dar: Das relative Risiko, an einem Mammakarzinom zu erkranken, liegt bei ca. 2, wenn in der Familie eine Person davon betroffen ist, und dieses Risiko steigt mit zunehmender Anzahl der betroffenen Verwandten und mit einem geringeren Alter zum Zeitpunkt der Diagnose.

5-10% aller Mammakarzinome sind sogenannte erblich bedingte Formen, die durch vererbte Genmutationen hervorgerufen werden und mit einem erhöhten Risiko einhergehen, selbst an diesem Tumor zu erkranken. Dabei tritt der Brustkrebs üblicherweise in einem jüngeren Alter auf als bei nicht erblich bedingten Formen, und er ist gehäuft bei Blutsverwandten mit engem Verwandtschaftsgrad nachweisbar. Heute geht man davon aus, dass vor allem die Gene BRCA1 und BRCA2 für diese Veranlagung verantwortlich sind. Mutationen dieser Gene sind die Grundlage für rund 20% der erblich bedingten Brustkrebserkrankungen und gehen mit einem Risiko einher, im Laufe des Lebens an Brustkrebs zu erkranken, das bei Frauen bei 40-80% und bei Männern bei 1-10% liegt (in der Allgemeinbevölkerung liegt dieses Risiko bei Frauen bei 12% und bei Männern bei 0,1%). BRCA-Mutationen bewirken darüber hinaus auch ein erhöhtes Risiko, im Laufe des Lebens an anderen Tumoren zu erkranken, wie z.B. Eierstockkrebs, Eileiterkrebs, Pankreaskarzinom und Prostatakarzinom.

Heute gibt es EDV-gestützte Methoden, anhand derer Experten in der Lage sind, ausgehend von der persönlichen und familiären Anamnese das Brustkrebsrisiko einer Person abzuschätzen und spezifische Risikograde zu definieren, für die gezielte Überwachungs- und Vorbeugemaßnahmen angemessen erscheinen. Außerdem gibt es für die Identifikation von Hochrisikopersonen mit Genmutationen, die mit einer höheren Brustkrebsanfälligkeit einhergehen und für die zusätzliche Überwachungs- und Vorbeugemaßnahmen (auch chirurgischer Art) angemessen erscheinen, die Möglichkeit, gegebenenfalls nach Mutationen der Gene BRCA1 und BRCA2 oder – in speziellen Fällen – nach anderen Genmutationen zu suchen, die ebenfalls Ursache für erblich bedingte Brustkrebserkrankungen sein können. Für die BRCA-Gene gibt es EDV-gestützte Instrumente, die zusätzlich zum klinischen Expertenurteil die Auswahl jener Personen erleichtern können, bei denen ein Gentest indiziert erscheint.

Sollte ein signifikant erhöhtes Risiko nachgewiesen werden, stehen Frauen oft vor schwierigen Entscheidungen, die mit großen psychologischen Belastungen einhergehen. So geht es unter anderem darum, ob sich die Frauen dem Gentest unterziehen möchten, ob sie an zusätzlichen Überwachungsprogrammen teilnehmen und/oder ob sie sich drastischen und irreversiblen chirurgischen Eingriffen zur Risikoverringerung unterziehen möchten, deren Folgen auch über die rein individuelle Ebene hinausgehen und zum Beispiel die Familienplanung betreffen können.

Im Südtiroler Sanitätsbetrieb gibt es einen einzigen Genetischen Beratungsdienst, der über die notwendigen Kenntnisse und Geräte zur Abschätzung des Brustkrebs- und Eierstockrisikos auf der Grundlage der persönlichen und familiären Anamnese verfügt und der somit auch in der Lage ist, die Angemessenheit der Durchführung der Gentests (BRCA oder eventuelle andere Gene) abzuschätzen. Außerdem bietet dieser Dienst onkogenetische Beratung und Informationen vor und nach dem Test. Nichtsdestotrotz gibt es auf Landesebene einige kritische Punkte, die wie folgt zusammengefasst werden können:

- Im Falle einer erblichen Veranlagung und wenn die Frage im Raum steht, ob die Durchführung eines Gentests indiziert ist oder nicht, wissen die Bürger (und auch die Ärzte selbst) oft nicht, an wen sie sich wenden können;
- Die Frauen erhalten oft widersprüchliche Informationen zum Risiko, an einem familiär und/oder erblich bedingten Brust- oder Eierstockkrebs zu erkranken;
- Auch wenn eine Frau als Risikopatientin identifiziert wurde, gibt es keine klar strukturierte Vorgangsweise für eine multidisziplinäre Betreuung, die je nach Risikograd entsprechend differenziert sein müsste.

Deshalb erscheint die Gründung einer multidisziplinären technischen Arbeitsgruppe zur Ausarbeitung von Richtlinien auf Landesebene notwendig, die folgende Ziele verfolgen sollte:

- Definition der Vorgehensweise und Kriterien zur Identifizierung der Frauen mit erhöhtem Risiko;
- Festlegung eindeutig definierter Risikograde und der für die Abschätzung zu verwendenden Instrumente;
- Definition der Vorgehensweise für die Risikobewertung und das Risikomanagement (bei Vorliegen eines erblich/familiär bedingten Risikos) und der Versorgungsprotokolle (Überwachung und Vorbeugung);
- Ausarbeitung eines Programmes mit Informationsveranstaltungen zum Projekt und mit Fortbildungsveranstaltungen für die beteiligten Fachkräfte;
- Ausarbeitung von Informations-/EDV-Systemen für die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation des gesamten Prozesses.

In jedem Fall sind mindestens drei Ebenen der Risikobewertung vorzusehen:

1. Auf der ersten Ebene geht es um die Identifikation der Frauen mit einem Risiko, das de facto jenem der Allgemeinbevölkerung entspricht und die je nach Alter den Standard-Vorsorgemaßnahmen zu unterziehen sind, ebenso aber auch um die Identifikation jener Frauen, die ein erhöhtes Risiko aufweisen und so einer zweiten Bewertungsebene zuzuführen sind.
2. Auf der zweiten Ebene erfolgt eine komplexere Risikobewertung, wonach für alle untersuchten Frauen die jeweilige Risikoklasse definiert wird (mittleres oder hohes Risiko). Je nach Alter und Risikoklasse können diesen Frauen zusätzliche Überwachungsmaßnahmen angeboten werden, und Frauen mit einem erhöhten Risiko kann auch die Möglichkeit geboten werden, zur dritten Bewertungsebene überzugehen.
3. Auf der dritten Ebene wird – auch mit Hilfe spezifischer Softwareprogramme – überprüft, ob die Kriterien für die Durchführung des Gentests erfüllt sind (Analyse der BRCA- und anderer Gene). Frauen, die Trägerinnen einer entsprechenden Genmutation sind, können je nach Alter zusätzliche Überwachungsmaßnahmen und gezielte Vorsorgemaßnahmen angeboten werden.

Das Ziel ist letztendlich die Schaffung eines landesweiten Netzwerkes zur Identifikation und Übernahme der Frauen und ihrer Angehörigen mit einem erhöhten erblich/familiär bedingten Brustkrebs- und Eierstockrisiko, um sicherzustellen, dass:

- die Frauen und ihre Angehörigen möglichst frühzeitig in die Betreuung aufgenommen werden;
- die Angemessenheit und Qualität der Versorgung gewährleistet ist;
- den Frauen ein gezieltes Counselling angeboten wird;
- gleiche Zugangsbedingungen und Leistungen für alle gewährleistet werden;

- die mit onkogenetischen Leistungen verbundenen ethischen Aspekte strengstens eingehalten werden.

### **Wirksamkeitsnachweise als Grundlage der geplanten Maßnahmen**

Der erste Schritt einer onkogenetischen Beratung ist die Risikoabschätzung. Es konnte nachgewiesen werden, dass gerade bei Frauen mit einem gering oder mäßig erhöhten familiär bedingten Brustkrebsrisiko die im Rahmen der onkogenetischen Beratung durchgeführte Risikoabschätzung die Genauigkeit des wahrgenommenen Erkrankungsrisikos erhöht, die Angst und Sorge der betroffenen Frau verringert und ganz allgemein das psychologische Wohlbefinden der Betroffenen verbessert. Man weiß heute, dass das wahrgenommene Erkrankungsrisiko bei Vorliegen einer familiären Veranlagung oft höher ist als das reale Risiko, und das gilt nicht nur für Brustkrebs. Eine angemessene Risikoabschätzung dient allerdings nicht nur der Beruhigung der oft übermäßig besorgten Frauen, sondern auch der Identifizierung jener Frauen, die effektiv ein hohes Risiko aufweisen und die einem entsprechend wirksamen und effizienten Versorgungspfad zuzuführen sind (von der Diagnose bis zur Behandlung). Die Maßnahmen umfassen dabei sowohl psychologische Begleitung als auch gezielte Überwachungs- und Vorbeugemaßnahmen. Aufgrund der aktuellen wissenschaftlichen Evidenz ist die Umsetzung von Monitoringprogrammen bei der Definition von wirksamen und effizienten Prozessen zur Identifikation und Beobachtung von Frauen mit mittlerem und hohem, erblich/familiär bedingtem Risiko vorteilhaft. In diesem Zusammenhang verweisen wir vor allem auf die Empfehlungen der Leitlinien des NICE (National Institute for Health and Care Excellence) zur Risikoabschätzung und Übernahme in Betreuung von Personen mit einem erhöhten familiär bedingten Brustkrebsrisiko ([guidance.nice.org.uk/cg164](http://guidance.nice.org.uk/cg164)).

### **Nachhaltigkeit**

Das Projekt zielt darauf ab:

- Jene Frauen auszuwählen, die aufgrund ihrer familiären Veranlagung und/oder aufgrund einer Mutation des Gens BRCA1, BRCA2 oder eines anderen, für erbliche Brustkrebsformen verantwortlichen Gens ein effektiv erhöhtes Brustkrebsrisiko aufweisen, und
- diese Frauen zusätzlichen Überwachungsmaßnahmen zur möglichst frühzeitigen Diagnose einer eventuellen Brustkrebserkrankung zuzuführen und ihnen zusätzliche Vorsorgemaßnahmen anzubieten, die auf eine Risikosenkung abzielen.

Diese Auswahl wird zu einer signifikanten Zunahme des Arbeitsaufwandes für die Mitarbeiter – und dabei vor allem für die Ärzte – des Genetischen Beratungsdienstes führen, die bereits jetzt aufgrund der „physiologischen“ und schrittweisen Zunahme bei den onkogenetischen Beratungen in diesen letzten Jahren starken Belastungen ausgesetzt sind. Außerdem wird die Selektion von Frauen mit einem erhöhten Brustkrebsrisiko und der damit verbundenen Indikation zur Durchführung zusätzlicher Untersuchungen auch die Arbeitsbelastung der Radiologen in den Brustkrebs-Screeningzentren erhöhen.

### **Überwachungssysteme für Planung, Monitoring und Evaluation**

Es werden angemessene Systeme für die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation dieses Phänomens definiert.

### **Soziale Ungleichheit bekämpfen**

Wichtig ist die Einrichtung eines Netzwerkes für die Erkennung und Übernahme in Betreuung der Frauen mit einem erblich/familiär bedingten Risiko, wobei stets gleiche Zugangsbedingungen und Leistungen für alle zu gewährleisten sind.

### **Spezifische Ziele**

1. Definition der Vorgehensweise und Kriterien für die Identifizierung der Frauen mit einem erhöhten Risiko.
2. Gemeinsame Festlegung der für die Risikobewertung zu verwendenden Instrumente.
3. Definition der Diagnosepfade und der Überwachungsprotokolle.
4. Definition eines Fortbildungsprogrammes für die Mitarbeiter der Zentren, die Teil des landesweiten Netzwerkes sind.
5. Definition von Systemen zur Überwachung, zum Monitoring und zur Evaluation des Phänomens.
6. Schaffung eines landesweiten Netzwerkes zur Erkennung und Übernahme in Betreuung der Frauen mit einem erblich/familiär bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko innerhalb 2018.

Makro-Zielsetzung 1						
Senkung der vorbeugbaren und vermeidbaren Morbidität, Mortalität und Behinderung durch nicht übertragbare Erkrankungen						
Zentrales Ziel	Kode und Bezeichnung des Indikators	Umsetzungsbeschreibung	Nationale Baseline	Nationales Ziel für 2019	Baseline Provinz	Sollergebnis Provinz 2019
15. Früherkennung der Personen mit einem erblich/familiär bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko	1.15.1 Umsetzung von regionalen Planungsvorgaben (innerhalb eines Jahres ab Gültigkeit des regionalen Präventionsplanes)	Anteil der Regionen, die regionale Vorgaben ausgearbeitet haben	Nicht erhoben	100% - Alle Regionen haben die regionalen Vorgaben innerhalb 2016 ausgearbeitet	k.A.	- Gründung der landesweiten technischen Arbeitsgruppe - Ausarbeitung der Richtlinien des Landes - Aufbau eines Informations-/EDV-Systems für die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation des gesamten Prozesses
	1.15.2 Umsetzung der vorgesehenen Vorgehensweise in allen Sanitätsbetrieben im Sinne der regionalen Planung (innerhalb 2018)	Anteil der Regionen, die diese Vorgehensweise in allen Sanitätsbetrieben umgesetzt haben	Nicht erhoben	100% - Alle Regionen haben die Vorgehensweise in allen Sanitätsbetrieben umgesetzt	k.A.	Aktivierung der Vorgehensweise für die frühzeitige Identifizierung der Personen mit einem erblich/familiär bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko und ihre Übernahme in Betreuung

### 2.7.1 Maßnahme: Frühzeitige Identifizierung der Personen mit einem erblich/familiär bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko

#### Haupttätigkeiten und Ziele

Die wichtigsten im Gültigkeitszeitraum des vorliegenden Präventionsplanes umzusetzenden Maßnahmen zum Erreichen der oben genannten spezifischen Ziele werden in den von der technischen Arbeitsgruppe ausgearbeiteten Richtlinien im Detail definiert. Entscheidende Aspekte sind dabei die Definition der Richtlinien selbst, die Einrichtung und Aktivierung eines landesweiten Netzwerkes für die Erkennung und Übernahme in Betreuung der Frauen und ihrer Angehörigen mit einem erblich/familiär bedingten erhöhten Brustkrebsrisiko und ihre Überweisung an die entsprechenden Versorgungspfade.

#### Zielgruppe

Die Zielgruppe wird in den von der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes ausgearbeiteten Richtlinien definiert.

#### Setting

Das Setting wird in den von der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes ausgearbeiteten Richtlinien definiert.

### **Intersektorialität**

Die konkreten Formen der Intersektorialität werden in den von der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes ausgearbeiteten Richtlinien definiert.

### **Prozessindikatoren für die Maßnahme**

Die Indikatoren werden in den von der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes ausgearbeiteten Richtlinien definiert.

### **Zeitplan**

<b>Tätigkeiten</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>
Gründung der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes				
Ausarbeitung der Richtlinien des Sanitätsbetriebes				
Umsetzung der geplanten Informations- und Fortbildungsveranstaltungen für die beteiligten Fachkräfte				
Einrichtung eines Informations-/EDV-Systems für die Überwachung, das Monitoring und die Evaluation des gesamten Prozesses				
Aktivierung der Vorgehensweise für die frühzeitige Identifikation und Übernahme in Betreuung der Risikopersonen				

### **Risikoanalyse**

Die Risikoanalyse wird von der technischen Arbeitsgruppe des Sanitätsbetriebes durchgeführt.

### **Begründete Erläuterung der Umgestaltung:**

Umgestaltung: Verschiebung um 1 Jahr des Zeitplans. Die Umgestaltung ist nach der Genehmigung des Ministerialdekretes vom 12.01.2017 erforderlich.

Im Laufe des Jahres 2017 hätte der Dienst für genetische Beratung des Sanitätsbetriebes, der auch als Koordinierungszentrum des Netzwerkes für SK in Südtirol fungiert, die Umsetzung des Screening-Programms 2.7 angehen sollen. Allerdings war der Dienst mit der Umsetzung der Bestimmungen des genannten Ministerialdekretes bereits ausgelastet.

### **Fortführung und Umgestaltung**

Aufgrund organisatorischer Umstrukturierung und/oder zeitweisem Mangel an Ressourcen und Betriebssoftware werden einige Prozessindikatoren und geplante Maßnahmen 2019 fortgeführt bzw. verschoben.