

---

**Leitlinien der Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ)**

**Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS)**

---

**AWMF-Leitlinien-Register**

**Nr. 027/021**

**Entwicklungsstufe:**

**1 + IDA**

---

## **Leitlinienreport**

# **Konfirmationsdiagnostik bei Verdacht auf angeborene Stoffwechselkrankheiten aus dem Neugeborenenenscreening**

### **Verfahren zur Konsensbildung:**

- 3 Expertentreffen
- Möglichkeit zur Stellungnahme aller Mitglieder der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) nach 2 x email-Zirkulation des Entwurfs, 5 Rückmeldungen wurden integriert.
- Möglichkeit zur Stellungnahme aller Mitglieder der Ständigen Screenigkommission der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin(DGKJ), 1 Rückmeldung
- Verabschiedung durch den Vorstand der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen am 10. März 2010
- Verabschiedung durch die Mitgliederversammlung der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen 11. März 2010

### **Basis für die Diskussionen der Expertengruppe**

American College of medical genetics - NBS ActSheets

[www.acmg.net/AM/Template.cfm?](http://www.acmg.net/AM/Template.cfm?Section=NBS_ACT_Sheets_and_Algorithms_Table&Template=/CM/HTMLDisplay.cfm&ContentID=5208)

[Section=NBS\\_ACT\\_Sheets\\_and\\_Algorithms\\_Table&Template=/CM/HTMLDisplay.cfm&ContentID=5208](http://www.acmg.net/AM/Template.cfm?Section=NBS_ACT_Sheets_and_Algorithms_Table&Template=/CM/HTMLDisplay.cfm&ContentID=5208)  
(externer Link)

UK Newborn Screening programm centre

[newbornbloodspot.screening.nhs.uk/professionals](http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk/professionals) (externer Link)

NSW Health Australia

[www.health.nsw.gov.au/](http://www.health.nsw.gov.au/) (externer Link)

### **Erstellungsdatum:**

03/2010

### **Letzte Überarbeitung:**

### **Nächste Überprüfung geplant:**

03/2015

---

Zurück zum [Index Leitlinien Kinder- und Jugendmedizin](#)

Zurück zur [Liste der Leitlinien](#)

**Die "Leitlinien" der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften sind systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen. Sie beruhen auf aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und in der Praxis bewährten Verfahren und sorgen für mehr Sicherheit in der Medizin, sollen aber auch ökonomische Aspekte berücksichtigen. Die "Leitlinien" sind für Ärzte rechtlich nicht bindend und haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung.**

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere für Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**

---

**Stand der letzten Aktualisierung: 03/2010**

**©: Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin**

**Autorisiert für elektronische Publikation: [AWMF online](#)**

**HTML-Code aktualisiert: 29.04.2010; 11:27:38**