

Tab. 1: Schematische Darstellung der Schilddrüsenfunktion bei Neugeborenen

	Screening	Kontrolle im Serum ca. 10.-12. Tag		
	5. Tag TSH ( $\mu\text{E/ml}$ )	TSH ( $\mu\text{E/ml}$ )	TT4 ( $\mu\text{g/dl}$ )	TT3 (ng/ml)
Hyperthyreotropinämie	TSH > 20	TSH > 7	TT4 > 6	TT3 > 1,0
Hyperthyroxinämie	TSH > 20	TSH > 7	TT4 > 20	TT3 > 1,0
Hypertrijodthyroninämie	TSH > 20	TSH < 7	TT4 > 6	TT3 > 2,5
TSH-Mangel	TSH < 20	TSH < 7	TT4 < 6	TT3 < 1,0
Hypothyroxinämie	TSH > 20	TSH < 7	TT4 < 6	TT3 > 1,0
Hypotrijodthyroninämie	TSH > 20	TSH < 7	TT4 > 6	TT3 < 1,0
Transiente Hypothyreose	TSH > 20	TSH > 7	TT4 < 6	TT3 < 1,0 TG erhöht
Permanente Hypothyreose	TSH > 20	TSH > 20	TT4 < 6	TT3 < 1,0 TG bei Athyrose erniedrigt

TSH = Thyreotropin, TT4 = Gesamt-Thyroxin, TT3 = Gesamt-Trijodthyronin, TG = Thyreoglobulin

der angeborenen Hypothyreose in der Bundesrepublik bei 1:4000. Nach Erhebungen in Heidelberg bewegt sich die relative Häufigkeit für die transiente Hypothyreose zwischen 1:8000 und 1:24000, während Hyperthyreotropinämie mit einer Häufigkeit von ca. 1:2000 beobachtet werden. Diesen Angaben liegt eine Einteilung nach den in Tab. 1 angeführten Kriterien zugrunde.

#### Klassifizierung der angeborenen Hypothyreose

Nach Untersuchungen von Kollmann und Leitner, Frankfurt/M., weist die überwiegende Zahl der hypothyreoten Kinder dysplastische Veränderungen mit und ohne Ektopie auf (ca. 55-60%), während nur 25-30% der Kinder von einer Athyrose betroffen sind. Eine Unterscheidung der genannten Fehlbildungen ist sowohl szintigraphisch mit Hilfe von 123-Jod als auch laborchemisch durch die Bestimmung von Thyreoglobulin möglich.

Mit Hilfe der 123-Jod-Sequenzszintigraphie lassen sich die durch Hormonsynthesestörungen verursachten Hypothyreosen anteilmäßig mit ca. 10-15% bestimmen.

#### Weiterverfolgung der Entwicklung von Kindern mit angeborener Hypothyreose

Seit 1983 besteht die Möglichkeit zur Teilnahme an bundesweiten anonymisierten Erhebungen zur Weiterverfolgung der Entwicklung von Kindern mit angeborener Hypothyreose. Hierzu steht ein einheitliches Nachsorgeprogramm zur Verfügung, das von den an der Arbeitsgemeinschaft Hypothyreose-Screening beteiligten Laboratorien an die behandelnden Ärzte ausgegeben wird. Die Erhebung von Nachsorgegedaten hat sich bis heute als äußerst schwierig erwiesen, weil die Therapie nur bei einem kleinen Teil der Patienten durch zentrale poliklinische Einrichtungen überwacht wird. Der Datenrücklauf von seiten der behandelnden niedergelassenen Kinderärzte läßt bis heute leider sehr zu wünschen übrig. Die vorliegenden Daten erlauben deshalb bis heute keine Aussage über die Qualität des Therapieerfolges. Es muß daher verstärkt nach Möglichkeiten gesucht werden, die Patienten an einheitlichen Nachuntersuchungen hinsichtlich ihrer psychomotorischen und intellektuellen Entwicklung zu beteiligen.

#### Screening-Laboratorien und Erfassungsquote des TSH-Screening

An der bundesweiten Einführung des TSH-Screening im Jahre 1980 waren im wesentlichen 12 große Screening-Laboratorien beteiligt, die eine zentralisierte und qualitativ normierte Bearbeitung der Screeningproben sicherstellen konnten. Durch die im Dezember 1981 erfolgte 2. Änderung des Krankenhauskostendämpfungs-Änderungsgesetzes wurde die Kostenerstattung für das TSH-Screening Teil des Krankenhauspflegegesetzes. Diese Entwicklung führte zu Überlegungen der Krankenhäuser, das TSH-Screening im eigenen Labor durchzuführen, um dadurch die Abgeltung für außerhalb erbrachte Leistungen zu vermindern. Diese seither zunehmende Tendenz könnte zu unüberschaubaren Qualitätseinbrüchen führen, weil die besonderen Qualitätsanforderungen für Hormonbestimmungen aus Trockenblutproben allein schon aufgrund mangelnder Erfahrung nicht von jedem Labor erbracht werden können. Die Arbeitsgemeinschaft Hypothy-

reose-Screening hat deshalb allen am TSH-Screening interessierten Laboratorien eine Zusammenarbeit mit der Arbeitsgemeinschaft nahegelegt. Gegenwärtig haben sich 42 Laboratorien zu einer regelmäßigen Zusammenarbeit im Rahmen der Arbeitsgemeinschaft bereit gefunden. Die Erfassungsquote dieser Laboratorien liegt nach Erhebungen aus dem Jahr 1984 bei 94%, für 6% der Neugeborenen kann eine Aussage über Art und Qualität des TSH-Screening nicht getroffen werden. In Einzelfällen wurde berichtet, daß ein Neugeborenen-Screening auf angeborene Hypothyreose nicht regelmäßig durchgeführt werde. Bundeseinheitlich liegt der Zeitpunkt der Probenentnahme zwischen dem 5. und 6. Lebenstag, der Zeitpunkt für den Behandlungsbeginn zwischen dem 10. und 19. Lebenstag. Die überwiegende Zahl der Laboratorien beteiligen sich regelmäßig an Ringversuchen. Die Verwendung interner Kontrollproben erfolgt gleichermaßen einheitlich. 19 der 42 Laboratorien führen parallel zum TSH-Screening das Screening auf angeborene Stoffwechselerkrankheiten durch. □

#### Diagnostik monoklonaler Immunproteine mit Immunfixationstechnik

M. Baus, T. Müller, L. Thomas

Zentrallaboratorium Krankenhaus Nordwest  
6000 Frankfurt 90

Die routinemäßige Erkennung monoklonal gebildeter Immunproteine in der Laboratoriumsdiagnostik, erfolgt vermittels der Immunelektrophorese nach Grabar und Williams, unter Anwendung polyvalenter und monovalenter Antisera.

Gewöhnlich sind mit der Immunelektrophorese erste Ergebnisse erst nach 16-24 Std. verfügbar. Die Empfindlichkeit der Immunelektrophorese zur Erkennung monoklonaler Immunproteine ist nicht größer als die der Serumweiß-Elektrophorese und liegt bei etwa 2 g/l.

Bei der Immunfixationstechnik wird die Probe in einem ersten Schritt elektrophoretisch auf einer Agargelplatte 5-8mal parallel aufgetragen. Anschließend erfolgt zur Präzipitation definierter Proteine im Gel die Abdeckung der Trennungen mit Celluloseacetatstreifen, die mit monovalenten Antisera getränkt sind. Nach Auswaschen der überschüssigen Proteine erfolgt die Färbung der Immunpräzipitate. Monoklonale Immunproteine bilden homogene scharfe Banden, polyklonale Immunproteine diffuse Immunpräzipitate. In einem Zeitraum von 4-5 Std. können monoklonale Gammopathien klassifiziert und typisiert werden. Die Immunfixation ist etwa 50-100fach empfindlicher als die Immunelektrophorese und zeigt zuverlässiger das Vorliegen einer monoklonalen Gammopathie an.

Im Kurs werden alle Schritte der Immunfixationstechnik demonstriert; die Theorie, Auswertung und medizinische Bewertung besprochen. □