

Dokumentation

der Erstellung
der Kurzinformation für Patienten
„Galaktosämie“

Juli 2020



Foto: © epixproductions – stock.adobe.com

Inhaltsverzeichnis

1. Erstellung	3
2. Rechercheauftrag	4
2.1 Suche nach Leitlinien	4
2.2 Suche nach Patienteninformationen.....	4
2.3 Handsuche.....	5
3. Recherchestrategie	6
3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) ...	6
3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org (20. März 2020)	6
3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library (20. März 2020)	6
3.1.3 Übersicht der eingeschlossenen Treffer	7
3.2 Leitlinien.....	8
3.2.1 Leitlinien-Datenbanken	8
3.2.2 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen	9
3.3 Patienteninformationen	9
3.4 Handsuche.....	11
4. Übersicht der verwendeten Treffer	12
4.1 Leitlinien.....	12
4.2 Fachwissen	12
4.3 Patienteninformationen	12
5. Impressum	13

1. Erstellung

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen für Patienten. Seltene Erkrankungen bilden einen Schwerpunkt in der Reihe der Kurzinformationen. In einem Kooperationsprojekt erstellt das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. Kurzinformationen zu ausgewählten seltenen Erkrankungen.

Von Seiten der ACHSE e. V. erfolgte die Koordination der indikationsspezifischen Patientenbeteiligung durch:

- Dr. rer. medic. Frank Brunsmann
- Dr. Christine Mundlos

Folgende Autoren waren an der Erstellung der Kurzinformation „Galaktosämie“ beteiligt und wurden von ACHSE e. V. benannt:

- Prof. Dirk Müller-Wieland (Universitätsklinikum Aachen)
- Kirstin Krei (Galaktosämie Initiative Deutschland e. V. / www.galid.de)

Des Weiteren wurde das Infoblatt von einer Ernährungswissenschaftlerin geprüft. Die Kontaktdaten liegen dem ÄZQ vor.

Die beteiligten Autoren wurden gebeten, ein Formular zur Erhebung etwaiger Interessenkonflikte auszufüllen. Diese werden am ÄZQ archiviert.

2. Rechercheauftrag

Die Recherche wurde vom Bereich Patienteninformation des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) initiiert und im März 2020 durchgeführt. Recherchestrategie und -vokabular richten sich nach den Möglichkeiten der jeweiligen Recherchequelle, wurden entsprechend modifiziert und in Kapitel 3: Recherchestrategien dargelegt.

Für die Recherche gelten folgende Ausschlusskriterien:

- - A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken
- - A2: andere Erkrankung oder andere Fragestellung
- - A3: nicht beschaffbar

2.1 Suche nach Leitlinien

Die Leitlinien-Recherche wurde vom Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) am 23. März 2020 durchgeführt.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 01. Januar 2015 bis zum 23. März 2020 und Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgte keine Einschränkung.

Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Literaturdatenbank Medline: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed
- Datenbanken der Cochrane Library: www.thecochranelibrary.com
- Leitlinien-Datenbanken:
 - Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) (D) (www.awmf.org),
 - Guidelines International Network (GIN) (International) (www.g-i-n.net),
 - Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) (www.ahrq.gov)
 - NHS Evidence (GB) (www.evidence.nhs.uk)
- Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender und fachspezifischer Anbieterorganisationen:
 - Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ) (D) (www.akdae.de),
 - National Health and Medical Research Council (NHMRC) (AUS) (www.nhmrc.gov.au),
 - National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (GB) (www.nice.org.uk),
 - Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (GB) (www.sign.ac.uk)

2.2 Suche nach Patienteninformationen

Die Recherche wurde vom Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) am 20. April 2020 durchgeführt.

Die Suche umfasst Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Patientenportal von BÄK und KBV: www.patienten-information.de

- Patienteninformationen des IQWiG: www.gesundheitsinformation.de
- Patientenleitlinien der Fachgesellschaften der AWMF: www.awmf.org/leitlinien/aktuelle-leitlinien.html
- Medizinische Linkwörterbuch: www.best-med-link.de
- Medizinischer Internetkatalog: www.medinfo.de
- Robert Koch Institut: www.rki.de
- TK:
 - www.tk.de/tk/online-filiale/broschueren-und-mehr/48648
 - www.tk.de/tk/krankheiten/krankheiten-a-z/krankheiten-a/26296
 - www.tk.de/tk/medizin-und-gesundheit/behandlungen/24778
- Barmer:
 - www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Ratgeber/Krankheitslexikon/Multilexikon_20Krankheiten_20von_20A-Z.html
 - www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Infothek/Broschueren__und__Downloads/BroschuerenBestellen/Link_20Materialbestellung-CID__80036.html
- AOK:
 - www.aok.de/pk/nordost
- Orphanet: www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE
- Achse: www.achse.info
- **Englischsprachige Quellen:**
 - www.medlineplus.org (Service der U.S. National Library of Medicine, National Institutes of Health)
 - www.patient.info (Patienteninformationen aus GB)
 - www.sign.ac.uk/patient-publications.html
 - www.canada.ca/en/health-canada.html
 - www.health.govt.nz
 - www.clarity.co.uk/prodigy
 - www.ahrq.gov/consumer
 - www.nice.org.uk
 - www.nhs.uk
 - www.sign.ac.uk/patient-publications.html
- Internetsuchmaschine: www.google.de
- Zipse: www.portal-se.de

Im Rahmen der Recherche erfolgt ein Titelscreening nachfolgenden Ausschlusskriterien:

- A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken/auf mehreren Seiten
- A2: andere Erkrankung

2.3 Handsuche

Es erfolgte zudem eine Handsuche nach Informationen über das Thema „Galaktosämie“ durch den Bereich Patienteninformation des ÄZQ.

3. Recherchestrategie

3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen)

3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org (20. März 2020)

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#5	Search (#3 and #4)	18
#4	Search ((systematic review [ti] OR meta-analysis [pt] OR meta-analysis [ti] OR systematic literature review [ti] OR this systematic review [tw] OR pooling project [tw] OR (systematic review [tiab] AND review [pt]) OR meta synthesis [ti] OR meta-analy*[ti] OR integrative review [tw] OR integrative research review [tw] OR rapid review [tw] OR umbrella review [tw] OR consensus development conference [pt] OR practice guideline [pt] OR drug class reviews [ti] OR cochrane database syst rev [ta] OR acp journal club [ta] OR health technol assess [ta] OR evid rep technol assess summ [ta] OR jbi database system rev implement rep [ta] OR (clinical guideline [tw] AND management [tw]) OR ((evidence based[ti] OR evidence-based medicine [mh] OR best practice* [ti] OR evidence synthesis [tiab]) AND (review [pt] OR diseases category[mh] OR behavior and behavior mechanisms [mh] OR therapeutics [mh] OR evaluation studies[pt] OR validation studies[pt] OR guideline [pt] OR pmcbook)) OR ((systematic [tw] OR systematically [tw] OR critical [tiab] OR (study selection [tw] OR (predetermined [tw] OR inclusion [tw] AND criteri* [tw]) OR exclusion criteri* [tw] OR main outcome measures [tw] OR standard of care [tw] OR standards of care [tw]) AND (survey [tiab] OR surveys [tiab] OR overview* [tw] OR review [tiab] OR reviews [tiab] OR search* [tw] OR handsearch [tw] OR analysis [ti] OR critique [tiab] OR appraisal [tw] OR (reduction [tw]AND (risk [mh] OR risk [tw]) AND (death OR recurrence))) AND (literature [tiab] OR articles [tiab] OR publications [tiab] OR publication [tiab] OR bibliography [tiab] OR bibliographies [tiab] OR published [tiab] OR pooled data [tw] OR unpublished [tw] OR citation [tw] OR citations [tw] OR database [tiab] OR internet [tiab] OR textbooks [tiab] OR references [tw] OR scales [tw] OR papers [tw] OR datasets [tw] OR trials [tiab] OR meta-analy* [tw] OR (clinical [tiab] AND studies [tiab]) OR treatment outcome [mh] OR treatment outcome [tw] OR pmcbook)) NOT (letter [pt] OR newspaper article [pt]))	445455
#3	#1 OR #2	2840
#2	Search "Galactosemias"[Mesh]	2250
#1	Search Galactosem* or galactosaem*	2840

Anzahl der Treffer: 18 x Aggregierte Evidenz

3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library (20. März 2020)

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#3	#1 OR #2 in Cochrane Reviews, Cochrane Protocols	1
#2	MeSH descriptor: [Galactosemias] explode all trees	9
#1	(Galactosem* or galactosaem*):ti,ab,kw in Cochrane Reviews, Cochrane Protocols	1

Cochrane Reviews	
• Review	1
• Protocol	0

3.1.3 Übersicht der eingeschlossenen Treffer

	Medline	Cochrane Datenbanken	Summe
Aggregierte Evidenz	18	1	19

Anzahl der ausgeschlossenen Publikationen nach Ausschlussgrund:

A1 (Dubletten): 1

A2 (nicht englisch/deutsch): 1

Eingeschlossene Treffer insgesamt nach Ausschlüssen: 17

3.2 Leitlinien

3.2.1 Leitlinien-Datenbanken

Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)

23. März 2020

Leitlinien-Suche nach „Galaktosämie“

Treffer: 1

Guidelines International Network (G-I-N)

23. März 2020

Search all fields: “Galactosaemia“

Languages: German, English

Publication Status: published

Publication Type: Guideline

Treffer: 0

National Guideline Clearinghouse (NGC) NEU: Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ)

23. März 2020

“Galactosaemia”

Treffer: 0

NHS Evidence

23. März 2020

“Galactosaemia”

Types of information: Guidelines

Treffer: 0

3.2.2 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen

Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ)

23. März 2020

Durchsicht der Liste der Therapieempfehlungen

Treffer: 0

National Health and Medical Research Council (NHMRC)

23. März 2020

Guidelines and Publications A-Z list

Treffer: 0

National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE)

23. März 2020

Durchsicht Liste

Treffer: 0

Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)

23. März 2020

Durchsicht der Liste der Leitlinien

Treffer: 0

3.3 Patienteninformationen

- www.patienten-information.de
Suche nach „Galaktosämie“
kein relevanter Treffer
- www.gesundheitsinformation.de
Suche in A-Z-Liste:
keine relevanten Treffer
- www.awmf.org
Durchsicht der Liste unter www.awmf.org/leitlinien/patienteninformation.html
keine relevanten Treffer
- www.medinfo.de
Durchsicht der Liste
2 relevanter Treffer
- www.rki.de
Durchsicht der Ergebnisse zu „Galaktosämie“
keine relevanten Treffer

- [Techniker Krankenkasse](#)
Suche nach „Galaktosämie“
1 relevanter Treffer
- [AOK](#)
Durchsicht der A-Z-Liste
keine relevanten Treffer
- [Barmer](#)
Durchsicht der A-Z-Liste
keine relevanten Treffer
- [Orphanet](#)
Suche nach „Galaktosämie“
3 relevante Treffer
- [Achse](#)
Suche nach „Galaktosämie“
2 relevante Treffer
- www.google.de
deutsch Galaktosämie AND (Patienteninformation OR Patienten-Information OR Patientenbro-
schüre OR Patienten-Broschüre OR Broschüre OR Patientenleitlinie OR Patienten-Leitlinie OR
Flyer OR Faltblatt)
ca. 32.500 Treffer, gesichtet die ersten 50: **5 relevante Treffer**
- medlineplus.org
Suche nach „Galactosaemia“
4 relevante Treffer
- patient.co.uk
Suche nach „Galactosaemia“
1 relevanter Treffer
- www.sign.ac.uk
Durchsicht der Liste unter www.sign.ac.uk/patient-publications.html
keine relevanten Treffer
- www.nice.org.uk/
www.nhs.uk/
Durchsicht der Websites
keine relevanten Treffer
- www.ahrq.gov
Durchsicht der Seiten unter www.ahrq.gov/consumer
keine relevanten Treffer
- [Health Canada](#)
Durchsicht der Website
keine relevanten Treffer

- [Ministry of Health Library](#)
Durchsicht der Liste unter www.health.govt.nz/yourhealth-topics/diseases-and-illnesses
keine relevanten Treffer
aber Suche nach „Galactosaemia“
1 relevanter Treffer
- [Prodigy](#)
Durchsicht der A-Z-Liste
keine relevanten Treffer
- www.google.de
englisch: “Galactosaemia” AND (“patient booklet” OR “patient brochure” OR “patient flyer” OR “patient leaflet” OR “patient pamphlet” OR “comprehensive brochure” OR patient information)
ca. 42.000 Treffer, gesichtet die ersten 50: **9 relevante Treffer**

relevante Treffer insgesamt: 28

3.4 Handsuche

Handsuche durch den Bereich Patienteninformationen des ÄZQ: 7 relevante Treffer

4. Übersicht der verwendeten Treffer

4.1 Leitlinien

- Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS), Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM). Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose. S2k-Leitlinie [cited: 2020-07-21]. www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-012l_S2k_Neugeborenencreening_2020-03.pdf.
- Welling L, Bernstein LE, Berry GT, et al. International clinical guideline for the management of classical galactosemia: Diagnosis, treatment, and follow-up. 2017 Mar. DOI: 10.1007/s10545-016-9990-5.

4.2 Fachwissen

- Hermans ME, Welsink-Karssies MM, Bosch AM, et al. Cognitive functioning in patients with classical galactosemia: A systematic review. Orphanet journal of rare diseases 2019; 14(1):226. DOI: 10.1186/s13023-019-1215-1. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31627760.
- Institute of Health Economics (IHE). Newborn Blood Spot Screening for Galactosemia, Tyrosinemia Type I, Homocystinuria, Sickle Cell Anemia, Sickle Cell/Beta-Thalassemia, Sickle Cell/Hemoglobin C Disease and Severe Combined Immunodeficiency: Costs and Cost Analysis. 2016 Mar (IHE Systematic Reviews).
- Rubio-Gozalbo ME, Haskovic M, Bosch AM, et al. The natural history of classic galactosemia: Lessons from the GalNet registry. Orphanet journal of rare diseases 2019; 14(1):86. DOI: 10.1186/s13023-019-1047-z. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31029175.
- Welling L. Systematic Review and Meta-analysis of Intelligence Quotient in Early-Treated Individuals with Classical Galactosemia. JIMD Rep 2017; 37:115–23. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28391442.
- van Calcar SC, Bernstein LE, Rohr FJ, et al. A re-evaluation of life-long severe galactose restriction for the nutrition management of classic galactosemia. Molecular genetics and metabolism 2014; 112(3):191–7. DOI: 10.1016/j.ymgme.2014.04.004. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24857409.

4.3 Patienteninformationen

- Australasian Society for Inborn Errors of Metabolism. Handbook for Galactosaemia. 2010 [cited: 2020-07-21]. www.hgsa.org.au/documents/item/50.
- European Galaktosaemia Society. Galactosaemia.eu[cited: 2020-07-21]. www.galactosaemia.eu.
- Galaktosämie Initiative Deutschland. www.galid.de [cited: 2020-07-21].

- Gemeinsamer Bundesausschuss (GBA). Erweitertes Neugeborenen-Screening Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und des Immunsystems bei Neugeborenen. 2018 [cited: 2020-07-21]. www.g-ba.de/downloads/83-691-572/2018_11_22_G-BA_Elterninformation_Erweitertes_Neugeborenen-Screening_bf.pdf.
- Orphanet. Galaktosämie, klassische. 2011 [cited: 2020-07-21]. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=11265&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Galaktosamie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheite\(n\)/Krankheitsgruppe=Galaktosamie--klassische&title=Galaktos%E4mie,%20klassische&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=11265&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Galaktosamie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheite(n)/Krankheitsgruppe=Galaktosamie--klassische&title=Galaktos%E4mie,%20klassische&search=Disease_Search_Simple).
- Techniker Krankenkasse. Was versteht man unter einer Galak-tos-ä-mie? 2017 [cited: 2020-07-21]. www.tk.de/techniker/gesundheits-und-medizin/behandlungen-und-medizin/genetische-erkrankungen/galaktosaemie-2019782.
- Tous à l'écol. Galactosémie. 2019 [cited: 2020-07-21]. www.tousalecole.fr/printpdf/1189.

5. Impressum

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
E-Mail patienteninformation@azq.de
Internet www.patienten-information.de | www.azq.de

Kurzinformation „Galaktosämie“

Bitte wie folgt zitieren:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK). Galaktosämie. Galaktosämie – eine seltene Stoffwechsel-Krankheit. Juli 2020 (Kurzinformation für Patienten) [cited: YYYY-MM-DD]. www.patienten-information.de/kurzinformationen/galaktosaemie

