

## ERWEITERTES NEUGEBORENE-SCREENING

### Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems sowie Mukoviszidose

Liebe Eltern,

die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Es gibt aber seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1.000 Neugeborenen auftreten. Ohne frühzeitige Therapie können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird Ihnen für Ihr Baby eine Früherkennungsuntersuchung angeboten (das erweiterte Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen und das Mukoviszidose-Screening).

#### Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Immunsystems und der Organfunktionen sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder vermieden bzw. gemildert werden. Deshalb finden seit mehr als 35 Jahren bei allen Neugeborenen entsprechende Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchungen wurden seitdem wesentlich verbessert; weitere behandelbare Krankheiten sind inzwischen in die Untersuchung aufgenommen worden.

#### Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36-72 Stunden nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screening-Labor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Analysemethoden untersucht.

#### Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Es wird auf mehrere Erkrankungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems sowie Mukoviszidose untersucht. Die Anzeichen und Folgen dieser Krankheiten sind weiter unten näher beschrieben. In den meisten betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, beispielsweise Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren.

#### Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screening-Labor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt, Screening-Labor und Stoffwechsellabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf persönliche Nachfrage entweder vom einsendenden Arzt oder vom Labor mitgeteilt.

#### Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder bei Verdacht auf eine Erkrankung wird eine weitere diagnostische Untersuchung erforderlich, z. B. durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Screening-Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutentnahme nicht optimal war.

#### Besonderheit Mukoviszidose

##### Wie ist der Ablauf der Mukoviszidose-Untersuchung?

Die Mukoviszidose-Untersuchung ist ein Sonderfall: Wenn im Screening anhand auffälliger Laborwerte der Verdacht auf eine Mukoviszidose entsteht, kann ein DNA-Test (Erbgutuntersuchung) aus der gleichen Filterpapierkarte notwendig werden. Hier wird ausschließlich nach Genveränderungen gesucht, die zu einer Mukoviszidose führen können. Da die Mukoviszidose-Untersuchung im Gegensatz zu den anderen Untersuchungen noch bis zu 4 Wochen nach Geburt durchgeführt werden kann, kann die Blutentnahme gegebenenfalls auch zur Vorsorgeuntersuchung U2 nachgeholt werden.

##### Wer erfährt das Ergebnis eines DNA-Tests?

Das Labor teilt dem Einsender (Ärztin/Arzt) der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist.

##### Was bedeutet ein kontrollbedürftiger Mukoviszidose-Test?

Wenn der Mukoviszidose-Test kontrollbedürftig ist, bedeutet das nicht zwangsläufig, dass Ihr Kind tatsächlich an Mukoviszidose erkrankt ist. Es könnte auch eine sogenannte Anlageträgerschaft bestehen. Ihr behandelnder Arzt bzw. die einsendende Klinik wird sich mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum zur diesbezüglichen Abklärung verweisen.

Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

##### Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Erkrankungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechsellaboranten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- und Krankheitsfall zur Verfügung.

##### Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechsel-, Hormon- und Immunstörungen und das Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Private Kassen erstatten die Kosten in der Regel; wenden Sie sich bei Fragen bitte an Ihre private Krankenkasse. Die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihre Einwilligung umfasst nur die unten genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Angaben. Die Einwilligung kann jederzeit widerrufen werden. In diesem Fall werden ggf. vorhandene Filterpapierkarten vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

Eine Entscheidung für oder gegen eine Früherkennungsuntersuchung auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet.

<b>Thüringer Landesamt für Verbraucherschutz Vorsorgezentrum für Kinder</b> Tennstedter Straße 8/9 99947 Bad Langensalza Telefon: 0361 573831-313  E-Mail: vorsorgezentrum@tlv.thueringen.de	<b>Stoffwechsellabor Thüringen Klinik für Kinder- und Jugendmedizin</b> Universitätsklinikum Jena Am Klinikum 1 07747 Jena Telefon: 03641 932 96 80 Telefon: 03641 932 80 00 (24h-Dienst) E-Mail: stoffwechsellabor@med.uni-jena.de	<b>Screening-Labor Leipzig</b> Universitätsklinikum Leipzig Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik Paul-List-Straße 13-15, Haus T 04103 Leipzig Telefon: 0341-9726274 www.screeningzentrum-sachsen.de
---	---	--

**Untersuchte Erkrankungen im Neugeborenen-Screening:  
(in alphabetischer Reihenfolge)**

**Adrenogenitales Syndrom (AGS)**

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:10.000)

**Ahorsiruperkrankung**

Störung im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:200.000)

**Biotinidasemangel**

Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe. (Häufigkeit 1:80.000)

**Carnitinstoffwechseldefekte**

Störung im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:100.000)

**Galaktosämie**

Störung im Verstoffwechself von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:40.000)

**Glutaracidurie Typ I**

Störung im Abbau von Aminosäuren: plötzliche Stoffwechselkrisen, bleibende Bewegungsstörungen. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:80.000)

**Hypothyreose**

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:4.000)

**Isovalerianacidämie**

Störung im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:50.000)

**LCHAD-, VLCAD-Mangel**

Störung im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit 1:80.000)

**MCAD-Mangel**

Störung im Abbau von Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit 1:10.000)

**Mukoviszidose**

Erkrankung mit Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, Organschädigungen bis hin zum Organversagen, Behandlung mit Inhalationen und Physiotherapie sowie einer besonders kalorienreichen Ernährung und speziellen Medikamenten. (Häufigkeit 1:3.300)

**Phenylketonurie**

Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät und ggf. Medikament. (Häufigkeit 1:10.000)

**Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)**

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit 1/32.500 Neugeborene)

**Tyrosinämie**

Störung im Abbau der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung mittels Spezialdiät in Kombination mit individueller Medikamentierung. (Häufigkeit 1:135.000)

**Hinweis:**

**Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.**

**Einverständniserklärung erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening**

Name des Kindes: .....

Geburtsdatum: .....

Straße: .....

PLZ, Ort: .....

Ich habe das Informationsblatt erhalten und wurde in einem Gespräch über das erweiterte Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening aufgeklärt. Ich wurde auf mögliche Folgen bei Ablehnung der Früherkennungsuntersuchung hingewiesen und konnte Fragen stellen. Ich wurde auch darauf hingewiesen, dass ggf. nach Vorliegen des Testergebnisses weitere Untersuchungen erforderlich sind.

Ich wünsche die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Mukoviszidose-Screenings bei meinem Kind. Ich willige in die erforderliche Blutentnahme und in die Laboruntersuchung auf die in dem Informationsblatt genannten Erkrankungen ein. Ich stimme einer Übermittlung personenbezogener Daten an das Screening-Labor Leipzig, an das Stoffwechselzentrum Thüringen (Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena) und an das Thüringer Vorsorgezentrum für Kinder zu. Das Stoffwechselzentrum Thüringen darf mich bei auffälligem Befund direkt informieren. Das Ergebnis der Untersuchung darf an mit- und weiterbehandelnde Ärzte weitergegeben werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten. Das Probenmaterial wird nach einem Zeitraum von 3 Monaten bzw. nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet. Die Teilnahme an diesen Früherkennungsuntersuchungen ist freiwillig, die Zustimmung hierzu kann jederzeit widerrufen werden. Bei Widerruf werden sämtliche Proben vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

\_\_\_\_\_  
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern\* / des Personensorgeberechtigten

\_\_\_\_\_  
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes

**Ablehnung**

Ich stimme der Durchführung eines Neugeborenen-Screenings bei meinem Kind NICHT zu. Ich wurde in einem Gespräch auf mögliche negative Folgen dieser Entscheidung hingewiesen (unentdeckte Erkrankungen, die zu dauerhafter Behinderung oder auch zum frühzeitigen Tode führen können).

\_\_\_\_\_  
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern\* / des Personensorgeberechtigten

*\*Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.*

**Für den Verbleib in der Patientenakte!  
Kopie von Informationsblatt und Einverständniserklärung an Personensorgeberechtigten aushändigen!**