



Kurzinformation über das Neugeborenencreening Für Einsender

Adresse:

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie
Neugeborenen-Screening Labor, Haus 39
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg

**Postfach 140274
39043 Magdeburg**

Tel.: 0391/67 13959 o. -14179
Fax: 0391/67 290361
e-mail: ng-screening@med.ovgu.de
www.stwz.ovgu.de

Ziel

- Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen.
- unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall

Elterninformation (Aufklärung/ Einwilligung)

- Information über den Elterninformationsflyer (<http://www.stwz.ovgu.de>)
- Einwilligung **muss** schriftlich gegenüber einer verantwortlichen ärztlichen Person erklärt werden.
- Einwilligung verbleibt in der Patientenakte (Geburtsklinik / Kinderarztpraxis)
- Hebammen benennen einen verantwortlichen Arzt, Einwilligung zum Screening auf Filterpapierkarte vermerken, Original der schriftliche Einwilligung verbleibt beim verantwortlichen Arzt

Dokumentation

- **Unbedingt Telefonnummern (Mutter + Einsender) auf der Karte dokumentieren!**
- Die Abnahme muss in den Patientenunterlagen dokumentiert werden (Wer, Wann)
- Im gelben Vorsorgeheft müssen Datum der Blutentnahme und die Adresse des Screeninglabors vermerkt werden
- Leerkarte (mit Screening-ID) auch bei Ablehnung oder Tod vor Entnahme – Karte entsprechend kennzeichnen!
- Wenn eine Woche nach Abnahme noch kein Ergebnis vorliegt im **Screeninglabor nachfragen.**

Probenentnahme

- Zeitpunkt: **vollendete 36. bis 72. Lebensstunde.**
- Kapillarblut (aus der Ferse direkt auf die Testkarte), Venenblut (Kein EDTA-, Heparin- oder Nabelschnurblut)
- Bei Frühentlassung bitte Screening abnehmen, dann Zweitscreening im korrekten Alter
- Wenn das Frühscreening abgelehnt wird: Leerkarte einsenden (mit Screening-ID)
- Bei Frühgeborenen: Zweitscreening im korrigierten Alter von 32 Gestationswochen
- Benötigte Menge: mindestens 4 Tropfen Blut, Vorder- und Rückseite muss durchtränkt sein.
- Testkarten etwa 3 Stunden bei Zimmertemperatur trocknen lassen (kein Föhn, Heizung verwenden)
- **Versand unverzüglich** (am Abnahmetag), per Boten oder Freiumschiess.

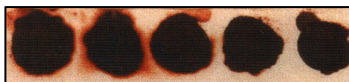
Nicht sachgerecht behandelte Blutproben haben beispielsweise folgendes Aussehen:



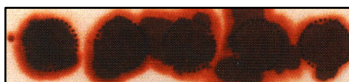
Filterpapier schlecht durchtränkt – unzureichende Blutmenge für Screeningtests



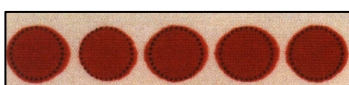
Filterpapier erscheint übersättigt – zu viel Blut oder Blut von beiden Seiten auf Filterpapier getropft oder durch Erhitzen getrocknet



Probe erscheint kontaminiert – Filterpapier vor oder nach Blutentnahme mit Flüssigkeiten benetzt



Probe erscheint ausgewaschen – Desinfektionslösung vor der Punktion nicht abgewischt oder Gewebsflüssigkeit durch übermäßiges Quetschen ausgepresst



Probe ungetrocknet – Versand der Testkarte, evtl. in Folienhülle, ohne vorherige Trocknung der Blutspots

Befunde

- in der Regel am Folgetag des Probeneingangs
- Eilige Befunde (Krankheitsverdacht) werden unverzüglich telefonisch übermittelt
- Bei Hebammenabnahme wird der Befund dem verantwortlichen Kinderarzt mitgeteilt

Qualitätssicherung

- bei jedem pathologischen Ergebnis: Endgültigen Diagnosen und Ergebnis der Konfirmationsdiagnostik an das Screeninglabor melden.

Screening-ID

- Jedes Neugeborene erhält einmalig von der Geburtseinrichtung mit dem gelben U-Heft einen Screening-ID Dokumentationsbogen mit einer eindeutigen Screening-ID.

Abrechnung:

bei Abnahme in der Klinik:

- Ein Teil der Krankenkassen übernimmt die Kosten des Screenings (Abrechnung erfolgt über die Familienversicherung des Kindes).
- Ein anderer Teil der Krankenkassen übernimmt die Kosten nicht, die Laborkosten werden dann mit der Entbindungsklinik abgerechnet
- Privatpatienten/Wahlleistungspatienten erhalten eine private Rechnung (nach GOÄ).

bei ambulanter Abnahme (Hebammen, Praxen, KJGD):

- Abrechnungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen (Muster 10) **vollständig** ausfüllen und zusammen mit dem Trockenblut ins Labor schicken
- Wenn möglich **Angaben und die Versicherung des Kindes** auf dem Überweisungsschein, sonst Hauptversicherter
- Bitte füllen sie das Anforderungsfeld auf dem Überweisungsschein mit „Neugeborenencreening und Mukoviszidose-Screening“ aus. Das Feld „präventiv“ ist anzukreuzen.
- Bei Kontrolleinsendungen sind auffällige und zu wiederholende Untersuchungen spezifiziert aufzuführen, anzukreuzen ist „kurativ.“
- Bei Abnahme nach dem 28. Lebensstag ist unsere Leistung laut EBM nicht mehr anrechenbar – dann muss kurativ ein „Suchtest bei Verdacht auf Hormon- und Stoffwechselstörung“ angefordert werden.



Untersuchungsmethoden und präanalytische Fehlerquellen

Analyt	Aminosäuren Acylcarnitine Succinylaceton	GALT	17-OHP	TSH	Bio	IRT	PAP	TREC
Untersuchungs- methode	LC-MS/MS	Enzym- aktivitäts- messung	Fluoreszenz- Immuno- assay	Fluoreszenz- Immuno- assay	Enzym- Substrat- Reaktion	Fluoreszenz- Immuno- assay	Fluoreszenz- Immuno- assay	qualitative PCR
Messung ist falsch ...								
Karte nicht richtig durchtränkt	negativ	positiv	negativ	negativ	positiv	negativ	negativ	positiv
Karte heiß getrocknet (Sonnenlicht, Lampe, Heizung)	-	positiv	-	-	positiv	negativ	-	-
Verunreinigung mit Desinfektionsmittel	negativ	positiv	negativ	negativ	positiv	negativ	N/A	N/A
Verunreinigung mit Urin	positiv	-	-	-	-	-	N/A	-
Verunreinigung mit Stuhl	-	-	-	-	-	positiv	N/A	-
EDTA-, Heparin-, Citrat-Blut	-	-	positiv	negativ	-	N/A	N/A	positiv
Abnahmezeitpunkt zu früh, < 36h	negativ	-	positiv	positiv	-	positiv	positiv	-
Frühgeburt	positiv	-	positiv	negativ	-	positiv	positiv	positiv
Entnahme unmittelbar nach Bluttransfusionen	negativ	negativ	negativ	negativ	negativ	negativ	negativ	negativ
Kortikosteroid-Therapie des Kindes (Glukokortikoide)	-	-	negativ	negativ	-	N/A	N/A	N/A
Katecholamingabe (Dopamin) des Kindes	-	-	-	negativ	positiv	N/A	N/A	N/A
Jodkontaminationen*	-	-	-	positiv	-	N/A	N/A	N/A
Sulfonamide	-	-	-	-	negativ	N/A	N/A	N/A
Bestehender Phosphoglucomutase-Mangel (PGM)	-	positiv	-	-	-	-	-	-
Bestehender Glukose-6-phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G-6-PDH)	-	positiv	-	-	-	-	-	-

*Kontrastmittelgabe bei d. Mutter bis zu ½ Jahr zurückliegend, Thyreostatika-Medikation d. Mutter überdosiert, jodhaltige Desinfektionsmittel unter d. Geburt

Alle Angaben ohne Gewähr. Alle Angaben wurden empirisch erhoben und sind nur zu einem Teil in Veröffentlichungen zu finde.