



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

Wichtige Rahmenbedingungen

- Die Teilnahme an den Neugeborenen-Screening-Untersuchungen ist freiwillig. Ihr Einverständnis zur Untersuchung umfasst die hier genannten Zielerkrankungen.
- Datenschutz: Die Filterpapierkarte mit dem Blut und der Teil mit den persönlichen Angaben von Ihnen und Ihrem Kind werden nach der Analyse voneinander getrennt. Das untersuchte Trockenblut wird nach Abschluss aller Analysen (spätestens nach 3 Monaten) vernichtet.
- Die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden.
- Screening-Untersuchungen für Neugeborene sind Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherung. Privatpatienten und Selbstzahler erhalten eine Rechnung für die Einzeluntersuchungen nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ). Die Kosten werden zumeist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburtseinrichtung oder Ihren Kinderarzt.

Das Team des Labors für Neugeborenen-Screening wünscht Ihnen und Ihrem Kind alles Gute für die Zukunft.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten CFTR-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies ist die Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion stark beeinträchtigt werden.

Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Aktuell gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich in den letzten Jahrzehnten gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Zentren sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Durchführung des Mukoviszidose-Screenings

In der Regel ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Mukoviszidose-Screening erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Im Labor wird zuerst das Enzym Immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis-assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den 31 häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn der erste

Test (IRT) sehr hoch ist oder mindestens eine Genveränderung gefunden wurde, ist das Mukoviszidose-Screening auffällig. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Was geschieht bei einem auffälligen Screening-Ergebnis?

Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis werden Sie und Ihr Kind an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verwiesen, wo dann in der Regel ein Schweißtest als Bestätigungsuntersuchung durchgeführt wird. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur 1 von 5 Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht.

Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme an der Mukoviszidose-Reihenuntersuchung ist freiwillig. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Der Einsender der Blutprobe (Geburtsklinik, Kinderarzt/-ärztin) erhält innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund über das Ergebnis und wird Sie bei einem auffälligen Befund direkt kontaktieren. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zur Mukoviszidose-Reihenuntersuchung jederzeit zu widerrufen.

Universitätsmedizin Magdeburg
Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie
Neugeborenen-Screening- und Stoffwechsellabor
Leipziger Str. 44 | Haus 39
39120 Magdeburg

Tel.: +49 391 67-13959
Fax: +49 391 67-290361

www.stwz.ovgu.de



Neugeborenen-Screening

Früherkennungsuntersuchungen bei Neugeborenen – Elterninformation



10/2021



Wann und wie untersuchen wir?

Die Screening-Untersuchungen finden im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36. – 72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes (U 2) statt. Für das Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screening werden wenige Blutstropfen (aus Vene oder Ferse) entnommen und zu einem Screening-Labor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, hochpräzisen Methoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Angeborene Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidase-mangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU)/Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-, LCHAD-, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutarazidurie Typ I, Isovalerianacidämie, Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose (Zystische Fibrose)(Krankheiten nachfolgend beschrieben). In den meisten der 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, wie z. B. schwere Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose und eine Aufforderung zur Wiederholungsuntersuchung bedeutet nicht, dass Ihr Kind krank ist. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich sein. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war oder das Blut nicht für alle Untersuchungen ausgereicht hat. Reagieren Sie bitte rasch, wenn Sie zur Wiederholungsuntersuchung aufgefordert werden.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Fall erhält der Einsender der Blutprobe (Geburtsklinik, Kinderarzt) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. Das Ergebnis unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf ohne Ihre Einwilligung nicht an Dritte weitergegeben werden. Sie als Eltern erhalten in der Regel keinen Befund. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. (Bitte Ihre Telefonnummer und Anschrift auf der Testkarte vermerken).

Keine Nachricht bedeutet eine gute Nachricht

Früherkennung und -behandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten: Eltern, Klinik, Kinderarzt und Screeninglabor ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf persönliche Nachfrage bei Ihrer Entbindungsklinik oder Kinderarzt/-ärztin mitgeteilt.

Zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose. So kann möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden, welche die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert.

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

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

Ahornsirupkrankheit (MSUD)

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

Biotinidase-mangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung. Behandlung durch Biotingabe. (Häufigkeit: ca. 1/80.000 Neugeborene)

Carnitinstoffwechseldefekte (CPT I, CPT II, CACT)

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

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Lebersversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/40.000 Neugeborene)

Glutarazidurie Typ I (GA I)

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörung, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/80.000 Neugeborene)

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit: ca. 1/4.000 Neugeborene)

Isovalerianazidämie (IVA)

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe. (Häufigkeit: ca. 1/50.000 Neugeborene)

LCHAD/VLCAD

Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit: ca. 1/80.000 Neugeborene)

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: ca. 1/10.000 Neugeborene)

Mukoviszidose (CF)

Zystische Fibrose: Defekt eines Transportproteins (CFTR). Führt zur Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Zähflüssiger Schleim in den Atemwegen u. Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Behandlung: Inhalation, Physiotherapie, Spezialdiät, Medikamente. (Häufigkeit: ca. 1/3.300 Neugeborene)

Phenylketonurie (PKU/HPA)

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/10.000 Neugeborene)

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen, hohe Sterblichkeit. Therapie: Knochenmark- o. Stammzelltransplantation, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. (Häufigkeit ca. 1/32 500 Neugeborene)

Sichelzellkrankheit (SCD, ab 10/21)

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut und erhöhter Zähflüssigkeit des Blutes: Organschädigung, akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung, Blutarmut. Behandlung: Infektionsprophylaxe, Medikamente, Bluttransfusion, Stammzelltransplantation.

Spinale Muskelatrophie (SMA, ab 10/21)

Mangel eines Proteins (Survial-Motor-Neuron (SMN)-Protein): Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion, frühe Sterblichkeit. Behandlung: medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). (Häufigkeit ca.1/10 000 Neugeborene)

Tyrosinämie Typ I

Defekt im Abbau der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät und Medikament (Häufigkeit ca. 1/135 000 Neugeborene).

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes steht unmittelbar bevor oder liegt gerade hinter Ihnen. Sie möchten, dass es gesund aufwächst. Unser Informationsblatt beschreibt die Früherkennungsuntersuchungen des Neugeborenen-Screenings, die wir wenige Tage nach der Geburt Ihres Kindes durchführen.

Warum sind Früherkennungsuntersuchungen wichtig?

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt aber seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen nicht sofort durch äußere Zeichen erkennbar sind. Etwa eines von 1000 Neugeborenen ist durch solch eine seltene angeborene Störung des Stoffwechsels oder der Organfunktion in seiner Gesundheit gefährdet. Eine frühzeitige Behandlung, möglichst bald nach der Geburt, kann die Folgen einer angeborenen Erkrankung meist vermeiden. Deshalb finden seit 1970 in Deutschland bei allen Neugeborenen diese Untersuchungen statt. Die Stoffwechseluntersuchungen werden stetig optimiert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchungen eingeschlossen worden.

Mit der Teilnahme an diesem Untersuchungsprogramm helfen Sie, die Gesundheit Ihres Kindes zu sichern.