

# FRÜHERKENNUNGS- UNTERSUCHUNG BEI NEUGEBORENEN

EIN INFORMATIONSBLATT FÜR ELTERN

## Liebe Eltern,

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Es gibt aber seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere klinische Zeichen erkennbar sind. Um diese Erkrankungen frühzeitig zu erkennen, wird Ihnen für Ihr Baby eine Früherkennungsuntersuchung angeboten (Erweitertes Neugeborenencreening inklusive Mukoviszidose). Die untersuchten Erkrankungen treten statistisch bei ca. einem von 1.500 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, irreversibler körperlicher oder geistiger Behinderung führen.

### Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt und wie ist der Ablauf?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels 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. abgemildert werden. Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen entsprechende Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchungen wurden seitdem wesentlich verbessert; weitere behandelbare Krankheiten sind in die Untersuchung inzwischen eingeschlossen worden.

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36.-72. Stunde nach der Geburt), jedoch spätestens 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 Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Analysemethoden untersucht.

### Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Es werden angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems untersucht (die Krankheiten sind im Infokasten kurz dargestellt). In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.500 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. In vielen betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenencreening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, beispielsweise Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren.

### Wer erfährt wann das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeningzentrum. In dringenden Fällen wird zusätzlich direkt mit den Eltern Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb auf der 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 und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

### Screeningzentrum Sachsen

**Department für Diagnostik  
Institut für Laboratoriumsmedizin,  
Klinische Chemie und Molekulare  
Diagnostik (ILM)**

Direktor: Prof. Dr. med. Berend Isermann

**Department für  
Frauen- und Kindermedizin  
Klinik und Poliklinik für Kinder- und  
Jugendmedizin**

Direktor: Prof. Dr. med. Wieland Kiess

### 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, weitere diagnostische Untersuchungen erforderlich sein, z. B. 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 Laborparameter der Verdacht auf eine Mukoviszidose entsteht, kann ein DNA-Test (Erbgutuntersuchung) 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 innerhalb dieses Zeitraums nachgeholt werden.

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

Unter Umständen kann zur Abklärung einer Mukoviszidose ein DNA-Test notwendig werden. Das Ergebnis dieses DNA-Tests unterliegt, wie alle anderen Ergebnisse des Neugeborenencreenings auch, der ärztlichen Schweigepflicht. Das Ergebnis des DNA-Tests wird Ihnen und dem einstellenden Arzt nur mitgeteilt, wenn sich hieraus der Verdacht auf das Vorliegen einer Mukoviszidose ergibt.

#### 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. Zur diesbezüglichen Abklärung werden Sie in diesem Fall an ein spezialisiertes Mukoviszidosezentrum verwiesen.

#### Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechselerkrankungen, endokrinen und neuromuskulären Störungen und Blut- und Immundefekte sind angeboren und können deshalb nicht ursächlich 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. Im Verdachts- und Krankheitsfall stehen Spezialisten für die Beratung und Betreuung zur Verfügung.

**HINWEIS: Informationsblatt und Kopie der Einverständniserklärung an Personensorgeberechtigte aushändigen!**

## Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Einwilligung kann jederzeit widerrufen werden. In diesem Fall werden ggf. vorhandene Testkarten vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

Die Untersuchungskosten werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Private Kassen erstatten die Kosten in der Regel; Wenden Sie sich bei Fragen bitte an Ihre Krankenkasse.

### Untersuchte Erkrankungen im Neugeborenen-Screening (Reihenfolge nach Krankheitshäufigkeit):

#### Mukoviszidose

Erkrankung, bei der es zur Bildung von zähflüssigem Schleim beispielsweise in Lunge und Bauchspeicheldrüse kommt. Es kann zu irreversiblen Organschädigungen bis hin zum Organversagen kommen. Eine Therapie durch spezielle Ernährung, Krankengymnastik und Medikamente kann den Krankheitsverlauf verlangsamen und abmildern. (Häufigkeit 1:3.300)

#### Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse. Nach mehreren Monaten zeigen sich Ernährungsprobleme, Minderwuchs, geistige Behinderung. Therapie durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:3.500)

#### Sichelzellerkrankheit

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, ggf. Transfusionen und ggf. als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1:3.950)

#### Phenylketonurie

Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin. Verursacht schwere geistige und motorische Störungen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:5.000)

#### Spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel eines bestimmten Proteins (survival motor neuron (SMN) Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1:6.000 bis 1:11.000)

#### Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(MCAD)-Mangel

Störung im Abbau von Fettsäuren. Frühzeitig oder nach Monaten auftretende Krise mit Unterzuckerung, Koma, plötzlicher Kindstod. Therapie durch Vermeidung von Hungerphasen und Carnitingabe. (Häufigkeit 1:10.000)

#### Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Störung der Bildung von Nebennierenhormonen. Kann zur falschen Geschlechtszuordnung bei Mädchen und zu lebensbedrohlichen Salzverlustkrisen führen. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:13.000)

#### Biotinidasemangel

Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin. Führt zu Stoffwechselkrisen, Haut- und Haarveränderungen sowie zu geistiger Behinderung. Therapie durch Biotingabe. (Häufigkeit 1:22.000)

#### Long-Chain-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-(LCHAD)-und Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Völliges Fehlen der erworbenen 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)

#### Long-Chain-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-(LCHAD)-und Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(VLCAD)-Mangel

Störungen im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren. Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit 1:55.000)

#### Galaktosämie

Störung im Abbau von Milchzucker (Galaktose). Führt zu schweren Leber- und Nierenschädigungen, Todesfällen in den ersten Monaten, geistiger und körperlicher Behinderung. Therapie durch galaktosefreie Nahrung. (Häufigkeit 1:70.000)

#### Isovalerialanizidämie

Störung im Aminosäureabbau. Kann zu frühzeitigem Erbrechen, Koma und geistiger Behinderung führen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:97.000)

#### Glutarazidurie Typ I

Störung im Abbau von Aminosäuren. Nach zunächst unauffälliger Entwicklung kommt es zu schwerer neurologischer Krise mit Bewegungsstörungen und Krampfanfällen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:132.000)

#### Tyrosinämie Typ I

Störung im Abbau der Aminosäure Tyrosin. Führt zu schweren Leber- und Nierenschädigungen, möglicher tödlicher Verlauf. Therapie durch eine Kombination aus Medikamentengabe und Spezialdiät. (Häufigkeit 1:135.000)

#### Ahornsiruperkrankung

Störung im Abbau von Aminosäuren. Führt zu Bewusstseinsstörungen, Koma, Krampfanfällen, Entwicklungsverzögerungen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:150.000)

#### Carnitinstoffwechseldefekte

Störung im Stoffwechsel der Fettsäuren. Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit 1:500.000)

#### 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.

## Screeningzentrum | Sachsen



[www.screeningzentrum-sachsen.de](http://www.screeningzentrum-sachsen.de)

### PÄDIATRISCHES STOFFWECHSELZENTRUM

Universitätsklinikum Leipzig  
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Liebigstraße 20A, Haus 6; 04103 Leipzig  
Tel.: 0341 9726242 | Fax: 0341 9726229

### SCREENINGLABOR LEIPZIG

Universitätsklinikum Leipzig  
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie  
und Molekulare Diagnostik  
Paul-List-Straße 13-15, Haus T; 04103 Leipzig  
Tel.: 0341 9726274 | Fax: 0341 9722359  
[www.ilm.uniklinik-leipzig.de](http://www.ilm.uniklinik-leipzig.de)

### HINWEIS: Informationsblatt und Kopie der Einverständniserklärung an Personensorgeberechtigte aushändigen!