

**Screeninglabor Dresden**

Fetscherstr. 74, 01307 Dresden

PF160252, 01288 Dresden

Tel. 0351 458 5230, Fax. 0351 458 5827

E-mail: swscreening@uniklinikum-dresden.de

**Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin**

Direktor: Prof. Dr.med. Reinhard Berner

Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin

Direktor: Prof. Dr. med. Triantafyllos Chavakis

FRÜHERKENNUNGSUNTERSUCHUNGEN BEI NEUGEBORENEN

Ein Informationsblatt für Eltern

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt noch vor oder gerade hinter Ihnen. Wir wünschen Ihnen alles Gute für Ihr Kind! Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. In den meisten der betroffenen Familien gab es auch vorher noch nie derartige Erkrankungen. Diese Erkrankungen treten bei ca. einem von 1 000 Neugeborenen auf und können unbehandelt zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen frühzeitig erkennen und behandeln zu können, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Ziel ist es, schwere angeborene Erkrankungen rechtzeitig zu erkennen, um diese möglichst bald nach der Geburt zielgerichtet behandeln zu können. Meist können so die Folgen dieser Störungen vermieden oder bedeutend vermindert werden. Die Behandlungen bestehen je nach Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- und Krankheitsfall zur Verfügung.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), gegebenenfalls 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 Untersuchungsmethoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Es werden Stoffwechseldefekte, endokrine und neuromuskuläre Störungen sowie Blut- und Immundefekte untersucht (Krankheitsbeschreibungen siehe Rückseite). 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.

Wie erfolgt die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose?

Zeitgleich zum erweiterten Neugeborenen-Screening wird eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose (Zystische Fibrose) angeboten (Krankheitsbeschreibung siehe Rückseite). Diese Untersuchung erfolgt stufenweise, in der Regel ist aber keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Wenn die beiden Laborparameter Immunreaktives Trypsin (IRT) und Pankreatitis-assoziiertes Protein (PAP) ein auffälliges

Ergebnis anzeigen, wird aus derselben Blutprobe mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) gezielt nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die zu einer Mukoviszidose führen. Andere Genveränderungen werden nicht gefunden. Sollte bereits der erste Test hochgradig auffällig sein, dann ist die Reihenuntersuchung allein dadurch abklärungsbedürftig. Das Screening auf Mukoviszidose ist in aller Regel spätestens 14 Tage nach Laboreingang abgeschlossen. Die Kombination der verschiedenen Testschritte führt zu größtmöglicher Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt. Umgekehrt bedeutet ein auffälliges Ergebnis noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Daher wird zunächst eine Abklärungsuntersuchung im einem Mukoviszidose-Zentrum durchgeführt.

Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von 4 Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann gegebenenfalls die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. **Prinzipiell sollte das Neugeborenen-Screening aber stets innerhalb der ersten 72 Stunden** erfolgen, da eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der Zielkrankheiten entscheidend ist.

Wer erfährt das Testergebnis und was bedeutet es?

Die Ergebnisse des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Mukoviszidosescreenings unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Der Einsender der Blutprobe erhält innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. Im Falle eines kontrollbedürftigen Befundes werden Sie direkt telefonisch durch das Screeningzentrum informiert und die notwendigen Schritte mit Ihnen besprochen. Falls eine Abklärungsdiagnostik erforderlich ist, erfahren Sie von uns in welchen medizinischen Einrichtungen dies möglich ist. 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. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage hin mitgeteilt. Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert. Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich werden. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutentnahme nicht optimal war. In diesen Fällen sollte nach Möglichkeit dasselbe Labor die erneute Testung durchführen.

Sie entscheiden für Ihr Kind!

- **Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig**, Ihr Kind hat ein gesetzlich garantiertes Recht auf Früherkennungsuntersuchungen. **Die Kosten der Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Private Kassen erstatten die Kosten in der Regel.**
- Die Ergebnisse der Untersuchung dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Falls ein kontrollbedürftiges Ergebnis vorliegt, werden Sie durch Ärzte des Screeningzentrums informiert.
- Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zu den Reihenuntersuchungen jederzeit zu widerrufen. In diesem Fall werden ggf. vorhandene Testkarten vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

Wenn Sie mit der Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings sowie mit der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Verarbeitung der erforderlichen Angaben einverstanden sind, bitten wir Sie, beide Einwilligungen separat zu unterzeichnen. Falls Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Screeninglabor anrufen (Kontakt siehe Adressliste unten).

ZIELKRANKHEITEN DES NEUGEBORENEN-SCREENINGS

Adrenogenitales Syndrom, Häufigkeit 1:10.000: Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben.

Ahornsirupkrankheit, Häufigkeit 1:200.000: Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät

Biotinidase-mangel, Häufigkeit 1:80.000: Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe

Carnitinstoffwechseldefekte, Häufigkeit 1:100.000: Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.

Galaktosämie, Häufigkeit 1:40.000: Defekt im Verstoffwechsell von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.

Glutarazidurie Typ I, Häufigkeit 1:80.000: Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe.

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

Isovalerianazidurie, Häufigkeit 1:50.000: Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe.

Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD) und Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD), Häufigkeit 1:80.000: Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen.

Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD), Häufigkeit 1:10.000: Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen.

Mukoviszidose (Zystische Fibrose), Häufigkeit 1:3.300: Erkrankung, bei der es zur Bildung von zähflüssigem Schleim in Lunge und Bauchspeicheldrüse kommt. Kann zu irreversiblen Organschädigungen bis hin zum Organversagen führen.

Eine Therapie durch spezielle Ernährung, Medikamente und Krankengymnastik kann den Krankheitsverlauf abmildern. Separate Einwilligung erforderlich!

Phenylketonurie, Häufigkeit 1:10.000: Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät.

Tyrosinämie Typ I, Häufigkeit 1:135.000: Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit medikamentöser Behandlung mit Nitisinon.

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Häufigkeit 1:32.500: 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 unbehalteter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren

Sichelzellerkrankheit (SCD), Häufigkeit: 1:3.950: 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, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen.

Spinale Muskelatrophie (SMA), Häufigkeit: 1:6.000–1:11.000: 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.

Hinweis: Nicht bei allen genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen aber eine normale körperliche und geistige Entwicklung.

UNIVERSITÄTSKLINIKUM CARL GUSTAV CARUS DRESDEN

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden
Kindernotaufnahme Haus 21, Telefon: (0351) 458-2267

Screeninglabor Dresden, Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin
Tel. 0351 458 5230, Fax: 0351 458 5827
swscreening@uniklinikum-dresden.de



Weiteres Informationsmaterial zum Neugeborenen-Screening finden Sie unter: www.screeningzentrum-sachsen.de und www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/screeningzentrum-sachsen/informationen-für-eltern/infomaterial

Screeninglabor Dresden

Fetscherstr. 74, 01307 Dresden
Tel. 0351 458 5230, Fax. 0351 458 5827
e-mail: swscreening@uniklinikum-dresden.de
www.screeningzentrum-sachsen.de

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Direktor: Prof. Dr.med. Reinhard Berner

Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin

Direktor: Prof. Dr. med. Triantafyllos Chavakis

Name des Kindes: _____ **geboren am:** _____

ERWEITERTES NEUGEBORENEENSCHREIBUNG UND MUKOVISZIDOSESCHREIBUNG

Einwilligungserklärung

Ich wurde über die Früherkennungsuntersuchung auf angeborene Stoffwechselerkrankungen, endokrine, immunologische, neuromuskuläre oder hämatologische Störungen bzw. Mukoviszidose und der damit zusammenhängenden Blutentnahme gemäß Gendiagnostikgesetz und Kinderrichtlinie aufgeklärt. Ich habe schriftliche Informationen erhalten und gelesen, hatte die Möglichkeit Fragen zu stellen und ausreichende Bedenkzeit.

- Ich stimme der Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf behandelbare, angeborene Erkrankungen zu.
- Ich stimme der Durchführung des Screenings auf Mukoviszidose zu.
- Ich bin damit einverstanden, dass die pseudonymisierte Restblutprobe zur Weiterentwicklung der medizinischen Diagnostik und zur Qualitätssicherung verwendet und dazu bis zu einer Dauer von 12 Monaten gelagert werden kann.
- Ich lehne das erweiterte Neugeborenen-Screening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann).
- Ich lehne das Mukoviszidose-Screening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (schlechtere Prognose für Krankheitsverlauf und Überlebenszeit).

Ich bin einverstanden mit

- der Verarbeitung der für die Untersuchung vorgesehenen personenbezogenen Angaben und im Falle eines kontrollbedürftigen Befunds mit
- der Befundübermittlung durch einen Arzt/einer Ärztin des Screeningzentrums sowie einem Gespräch über das weitere Vorgehen,
- der Befundübermittlung an eine spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann
- der Befundübermittlung an den betreuenden Arzt oder die Ärztin der nachbehandelnden Praxis bzw. Klinik
- der Weitergabe meiner Kontaktdaten an die benannte spezialisierte Einrichtung.

Im Falle einer fehlenden Kontrolluntersuchung bin ich mit einer telefonischen oder postalischen Erinnerung einverstanden.

Ich wurde darüber informiert, dass ich die oben aufgeführte Einwilligungserklärung jederzeit widerrufen kann. Wenn ich Fragen zu den Früherkennungsuntersuchungen habe, kann ich meine betreuenden Ärzte oder das Screening-Labor kontaktieren.

Datum, Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Name in Klarschrift

Datum, Unterschrift aufklärende Person

Name in Klarschrift oder Stempel

– Zum Verbleib in der Patientenakte! –

Name des Kindes: _____ geboren am: _____

NEUGEBORENEN-HÖRSCREENING

Einwilligungserklärung

- Wir stimmen der Durchführung eines Hörtests bei unserem Kind im Rahmen des Neugeborenen-Hörscreenings zu und sind einverstanden, dass **bei einem auffälligen Test** unsere Adresse an die Projektstelle Hörscreening an der HNO-Klinik des Universitätsklinikums Dresden zur Benachrichtigung weitergegeben wird.
Die Einwilligung zur Datenspeicherung kann jederzeit widerrufen werden. Der Widerruf ist schriftlich unter Angabe des Namens Ihres Kindes an die o. g. Stelle zu richten.
- Wir stimmen zwar der Durchführung des Hörtests bei unserem Kind zu, lehnen aber eine Datenübermittlung ab. Uns ist bewusst, dass wir bei auffälligen Befunden selbst auf die Durchführung der Kontrolluntersuchung achten müssen.
- Wir lehnen die Durchführung eines Hörtests bei unserem Kind im Rahmen des Neugeborenen-Hörscreenings ab. Über eventuelle gesundheitliche Folgen wurden wir aufgeklärt.

Datum, Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Name in Klarschrift

– Zum Verbleib in der Patientenakte! –