

# FRÜHERKENNUNGS- UNTERSUCHUNG BEI NEUGEBORENEN

EIN INFORMATIONSBLETT FÜR ELTERN



**Universitätsklinikum  
Leipzig**

Medizin ist unsere Berufung.

**Screeningzentrum Sachsen**

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

Direktor: Prof. Dr. med. Berend Isermann

## 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. Die untersuchten Erkrankungen treten statistisch bei ca. einem von 1.000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, irreversibler körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Um diese Erkrankungen frühzeitig zu erkennen, wird Ihnen für Ihr Baby eine Früherkennungsuntersuchung angeboten (Erweitertes Neugeborenencreening inklusive Mukoviszidose).

### Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Diese angeborenen Störungen sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchungen wurden stetig weiterentwickelt, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung inzwischen eingeschlossen worden.

### Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (36. bis spätestens 72. Stunde 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. Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenencreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft Ihres Kindes.

### Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettstoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerialacidämie, Tyrosinämie Typ I, Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellerkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA), Mukoviszidose (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 Neugeborenencreening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. 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.

### 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 einsendenden 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.

### Wer erfährt das Testergebnis?

Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen nimmt das Screeningzentrum Sachsen unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt auf. 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 und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt. Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.

### Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screeningtestes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich machen, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war. In diesen Fällen sollte – vorausgesetzt, Sie willigen darin ein – dasselbe Labor die Tests durchführen. Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.

### Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

Ihnen wird vom Screeningzentrum Sachsen mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.

### Wie werden diese Krankheiten behandelt?

Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung erfolgt 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.

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

Die Teilnahme am Neugeborenencreening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihr Ein-

verständnis umfasst das Erweiterte Neugeborenencreening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Erweiterten Neugeborenencreenings.

#### Untersuchte Erkrankungen im Neugeborenencreening (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)

##### 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)

##### Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse. Nach mehreren Monaten zeigen sich Ernährungsprobleme, Minderwuchs, geistige Behinderung. Therapie durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:4.000)

##### 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)

##### Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Störung der Bildung von Nebennierenhormonen. Kann zur falschen Geschlechtszuordnung bei Mädchen und zu lebensbedrohlichen Salzverlustkrisen führen. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit 1:10.000)

##### 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)

##### Phenylketonurie

Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin. Verursacht schwere geistige und motorische Störungen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:10.000)

##### 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)

##### 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 1:40.000)

##### Isovalerialanazidämie

Störung im Aminosäureabbau. Kann zu frühzeitigem Erbrechen, Koma und geistiger Behinderung führen. Therapie durch spezielle Diät. (Häufigkeit 1:50.000)

##### Biotinidase-mangel

Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin. Führt zu Stoffwechselkrisen, Haut- und Haarveränderungen sowie zu geistiger Behinderung. Therapie durch Biotingabe. (Häufigkeit 1:80.000)

##### 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 1:80.000)

##### 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 1:80.000)

##### Carnitinstoffwechseldefekte

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

##### 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 1:200.000)

##### 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)

#### SCREENINGLABOR LEIPZIG

Universitätsklinikum Leipzig  
Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie  
und Molekulare Diagnostik  
Paul-List-Straße 13-15, Haus T; 04103 Leipzig  
Tel.: 0341 97 26274 | Fax: 0341 97 22359  
[www.ilm.uniklinik-leipzig.de](http://www.ilm.uniklinik-leipzig.de)

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