

Kontaktadressen

Screeninglabor des Universitätsklinikums Leipzig
Institut für Laboratoriumsmedizin,
Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik
Paul-List-Straße 13-15, Haus T
04103 Leipzig
Telefon: 0341 9726274
E-Mail: screening@medizin.uni-leipzig.de
Internet: www.screeningzentrum-sachsen.de

Stoffwechszentrum Thüringen
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Jena
Am Klinikum 1
07747 Jena
Telefon: 03641 932 96 80
Telefon: 03641 932 80 00 (24h-Dienst)
E-Mail: stoffwechszentrum@med.uni-jena.de
Internet: www.uniklinikum-jena.de/stoffwechszentrum

Thüringer Landesamt für Verbraucherschutz
Vorsorgezentrum für Kinder
Tennstedter Str. 8/9
99947 Bad Langensalza
Telefon: 0361 573831-313
E-Mail: Neugeborenen.Screening@tlv.thueringen.de
Internet: verbraucherschutz.thueringen.de/gesundheit

Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Elterninformation
zur Früherkennung von angeborenen
Störungen des Stoffwechsels,
des Hormon-, des Blut-, des Immun-
und des neuromuskulären Systems
bei Neugeborenen



IMPRESSUM

Herausgeber: Thüringer Landesamt für
Verbraucherschutz
Tennstedter Str. 8/9
99947 Bad Langensalza
Verantwortlich: Verena Meyer, Leiterin Präsidialstab
Kontakt: pressestelle@tlv.thueringen.de
Fotos: TLV, Thüringer Vorsorgezentrum für Kinder
Internet: verbraucherschutz.thueringen.de
Stand: August 2021

*Liebe Eltern,
die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Es gibt aber seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1.500 Neugeborenen auftreten. Ohne frühzeitige Therapie können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird Ihnen für Ihr Baby eine Untersuchung zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen angeboten.*

Warum Früherkennungsuntersuchungen?

Seltene angeborene Störungen sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung vermieden bzw. gemildert werden. Deshalb finden seit mehr als 35 Jahren bei Neugeborenen entsprechende Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchungsmethoden wurden stetig verbessert; weitere Krankheiten wurden und werden in das Untersuchungsspektrum aufgenommen.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36-72 Stunden nach der Geburt) ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes (U2) werden wenige Blutstropfen (aus der 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 wird auf mehrere angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immun- und des neuromuskulären Systems untersucht. Die Anzeichen und Folgen dieser Krankheiten sind im Informationskasten dieses Flyers näher beschrieben. In den meisten 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, beispielsweise Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. 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, Screeninglabor und Behandlungszentrum – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screeningtests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder bei Verdacht auf eine Erkrankung wird eine weitere diagnostische Untersuchung erforderlich, z. B. eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Screeningtests kann ggf. notwendig sein, wenn z. B. 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 Laborwerte der Verdacht auf eine Mukoviszidose entsteht, kann ein DNA-Test (Erbgutuntersuchung) aus der gleichen Filterpapierkarte 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 auch zur Vorsorgeuntersuchung U2 nachgeholt werden.

Wer erfährt das Ergebnis eines DNA-Tests?

Das Screeninglabor teilt das Ergebnis des DNA-Tests dem Einsender (Klinik/Ärztin/Arzt) nur mit, wenn sich hieraus der Verdacht auf das Vorliegen einer Mukoviszidose ergibt.

Was bedeutet ein kontrollbedürftiges Ergebnis?

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. Ihr behandelnder Arzt bzw. die einsendende Klinik wird sich mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum zur weiteren Abklärung verweisen.

Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle in diesem Screening diagnostizierbaren Störungen können in den meisten Fällen nicht geheilt werden. Jedoch lassen sich die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer frühzeitigen Behandlung vermeiden oder zumindest vermindern. Die Behandlung besteht z. B. in einer Spezialdiät und/oder der Einnahme von Medikamenten. Spezialisten (z. B. das Stoffwechselzentrum Thüringen am

Universitätsklinikum Jena) stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- und Krankheitsfall zur Verfügung.



Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme am Screening zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen ist freiwillig. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten. Private Kassen erstatten die Kosten in der Regel; wenden Sie sich dazu bitte an Ihre private Krankenkasse. Die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihre Einwilligung umfasst nur die im Infokasten genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der erforderlichen personenbezogenen Angaben. Die Einwilligung kann jederzeit widerrufen werden. In diesem Fall werden die Filterpapierkarten vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

Was passiert mit den Daten?

Im Rahmen des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Mukoviszidose-Screenings werden notwendigerweise auch personenbezogene Daten in der Geburtsklinik erhoben. Rechtsgrundlage hierfür bilden die §§ 8 und 9 des Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) und im Falle eines positiven Befundes § 10 GenDG, die Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) sowie Art. 6 Abs. 1 lit. a Datenschutzgrundverordnung (DSGVO), § 16 Thüringer Datenschutzgesetz (ThürDSG) in Verbindung mit § 2 Abs. 1 Ziff 1, 2; §§ 3 und 5 Thüringer Gesetz zur Förderung der Teilnahme an Früherkennungsuntersuchungen für Kinder (ThürFKG).

Gemäß § 27 Kinder-Richtlinie werden die Blutproben nach Abschluss der Untersuchungen, spätestens jedoch nach drei Monaten vernichtet. Die Daten werden nach § 12 GenDG vom Labor 10 Jahre aufbewahrt. Behandelnde Ärzte haben nach § 630f Bürgerliches Gesetzbuch (BGB) die Patientenakte für die Dauer von zehn Jahren nach Abschluss der Behandlung aufzubewahren.

Die Zustimmung zur Datenübermittlung ist freiwillig. Falls Sie **nicht** zustimmen, entstehen Ihrem Kind keine Nachteile; Sie verzichten damit jedoch auf die Vorteile des Trackings, d. h. die Erinnerung an Kontrolluntersuchungen durch das Screeninglabor. **In diesem Fall ist es wichtig, dass Sie bei einem kontrollbedürftigen Befund selbst auf weitere Untersuchungen für Ihr Kind achten.**

Wer beantwortet medizinische Fragen?

Fragen zur Diagnostik und Therapie der im Screening-spektrum genannten Erkrankungen richten Sie bitte an den aufklärenden Arzt/die aufklärende Ärztin oder an den behandelnden Kinderarzt.

Einverständniserklärung zur Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Name des Kindes:

Geburtsdatum:

Straße:

PLZ, Ort:

Ich habe den Informationsflyer erhalten und wurde in einem Gespräch über das erweiterte Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening aufgeklärt.

Ich wurde auf mögliche Folgen bei Ablehnung der Früherkennungsuntersuchung hingewiesen und konnte Fragen stellen. Ich wurde auch darauf hingewiesen, dass ggf. nach Vorliegen des Testergebnisses weitere Untersuchungen erforderlich sind.

Ich wünsche die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Mukoviszidose-Screenings bei meinem Kind. Ich willige in die erforderliche Blutentnahme und in die Laboruntersuchung auf die in dem Informationsblatt genannten Erkrankungen ein.

Ich stimme einer Übermittlung personenbezogener Daten an das Screening-Labor Leipzig, an das Stoffwechselzentrum Thüringen (Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena) und an das Thüringer Vorsorgezentrum für Kinder zu.

Das Stoffwechselzentrum Thüringen darf mich bei auffälligem Befund direkt informieren. Das Ergebnis der Untersuchung darf an mit- und weiterbehandelnde Ärzte weitergegeben werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten.

Das Probenmaterial wird nach einem Zeitraum von 3 Monaten bzw. nach Abschluss der Untersuchungen vernichtet.

Die Teilnahme an diesen Früherkennungsuntersuchungen ist freiwillig, die Zustimmung hierzu kann jederzeit widerrufen werden. Bei Widerruf werden sämtliche Proben vernichtet und die Untersuchungsergebnisse gelöscht.

.....
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift der Eltern* / des Personensorgeberechtigten

.....
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes

*Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind wahrnimmt.

Für den Verbleib in der Patientenakte!



Ablehnung

Ich stimme der Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Mukoviszidose-Screenings bei meinem Kind **NICHT** zu.

Ich wurde in einem Gespräch auf mögliche negative Folgen dieser Entscheidung hingewiesen (unentdeckte Erkrankungen, die zu dauerhafter Behinderung oder auch zum frühzeitigen Tode führen können).

Ort/Datum:

Name in Druckschrift:

.....
Unterschrift der Eltern*/ des Personensorgeberechtigten

* Mit der Unterschrift nur eines Elternteils versichert dieser gleichzeitig, dass er im Einvernehmen mit dem anderen Elternteil handelt bzw. das alleinige Sorgerecht für das Kind wahrnimmt.

Für den Verbleib in der Patientenakte!

Untersuchte Erkrankungen im Neugeborenen-Screening: (alphabetisch)

Adrenogenitales Syndrom

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

Ahornsirupkrankheit

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

Biotinidasemangel

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

Carnitinstoffwechselsedefekte

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, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborene)

Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe. (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)

Isovalerianacidämie

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

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen 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 (auch Zystische Fibrose)

Genveränderung im s.g. CFTR-Gen: Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen mit Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen

und anderen Organen, Fehlfunktion Bauchspeicheldrüse, Gedeihstörung, schwere Lungenentzündungen, erhebliche Beeinträchtigung der Lungenfunktion. Behandlung mit Inhalationen und Physiotherapie sowie einer besonders kalorienreichen Ernährung und speziellen Medikamenten. (Häufigkeit ca. 1/3.300 Neugeborene)

Phenylketonurie

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. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Ohne medizinische Spezialbehandlung versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. (Häufigkeit 1/32.500 Neugeborene)

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. Stammzelltransplantation. Unbehandelt etwa ab dem 3. Lebensmonat Symptome. (Häufigkeit ca. 1/3.950 Neugeborene)

5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel des Survival-Motor-Neuron (SMN)-Proteins führt zu zunehmender Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion, Behandlung medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Erste Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt sterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. (Häufigkeit ca. 1/6 000 bis 1/11 000 Neugeborene)

Tyrosinämie Typ I

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. (Häufigkeit ca. 1/135.000 Neugeborene)

Hinweis:

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

