



**Screeninglabor Leipzig**

Leiterin: Frau Prof. Dr. rer. nat. Uta Ceglarek

Telefon: 0341-9726274

Fax: 0341- 9722359

E-Mail : [screening@medizin.uni-leipzig.de](mailto:screening@medizin.uni-leipzig.de)

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



**Institut für Laboratoriumsmedizin,  
Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik**

Direktor: Prof. Dr. med. Berend Isermann



**Universitätsklinik und Poliklinik  
für Kinder und Jugendliche**

Direktor: Prof. Dr. med. Wieland Kiess

**Leipzig, 20.09.2021**

## Start des Screenings auf Spinale Muskelatrophie und Sichelzellanämie zum 01.10.2021

Liebe Einsender,

der Gemeinsame Bundesausschuss (GBA) hat die Einführung des Neugeborenen Screenings (NGS) auf Spinale Muskelatrophie (SMA) und Sichelzellanämie (SCD) beschlossen. Ab 01.10.2021 wird das Screeninglabor Leipzig den qualitativen Nachweis von Exon 7 des Survival of motor neuron 1 (*SMN1*) sowie Hämoglobin S (HbS) im Rahmen des Erweiterten NGS durchführen. Diese Erkrankungen sind mit geschätzten Inzidenzen von bis 1:10.000 für SMA sowie 1:3950 (SCD) sehr selten. Bei positiven Screeningergebnissen ergeben sich folgende Konsequenzen:

1. Fehlt Exon 7 des *SMN1*-Gens, besteht ein akuter Verdacht auf das Vorliegen einer SMA. Es erfolgt **keine** Kontrollanforderung. Der Einsender wird vom Screening- bzw. Vorsorgezentrum für die Festlegung der erforderlichen Konfirmationsdiagnostik und Maßnahmen kontaktiert.
2. Bei erhöhter HbS Konzentration besteht ein akuter Verdacht auf eine Sichelzellanämie. Es erfolgt **keine** Kontrollanforderung. Der Einsender wird vom Screening- bzw. Vorsorgezentrum für die Festlegung der erforderlichen Konfirmationsdiagnostik und Maßnahmen kontaktiert.
3. Eine Liste der durch die Fachgesellschaften empfohlenen spezialisierten Einrichtungen wird bei positivem Screeningbefund an den Einsender übermittelt und ist außerdem über die Internetseiten der entsprechenden Fachgesellschaften abrufbar.

Präanalytik: Für die zusätzlichen Untersuchungen wird eine ausreichende Blutmenge immer wichtiger. Bitte achten Sie darauf, dass **mindestens vier Kreise** der Testkarte von der Vorderseite so mit Blut betropft werden, dass das Filterpapier vollständig durchtränkt wird.

Sichelzellanämie: Wenn eine Blutentnahme vor einer Transfusion von Erythrozytenkonzentrat nicht möglich ist, bitte unbedingt die Transfusion vor Blutentnahme mit Datum und Uhrzeit auf der Testkarte vermerken.

SMA- und SCD-Screening sind Bestandteil des Erweiterten NGS und erfordern keine zusätzliche Einwilligungserklärung der Eltern. Die aktualisierten Aufklärungsbögen und Einverständniserklärungen sind ab 01.10.2021 über unsere Homepage [www.screeningzentrum-sachsen.de](http://www.screeningzentrum-sachsen.de) mehrsprachig verfügbar bzw. können in deutscher Sprache direkt bei uns angefordert werden.

Für Fragen oder Anregungen steht Ihnen unser Screeninglabor telefonisch (0341-9726274) oder per Mail ([screening@medizin.uni-leipzig.de](mailto:screening@medizin.uni-leipzig.de)) zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Uta Ceglarek