

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

Neugeborenen-Hörscreening

Wir stimmen der Durchführung eines Hörtests bei unserem Kind _____

im Rahmen des Neugeborenen-Hörscreenings zu und sind einverstanden, dass **bei auffälligem Test** unsere Adresse an die Projektstelle Hörscreening an der HNO-Klinik des Universitätsklinikums Dresden zur Benachrichtigung weiter gegeben 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.

Unterschrift _____
(Personensorge-Berechtigter / -Berechtigte)

Ort, Datum _____

HINWEIS: Zum Verbleib in der Patientenakte!

Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings

Mukoviszidose
Häufigkeit 1:3.300
Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen (ausführliche Erläuterung umseitig)
separate Einwilligung ist erforderlich!

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

Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie
Häufigkeit 1:5.000
Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin. Verursacht schwerste geistige und motorische Störungen. Therapie durch spezielle Diät.

Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-(MCAD)-Mangel
Häufigkeit 1:10.000
Störung im Abbau von Fettsäuren. Frühzeitig oder nach Monaten auftretende Krise mit Unterzuckerung, Koma, plötzlicher Kindstod. Therapie durch Vermeidung von Hungerphasen und Carnitingabe

Adrenogenitales Syndrom
Häufigkeit 1:11.000
Störung der Bildung von Nebennierenhormonen. Kann zur falschen Geschlechtszuordnung bei Mädchen und zu lebensbedrohlichen Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongabe

Biotinidase-mangel
Häufigkeit 1:25.000
Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin. Führt zu Stoffwechselkrisen, Haut- und Haarveränderungen sowie zu geistiger Behinderung. Therapie durch Biotingabe

Galaktosämie
Häufigkeit 1:70.000
Störung im Abbau von Milchzucker (Galaktose). Führt zu schweren Leber- und Nierenschädigungen. Todesfälle in den ersten Monaten, geistige und körperliche Behinderung. Therapie durch Galaktosefreie Diät.

Isovalerianazidurie
Häufigkeit 1:90.000
Störung im Aminosäureabbau. Kann zu frühzeitigem Erbrechen, Koma und geistiger Behinderung führen. Behandlung durch Spezialdiät.

Glutarazidurie Typ I
Häufigkeit 1:140.000
Störung im Abbau von Aminosäuren. Nach zunächst unauffälliger Entwicklung kommt es zu schwerer neurologischer Krise mit Bewegungsstörung und Krampfanfällen. Behandlung durch Spezialdiät.

Ahomrsirupkrankheit
Häufigkeit 1:150.000
Störung im Abbau von Aminosäuren. Führt zu Bewusstseinsstörungen, Koma, Krampfanfällen, Entwicklungsverzögerungen. Therapie durch Spezialdiät.

LCHAD-, VLCAD-Mangel
Häufigkeit ca. 1:180.000
Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen.

Carnitin-Stoffwechseldefekt
Häufigkeit < 1:1.000.000
Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.

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.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

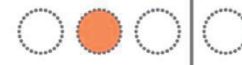


Universitätsklinikum Carl Gustav Carus

Früherkennungs- untersuchungen bei Neugeborenen

Ein Informationsblatt
für Eltern

Screeningzentrum | SACHSEN



UNIVERSITÄTSKLINIKUM CARL GUSTAV CARUS Dresden

Hausanschrift: Fetscherstr. 74 · Haus 21 · 01307 Dresden

NEUGEBORENEN- SCREENING

Institut für Klinische Chemie
und Laboratoriumsmedizin
Screening- und Stoffwechsellabor

Postanschrift: PF 16 02 52 · 01288 Dresden

Telefon: (0351) 458 5230

Telefax: (0351) 458 5827

Mail: swscreening@uniklinikum-dresden.de

**PÄDIATRISCHES
STOFFWECHSEL-
ZENTRUM**
Klinik und Poliklinik für Kinder- und
Jugendmedizin

Anmeldung Ambulanz: (0351) 458 2345

Aufnahme Klinik: (0351) 458 2267



Screeningzentrum | SACHSEN



EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

Neugeborenen-Früherkennungsuntersuchungen

NAME: _____
bzw. _____

PATIENTEN-
ETIKETT _____

Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden. Über die Untersuchung und die dazu notwendige Blutentnahme wurden wir von _____

(Datum, Unterschrift aufklärende Person)

aufgeklärt, auf Risiken und Alternativen hingewiesen und konnten Fragen dazu stellen. Wir stimmen zu, bei auffälligen Befunden direkt durch das Screeningzentrum Sachsen informiert zu werden. Die Vorgaben der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden dabei strikt eingehalten.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Ihr Einverständnis umfasst nur die genannten Zielkrankheiten sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings.

ERWEITERTES NEUGEBORENENSCHREENING

Unterschrift _____
(Personensorge-Berechtigter / -Berechtigte)

MUKOVISZIDOSESCHREENING

Unterschrift _____
(Personensorge-Berechtigter / -Berechtigte)

Ort, Datum _____

HINWEIS: Zum Verbleib in der Patientenakte!

Liebe Eltern,

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. Unbehandelt können sie zu Organschäden, schwerster körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Diese Erkrankungen treten in **der Summe etwa bei einem von 1.000 Neugeborenen** auf. Um derartige Erkrankungen möglichst früh zu erkennen, wird eine Reihenuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten, das Neugeborenen-Screening. 2016 wird der Umfang der Kinder-Richtlinie um die Früherkennung der Mukoviszidose erweitert. Diese Reihenuntersuchungen unterliegen den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Die nachfolgenden Informationen sollen Sie darüber informieren.

Warum werden Reihenuntersuchungen durchgeführt?

Ziel ist es, seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktionen rechtzeitig zu erkennen, um diese möglichst bald nach der Geburt zielgerichtet behandeln zu können. Seit über 40 Jahren werden daher bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen durchgeführt. Alle untersuchten angeborenen Erkrankungen sind erblich bedingt und können nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlungen bestehen je nach Erkrankung in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. 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 –72 Stunden nach der Geburt, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf Filterpapier getropft und nach dem Trocknen sofort in ein spezialisiertes Labor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich untersucht. Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Die Zielkrankheiten des Neugeborenen-Screenings sind, wie umseitig beschrieben: Adrenogenitales Syndrom (AGS), Ahornsirupkrankheit, Biotinidasemangel, Carnitin-Stoffwechseldefekte, Fettsäureabbaufdefekte (MCAD-, LCHAD-, VLCAD-Mangel), Galaktosämie, Glutaracidurie Typ I, Hypothyreose, Isovalerianazidurie, Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie sowie Mukoviszidose.

Wer erfährt das Testergebnis und was bedeutet es?

Das Ergebnis des erweiterten Neugeborenen-Screenings unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht. In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe (Arzt in Geburtsklinik oder Praxis) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird 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 und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

Das Ergebnis eines Screening-Tests 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. eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutentnahme nicht optimal war.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose ist eine erbliche Krankheit. Eine Veränderung im so genannten *CFTR*-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

Wie erfolgt die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose?

Für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Aus dem Trockenblut vom 2. bis 3. Lebensstag wird das Enzym immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert wird aus derselben Blutprobe ein Entzündungsprotein der Bauchspeicheldrüse, das Pankreatitis-assoziierte Protein (PAP), gemessen. Wenn dieses ebenfalls erhöht ist, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig. Die Kombination der Testschritte führt zu größtmöglicher Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr auffällig sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig und die anderen Tests werden nicht mehr 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 oder einen Entbindungspfleger 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 die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig.

Prinzipiell soll das **Neugeborenen-Screening aber stets innerhalb der ersten 72 Stunden** erfolgen, da eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der Zielkrankheiten entscheidend ist.

Wie werden Sie über das Ergebnis des Mukoviszidose-Screenings informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt dem Einsender (Ärztin/Arzt) der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird sich der Einsender mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur etwa eines von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können. Im Mukoviszidose-Zentrum wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest, durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht.

Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Ziel der Mukoviszidose-Untersuchung ist eine frühzeitige Diagnose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird. Damit erhöht sich die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose, aber durch verschiedene Behandlungen können Krankheitsfolgen verbessert oder gelindert werden. Dazu gehören Inhalationen und Physiotherapie, eine besonders kalorienreiche Ernährung und Medikamente. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig, Ihr Kind hat einen **Rechtsanspruch auf Früherkennungsuntersuchungen**.

Die Ergebnisse der Untersuchung dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren.

Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zu den Reihenuntersuchungen jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen die Früherkennungsuntersuchungen sollte aber stets auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

Wenn Sie mit der Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings sowie mit der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden sind, **versäumen Sie bitte nicht, beide Einwilligungen separat zu erteilen!**