



# Screening-Labor Hannover

Gemeinschaftspraxis  
Prof. Dr. med. J. Sander, FA für Laboratoriumsmedizin  
PD Dr. med. Michael Peter, FA für Kinderheilkunde und Jugendmedizin  
Postfach 9110 09, 30430 Hannover  
Internet [www.metabscreen.de](http://www.metabscreen.de)



Akkreditiert durch  
Zentralstelle der Länder  
für Gesundheitsschutz  
bei Arzneimitteln  
und Medizinprodukten  
ZLG-P-447.05.07

## Elterninformation

### Mukoviszidose / Cystische Fibrose-Screening und Favismus / Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel

Stand 2009

#### Mukoviszidose/ Cystische Fibrose-Screening

##### Liebe Eltern,

in Deutschland gehört die Blutuntersuchung zur Früherkennung der Mukoviszidose, auch Cystische Fibrose (CF) genannt, nicht zu den von der gesetzlichen Krankenkasse finanzierten Vorsorgeuntersuchungen für Neugeborene („Erweitertes Neugeborenen-Screening“). Dies ist anders als z.B. in Österreich. Die Krankheit kommt aber auch bei uns relativ häufig vor. Sie betrifft jeweils eins von etwa 2000 Neugeborenen.

##### Was ist eine Mukoviszidose?

Mucus ist das lateinische Wort für Schleim, viscidus der Begriff für klebrig oder zäh. Bei der Mukoviszidose ist der Schleim der Atemwege und anderer Organe besonders zäh und klebrig. Der zweite Name der Krankheit, Cystische Fibrose, weist auf die Bildung von Blasen (Cysten) und Narbengewebe (Fibrose) in den betroffenen Organen hin. Die Ursache der Krankheit ist eine Störung des Salztransportes aus der Zelle an die Schleimhautoberfläche. Dies führt zur Bildung von zähen Zellausscheidungen. Die Abgabe der Zellproduk-

te, z.B. des Bronchialschleims, der Gallenflüssigkeit oder der Verdauungsenzyme der Bauchspeicheldrüse wird erheblich behindert. Die betroffenen Organe werden in ihrer Funktion gestört und es kommt zu chronischen Entzündungen. Eine allgemeine Gedeihstörung, chronischer Husten, Lungenentzündungen, Verdauungsstörungen und Leberkrankheit sind die Folge.

##### Was ist der Sinn der Vorsorgeuntersuchung?

Die Mukoviszidose/Cystische Fibrose kann bisher leider nicht geheilt werden. Das Ziel des Screenings ist eine Verlangsamung des Krankheitsverlaufes durch eine Frühbehandlung. Durch viele wissenschaftliche Untersuchungen wurde der positive Effekt der Frühbehandlung belegt. Ein weiterer Grund spricht für das Screening: Ohne Vorsorgeuntersuchung werden die ersten Symptome der Mukoviszidose oft nicht richtig gedeutet. Dadurch wird unter Umständen Zeit bis zum Beginn der Behandlung verloren und die Kinder werden unnötigen Untersuchungen ausgesetzt.

##### Wie wird der Vorsorgetest durchgeführt?

Zur Früherkennung der Mukoviszidose wird in einer Blutprobe der Ge-

halt an immunreaktivem Trypsin (IRT) bestimmt. Dabei handelt es sich um eine Vorstufe des Verdauungsenzyms Trypsin. Die Untersuchung kann im Rahmen des Neugeborenen-Screenings durchgeführt werden (siehe Elterninformation zum Neugeborenen-Screening). Eine Blutprobe für den IRT-Test kann aber auch zu einem späteren Zeitpunkt (innerhalb der ersten Lebenswochen) separat entnommen werden.

##### Welche Ergebnisse können beim IRT-Test erwartet werden?

Das Screening-Labor hat in eigenen Untersuchungen einen oberen Grenzwert für das IRT bestimmt. Statistisch ergibt sich bei einem von jeweils 200 untersuchten Kindern ein erhöhter Wert. Bei einem normalen IRT-Wert kann man davon ausgehen, dass das Kind gesund ist. Nur in sehr seltenen Ausnahmefällen gibt sich die Krankheit nicht durch erhöhte IRT-Werte zu erkennen. Ein nicht normales Testergebnis bedeutet aber noch lange nicht, dass das Kind wirklich eine Mukoviszidose hat. Fällt der Test positiv aus, muss auf jeden Fall weiter untersucht werden.

##### Was geschieht, wenn der IRT-Test ein positives Ergebnis liefert?

Bei positivem IRT-Test wird ein zweiter Test zur Abklärung erforderlich. Hierfür sind zwei Wege möglich. Das erste Verfahren besteht darin, unmittelbar im Anschluss an den positiven IRT-Test in einem humangenetischen Labor eine molekulargenetische Untersuchung auf Erbfaktoren durchzuführen, die als Ursache einer Mukoviszidose in Frage kommen. Der Vorteil der direkten molekulargenetischen Untersuchung liegt in der sofortigen Klarstellung. Der zweite Weg besteht in der Wiederholung des IRT-Tests in einer neuen Blutprobe. Bei der Wiederholung sind die meisten Tests negativ (d. h. der Wert liegt unterhalb des oberen Grenzwertes), der Verdacht auf Vorliegen einer Mukoviszidose gilt dann als ausgeräumt.

#### **Was geschieht, wenn auch der zweite Test positiv ausfällt?**

In diesen Fällen muss das Kind von erfahrenen Spezialisten genau untersucht werden. Dazu gehört die Bestimmung des Salzgehaltes im Schweiß. In den ersten Lebenswochen ist die Gewinnung und Untersuchung von Schweiß nicht einfach. Die Untersuchung wird deshalb in speziell darauf eingerichteten Kinderkliniken vorgenommen. Hinzu kommt die schon erwähnte molekulargenetische Untersuchung. Sollte sich jetzt herausstellen, dass das Kind tatsächlich eine Mukoviszidose hat, kann unmittelbar mit der Behandlung begonnen werden. Für die Behandlung ist die enge Zusammenarbeit zwischen dem Kinderarzt und einer Spezialambulanz (CF-Zentrum) erforderlich.

#### **Kosten**

Die Vorsorgeuntersuchung auf Mukoviszidose/Cystische Fibrose ist keine Kassenleistung. Mit einer Erstattung durch die gesetzliche Krankenversicherung kann nicht gerechnet werden. Die Eltern müssen die Kosten in Höhe von 17,- Euro selbst tragen. Bei einem positiven Testergebnis wird die dann erforderliche weitere Diagnostik und Beratung durch die Krankenkasse bezahlt.

#### **Unterschriften**

Die Untersuchungen können nur durchgeführt werden, wenn mindestens ein Elternteil oder eine erziehungsberechtigte Person den hierfür vorgesehenen Auftragschein unterschrieben hat.

## **Favismus/Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel**

Die Blutuntersuchung zur Früherkennung des Favismus gehört in Deutschland nicht zu den von der gesetzlichen Krankenkasse finanzierten Vorsorgeuntersuchungen für Neugeborene (so genanntes „Erweitertes Neugeborenen-Screening“). Dies ist anders als in einigen südeuropäischen Ländern. Diese Krankheitsanlage kommt aber auch bei uns relativ häufig vor. Sie betrifft jeweils eins von etwa 300 Neugeborenen.

#### **Was ist Favismus?**

Beim Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD-Mangel) handelt es sich um eine Krankheitsanlage, die nur unter bestimmten Bedingungen zu Krankheitssymptomen führt. Diese Anlage kann aber in einzelnen Fällen zu einem lebensbedrohlichen Zustand führen. Die Bezeichnung Favismus stammt daher, dass bei Menschen, die einen G6PD-Mangel haben, nach Verzehr dicker Bohnen (Fava-Bohnen) ein akuter Blutzerfall auftreten kann. Da die roten Blutkörperchen lebensnotwendig sind (z.B. für den Sauerstofftransport zum Gehirn) handelt es sich hier um ein Risiko, welches den Tod zur Folge haben kann. Darüber hinaus gibt es einige Medikamente, deren Inhaltsstoffe zu den gleichen Reaktionen im Körper führen können. Somit stellen auch diese Medikamente (z. B. fiebersenkende Medikamente) eine Gefahr dar. Eine Liste dieser Medikamente können Sie im Internet unter der folgenden Adresse finden:

<http://www.g6pd.de/Medikamentenliste.html>

#### **Was ist der Sinn der Vorsorgeuntersuchung?**

Der Favismus (G6PD-Mangel) ist vergleichbar mit einer seltenen Blutgruppe. Man sollte darüber Bescheid wissen um Risiken zu vermeiden. Da auch Babys die o. g. Medikamente erhalten, sollte die Krankheitsanlage schon in diesem Lebensabschnitt bekannt sein.

#### **Wie wird der Vorsorgetest durchgeführt?**

Zur Früherkennung des Favismus (G6PD-Mangel) wird in einer Blutprobe die Aktivität des in den roten Blutkörperchen enthaltenen Enzyms Glucose-6-Phosphat-Dehydrogen-

ase bestimmt. Die Untersuchung kann im Rahmen des Neugeborenen-Screenings durchgeführt werden (siehe Elterninformation zum Neugeborenen-Screening). Eine Blutprobe für den Test kann aber auch zu einem späteren Zeitpunkt separat entnommen werden.

#### **Welche Ergebnisse können erwartet werden?**

Das Screening-Labor hat in eigenen Untersuchungen einen unteren Grenzwert für die Aktivität des o. g. Enzyms in Trockenblutproben bestimmt. Ist dieser Wert unterschritten, besteht der Verdacht auf Vorliegen eines G6PD-Mangel. Ist der gemessene Wert normal, dann besteht kein Verdacht auf Vorliegen dieser Krankheitsanlage.

#### **Was geschieht, wenn der Test ein positives Ergebnis liefert?**

Der Screening-Befund wird durch eine weitere Untersuchung in einem speziellen Labor aus einer Flüssigblutprobe kontrolliert. Bei Bestätigung des Screening-Befundes erfolgt eine eingehende Beratung der Eltern durch einen erfahrenen Arzt.

#### **Kosten**

Die Vorsorgeuntersuchung auf Favismus (G6PD-Mangel) ist keine Kassenleistung. Mit einer Erstattung durch die gesetzliche Krankenversicherung kann nicht gerechnet werden. Die Eltern müssen die Kosten in Höhe von 8,04 Euro selbst tragen. Bei einem positiven Testergebnis wird die dann erforderliche weitere Diagnostik und Beratung durch die Krankenkasse bezahlt.

#### **Unterschriften**

Die Untersuchungen können nur durchgeführt werden, wenn mindestens ein Elternteil oder eine erziehungsberechtigte Person den hierfür vorgesehenen Auftragschein unterschrieben hat.