

Elterninformation zum Neugeborenen-Screening Früherkennung angeborener Gesundheitsstörungen

Für die Patientenakte. Kopie mit Unterschriften an Personensorgeberechtigte aushändigen

Liebe Eltern,

zur Geburt Ihres Kindes wünschen wir Ihnen und Ihrem Kind alles Gute!

In den ersten Lebenstagen werden spezielle Untersuchungen angeboten, um frühzeitig angeborene Erkrankungen zu erkennen. Das *Erweiterte Neugeborenen-Screening* auf angeborene, meist erbliche Krankheiten, ist eine sinnvolle Untersuchung, die innerhalb der ersten 36 - 72 Lebensstunden durchgeführt werden soll.

Die Labortests werden entsprechend den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und nach der „Kinder-Richtlinie“ des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) durchgeführt.

Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine ärztliche Diagnose. Die Testergebnisse können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausschließen oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erfordern. Im Screening werden nur bestimmte angeborene Erkrankungen erfasst, die in der „Kinder-Richtlinie“ festgelegt sind.

Das Blut für die Vorsorgeuntersuchung soll im Laufe des 2. - 3. Lebensstages (36. - 72. Stunde nach Geburt) abgenommen werden. Falls Ihr Kind vor Vollendung der 36. Lebensstunde aus der Klinik verlegt oder entlassen wird, fordert die Richtlinie vorher eine erste und später eine weitere, zeitgerecht entnommene Blutprobe (z.B. durch die Hebamme oder beim Kinderarzt), da einige Erkrankungen in den ersten Lebensstunden noch nicht sicher entdeckt werden können.

Wonach wird gesucht?

- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
Hormonstörung der Nebennierenrinde, tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrise möglich
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
Defekt im Abbau von Aminosäuren, tödlicher Verlauf möglich
- Biotinidasemangel
Stoffwechseldefekt des Vitamins Biotin. Geistige Behinderung, tödlicher Verlauf möglich
- Carnitinzyklusdefekte
Stoffwechseldefekt der Fettsäuren. Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich
- Galaktosämie
Defekt im Stoffwechsel des Milchzuckers. Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, tödlicher Verlauf möglich
- Glutaracidurie Typ I (GA I)
Defekt im Abbau von Aminosäuren. Bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen
- Hypothyreose
Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse. Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung

- Isovalerialacidämie (IVA)
Defekt im Abbau von Aminosäuren. Geistige Behinderung, Koma
- LCHAD-, VLCAD-Mangel
Stoffwechseldefekt langkettiger Fettsäuren. Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel-, Herzmuskelschwäche, tödlicher Verlauf möglich
- MCAD-Mangel
Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren. Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich
- Phenylketonurie (PKU/HPA)
Stoffwechseldefekt der Aminosäure Phenylalanin. Spastik, Krampfanfälle, geistige Behinderung
- Tyrosinämie Typ I (Hypertyrosinämie)
Störung im Abbau des Tyrosinstoffwechsels. Leberfunktionsstörungen, Leber-Karzinom, Ikterus (Gelbsucht), Blutungen, Anämie, schwerer bis tödlicher Verlauf möglich
- Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen
- Spinale Muskelatrophie (SMA) ab 30.9.21
Genetischer Defekt. Zunehmend Muskelschwäche, Abnahme der Motorik, eingeschränkte Lungenfunktion
- Sichelzellerkrankheiten (HbS) ab 30.9.21
Erkrankung der roten Blutzellen. Blutarmut (Anämie), Sauerstoffmangel, Verschluss von Blutgefäßen, Schmerzen, Infektionen, Organschädigungen

Ungefähr eins von 1.000 Kindern ist von einer dieser Krankheiten betroffen. Die Kinder zeigen möglicherweise kurz nach der Geburt noch keine Krankheitsanzeichen. Durch rechtzeitige Behandlung können sie vor schwerwiegenden Folgen ihrer Erkrankung bewahrt werden.

Was geschieht, wenn die Vorsorgeuntersuchung auf eine Krankheit hinweist?

Zunächst ist eine ausführliche Untersuchung des Kindes beim Kinderarzt oder in einer spezialisierten Kinderklinik erforderlich. Dabei werden oft zusätzlich Blut oder Urin untersucht.

Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen Störungen und Immundefekte sind angeboren und können deshalb z.T. nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme z.B. von bestimmten Medikamenten.

Wer erhält die Ergebnisse der Laboruntersuchungen?

Die Analyseergebnisse sind streng **vertraulich**. Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der **ärztlichen Schweigepflicht** und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das Screening-Labor übermittelt den

Befund an den Einsender (z.B. Geburtsklinik, Kinderklinik oder Arztpraxis). Mit Ihrer Einwilligung kann auch Ihr Kinderarzt eine Befundkopie anfordern.

Was geschieht mit Resten der Blutprobe?

Das Filterpapier mit den Blutstropfen Ihres Kindes wird nach Abschluss der Untersuchungen oder ggf. notwendiger Nachuntersuchungen vernichtet.

Kosten der Untersuchung

Screening-Untersuchungen für Neugeborene sind Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherung. Klinik-Patienten mit Wahlleistung („Chefarztbehandlung“), ambulante Privatpatienten und Selbstzahler erhalten eine Rechnung für die Einzelpositionen nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ). Die Kosten werden zu meist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings, des Screenings auf Mukoviszidose und weiterer Zielerkrankungen (Studie) (Nicht Zutreffendes bitte streichen) für:

Name: _____

geboren am: _____

Ich wurde über die Untersuchungen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit.

Ich habe die „Elterninformation zum Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screening“ gelesen (nebenstehender Text und Rückseite). Ich hatte Gelegenheit, zu allen dort beschriebenen Untersuchungen und Vorgehensweisen Fragen zu stellen.

Eine **Kopie der Elterninformation** habe ich erhalten. Ich kann die Durchführung der Untersuchungen **jederzeit widerrufen**. Die Untersuchungen werden dann nicht durchgeführt oder abgebrochen.

Ich bin damit einverstanden, dass mich im Falle eines Krankheitsverdachts ein spezialisiertes Zentrum direkt kontaktiert. Einer Weitergabe der dazu notwendigen personenbezogenen Daten stimme ich zu. Ich bin damit einverstanden, dass bei einem auffälligen Befund die Ergebnisse weiterführender Untersuchungen an das Screening-Labor übermittelt werden.

Mir ist bewusst, dass bei Ablehnung des Neugeborenen-Screenings eine möglicherweise bestehende Erkrankung erst zu einem späteren Zeitpunkt erkannt und behandelt werden kann.

Datum, Unterschrift des/der Sorgeberechtigten

Ärztlich aufgeklärt durch:

Elterninformation zum Mukoviszidose-Screening

Früherkennung der Mukoviszidose / Cystischen Fibrose (CF)

Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Früherkennungsuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Cystische Fibrose (CF) genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr eins von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung 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. 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 kann Mukoviszidose behandelt werden?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen

durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten. Zudem ist die Betreuung in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um krankhafte Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Mit früher Diagnose undzeitigem Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Wie wird das Screening auf Mukoviszidose durchgeführt?

In der Regel ist für das Mukoviszidose-Screening keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Bei ca. einer von 1000 Untersuchungen wird auch eine molekulargenetische Analyse durchgeführt.

Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben ist deshalb vor dem Mukoviszidose-Screening eine ärztliche Aufklärung erforderlich. Wurde die Geburt durch eine Hebamme geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bis zur Vorsorgeuntersuchung U3 bei einem Kinderarzt oder einer Kinderärztin nachgeholt werden.

Wie werden Sie über das Screening-Ergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt das Ergebnis dem Einsender der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage hin durch den Einsender informiert. Bei auffälligem Ergebnis werden Sie durch ein spezialisiertes Zentrum oder den Einsender direkt informiert und weitere Maßnahmen mit Ihnen besprochen.

Kosten der Untersuchung

Wie das erweiterte Neugeborenen-Screening, siehe umseitig.

Elterninformation zu weiteren Zielerkrankungen (Studie)

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Ihr Einverständnis kann jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Sie oder Ihr Kind zurückgezogen werden, dies erklären Sie bitte schriftlich gegenüber dem Labor. Mit der Teilnahme erklären Sie sich einverstanden, dass die ermittelten Daten zu wissenschaftlichen Zwecken ausgewertet werden dürfen.

Carnitin-Transporter-Defekt

Aufnahmestörung von Carnitin mit langsam fortschreitender Herzmuskel- und Muskelschwäche, Hypoglykämie, Leberversagen. Therapie: Carnitin-Gabe

Citrullinämie

Abbaufekt von Proteinen, Krampfanfälle, Trinkschwäche, lebensbedrohliche Krisen (Koma). Therapie: eiweißarme Diät, Medikamente

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel

Bildungsstörung von Ketonen als Energielieferant, Trinkschwäche, Erbrechen, Hypoglykämie, Übersäuerung des Blutes, Bewußtseinstrübung, lebensbedrohliches Koma. Therapie: Vermeidung von katabolen (Hunger-)Phasen

Propionacidämie

Abbaustörung von Aminosäuren führt zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes, Krampfanfällen, lebensbedrohlichem Koma. Therapie: eiweißarme Diät, Medikamente

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (Glutaracidurie Typ II)

Abbaustörung von Aminosäuren und Fettsäuren, Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes, Störungen der Herzfunktion, lebensbedrohliches Koma. Therapie: Diät, Medikamente

Methylmalonacidurie und Störungen des Vitamin B12 Stoffwechsels

Angeborene Störung des Proteinabbaus oder aufgrund eines Vitamin B12-Mangels der Mutter (Störung der Vitamin B12-Aufnahme, vegetarische/vegane Ernährung), schnell zunehmende Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes, Krampfanfälle und lebensbedrohliches Koma. Therapie: eiweißarme Diät, Vitamin B12

Störungen der Remethylierung (MTHFR, CbID, CbIE, CbIG)

Defekte der Bildung der Aminosäure Methionin, neurologische Krisen, z.T. später auftretend, schwere geistige Behinderung, Störungen der Blutbildung. Therapie: Vitamine, Medikamente

Hypermethioninämie, Homocystinurie

Störungen im Proteinstoffwechsel, Beeinträchtigung verschiedener Gewebe, Augen, ZNS, Skelett- und Bindegewebe, Gefäße, z.T. mit lebensbedrohlichen Verschlüssen von Gefäßen (Thromben). Therapie: Diät, Medikamente, Vitamine

Argininosuccinat-Lyase-Mangel

Seltene Störung des Aminosäure-Stoffwechsels, führt zu Ammoniakanstieg und Arginin-Mangel, Symptomen wie Hypotonie, Wachstumsstillstand, Erbrechen, Verhaltensstörungen und lebensbedrohlichem Koma. Therapie: eiweißarme Diät, Arginin, Medikamente

Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)

Enzymdefekt, Mangel an Dopamin, Serotonin, Adrenalin und Noradrenalin führt zu motorischen Bewegungsstörungen, rumpfbetonte muskuläre Hypotonie, Dystonie und globaler Entwicklungsverzögerung

Kosten der Untersuchung

Im Rahmen der Studie kostenfrei