

Liebe Eltern,
die meisten Kinder kommen
gesund zur Welt und bleiben es
auch. Es gibt jedoch seltene an-
geborene Erkrankungen, die bei
Neugeborenen noch nicht durch
äußere Zeichen erkennbar sind.
Unbehandelt können sie zu
schwerwiegenden Beeinträchti-
gungen des Kindes führen. Um
dem vorzubeugen, werden für
alle Neugeborenen in Deutsch-
land wichtige Früherkennungs-
untersuchungen (Neugeborenen-
Screening) in den ersten Lebens-
tagen empfohlen. Die Kosten
dieser Untersuchungen werden
von den Krankenkassen über-
nommen. Nach Abschluss der
Untersuchungen wird die Blut-
probe Ihres Kindes vernichtet.

Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immunsystems und des neuromuskulären Systems

Warum werden diese Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Unbehandelt können diese Erkrankungen zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach Geburt können die Folgen einer solchen Erkrankung meist vermieden werden. Deshalb wird seit über 50 Jahren für alle Neugeborenen eine Blutuntersuchung angeboten. In der Summe findet man bei ungefähr einem von 900 Neugeborenen eine dieser Erkrankungen. In den meisten der 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, wie zum Beispiel Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf eine Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort in das Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht. Auf der Testkarte wird vermerkt, welche der Blutuntersuchungen Sie für Ihr Kind wünschen. Die Untersuchungen und Erkrankungen sind auf den folgenden Seiten beschrieben.

Wer erfährt das Testergebnis?

Der Einsender der Blutprobe erhält innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. Bei auffälligen und kontrollbedürftigen Fällen nimmt das Screeninglabor unverzüglich direkt Kontakt mit Ihnen auf. 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, Hebamme und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder eine weitere diagnostische Untersuchung ist bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich, zum Beispiel durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immunsystems und des neuromuskulären Systems sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z.B. in einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialisten für Stoffwechsel, Endokrinologen, Hämatologen, Immunologen oder Neurologen stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung. Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihr Einverständnis umfasst nur die hier genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings.

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF)

Im Rahmen des beschriebenen Neugeborenen-Screenings wird ein Screening auf Mukoviszidose angeboten. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei betroffenen Kindern verbessert werden. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrem Arzt / Ihrer Ärztin vorzubereiten.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Cystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr eins von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im *CFTR*-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen.

Zielerkrankungen gemäß Modellprojekt

Zusätzlich zu den oben aufgeführten Erkrankungen, deren Screening allen Kindern in Deutschland zusteht, besteht für Sie die kostenlose Möglichkeit, ein Screening auf folgende Erkrankungen durchführen zu lassen:

Mangel der Aromatischen L-Amino-Acid Decarboxylase (AADC)

Häufigkeit etwa 1:116.000

Bildungsstörung von Molekülen, die im Gehirn Signale von einer Nervenzelle auf die andere übertragen (Neurotransmitter): Entwicklungsverzögerung, Muskelschwäche, Bewegungsstörungen, unwillkürliche Augenbewegungen, akute neurologische Krisen. Gentherapeutische Behandlung.

Citrullinämie

Häufigkeit etwa 1:60.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch eiweißarme Diät und Medikamente.

Galaktokinase-Mangel

Häufigkeit etwa 1:150.000

Defekt im Stoffwechsel von Milchzucker: Grauer Star. Behandlung durch laktosefreie Diät.

Homozystinurie

Häufigkeit etwa 1:200.000

Störung im Stoffwechsel der Aminosäure Homozystein: Frühzeitige Arteriosklerose, Embolien, geistige Behinderung, Krampfanfälle, Fehlsichtigkeit, Großwuchs. Behandlung u.a. durch Gabe von Vitamin B6, Folsäure, Vitamin B12, eiweißarme Diät.

Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Lyase-Mangel

Häufigkeit etwa 1:50.000

Bildungsstörung von Ketonkörpern als Energieträger: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, niedriger Blutzucker mit Bewusstseinsstörung, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch Vermeidung von Hungerphasen.

Malonazidurie sehr selten

Defekt im Abbau einer organischen Säure: Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Herzfunktionsstörung, Muskelschwäche, Durchfälle. Behandlung durch Diät und Carnitin-Gabe.

Methylmalonazidurie sowie Störungen im Vitamin B12-Stoffwechsel

Häufigkeit etwa 1:50.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch eiweißarme Diät, Medikamente bzw. Gabe von Vitamin B12.

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel sehr selten

Defekt im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Herzfunktionsstörung, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch Diät und Medikamente.

Propionazidämie

Häufigkeit etwa 1:50.000

Störung im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch eiweißarme Diät und Medikamente.

Remethylierungs-Störungen (MTHFR, CblD, CblE, CblG) selten

Defekt in der Bildung der Aminosäure Methionin: Akute neurologische Krisen, Blutbildungsstörung, geistige Behinderung, akute, lebensbedrohliche Krisen. Behandlung durch Gabe von Vitaminen.

Neugeborenen Screening Elterninformation



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 kann Mukoviszidose behandelt werden?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, sodass die Lebenserwartung der Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist ein Screening auf Mukoviszidose sinnvoll?

Das Screening auf Mukoviszidose ermöglicht eine frühe Diagnosestellung. Mit einem frühen 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?

Für das Screening auf Mukoviszidose ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird auf eine Filterpapierkarte getropft und in das Screeninglabor geschickt. Dort wird zuerst das Enzym immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist das Screeningergebnis abklärungsbedürftig. Sollte bereits der IRT-Wert sehr hoch sein, ist das Screeningergebnis allein dadurch abklärungsbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt. Entsprechend den gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen

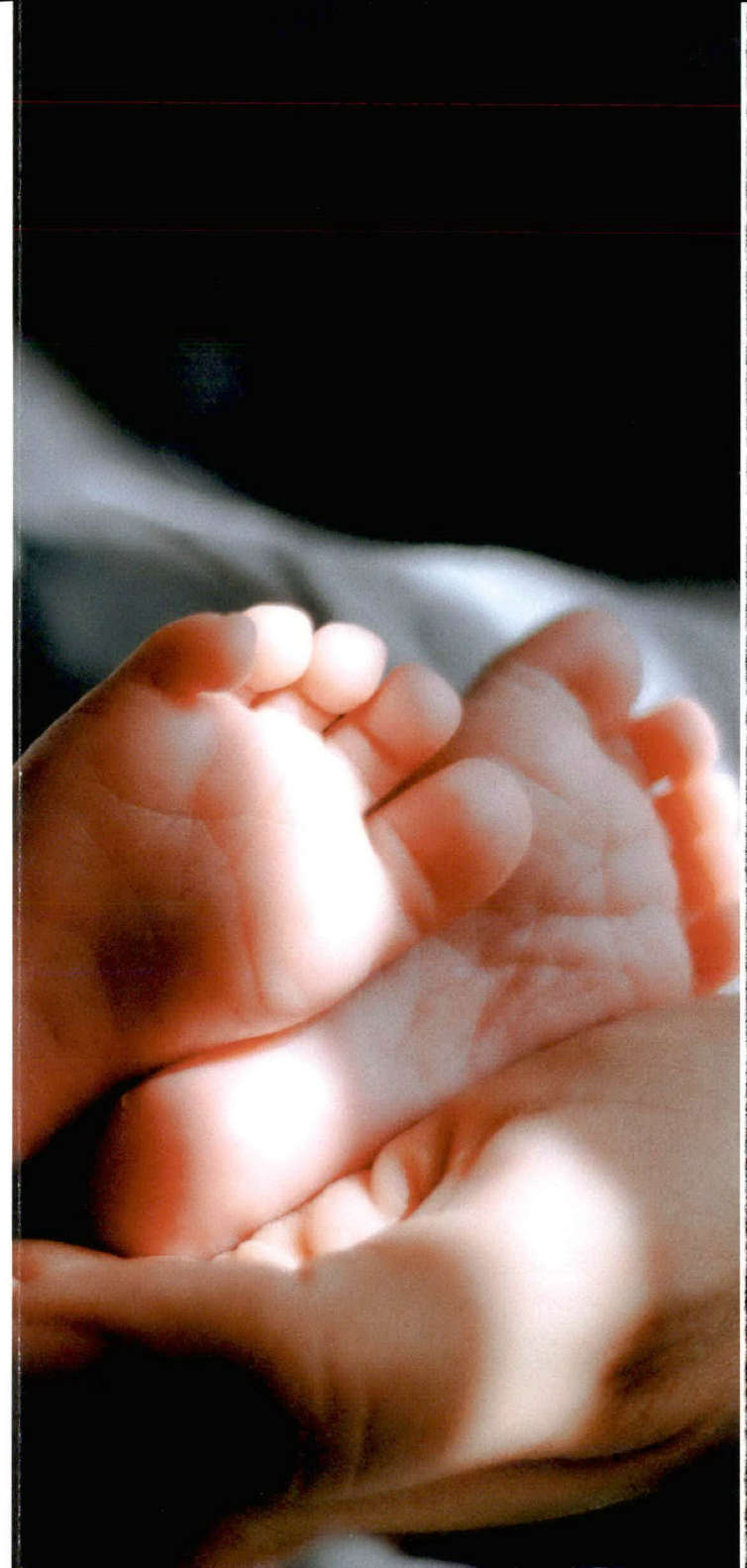
Entbindungspfleger geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen von einem Arzt (beispielsweise bei der U2) im Screeninglabor nachgefordert werden. Es ist keine weitere Blutabnahme notwendig. Im Unterschied zum Screening auf Mukoviszidose sollte das Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 36–48 Stunden erfolgen, da dort eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

Wie werden Sie über das Screeningergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt dem Einsender (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 hin informiert. Bei einem abklärungsbedürftigen Ergebnis wird sich das Screeninglabor 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 eines von fünf Kindern mit einem abklärungsbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine Anlageträgerschaft erhöht. Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. 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. Das Ergebnis wird Ihnen unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das Screeninglabor kontaktiert Sie im Falle eines abklärungsbedürftigen Befundes und übermittelt die Ergebnisse mit Ihrer Einverständnis direkt an die verantwortliche Person (Mukoviszidose-Zentrum) in Ihrer Nähe. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen ein Screening auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit einem Arzt zu besprechen. Diese genetische Reihenuntersuchung wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet.



Zielerkrankungen gemäß Screening-Richtlinie

Adrenogenitales Syndrom Häufigkeit etwa 1:10.000	Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben.
Ahornsirupkrankheit Häufigkeit etwa 1:200.000	Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.
Biotinidasemangel Häufigkeit etwa 1:80.000	Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Stoffwechselkrisen, Hautveränderungen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe.
Carnitinzyklusdefekte Häufigkeit etwa 1:100.000	Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.
Galaktosämie Häufigkeit etwa 1:40.000	Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Lebersversagen, körperliche und geistige Behinderung, Erblindung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät.
Glutarazidurie Typ I Häufigkeit etwa 1:80.000	Defekt im Abbau von Aminosäuren: Plötzliche Stoffwechselkrisen, bleibende Bewegungsstörungen, Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe.
Hypothyreose Häufigkeit etwa 1:4.000	Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe.

Isovalerialanazidämie Häufigkeit etwa 1:50.000	Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe.
LCHAD-, VLCAD-Mangel Häufigkeit etwa 1:80.000	Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskel-schwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen.
MCAD-Mangel Häufigkeit etwa 1:10.000	Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Vermeiden von Hungerphasen.
Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie Häufigkeit etwa 1:8.000	Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät, teilweise durch Gabe des Vitamins/Cofaktors Tetrahydrobiopterin.
Schwere kombinierte Immundefekte (SCID) Häufigkeit etwa 1:32.500	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. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren.

Sichelzellerkrankheit Häufigkeit etwa 1:3.950	Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechten 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, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen.
Spinale Muskelatrophie (SMA) Häufigkeit etwa 1:6.000 bis 1:11.000	Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Medikamentöse, gentherapeutische und symptomatische (physiotherapeutische, rehabilitative, orthopädische, psychologische) Therapie. Die ersten Krankheits-symptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren.
Tyrosinämie Typ I Häufigkeit etwa 1:100.000	Defekt im Abbau von organischen Säuren: Leberfunktionsstörung, Gelbsucht, Blutungsneigung, Störung der Nierenfunktion, Entwicklung von Leberkrebs. Behandlung durch Medikamente (NTBC) und eiweißarme Diät.

Einwilligungserklärung

Name des Kindes

Name eines/r Personensorgeberechtigten

Adresse

Tel.-Nr.

Wir wurden über das erweiterte Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immunsystems und des neuromuskulären Systems sowie über das Modellprojekt aufgeklärt. Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchungen und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Wir sind damit einverstanden, dass die erhobenen Daten anonymisiert für wissenschaftliche Studien zur Verbesserung der Qualität des Neugeborenen-Screening verwendet werden.

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ort/Datum

Unterschrift der aufklärenden Person

Differenzierte Einwilligungserklärung

Nur wenn Sie dem Screeningprogramm nicht vollständig zustimmen möchten, füllen Sie bitte die Differenzierte Einwilligungserklärung aus (bitte unterschreiben Sie jeden Punkt, dem Sie zustimmen). Wir sind mit der Durchführung folgender Untersuchungen einverstanden:

Neugeborenen-Screening auf Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immunsystems und des neuromuskulären Systems (gemäß Screening-Richtlinie):

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose:

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Neugeborenen-Screening auf zusätzliche Stoffwechselerkrankungen (gemäß Modellprojekt):

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ablehnungserklärung

Wir lehnen die Durchführung der Vorsorgeuntersuchungen ab. Über die möglichen Folgen für unser Kind wurden wir aufgeklärt.

Ort/Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ort/Datum

Unterschrift der aufklärenden Person