

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 den Bestimmungen des Genodiagnostikgesetzes (GenDG) und nach der »Kinder-Richtlinie« des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) entsprechend 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. Lebenstages (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
- **Carnitinzklusdefekte**
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, Leberkarzinom, 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)

Genetischer Defekt. Zunehmend Muskelschwäche, Abnahme der Motorik, eingeschränkte Lungenfunktion

• Sichelzellerkrankheiten (HbS)

Erkrankung der roten Blutzellen. Blutarmut (Anämie), Sauerstoffmangel, Verschluss von Blutgefäßen, Schmerzen, Infektionen, Organschädigungen

Ungefähr 1 von 1000 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 den 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-Patient:innen mit Wahlleistung (»Chefarztbehandlung«), ambulante Privatpatient:innen und Selbstzahler:innen erhalten eine Rechnung für die

Einzelpositionen nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ). Die Kosten werden zumeist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Zur Durchführung des Neugeborenen- und des Mukoviszidose-Screenings und weiterer Zielerkrankungen (Studie) (*Nichtzutreffendes bitte streichen*) für:

Name: _____

geboren am: _____

Ich wurde über die Untersuchungen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Ich habe die Elterninformation zum Neugeborenen-, zum Mukoviszidose-Screening und den Studienparametern 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 schriftlich widerrufen. Die Untersuchungen werden dann nicht durchgeführt oder abgebrochen. Bereits durchgeführte und übermittelte Befunde werden auf schriftlichen Widerruf hin nach der Abrechnung gelöscht.

Ich bin damit einverstanden, dass das Labor die Eltern zur Befundübermittlung kontaktieren darf. Der Befund darf auch an einen Arzt/Ärztin und/oder an eine spezialisierte Einrichtung weitergegeben werden, welche die Eltern ggf. direkt kontaktieren. Einer Weitergabe der dazu notwendigen personenbezogenen Daten stimme ich zu. Das Labor darf die Eltern zwecks Erinnerung kontaktieren. Ich bin damit einverstanden, dass bei einem auffälligen oder positiven Befund die Ergebnisse weiterführender Untersuchungen anderer medizinischer Einrichtungen 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/(CF, Cystische Fibrose)

■ Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3300 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. 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 (Inhalationen, Physiotherapie, besonders kalorienreiche Ernährung und Medikamente) verbessert werden. Zudem ist die Betreuung in einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung 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 deutlich verbessert werden.

■ Welche Besonderheiten gelten für das Mukoviszidose-Screening?

Bei ca. 1 von 500 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 aus der vorhandenen Blutkarte nachgeholt werden. Bei auffälligem Ergebnis werden Sie analog zum erweiterten Neugeborenen-Screening (siehe umseitiger Kasten) informiert.

■ Kosten der Untersuchung

Wie das erweiterte Neugeborenen-Screening, siehe umseitig.

Elterninformation zu weiteren Zielerkrankungen (Studie)

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Die Parameter werden zusammen mit dem Neugeborenen-Screening bestimmt. 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, Lebersversagen. 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, Bewusstseinsbeeinträchtigung, 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

■ Störungen der Remethylierung (MTHFR, CblD, CblE, CblG)

Defekte der Bildung der Aminosäure Methionin, neurologische Krisen, zum Teil später auftretend, schwere geistige Behinderung, Störungen der Blutbildung. Therapie: Vitamine, 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

■ Hypermethioninämie, Homocystinurie

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

■ Argininosuccinat-Lyase-Mangel

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

■ Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel

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

■ Arginase-Mangel

Angeborener Enzymmangel, der zu Spastiken, Epilepsien und geistiger Beeinträchtigung führen kann, erhöhtes Ammoniak. Therapie: argininarme Diät, Enzyersatztherapie

■ X-chromosomale Adrenoleukodystrophie

X-chromosomale vererbte Erkrankung, männliche Kinder sind stark betroffen, neurologische Beeinträchtigungen, Spasmen, Geh-, Hör-, Sehstörungen, Leberschädigung, Niereninsuffizienz. Therapie: Gentherapie, Stammzelltransplantation

■ Serin-Mangel-Syndrom

Angeborene Stoffwechselerkrankung, die mit Mikrozephalie, Krampfanfällen und psychomotorischer Retardierung einher geht. Therapie: hochdosierte Serin-Diät, Gabe von Glycin

■ Guanidinoacetat-Methyltransferase- (GAMT)-Mangel + Arginin: Glycin-Amidino-transferase- (AGAT)-Mangel

Seltene Störungen des Kreatinstoffwechsels mit Symptomen wie Entwicklungs-, Sprachverzögerungen, schwache Muskulatur, Krampfanfälle. Therapie: Gabe von Kreatin, Ornithin, argininarme Diät

■ Adenosin-desaminase-(ADA)-Mangel

Der Enzymmangel der Adenosin-Desaminase kann zu einem schweren Immundefekt führen, der sich in wiederkehrenden schweren Infektionen und Störungen der Entwicklung äußert. Therapie: Enzyersatz-, Gentherapie, Stammzelltransplantation

■ 2,4-Dienoyl-CoA-Reduktase-(DECR)-Mangel

Seltener angeborener Stoffwechselerkrankung des Redoxsystems (NADPH). Der Mangel geht mit Gedeihstörungen, Enzephalopathie, Epilepsie, Ataxie und renaltubulärer Laktacidose einher. Therapie: lysinarme Diät, Vitamine, Carnitin

■ Kosten der Untersuchung

Im Rahmen der Studie kostenfrei.

Die Befundübermittlung erfolgt über den Einsender der Untersuchung oder über ein spezialisiertes Zentrum.