



Elterninformation zum Neugeborenen-Screening Früherkennung angeborener Gesundheitsstörungen

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 den „Kinder-Richtlinien“ 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 Stoffwechselerkrankungen 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, fordern die *Richtlinien* vorher eine erste und später eine weitere, zeitgerecht entnommene Blutentnahme (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**
Hormonstörung der Nebennierenrinde, tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrise möglich
- **Ahornsirupkrankheit (MSUD)**
Defekt im Abbau von Aminosäuren, tödlicher Verlauf möglich
- **Biotinidase-mangel**
Stoffwechseldefekt des Vitamins Biotin. Geistige Behinderung, tödlicher Verlauf möglich
- **Carnitinstoffwechseldefekte**
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**
Defekt im Abbau von Aminosäuren. Bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen
- **Hypothyreose**
Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse. Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung
- **Isovalerianacidämie**
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.

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 und endokrinen Störungen 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 einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme 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). Durch diesen erfolgt dann die Befundmitteilung an die Eltern (Personensorgeberechtigten). 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 zumeist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings für:

Name: _____

geboren am: _____

Ich wurde über das Neugeborenen-Screening aufgeklärt. Die Aufklärung erfolgte durch:

Ich hatte ausreichend Bedenkenzeit.

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

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

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

Datum und Unterschrift des/der Sorgeberechtigten



Elterninformation zum Mukoviszidose-Screening Früherkennung der Mukoviszidose / Cystischen Fibrose (CF)

Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Sie unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrem/Ihrer Arzt/Ärztin vorzubereiten.

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. 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, 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 Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Die Reihenuntersuchung (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?

In der Regel ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig; das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Trockenblutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Im Labor wird zuerst das immunreaktive Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis-assoziierte Protein

(PAP). Sollte dieses zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den 31 häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig. Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist das Screening allein dadurch kontrollbedürftig und es werden keine weiteren Tests 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 der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt erforderlich. Wurde die Geburt durch eine Hebamme geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, beispielsweise bei der U2, nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Gegensatz zur Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte das erweiterte Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 72 Stunden erfolgen, da dort, anders als beim Mukoviszidose-Screening, eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

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

Das Labor teilt dem Einsender 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 durch den Einsender 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 eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Im Mukoviszidose-Zentrum wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest, durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. 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 durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt an die verantwortliche Person, die beauftragt ist, Sie bei einem ab-

klärungsbedürftigen Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen. Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Kosten der Untersuchung

Screeninguntersuchungen 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 zumeist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Zur Durchführung des Mukoviszidose-Screenings für:

Name: _____

geboren am: _____

Ich wurde über das Mukoviszidose-Screening aufgeklärt. Die Aufklärung erfolgte durch:

Ich hatte ausreichend Bedenkzeit.

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

Eine **Kopie der Elterninformation** habe ich erhalten. Das Mukoviszidose-Screening wird standardmäßig mit dem Neugeborenen-Screening durchgeführt. Ich kann die Durchführung des Mukoviszidose-Screenings **jederzeit widerrufen**. Die Untersuchungen werden dann nicht durchgeführt oder abgebrochen.

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

Datum und Unterschrift des/der Sorgeberechtigten