

## WIE WIRD DAS MUKOVISZIDOSE-SCREENING DURCHFÜHRT?

In der Regel ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Im Labor 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 31 häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn bereits der erste Test (IRT) sehr hoch ist oder mindestens eine Genveränderung gefunden wird, ist das Mukoviszidose-Screening kontrollbedürftig. 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 zwingend erforderlich.

Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von 4 Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig.

## WAS GESCHIEHT BEI EINEM KONTROLLBEDÜRFTIGEN ERGEBNIS?

Dann 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 1 von 5 Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die 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 nötig.

## WICHTIGE RAHMENBEDINGUNGEN

Die Teilnahme an den Neugeborenen-Screening-Untersuchungen ist freiwillig. Ihr Einverständnis zur Untersuchung umfasst nur die hier genannten Zielerkrankungen.

Auch für Datenschutz wird gesorgt: Die Filterpapierkarte mit dem Blut und der Teil mit den persönlichen Angaben von Ihnen und Ihrem Kind werden nach 3 Monaten voneinander getrennt und können anschließend nur in besonderen Fällen und mit Ihrer Einwilligung wieder einander zugeordnet werden.

Die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Die Kosten der Blut-Untersuchung sowie des Hörscreenings werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Auch bei den privat versicherten Patienten werden die Kosten meist übernommen – Details erfahren Sie beim jeweiligen Kostenträger oder Ihrer Beihilfestelle.

### Hinweis:

**Nicht bei allen nebenstehend genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.**

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburtseinrichtung, Ihren Kinderarzt oder die Hebamme.

*Das Team des Neugeborenen-Screenings wünscht Ihnen und Ihrem Kind alles Gute für die Zukunft!*

### Neugeborenencreeningzentrum M-V an der Universitätsmedizin Greifswald

Stoffwechsel- und Hormonscreening:  
Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin  
Hörscreening:  
Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten,  
Kopf- und Hals-Chirurgie

Ferdinand-Sauerbruch-Str.  
17475 Greifswald

[www.medizin.uni-greifswald.de/klinchem/index.php?id=neoscreen](http://www.medizin.uni-greifswald.de/klinchem/index.php?id=neoscreen)

## IM NEUGEBORENENSREENING UNTERSUCHTE ERKRANKUNGEN

### Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

### Ahorsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene)

### Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung. Behandlung durch Biotingabe. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

### Carnitinstoffwechsel-Defekte

Störungen im Stoffwechsel der Fettsäuren: Koma, Stoffwechselkrisen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene)

### Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborene)

### Glutarazidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

### Hörstörungen

Häufigste Sinnesschädigung im Kindesalter, Früherkennung und Frühtherapie sind Voraussetzung für optimale sprachliche und geistige Entwicklung. Zu späte Erkennung führt zu bleibenden Schäden. Therapie: Frühförderung, Hörgeräteversorgung und ggf. Cochlea Implantat. (Häufigkeit ca. 2/1000 Neugeborene)

Die Hörstörung kann auch erst im Laufe der Entwicklung eines Kindes auftreten, deshalb ist es auch nach einem unauffälligen Testergebnis wichtig, dass Sie als Eltern weiterhin darauf achten, ob ihr Kind gut hört.

### Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene)

### Isovalerialanazidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborene)

### LCHAD/VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Muskel- und Herzmuskelschwäche, Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

### MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Koma, Stoffwechselkrisen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

### Mukoviszidose

Auch Zystische Fibrose genannt. Defekt eines Transportproteins (CFTR): Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Zähflüssiger Schleim in den Atemwegen und Organen, dauerhafte Entzündung. Behandlung: Inhalation, Physiotherapie, Spezialdiät, Medikamente. (Häufigkeit: 1:3300 Neugeborene)

### Tyrosinämie Typ I

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit medikamentöser Behandlung mit Nitisinon (NTBC). (Häufigkeit ca. 1/135 000 Neugeborene)

### Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1:10.000 Neugeborene)



# NEUGEBORENEN-SCREENING



**Kompetenznetz  
Neugeborenen-  
Screening**

Berlin - Greifswald - Magdeburg - Weiden



## LIEBE ELTERN,

die Geburt Ihres Kindes steht unmittelbar bevor oder liegt gerade hinter Ihnen. Sie möchten, dass es gesund aufwächst.

Dieses Informationsblatt unterrichtet Sie über das erweiterte Neugeborenen-screening, das Hörscreening und das Mukoviszidosescreening. Diese Vorsorgeuntersuchungen werden wenige Tage nach der Geburt Ihres Kindes durchgeführt.



## WARUM WERDEN FRÜHERKENNUNGS-UNTERSUCHUNGEN Vorgenommen?

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt - doch es gibt auch Ausnahmen. Etwa eines von 1000 Neugeborenen ist durch eine seltene angeborene Störung des Stoffwechsels oder der Organfunktion (z.B. Hörstörung), die nicht durch äußere Zeichen erkennbar ist, in seiner Gesundheit gefährdet. Bei vielen dieser Erkrankungen bestehen sehr gute Aussichten, Behinderungen zu vermeiden oder zu mildern und Todesfälle zu verhindern, wenn die Therapien kurz nach der Geburt eingeleitet werden.

Die Untersuchung des Hörvermögens ist deshalb wichtig, weil bei einer Hörstörung die Entwicklung der Sprache verzögert wird oder sogar völlig ausbleibt.

**Mit der Teilnahme an diesem Untersuchungsprogramm helfen Sie, die Gesundheit Ihres Kindes zu sichern! Für gesetzlich Versicherte entstehen keine Kosten.**

## WANN UND WIE WIRD UNTERSUCHT?

Die Screening-Untersuchungen finden im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36. – 72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes (U 2) statt. Für das Hormon-, Stoffwechsel- und Mukoviszidose-Screening werden wenige Blutstropfen (aus Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screening-Labor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht. Eine zeitgerechte Blutabnahme ist beim Screening auf Hormon- und Stoffwechselstörungen wichtig, da eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist. Zur Prüfung des Gehörs werden leise Klicksignale völlig schmerzfrei über eine Sonde in das Ohr des Kindes gesendet, die das gesunde Innenohr zurückschickt und die von einem kleinen Mikrofon in der Sonde empfangen werden (sog. otoakustische Emissionen, OAE) oder es wird eine Hirnstammaudiometrie (AABR) durchgeführt. Geprüft wird die Funktion des Innenohrs bzw. ob die Schallwellen als elektrische Impulse aus dem Innenohr an das Gehirn weitergeleitet und verarbeitet werden.

## AUF WELCHE KRANKHEITEN WIRD UNTERSUCHT?

Seit über 40 Jahren finden in Deutschland Neugeborenen-Screening-Untersuchungen statt. Dabei wird erfolgreich nach angeborener Hypothyreose, adrenogenitalem Syndrom, Biotinidasemangel, Galaktosämie und Phenylketonurie (PKU) gesucht. In den letzten Jahren wurden weitere behandelbare Erkrankungen im Eiweiß- und Fettstoffwechsel und Organstörungen (Hörvermögen) und seit 2016 die Mukoviszidose eingeschlossen. Die Krankheiten sind umseitig beschrieben. Ein Teil der Erkrankungen ist vererbt. Das Screening untersucht damit genetische (vererbte) Merkmale und unterliegt demnach den Regelungen des Gen-diagnostikgesetzes.



## WER ERFÄHRT DAS TESTERGEBNIS?

Über das Ergebnis des Hormon-, Stoffwechsel- und Mukoviszidose-Screenings erhält der Einsender der Blutprobe (verantwortlicher Arzt) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund. Die Eltern werden nicht direkt informiert.

Für Sie gilt also: **Keine Nachricht = Gute Nachricht.** Nur bei deutlichen Hinweisen auf eine Erkrankung, die umgehend behandelt werden muss, werden wir Sie unmittelbar oder über Ihren Arzt benachrichtigen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sind.

Das Ergebnis des Hörscreenings liegt unmittelbar nach der Messung vor und wird vom Untersucher den Eltern mitgeteilt. Es wird im Untersuchungsheft des Kindes dokumentiert. Hinweise auf Einrichtungen, in denen ggf. erforderliche Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden, erhalten Sie mit dem Befund. Die Ergebnisse werden an die Hörscreening-Leitstelle MV weitergeleitet und dort werden die notwendigen Maßnahmen koordiniert und nachverfolgt.

## WAS BEDEUTET DAS TESTERGEBNIS?



Das Ergebnis eines Screenings ist noch keine ärztliche Diagnose und eine Aufforderung zur Wiederholungsuntersuchung bedeutet nicht, dass Ihr Kind krank ist. Manchmal hat auch nur das Blut nicht für alle Untersuchungen ausgereicht, die Entnahme erfolgte zu früh, um alle Krankheiten sicher zu erfassen oder der Befund ist grenzwertig und muss kontrolliert werden. Auch in den seltenen Fällen, in denen das Ergebnis auf das Vorliegen einer Erkrankung hinweist, ist damit die Diagnose noch nicht endgültig gesichert, sondern muss durch weitere ärztliche Untersuchungen abgeklärt werden. Reagieren Sie bitte rasch, wenn Sie zur Wiederholung des Stoffwechselscreenings aufgefordert werden. Es ist im Interesse Ihres Kindes, wenn es zu einer schnellen Klärung der Situation kommt.

Ein nicht bestandenenes Hörscreening bedeutet nicht immer, dass Ihr Kind schlecht hört, sondern dass es kontrolliert werden muss. Die erste Kontrollmessung soll möglichst noch in der Geburtseinrichtung durchgeführt werden, Adressen für ambulante Kontrollen oder von spezialisierten Kliniken erhalten Sie im Screening-Zentrum.

## KÖNNEN DIE KRANKHEITEN GEHEILT WERDEN?

Alle genannten Erkrankungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Die Auswirkungen von angeborenen Störungen werden jedoch vermieden oder mindestens gemildert, wenn die Behandlung früh genug beginnt. Stoffwechsel- und Hormonspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Ergibt im Hörscreening auch die zweite Untersuchung keine sichere Aussage über das Hörvermögen Ihres Kindes, erfolgt in einer spezialisierten Klinik oder Praxis eine exakte Bestimmung der Hörschwelle. Auch diese Untersuchung ist völlig schmerzfrei. Bei einer verminderten Hörfähigkeit wird die entsprechende Behandlung unmittelbar eingeleitet. Mit einer frühen Förderung hat nahezu jedes hörgestörte Kind gute Aussichten auf eine normale sprachliche Entwicklung.

## SCREENING AUF MUKOVISZIDOSE

Zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Ziel dieser Reihenuntersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird.

## WAS IST MUKOVISZIDOSE?

Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im so genannten CFTR-Gen 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.

## WARUM IST EINE REIHENUNTERSUCHUNG AUF MUKOVISZIDOSE SINNVOLL?

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