

Im Neugeborenen-Screening 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)

Ahornsirupkrankheit

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 Stoffwechsel 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. 2/1.000 Neugeborene)

Hypothyreose

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

Isovalerianazidämie

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)

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID):

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie: Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen, Transfusionen unbehandelter Blutprodukte, Unbehandelt versterben die meisten Kinder innerhalb von 1-2 Jahren. (Häufigkeit 1/32.500)

Sichelzellerkrankheit (SCD)

Die Form der roten Blutzellen ist - bedingt durch verändertes Hämoglobin - nicht mehr rund, sondern sichelförmig. Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut und erhöhter Zähflüssigkeit des Blutes mit folgenden möglichen Organschädigungen: akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung, Blutarmut. Behandlung: Infektionsprophylaxe, Medikamente, Bluttransfusion, Stammzelltransplantation. (Häufigkeit ca. 1/3.950)

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel eines Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein): Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion, frühe Sterblichkeit. Behandlung: medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). (Häufigkeit ca. 1/11.000 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)

Wichtige Rahmenbedingungen

Die Teilnahme an den Neugeborenen-Screening-Untersuchungen ist freiwillig. Ihr Einverständnis zur Untersuchung umfasst nur die hier genannten Zielerkrankungen. Auch alle Vorgaben des Datenschutzes werden eingehalten: 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 Blutuntersuchung sowie des Hörscreenings werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Auch bei privat versicherten Patienten werden die Kosten meist übernommen – Details erfahren Sie beim jeweiligen Kostenträger oder Ihrer Beihilfestelle.

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

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburts Einrichtung, Ihre Kinderärztin oder Ihren Kinderarzt oder die Hebammen. Das Team des Neugeborenen-Screenings wünscht Ihnen und Ihrem Kind alles Gute für die Zukunft!

Neugeborenen-Screeningzentrum M-V
Universitätsmedizin Greifswald
Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin

Hörscreening:
Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten,
Kopf- und Hals-Chirurgie
Ferdinand-Sauerbruch-Str.
17475 Greifswald



www.labor-greifswald.de

ELTERNINFORMATION ZUR FRÜHERKENNUNG VON ANGEBORENEN STÖRUNGEN BEI NEUGEBORENEN



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 Mukoviszidose-Screening und das Hör-Screening.

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen vorgenommen?

Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt. Es gibt jedoch seltene angeborene Krankheiten, die bei Neugeborenen nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1.000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können solche Krankheiten zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen oder sogar zum Tod des Kindes führen. Um dem vorzubeugen, werden für alle Neugeborenen in Deutschland in den ersten Lebenstagen Früherkennungsuntersuchungen empfohlen.

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 (U2) statt. Dafür werden wenige Blutstropfen (aus Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht.

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 Mikrophon 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. Beginnend mit dem Screening auf Phenylketonurie (PKU) wurde die Anzahl der gesuchten Erkrankungen stetig erweitert. Die Krankheiten, auf die die Blutprobe untersucht wird, sind in einer verbindlichen Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (GBA) festgeschrieben. Es sind aktuell 12 Stoffwechselkrankheiten und 2 Hormonstörungen aufgeführt. Außerdem erfolgt eine Untersuchung auf schwere kombinierte Immundefekte, die Sichelzellerkrankheit sowie die spinale Muskeldystrophie (SMA). Die Symptome und Folgen dieser Krankheiten werden umseitig beschrieben.

Ein Teil der Erkrankungen ist vererbbar. Das Screening untersucht damit auch genetische (vererbte) Merkmale und unterliegt demnach den Regelungen des Gendiagnostikgesetzes.

Wer erfährt das Testergebnis?

Über das Ergebnis des Screenings erhält der Einsender der Blutprobe (verantwortlicher Arzt/Ärztin) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund. Sie als 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 Ihren Arzt/Ärztin, - oder in äußerst seltenen Notfällen - Sie direkt benachrichtigen. Geben Sie deshalb für die Testkarte bitte Ihre Telefonnummer und Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sind. In sehr dringenden Ausnahmefällen werden wir ein spezialisiertes Zentrum in die Behandlung einbeziehen.

Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene ist nur möglich, wenn alle Beteiligten - Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt/-ärztin und Screeninglabor - ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Das Ergebnis des Hör-Screenings 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 Hör-Screeningleitstelle 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 automatisch, dass Ihr Kind krank ist. Eine Wiederholung der Untersuchung kann manchmal auch nötig sein, wenn das Blut nicht für alle Untersuchungen gereicht hat oder die Entnahme zu früh erfolgte, 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 Screenings aufgefordert werden. Es ist im Interesse Ihres Kindes, wenn es zu einer schnellen Klärung der Situation kommt.

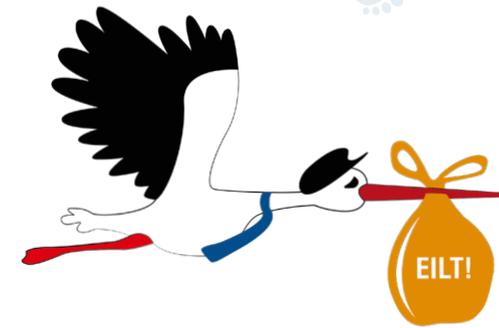
Ein nicht bestandenes Hör-Screening bedeutet nicht immer, dass Ihr Kind schlecht hört, sondern dass es kontrolliert werden muss. Die erste Kontrollmessung sollte möglichst noch in der Geburtseinrichtung durchgeführt werden. Adressen für ambulante Kontrollen oder von spezialisierten Kliniken erhalten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



Können die Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Erkrankungen sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht ursächlich geheilt werden. Die Auswirkungen von angeborenen Störungen werden jedoch vermieden oder mindestens gemildert, wenn die Behandlung früh genug beginnt. Die Behandlung besteht z. B. in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Im Verdachts- und Krankheitsfall stehen fachspezifische Spezialisten für die Beratung und Betreuung zur Verfügung.

Ergibt im Hör-Screening 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.

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 auch 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 wesentlich 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.

Wie wird das Mukoviszidose-Screening durchgeführt?

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 an Mukoviszidose erkrankt ist. 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 nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen nötig.

