

## DATENSCHUTZ

Die Vorschriften über die ärztliche Schweigepflicht und den Datenschutz werden eingehalten. Diese Untersuchung wird aus der gleichen Probenkarte wie das Neugeborenen-Screening auf Stoffwechsell-erkrankungen und hormonelle Störungen durchgeführt, sodass die erhobenen Daten und die Datenkarte hinsichtlich Datenverarbeitung und Aufbewahrung des Restblutes in gleicher Weise behandelt werden wie beim regulären Neugeborenen-Screening.

## FREIWILLIGKEIT DER TEILNAHME

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Ihr Einverständnis können Sie jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Ihre weitere medizinische Behandlung widerrufen. Auf ihren ausdrücklichen Wunsch kann bereits gewonnenes Daten- und Probenmaterial auch vernichtet werden. Sollten Sie zu einem späteren Zeitpunkt Ihre Entscheidung ändern wollen, setzen Sie sich bitte mit der nachfolgend benannten Studienleitung in Verbindung.



## STUDIENLEITUNG

Universitätsmedizin Greifswald  
Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin  
Neugeborenen-Screening-Zentrum  
Mecklenburg-Vorpommern  
Leiter: Prof. Dr. med. Matthias Nauck  
Dr. rer. nat. Cornelia Müller  
Dr. rer. nat. Theresa Winter

Überregionales Mukoviszidosezentrum  
Mecklenburg-Vorpommern  
Priv.-Doz. Dr. med. habil. Sebastian M. Schmidt  
(Klinik für Kinder- und Jugendmedizin)

Sauerbruchstr. 1, 17475 Greifswald  
Tel.: 03834 – 86 6382 (Screeninglabor)  
Tel.: 03834 – 86 6301 (Kinderklinik)



Die Studie wird im Rahmen des Operationellen Programms „Europäische territoriale Zusammenarbeit“ – „Grenzübergreifende Zusammenarbeit“ der Länder Mecklenburg-Vorpommern/ Brandenburg und der Republik Polen (Wojewodschaft Zachodniopomorskie) 2007-2013 (INTERREG IV A) finanziert.



**MUKOVIZIDOSE**  
eV  
Überregionales Mecklenburg-Vorpommern



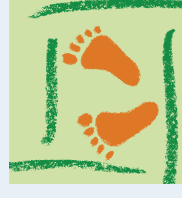
ERNST MORITZ ARNDT  
UNIVERSITÄT GREIFSWALD



**Instytut  
Matki i Dziecka**



# NEUGEBORENEN-SCREENING AUF MUKOVIZIDOSE



**Kompetenznetz  
Neugeborenen-  
Screening**



**Universitätsmedizin  
GREIFSWALD**



## LIEBE ELTERN,

dieses Fallblatt informiert Sie über eine weitere Vorsorgeuntersuchung für Ihr Kind: das Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose, eine Stoffwechselerkrankung, die unerkannt zu schweren Organschäden führt.

In Mecklenburg-Vorpommern haben alle Neugeborenen ein Recht auf ein Neugeborenen-Screening auf angeborene, behandelbare Erkrankungen des Stoffwechsels und der Hormone. Dieses sieht eine Untersuchung auf Mukoviszidose derzeit nicht vor. Wir möchten Ihnen jedoch anbieten, aus der gleichen Blutprobe, die bei Ihrem Kind im Rahmen des etablierten Neugeborenen-Screenings entnommen wurde, auch eine Früherkennungsuntersuchung auf Mukoviszidose im Rahmen einer Studie durchzuführen. Mecklenburg-Vorpommern ist das erste Bundesland, welches Kindern landesweit diese zusätzliche Untersuchung anbietet.

Wenn Sie an dieser Untersuchung teilnehmen wollen, müssen Sie dies durch eine zusätzliche Unterschrift bestätigen.

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist für Sie kostenlos. Diese Screening-untersuchung wird aus dem europäischen Fonds für regionale Entwicklung finanziert.



## WARUM SOLLTE EIN SCREENING AUF MUKOVISZIDOSE DURCHGEFÜHRT WERDEN?

Mukoviszidose ist eine der häufigsten vererbten Stoffwechsel-Erkrankungen in Mitteleuropa. Als Folge des angeborenen Defektes werden die Atemwege in der Lunge, der Ausführungsgang der Bauchspeicheldrüse oder die Gallenwege mit zähem Schleim verstopft, wodurch es zu chronischer Entzündung der Lunge und zu schweren Verdauungs- und Gedeihstörungen kommt. Die Beschwerden sind anfänglich sehr unspezifisch, so dass die Diagnose bisher erst nach Monaten oder Jahren gestellt werden kann. Dann sind die Organe oft schon dauerhaft geschädigt. Mit dieser Screeninguntersuchung kann die Erkrankung frühzeitig festgestellt werden, was wiederum einen frühen Behandlungsbeginn ermöglicht. Früh auftretende Folgeerkrankungen an der Lunge können verhindert werden. Die betroffenen Kinder entwickeln sich besser und leben länger.



## ABLAUF DER UNTERSUCHUNG

Für Ihr Kind entsteht keine weitere Belastung, denn für dieses Screening wird die gleiche Trockenblutprobe wie für das Neugeborenen-Screening verwendet. Darin wird zunächst ein Eiweiß aus der Bauchspeicheldrüse bestimmt (immunreaktives Trypsin – IRT). Ist dieses erhöht, wird aus derselben Blutprobe in einer zweiten Stufe ein weiteres Eiweiß bestimmt (Pankreatitis-assoziiertes Protein - PAP). Ist auch dieses Protein erhöht, ist das Screening auffällig. Bei unauffälligem Ergebnis des Neugeborenen-Screenings werden Sie nicht informiert.

## WAS PASSIERT BEI EINEM AUFFÄLLIGEN ERGEBNIS DES NEUGEBORENEENSCREENINGS?

Ist das Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose auffällig, bedeutet dies aber noch nicht, dass Ihr Kind wirklich erkrankt ist. Tatsächlich hat nur jedes siebente Kind aus dieser Gruppe diese Erkrankung. Die meisten Kinder sind also gesund. Um eine endgültige Diagnose zu stellen, wird das Screeningzentrum Mecklenburg-Vorpommern Ihren verantwortlichen Arzt informieren. Dieser wird eine weitere Untersuchung, den Schweißtest, in einer Mukoviszidose-Ambulanz veranlassen. In Mecklenburg-Vorpommern gibt es die Ambulanzen in Greifswald, Neubrandenburg, Rostock und Schwerin, die alle im von der Ärztekammer zertifizierten Mukoviszidose-Zentrum M-V zusammengeschlossen sind. Nur dort kann der Schweißtest verlässlich durchgeführt werden. Dabei wird auf der Haut Schweiß gesammelt und anschließend im Labor analysiert.

In seltenen Fällen kann es notwendig sein, weitere Untersuchungen in dieser Spezialambulanz zur Sicherung oder zum Ausschluss der Erkrankung durchzuführen.

Im Fall einer Mukoviszidose-Erkrankung Ihres Kindes werden Sie umgehend durch die Mukoviszidose-Ambulanz betreut. Hier erhalten Sie neben ausführlicher Beratungen auch eine spezialisierte Weiterbetreuung.