



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Elterninformation

Neugeborenen-Screening

der benachrichtigt. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sind. Ist das Ergebnis aus anderen Gründen nicht eindeutig, fordert das Screening-Labor Sie - per Brief oder über den Einsender - zu einer erneuten Abnahme auf. Das Ergebnis des Hörscreenings liegt direkt nach der Durchführung vor, wird Ihnen mitgeteilt und im Gelben Heft dokumentiert. Hinweise auf Einrichtungen, in denen Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden können, werden mit dem Befund ausgehändigt. Die Ergebnisse werden auf der Screening-Karte an das Screening-Zentrum übermittelt, dort werden die notwendigen Maßnahmen koordiniert und nachverfolgt.

Hinweis

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

Wichtige Rahmen-Bedingungen

- Die Teilnahme an den Neugeborenen-Screening-Untersuchungen ist freiwillig. Eine Entscheidung für oder gegen das Neugeborenen-Screening sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Ihr Einverständnis zur Untersuchung umfasst nur die genannten Ziel-erkrankungen.
- Auch für Datenschutz wird gesorgt: Die Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung jederzeit zu widerrufen.
- Die Kosten der Blut-Untersuchungen sowie des Hörscreenings werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Bei den privat versicherten Patienten werden die Kosten meist übernommen - Details erfahren Sie beim jeweiligen Kostenträger oder Ihrer Beihilfestelle.

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburtseinrichtung, Ihren Kinderarzt oder die Hebamme. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

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

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).

Biotinidasemangel

Defekte im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Hör- und Sehstörungen, geistige und motorische Entwicklungsstörungen. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit: ca. 1/80.000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte

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

Galaktosämie

Gestörter Stoffwechsel von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberschaden, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/40.000 Neugeborene).

Glutarazidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Stoffwechselkrisen, bleibende Bewegungsstörung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/80.000 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: Stoffwechselkrise, Koma, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/50.000 Neugeborene).

MCAD-/LCHAD-/ VLCAD-Defekte

Defekte bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskell- u. Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Vermeiden von Hungerphasen, ggf. Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/10.000 (MCAD-D) bis 1/80.000 Neugeborene).

Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Erbliche Erkrankung, Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen, Bildung von zähflüssigem Schleim in Atemwegen u. anderen Organen mit dauerhafter Entzündung. Je nach Genetik unterschiedlich schwere Formen. Betroffene sind untergewichtig und wachsen oft schlecht. Beeinträchtigte Funktion von Lunge und Bauspeicheldrüse. Behandlung durch Ernährungstherapie, Physiotherapie und Medikamente (Häufigkeit: ca. 1/3.300 Neugeborene).

Phenylketonurie (PKU) und Ahornsirupkrankheit (MSUD)

Defekte im Stoffwechsel der Aminosäuren: Krampfanfälle, Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/10.000 (PKU) bzw. 1/200.000 Neugeborene (MSUD)).

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 (Häufigkeit ca. 1/135.000 Neugeborene).

Hörstörungen

Häufigste Sinnesschädigung im Kindesalter, vielfältige Ursachen, teilweise in Kombination mit anderen Erkrankungen (Herz-, Nieren-, Sehstörungen). Früherkennung und -therapie sind Voraussetzung für optimale sprachliche und geistige Entwicklung. Zu späte Erkennung führt zu bleibenden Schäden. Therapie u.a. Frühförderung, Hörgeräteversorgung und ggf. Cochlea Implantat (Häufigkeit ca. 1-3/1.000 Neugeborene).

Eine 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.



zur Früherkennung von angeborenen Störungen bei Neugeborenen

Gestaltung: Zentrale Medien dienstleistungen Charité | Fotos: T. Buchholz, W. Reitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea Emely Buchholz | CC BY-NC-ND/3.0 | Neugeb-Screening-65-DEUTSCH-1.indd

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



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 die Früherkennungsuntersuchungen des Neugeborenen-Screenings, die wenige Tage nach der Geburt Ihres Kindes durchgeführt werden. Die Untersuchung des Hörvermögens ist wichtig, weil bei einer Hörstörung die Entwicklung der Sprache verzögert wird oder sogar völlig ausbleibt.

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen 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 bei möglichst kurz nach der Geburt eingeleiteter Therapie sehr gute Aussichten, Todesfälle zu verhindern und bleibende Schäden zu vermeiden oder zu mildern. Daher werden für solche Erkrankungen gesetzlich geregelte Reihenuntersuchungen durchgeführt, zu denen auch das Neugeborenen-Screening zählt.

**Mit der Teilnahme helfen Sie,
die Gesundheit Ihres Kindes zu sichern.**

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Seit über 30 Jahren finden in Deutschland Neugeborenen-Screening-Untersuchungen statt. Dabei wird erfolgreich nach angeborener Hypothyreose, adrenogenitalem Syndrom, Biotinidasemangel, Galaktosämie und Phenylketonurie (PKU) gesucht. Diese Untersuchungen wurden in den letzten Jahren wesentlich verbessert, weitere behandelbare Störungen im Eiweiß- und Fettstoffwechsel erfasst und Störungen des Hörvermögens eingeschlossen. Ein Teil der Erkrankungen ist vererbt, das Screening untersucht damit genetische (vererbte) Merkmale (genetische Reihenuntersuchung). Ab 2016 wird auch auf Mukoviszidose/ Cystische Fibrose (CF) untersucht, wobei hier (bei ca. 1 von 1000 Neugeborenen) auch Analysen am Erbgut (DNA) eingesetzt werden. Die einzelnen Krankheiten sind umseitig beschrieben.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose und eine Aufforderung zur Wiederholungsuntersuchung bedeutet nicht, dass das Kind krank ist. Manchmal hat 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 der Untersuchung auf das Vorliegen einer Erkrankung hinweist, ist die Diagnose auch nicht endgültig gesichert, sondern muss durch weitere ärztliche Untersuchungen abgeklärt werden.

Reagieren Sie bitte rasch, wenn Sie zur Wiederholungsuntersuchung des Neugeborenen-Screenings aufgefordert werden. Die Diagnostik- und Behandlungszentren stellen dafür kurzfristig Termine bereit. Es ist im Interesse Ihres Kindes, wenn es zu einer schnellen Klärung der Situation kommt. Ein schlechtes Messergebnis beim Hörscreening bedeutet nicht immer, dass ihr Kind schlecht hört, sondern dass das Screening-Ergebnis kontrolliert werden muss. Die erste Kontrollmessung soll möglichst noch in der Geburtseinrichtung erfolgen, Adressen für ambulante Kontrollen oder von spezialisierten Kliniken erhalten Sie im Screening-Zentrum. Bei einem auffälligen Ergebnis im CF-Screening sollte das Kind in einem spezialisierten Mukoviszidose-Zentrum vorgestellt werden, da nur eines von 5 Kindern mit auffälligem Ergebnis tatsächlich erkrankt ist. Dort wird in der Regel ein sogenannter „Schweißtest“ als Bestätigungsdiagnostik durchgeführt, dieser ist ungefährlich, schmerzfrei und das Ergebnis ist schnell verfügbar. Möglicherweise sind auch weitere Untersuchungen erforderlich.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Erkrankungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Für alle untersuchten Erkrankungen gibt es jedoch Therapien, die helfen, die Auswirkungen zu vermeiden, zu mildern oder die Lebensqualität zu verbessern, wenn die Spezialbehandlung früh genug beginnt. Spezialisierte Ärzte stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung. Wenn beim Hörscreening auch die zweite Untersuchung keine sichere Aussage über das Hörvermögen Ihres Kindes zulässt, erfolgt in einer spezialisierten Einrichtung eine exakte

Bestimmung der Hörschwelle. Diese Untersuchung ist schmerzfrei und wird im Schlaf durchgeführt. Sollte sich dabei herausstellen, dass die Hörfähigkeit eingeschränkt ist, wird die entsprechende Behandlung unmittelbar eingeleitet. Mit einer frühen Förderung hat nahezu jedes hörgestörte Kind gute Aussichten auf eine normale sprachliche Entwicklung.

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- und Stoffwechsel-Screening werden wenige Blutstropfen (aus Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort in ein Screening-Labor geschickt. Dort werden die Proben für die verschiedenen Zielerkrankungen mit sehr empfindlichen Methoden untersucht. Beim Screening auf Mukoviszidose wird ein dreistufiges Verfahren aus zwei biochemischen Testen (IRT und Pankreatitis-assoziiertes Protein) und einer genetischen Analyse eingesetzt, um die Zahl an Kontrolluntersuchungen so gering wie möglich zu halten. Zur Untersuchung der Hörfähigkeit werden die unhörbaren Signale, die das gesunde Innenohr des Neugeborenen ausstrahlt, völlig schmerzfrei mit einer in den Gehörgang eingeführten Sonde gemessen (sog. otoakustische Emissionen, OAE) oder es wird eine automatisierte Hirnstammaudiometrie (englisch: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR) durchgeführt. Geprüft werden die Funktion des Innenohrs bzw. ob die Schallwellen als elektrische Impulse aus dem Innenohr an das Gehirn weitergeleitet und verarbeitet werden.

Wer erfährt das Testergebnis?

Über das Ergebnis des Hormon- und Stoffwechselscreenings erhält der Einsender der Blutprobe (Geburtsklinik, Kinderarzt) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund. Das Ergebnis des Mukoviszidose-Screenings kann durch das mehrstufige Verfahren bis zu 14 Tage in Anspruch nehmen. Die Eltern erhalten in der Regel keinen Befund.

Für Sie gilt also: Keine Nachricht = Gute Nachricht.

Nur bei deutlichen Hinweisen auf eine Erkrankung, die umgehend behandelt werden muss, werden Sie unmittelbar von uns oder über den Einsen-