

Standardscreening

Adrenogenitales Syndrom (Häufigkeit ca. 1:10.000)

Defekt der Cortisonsynthese: Störung des Salzhaushaltes, falsche Geschlechtszuweisung **Behandlung:** Hormongaben

Ahornsirupkrankheit (Häufigkeit ca. 1:200.000)

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich **Behandlung:** Diät

Biotinidasemangel (Häufigkeit ca. 1:80.000)

Defekt in der Bereitstellung von Biotin: Geistige Behinderung, Ekzem, Taubheit **Behandlung:** Biotin

Carnitinstoffwechseldefekte (CPT-I-, CPT-II-, CACT-Mangel) Häufigkeit ca. 1:100.000

Defekte im Transport langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich **Behandlung:** Diät

Galaktosämie (Häufigkeit ca. 1:40.000)

Defekt im Abbau von Milchzucker: Lebersagen, tödlicher Verlauf möglich, geistige Behinderung **Behandlung:** Diät

Glutaracidurie Typ I (Häufigkeit ca. 1:80.000)

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Bleibende Bewegungsstörungen, Stoffwechselkrisen **Behandlung:** Carnitin, Diät

Hypothyreose (Häufigkeit ca. 1:4.000)

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung **Behandlung:** Hormongabe

Isovalerianacidämie (Häufigkeit ca. 1:50.000)

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich **Behandlung:** Carnitin, Diät

LCHAD-/TFP-, VLCAD-Mangel (Häufigkeit ca. 1:80.000)

Defekt im Stoffwechsel von Fettsäuren: Unterzuckerung, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, tödlicher Verlauf möglich

Behandlung: Diät, Vermeiden von Fasten

MCAD-Mangel (Häufigkeit ca. 1:10.000)

Defekt im Stoffwechsel von Fettsäuren: Unterzuckerung, Koma, tödlicher Verlauf möglich **Behandlung:** Vermeiden von Fasten

Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie (Häufigkeit ca. 1:10.000)

Defekt im Abbau von Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung **Behandlung:** Diät

Tyrosinämie Typ I (Häufigkeit 1:100.000)

Störung im Abbau von organischen Säuren: Leber-, Nierenfunktionsstörung, Krisen **Behandlung:** Medikament, Diät

Schwere kombinierte Immundefekte (Häufigkeit 1:50.000)

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: Lebensbedrohliche Infektanfälligkeit **Behandlung:** Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen, Knochenmark- oder Stammzelltransplantation

Sichelzellerkrankheit (Häufigkeit 1:3.950)

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen): Symptome ab 3. Lebensmonat: Blutarmut, schlechtere Sauerstoffversorgung der Organe **Behandlung:** Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe, Medikamente, Transfusionen, Stammzelltransplantation

Spinale Muskelatrophie (SMA) (Häufigkeit 1:6000 - 1:11.000)

Zunehmend Muskelschwäche, rückläufige Entwicklung der Motorik, Einschränkung der Lungenfunktion **Behandlung:** Medikamente, symptomatisch

Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) (Häufigkeit ca. 1:4.500)

Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen, Funktionsstörung der Bauchspeicheldrüse und der Bronchien durch zähen Schleim

Behandlung: Inhalationen, Krankengymnastik, besondere Ernährung und Medikamente

Zusätzlich im Erweiterten Hessischen Screening

β-ketothiolase-Mangel (sehr selten)

Bildungsstörung von Ketonkörpern: Unterzuckerung, Koma, tödlicher Verlauf möglich

Behandlung: Vermeidung von Fastenperioden

Citrullinämie/Argininosuccinatyasemangel/Arginasemangel (Häufigkeit 1 : 60.000)

Störung im Abbau von Aminosäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich **Behandlung:** Diät, Medikamente

Galaktokinase-Mangel (Häufigkeit 1:150.000)

Störung im Abbau von Milchzucker: Grauer Star **Behandlung:** Diät

UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel (sehr selten)

Störung im Abbau von Milchzucker: Leberfunktionsstörung möglich **Behandlung:** Diät

Homocystinurie (Häufigkeit ca. 1:100.000)

Störung im Abbau einer Aminosäure: Thromboembolien, geistige Behinderung, Abrutschen der Augenlinse

Behandlung: Diät, Medikamente

Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Lyase-Mangel (Häufigkeit 1:50.000)

Bildungsstörung von Ketonkörpern: Unterzuckerung, Koma, tödlicher Verlauf möglich

Behandlung: Vermeidung von Fastenperioden

Malonazidurie (sehr selten)

Störung im Abbau einer organischen Säure: Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Herzfunktionsstörung

Behandlung: Carnitin (Diät)

Methylmalonazidurie (5 verschiedene Defekte)/Propionazidurie (Häufigkeit 1:50.000 bis 1:100.000)

Störung im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich

Behandlung: Diät, Carnitin, (Vitamin B₁₂)

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (sehr selten)

Störung im Abbau von Fettsäuren, Aminosäuren und organischen Säuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf

möglich **Behandlung:** Diät, Vitamine

Bestellnr: SZH-001 V21, Ausgabe 2022-12

Information

zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immun- und des neuromuskulären Systems und der Mukoviszidose bei Neugeborenen



Screening-Zentrum Hessen

Unterstützt von

HESSEN



Hessisches Ministerium
für Soziales und Integration

Information zum Neugeborenencreening

Liebe Eltern und liebe Personensorgeberechtigte,

die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Geburt noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Je früher sie erkannt werden, umso besser können die Gabe von Medikamenten, das Einhalten einer Diät, Transfusionen oder Transplantationen die negativen Folgen verhindern oder mildern. Deshalb werden allen Neugeborenen in Deutschland in den ersten Lebenstagen Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenencreening) empfohlen. Die Kosten werden von den gesetzlichen und im Regelfall auch von den privaten Krankenkassen übernommen.

Allgemeiner Ablauf

Eine Blutprobe wird aus der Ferse oder aus einer Vene entnommen und auf ein Filterpapier getropft. Auf einem angeklebten Datenteil werden Daten des Neugeborenen und der Mutter eingetragen. Die Testkarte wird in das Screening-Zentrum Hessen am Universitätsklinikum Frankfurt gesendet.

Die Blutproben sollen zwischen der 37. Lebensstunde und der 72. Lebensstunde entnommen werden. Lassen Sie die Blutentnahme auch durchführen, wenn Sie die Geburtseinrichtung verlassen, bevor ihr Kind die 37. Lebensstunde erreicht hat, auch wenn dies bedeutet, dass die Untersuchung dann zwischen der 37. und der 72. Lebensstunde noch einmal erfolgen soll. Je früher man eine Krankheit erkennt, desto früher kann man mit einer Behandlung beginnen. Im Screeninglabor werden deshalb die Untersuchungen am Eingangstag von Montag bis Samstag durchgeführt.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems können unbehandelt zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung, schweren Infektionen oder gar zum Tod führen. Bei einem von 1000 Neugeborenen findet man eine dieser Krankheiten, die auf der Rückseite kurz beschrieben sind. In Hessen haben Sie die Wahl zwischen dem **bundesweiten Standardscreening** auf 16 Zielkrankheiten und dem **Erweiterten Hessischen Screening**, in dem zusätzliche Stoffwechselkrankheiten untersucht werden.

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 prüft und genehmigt die Gendiagnostikkommission (GDKO) beim Robert Koch-Institut die Aufnahme neuer Krankheiten in die Reihenuntersuchung. Die Screeninguntersuchungen auf Mukoviszidose, Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellerkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) wurden nach Prüfung von der Gendiagnostikkommission befürwortet.

Neugeborenencreening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF)

Aus der Blutprobe kann ein Screening auf Mukoviszidose durchgeführt werden. In dem dreistufigen Verfahren, das bis zu 14 Tage in Anspruch nehmen kann, wird bei einem kleinen Anteil der Kinder auch direkt das Erbgut untersucht (Analyse des CFTR-Gens bei ca. 0,2 % aller Proben). Daher unterliegt die Untersuchung den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes und sie darf nur nach ärztlicher Aufklärung und Ihrer separaten schriftlichen Einwilligung durchgeführt werden (siehe Ankreuzfeld Einwilligung). Das Ergebnis der Erbgutuntersuchung darf im Befund nicht mitgeteilt werden. Eine Mitteilung ist an den verantwortlichen Arzt / die verantwortliche Ärztin möglich, wenn sich in den Folgeuntersuchungen der Verdacht auf Mukoviszidose erhärtet. Die Screeninguntersuchung auf Mukoviszidose wurde nach Prüfung von der Gendiagnostikkommission befürwortet

Abschluss und Befundübermittlung

Die Untersuchungen im Screening-Zentrum werden in aller Regel innerhalb von 24 Stunden abgeschlossen (außer CF-Screening). Wenn alle Ergebnisse unauffällig sind, erhält ausschließlich die bzw. der verantwortliche Einsendende der Testkarte den schriftlichen Befund. Bei auffälligen Ergebnissen wird die Einsendung einer Kontrollprobe an das Screening-Zentrum oder die Vorstellung des Kindes in einem spezialisierten Zentrum empfohlen. In diesem Fall werden wir die Einsendenden oder die Eltern / Personensorgeberechtigten direkt telefonisch kontaktieren. Ein auffälliger Befund bedeutet **nicht**, dass Ihr Kind krank ist. In vielen Fällen ist das Ergebnis der Kontrolluntersuchungen unauffällig. Das Screening-Zentrum ist gesetzlich verpflichtet, die Ergebnisse aller Kontrolluntersuchungen zu dokumentieren und erhält daher Rückmeldung von den spezialisierten Zentren oder Ihrer Kinderärztin bzw. Ihrem Kinderarzt. Erhalten wir keine Rückmeldung, fragen wir bei den spezialisierten Zentren nach und kontaktieren Sie, liebe Eltern bzw. liebe Personensorgeberechtigte eventuell auch direkt. Die restlichen Blutproben werden drei Monate nach Abschluss aller Untersuchungen vernichtet. Einzelne Proben können anonymisiert für gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherungsmaßnahmen verwendet werden.

Datenerhebung und Datenschutz

Die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten ist für die Beurteilung der Ergebnisse, die Befundübermittlung und Abrechnung notwendig. Sie erfolgt unter Beachtung datenschutzrechtlicher Vorschriften. Einzelheiten entnehmen Sie bitte dem „Merkblatt zur Erhebung personenbezogener Daten“ im Anhang.

Herausgeber:

Hessisches Kindervorsorgezentrum, Screening-Zentrum Hessen am Universitätsklinikum Frankfurt, Theodor-Stern-Kai 7, 60596 Frankfurt; Tel.: 069 6301 80199, Sprechzeiten: Mo-Fr 9-12 Uhr und 13-15 Uhr, Email: neugeborenencreening@kgu.de Internet: www.screening-hessen.de

Bestellnr.: SZH-001 V21, Ausgabe 2022-12

Einwilligung Neugeborenencreening

Neugeborenes:

Name, Vorname

Geburtsdatum

Screening-ID

Aufklärung durch (bei Anforderung Cf-Screening **ärztliche Aufklärung** zwingend, erhält Befund)

Ort/Datum

Name (Druckschrift)

Unterschrift

Stempel (Praxis/Klinik)

Blutentnahme durch (wenn abweichend von Aufklärung, wird als ZweitensenderIn registriert)

Ort/Datum

Name (Druckschrift)

Unterschrift

Stempel

Wir wurden über das Neugeborenencreening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems (Standardscreening, Erweitertes Hessisches Screening) und das Screening auf Mukoviszidose (CF auf der Testkarte, Cystische Fibrose) sowie über die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung personenbezogener Daten und unsere Widerrufsrechte aufgeklärt. Die *Information zum Neugeborenencreening* und das *Merkblatt zur Erhebung personenbezogener Daten* habe(n) ich / wir erhalten.

Bitte führen Sie für mein/unser Kind folgende Untersuchungen durch (Zutreffendes ankreuzen):

- Standardscreening:** Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immun- und des neuromuskulären Systems oder
- Erweitertes Hessisches Screening:** Standardscreening und zusätzliche Stoffwechselkrankheiten (siehe Rückseite)
- Mukoviszidosecreening** (auf der Testkarte „CF“ ankreuzen, nur nach ärztlicher Aufklärung)
- Ich/wir (le)hne(n) für unser Kind die Blutentnahme in der Geburtseinrichtung ab die Teilnahme am Neugeborenencreening ab
- Wir wurden auf die möglichen negativen Folgen eines verzögert oder nicht durchgeführten Neugeborenencreenings hingewiesen.

Ort, Datum

Name (Druckschrift)

Unterschrift mindestens eines/ Personensorgeberechtigten

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GDKO) beim Robert-Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen bewertet. Für die Reihenuntersuchungen auf Cystische Fibrose, Tyrosinämie Typ I, auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID), SCD und SMA hat die GDKO die Einführung der Screenings befürwortet.

Bestellnr.: SZH-001 V21, Ausgabe 2022-12