



Elterninformation des Neugeborenencreening Heidelberg

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt gerade hinter Ihnen. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1500 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenencreening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?
Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung meist vermieden werden. Deshalb finden seit über 35 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36. bis 72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse), auf eine Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht. Die Kosten für die Untersuchung werden von der Krankenkasse bzw. von der Klinik übernommen.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Die Krankheiten, auf die wir die Blutprobe untersuchen dürfen, sind in einer verbindlichen Richtlinie vorgeschrieben. Es sind 12 Stoffwechselkrankheiten und 2 Hormonstörungen. Die Folgen und Symptome dieser Krankheiten sind weiter unten ausführlich beschrieben.

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1500 Neugeborenen eine dieser Krankheiten. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenencreening

wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe (Arzt in der Geburtsklinik, Hebamme) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird zusätzlich direkt mit den Eltern Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine medizinische Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder es kann eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung notwendig werden, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.



Zielkrankheiten des Neugeborenen Screenings

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, möglicher tödlicher Verlauf. 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

Defekt im Stoffwechsel eines Milchzuckerbestandteils (Galaktose): Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Lebersversagen, 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 und Aminosäuregabe (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: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit: ca. 1/50 000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: ca. 1/80 000 Neugeborene).

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene).

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene).

Hinweis

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

Datenerhebung und -verarbeitung

Die Testkarte, die an das Neugeborenen Screening der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg geschickt wird, enthält Angaben über ihr Kind. Neben dem Namen (wichtig für die richtige Zuordnung der Untersuchungsergebnisse) benötigen wir einige wenige Angaben (Geburtsdatum, Schwangerschaftswoche), um die Untersuchungsergebnisse richtig zu bewerten. Daneben fragen wir auf der Testkarte nach Ihrem Namen, der Adresse und der Telefonnummer. Diese Daten benötigen wir, um Sie direkt zu verständigen, wenn ihr Kind schnell in ärztliche Behandlung gelangen muss (dies ist nur bei wenigen Kindern der Fall). Die persönlichen Daten Ihres Kindes und Ihre auf der Testkarte eingetragenen Daten werden im Computersystem des Neugeborenen Screenings Heidelberg gespeichert. Die Speicherdauer beträgt 10 Jahre. Es handelt sich um einen medizinischen Befund, der nach dem ärztlichen Berufsrecht 10 Jahre aufbewahrt werden muss. Sie können aber sicher sein, dass nur diejenigen Mitarbeiter des Neugeborenen Screenings Zugang zu diesen Daten haben, die sie für die Arbeit wirklich benötigen. Nach zehn Jahren werden die Daten gelöscht. Ihre Daten und die Ihres Kindes sowie die Blutproben werden nicht zu anderen als den genannten Zwecken verwendet oder ausgewertet und nicht an unbefugte Dritte weitergegeben.

Restblutprobe

In der Regel wird durch die Untersuchungen nicht das gesamte Blut auf der Testkarte verbraucht. Die Testkarten mit dem Restblut sollen nach der bundesweit geltenden Richtlinie höchstens 3 Monate lang verwahrt und danach vernichtet werden. Wir sind aus unserer Erfahrung jedoch der Meinung, dass die Blutproben länger aufbewahrt werden müssen. Falls eine Krankheit im Neugeborenen Screening übersehen wird, kann nur aus dem Restblut untersucht werden, ob der Fehler bei uns im Labor lag oder an anderer Stelle. Deshalb trennen wir nach 3 Monaten den Datenteil von der Blutprobe und vernichten den Datenteil. Die Blutprobe wird **10 Jahre** lang aufbewahrt. Die Verbindung von persönlichen Daten und Blutprobe ist in dieser Zeit nur durch einen Treuhänder herzustellen, der ein elektronisches Abbild der Karte verwahrt. Die Treuhänderschaft übernimmt Herr Prof. M. Klett, der Leiter des Gesundheitsamtes in Heidelberg bzw. dessen Stellvertreter. Nur auf schriftlichen Antrag und mit Ihrer schriftlichen Einwilligung kann die Blutprobe dann noch identifiziert und gegebenenfalls herausgegeben werden. Sie können dieser verlängerten Aufbewahrung widersprechen.

Widerrufsrecht

Die Teilnahme am Neugeborenen Screening ist freiwillig. Sie können Ihre Einwilligung jederzeit widerrufen. In diesem Fall werden ggf. vorhandene Testkarten vernichtet, personenbezogene Daten auf Rechnern gesperrt (Zugriff nicht mehr möglich) und ggf. aufbewahrtes Restblut vernichtet.

Einwilligungserklärung Neugeborenen Screening für

Name des Kindes:

Geburtsdatum:

(oder Klebeetikett)

- Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenen Screening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.
- Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenen Screenings bei meinem Kind einverstanden.
- Ich wurde über die Notwendigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens (Datum) aufgeklärt. (Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)
- Ich lehne das Neugeborenen Screening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann.)
- Ich bin **nicht** mit der Aufbewahrung der Blutprobe meines Kindes in pseudonymisierter Form (ohne Verknüpfung mit den persönlichen Daten) einverstanden. Die Testkarte soll nach 3 Monaten komplett vernichtet werden. (Falls angekreuzt muss eine Kopie der Erklärung unterschrieben mit der Testkarte versendet werden.)

.....
Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten