UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

NEUGEBORENENSCREENING HEIDELBERG

ELTERNINFORMATION

Liebe Eltern,
die Geburt Ihres Kindes liegt noch vor oder gerade hinter Ihnen. Wir wünschen Ihnen alles Gute für Ihr Kind. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Krankheiten, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Unbehandelt können solche Krankheiten zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen des Kindes führen. Um dem vorzubeugen, werden für alle Neugeborenen in Deutschland in den ersten Lebenstagen wichtige Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenenscreening) empfohlen. Die Teilnahme am Neugeborenenscreening ist freiwillig. Damit diese Untersuchungen bei Ihrem Kind durchgeführt werden können, ist Ihre Zustimmung durch Unterschrift (mindestens eines Sorgeberechtigten) auf der Einwilligungserklärung erforderlich.

Neugeborenenscreening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems

Seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen oder Störungen des Blut- oder des Immunsystems und des neuromuskulären Systems können unbehandelt zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung, zu schweren Infektionen oder sogar zum Tod führen. Werden sie frühzeitig erkannt, so können in den meisten Fällen die Gabe von Medikamenten, das Einhalten einer Diät oder andere spezifische Maßnahmen die Folgen der Erkrankung verhindern oder mildern. Die Untersuchung erfolgt am besten am zweiten oder dritten Lebenstag aus ein paar Tropfen Blut, die auf eine Filterpapierkarte getropft und in ein Screeninglabor geschickt werden. Der genaue Ablauf der Untersuchung und die einzelnen Krankheiten sind ab Seite 2 beschrieben.

Neugeborenenscreening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Zeitgleich mit dem Neugeborenenscreening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems wird Ihnen aus derselben Blutprobe ein Screening auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten.

Bei Kindern mit Mukoviszidose wird zähflüssiger Schleim in der Lunge und anderen Organen gebildet. Diese entzünden sich dadurch dauerhaft. Die Kinder sind in der Folge oft untergewichtig und wachsen schlecht.

Bei schweren Verläufen kann die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder verbessert wird. Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung des Neugeborenenscreenings auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich.

Wenn alle Untersuchungen abgeschlossen sind, wird die Blutprobe Ihres Kindes gemäß der gesetzlichen Bestimmungen drei Monate aufbewahrt und danach vernichtet.

Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar Hopp Stoffwechselzentrum
Neugeborenenscreening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tel.: 06221 56-8278; -8475
www.neugeborenenscreening.uni-hd.de

STAND: JANUAR 2025

UK HD

NEUGEBORENENSCREENING AUF ANGEBORENE STÖRUNGEN DES STOFFWECHSELS, DES HORMON-, DES BLUT-, DES IMMUNSYSTEMS UND DES NEUROMUSKULÄREN SYSTEMS

Es gibt seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Blutsystems, Immunsystems und neuromuskulären Systems, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese treten bei ca. einem von 1.000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können sie zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung, zu schweren Infektionen oder sogar zum Tod führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird für alle Neugeborenen seit über 50 Jahren als Vorsorgeuntersuchung eine Blutuntersuchung, das sogenannte Neugeborenenscreening, empfohlen. In den vergangenen Jahren wurden diese Untersuchungen weiter verbessert, sodass weitere behandelbare Erkrankungen in das Neugeborenenscreening eingeschlossen wurden.

Warum wird das Neugeborenenscreening durchgeführt?

Diese angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung meist vermieden oder gemildert werden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (37. bis 72. Stunde nach der Geburt), spätestens 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 ins Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht. Die Kosten für die Untersuchung werden von der Krankenkasse übernommen.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Die Krankheiten, auf die die Blutprobe untersucht werden darf, sind in einer verbindlichen Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) festgeschrieben. Es sind 13 Stoffwechselkrankheiten, zwei Hormonstörungen, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), die Sichelzellkrankheit (SCD) und die spinale Muskelatrophie (SMA). Die Folgen und Symptome dieser Krankheiten sind weiter unten ausführlich beschrieben.

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1000 Neugeborenen eine dieser Krankheiten. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Die betroffenen Kinder erscheinen bei der Geburt völlig gesund, sodass nur das Neugeborenenscreening vor Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung bewahren kann. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb auf der Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Bitte vergewissern Sie sich, dass Ihre Kontaktdaten auf der Trockenblutkarte mit dem Blut Ihres Kindes korrekt und gut lesbar angegeben sind. 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.

Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt. Die Kontaktdaten unseres Labors finden Sie auch im gelben Untersuchungsheft Ihres Kindes.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis des Neugeborenenscreenings ist noch keine medizinische Diagnose: mit weiteren medizinischen Untersuchungen müssen die untersuchten Zielkrankheiten weitgehend ausgeschlossen oder bestätigt werden. Je nach Zielkrankheiten sind unterschiedliche Untersuchungen erforderlich z. B. eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung des Neugeborenenscreenings kann aber auch notwendig sein, wenn der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war oder die Blutmenge auf der Karte nicht ausreichte.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechselkrankheiten, Immundefekte, die Sichelzellkrankheit, endokrine und neuromuskuläre Störungen sind angeboren und können deshalb in den meisten Fällen nicht geheilt werden. Auch kann nicht bei allen Erkrankungen die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind jedoch in den allermeisten Fällen eine normale Entwicklung. Die Behandlung besteht z. T. aus einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Stoffwechsel- und Hormonspezialisten (Endokrinologen), Hämatologen, Kinderneurologen oder Spezialisten für Störungen des Immunsystems stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen für genetisch bedingte Erkrankungen bewertet. Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) hat die GEKO die Einführung der Screeninguntersuchungen befürwortet.

ZIELKRANKHEITEN

Adrenogenitales Syndrom
Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen möglich. Behandlung durch Hormongaben, gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/15.000 Neugeborene).

Ahornsirupkrankheit
Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/180.000 Neugeborene).

Biotinidasemangel
Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Biotingabe, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/28.000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte
Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/600.000 Neugeborene).

Galaktosämie
Defekt im Stoffwechsel eines Milchzuckerbestandteils (Galaktose): Trübung der Augenlinse, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/77.000 Neugeborene).

Glutarazidurie Typ I
Defekt im Abbau von Aminosäuren: Plötzliche Stoffwechselkrise mit bleibender Bewegungsstörung. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/140.000 Neugeborene).

Hypothyreose
Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/3.000 Neugeborene).

Isovalerianazidämie
Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/90.000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel
Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/80.000 Neugeborene).

MCAD-Mangel
Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Unterzuckerung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Vermeiden von Hungerphasen, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/10.000 Neugeborene).

Phenylketonurie
Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Unbehandelt geistige Behinderung. Erfolgreiche Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/10.000 Neugeborene).

Tyrosinämie Typ I
Störung im Abbau der Aminosäure Tyrosin, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen zu einer schweren Leberfunktionsstörung mit Gelbsucht und Blutungsneigung, einer Störung der Nierenfunktion und neurologischen Krisen führen kann. Behandlung mittels eines Medikaments (Nitisinon) und eiweißarmer Diät, gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/135.000 Neugeborene).

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Behandlung durch strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von ein bis zwei Jahren (Häufigkeit: ca. 1/32.500 Neugeborene)

Sichelzellkrankheit (SCD)
Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit: ca. 1/6.000 Neugeborene).

Spinale Muskelatrophie (SMA)
Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von ein bis zwei Jahren (Häufigkeit: ca. 1/6.700 Neugeborene

NEUGEBORENENSCREENING AUF MUKOVISZIDOSE

Zeitgleich mit dem Neugeborenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems wird Ihnen für Ihr Kind ein Screening auf Mukoviszidose angeboten. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrer Ärztin bzw. Ihrem Arzt vorzubereiten.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Cystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr eins von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten 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 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.

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 Patienten mit Mukoviszidose 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 notwendig, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist ein Screening auf Mukoviszidose sinnvoll?

Das Screening auf Mukoviszidose ermöglicht eine frühe Diagnosestellung. Mit einem frühen Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Wie wird das Screening auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für das Screening auf Mukoviszidose ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das Neugeborenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Ihrem Kind abgenommen wird.

Hierfür werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) auf eine Filterpapierkarte getropft und in ein Screeninglabor geschickt. Dort wird zuerst das Enzym Immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitisassoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls auffällig sein, wird mit einem DNA Test (Erbgutuntersuchung) aus derselben Probe nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist das Screeningergebnis kontrollbedürftig. Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr auffällig sein, ist das Screeningergebnis allein dadurch kontrollbedürftig und es werden keine weiteren Tests mehr durchgeführt. 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 des Neugeborenenscreening auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann das Screening auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Gegensatz zum Screening auf Mukoviszidose sollte das Neugeborenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems idealerweise innerhalb der 37. bis 72. Lebensstunde erfolgen, da dort anders als beim Mukoviszidose-Screening eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung drei Monate lang verwahrt und danach vernichtet.

Wie werden Sie über das Screeningergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eines von fünf 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 unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

Sie entscheiden für Ihr Kind

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb auf der Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen ein Screening auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen. Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet.

DATENERHEBUNG/-VERARBEITUNG

Zum Zweck der Durchführung des erweiterten Neugeborenerscreenings nach der Kinder-Richtlinie (G-BA) werden personenbezogene Kontaktdaten der Personensorgeberechtigten sowie Gesundheitsdaten der Neugeborenen auf Grundlage von Art. 9 Abs. 2 lit. a DSGVO verarbeitet. Begleitende Verarbeitungszwecke wie die Abrechnung, die Dokumentation der Laborleistungen und die Qualitätssicherung erfolgen auf Grundlage von Art. 9 Abs. 2 lit. b DSGVO. Auf der Testkarte werden neben der Blutprobe zur Durchführung des Screenings der Name Ihres Kindes (korrekte Zuordnung der Probe), Angaben zur Geburt (Bewertung der Validität bzw. medizinische Validation) sowie Namen und Kontaktdaten zu Ihrer Person erfasst (Kontaktaufnahme bei einem auffälligen Befund, Befundübermittlung, Abrechnung, Erinnerungsmanagement). Die Testkarte mit allen oben genannten Daten werden an das beauftragte Labor übermittelt, welches das erweiterte Neugeborenenscreening und/oder das Screening auf Mukoviszidose durchführt. Die Daten auf der Testkarte werden im IT-System des Labors verarbeitet und gespeichert. Die Untersuchungsergebnisse sind medizinische Befunde, die pseudonymisiert 10 Jahre aufbewahrt werden. Die Testkarten mit dem Restblut werden drei Monate nach Abschluss des Verfahrens vernichtet. Ihre Daten und die Daten Ihres Kindes werden nicht zu anderen als den genannten Zwecken verarbeitet und keinen unbefugten Dritten offengelegt.

Datenschutzrechtlich eigenständig verantwortlich sind:

- Ihr Geburtsarzt/Ihre Geburtsärztin für Aufklärung, Datenerhebung, Einholung der Einwilligung
- als Empfänger das beauftrage Labor für Durchführung des Neugeborenenscreening Befundübermittlung, Kontaktaufnahme und Erinnerungsmanagement
- bei einem auffälligen Befund eine von Ihnen ausgewählte spezialisierte Einrichtung für Durchführung der Abklärungsdiagnostik
- sowie eventuell der behandelnde Arzt/die behandelnde Ärztin für die Versorgung Ihres Kindes

Sie haben gegenüber jedem Verantwortlichen das Recht, Auskunft über die von Ihrem Kind und Ihnen gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten oder die Einschränkung der Verarbeitung verlangen. Bei datenschutzrechtlichen Fragen oder Anliegen zu dem Neugeborenenscreening wenden Sie sich bitte an:

Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD)
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum
Neugeborenenscreening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
Tel.: 06221 56-8278, -8475
Fax: 06221 56-4069
E-Mail: neugeborenenscreening@uni-hd.de
Web: www.ukhd.de/ngs

oder vertraulich an den/die Datenschutzbeauftragte(n) des Universitätsklinikums Heidelberg:

E-Mail: datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Sie haben außerdem das Recht auf Beschwerde bei einer Datenschutzaufsichtsbehörde, wenn Sie der Ansicht sind, dass die Verarbeitung der sie betreffenden personenbezogenen Daten gegen das Datenschutzrecht verstößt. Die zuständige Datenschutzaufsichtsbehörde für das Universitätsklinikum Heidelberg ist:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postanschrift: Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Hausanschrift: Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tel.: 0711 615541-0
Fax: 0711 615541-15
E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de
Internet: www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de

Betrifft Ihr datenschutzrechtliches Anliegen die Aufklärung, die Datenerhebung, die Einwilligung, die Versorgung oder die Abklärungsdiagnostik wenden Sie sich bitte an den für Sie zuständigen Verantwortlichen.

Widerrufsrecht

Das erweiterte Neugeborenenscreening sowie das Screening auf Mukoviszidose sind freiwillig. Sie können diese Angebote ablehnen oder jederzeit gesamt oder einzeln mit Wirkung auf die Zukunft widerrufen. Die Rechtmäßigkeit der bereits erfolgten Datenverarbeitung bleibt von einem Widerruf unberührt. Einen Widerruf richten Sie bitte an die vorab genannten Kontaktdaten des Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum (UKHD) – Neugeborenenscreening.

Unternehmenskommunikation | Medienzentrum Universitätsklinikum Heidelberg | D. Mews-Zeides | Feb. '25

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG NEUGEBORENENSCREENING

Name des Kindes: _____

Geburtsdatum: _____
(oder Klebeetikett)

Ich/wir wurde/n über das Neugeborenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen, Störungen des Immunsystems, Störungen des Blutsystems, Störungen des neuromuskulären Systems und das Neugeborenenscreening auf Mukoviszidose aufgeklärt. Ich/wir wurde/n auf die möglichen negativen Folgen für mein/unser Kind bei Ablehnung einzelner Teilbereiche des Neugeborenenscreening hingewiesen.

Meine/unsere Einwilligung umfasst die Durchführung des erweiterten Neugeborenenscreening auf die oben genannten Zielerkrankungen und/oder die Durchführung des Screenings auf Mukoviszidose. Die Einwilligung umfasst jeweils:

- ✓ die Übermittlung der Testkarte (Kontaktdaten, Geburtsdaten und Blutprobe) von Ihrem Geburtsarzt/Ihrer Geburtsärztin an das beauftragte Labor zum Zweck der Durchführung des Neugeborenenscreenings.
- ✓ bei einem kontrollbedürftigen Befund: die Kontaktaufnahme des Labors mit Ihnen zum Zweck der Anfrage einer zweiten Testkarte/einer zweiten Blutprobe für eine Kontrolluntersuchung einschließlich des Erinnerungsmanagements.
- ✓ bei einem auffälligen Befund: die Kontaktaufnahme zur Befundübermittlung des Labors mit Ihnen zu Zwecken der Aufklärung über das weitere Vorgehen und der Auswahl einer von Ihnen auszuwählenden spezialisierten Einrichtung für die Abklärungsuntersuchung sowie
  - die Übermittlung des Befunds und Ihrer Kontaktdaten an die ausgewählte spezialisierte Einrichtung zum Zweck einer zeitnahen, unkomplizierten Terminvereinbarung zur Abklärungsdiagnostik.
  - die Übermittlung des Befunds an den behandelnden Arzt/die behandelnde Ärztin im Krankenhaus durch das Labor zum Zweck der abgestimmten Versorgung, sofern sich Ihr Kind zum Zeitpunkt des Screenings noch im Krankenhaus befindet.
  - die Kontaktaufnahme des Labors mit Ihnen zum Zweck des Erinnerungsmanagements, sofern Sie nicht zur Abklärungsuntersuchung erscheinen.
  - die Übermittlung des Ergebnisses der Abklärungsuntersuchung von der spezialisierten Einrichtung an das Labor zum Zweck der Qualitätssicherung.

Einwilligung

Ich bin/wir sind mit der Durchführung folgender Untersuchungen einschließlich der hierfür vorgesehenen Datenübermittlungen und Kontaktaufnahmen Dritter einverstanden (bitte ankreuzen):

◯ Neugeborenenscreening auf genannte Zielkrankheiten (Seite 3)

◯ Screening auf Mukoviszidose (Seite 5)

Eine Einwilligung ist **freiwillig** und kann jeweils ohne Angaben von Gründen abgelehnt oder widerrufen werden.
Weitere Informationen zum Datenschutz finden Sie auf Seite 6.

_____

Datum, Namen in Druckschrift, Unterschriften der Personensorgeberechtigten gemäß Art. 9 Abs. 2 lit. a DSGVO (zumindest eines Personensorgeberechtigten)

_____

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe.
Die Zustimmung zum Neugeborenenscreening bzw. Ablehnung eines Teilbereichs des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenenscreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.