



## NEUGEBORENEN- SCREENING

Früherkennungsuntersuchungen  
bei Neugeborenen

---

# Neugeborenen-Screening

## Für eine ungestörte körperliche und geistige Entwicklung Ihres Kindes

Liebe Eltern,  
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. Unbehandelt können solche Erkrankungen zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen des Kindes führen. Um dem vorzubeugen, werden allen Eltern von Neugeborenen in Deutschland in den ersten drei Lebens-tagen wichtige Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenen-screening) empfohlen. Die Teilnahme ist freiwillig, die Kosten für das Screening auf angeborene Stoffwech-sel- und Hormonstörungen sowie auf Mukoviszidose wird von den Krankenkassen übernommen. Das Screening auf G6PD-Mangel und Sichelzellerkrankungen bieten wir ge-setzlich versicherten Patienten als Selbstzahlerleistung an.

### Screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen

Seltene angeborene Hormon- oder Stoffwechselstörungen können unbehandelt zu schweren Behinderungen oder gar dem Tod führen. Werden sie frühzeitig erkannt, so kann in den meisten Fällen die Gabe von Medikamenten oder das Einhalten einer Diät die Folgen der Erkrankungen verhindern oder mildern.

### Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Zeitgleich mit dem Stoffwechselscreening und aus der-selben Blutprobe wird Ihnen ein Screening auf Mukovis-zidose für Ihr Kind angeboten. Bei Kindern mit Mukovis-zidose 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.

### Screening auf G6PD-Mangel

Ein Mangel an dem Enzym Glukose-6-Phosphat-Dehydro-genase kann dazu führen, dass sich die roten Blutkörperchen auflösen, wenn die Betroffenen mit bestimmten Nahrungs- und Arzneimitteln in Kontakt kommen. Die Reaktion darauf sind teils heftige Krankheitssymptome bis hin zum Schock.

### Screening auf Sichelzellerkrankungen

Bei dieser Gruppe an Erkrankungen ist aufgrund eines Gen-defekts die Bildung von rotem Blutfarbstoff gestört. Dies kann zu einer schwerwiegenden Anämie (Blutarmut) führen.



---

# Screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen

## Warum werden diese Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Stoffwechsel- oder Hormonstörungen können zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Durch eine frühzeitige Behandlung, möglichst bald nach der Geburt, können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb findet seit fast 50 Jahren bei allen Neugeborenen eine Blutuntersuchung statt. In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.200 Neugeborenen eine dieser angeborenen Erkrankungen. 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 Neugeborenen-Screening 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 jedoch keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

## Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt) werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf eine dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zum Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht. Auf dieser Testkarte werden auch Ihr Name, Ihre Adresse und Telefonnummer sowie Name, Schwangerschaftswoche, Geburtsdatum und -gewicht Ihres Kindes eingetragen. Dies ist nötig zur Beurteilung des Befundes und um Sie bei einem kontrollbedürftigen Befund rasch zu erreichen. Auf der Testkarte wird auch vermerkt, welche der Blutuntersuchungen Sie für Ihr Kind wünschen. Die Untersuchungen und einzelne Erkrankungen sind auf den folgenden Seiten genauer beschrieben.

## Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeningla-

bor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen 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 zusammen arbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

## Was bedeutet das Testergebnis?

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

## Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen 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. Stoffwechsel- und Hormonspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihr Einverständnis umfasst nur die genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screening.

---

## Beschreibung der Krankheiten aus dem Screeningprogramm

### 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)

### Carnitinzyklus-Defekte

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

### Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, 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 Carnitin-Gabe und 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: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe. (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 Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

### Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene), teilweise durch Gabe eines Vitamins/Cofaktors (Tetrahydrobiopterin).

### 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 mit Nitisinon (NTBC). (Häufigkeit ca. 1/135.000 Neugeborene)

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



---

## Screening auf Mukoviszidose

Zusätzlich zum bisherigen Neugeborenen-Screening wird Ihnen für Ihr Kind eine Untersuchung auf Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) angeboten. Der Test erfolgt aus derselben Blutprobe, eine zusätzliche Blutentnahme ist nicht erforderlich.

### Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose ist eine angeborene Erkrankung, die zu einer Störung des Salzaustausches in den Drüsenzellen führt. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch entzünden und zerstört werden. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann es zu wiederholten Lungenentzündungen kommen, die die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigen.

### 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 Mukoviszidose-Patienten 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 sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

### Warum ist ein Screening auf Mukoviszidose sinnvoll?

Je früher die Krankheit erkannt und behandelt wird, umso besser kann eine Zerstörung der betroffenen Organe verhindert oder zumindest verzögert werden. Zwar gibt es derzeit keine heilende Therapie, aber ein früher Behandlungsbeginn erhöht die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

### Wie wird das Screening durchgeführt?

Im Labor wird die Aktivität des Enzyms IRT (immunreaktives Trypsin) bestimmt. Bei Bedarf schließen sich die Bestimmung des PAP (Pankreatitis-assoziiertes Protein) und ein DNA-Test (Erbgutuntersuchung) an. Das Ergebnis kann „unauffällig“ oder „kontrollbedürftig“ sein.

### Was bedeutet ein kontrollbedürftiges Ergebnis?

Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat, sondern dass das Ergebnis noch weiter abgeklärt werden muss. Dazu wird man Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Im Mukoviszidose-Zentrum wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt und alles Weitere mit Ihnen besprochen.

### Sie entscheiden für Ihr Kind

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren. 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 und Ärzten zu besprechen. Im Falle eines auffälligen Befundes werden dem Einsender die Zentren mitgeteilt, die sich auf die Behandlung von Mukoviszidose spezialisiert haben. Der Kinderarzt kann Ihnen die Krankheit, die möglicherweise bei dem Kind vorliegen könnte, erklären und das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen. Wenn Sie das wünschen, können Sie dies auf der Einwilligungserklärung zusätzlich unterschreiben.



## Screening auf G6PD-Mangel

Zusätzlich zu den gesetzlich vorgeschriebenen Untersuchungen bieten wir Ihnen und Ihrem Kind noch das Screening auf den G6PD-Mangel (auch Favismus genannt) an. Dabei handelt es sich um eine relativ häufige Stoffwechselstörung der roten Blutkörperchen (=Erythrozyten), die zu einem Zerfall der roten Blutkörperchen (=Hämolyse) führen kann. V.a. wenn Ihre Familie aus dem Mittelmeerraum, Afrika oder Asien stammt, hat Ihr Kind ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen dieser Erkrankung. Jungen sind deutlich häufiger betroffen als Mädchen.

### Was ist G6PD-Mangel?

Ursache dafür ist der angeborene Mangel an dem Enzym G6PD, der dazu führt, dass sich die roten Blutkörperchen in Stresssituationen auflösen. Diese Stresssituationen können beispielsweise durch Infektionen, die Einnahme bestimmter Medikamente oder den Genuss bestimmter Nahrungsmittel (z.B. Favabohnen, daher der Name Favismus) ausgelöst werden. Ein Teil der Betroffenen reagiert etwa auf Hülsenfrüchte mit heftigen Krankheitssymptomen wie Schüttelfrost, Fieber, Bauch- und Rückenschmerzen oder gar einem Schock. Schon in den ersten Lebenstagen kann ein G6PD-Mangel eine ausgeprägte Gelbsucht hervorrufen.

### Warum ist ein Screening auf G6PD-Mangel sinnvoll?

Es gibt viele verschiedene Varianten dieses Mangels von denen nur ein Teil zur Erkrankung der Betroffenen führt. Wenn jedoch ein schwerer Mangel vorliegt, hilft dieses Wissen bestimmte Auslöser wie Medikamente oder Nahrungsmittel zu vermeiden und in Notfallsituationen schneller und richtig zu reagieren.

### Wie wird das Screening durchgeführt?

Aus derselben Blutprobe, die auch für das Neugeborenen-Screening abgenommen wird, bestimmen wir die Aktivität des Enzyms G6PD.

### Was bedeutet ein auffälliges Ergebnis?

Ist der Suchtest auffällig, empfehlen wir Ihnen die Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung, die in der Behandlung dieser Erkrankungen erfahren ist. Dort wird man ggf. eine Bestätigungsuntersuchung durchführen und alles weitere mit Ihnen besprechen.

---

## Screening auf Sichelzellerkrankungen

Zusätzlich zu den gesetzlich vorgeschriebenen Untersuchungen bieten wir Ihnen und Ihrem Kind noch das Screening auf Sichelzellerkrankungen an. Dabei handelt es sich um eine besonders schwerwiegende Erkrankung aus der Gruppe der Hämoglobinopathien und Thalassämien (Störungen der Bildung des roten Blutfarbstoffs Hämoglobin). V.a. wenn Ihre Familie aus Afrika, dem Mittleren Osten, Indien oder dem Mittelmeerraum stammt, hat Ihr Kind ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen dieser Erkrankung.

### Was sind Hämoglobinopathien und Thalassämien?

Hämoglobinopathien und Thalassämien sind eine Gruppe von Erkrankungen, denen eines gemeinsam ist: Bei den Betroffenen ist wegen eines Gen-Defekts die Bildung von rotem Blutfarbstoff (Hämoglobin) gestört. Diese erblichen Erkrankungen können allesamt zu einer schwerwiegenden Anämie (Blutarmut) führen. Bei den Sichelzellerkrankungen kann es darüber hinaus zu starken Schmerzen kommen, das Risiko für schwere Infektionen ist erhöht und Gefäßverschlüsse können wichtige Organe schädigen.

### Warum ist ein Screening auf Sichelzellerkrankungen sinnvoll?

Auch für die Sichelzellerkrankung gibt es derzeit keine heilende Therapie, aber die Frühdiagnostik eröffnet Betroffenen und Ihren Ärzten die Möglichkeit, rechtzeitig therapeutische Maßnahmen zu ergreifen und das Krankheitsgeschehen deutlich zu mildern. So kann das Infektionsrisiko durch Schutzimpfungen und vorbeugende Antibiotikagabe gesenkt werden. Außerdem lernen Sie, wie Sie sich im Notfall verhalten müssen.

### Wie wird das Screening durchgeführt?

Der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) wird im Labor in seine Untergruppen aufgetrennt. Aus dem dabei entstehenden Muster kann man erkennen, ob eine Sichelzellerkrankung oder eine andere schwerwiegende Hämoglobinopathie oder Thalassämie vorliegt. Leichte Störungen sind bei Geburt häufig noch nicht erkennbar.

### Was bedeutet ein auffälliges Ergebnis?

Falls das Ergebnis der Hämoglobinauftrennung bei Ihrem Kind den Verdacht auf eine Sichelzellerkrankung oder andere schwere Störung der Hämoglobinbildung ergibt, empfehlen wir Ihnen die Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung, die in der Behandlung dieser Erkrankungen erfahren ist. Dort wird man ggf. eine Bestätigungsuntersuchung durchführen und alles weitere mit Ihnen besprechen.

### Welche Kosten können auf Sie zukommen?

Die beiden letztgenannten Untersuchungen sind derzeit keine Leistung der Gesetzlichen Krankenversicherung. Sie werden nach der privaten Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) berechnet. Die Untersuchung auf G6PD-Mangel kostet 6,99€, die Untersuchung auf Sichelzellerkrankungen 40,80€. Ist bei einem positiven Testergebnis eine Kontroll- oder Folgeuntersuchung erforderlich, werden diese Kosten von den gesetzlichen Krankenkassen getragen (Überweisung durch den Kinderarzt). Private Krankenkassen übernehmen die Kosten grundsätzlich.

### Einwilligungserklärung

Nach dem Gendiagnostikgesetz besteht die Pflicht, bei allen diagnostischen Untersuchungen das Einverständnis von mindestens einem Elternteil oder einem Erziehungsberechtigten einzuholen. Voraussetzung ist zudem eine umfassende fachärztliche Beratung.

Eine entsprechende Einwilligung liegt dieser Unterlage bei.

Im Falle eines auffälligen Befundes werden dem Einsender die Kontaktadressen von auf diese Erkrankungen spezialisierten Einrichtungen in der Region mitgeteilt. Es besteht jedoch auch für Sie die Möglichkeit, von einem auf die jeweilige Krankheit spezialisierten Kinderarzt angerufen zu werden. Dieser Arzt kann Ihnen die Krankheit, die möglicherweise bei Ihrem Kind vorliegen könnte, erklären und das weitere Vorgehen mit Ihnen besprechen. Wenn Sie das wünschen, können Sie dies auf der Einwilligungserklärung extra unterschreiben.

## Ihre SYNLAB-Experten

**Dr. med. Dr. rer nat. Wolfgang Schultis**

**Dr. med. Richard Mauerer**

SYNLAB MVZ Weiden GmbH

Zur Kesselschmiede 4

92637 Weiden

Tel. +49 961 309-0

Fax +49 961 309-224

weiden@synlab.com



**SYNLAB Holding Deutschland GmbH**

Gubener Straße 39

86156 Augsburg

Germany

Tel. +49 821 52157-0

Fax +49 821 52157-125

**www.synlab.de**

© SYNLAB Holding Deutschland GmbH Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und falsche Preisangaben. Änderungen bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht. Keine Verwendung ohne ausdrückliche Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 03/2018