



Elterninformation

Neugeborenenenscreening

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 (Neugeborenencreening) empfohlen. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Die Teilnahme am Neugeborenencreening ist freiwillig. Damit diese Untersuchungen bei Ihrem Kind durchgeführt werden können, ist Ihre Zustimmung durch Unterschrift auf der Einwilligungserklärung erforderlich. Ihr Einverständnis umfasst das Neugeborenencreening auf die unten genannten Zielkrankheiten sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Neugeborenencreenings.

Neugeborenencreening 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 3 beschrieben.

Neugeborenencreening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Zeitgleich mit dem Neugeborenencreening 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 Neugeborenencreenings auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Weitere Informationen zu dieser Krankheit und dem genauen Untersuchungsablauf können Sie ab Seite 6 nachlesen.

Um bei einem auffälligen Befund sicherzustellen, dass die erforderlichen Kontrolluntersuchungen durchgeführt wurden, bitten wir Sie für den Fall eines abklärungsbedürftigen Befundes um Zustimmung zur Datenübermittlung durch die weiterbetreuende spezialisierte Einrichtung an unser Screeninglabor bis zur Abklärung des Befundes.

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Neugeborenencreening
Gebäude N22
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
Telefon: 040 7410 - 53737
Fax: 040 7410 - 57318

Neugeborenencreening 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 650 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 in Deutschland seit über 60 Jahren als Vorsorgeuntersuchung eine Blutuntersuchung, das sogenannte Neugeborenencreening, empfohlen. In den vergangenen Jahren wurden diese Untersuchungen stetig weiterentwickelt, so dass weitere behandelbare Erkrankungen in das Neugeborenencreening eingeschlossen wurden.

Warum wird das Neugeborenencreening 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 Krankheit 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. Um Ihrem Kind diese wichtige Untersuchung immer ermöglichen zu können, haben wir zusätzlich als Qualitätssicherungsmaßnahme ein Ausfallkonzept erstellt. Für den sehr unwahrscheinlichen Fall, dass unser eigenes Labor aufgrund von Störungen nicht in der Lage sein sollte, die Blutproben Ihres Kindes zu bearbeiten, können unsere Kooperationspartner (andere Screeninglabore) die Untersuchung übernehmen. Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenencreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden.

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. Hierzu gehören angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen, Vitamin B₁₂-Mangel, schwere kombinierte Immundefekte, die Sichelzellkrankheit (SCD) und die spinale Muskelatrophie (SMA). Die Folgen und Symptome dieser Krankheiten bei fehlender Früherkennung sind weiter unten ausführlich beschrieben.

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 650 Neugeborenen eine dieser Krankheiten. Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt. 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, kann das Neugeborenencreening vor Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung bewahren. 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 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 können. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur

auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt. Das Ergebnis des Neugeborenencreenings unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine medizinische Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder es kann eine weitere Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung notwendig werden, z. B. durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war oder das Blut auf der Karte nicht ausreichend war. In diesen Fällen sollte – vorausgesetzt Sie willigen darin ein – dasselbe Labor die Tests durchführen.

Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.

Wie werden diese Krankheiten behandelt?

Alle genannten Stoffwechselkrankheiten, Immundefekte, die Sichelzellkrankheit, endokrinen und neuromuskulären 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. Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung aber vermieden oder zumindest vermindert werden. Eine frühe Diagnose und umgehende Behandlung ermöglichen dem betroffenen Kind in den allermeisten Fällen eine normale Entwicklung.

Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialist:innen 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 und auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA), Homocystinurie, Propionacidämie und Methylmalonazidurien sowie zur Früherkennung eines Vitamin B₁₂-Mangels hat die GEKO die Einführung der Screenings 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).

Biotinidase-mangel: 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, Lebersversagen, 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).

Homocystinurie: Störung im Eiweißstoffwechsel, die unbehandelt zu fortschreitenden Symptomen im Bereich der Augen, des Skeletts, Zentralnervensystems und Gefäßsystems führt, unter anderem mit einer Störung der Entwicklung und der Gefahr lebensbedrohlicher Verschlüsse von Blutgefäßen. Therapie durch Vitamine, Medikamente und gegebenenfalls spezielle Diät (Häufigkeit ca. 1/170 000 bis 1/500 000).

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).

Methylmalonazidurien und Propionazidämie: Störungen im Abbau von Eiweiß, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen zu rasch zunehmender Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes, Krampfanfällen und lebens-

bedrohlichem Koma oder im Verlauf zu fortschreitenden Entwicklungsstörungen und verschiedenen Organkomplikationen führen können. Behandlung mittels eiweißarmer Diät und/oder Medikamenten (Häufigkeit 1/30 000 bis 1/350 000).

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, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehaltener Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit: ca. 1/32 500 Neugeborene).

Sichelzellerkrankheit (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. 1/3 950 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 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit: ca. 1/6 000 bis 1/11 000 Neugeborene).

Vitamin B₁₂-Mangel: Ein Vitamin B₁₂-Mangel beim Neugeborenen entsteht meist aufgrund eines mütterlichen Vitamin B₁₂- Mangels, der durch unzureichende Zufuhr über die Nahrung oder eine bislang unerkannte Störung der Aufnahme von Vitamin B₁₂ bei der Mutter bedingt sein kann (Häufigkeit ca. 1/5 300 bis 1/100 000). Sehr selten auch genetische Ursache beim Neugeborenen (Häufigkeit 1/1 000 000). Unerkannt kann es bei betroffenen Kindern zu schleichend beginnenden und fortschreitenden Schädigungen des zentralen Nervensystems mit Entwicklungsstörung kommen sowie zu Gedeihstörung und Blutarmut. Die Behandlung besteht aus der Vitamin-B₁₂-Gabe für das Kind, die bei mütterlicher Ursache des Vitamin-B₁₂-Mangels nur kurzzeitig, bei genetischer Ursache zeitlebens erfolgen muss. Bei präsymptomatischer Therapie sehr gute Prognose.

Neugeborenenenscreening auf Mukoviszidose

Zeitgleich mit dem Neugeborenenenscreening 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 Neugeborenenenscreening 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 eines von 5000 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten *CFTR*-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies 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?

Die Krankheitszeichen der Mukoviszidose können 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 bedarfsangepassten 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?

Das Neugeborenenenscreening 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 Neugeborenenenscreening auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für das Screening auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, die für das Neugeborenenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Ihrem Kind abgenommen wird. Hierfür werden wenige Blutstropfen auf eine Filterpapierkarte getropft und in ein Screeninglabor geschickt.

Dort werden Labortests durchgeführt. Bei auffälligen Laborwerten wird aus derselben Blutprobe mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist das Screeningergebnis auffällig. 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 den gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung des Neugeborenenenscreenings auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme 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 Neugeborenenenscreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des

Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems idealerweise innerhalb der 37. – 72. Lebensstunde erfolgen, da dort anders als beim Mukoviszidose-Screening eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

Um Ihrem Kind diese wichtige Untersuchung immer ermöglichen zu können, haben wir zusätzlich als Qualitätssicherungsmaßnahme ein Ausfallkonzept erstellt. Für den sehr unwahrscheinlichen Fall, dass unser eigenes Labor aufgrund von Störungen nicht in der Lage sein sollte, die Blutproben Ihres Kindes zu bearbeiten, können unsere Kooperationspartner (andere Screeninglabore) die Untersuchung übernehmen.

Wie werden Sie über den Screeningbefund informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund auffällig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem auffälligen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. Ein auffälliges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Es kann auch eine sogenannte Anlageträgerschaft vorliegen. 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.

In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose 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 spätestens am Folgetag 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. 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. Ihre Einwilligung umfasst das Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert-Koch-Institut befürwortet.

Informationen über die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten



Informationen über die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten erhalten Sie unter [uke.de/datenschutz/patienten](https://www.ukerhein.de/datenschutz/patienten) oder den nebenstehenden QR-Code. Auf Ihren Wunsch stellen wir die Datenschutzinformationen auch in gedruckter Form bereit.

Widerrufsrecht

Die Teilnahme am Neugeborenencreening ist freiwillig. Sie können Ihre Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen.

Restblutprobe

Sofern Sie hierzu Ihre Einwilligung erteilen, wird die Restblutprobe zur Qualitätssicherung und zum Zwecke späterer Nachprüfbarkeit der Ergebnisse für einen Zeitraum von 12 Monaten nach Laboreingang aufbewahrt. Ansonsten wird die Blutprobe Ihres Kindes nach Abschluss aller Untersuchungen gemäß der gesetzlichen Bestimmungen 3 Monate aufbewahrt und danach vernichtet.



Einwilligungserklärung Neugeborenencreening

Wenn Sie bei Ihrem Kind das Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Störungen des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems und auf Mukoviszidose durchführen lassen möchten, unterschreiben Sie bitte auf dieser Seite.

Name des Kindes: _____

Geburtsdatum: _____
(oder Klebeetikett)

- Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen/Störungen des Immunsystems/Störungen des Blutsystems/Störungen des neuromuskulären Systems und auf Mukoviszidose bei meinem Kind und der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und Daten durch das UKE sowie im Rahmen des Ausfallkonzeptes durch Kooperationspartner des UKE, einverstanden. Im Falle eines auffälligen Befunds bin ich mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt an mich/uns einverstanden. Auch bin ich im Falle eines auffälligen Befunds einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von mir/uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe meiner/ unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit mir/uns.

Zur weiteren Abklärung eines Befundes (z. B. bei zu früher Blutprobenabnahme, Verdacht auf Vorliegen einer Zielkrankheit) sowie bei fehlendem Eingang einer hierzu erforderlichen Zweitscreeningkarte bin ich mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes mit mir/uns zwecks Erinnerung einverstanden. Die weiterbehandelnde spezialisierte Einrichtung darf das Screeninglabor informieren, wenn ich/wir einen Termin für Abklärungsdiagnostik nicht vereinbart oder wahrgenommen haben, damit dieses mich/ uns kontaktieren kann.

- Die ggf. weiterbetreuende spezialisierte Einrichtung darf das Ergebnis der Abklärungsdiagnostik an das Screeninglabor zu Zwecken der Qualitätssicherung übermitteln (Datenübermittlung Abklärungsdiagnostik). *(Bei Ablehnung muss dies auf der Screeningkarte vermerkt werden).*
- Ich bin **damit einverstanden**, dass Restblutproben zur Qualitätssicherung und zum Zwecke späterer Nachprüfbarkeit der Ergebnisse für einen Zeitraum von 12 Monaten nach Laboreingang aufbewahrt werden. Bei Ablehnung wird die Probe 3 Monate nach Abschluss aller Untersuchungen vernichtet. *(Dies muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden).*
- Ich bin **damit einverstanden**, dass die anonymisierte Probe zur Weiterentwicklung der medizinischen Diagnostik, zur Qualitätssicherung oder zu ähnlichen wissenschaftlichen Zwecken verwendet werden kann. *(Bei Ablehnung muss dies auf der Screeningkarte vermerkt werden).*
- Ich lehne das Neugeborenencreening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann).

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

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

Wenn Sie nur einzelne Untersuchungen bei Ihrem Kind durchführen lassen wollen, füllen Sie bitte die Erklärung auf der Rückseite aus und unterschreiben dort.

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe.

Die Zustimmung zum Neugeborenencreening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.



Differenzierte Einwilligungserklärung Neugeborenencreening

Wenn Sie allen angebotenen Untersuchungen zustimmen, unterschreiben Sie bitte die Einwilligungserklärung auf der Rückseite.

Nur wenn Sie dem Screeningprogramm nicht vollständig zustimmen möchten, füllen Sie bitte diese Seite aus.

Name des Kindes: _____

Geburtsdatum: _____
(oder Klebeetikett)

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

Differenzierte Einwilligungserklärung

(Bitte wählen Sie durch Ankreuzen den Teilbereich des Neugeborenencreenings aus, dem Sie zustimmen. Die Ablehnung einzelner Teilbereiche muss auf der Screeningkarte vermerkt werden.)

- Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen/Störungen des Immunsystems/Störungen des Blutsystems/Störungen des neuromuskulären Systems (Seite 3-5)
- Neugeborenencreening auf Mukoviszidose (Seite 6-7)

Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings bei meinem Kind und der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und Daten durch das UKE sowie im Rahmen des Ausfallkonzeptes durch Kooperationspartner des UKE, einverstanden. Im Falle eines auffälligen Befunds bin ich mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Auch bin ich im Falle eines auffälligen Befunds einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von mir/uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe meiner/unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit mir/uns.

Zur weiteren Abklärung eines Befundes (z. B. bei zu früher Blutprobenabnahme, Verdacht auf Vorliegen einer Zielkrankheit) sowie bei fehlendem Eingang einer hierzu erforderlichen Zweitscreeningkarte bin ich mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes mit mir / uns zwecks Erinnerung einverstanden. Die weiterbehandelnde spezialisierte Einrichtung darf das Screeninglabor informieren, wenn ich/wir einen Termin für Abklärungsdiagnostik nicht vereinbart oder wahrgenommen haben, damit dieses mich/uns kontaktieren kann.

- Die ggf. weiterbetreuende spezialisierte Einrichtung darf das Ergebnis der Abklärungsdiagnostik an das Screeninglabor zu Zwecken der Qualitätssicherung übermitteln (Datenübermittlung Abklärungsdiagnostik). (Bei Ablehnung muss dies auf der Screeningkarte vermerkt werden).
- Ich bin **damit einverstanden**, dass Restblutproben zur Qualitätssicherung und zum Zwecke späterer Nachprüfbarkeit der Ergebnisse für einen Zeitraum von 12 Monaten nach Laboreingang aufbewahrt werden. Bei Ablehnung wird die Probe 3 Monate nach Abschluss aller Untersuchungen vernichtet. (Dies muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden).
- Ich bin **damit einverstanden**, dass die anonymisierte Probe zur Weiterentwicklung der medizinischen Diagnostik, zur Qualitätssicherung oder zu ähnlichen wissenschaftlichen Zwecken verwendet werden kann. (Bei Ablehnung muss dies auf der Screeningkarte vermerkt werden).

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

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

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe.

Die Zustimmung zum Neugeborenencreening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.

