

Wenn Sie allen angebotenen Untersuchungen und der Datenübermittlung 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: _____ Name der Mutter: _____

Adresse: _____

Telefonnummer: _____ Ort, Datum _____

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immun- und neuromuskulären Systems und auf Mukoviszidose, das Neugeborenen-Hörscreening sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden (Seite 3 - 5) und unser Widerrufsrecht aufgeklärt.

Differenzierte Einwilligungserklärung Bitte unterschreiben Sie bei jedem Punkt, dem Sie zustimmen.

Wir sind mit der Durchführung folgender Untersuchungen einverstanden:

- Neugeborenen-Screening auf Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immun- und neuromuskulären Systems (Seite 6)

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

- Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (Seite 8)

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

Für Hörscreening und Pulsoxymetrie-Screening (Seite 11 und 14) ist keine Unterschrift erforderlich.

Wir sind mit einer Datenübermittlung an das zuständige Screeningzentrum bis zur Abklärung der Befunde einverstanden.

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an einen Kinderarzt mit der entsprechenden Spezialisierung weitergegeben werden und dass wir dann direkt von diesem informiert werden.

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

oder

Ablehnungserklärung

Wir lehnen die Durchführung der Untersuchungen (außer dem Hörscreening und dem Pulsoxymetrie-Screening) und die Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben bei unserem Kind ab. Über die möglichen Folgen für unser Kind wurden wir aufgeklärt.

Ort, Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ort, Datum

Unterschrift der aufklärenden Person

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

Neugeborenen in Deutschland in den ersten Lebenstagen wichtige Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenen-Screening) empfohlen. Die Kosten dieser Untersuchungen werden von den Krankenkassen übernommen. Mit Ausnahme des Neugeborenen-Hörscreenings und des Pulsoxymetrie-Screenings ist die Teilnahme freiwillig.



Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immun- und neuromuskulären Systems

Unbehandelt können diese Erkrankungen zu körperlicher und geistiger Behinderung, Organschäden, schweren Infektionen oder gar zum Tod führen. Werden sie rechtzeitig erkannt, so kann in den meisten Fällen eine frühzeitige Behandlung die Folgen der Erkrankung verhindern oder mildern.

Die Untersuchung erfolgt am besten am zweiten bis dritten Lebenstag aus ein paar Tropfen Blut, die auf eine Filterpapierkarte getropft und in das Screeninglabor geschickt werden.

Der genaue Ablauf der Untersuchung und die einzelnen Erkrankungen sind ab Seite 6 genau beschrieben.

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF)

Zusätzlich 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, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden

kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder verbessert werden. Entsprechend den gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Weiteres dazu, zur Erkrankung und zum Untersuchungsablauf können Sie ab Seite 8 nachlesen. Nach Abschluss der Untersuchungen wird die Blutprobe Ihres Kindes vernichtet.

Neugeborenen-Hörscreening

Etwa zwei von 1.000 Kindern kommen in Deutschland mit einer behandlungsbedürftigen Hörstörung zur Welt. Ohne ein Neugeborenen-Hörscreening wird bei den meisten Kindern die Schwerhörigkeit spät erkannt, häufig erst im zweiten, dritten oder sogar erst im vierten Lebensjahr. Die Kinder fallen dann auf, weil sie nicht oder nur verzögert sprechen lernen. Nur wenn ein Kind hören und dadurch Sprache nachahmen kann, lernt es sprechen. Je länger der Hörverlust verborgen bleibt, desto schwieriger wird es für

das Kind, den Rückstand in der Sprachentwicklung aufzuholen. Dies kann man dem Kind heute durch Früherkennung, Frühförderung und moderne Hörgeräte-Technologie ersparen. In den ersten Lebenstagen wird daher bei dem Neugeborenen das Gehör mit einem TEOAE oder AABR-Gerät untersucht. Diese Untersuchung ist völlig schmerzlos und in keiner Weise belastend für Ihr Baby. Sie ist Teil der in Bayern verpflichtenden Vorsorgeuntersuchungen U1 bis U9 und wird ab Seite 11 genauer beschrieben.



Wie erfolgt die Information über einen kontrollbedürftigen Befund?

Kann bei einem Kind beim Hörscreening nicht sichergestellt werden, dass das Kind auf beiden Ohren hört, so wird dies den Eltern vor Entlassung mitgeteilt und im gelben Kinderuntersuchungsheft vermerkt.

Über einen kontrollbedürftigen Befund bei den Blutuntersuchungen informiert in der Regel das Labor den Arzt, der das Screening veranlasst hat. Das ist meistens der Frauenarzt oder ein Kinderarzt. Dieser informiert dann die Eltern. Daher ist es wichtig, dass Sie

eine Telefonnummer angeben, unter der Sie erreichbar sind.

In Bayern gibt es die Möglichkeit, dass die Eltern von einem auf die jeweilige Krankheit spezialisierten Kinderarzt angerufen werden. Dieser Arzt kann Ihnen dann 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 extra unterschreiben.

Anschrift des Screeningzentrums (Verantwortlich für die Datenerhebung)

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit
Screeningzentrum

Veterinärstraße 2, 85764 Oberschleißheim,

Telefon: 09131 6808-5204 / -5131

Montag bis Donnerstag von 8 bis 16 Uhr und Freitag von 8 bis 13 Uhr
screening@lgl.bayern.de

Weitere Informationen unter:

<http://www.lgl.bayern.de/gesundheit/praevention/kindergesundheit/index.htm>

werden. Dort nimmt ein an der Sonde befestigtes winziges Mikrofon die Schallwellen auf und misst, wie stark sie sind. Bleibt das Signal aus oder ist es sehr schwach, kann dies auf eine gestörte Schallaufnahme im Innenohr hinweisen. Die Ursache ist häufig eine

Störung der Sinneszellen. Ein schlechtes Messergebnis bedeutet aber nicht immer, dass das Kind schwerhörig ist. Zum Beispiel kann die Signalaufnahme verzerrt werden, wenn das Kind unruhig ist, Flüssigkeit im Ohr hat oder Hintergrundgeräusche stören.

Wie funktioniert die „Hirnstammaudiometrie“?

Durch diese Messung lässt sich feststellen, ob die Übertragung der Schallsignale ins Gehirn richtig funktioniert. Die Hirnstammaudiometrie (englisch: Brainstem electric response audiometry, BERA oder auditory brainstem response, ABR) ist eine spezielle Elektroenzephalografie (EEG) – ein Verfahren, das die vom Innenohr und Teilen der Hörbahn (Hörnerv und Hör-Gehirn) produzierten elektrischen Aktivitäten misst. Vor der Messung werden am Kopf des Kindes zunächst kleine Metallplättchen (Elektroden) auf die Haut geklebt. Über eine Sonde oder einen Kopfhörer werden dann ebenfalls „Klick“-Geräusche in das Ohr gesendet. Über die Elektroden wird gemessen, ob die Schallwellen als elektrische Impulse aus dem Innenohr an das Gehirn weitergeleitet und

verarbeitet werden. Ist die Antwort des Innenohrs oder von Teilen der Hörbahn gestört, liegt ein Hinweis auf eine Hörminderung vor, der eine weitere Untersuchung erforderlich macht. Auch dieser Test erfordert eine ruhige Umgebung. Je aktiver und wacher das Kind ist, desto mehr elektrische Signale produziert sein Gehirn, und es wird schwierig, die Signale der Hörbahn von diesen zu unterscheiden. Deshalb ist es am besten, wenn Ihr Kind während der Untersuchung schläft. Zusammen mit der OAE kann die Hirnstammaudiometrie auch Hinweise liefern, ob das Hören durch eine Schädigung im Innenohr oder der Hörbahn beeinträchtigt ist. Ihr Kind erhält entweder eine der beiden Untersuchungen oder beide.

Beschreibung der einzelnen Krankheiten, die im Screeningprogramm enthalten sind:

Zielerkrankungen gemäß der Screening-Richtlinie:

Adrenogenitales Syndrom

Häufigkeit etwa 1:10.000

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde; Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen.

Behandlung durch Hormongaben.

Ahornsirupkrankheit

Häufigkeit etwa 1:200.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Spezialdiät.

Biotinidasemangel

Häufigkeit etwa 1:80.000

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Stoffwechselkrisen, Hautveränderungen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Biotingabe.

Carnitinzklusdefekte

Häufigkeit etwa 1:100.000

Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Spezialdiät.

Galaktosämie

Häufigkeit etwa 1:40.000

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Leberversagen, körperliche und geistige Behinderung, Erblindung, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Spezialdiät.

Glutarazidurie Typ I

Häufigkeit etwa 1:80.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Plötzliche Stoffwechselkrisen, bleibende Bewegungsstörungen.

Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe.

Hypothyreose

Häufigkeit etwa 1:4.000

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung.

Behandlung durch Hormongabe.

Isovalerialazidämie

Häufigkeit etwa 1:50.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma.

Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe.

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Häufigkeit etwa 1:80.000

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen.

MCAD-Mangel

Häufigkeit etwa 1:10.000

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf.

Behandlung durch Vermeiden von Hungerphasen.

Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie

Häufigkeit etwa 1:8.000

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung.

Behandlung durch Spezialdiät, teilweise durch Gabe des Vitamins/Cofaktors Tetrahydrobiopterin.

Tyrosinämie Typ I

Häufigkeit etwa 1:135.000

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.

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Häufigkeit etwa 1:32.500

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelte Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren.

Sichelzellkrankheit

Häufigkeit etwa 1:3.950

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.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Häufigkeit etwa 1:6.000 bis 1:11.000

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.

