



Elterninformation
Früherkennungsuntersuchungen
bei Neugeborenen
(Neugeborenen-Screening)
in Bayern

Einwilligungserklärung

Wenn Sie bei Ihrem Kind alle angebotenen Untersuchungen durchführen lassen möchten und der Datenübermittlung zustimmen, unterschreiben Sie bitte auf dieser Seite.

Name des Kindes: _____

Name der Mutter: _____

Adresse: _____

Telefonnummer: _____

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

Ort, Datum	Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten
------------	---

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an behandelnde Ärztinnen/Ärzte oder eine spezialisierte Einrichtung weitergegeben werden und dass wir dann direkt von diesen informiert werden.

Ort, Datum Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ort, Datum Unterschrift der aufklärenden ärztlichen Person

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

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

- Neugeborenen-Screening auf zusätzliche Stoffwechselkrankheiten (Seite 17)

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

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

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

Unterschrift mindestens eines/r
Personensorgeberechtigten

Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis Weitergabe des Befundes und unserer Kontaktdaten an eine Ärztin oder einen Arzt in einer behandelnden oder spezialisierten Einrichtung, damit wir dann direkt von diesen 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 ärztlichen Person

Herausgeber: Bayerisches Landesamt für
Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL)
Eggenreuther Weg 43, 91058 Erlangen

Telefon: 09131 6808-0

Telefax: 09131 6808-2102

E-Mail: poststelle@lgl.bayern.de

Internet: www.lgl.bayern.de

Bildnachweis: Bayerisches Landesamt für Gesundheit und
Lebensmittelsicherheit (LGL)
Fotolia.com: Titelseite © Rainer Albiez
Seite 1 © Monkey Business,
Seite 3 © dubova, Seite 5 © Anna Omelchenko

Redaktion: Pressestelle des LGL

Satz: Aldi Verlag

Stand: Januar 2025

© Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit
alle Rechte vorbehalten

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit haben wir in manchen Fällen auf die gleichzeitige Verwendung geschlechtsspezifischer Schreibformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Diese Druckschrift wird kostenlos im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit der Bayerischen Staatsregierung herausgegeben. Sie darf weder von den Parteien noch von Wahlwerbern oder Wahlhelfern im Zeitraum von fünf Monaten vor einer Wahl zum Zweck der Wahlwerbung verwendet werden. Dies gilt für Landtags-, Bundestags-, Kommunal- und Europawahlen. Missbräuchlich ist während dieser Zeit insbesondere die Verteilung auf Wahlveranstaltungen, an Informationsständen der Parteien sowie das Einlegen, Aufdrucken und Aufkleben parteipolitischer Informationen oder Werbemittel. Untersagt ist gleichfalls die Weitergabe an Dritte zum Zweck der Wahlwerbung. Auch ohne zeitlichen Bezug zu einer bevorstehenden Wahl darf die Druckschrift nicht in einer Weise verwendet werden, die als Parteinahme der Staatsregierung zugunsten einzelner politischer Gruppen verstanden werden könnte. Den Parteien ist es gestattet, die Druckschrift zur Unterrichtung ihrer eigenen Mitglieder zu verwenden. Diese Publikation ist urheberrechtlich geschützt, die publizistische Verwertung – auch von Teilen – der Veröffentlichung wird jedoch ausdrücklich begrüßt. Bitte nehmen Sie Kontakt mit dem Herausgeber auf, der Sie wenn möglich mit digitalen Daten der Inhalte und bei der Beschaffung der Wiedergaberechte unterstützt. Alle Rechte sind vorbehalten. Die Broschüre wird kostenlos abgegeben, jede entgeltliche Weitergabe ist untersagt. Diese Broschüre wurde mit großer Sorgfalt zusammengestellt. Eine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit kann dennoch nicht übernommen werden. Für die Inhalte fremder Internetangebote sind wir nicht verantwortlich.



BAYERN | DIREKT ist Ihr direkter Draht zur Bayerischen Staatsregierung. Unter Tel. 089 122220 oder per E-Mail unter direkt@bayern.de erhalten Sie Informationsmaterial und Broschüren, Auskunft zu aktuellen Themen und Internetquellen sowie Hinweise zu Behörden, zuständigen Stellen und Ansprechpartnern bei der Bayerischen Staatsregierung.

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, aber unbehandelt die Kinder gefährden. 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 Sprachnachahmen 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.

Pulsoxymetrie-Screening auf schwere angeborene Herzfehler

Bei etwa 4 von 10.000 Babys kann es vorkommen, dass ein schwerer Herzfehler während der Schwangerschaft und der ersten Untersuchung nach der Geburt (U1) nicht erkannt wird. Die Pulsoxymetrie soll helfen, diese Herzfehler so früh wie möglich zu finden. Dazu wird in den ersten Lebenstagen mit einem Lichtsensor am Fuß des Babys bestimmt, wie viel Sauerstoff das Blut enthält. Zu wenig Sauerstoff im Blut kann auf einen schweren Herzfehler hinweisen. Die Untersuchung ist völlig schmerzfrei, dauert nur einige Sekunden und wird ab Seite 14 genauer beschrieben.



Für bayerische Kinder gibt es ein zusätzliches Angebot, um kein Kind aus den Augen zu verlieren (Tracking)

In Bayern bietet der Öffentliche Gesundheitsdienst mit dem Screeningzentrum im Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL) einen besonderen Service an. Das Screeningzentrum sorgt dafür, dass diese Untersuchungen allen Neugeborenen angeboten und notwendige Kontrolluntersuchungen zeitnah durchgeführt werden. Wenn Sie der Datenübermittlung zustimmen, werden Name und Anschrift des Neugeborenen sowie die Befunde der Untersuchungen an das Screeningzentrum übermittelt. Vom Pulsoxymetrie-Screening werden keine Daten übermittelt.

Über einen Abgleich zwischen Neugeborenen-Screening-, Hörscreening- und Meldedaten der neugeborenen Kinder wird festgestellt, für welche Kinder keine Daten zum Screening übermittelt wurden. Das Screeningzentrum informiert die Eltern dieser Kinder in einem Brief über die fehlenden Screeningdaten.

Durch dieses Vorgehen konnte in den letzten Jahren bei mehr als 2.500 Kindern das Screening nachgeholt werden. Die Meldedaten werden direkt nach dem Abgleich gelöscht, wenn Screeningdaten vorhanden sind, ansonsten spätestens nach 12 Wochen.

Ist eine Kontrolluntersuchung notwendig, so überprüft das Screeningzentrum, ob die Ergebnisse dieser Kontrolluntersuchung zeitnah übermittelt werden. Wenn nicht, tritt das Screeningzentrum an die Eltern heran, um den Stand der Untersuchungen zu klären. Dies bedeutet Sicherheit für Sie als Eltern, dass Sie auf jeden Fall informiert werden, falls eine erforderliche

Kontrolluntersuchung vergessen werden sollte. Nur durch dieses Erinnerungsmanagement konnten in den letzten Jahren 40% der kontrollbedürftigen Hörtests und 18% der wiederholungsbedürftigen Stoffwechseltests rasch abgeklärt werden. Für das Pulsoxymetrie-Screening erfolgt kein Erinnerungsmanagement.

Was passiert mit den Daten?

Im Screeningzentrum werden die Daten unter ärztlicher Verantwortung und Schweigepflicht verarbeitet. Die zu diesem Zweck erforderliche Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten erfolgt unter Beachtung datenschutzrechtlicher Vorschriften. Die Zustimmung zur Datenübermittlung ist freiwillig. Falls Sie der Datenübermittlung nicht zustimmen wollen, entstehen Ihnen oder Ihrem Kind daraus keine rechtlichen Nachteile. Allerdings verzichten Sie damit auf die

Vorteile des Erinnerungsmanagements. In diesem Fall sollten Sie beim Einsender das Screeningergebnis nachfragen und bei einem kontrollbedürftigen Befund selbst auf weitere Untersuchungen achten. Personenbezogene Daten werden nach drei Jahren gelöscht, bei auffälligen Befunden spätestens, wenn die Diagnostik abgeschlossen ist. Die anonymisierten Daten werden für die Qualitätssicherung des Screenings und wissenschaftliche Auswertungen verwendet.

Informationen zum Datenschutz

Sie haben das Recht, Auskunft über die von Ihrem Kind gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen.

Sie können die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung bei deren Verarbeitung verlangen. Die Einwilligung zur Datenspeicherung und -verarbeitung im Screeningzentrum können Sie jederzeit für die Zukunft widerrufen (Adresse s. unten). Die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Wider-

ruf erfolgten Datenverarbeitung wird durch diesen nicht berührt.

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an den behördlichen Datenschutzbeauftragten des LGL, Eggenreuther Weg 43, 91058 Erlangen, E-Mail: datenschutz@lgl.bayern.de, wenden. Weiterhin besteht ein Beschwerderecht beim Bayerischen Landesbeauftragten für den Datenschutz.



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 werden die Eltern baldmöglichst informiert. Daher ist es sehr wichtig, dass Sie eine Telefonnummer und die Anschrift angeben, unter der Sie in den ersten Wochen nach der Geburt erreichbar sind.

In Bayern gibt es die Möglichkeit, dass die Eltern von auf die jeweilige Krankheit spezialisierten Ärztinnen oder Ärzten angerufen werden. Diese können 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 15 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>

Weitergehende Informationen zu den einzelnen Screeninguntersuchungen

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

Warum werden diese Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Die unten genannten Erkrankungen können unbehandelt zu körperlicher oder geistiger Behinderung, Organschäden, schweren Infektionen oder sogar zum Tod führen. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach Geburt können die Folgen einer solchen Erkrankung meist vermieden werden. Deshalb wird seit etwa 50 Jahren für alle Neugeborenen eine Blutuntersuchung angeboten.

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.000 Neugeborenen eine dieser 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 zum Beispiel Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren. Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel),

Carnitinzklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerialacidämie, Tyrosinämie Typ I, Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA) (die Krankheiten sind auf Seite 16 beschrieben.)

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebens-tages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf eine dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort in das Screeninglabor geschickt.

Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht. Auf der Testkarte wird vermerkt, welche der Blutuntersuchungen Sie für Ihr Kind wünschen.

Die Untersuchungen und einzelnen Erkrankungen sind auf den folgenden Seiten genauer beschrieben.

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, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage im Screeninglabor mitgeteilt.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder eine weitere diagnostische Untersuchung ist bei Verdacht auf

eine Erkrankung erforderlich, zum Beispiel durch eine Wiederholung des Testes.

Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Wie werden diese Krankheiten behandelt?

Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. 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. Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- und Krankheitsfall zur Verfügung. Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern.

Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung. 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 das Screening auf die genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings.

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF)

Zeitgleich mit dem Stoffwechselscreening wird ein Screening auf Mukoviszidose angeboten. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei betroffenen Kindern verbessert

werden. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrem Arzt bzw. Ihrer Ärztin vorzubereiten.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Cystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr eins von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im 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, sodass die Lebenserwartung der Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung 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?

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 in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird 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 Pankreatitis assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist das Screeningergebnis abklärungsbedürftig. Sollte bereits der IRT-Wert sehr hoch sein, ist das Screeningergebnis allein dadurch abklärungsbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größt-

möglichen 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 der Screeninguntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch einen Arzt bzw. eine Ärztin zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger/-pflegerin geleitet, kann die Screeninguntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen bei einem Arzt oder einer Ärztin (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Unterschied zum Screening auf Mukoviszidose sollte das Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 72 Stunden 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 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 hin informiert. Bei einem abklärungsbedürftigen Ergebnis wird sich ein Arzt oder eine Ärztin des Screeninglabors mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Sollten Sie eine Befundmitteilung durch einen Arzt vom Mukoviszidose-Zentrum wünschen, so unterschreiben Sie dies bitte auf der Einwilligung.

Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eines von fünf Kindern mit einem abklärungsbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszi-

dose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine Anlageträgerschaft erhöht. 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 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. 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 einem Arzt oder einer Ärztin zu besprechen. Diese genetische Screeninguntersuchung wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut (RKI) befürwortet.

Neugeborenen-Hörscreening

Bleibende Hörstörungen treten bei etwa zwei von 1.000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Störungen der Hör- und Sprachentwicklung und nachfolgend der geistigen, sozialen, emotionalen,

bildungs- und berufsbezogenen Entwicklung führen. Um solche Hörstörungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (Neugeborenen-Hörscreening).

Warum wird das Neugeborenen-Hörscreening durchgeführt?

Angeborene oder um den Geburtszeitpunkt auftretende Hörstörungen sollten möglichst frühzeitig erkannt werden.

Durch eine rechtzeitige Behandlung können die Folgen einer solchen Hörstörung vermieden werden.

Wann und wie wird untersucht?

Das Hörscreening wird in den ersten Lebenstagen Ihres Kindes durchgeführt, möglichst vor der Entlassung aus der Geburtseinrichtung. Die Untersuchung wird am besten durchgeführt,

wenn das Baby getrunken hat und schläft, sie dauert nur wenige Minuten und ist für Ihr Baby völlig schmerzlos und in keiner Weise belastend.

Wie kann man eine Hörstörung feststellen?

Für das Neugeborenen-Hörscreening werden zwei Verfahren angewendet: die Messung der „otoakustischen

Emissionen“ und die „Hirnstamm-audiometrie“. Bei diesen Verfahren muss Ihr Kind nicht mitarbeiten.

Was sind „otoakustische Emissionen“ und wie werden sie gemessen?

Die Messung der otoakustischen Emissionen (OAE) basiert darauf, dass ein normales Innenohr nicht nur Schall empfangen, sondern auch aussenden kann. Dazu wird eine kleine Sonde in den äußeren Gehörgang eingeführt. Diese gibt leise „Klick“-Geräusche ab.

Diese Geräusche werden ins Innenohr fortgeleitet, zur Hörschnecke mit ihren Sinneszellen. Erreichen die Töne ihr Ziel, „antworten“ diese Zellen, ähnlich einem Echo, mit Schwingungen, die wiederum als Schallwellen vom Innenohr zurück ins äußere Ohr übertragen

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.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis des Hörscreenings ist noch keine Diagnose. Ein unauffälliges Ergebnis bedeutet, dass eine Hörstörung weitgehend ausgeschlossen werden kann. Ein auffälliges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind schlecht hört, sondern dass das Screening-Ergebnis kontrolliert werden muss. Nur ungefähr ein Kind von 30 bis 40 im Screening auffälligen Kindern hat tatsächlich eine Hörstörung. Dennoch ist es für die weitere Entwicklung Ihres Kindes besonders wichtig, bei einem auffälligen Befund im Screening das Hörvermögen über-

prüfen zu lassen. Es ist dann eine Kontrolle mittels Hirnstammaudiometrie nötig oder eine genauere, diagnostische Untersuchung des Hörsystems. Eine Hörstörung kann aber auch erst im Laufe der Entwicklung eines Kindes auftreten, zum Beispiel durch eine Infektion im Kleinkindalter. Deshalb ist es auch nach einem unauffälligen Testergebnis wichtig, dass Sie als Eltern bei Ihrem Kind auch weiterhin darauf achten, ob Ihr Kind gut hört.

Können Hörstörungen bei Neugeborenen behandelt werden?

Neugeborenen-Hörstörungen lassen sich in den meisten Fällen nicht heilen, aber so wirksam behandeln, dass eine weitgehend normale Entwicklung des Kindes zu erwarten ist. Dazu ist meist die Versorgung mit einem oder zwei Hörgeräten nötig, manchmal auch eine Operation des Mittelohrs oder eine Versorgung mit einem Cochlea-Implantat (elektronische Innenohr-Prothese) und eine Frühförderung des Hörens.

All diese Behandlungen sind umso wirksamer, je früher sie erfolgen. Diese Untersuchung ist Bestandteil der nach der Kinder-Richtlinie des gemeinsamen Bundesausschusses jedem Kind zustehenden Früherkennungsuntersuchungen. Die Teilnahme am Hörscreening ist in Bayern seit 1. Januar 2009 verpflichtend (Artikel 14 Absatz 1 GDVG).

Screening auf schwere angeborene Herzfehler mittels Pulsoxymetrie

Was ist eine Pulsoxymetrie?

Bei einer Pulsoxymetrie wird mithilfe eines Lichtsensors bestimmt, wie viel Sauerstoff das Blut enthält. Zu wenig Sauerstoff im Blut kann auf einen

schweren Herzfehler hinweisen. Für die Untersuchung ist keine Blutabnahme nötig. Sie ist schmerzfrei und dauert nur einige Sekunden.

Warum wird die Untersuchung angeboten?

Trotz Ultraschalluntersuchungen während der Schwangerschaft und der U1-Untersuchung direkt nach der Geburt kann es vorkommen, dass ein schwerer Herzfehler nicht erkannt wird: Dies passiert bei ungefähr 4 von 10.000 Babys. Die Pulsoxymetrie soll helfen, diese schweren Herzfehler so früh wie möglich zu finden.

„Schwer“ bedeutet, dass Fehlbildungen am Herzen und seinen Gefäßen den Blutkreislauf so stark behindern, dass das Kind ohne Behandlung kaum eine Überlebenschance hat. Je früher schwere Herzfehler behandelt werden, desto besser sind die Chancen für das Kind, sich normal zu entwickeln.

Wie läuft die Untersuchung ab?

Der beste Zeitpunkt für die Früherkennungs-Untersuchung ist 24 bis 48 Stunden nach der Geburt. Für die Messung wird am Fuß des Babys ein Sensor angelegt, der mit einem Bildschirm verbunden ist. Er zeigt das Ergebnis sofort an.

- Enthält das Blut mindestens 96 % des maximal möglichen Sauerstoffgehalts, ist das Ergebnis unauffällig.
- Bei Werten zwischen 90 % und unter 96 % wird die Messung innerhalb von

zwei Stunden wiederholt. Liegt der Messwert auch dann unter 96 %, wird das Kind unverzüglich weiter untersucht, beispielsweise mit einem Herzultraschall. Vorsichtshalber kann das Kind ein Medikament erhalten, damit sein Körper genug Sauerstoff bekommt.

- Liegt der erste Messwert unter 90 %, wird das Kind ebenfalls unverzüglich weiter untersucht und notwendige Behandlungsschritte eingeleitet.

Wie gut werden schwere Herzfehler erkannt?

Eine große deutsche Studie zeigt, was man ungefähr erwarten kann, wenn zusätzlich zur U1-Untersuchung nach der Geburt eine Pulsoxymetrie gemacht wird:

- Im Durchschnitt werden dadurch bei

etwa 3 von 10.000 Babys schwere Herzfehler entdeckt, die vorher nicht aufgefallen sind.

- Bei etwa 1 von 10.000 Babys wird trotz Pulsoxymetrie ein schwerer Herzfehler nicht erkannt.

Was geschieht, wenn 10.000 Babys eine Pulsoxymetrie erhalten?

- 10.000 Babys erhalten eine Pulsoxymetrie
- etwa 9.987 Babys haben ein unauffälliges Ergebnis. Davon hat etwa 1 Baby einen schweren Herzfehler, der nicht entdeckt wird.
- etwa 13 Babys haben ein auffälliges Ergebnis. Sie werden weiter untersucht.
 - etwa 10 Babys haben keinen schweren Herzfehler. Der niedrige Sauerstoffgehalt hat bei den meisten Babys eine andere Ursache.
 - etwa 3 Babys haben einen schweren Herzfehler.
Sie werden schnell behandelt.

Wichtig ist:

Auch bei einem auffälligen Ergebnis kann das Herz gesund sein. Ein niedriger Messwert kann andere Ursachen haben, zum Beispiel eine Infektion oder eine Lungenerkrankung.

Hat die Untersuchung Nachteile?

Die Pulsoxymetrie selbst hat keine Nebenwirkungen, sie kann dem Kind also nicht schaden. Es kann aber sein, dass

ein auffälliges Ergebnis überprüft werden muss. Die Zeit bis zur Klärung kann für die Eltern belastend sein.

Wo findet die Untersuchung statt?

Die Untersuchung wird von allen Geburtskliniken angeboten. Wenn Sie außerhalb einer Klinik entbinden, besprechen Sie das am besten mit Ihrer Hebamme oder Ihrem Geburtshelfer. Das Screening auf schwere angeborene Herzfehler mittels Pulsoxymetrie

ist Bestandteil der nach der Kinder-Richtlinie des gemeinsamen Bundesausschusses jedem Kind zustehenden Früherkennungsuntersuchungen. Die Teilnahme am Pulsoxymetrie-Screening ist in Bayern seit 24.11.2016 verpflichtend (Artikel 14 Absatz 1 GDVG).

Haben Sie noch Fragen?

Wenn Sie noch Fragen haben, können Sie sich an Ihre Geburtsklinik, Ihre Frauenärztin, Ihren Frauenarzt oder Ihre Hebamme oder Ihren Geburts-

helfer wenden. Auch im Aufklärungsgespräch vor der Untersuchung können Sie Fragen stellen.

Die wichtigsten Informationen:

- Die Pulsoxymetrie untersucht den Sauerstoffgehalt des Bluts. Sie ist schmerzfrei, dauert nur einige Sekunden und ist kostenlos.
- Sie weist auf die meisten schweren Herzfehler hin, die ohne die Unter-

suchung erst später aufgefallen wären. Dies ermöglicht eine frühere Behandlung.

- Sie führt manchmal zu auffälligen Ergebnissen, obwohl kein schwerer Herzfehler vorliegt.

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 1:32.500

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.

Sichelzellerkrankheit

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.

Zusätzlich zu den oben aufgeführten Erkrankungen, deren Screening allen Kindern in Deutschland zusteht, besteht für Sie die kostenlose Möglichkeit, ein Screening auf folgende Erkrankungen durchführen zu lassen:

Mangel der Aromatischen L-Amino-Acid Decarboxylase (AADC)

Häufigkeit etwa 1:116.000

Bildungsstörung von Molekülen, die im Gehirn Signale von einer Nervenzelle auf die andere übertragen (Neurotransmitter): Entwicklungsverzögerung, Muskelschwäche, Bewegungsstörungen, unwillkürliche Augenbewegungen, akute neurologische Krisen.

Behandlung u.a. durch Gabe von Vitamin B6, Genterapie.

Citrullinämie

Häufigkeit etwa 1:60.000

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma.

Behandlung durch eiweißarme Diät und Medikamente.

Galaktokinase-Mangel

Häufigkeit etwa 1:150.000

Defekt im Stoffwechsel von Milchzucker: Grauer Star.

Behandlung durch milchfreie Diät.

Homozystinurie

Häufigkeit etwa 1:200.000

Störung im Stoffwechsel der Aminosäure Homozystein:

Frühzeitige Arteriosklerose, Embolien, geistige Behinderung, Krampfanfälle, Fehlsichtigkeit, Großwuchs.

Behandlung u.a. durch Gabe von Vitamin B6, Folsäure, Vitamin B12, eiweißarme Diät.

Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Lyase-Mangel

Häufigkeit etwa 1:50.000

Bildungsstörung von Ketonkörpern als Energieträger: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, niedriger Blutzucker mit Bewusstseinsstörung, lebensbedrohliches Koma.

Behandlung durch Vermeidung von Hungerphasen.

Malonazidurie – sehr selten

Defekt im Abbau einer organischen Säure: Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Herzfunktionsstörung, Muskelschwäche, Durchfälle.

Behandlung durch Diät und Carnitin-Gabe.

Methylmalonazidurie

Häufigkeit etwa 1:50.000

Störungen im Vitamin B12-Stoffwechsel.

Defekt im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma.

Behandlung durch eiweißarme Diät, Medikamente bzw. Gabe von Vitamin B12.

Multipler Acyl-CoA-

Dehydrogenase-Mangel – sehr selten

Defekt im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Herzfunktionsstörung, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch Diät und Medikamente.

Propionazidämie

Häufigkeit etwa 1:50.000

Störung im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren. Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfälle, lebensbedrohliches Koma. Behandlung durch eiweißarme Diät und Medikamente.

Remethylierungs-Störungen

(MTHFR, CblD, CblE, CblG) – selten

Defekt in der Bildung der Aminosäure Methionin: Akute neurologische Krisen, Blutbildungsstörung, geistige Behinderung, akute, lebensbedrohliche Krisen.

Behandlung durch Gabe von Vitaminen.

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit

Eggenreuther Weg 43
91058 Erlangen

Telefon: 09131 6808-0

Fax: 09131 6808-2202

E-Mail: poststelle@lgl.bayern.de

Internet: www.lgl.bayern.de

Screeningzentrum: 09131 6808-5204/-5131

Diese Broschüre kann bestellt werden bei:

Labor Becker MVZ eGbR

Führichstr. 70

81671 München

Tel. 089 450917-246

Fax 089 450917-103

www.labor-becker.de