

## Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose / Cystische Fibrose (CF) bei

Name: \_\_\_\_\_

geb. am: \_\_\_\_\_

Ich bin mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.

Ich wurde über das Mukoviszidose-Screening aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit.

Ich habe die Elterninformationen gelesen und hatte Gelegenheit, zu allen dort beschriebenen Sachverhalten und Vorgehensweisen Fragen zu stellen.

Eine Kopie der Elterninformation habe ich erhalten. Das Mukoviszidose-Screening wird standardmäßig mit dem Neugeborenen-Screening durchgeführt. Ich kann die Durchführung jederzeit widerrufen. Die Untersuchungen werden dann nicht durchgeführt oder abgebrochen.

Mir ist bewusst, dass bei Ablehnung des Mukoviszidose-Screenings eine möglicherweise bestehende Erkrankung erst zu einem späteren Zeitpunkt erkannt und behandelt werden kann.

\_\_\_\_\_  
Datum, Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

\_\_\_\_\_  
Datum, Unterschrift aufklärende Person (Name in BLOCKSCHRIFT)

## Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme an der Mukoviszidose-Reihenuntersuchung 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 zur Mukoviszidose-Reihenuntersuchung jederzeit zu widerrufen.

Eine Entscheidung für oder gegen eine Reihenuntersuchung 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 nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Das Team des Neugeborenen-Screeningzentrums Nord am UKE empfiehlt Ihnen diese Untersuchung und wünscht Ihnen und Ihrem Kind alles Gute für die Zukunft!

Nähere Informationen dazu finden Sie im Internet unter:  
[www.screening-dgns.de](http://www.screening-dgns.de)

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburtseinrichtung, Ihren Kinderarzt oder die Hebamme.

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



Cystische Fibrose (CF)

## Neugeborenen-Screening

Information für die Eltern (Personensorgeberechtigte) zur Vorbereitung der mündlichen Aufklärung für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose (CF)

In Zusammenarbeit mit Ihrer Geburtsklinik oder Ihrem (Kinder-) Arzt

## Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Ziel dieser Reihenuntersuchung ist die frühzeitige Diagnose einer möglicherweise bestehenden Mukoviszidose, damit in solch einem Fall möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei einem Kind mit dieser Krankheit verbessert wird. Die Reihenuntersuchung 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 Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3 300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten CFTR-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

### Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, sodass 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 eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Die Reihenuntersuchung 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 die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird auf eine Filterpapierkarte getropft und an ein Labor 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 die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig.

Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig, und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die

Reihenuntersuchung 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 zur Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte das erweiterte 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 im Rahmen der vorgeschriebenen Zeit vernichtet.

### Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt dem Einsender (Ärztin/Arzt) der Blutprobe in der Regel innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird sich der Einsender mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können.

Im Mukoviszidose-Zentrum wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.