

Hypothyreose • Unterfunktion der Schilddrüse. Führt zu Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung. Einfache Behandlung durch Einnahme von Schilddrüsenhormon.

Adrenogenitales Syndrom (AGS) • Defekt der Nebennieren mit fehlender Hormonproduktion. Tödliche Verläufe möglich, falsche Geschlechtszuordnung bei Mädchen. Behandlung: Hormontabletten.

Biotinidasemangel • Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin. Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung. Behandlung mit Biotin-Tabletten.

Galaktosämie • Defekt in der Verwertung des Zuckerbausteins Galaktose. Leberversagen und früher Tod oder Linsentrübung und geistige Behinderung. Behandlung durch galaktosefreie Diät.

Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA) • Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin. Fortschreitende geistige Behinderung. Verhinderung durch spezielle Diät.

Ahornsirupkrankheit • Störung im Abbau von Aminosäuren. Koma beim Neugeborenen, Todesfälle, geistige Behinderung. Behandlung: spezielle Diät.

MCAD-Mangel • Häufigste Störung im Stoffwechsel der Fettsäuren. Krisenhafte Stoffwechsellösungen möglich mit Unterzuckerung, Koma und plötzlichem Tod. Behandlung: Vermeidung langer Hungerphasen, besonders bei Infekten.

VLCAD-Mangel und LCHAD-Mangel • Defekte im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren. Krisen mit Unterzuckerung, Koma und Tod, Muskelschwäche, Störung der Herztätigkeit. Behandlung: spezielle Diät, Vermeidung von Hungerphasen.

Carnitinstoffwechseldefekte (CPT-I, CPT-II, CAT) • Störungen im Stoffwechsel der Fettsäuren. Möglich sind plötzliche Krisen mit Koma und Todesfälle. Behandlung: spezielle Diät, Vermeidung von Hungerphasen, ggf. Carnitingabe.

Glutarazidurie Typ I (GA I) • Störung im Abbau von Aminosäuren. Plötzliche Krisen, bleibende Bewegungsstörung. Behandlung: spezielle Diät und Carnitin.

Isovalerialanzidurie • Störung im Aminosäureabbau. Frühzeitiges Erbrechen, Koma, „Schweißfußgeruch“, geistige Behinderung. Behandlung: spezielle Diät und Carnitin.

Darüber hinaus gibt es weitere grundsätzlich im erweiterten Screening erfassbare Störungen, die jedoch derzeit kontrovers diskutiert werden. Die Aufnahme in das nationale Screeningprogramm hängt vom Fortschreiten der wissenschaftlichen Erkenntnis ab. Zu diesen Störungen gehören: **Glutarazidurie Typ II • HMG-CoA-Lyasemangel • Holocarboxylase-Synthasemangel • Methylcrotonylglycinurie • Methylmalonazidurie • Propionazidurie • Hämoglobinopathien • Tyrosinämie • Schwere angeborene Immundefekte (SCID)**

Nähere Informationen dazu finden Sie im Internet unter: 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.

Dear parents,

we examine your child for inborn errors of metabolism within the first couple of days after its birth. Early recognition and treatment of these rare diseases prevents health risks and ensures the best possible development of your child. Thank you for your participation in the program!

Chers parents,

quelques jours après la naissance de votre enfant, nous lui faisons des examens de dépistage de maladies métaboliques congénitales. Un diagnostic précoce et un traitement immédiat de troubles métaboliques rares peuvent éviter des problèmes de santé. Aidez-nous à assurer la bonne santé de votre enfant! Nous vous remercions pour votre confiance!

Sevgili anneler-babalar,

doğumdan bir kaç gün sonra bebeğinizi, doğuştan bir metabolizma bozukluğu bulunup bulunmadığını tespit etmek için muayene ediyoruz. Bu tür ender görülen hastalıkların erken tanı ve tedavisini yaptırmakla, çocuğunuzun sağlığının emniyet altına alınmasını sağlıyoruz. Bize göstereceğiniz güvene şimdiden teşekkürler.

Дорогие родители!

Мы обследуем вашего ребенка через несколько дней после рождения на предмет врожденных заболеваний обмена веществ. Быстрое распознавание и лечение этих нарушений позволит сохранить здоровье вашему ребенку. Мы надеемся на вашу поддержку и благодарим за ваше доверие!



Neugeborenen-Screeningzentrum Nord

Neugeborenen-Screening

Eine Untersuchung auf angeborene Stoffwechselkrankheiten und Hormonstörungen



In Zusammenarbeit mit Ihrer Geburtsklinik oder Hebamme

Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen

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. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenen-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Stoffwechseluntersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (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 die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht.

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), Carnitinzyklusdefekte, Glutarazidurie Typ I, Isovalerianazidämie. (Krankheiten umseitig beschrieben)

In der Summe findet man bei **ungefähr einem von 1000 Neugeborenen** eine angeborene Erkrankung. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z.B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. **Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an**, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden.

Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

Was bedeutet das Testergebnis?

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

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

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

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

© 2016

Universitätsklinik Hamburg-Eppendorf
Martinistr. 52, 20246 Hamburg
Bilder: UKE