

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt gerade hinter Ihnen. 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 treten im Durchschnitt bei einem von 1.000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können sie zu Organschäden, körperlicher und geistiger Behinderung führen.

Für alle Neugeborenen wird deshalb eine Früherkennungsuntersuchung angeboten (erweitertes Neugeborenencreening).

#### 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 betroffener Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt, welche inzwischen wesentlich verbessert wurden, indem weitere behandelbare Erkrankungen in die Untersuchung eingeschlossen wurden.

#### Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36. – 72. Stunde 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 Methoden untersucht.



Standort Mühlhausen:  
**Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe**  
**Abteilung für Geburtshilfe**  
Langensalzaer Landstraße 1, 99974 Mühlhausen  
Telefon: 03601 41-1255 und 41-1305  
Fax: 03601 41-2100  
E-Mail: [medizin.mhl@hufeland.de](mailto:medizin.mhl@hufeland.de)

[www.hufeland.de](http://www.hufeland.de)



## Neugeborenencreening

Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen

Mit freundlicher Unterstützung:  
Screening-Zentrum Leipzig,  
Institut für Laboratoriumsmedizin

[www.uni-leipzig.de/screening](http://www.uni-leipzig.de/screening)



## 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, Glutaracidurie Typ 1, Isovalerialacidämie**

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. 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 Neugeborenencreening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schwereren 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 Fall erhält der Einsender der Blutprobe (Arzt in der Geburtsklinik, Hebamme) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird zusätzlich direkt mit den Eltern 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.

## Was bedeutet das Testergebnis?

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

## Können die Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden, jedoch können deren Auswirkungen mit einer entsprechenden 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 Neugeborenencreening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht. Die Testkarten werden nach einem Zeitraum von 3 Monaten vernichtet. Ihr Einverständnis umfasst nur die genannten Zielerkrankungen.

## Folgende Krankheiten können durch das Neugeborenencreening erkannt werden:

### Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen, Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborenen)

### Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborenen)

### Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Haut- und Haarveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf, Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborenen)

### Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf, Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborenen)

### Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leber- und Nierenschädigungen, möglicher tödlicher Verlauf, Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborenen)

### Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen, Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborenen)

### Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung, Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborenen)

### Isovalerialacidurie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborenen)

### LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Harnmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf, Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborenen)

### MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf, Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborenen)

### Mukoviszidose (zystische Fibrose)

Häufigste vererbte Stoffwechselerkrankung (1:300 bis 1:400 Neugeborene), verstärkte Bildung von zähem Schleim; Lungenerkrankung, Bauchspeicheldrüsenerkrankung, schwere Gedeihstörung; Heilung nicht möglich, unterstützende Behandlung möglich

### Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung, Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborenen)

#### Hinweis:

Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind aber in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

Sollten Sie noch Fragen haben, wenden Sie sich bitte vertrauensvoll an unsere Mitarbeiter.