Zielerkrankungen der Screening-Richtlinien 2010:

Adrenogenitales Syndrom
Hormonstörung durch Unterfunktion der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung mittels Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Ahornsirupkrankheit
Störung im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung mittels Spezialdiät und Aminosäurengabe (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene)

Biotinidasemangel
Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Krampfanfälle, Muskelschwäche, Atemnot, geistige Behinderung, Hautveränderungen. Behandlung mittels Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

Carnitinzyklusstörung
Störung im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung mittels Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene)

Galaktosämie
Störung im Stoffwechsel von Milchzucker: schwere Leberfunktionsstörung mit Gelbsucht, körperliche und geistige Behinderung, Erblindung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung mittels Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/60.000 Neugeborene)

Glutarazidurie Typ I
Störung im Abbau von Aminosäuren: plötzliche Stoffwechselkrisen, bleibende Bewegungsstörungen. Behandlung mittels eiweißarmer Diät, Aminosäuren- und Carnitingaben (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

Hypothyreose
Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung mittels Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene)

Isovalerianazidämie
Störung im Abbau von Aminosäuren: Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfälle, Koma. Behandlung mittels eiweißarmer Diät, Aminosäuren- und Carnitingaben (Häufigkeit ca. 1/60.000 Neugeborene)

LCHAD-, VLCAD-Mangel
Störung im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung mittels Spezialdiät und Vermeidung verlängerter Fastenperioden (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

MCAD-Mangel
Störung bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung mittels Vermeidung verlängerter Fastenperioden (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie
Störung im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: geistige Behinderung, Krampfanfälle, Spastik. Behandlung mittels eiweißarmer Diät und Aminosäurengabe, teilweise durch Gabe eines Vitamins/Cofaktors (Tetrahydrobiopterin) (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Zusätzliche Zielerkrankungen des Modellprojektes:

Carnitin-Mangel (primär-systemisch; Carnitin-Transporter-Störung)
Störung im Transport von freiem Carnitin, welches eine wichtige Rolle beim Abbau von Fettsäuren spielt. Betroffene Patienten entwickeln eine Herzerkrankung sowie eine Muskelschwäche und sind nach längeren Fastenperioden durch lebensbedrohliche Unterzuckerungen gefährdet. Eine wirksame Therapie besteht in der täglichen Einnahme von Carnitin (Häufigkeit: selten)

Citrullinämie
Störung im Abbau von Aminosäuren, die in den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Krampfanfällen und lebensbedrohlichem Koma führen kann. Behandlung mittels eiweißarmer Diät, Aminosäurengabe und Medikamenten (Häufigkeit ca. 1/60.000 Neugeborene)

Galaktokinase-Mangel
Störung im Stoffwechsel von Milchzucker, die unbehandelt zu einem grauen Star führt. Behandlung mittels Diät (Häufigkeit ca. 1/150.000 Neugeborene)

Glutathion-Synthetase-Mangel
Bildungsstörung von Glutathion, einem Molekül mit vielen wichtigen Funktionen wie Synthese von Eiweiß, Transport von Aminosäuren, Verstoffwechslung von Medikamenten. Die Störung kann in den ersten Lebenstagen zu einem Zerfall der roten Blutkörperchen (hämolytische Anämie), Übersäuerung und Gelbsucht führen. Behandlung mittels Medikamenten (u.a. Bikarbonat, Vitamine C und E), (Häufigkeit: selten)

Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Lyase-Mangel
Bildungsstörung von Ketonkörpern als Energieträger, die in den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung und niedrigem Blutzucker mit Bewusstseinsstörung sowie lebensbedrohlichem Koma führen kann. Behandlung mittels Vermeidung von verlängerten Fastenperioden sowie Gabe von Flüssigkeit und Bicarbonat in der Krise (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborene)

Hypertyrosinämie Typ I
Störung im Abbau von organischen Säuren, die in den ersten Lebenstagen zu einer schweren Leberfunktionsstörung mit Gelbsucht und Blutungsneigung sowie zu einer Störung der Nierenfunktion führen kann. Behandlung mittels Medikamenten (NTBC) und eiweißarmer Diät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene)

Malonazidurie
Störung im Abbau einer organischen Säure, die in der frühen Kindheit zu Entwicklungsverzögerung, Krampfanfällen, Herzfunktionsstörung, Muskelschwäche und Durchfällen führen kann. Behandlung mittels Diät und Carnitin (Häufigkeit: selten)

Methylmalonazidurie (Störungen im Vitamin B_{12}-Stoffwechsel)
Störung im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren, die in den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfällen und lebensbedrohlichem Koma führen kann. Behandlung mittels eiweißarmer Diät, Aminosäuren- und Carnitingaben sowie Medikamenten bzw. Gabe von Vitamin B_{12} (Häufigkeit jeweils ca. 1/50.000 Neugeborene)

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
Störung im Abbau von Fettsäuren, Aminosäuren und organischen Säuren, die in den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Herzfunktionsstörung und lebensbedrohlichem Koma führen kann. Behandlung mittels Diät, Aminosäurengabe und Medikamenten (Häufigkeit: selten)

Propionazidämie
Störung im Abbau von Aminosäuren und Fettsäuren, die in den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung, Krampfanfällen und lebensbedrohlichem Koma führen kann. Behandlung mittels eiweißarmer Diät, Aminosäuren- und Carnitingaben sowie Medikamenten (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborene)

Remethylierungs-Störungen (MTHFR, CblD, CblE, CblG)
Störung in der Bildung der Aminosäure Methionin, welche in den ersten Lebenstagen zu akuten neurologischen Krisen führen kann. Zusätzlich kann die Blutbildung beeinträchtigt sein. Ältere Kinder entwickeln eine geistige Behinderung und sind durch akute, lebensbedrohliche Krisen gefährdet. Behandlung mittels Gabe von Vitaminen (Häufigkeit: selten)

Hinweis:
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.

NRW 4/2013

Neugeborenenscreening

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 1.000 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 (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 40 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (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 zum Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Die Screeningrichtlinie aus dem Jahr 2010 gibt ein Screening auf die folgenden Erkrankungen vor:

Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion), Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechselstörungen (MCAD-, LCHAD-, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusstörungen, Glutarazidurie Typ I, Isovalerianazidämie.

Zusätzlich kann aus der gleichen Blutprobe kostenlos auf folgende Erkrankungen untersucht werden:

Propionazidämie, Methylmalonazidurie, Hypertyrosinämie Typ I, Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Lyase-Mangel, Glutathion-Synthetase-Mangel, Malonazidurie, Galaktokinase-Mangel.

Es handelt sich ebenfalls um Erkrankungen, deren frühzeitige Diagnose die Prognose für betroffene Kinder verbessert. Die Integration dieser Zielerkrankungen in das Screening-Gesamtprogramm wird im Rahmen eines Modellprojekts evaluiert, das wissenschaftlich begleitet wird.

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 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 für das Screening verantwortliche Arzt innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. Unauffällige Ergebnisse werden nicht automatisch an Sie weitergeleitet. 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.

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 es wird bei Verdacht auf eine Erkrankung eine weitere diagnostische Untersuchung erforderlich, 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 Stoffwechselstörungen 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. Spezialisten für Stoffwechsel- und Hormonstörungen stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Einwilligungserklärung

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 genannten Zielerkrankungen.

Einwilligungserklärung

Name .....

Anschrift .....

.....

Telefonnummer .....

Wir sind mit der Teilnahme unseres Kindes an der Screening-Untersuchung einschließlich der zusätzlichen Zielerkrankungen einverstanden.

.....

Ort/Datum — Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Wir sind mit der Teilnahme unseres Kindes an der Screening-Untersuchung gemäß den Richtlinien aus dem Jahr 2010 einverstanden.

.....

Ort/Datum — Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Wir lehnen die Teilnahme unseres Kindes an der Screening-Untersuchung ab.

.....

Ort/Datum — Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

.....

Ort/Datum — Unterschrift der über das Screening aufklärenden Person