

## Das Österreichische Neugeborenen-Screening - eine Einrichtung an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Liebe Eltern!

Die Gesundheit Ihres Kindes ist uns ein großes Anliegen! Viele Erkrankungen entstehen im Laufe des Lebens, aber einige Erkrankungen sind uns von Beginn an mitgegeben. Angeborene Erkrankungen kommen nur selten vor, können unbehandelt schwere Organschäden verursachen und sind meist bei frühzeitigem Erkennen gut behandelbar.

Aus diesem Grund wurde für alle Neugeborenen bereits in den sechziger Jahren des 20. Jahrhunderts das *Österreichische Früherfassungsprogramm* gestartet. Im Auftrag des Bundes wird das Neugeborenen-Screening zentral für Österreich an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien durchgeführt. Bisher konnten dadurch bereits ca. 3000 erkrankte Kinder gefunden und frühzeitig therapiert werden.

Dieses Angebot ist für alle Neugeborenen kostenlos!

Durch die Fortschritte in der Medizin konnten viele Erkrankungen neu in das Früherfassungsprogramm aufgenommen werden. Betreuung und spezielle Behandlungen erfolgen an klinischen Zentren für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Endokrinologie und von weiteren ExpertInnenteams verschiedener Spezialbereiche an den Universitätskliniken für Kinder- und Jugendheilkunde in Wien, Graz, Innsbruck und Salzburg, aber auch an vielen Kinderabteilungen in Krankenhäusern Österreichs sowie KinderärztInnen.

**Achten Sie bitte darauf**, dass auch bei Ihrem Kind diese wichtige Untersuchung durchgeführt wird und wenden Sie sich bei etwaigen Fragen an den Arzt/die Ärztin Ihrer Geburtsklinik, die Hebamme, den/die Hausarzt/-ärztin oder den/die Kinderarzt/-ärztin. Die Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien steht Ihnen ebenfalls jederzeit für Fragen zur Verfügung.

Herzlichst Ihre



Univ. Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, MBA  
Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde  
Währinger Gürtel 18-20  
A-1090 Wien  
Telefon: +43 1 40400 32780, Fax: +43 1 406 3273

## Zielkrankheiten\*

### 1. Hormonstörungen

**Adrenogenitales Syndrom:** Störung der Hormonproduktion der Nebennierenrinde: unbehandelt treten drohende lebensgefährliche Salzverlustkrisen auf. Vermännlichung bei weiblichen Patienten.

**Kongenitale Hypothyreose:** Störung der Produktion der Schilddrüsenhormone: unbehandelt entstehen irreparable schwere Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung.

### 2. Angeborene Stoffwechselkrankheiten

**Aminoazidopathien** (Hyperphenylalaninämie, Phenylketonurie, Ahornsiruperkrankung, Homozystinurie, Hypermethioninämie Tyrosinämie I, II, Argininämie) und **Organoazidurien** (Propion-/Methylmalonazidämie, Glutarazidurie Typ I, Isovalerialazidämie): Abbaustörungen im Stoffwechsel von Aminosäuren: unbehandelt entstehen irreversible Entwicklungsstörungen, u.a. lebensbedrohliche Krisen.

**Harnstoffzyklusdefekte** (Argininosuccinatlase Mangel, Citrullinämie): Störung der Entgiftung von Eiweißstoffwechselprodukten: führt zu lebensbedrohlichen Stoffwechselkrisen mit z.T. bleibender körperlicher und mentaler Beeinträchtigung.

**Carnitinzylus Defekte** (Carnitintransporter Defekt, Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I (CPT I) -, Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II (CPT II) -, Carnitin-Acylcarnitin-Translokase (CACT) - Mangel) und **Fettsäurestoffwechseldefekte** (MCAD-, MAD-, MTP-, LCHAD-, VLCAD - Mangel): Defekte im Stoffwechsel der Fettsäuren und des Carnitinzylus: unbehandelt kommt es zu Stoffwechselkrisen, Koma, möglichem lebensbedrohlichen Verlauf.

**Vitaminstoffwechseldefekte** (Biotinidasemangel, Cobalaminstoffwechselstörungen): Recyclingstörung des Vitamins Biotin, Störungen in der Funktion des Vitamins B12 und Mangel an Vitamin B12: unbehandelt treten Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung und Epilepsie auf. Tlw. einfache Behandlung durch Gabe von Vitaminen.

**Kohlenhydratstoffwechselstörungen** (Galaktoseabbaustörungen) Zum Teil lebensbedrohliche Defekte im Abbau von Milchzucker: unbehandelt entstehen Erblindung, Versagen der Leberfunktion, körperliche und geistige Behinderung.

### 3. Andere

**Cystische Fibrose:** Lebensbedrohliche Störung der Zusammensetzung der Körpersekrete, betrifft mehrere Körperorgane. Bei Neugeborenen symptomlos.

**Angeborene Immundefekte:** Störung der Funktion des Immunsystems: Gehäufte, mitunter lebensbedrohliche Infektionen.

**Spinale Muskelatrophie:** Erkrankung von Nervenzellen im Rückenmark: schwindende Muskelkraft, die zu schweren motorischen Ausfällen bis hin zur Atemlähmung führt.

\*Detaillierte Informationen finden Sie auch auf unserer Homepage: [www.neugeborenencreening.at](http://www.neugeborenencreening.at)



UNIVERSITÄTSKLINIK FÜR KINDER- UND JUGENDHEILKUNDE  
MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN

## ÖSTERREICHISCHES NEUGEBORENEEN-SCREENING



Eine Einrichtung an der Universitätsklinik  
für Kinder- und Jugendheilkunde  
zur Früherfassung von  
angeborenen Erkrankungen

# Die wichtigsten Fragen zum Neugeborenen-Screening

## Warum sind Screeninguntersuchungen notwendig?

Eines von ca. 800 neugeborenen Kindern leidet an einer vom Neugeborenen-Screening erfassten Krankheit. Das Screening gewährleistet die Früherkennung dieser Krankheiten und in der Folge die frühzeitige Einleitung einer adäquaten Behandlung, sodass in den meisten Fällen bleibende Schäden verhindert werden können. Eltern von Neugeborenen stimmen daher in aller Regel dem Screening zu. Mit Ihrer Unterschrift auf der Filterpapierkarte erteilen Sie die Einwilligung in die Screeninguntersuchung und die Weitergabe personenbezogener Daten sowie zur Rückmeldung der bestätigten Diagnosen an unsere Untersuchungsstelle. Die Daten Ihres Kindes werden selbstverständlich streng vertraulich behandelt. Sie haben auch das Recht, das Screening abzulehnen, indem Sie einen entsprechenden Vermerk auf der von Ihnen unterschriebenen Karte hinterlassen. Bedenken Sie jedoch bitte den hohen mit dem Screening verbundenen Nutzen und das minimale Risiko einer einfachen Blutabnahme!

## Wir haben keine Erkrankungen in der Familie und mein Baby sieht gesund aus. Ist die Untersuchung trotzdem notwendig?

Ja! Tatsächlich ist es so, dass es in den meisten betroffenen Familien bisher keine solchen Erkrankungen gegeben hat. Babys mit Stoffwechsel- bzw. Hormonstörungen oder Fehlfunktionen der Organe sehen zumeist ganz gesund aus. Wenn sich schließlich Symptome zeigen, ist es für eine optimale Behandlung oft schon zu spät, weil es bereits zu bleibenden Schäden kommen kann. Je früher die Behandlung einsetzt, desto besser sind die Chancen auf eine gute Prognose.

## Wie und wann erfolgt das Neugeborenen-Screening?

Durch einen kleinen Stich in die Ferse oder durch eine venöse Blutabnahme werden einige Blutstropfen gewonnen und auf eine Filterpapierkarte aufgebracht.

Diese Karte wird dann an die Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien geschickt. Dort wird in einem Speziallabor die Blutprobe auf bestimmte Eiweißstoffe, Stoffwechselprodukte und Hormone untersucht. **Die Blutabnahme sollte zwischen der 36. und der 72. Stunde nach der Geburt erfolgen.** Sollten Sie das Spital davor verlassen, wird die Blutabnahme früher vorgenommen und die Empfehlung ausgesprochen, eine Kontrolluntersuchung innerhalb der angeratenen Zeitspanne von Ihrer Hebamme oder bei Ihrem Kinderarzt/-ärztin durchführen zu lassen. Sollte die Entbindung zu Hause erfolgen, übernimmt die Hebamme die Blutabnahme und die Einsendung der Karte.

## Wie kann ich sicher sein, dass bei meinem Baby das Neugeborenen-Screening durchgeführt wird und wie erfahre ich das Testergebnis?

Sie können anhand der Kartenummer (als Klebeetikette abnehmbar) auf [www.neugeborenenenscreening.at](http://www.neugeborenenenscreening.at) überprüfen, ob die Karte tatsächlich im Labor eingelangt ist. Innerhalb weniger Tage wird der Befund erstellt, eine Verständigung erfolgt aber nur bei einem auffälligen Testergebnis. Eine 2. Filterpapierkarte wird angefordert, wenn der Verdacht auf eine mögliche Erkrankung besteht, wenn zu wenig Blut auf die Karte aufgetropft wurde oder wenn der Abnahmezeitpunkt nicht optimal war. Bitte leisten Sie der Aufforderung im Interesse Ihres Kindes umgehend Folge! Für Fragen nutzen Sie bitte das Kontaktformular unserer Homepage.

## Ist mein Baby sicher gesund?

Wir finden die vom Screening abgedeckten Krankheiten mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit. Der fehlende Nachweis kann jedoch das Vorliegen einer Krankheit nicht gänzlich ausschließen, weil es Faktoren geben kann, die die Bestimmung stören (siehe dazu die Blutabnahme-Richtlinie, zu finden auf unserer Homepage) und es – sehr selten – PatientInnen mit normalen Werten bei den untersuchten Parametern geben kann.

## Worauf sollte ich als Mutter/ Vater achten?

Damit alle Untersuchungen mit einer einzigen Blutabnahme vollständig erfolgen können, achten Sie bitte als Eltern darauf, dass die Kreise der Filterkarte vollständig durchtränkt sind.

**Lesen Sie bitte deshalb den Leitfaden auf der Rückseite der Filterpapierkarte genau!**

## Was passiert bei Vorliegen einer Erkrankung?

Bestätigt sich die Diagnose, wird unverzüglich mit einer Therapie begonnen. Diese kann, abhängig von der Erkrankung, an Spezialabteilungen, wie z.B. Stoffwechsellaboren, aber auch an vielen Kinderspitälern oder bei KinderärztInnen erfolgen.

## Wie können diese Erkrankungen behandelt werden?

Je nach Art der vorliegenden Erkrankung wird eine medikamentöse oder/ und eine diätetische Therapie für Ihr Kind erarbeitet. Manche Kinder, die z.B. an einer Schilddrüsenunterfunktion leiden, benötigen eine medikamentöse Hormonersatztherapie. Manche Kinder brauchen bis auf regelmäßige Kontrollen keine regelmäßige Therapie.

## Können diese Krankheiten geheilt werden?

Angeborene Stoffwechselerkrankungen und Organstörungen sind zwar nicht heilbar, durch eine frühzeitige Behandlung können jedoch in den meisten Fällen Spätfolgen vermieden oder deutlich gemildert werden.



UNIVERSITÄTSKLINIK FÜR KINDER-  
UND JUGENDHEILKUNDE  
MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN