



Österreichisches Neugeborenen-Screening

Blutabnahme-Richtlinie

2024



1. Zeitpunkt der Blutabnahme

- Normalfall

Blutabnahme 36. bis 72. Lebensstunde

Die Blutprobe für das Screening sollte im Alter von 36 bis maximal 72 Lebensstunden abgenommen werden, um auch frühzeitig auftretende Stoffwechsel- bzw. Elektrolytkrisen bei den betroffenen Kindern verhindern zu können. Darüber hinaus erleichtert die katabole Stoffwechsellage in diesem Zeitraum die Detektierbarkeit von Fettsäureoxidationsstörungen und von Organoazidopathien; bei zu spätem Screening besteht hier bei inzwischen kompensierter Stoffwechsellage die Gefahr der Entstehung falsch negativer Befunde.

- Sonderfall 1

Frühgeborene

Bei Frühgeborenen vor der vollendeten 32. Schwangerschaftswoche wird ebenfalls im Alter von 36 bis 72 Lebensstunden Blut für das Screening abgenommen. In einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen muss ein abschließendes Zweit-Screening erfolgen.

- Sonderfall 2

Blutabnahme vor der 36. Lebensstunde

Einige der Zielkrankheiten können bereits frühzeitig zu einer möglicherweise lebensbedrohlichen Krise führen. Für die meisten dieser Erkrankungen besteht die Möglichkeit, schon wenige Stunden nach der Geburt erkannt zu werden, da sie schon zu diesem Zeitpunkt erhöhte Metabolitenkonzentrationen zeigen. Daher soll in folgenden Situationen eine erste Blutprobe für das Screening abgenommen werden, eine weitere dann im empfohlenen Zeitraum (Zweit-Screening):

- Ambulante Entbindung bzw. Entlassung aus der Geburtsklinik vor dem Alter von 36 Lebensstunden.

Bei Entlassung aus der Klinik vor der 36. Lebensstunde ist eine Blutabnahme in der Richtlinie verbindlich vorgesehen. Ein Zweit-Screening ist dann zwischen der 36. und 72. Lebensstunde durchzuführen.

- Verlegung in eine andere Institution

Vor Verlegung in eine andere Institution sollte immer (auch vor der 36. Lebensstunde) eine Blutabnahme erfolgen. Ein Zweit-Screening ist dann zwischen der 36. und 72. Lebensstunde durchzuführen.

- Verlegung auf Intensivstation

Eine Blutabnahme für das Screening bei Aufnahme auf eine Intensivstation, unabhängig vom Lebensalter, wird empfohlen, sofern nicht zuvor ein Screening durchgeführt wurde.

- Intensivmedizinische Maßnahmen, Medikamente

Auf jeden Fall sollte ein erstes Screening vor Bluttransfusionen, Plasmagaben, parenteraler Ernährung oder Medikamentengaben (v.a. Dopamin, Steroide) erfolgen.

Ein Kontroll-Screening ist dann nach Ende der Maßnahmen erforderlich (Tabelle 2 und 3, sowie Kapitel 4).



2. Beschriftung der Testkarte

Es sind ausschließlich die für das Programm vorgesehenen Testkarten (Kennzeichnung als Medizinprodukt nach IVDR) zu verwenden (Abbildung 1). Die Testkarten müssen folgende Angaben vollständig enthalten:

- Angaben zum Einsender
 - Stempel des Krankenhauses/ Klinik/ Hebamme oder Name des Einsenders inkl. Adresse
- Angaben zum Kind
 - Name und Vorname des Kindes
 - Datum und Uhrzeit der Geburt und Geburtsgewicht
 - Datum und Uhrzeit der Blutabnahme
 - Schwangerschaftswoche und Geschlecht
- Bitte ankreuzen
 - Beim Zeitpunkt der Blutabnahme war das Baby älter als 36h oder jünger als 36h
 - Frühgeburt, wenn ja dann ist ein Zweitscreening erforderlich (siehe Punkt 1)
 - Bluttransfusion (siehe Kapitel 4)
 - Mehrlingsgeburt
 - Zweitabnahme/ Recall
- Angaben zur Mutter
 - Name und Vorname der Mutter
 - Adresse
 - Telefonnummer
 - Unterschrift – Bitte die Karte unbedingt auf der Rückseite unterschreiben lassen!

Bemerkung

Die Angaben zum Neugeborenen, wie z.B. das Alter bei Probenahme (Geburts- und Abnahmedatum), Schwangerschaftswoche und Geburtsgewicht, sind für die richtige medizinische Bewertung einiger Parameter (z.B. Adrenogenitales Syndrom) unbedingt erforderlich!

Auch Adresse und Telefonnummer eines Elternteils sind unbedingt mit anzugeben. Einige der untersuchten Erkrankungen, z.B. klassische Galaktosämie, Organoazidopathien oder einige Fettsäureoxidationsdefekte, können innerhalb von Stunden zu lebensbedrohlichen Situationen für das Neugeborene führen und erfordern der sofortigen, notfallmäßigen medizinischen Intervention. Der Einsender muss unbedingt auf der Testkarte erkennbar sein, mit Stempel und ev. Adresse. Zweitkarten nach Erstscreening vor 36 Lebensstunden oder vor 32 Schwangerschaftswochen sind entsprechend zu kennzeichnen (ankreuzen).



LOT 7293923/W221



SN A0555801

Probenflächen bitte nicht berühren.

SN A0555801

Etikette bitte abziehen und in Mutter-Kind Pass kleben →

Stempel des Krankenhauses / Klinik / Hebamme

Dieses Feld mit den **Daten des Kindes** in Blockschrift ausfüllen:

Familienname											
Vorname											
Geburtsdatum				Uhrzeit Geburt				SSW			
Datum der Blutabnahme				Uhrzeit Abnahme				Geschlecht			
Geburtsgewicht				Bluttransfusion				Mehrling			
älter als 36 Stunden				jünger als 36 Std.*				Geburt vor SSW 32*			
vor				nach Abnahme*				2. Abnahme / Recall			
Steroidgabe*				Parenterale Ernährung*							

Dieses Feld mit den **Daten der Mutter** in Blockschrift ausfüllen:

Familienname											
Vorname											
Straße/Hausnummer											
PLZ				Ort				Telefonnummer			

Bitte Rückseite beachten! →

* Bitte beachten Sie, dass bei Abnahmen vor der 36. Stunde, bei Frühgeburten, nach Bluttransfusionen, Kortikosteroidtherapie, Katecholamintherapie sowie laktosefreier oder noch nicht erfolgter Ernährung eine zweite Probe notwendig ist!
Details hierzu finden Sie auf www.neugeborenencreening.at unter „Für Zuweiser“ - Blutabnahme-Richtlinie Neugeborenen-Screening.

Ich bin über Inhalt und Zweck der Untersuchung (siehe Folder „Österreichisches Neugeborenen-Screening“) informiert und mit der Übermittlung der Probenkarte zur Verwendung an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien sowie der Übermittlung der Diagnosebestätigung für das Neugeborenen-Screening einverstanden.

Unterschrift Mutter bzw. Obsorgeberechtigter des Kindes

Österreichisches Neugeborenen-Screening
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Währinger Gürtel 18-20
1090 Wien

Leitfaden zur Blutabnahme

- Wichtig: Kein EDTA Blut, nur Kapillar- oder Venenblut.
- Handschuhe anziehen, Ferse erwärmen, Desinfektion und Fersenhaut sorgfältig trocknen lassen.
- Punktionsstelle auswählen: Die Punktion erfolgt am äußeren oder inneren Fersenrand der Fußsohle (grau schraffierter Bereich).
- Bitte verwenden Sie eine für den Fersenstich geeignete Sicherheitslanzette!
- Ersten Blutstropfen abwischen.
- Mit nachfolgenden Tropfen Kreise der Testkarte vollständig ausfüllen. Die Blutstropfen werden in einem Schritt von einer Seite der Testkarte so aufgetragen, dass Vorder- und Rückseite der Kreise **vollständig** und **gleichmäßig** durchtränkt sind.
- Blutstropfen 2 - 4h trocknen lassen. Nicht auf Heizkörper o.ä. und durch Sonnenlicht!
- Karten bitte **am gleichen Tag** verschicken und **vollständig** ausfüllen!











Abbildung 1. Testkarte (2023) Vorder- und Rückseite

3. Blutabnahme

Die Qualität der Blutproben ist entscheidend für exakte Untersuchungsergebnisse. Um gleichbleibende Saugfähigkeit des Filterpapiers zu gewährleisten, müssen die Karten trocken gelagert und vor Verunreinigungen durch Alkohol, Wasser, Handlotionen, Puder etc. geschützt werden. Das Filterpapier darf nicht mit bloßen Fingern angefasst werden. Im Regelfall wird Kapillarblut aus der Ferse auf das Filterpapier der Testkarte getropft (Abbildung 2). Natives Venenblut kann ebenfalls verwendet werden. Hierbei sollte es sich jedoch nicht um Blut aus venösen Zugängen handeln, weil Infusionsreste die Ergebnisse verfälschen können.

Auf keinen Fall darf EDTA Blut verwendet werden, denn der Zusatz von EDTA kann zu falsch-positiven Befunden des 17-Hydroxyprogesterons (Adrenogenitales Syndrom) oder zu falsch-negativen Befunden des Hypothyreose-Screenings führen. Für die Blutabnahme durch Fersenpunktion wird das in Abbildung 2 dargestellte Vorgehen empfohlen.

Beim Betropfen der Testkarte sollte auf folgende Punkte geachtet werden:

- Es sollten möglichst alle Kreise von einer Seite betropft werden. Die Abnahme muss rasch erfolgen. Mit zunehmender Dauer werden gerinnungsaktive Substanzen freigesetzt, die die Tropfenbildung hemmen.
- Auf keinen Fall darf ein angetrockneter Blutfleck mehrfach oder derselbe Kreis von Vorder- und Rückseite betropft werden. Es muss darauf geachtet werden, dass das Filterpapier vollständig durch den von einer Seite aufgetragenen Blutstropfen durchtränkt ist. Siehe Beispielbild



- Das Filterpapier sollte nicht gegen die Punktionsstelle gedrückt werden, die Ferse nicht „melken“ oder quetschen (Gefahr einer Verdünnung der Blutstropfen durch Gewebsflüssigkeit).
- Die betropften Karten sollten mindestens zwei (besser 3-4) Stunden an der Luft getrocknet werden (keine künstlichen Wärmequellen wie Lampen, Föhn, Inkubatoren etc. verwenden). Es ist unbedingt darauf zu achten, dass die Proben vor dem Versand von beiden Seiten gut durchgetrocknet sind. Die Karten sollten beim Trocknen nirgends aufliegen (Tischkante, Nierenschale). Wärme, Feuchtigkeit, Desinfektionsmittel, Cremes etc. können die Testsubstanzen zerstören bzw. zu falsch positiven Analyseergebnissen führen. Die Karten müssen vor direkter Sonneneinstrahlung geschützt werden und dürfen nicht in unmittelbarer Nähe der Zimmerheizung oder dort liegen, wo beispielsweise Desinfektionsmittel versprüht werden (Wickeltisch etc.). Das Filterpapier darf weder vor noch nach der Probenahme mit bloßen Fingern angefasst werden. Die Hygienevorschriften sind zu beachten (z.B. betropfte Karten nicht auf dem Schreibtisch trocknen oder lagern). Die Probenqualität wird sofort nach Probeneingang kontrolliert. Unzureichende Qualität der Blutprobe kann zu falschen Testergebnissen führen, und eine erneute Blutabnahme ist erforderlich.



- Ferse erwärmen. Die Kapillardurchblutung wird am besten gesteigert durch Einwickeln in ein warmes (nicht über 42°C), feuchtes Tuch für ca. 5 Minuten.



- Punktionsstelle auswählen. Die Punktion erfolgt in der Regel am äußeren oder inneren Fersenrand der Fußsohle (schraffierter Bereich, Abbildung 1).



- Ferse mit einer Hand fixieren. Durch Fixierung zwischen Daumen und Zeigefinger (Mittel-, Ring- und Kleinfinger über den Fußrücken legen) kann der Druck im Fersenbereich kontrolliert werden.

- Desinfizieren. Überschüssiger Alkohol wird mit einem sterilen Tupfer weggewischt. Die Haut muss bei der Blutabnahme trocken sein.

- Einstich mit einer sterilen Stechhilfe (Sicherheitslanzette). Die Spitze sollte nicht länger als 2,4 mm sein (bei Frühgeborenen kürzere Spitzen). Die Stechhilfe wird unter leichtem Druck zügig in die Haut am Fußsohlenrand eingestochen. In der Sohlenmitte besteht erhöhte Gefahr einer Verletzung des Fersenbeinknochens.



- Ersten Blutstropfen abwischen (mit trockenem, sterilem Tupfer). Er enthält unter Umständen Gewebsflüssigkeit und ist für die Laboruntersuchung nicht geeignet.

- Mit nachfolgenden Tropfen Kreise der Testkarte vollständig ausfüllen. Die Blutstropfen werden in einem Schritt durch leichte Berührung von einer Seite der Testkarte so aufgetragen, dass Vorder- und Rückseite der Filterkarte vollständig durchtränkt sind (Karte wenden!).

- Möglichst alle, jedoch mindestens drei Kreise sollten befüllt werden.

Abbildung 2. Blutabnahme. Bilder sind Screenshots von: <https://www.youtube.com/watch?v=EM97-MeWlh8> © MedUni Wien

Tabelle 1: Typische Fehler für Qualitätsmängel

Qualitätsmangel	Mögliche Ursachen
Zu wenig Material	<ul style="list-style-type: none"> • Weniger als vier Kreise ausgefüllt • Kreise nicht vollständig ausgefüllt • Kreise nicht vollständig durchtränkt (Blut nur auf der Vorderseite, auf der Rückseite wenig oder gar nichts)  <p style="text-align: center;">Vorderseite Hinterseite</p>
Nasse Blutflecken	Probe vor Versand nicht ausreichend getrocknet
„Ausgelaugte“, hell verfärbte, mit „Serumringen“ umgebene oder verunreinigte Blutflecken	<ul style="list-style-type: none"> • Bei Desinfektion der Entnahmestelle Alkohol nicht genügend abgewischt • Blutentnahmestelle gequetscht oder „gemolken“ • Probe falsch getrocknet
Unsichtbar verunreinigte Blutflecken	<ul style="list-style-type: none"> • Filterpapier wurde vor oder nach der Probenabnahme mit den Fingern angefasst • Filterpapier hatte Kontakt mit Milch- oder Stuhlresten, Alkohol, Wasser, Handlotion etc. • Heparinrückstände, wenn z.B. heparinisierte Kapillaren verwendet wurden, können die PCR inhibieren und zu nicht aussagekräftigen Ergebnissen des SMA und Immundefizienzen-Screenings führen
Zu viel Probenmaterial, „gelackte“ Blutflecken	<ul style="list-style-type: none"> • Mehrere (kleine) Blutstropfen übereinander aufgetragen  <p style="text-align: center;">Vorderseite Hinterseite</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kreise von Vorder- und Rückseite befüllt
Dunkle Blutflecken, nicht eluierbar	<ul style="list-style-type: none"> • Probe falsch getrocknet, hitzeexponiert • Alte, vergessene Proben (> 2 Wochen)



Tabelle 2: Störfaktoren für das Neugeborenen-Screening

Zielkrankheit	Mögliche Ursachen für falsch positive Befunde	Mögliche Ursachen für falsch negative Befunde*
Hypothyreose	BA < 36 Lebensstunden, Jodkontakt des Kindes (Desinfektion, Kontrastmittel, Medikamente), Thyreostatika (Mutter)	Frühgeburt < 32 SSW, Intensivtherapie, nach Operationen, Blut- oder Plasmaprodukte, Dopamin, Steroide, EDTA-Blut
Adrenogenitales Syndrom	BE < 36 Lebensstunden, Stress, Frühgeburt, EDTA-Blut	Steroidtherapie der Mutter oder des Kindes, Blut- oder Plasmaprodukte (Kind), milde oder seltene Varianten des AGS (in Einzelfällen auch mit Salzverlust!)
Biotinidase-Mangel	Hitze- oder Desinfektionsmittel-Einwirkung auf die Probe, Frühgeburt, Ikterus	Blut- oder Plasmaprodukte
Galaktosämie	Hitze oder Desinfektionsmittel, lange Transportzeit; Leberbypass, Verunreinigung der Testkarte mit Milch	Bluttransfusion (Erythrozyten), Laktosefreie Ernährung bzw. noch keine ausreichende Milchzufuhr, anhaltendes Erbrechen
Phenylketonurie	Parenterale Ernährung mit Aminosäuren, Leberschaden, maternale PKU, Gabe von Trimethoprim, Verunreinigung der Testkarte mit Aspartam	BA < 36 Lebensstunden
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	Parenterale Ernährung mit Aminosäuren, hohe Proteinzufuhr, Hydroxyprolinerhöhung	BA < 36 Lebensstunden
Glutarazidurie Typ I	Niereninsuffizienz	
Isovalerianazidurie	Gabe von Pivalinsäure-haltigen Medikamenten (Pivmecillinam) auch über die Mutter	
MCAD-Mangel	Gabe von Valproat, Gabe von mittelkettiger Fettsäuren (MCT)-haltiger Nahrung	BE > 72 Lebensstunden, kompensierte Stoffwechsellage, hochkalorische Ernährung
VLCAD-Mangel LCHAD-Mangel	Ausgeprägter Katabolismus, längere Fastenperioden	BE > 72 Lebensstunden, kompensierte Stoffwechsellage
Cystische Fibrose	BA < 12 Lebensstunden, Verunreinigung der Testkarte mit Stuhl, Frühgeburt bzw. Geburtsgewicht < 1500g, perinataler Stress, Sepsis, Hypoxie, Hypoglykämie, intensivmedizinische Behandlung, Trisomie 13, 18 und 21, Fehlbildungen und Tumore, CF-Heterozygotenstatus	Mekoniumileus, normale Pankreasfunktion trotz Mukoviszidose, bestimmte CFTR-Mutationen

* Unauffällige Befunde schließen das Vorliegen von seltenen Sonderformen oder sich spät manifestierenden Varianten der gescreenten Erkrankungen nicht aus (z.B. Late-Onset-Hypothyreose, AGS-Varianten, atypische MSUD, Cystische Fibrose u.a.). Deshalb muss bei entsprechenden klinischen Symptomen auch nach unauffälligem Screening immer eine gezielte Diagnostik erfolgen. Abk.: BA: Blutabnahme



4 Sonderfälle

Besonderheiten bei Therapien des Neugeborenen

Grundsätzlich ist die Blutprobe für das Screening regelrecht im Alter von 36 bis 72 Lebensstunden abzunehmen. Bei Neugeborenen, die Bluttransfusionen, Plasmagaben oder relevante Medikamente erhalten (z.B. Kortikosteroide, Dopamin), soll nach Möglichkeit eine erste Probe für das Screening stets vor diesen Therapien abgenommen werden, unabhängig vom Lebensalter. Wird die Screening-Blutprobe aber unter dem Einfluss dieser Maßnahmen abgenommen, müssen die Medikamente unbedingt auf der Screening-Karte vermerkt werden, da sie zu falsch positiven oder falsch negativen Befunden führen können.

Ein Kontroll-Screening wird generell 5 Tage nach Ende der Maßnahme empfohlen.

Weitergehende Empfehlungen des Screening-Labors sind zusätzlich zu beachten.

- Kortikosteroidtherapie

Unter Kortikosteroidtherapie kann das Screening auf AGS falsch negative Befunde ergeben.

- Katecholamintherapie

Unter Dopamintherapie kann das Screening auf Hypothyreose falsch negative Befunde ergeben. Inwieweit andere Katecholamine sich auf das Screening auf Hypothyreose auswirken, ist unklar.

- Bluttransfusion, Gabe von Erythrozyten-Konzentraten oder Plasma

Während einer Behandlung mit Blut- oder Plasmaprodukten können alle gescreenten Parameter verfälscht sein. Wurde vor der Transfusion kein Screening-Blut abgenommen, so kann zusätzlich zum Kontroll-Screening 5 Tage nach Ende der Maßnahme eine weitere spätere Kontrolle erforderlich sein.



Besonderheiten bei kranken Müttern

In Tabelle 3 sind mütterliche Einflüsse auf den Screening-Befund dargestellt. Liegt bei der Mutter einer der aufgeführten Faktoren vor, so soll dies auf der Testkarte vermerkt werden.

Tabelle 3: Einfluss mütterlicher Erkrankungen oder Therapie auf den Screening-Befund

Mütterliche Bedingungen	Betroffener Parameter	Folge
Thyreostatika, Autoimmunthyreoiditis	Erhöhtes TSH	Transiente Hypothyreose
substituierte Hypothyreose	Keine	Keine
Kortikosteroidtherapie* (auch für die Lungenreife)	Niedriges oder möglicherweise falsch normales 17-OHP; erhöhtes IRT	Supprimierte kindliche NNR- Funktion; evtl. falsch negativer Befund
Adrenogenitales Syndrom	Erhöhtes 17-OHP	evtl. falsch positiver Befund
Maternale Phenylketonurie oder Milde Hyperphenylalaninämie unbehandelt	Erhöhtes Phenylalanin	evtl. falsch positiver Befund bei sehr früher Abnahme
Einnahme von Pivalinsäure- haltigen Medikamenten (z.B. Pivmecillinam bei Zystitis)	Verändertes Acylcarnitin-Profil	evtl. falsch positiver Befund (IVA)



Danksagung

Im Jahre 1966 wurde das Österreichische Neugeborenen-Screening Programm zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen eingeführt. Das oberste Ziel des bevölkerungs-medizinischen Präventivprogramms ist die frühestmögliche Erkennung betroffener Kinder, um diese umgehend einer Behandlung zuführen zu können. Es werden im Rahmen dieses Gesundheitsprogramms über 100 Kinder pro Jahr in den ersten Lebensstagen mit einer dieser meist schwerwiegenden Erkrankungen entdeckt. Durch die frühzeitige Kenntnis der Erkrankung gibt es die Chance auf eine rechtzeitige Therapiemöglichkeit. Spezielle Behandlungen wurden in den letzten Jahrzehnten weiterentwickelt, und in den Stoffwechselzentren der Universitätskliniken in Wien, Graz, Innsbruck und Salzburg sowie in vielen anderen Krankenhäusern Österreichs eingesetzt. Auch pädiatrische Endokrinolog:innen, Pulmolog:innen, Immunolog:innen und Neuropädiater:innen in ganz Österreich tragen zu dem Erfolg des Neugeborenen-Screenings bei. Das Screening in Österreich hat lange Tradition und nur durch das Engagement vieler Berufsgruppen bestehend aus Hebammen/ Geburtshelfer:innen, Ärzt:innen, Labors und Diätolog:innen u.v.m. ist eine erfolgreiche Durchführung überhaupt möglich. Eine lückenlose Früherkennung wird auch in Zukunft noch mehr Kindern eine bessere Lebensqualität sichern. Die Leitlinie zur Blutabnahme im Rahmen des Neugeborenen-Screenings beschreibt im Wesentlichen den aktuellen (2019) Konsensus der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V., AWMF-Leitlinien-Register Nr. 024/01.2. Dank gilt der DGNS (Dr. med. Uta Nennstiel-Ratzel, MPH) für die Unterstützung bei der Erstellung dieser Richtlinie.

Kontakt

Österreichisches Neugeborenen-Screening
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
1090 Wien, Währinger Gürtel 18-20

oder

Österreichisches Neugeborenen-Screening
Postfach 40
1097 Wien

+43 (0) 1 40400-32780
ngs@meduniwien.ac.at