

## Neugeborenen-Screening

### **1. Was ist das für eine neue Untersuchungsmethode für Neugeborene?**

Die neue Methode nennt sich Tandem-Massenspektrometrie. Mit ihr können deutlich mehr als 20 Stoffwechsel-Erkrankungen von Neugeborenen erkannt werden, noch bevor sie ihre schädliche Wirkung entfalten und das Kind in eine Stoffwechselkrise gerät. Eine solche Krise kann den plötzlichen Kindstod oder, bei Überleben, schwere geistige und körperliche Behinderungen hervorrufen. Die Methode wird seit dem 1. Januar 1999 in Bayern im Rahmen eines Modellprojekts flächendeckend durchgeführt - mit sehr überzeugenden Ergebnissen. Auch in Heidelberg (Baden-Württemberg) wird die Technik ähnlich lange wie in Bayern eingesetzt. Weitere Zentren sind Hannover und seit diesem Jahr Leipzig.

Die Adressen, wo die Untersuchungen durchgeführt werden, finden Sie unten. Es ist möglich, dass neben den vier bestehenden Zentren in der Bundesrepublik, in denen die Technik der Tandem-Massenspektrometrie angewandt wird, künftig weitere entstehen. Die Untersuchungen sollten zuverlässig dort durchgeführt werden, wo Stoffwechselexperten die richtige Beurteilung der Ergebnisse garantieren. In den vier bestehenden Zentren ist das der Fall.

### **2. Kann die Untersuchung dem Kind schaden?**

Das kann sie nicht. Bereits bisher werden die Neugeborenen in der Bundesrepublik auf vier bis fünf Krankheiten untersucht. Dazu wird den Kindern ein wenig Blut aus der Ferse entnommen - ein kleiner Stich. Für die neue Methode geschieht nichts zusätzlich. Es kann aber sehr viel mehr aus denselben Blutstropfen herausgelesen werden.

### **3. Auf welche Krankheiten wird das Kind mit der neuen Methode untersucht?**

Bereits jetzt *wurden* die Neugeborenen in den allermeisten Regionen der Bundesrepublik auf folgende Krankheiten untersucht:

→ **Hypothyreose (TSH)**

- Unterfunktion bis Funktionsausfall der Schilddrüse

→ **Phenylketonurie**

- Enzymdefekt (führt zu geistiger Behinderung sowie verzögerter körperlicher Entwicklung)

→ **Galaktosämie**

- Störungen des Milchzuckerstoffwechsels führen zur Anhäufung von Galaktitol u.a. in den Augenlinsen, was zu Linsentrübungen führen kann

→ **Biotinidasemangel**

- Das Enzym Biotinidase ist für die Bereitstellung von Biotin aus Biocytin und proteingebundenem Biotin von Bedeutung. Mangel an Biotinidase führt u.a. zu Biotinmangel, der zu Schwerhörigkeit, Hyperventilation, abnormer zellulärer Immunabwehr oder Krämpfen führen kann.

→ **Adrenogenitales Syndrom (AGS)**

- Die Überproduktion von männlichen Geschlechtshormonen führt zur Vermännlichung der äußeren Genitale. Da dies meist schon vor der Geburt der Fall ist, kommen Mädchen mit vermännlichtem äußeren Genital zur Welt. Das kann von leichter Klitorisvergrößerung bis zur völligen Umwandlung in ein äußerlich männliches Genitale reichen. Bei Jungen fällt ein vergrößerter Phallus bei kleinen Hoden auf.

Folgende Krankheiten *können* mit der neuen Methode erfasst werden:

→ **MCAD-Mangel**

- Enzym- bzw. Transporter-Defekte, die mit einer Verminderung des Abbaus kurz-, mittel- oder langkettiger Fettsäuren einhergehen. Durch den Defekt stauen sich charakteristische Stoffwechsel-Zwischenprodukte in den Zellen und im Blut an, die vergiftende Wirkungen auf die Funktion von Gehirn, Muskulatur und Leber haben.

→ **Homozystinurie**

- Die Kinder zeigen Probleme mit der Augenlinse, Hochwuchs und auffällig lange und dünne Finger. Besonders gefährlich ist die Bildung von Blutgerinnseln in den Blutgefäßen, die unbehandelt im frühen Erwachsenenalter zum Tod führen.

→ **Ahornsirupkrankheit**

- in der ersten Lebenswoche unspezifische Symptome wie Trinkschwäche, Erbrechen, Schläfrigkeit bis hin zum Koma, Atemstörungen, Krampfanfälle, mentale und psychomotorische Retardierung, Spastik.

→ **Isovalerianazidämie**

- Etwa die Hälfte der Betroffenen erkrankt im Alter von wenigen Lebenstagen mit Nahrungsverweigerung, rezidivierendem Erbrechen, Lethargie, Somnolenz und häufig Hypothermie.

→ **Propionazidämie, Methylmalonazidämie**

- Gestörter Abbau von Aminosäuren. Schädigung des Zentralnervensystems. Symptome wie Trinkunlust, Erbrechen, Apathie und Muskelhypotonie.

Festzustellen ist, dass nicht alle mit der neuen Technik erkennbaren Krankheiten gleich gut behandelbar sind. Bei einigen Krankheiten kann bei rechtzeitigem Erkennen jeder Schaden vermieden werden (z.B. MCAD-Defekt). Bei anderen ist das nicht zu garantieren, doch immer ist für die Behandlung die frühzeitige Diagnosestellung vorteilhaft. Auch lassen sich dadurch langwierige und belastende diagnostische Prozeduren vermeiden.

#### **4. Was kann ich tun, wenn ich möchte, dass mein Kind mit der verbesserten Methode untersucht wird?**

Der erste Schritt sollte sein, dass Sie Ihren Arzt bzw. Ihre Klinik fragen, ob Ihr Kind im Rahmen des Neugeborenen-Screenings die Untersuchung gemäß der Methode der Tandem-Massenspektrometrie bereits erhält oder erhalten kann. Wird Ihr Kind bereits danach untersucht, sollte die Finanzierung mit der Krankenkasse bereits geregelt sein. Sagt man Ihnen, dass diese Untersuchung nicht möglich ist, dann wenden Sie sich direkt an eines der Screening-Labors, die unten genannt sind. Bei allen vier besteht die Bereitschaft und auch die Kapazität, das erweiterte Screening für alle Anfragenden durchzuführen. In der Regel müssen Sie nicht extra in das jeweilige Zentrum fahren – auch für die herkömmliche Untersuchung (auf vier bis fünf Krankheiten) wurde Ihrem Kind Blut abgenommen. Es reicht, dieses Blut in das Zentrum zu schicken. Nur wenn das nicht der Fall sein sollte, lassen Sie die nötigen Blutstropfen von Ihrem Arzt oder einer Klinik abnehmen und in das Zentrum schicken.

Die Labors der deutschen Tandem-MS-Zentren sind:

##### **Labor Becker, Olgemüller & Partner**

Führichstr. 70  
81670 München  
089/544654-0

##### **Neugeborenen-Screening Labor der Universitätskinderklinik Heidelberg**

Im Neuenheimer Feld 150  
69120 Heidelberg  
Tel.: 06221/568278

##### **Screening-Labor Hannover**

Prof. Sander  
Postfach 911009  
30430 Hannover  
Tel: 05108/921630

##### **Screening-Labor der Universität Leipzig**

Oststraße 21 – 25  
Universitätskinderklinik  
04317 Leipzig

#### **5. Wer übernimmt die Kosten?**

Wenn Sie das Angebot der Tandem-MS-Zentren annehmen wollen, dann wenden Sie sich bitte gleichzeitig an Ihre Kasse mit der Bitte um Übernahme der Kosten. Die Erfahrungen, die damit gemacht wurden, sind unterschiedlich. Einige Kassen haben, wenn sie von einzelnen Versicherten mit diesem Wunsch angesprochen werden, anstandslos gezahlt. Andere haben mit Verweis auf den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen abgelehnt.

Sollte die Kasse sich weigern, so müssten Sie das Screening aus eigener Tasche bezahlen. Die Kosten bewegen sich im Bereich von 40 bis 110 Mark. Für den Fall, dass

jemand glaubhaft Schwierigkeiten hat, diesen Betrag aufzubringen, so besteht seitens der genannten Zentren die Bereitschaft zur Kulanz. Das Screening – das immer auch Kosten verursacht – wird dann in Einzelfällen kostenlos durchgeführt. Es wird niemandem in schwieriger sozialer Lage die Untersuchung des Kindes nach den neuen Methoden verweigert.

## **6. Selbsthilfegruppen**

### **Don Koala**

#### **Selbsthilfegruppe Glutarazidurie**

Ludwig-Thoma-Str. 12, c/o Andrea Schaal

82110 Germering

Tel: 0 89/8 94 95 87

Fax: 0 89/1 67 88

### **Selbsthilfegruppe für Kinder mit angeborener Hypothyreose**

Langeoogweg 7, Familie Wosniack

45149 Essen

Tel: 02 01/8 71 84 51

### **Deutsche Interessengemeinschaft**

#### **Phenylketonurie (DIG PKU) e.V.**

Ansprechpartner: Frau Dr. Denk

Adlerstr. 6

91077 Kleinsendelbach

Tel: 0 91 26/44 53

Fax: 0 91 26/3 09 46

### **Elterninitiative Galaktosämie e.V.**

#### **BUNDESGESCHÄFTSSTELLE**

Ansprechpartner: Dr. Felix Fremerey

Tiergartenstr. 101

47800 Krefeld

Tel: 0 21 51/50 23 32

Fax: 0 21 51/50 23 32

eMail: [GALAKTOeV@aol.com](mailto:GALAKTOeV@aol.com)

Internet: [www.galaktosaemie.de](http://www.galaktosaemie.de)

### **AGS-Elterninitiative e.V.**

#### **BUNDESGESCHÄFTSSTELLE**

Hasenkamp 29, c/o Andrea Wolters

21244 Buchholz

Tel: 0 41 81/9 73 57

Fax: 0 41 81/29 04 58

Internet: [www.uni-erlangen.de/glandula](http://www.uni-erlangen.de/glandula)

**MCAD (Medium Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase  
Deficiency) Family Support Group**

805 Montrose Drive

U.S.A.- Greensboro, NC 27410

Tel: 0 01/3 36/5 47-86 82

eMail: [goulddan@aol.com](mailto:goulddan@aol.com)

Internet: [www.cinternet.net/FOD](http://www.cinternet.net/FOD)

**Deutsche Interessengemeinschaft  
Phenylketonurie (DIG PKU) e.V.**

Ansprechpartner: Frau Dr. Denk

Adlerstr. 6

91077 Kleinsendelbach

Tel: 0 91 26/44 53

Fax: 0 91 26/3 09 46