



## Informationen zum Neugeborenen-Screening in Bayern

### Häufig von Eltern gestellte Fragen:

#### Warum soll mein Kind untersucht werden?

Um dazu beizutragen, dass Ihr Kind so gesund wie möglich aufwächst. Die Untersuchungen aus einigen wenigen Blutstropfen geben wichtige Informationen über die Gesundheit Ihres Kindes, die Sie und Ihr Arzt anders nicht erhalten können. Die Untersuchung identifiziert die wenigen Kinder, die an einer dieser seltenen Stoffwechselerkrankungen oder Endokrinopathien leiden, und ermöglicht die frühzeitige Information Ihres Arztes. Unerkannt haben diese Erkrankungen fast immer schwerwiegende Folgen. Durch frühe Diagnose und Therapie können Behinderungen meist vermieden oder abgemildert und Todesfälle verhindert werden.

#### Kind sieht aber völlig gesund aus. Sind Tests dann noch erforderlich?

Ja. Bei den meisten Säuglingen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen sind äußerliche Symptome zum Zeitpunkt der Geburt nicht vorhanden. Nur ein auffälliges Testergebnis macht den behandelnden Arzt darauf aufmerksam, dass diese Kinder eine spezielle Überwachung und Behandlung benötigen. In der Regel kann diese eingeleitet werden, bevor die Erkrankung bleibende Schäden verursacht hat.

#### In unserer Familie sind aber noch nie angeborene Erkrankungen aufgetreten.

Eltern, die bereits gesunde Kinder haben, erwarten in der Regel bei einem weiteren Kind keine Stoffwechselerkrankungen. Allerdings stammen die meisten der betroffenen Kinder aus bislang unbelasteten Familien. Jedes Kind sollte deshalb diese Vorsorgeuntersuchung erhalten.

#### Wie wird mein Kind getestet?

Es genügt die Untersuchung weniger Blutstropfen, die an der Ferse des Kindes entnommen werden. Das Blut wird auf eine besondere Testkarte getropft und an das Labor gesandt. Dort wird die chemische Zusammensetzung des Blutes untersucht.

## **Wie werden Testergebnisse mitgeteilt?**

Positive Befunde werden den einsendenden Geburtskliniken, Ärzten bzw. Hebammen sofort mitgeteilt. Die Einsender verständigen in diesen Fällen unverzüglich die Eltern. Auch die unauffälligen Ergebnisse werden umgehend den Einsendern mitgeteilt. Die Eltern werden in diesem Fall nicht unterrichtet. Für Sie als Eltern gilt also:

**"Keine Nachricht = Gute Nachricht."**

Alle Ergebnisse werden beim Einsender und mit Einwilligung eines Elternteils auch im Vorsorgezentrum des öffentlichen Gesundheitsdienstes dokumentiert. Die Mitteilung an das Vorsorgezentrum des öffentlichen Gesundheitsdienstes soll absichern, dass tatsächlich alle Neugeborenen in Bayern untersucht werden. Das Vorsorgezentrum teilt den Gesundheitsämtern mit, welche Kinder bereits untersucht wurden, und ermöglicht so, dass die Gesundheitsämter die Eltern der wenigen noch nicht untersuchten Neugeborenen beraten können. Darüber hinaus trägt auch das Vorsorgezentrum Sorge, dass betroffene Kinder die notwendige Behandlung erhalten, und bietet über das Service-Telefon Beratung und Auskünfte zu Ergebnissen an.

## **Was bedeutet eine Aufforderung zur Wiederholungsuntersuchung?**

Häufiger Grund ist, dass die erste Probe zu wenig Blut enthalten hat, um alle Untersuchungen durchzuführen, oder dass ein grenzwertiger Befund kontrolliert werden muss. Dies bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind krank ist.

Auch in den seltenen Fällen, in denen das Ergebnis des Suchtests auf das Vorliegen einer Erkrankung hinweist, ist damit die Diagnose noch nicht endgültig gesichert. In der Regel wird Ihr Arzt nur bei auffälligem positivem Ergebnis der Kontrolluntersuchung in Zusammenarbeit mit Spezialisten weitere Schritte einleiten. Bei einigen wenigen Erkrankungen ist infolge möglicherweise kurzfristig eintretender schwerer Gesundheitsschäden schon vor einer Kontrolluntersuchung eine sofortige Therapie erforderlich.

**Reagieren Sie bitte rasch, sofern Sie aufgefordert werden, Ihr Kind zur Wiederholung der Untersuchung einem Arzt vorzustellen. Es ist im Interesse Ihres Kindes, dass es zu einer schnellen Klärung der Situation kommt.**

## **Was bedeutet es, wenn das Kind eine dieser Krankheiten hat?**

### **Welche Aussicht auf Heilung gibt es?**

Da die meisten dieser Krankheiten durch angeborene Störungen in der Chemie der Körperzellen verursacht werden, können sie nicht völlig "geheilt" werden, ebenso wenig wie zum Beispiel die Farbe der Augen geändert werden kann. Die schweren Konsequenzen dieser Erkrankungen (schwere geistige oder körperliche Behinderung, manchmal Tod) können jedoch verhindert oder stark abgemildert werden, sofern mit einer speziellen Diättherapie oder mit anderen medizinischen Behandlungen früh begonnen wird.