



Information und Aufklärung zum Screening und weiteren prophylaktischen Maßnahmen am Universitätsklinikum Tübingen

Sehr geehrte, liebe Eltern,

wir wünschen dem neuen Erdenbürger und seinen Eltern alles Gute. Wir hoffen mit Ihnen auf eine gute und gesunde Entwicklung Ihres Kindes bzw. Ihrer Kinder.

Einige wenige Neugeborenen tragen bereits zur Geburt die Anlagen zu Erkrankungen in sich, die im weiteren Leben Bedeutung haben können. Manche Kinder benötigen für ein ungestörtes Heranwachsen von Anfang an ärztliche Betreuung, Medikamente, eine spezielle Ernährung oder apparative Hilfen. Deshalb werden bei allen Neugeborenen in den ersten Lebenstagen spezielle Vorsorgeuntersuchungen empfohlen. Das umfasst am Universitätsklinikum Tübingen folgende Schritte:

- Neugeborenen-Hormon und -Stoffwechselscreening
- Mukoviszidose-Screening
- Neugeborenen-Hörscreening
- Pulsoxymetrie-Screening auf angeborene Herzfehler
- Vitamin K-Gabe

Screening heißt erfolgreiche Vorsorge. Alle Untersuchungen sind durch Studien belegt. Sie werden von Fachleuten und Fachgremien als äußerst wichtig und hilfreich angesehen und vom Gemeinsamen Bundesausschuss (GBA) ausdrücklich empfohlen.

Das Neugeborenen-Hormon- und Stoffwechsel-Screening

Angeborene Störungen (unter anderem Hormonmangelzustände und Stoffwechselstörungen) können bereits in den ersten Lebenstagen eine ärztliche Behandlung erfordern. Dies kann auch notwendig sein, wenn Entwicklung und Verhalten des Kindes zunächst ganz normal erscheinen. Weil einige dieser Besonderheiten mit den sonst üblichen Untersuchungen nicht erkannt werden können, werden in einem Speziallabor, dem sogenannten Screening-Labor, Blutuntersuchungen durchgeführt. So kann man ggf. rechtzeitig ein fehlendes Hormon ersetzen, ein bestimmtes Vitamin verabreichen oder durch eine spezielle Diät oder andere medizinische Behandlungen mögliche Gesundheitsschäden abwenden. In den meisten Fällen kann so eine (weitestgehend) normale Entwicklung der Kinder ermöglicht werden.

Was wird untersucht?

Für die Untersuchung im Speziallabor werden Ihrem Kind einige Tropfen Blut abgenommen. Sie werden auf Filterpapier, der sogenannten Trockenblutfilter-

karte aufgetropft und an das Screening-Labor geschickt. Das Blut wird entsprechend den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und der Krankenkassen und der ärztlichen Fachgesellschaften auf eine Reihe von Störungen im Hormonhaushalt und verschiedenen Stoffwechselwegen untersucht.

Als zusätzliche Leistung schließt das Stoffwechselscreening in unserem Haus die Untersuchung auf Favismus ein, der sich auch als Medikamentenunverträglichkeit und durch verstärkte Neugeborenenengelbsucht äußern kann.

Die Untersuchungsmethoden des Screening-Labors unterliegen dabei einer kontinuierlichen Weiterentwicklung sowie einer nationalen und internationalen Qualitätskontrolle.

Die Blutentnahme

Das Blut für die Vorsorgeuntersuchung sollte zwischen der 36. und der 72. Lebensstunde Ihres Kindes abgenommen werden. Falls Ihr Kind vor der 36. Lebensstunde aus der Klinik entlassen wird, fordern die Richtlinien eine erste Blutentnahme noch in der Klinik und eine zweite Blutentnahme später z.B. bei Ihrem Kinderarzt, da einige Krankheitsanlagen erst nach der 36. Lebensstunde entdeckt werden können.

Eine zweite Blutentnahme kann auch dann notwendig sein, wenn die im Labor gemessenen Blutwerte überprüft werden müssen. Dabei bedeutet eine Neuanforderung von Blut noch nicht, dass Ihr Kind krank ist. Oft hat sich der Stoffwechsel des Neugeborenen einfach noch nicht vollständig auf das Leben außerhalb des Mutterleibes eingestellt.

Das Filterpapier mit den Blutstropfen Ihres Kindes wird für 3 Monate aufgehoben und danach vernichtet.

Weitere Maßnahmen sind nur selten notwendig. Man sollte jedoch wissen, dass nur ein Teil der angeborenen Störungen mit den Screening-Methoden erkennbar sind. Sollten später unklare Krankheitszeichen auftreten, ist ärztliche Hilfe in jedem Fall erforderlich.

Was geschieht, wenn die Vorsorgeuntersuchung auf eine Krankheit hinweist?

Fast immer kann den betroffenen Kindern geholfen werden. Zunächst ist eine ausführliche Untersuchung des Kindes beim Kinderarzt oder in einer spezialisierten Kinderklinik erforderlich. Dabei werden oft zusätzlich Blut oder Urin untersucht. Sollte sich der Verdacht auf das Vorliegen einer angeborenen Gesundheitsstörung bewahrheiten, dann erklären Ihnen die beteiligten Ärzte, welche Behandlung erforderlich ist. In manchen Fällen genügt die Einnahme

von Medikamenten, in anderen Fällen ist die Einhaltung einer besonderen Ernährungsform für eine gesunde Entwicklung notwendig.

Wer erhält die Ergebnisse der Laboruntersuchungen?

Die Untersuchungsergebnisse sind streng vertraulich. Sie unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und werden dem Einsender (das sind z.B. die Geburtsklinik, Kinderklinik, Ihre Hebamme oder Ihre Arztpraxis) schriftlich mitgeteilt.

Kosten

Screening-Untersuchungen für Neugeborene im Rahmen des Erweiterten Neugeborenen-Screening nach der Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen sind seit dem 1.4.2005 Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung. Privatpatienten/ Wahlleistungspatienten mit Wahlleistung für das Kind erhalten eine Rechnung für die Einzelpositionen nach der Gebührenordnung für Ärzte. Meist werden die Kosten dann von den Kassen zumindest teilweise erstattet. Kosteninformationen werden vom Labor gern zur Verfügung gestellt.

Wonach wird gesucht?

Das im Universitätsklinikum Tübingen stets durchgeführte erweiterte Neugeborenen-Stoffwechsel-Screening dient der Früherkennung von folgenden angeborenen Stoffwechseldefekten und hormonellen Störungen:

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit: ca. 1/4000 Neugeborene)

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene)

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/40 000 Neugeborene)

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben. (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene)

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene)

Isovalerianacidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäurengabe. (Häufigkeit: ca. 1/50 000 Neugeborene)

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: ca. 1/80 000 Neugeborene)

Biotinidase-mangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe. (Häufigkeit: ca. 1/80 000 Neugeborene)

Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäurengabe. (Häufigkeit: ca. 1/80 000 Neugeborene)

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/100 000 Neugeborene)

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit: ca. 1/200 000 Neugeborene)

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel (Favismus)

Der Mangel dieses Enzyms führt zu einer vermehrten Zerstörbarkeit der roten Blutkörperchen (Hämolyse). Die Behandlung erfolgt durch Vermeidung von Nährstoffen und Medikamenten, die eine schwere Hämolyse auslösen können. (Häufigkeit in Deutschland: 0,14 - 0,37%)

Immundefizienzen (SCID)

SCID ist ein Syndrom bzw. ein Sammelbegriff für mehrere Erkrankungen, bei denen schwere Störungen der Immunabwehr auftreten. Verschiedene Formen von SCID können u.a. über zwei Parameter bestimmt und unterschieden werden: TREC für den Mangel (Defizienz) an T-Lymphozyten und KREC (Kappa-deleting recombination excision circles) als Mangel der B-Lymphozyten. Wegen der schweren Störung der Immunabwehr sollen die betroffenen Kinder entdeckt werden, bevor sie einer Infektion ausgesetzt sind. Die Kinder mit Immundefizienzen dürfen auch nicht mit Lebendimpfstoffen geimpft werden. Daher ist es wichtig, die betroffenen Kinder frühestmöglich zu entdecken. (Häufigkeit ca. 1:32.500)

Cystinose

Sie ist eine Speicherkrankheit der Aminosäure Cystin und tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:100000 bis 1:200000 auf. Unbehandelt führt die Erkrankung nach wenigen Jahren zum Verlust der Nierenfunktion und zur Notwendigkeit einer Dialyse oder Nierentransplantation. Der Nutzen eines Screenings auf Cystinose wird derzeit im Rahmen einer Studie erprobt.

Hinweise:

Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind jedoch in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

Die Durchführung des Neugeborenen-Stoffwechsel-Screenings erfolgt entsprechend der Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG).

[Eine Analyse der Proben im Labor kann daher nur mit Ihrem Einverständnis erfolgen!](#)

Das Stoffwechselscreening nimmt als bereits umgesetzte genetische Reihenuntersuchung eine Sonderstellung ein, weil zahlreiche Aspekte bereits durch die Kinderrichtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses geregelt sind.

Das Mukoviszidose-Screening

Zeitgleich mit dem Neugeborenen Hormon- und Stoffwechselscreening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Sie unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes.

Durchführung des Mukoviszidose-Screenings

In der Regel ist keine zusätzliche Blutabnahme notwendig; das Screening auf Mukoviszidose erfolgt aus derselben Trockenblutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt erforderlich. Wurde die Geburt ausschließlich durch eine Hebamme geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, beispielsweise bei der U2, nachgeholt werden.

Behandlung der Mukoviszidose

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten

kontinuierlich gestiegen ist. Hierfür ist ein frühes Erkennen der Erkrankung wichtig, welches die vorgeschlagene Reihenuntersuchung ermöglicht. Mit einem frühen Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Information über das Screening-Ergebnis

Wir werden uns nur bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie dann an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose.

Freiwilligkeit d. Teilnahme, Datenschutz, Kosten

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt an die verantwortliche Person, die beauftragt ist, Sie bei einem abklärungsbedürftigen Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen.

Die Reihenuntersuchung ist eine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse. Klinik-Patienten mit Wahlleistung („Chefarzt-behandlung“), ambulante Privatpatienten und Selbstzahler erhalten eine Rechnung für die Einzelpositionen nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ). Die Kosten werden zumeist von den Versicherungen und/oder der Beihilfestelle entsprechend den versicherten Tarifen zumindest teilweise erstattet.

Das Neugeborenen-Hörscreening

Bleibende Hörstörungen treten bei 1-2 von 1000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Störungen der Hör- und Sprachentwicklung und nachfolgend der geistigen Entwicklung führen. Um solche Hörstörungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten, das sogenannte Neugeborenen-Hörscreening.

Wann und wie wird untersucht?

Das Hörscreening wird in den ersten Lebenstagen Ihres Kindes durchgeführt, möglichst vor der Entlassung aus dem Universitätsklinikum Tübingen. Die Tests sind völlig schmerzfrei und können auf der Wochenstation in Ihrem Zimmer bzw. auf den Stationen der Kinderklinik durchgeführt werden, während Ihr Kind schläft, am besten nach dem Füttern. Sie brauchen die Untersuchung Ihres Kindes nicht anzumelden. Eine geschulte Mitarbeiterin des Screening-Teams wird Sie und Ihr Kind in den ersten Lebenstagen in Ihrem Zimmer aufsuchen und ansprechen.

Wie kann man eine Hörstörung feststellen?

Für das Neugeborenen-Hörscreening werden zwei Verfahren angewendet: die Messung der „otoakustischen Emissionen“ (OAE) und die „Hirnstammaudiometrie“. Beide Verfahren können ohne Mitarbeit Ihres Kindes angewendet werden. Am besten ist es sogar, wenn Ihr Kind bei der Untersuchung schläft.

Was bedeutet das Testergebnis?

Während ein unauffälliges Ergebnis eine Hörstörung weitgehend ausschließt, bedeutet ein auffälliges Screening-Ergebnis nicht, dass Ihr Kind schlecht hört, sondern dass zunächst einmal das Screening-Ergebnis kontrolliert werden muss.

Auffällige Befunde beim Hör-Screening im Universitätsklinikum Tübingen werden in der Regel in der Hals-Nasen-Ohren-Klinik des Universitätsklinikums Tübingen nachuntersucht. Die Mitarbeiterinnen des Screening-Teams werden in diesem Fall ein Fax mit Ihren Kontaktdaten an die HNO-Klinik der Universität Tübingen versenden. Von dort werden Sie zu einer weiterführenden Hörtestung Ihres Kindes in den nächsten Tagen - in der Regel von Zuhause - eingeladen.

Können Hörstörungen bei Neugeborenen behandelt werden?

Neugeborenen-Hörstörungen lassen sich in den meisten Fällen nicht heilen, aber so wirksam behandeln, dass eine weitgehend normale Entwicklung des

Kindes zu erwarten ist. Die Behandlungen sind umso wirksamer, je früher sie erfolgen.

Kann ich das Neugeborenen-Hörscreening nachholen?

Sollte das Neugeborenen-Hörscreening nicht während ihres Aufenthaltes im Universitätsklinikum Tübingen durchgeführt worden sein, haben Sie die Möglichkeit dienstags und donnerstags um 18.30 Uhr auf die Wochenstation der Frauenklinik (Ebene 5) zu kommen und dieses dort nachzuholen. Natürlich können Sie auch ihren Kinderarzt ansprechen, um das Screening durchführen zu lassen. Allerdings führen nicht alle Kinderärzte diese Untersuchung durch. Kommen Sie einfach auf die Wochenstation (Station 59, Ebene 5) und melden sich beim Pflegepersonal. Bitte bringen Sie unbedingt das gelbe Untersuchungsheft Ihres Kindes zum Screening mit.

Was bedeutet der Begriff Tracking des Neugeborenen-Hörscreenings?

Unter dem Begriff Tracking versteht man die Nachverfolgung von Kontrolluntersuchungen im Screening auffälliger Kinder. Es ist also eine Ergänzung der eigentlichen Hörscreening-Untersuchung und unterstützt die rechtzeitige Feststellung und damit Einleitung einer Behandlung bei einer Hörstörung durch Fachkräfte (Pädaudiologen). Das Angebot erfolgt durch das Land Baden-Württemberg in Kooperation mit dem Universitätsklinikum Heidelberg und der Geschäftsstelle Qualitätssicherung im Gesundheitswesen Baden-Württemberg GmbH (QiG BW GmbH). Die Teilnahme ist freiwillig. Die Kosten werden von den gesetzlichen Krankenkassen sowie dem Land Baden-Württemberg übernommen.

Für die Durchführung des Trackings im Neugeborenen-Hörscreening sind die Angaben zu den personenidentifizierenden Daten der Mutter und des Kindes eine Grundvoraussetzung. Ohne diese Angaben und Ihre Einwilligung zur Datenübermittlung (oder ggf. Personensorgeberechtigter) ist kein Tracking möglich.

Welche Daten werden erhoben?

Es handelt sich um die erhobenen Untersuchungsergebnisse zum Neugeborenen-Hörscreening (linkes Ohr: positiv/negativ; rechtes Ohr: positiv/negativ) Ihres Kindes und die personenidentifizierenden Daten der Mutter (Name, Vorname, Adresse, Telefon) und Ihres Kindes (Name, Vorname, Geburtsdatum) und ggfs. falls der Personensorgeberechtigte von der Mutter abweicht werden die Daten dieser Person (Name, Vorname, Adresse, Telefon) ebenfalls erhoben.

Was passiert mit den Daten?

Die Geburts-/Kinderklinik übermittelt die Untersuchungsergebnisse verschlüsselt an die QiG BW GmbH in Stuttgart. Nur wenn die von der Geburtsklinik übermittelten Untersuchungsergebnisse Ihres Kindes kontrollbedürftig sind, werden auch die oben beschriebenen personenidentifizierten Daten verschlüsselt an die QiG BW GmbH und von dort weiter an die Trackingzentrale des Neugeborenen-Hörscreening in Heidelberg übermittelt. Sind die Untersuchungsergebnisse Ihres Kindes unauffällig, werden keine Daten an die Trackingzentrale übermittelt! Die Übermittlung an die Trackingzentrale in Heidelberg erfolgt monatlich. Die von der QiG BW GmbH übermittelten persönlichen Daten der Mutter und des Kindes werden ausschließlich zur Kontaktaufnahme (Briefe, Telefonate) mit Ihnen, im Rahmen des Tracking-Verfahrens, verwendet und zu keinem anderen als den genannten Zwecken verwendet oder ausgewertet und nicht an unbefugte Dritte weitergegeben. Zugang zu diesen persönlichen Daten haben nur die berechtigten Mitarbeiter der QiG BW GmbH sowie der Trackingzentrale in Heidelberg. Die Mitarbeiter unterliegen selbstverständlich der Schweigepflicht. Nach Abschluss des Trackings werden die Untersuchungsergebnisse der Konfirmationsdiagnostik des Kindes an die QiG BW GmbH verschlüsselt zurückgeführt.

Die personenidentifizierenden Daten der Mutter und des Kindes werden 12 Monate nach Beendigung des Trackings in der Trackingzentrale in Heidelberg gelöscht. Die Löschung der pseudonymisierten Daten in der QiG BW GmbH sowie der Trackingzentrale in Heidelberg erfolgt dann 10 Jahre nach Abschluss des Trackings. Sie haben jederzeit das Recht, von Verantwortlichen Auskunft über die von Ihrem Kind gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder die Einschränkung deren Verarbeitung verlangen.

Weitere sehr ausführliche Unterlagen und Informationen finden Sie unter folgendem Link:



<http://www.geqik.de/index.php?id=1702>

Pulsoxymetrie-Screening auf angeborene Herzfehler

Die Häufigkeit angeborener Herzfehler beträgt in Deutschland etwa 0,8%. Etwa 0,1% sind dabei sogenannte kritische Herzfehler. Aus wissenschaftlichen Untersuchungen weiß man, dass ein erheblicher Anteil dieser kritischen Herzfehler in den ersten Lebensstagen klinisch unentdeckt bleibt und dass die betroffenen Kinder ohne Diagnose derselben nach Hause entlassen werden. Bei der Umstellung des Blutkreislaufes in den Tagen nach der Geburt können diese Kinder in eine lebensbedrohliche Kreislauftsituation geraten. Die Sterblichkeit von Kindern an einem unerkannten kritischen Herzfehler wird auf 1-5/100000 Neugeborene geschätzt, was 7-35 Fällen in Deutschland pro Jahr entsprechen würde.

Welchen Vorteil hat ein Pulsoxymetrie-Screening?

Ein Screening mittels Pulsoxymetrie kann bei klinisch unauffälligen Kindern mit kritischen Herzfehlern zu einer frühzeitigeren Diagnose führen und damit helfen, lebensbedrohliche Zustände zu vermeiden.

Was versteht man unter Pulsoxymetrie und wie wird das Pulsoxymetrie-Screening durchgeführt?

Die Pulsoxymetrie misst durch die gesunde Haut hindurch („nicht invasiv“) völlig schmerzfrei die arterielle Sauerstoffsättigung des Blutes Ihres Kindes. Für die Messung verwenden wir einen Klebesensor oder einen Clip, der beim Screening für wenige Minuten am Fuß angebracht wird, und der ein spezielles, rötliches Messlicht ausstrahlt. Die Messung führt unser Screening-Team in der Regel gleichzeitig mit dem Hörscreening durch.

Wann ist das Pulsoxymetrie-Screening auffällig?

Sauerstoffsättigungswerte von 95-100% sind normal. Treten niedrigere Werte auf, wird die Messung zwei Mal wiederholt. Gleichzeitig werden die Kinderärzte informiert, die Ihr Kind zeitnah untersuchen und das weitere Vorgehen festlegen. Auch bei zunächst nur leichten Krankheitszeichen erfolgt eine Verlegung Ihres Kindes auf eine kinderärztliche Station, um die Ursachen zu klären und ggf. eine frühzeitige Therapie einzuleiten, bevor es Ihrem Kind schlechter geht.

Vitamin-K-Gabe zur Prophylaxe von Vitamin-K-Mangelblutungen

Vitamin K ist ein fettlösliches Vitamin, das eine wichtige Bedeutung in der Blutgerinnung hat (K von Koagulation). Im Normalfall wird es in ausreichender Menge aus grünen Pflanzen aufgenommen (K1) und zusätzlich noch von Darmbakterien gebildet (K2). Ein Vitamin-K-Mangel ist also bei gesunden Säuglingen und im weiteren Leben extrem selten.

Neugeborene erhalten Vitamin K im Mutterleib und später über die Muttermilch, die aber nur relativ wenig Vitamin K enthält. Im Normalfall ist diese Menge ausreichend. Unter bestimmten Bedingungen (Medikamenteneinnahme der Mutter, insbesondere einige Medikamente, die bei Krampfleiden eingesetzt werden und Verdauungsstörungen bei Neugeborenen und kleinen Säuglingen) kann die aufgenommene Menge allerdings zu gering sein. In diesen Fällen kann es zum Auftreten eines Vitamin-K-Mangels beim Neugeborenen kommen. Dieser äußert sich zu Beginn meist mit Blutungen aus dem Magen, Darm, Nabel bzw. der Kopfschwarte. In seltenen Fällen kann es aber auch zu Hirnblutungen kommen. Diese findet man besonders bei der sehr seltenen Spätform, die in den ersten 3 Lebensmonaten auftreten kann. Deshalb wird empfohlen, allen Neugeborenen unmittelbar nach der Geburt, im Alter von 3-10 Tagen und mit ca. 4 Wochen jeweils 2mg Vitamin K zu verabreichen. Durch diese Prophylaxe tritt dieses Krankheitsbild praktisch nicht mehr auf.

Der in den 1990er Jahren geäußerte Verdacht, dass ein Zusammenhang zwischen der Vitamin-K-Gabe und dem Auftreten von Tumoren bestehen könnte, konnte mittlerweile entkräftet werden.

Muss Ihr Kind am Neugeborenen-Screening teilnehmen?

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Zum Wohle Ihres Kindes empfehlen wir Ihnen, das Screening auf jeden Fall durchführen zu lassen. Wenn Sie mit einer der Screening-Untersuchungen jedoch nicht einverstanden sind, informieren Sie bitte die Mitarbeiterinnen des Screening-Teams, die betreuenden Hebammen auf der Wochenstation oder das Personal der Kinderklinik und vermerken dies im Aufklärungsfeld dieses Informationsbogens. Wir kommen in diesen Fällen noch einmal in einem weiteren Aufklärungsgespräch auf Sie zu.

Information über die Screening-Ergebnisse

Beim Hör- und Pulsoxymetrie-Screening liegen die Ergebnisse sofort vor und werden Ihnen bei der Entlassung mitgeteilt. Da das Stoffwechselscreening in einem externen spezialisierten Labor durchgeführt wird, dauert es bis zum Rücklauf der Ergebnisse in der Regel 3-4 Tage, also meistens bis nach der Entlassung. Wir werden uns nur bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis mit Ihnen in Verbindung setzen, um die Kontrolluntersuchung einzuleiten. Ein auffälliges Ergebnis bedeutet zunächst in vielen Fällen noch nicht, dass Ihr Kind wirklich ein Problem hat, sollte aber unbedingt kontrolliert werden.

Rückfragen und weitere Informationen

Für eventuelle Rückfragen und weitere Information stehen Ihnen die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter auf der Wochenstation bzw. der Kinderklinik zur Verfügung.

Diese werden Sie bei sehr speziellen Fragen gerne an die zuständigen Ärzte verweisen.

Folgende Abteilungen begleiten das Screening im Universitätsklinikum Tübingen:

Universitäts-Frauenklinik Tübingen

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. D. Wallwiener
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

Abteilung Neonatologie und neonatologische Intensivmedizin der Klinik für Kinderheilkunde und Jugendmedizin Tübingen

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. Ch. P. Poets
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

Stoffwechszentrum Heidelberg

Neugeborenen-Screening

Postfach 103349
69023 Heidelberg

Qualitätssicherung im Gesundheitswesen Baden-Württemberg GmbH (QiG BW GmbH)

Dr. med. Ingo Bruder, Ärztlicher Leiter
Birkenwaldstraße 151
70191 Stuttgart

Klinik für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde

Universitätsklinikum Tübingen

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. H. Löwenheim
Elfriede-Aulhorn-Straße 5
72076 Tübingen

Einverständnis- erklärung



Neugeborenen-Screening, Vitamin K

Name des Kindes

Geburtsdatum:

Ich/Wir habe(n) das Informationsblatt „Information und Aufklärung zum Neugeborenen-Screening des Universitätsklinikums Tübingen“ erhalten und gelesen und verstanden.

Ich/Wir gebe(n) mein/unser Einverständnis zu folgenden Screening-Untersuchungen bei meinem/unserem Kind (bitte rechts ankreuzen)

Ggf. Anmerkungen:

Ich/Wir **wünsche(n) die Durchführung aller** angegebener prophylaktischer und Screening-Maßnahmen

oder

Ich/Wir **lehne(n) alle** im Rahmen Neugeborenen-Screening des Universitätsklinikum Tübingen empfohlenen Maßnahmen bei unserem Kind **ab**.

Den Aufklärungstext haben wir gelesen und verstanden. Im persönlichen Arztgespräch hatten wir Gelegenheit Fragen zu stellen.

oder

Ich/Wir **wünsche(n) nur die Durchführung folgender** prophylaktischer und Screening-Maßnahmen

die Durchführung des Neugeborenen-Stoffwechselscreening

das Mukoviszidose-Screening

das Cystinose-Screening (Pilotversuch)

Das Neugeborenen-Hörscreening

Teilnahme am Tracking für das Neugeborenen Hörscreenings

Das Pulsoxymetrie-Screening auf Herzfehler (nicht möglich bei ambulanter Entbindung)

Die Vitamin K-Gabe

Die geplanten prophylaktischen Maßnahmen / Untersuchungen umfassen:

1. Die Durchführung des **Neugeborenen-Stoffwechsel-screening**, einschließlich der erforderlichen Blutentnahme und den Untersuchungen durch das spezialisierte Screening-Labor Heidelberg und ggf.
 - o das **Mukoviszidose-Screening** (Anmerkung: Eine Aufklärung entsprechend den Forderungen des Gendiagnostikgesetzes ist in der Klinik erfolgt.)
 - o das **Cystinose-Screening**, sowie die für den Pilotversuch erforderliche Erhebung, Verarbeitung und Nutzung personenbezogener Daten und Befunde. Bei einem auffälligen Befund werden die Daten an das Bayerische Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL) weitergeleitet.
2. Das **Neugeborenen-Hörscreening** einschließlich der freiwilligen Teilnahme am **Tracking des Neugeborenen-Hörscreening**. Bei nicht erfolgter oder kontrollbedürftiger Untersuchung erfolgt die Übermittlung der personenbezogenen Daten der Mutter und des Kindes an die QiG BW GmbH und Trackingzentrale Heidelberg.
3. Das **Pulsoxymetrie-Screening** auf Herzfehler (nicht möglich bei ambulanter Entbindung)
4. Die **Vitamin K-Gabe**

Ich weiß/Wir wissen, dass ich/wir diese Zustimmung jederzeit schriftlich oder mündlich, ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für die weitere medizinische Versorgung meines/unseres Kindes, widerrufen kann/können.

Eine Kontaktaufnahme nach der Entlassung erfolgt nur, wenn das Neugeborenen-Stoffwechselscreening ein kontrollbedürftiges Ergebnis zeigen sollte.

Ich/Wir werde(n) mit meinem/unserem Kind **vor der 36. Lebensstunde das Klinikum verlassen** und das Screening (Stoffwechsel- und Hörscreening) ambulant (z.B. beim Kinderarzt oder durch die Hebamme) im Alter von 36-72 Stunden durchführen lassen (einzeitiges Vorgehen).

Anmerkung: Eine Aufklärung entsprechend den Forderungen des Gendiagnostikgesetzes ist in der Klinik erfolgt. Damit kann neben ihrem Kinderarzt auch Ihre betreuende Hebamme das Screening veranlassen.

Ich/Wir wünsche(n) aber eine zusätzliche Frühabnahme des Screenings vor der 36. Lebensstunde (zweizeitiges Vorgehen).

Unterschriften

Tübingen,

Eltern* /Betreuer /
Bevollmächtigte /
Sorgeberechtigte

Arzt

* Unterschreibt ein Elternteil allein, erklärt er mit seiner Unterschrift zugleich, dass ihm das Sorgerecht allein zusteht oder dass er im Einverständnis mit dem anderen Elternteil handelt.