

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 Bundesministeriums für Gesundheit und des Bundesministeriums für Wissenschaft und Forschung wird das Neugeborenen-Screening zentral für Österreich an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien durchgeführt. Bisher konnten dadurch bereits über 2600 erkrankte Kinder gefunden 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 Expertenteams verschiedener Spezialbereiche an den Universitätskliniken für Kinder- und Jugendheilkunde in Wien, Graz, Innsbruck und Salzburg, aber auch an vielen Kinderabteilungen in Krankenhäusern Österreichs.

Achten Sie bitte darauf, dass auch bei Ihrem Kind diese wichtige Untersuchung durchgeführt wird und wenden Sie sich bei etwaigen Fragen an den Arzt Ihrer Geburtsklinik, die Hebamme, den Hausarzt oder den Kinderfacharzt. 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

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) und

Organoazidurien (Propion-/ Methylmalonazidämie, Glutarazidurie Typ I, Isovalerialanazidämie)

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.

Carnitinzyklus 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 Carnitinzyklus: unbehandelt kommt es zu Stoffwechselkrisen, Koma, möglichem lebensbedrohlichen Verlauf.

Vitaminstoffwechseldefekte (Biotinidasemangel)

Recyclingstörung des Vitamins Biotin: unbehandelt treten Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung und Epilepsie auf. Einfache Behandlung durch Biotingabe.

Kohlenhydratstoffwechselstörungen (Galaktoseabbaustörungen)

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

3. Cystische Fibrose

Häufigste angeborene Stoffwechselstörung: es handelt sich um eine lebensbedrohliche Störung der Zusammensetzung der Körpersekrete, betrifft mehrere Körperorgane. Bei Neugeborenen symptomlos.

***Siehe auch detaillierte Informationen unter unserer Homepage:**

<http://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/erkrankungen/>

ÖSTERREICHISCHES NEUGEBORENEN-SCREENING



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

Die wichtigsten Fragen zum Neugeborenen Screening

Warum sind Screening-untersuchungen notwendig?

Eines von ca. 800 neugeborenen Kindern leidet an einer angeborenen Störung des Stoffwechsels, der Hormone oder von Organfunktionen.

Das Neugeborenen-Screening gewährleistet die Früherkennung dieser Krankheiten, in Folge die möglichst frühzeitige Einleitung einer adäquaten Behandlung, um in den meisten Fällen bleibende Schäden verhindern zu können.

Wir haben keine Erkrankungen in der Familie. Ist die Untersuchung trotzdem notwendig?

Auch Eltern, bei denen keine Erkrankungen in der Familie vorliegen oder die bereits gesunde Kinder haben, können Kinder mit derartigen Störungen bekommen. Tatsächlich ist es so, dass es in den meisten betroffenen Familien bisher keine solchen Erkrankungen gegeben hat.

Mein Baby sieht ganz gesund aus. Ist das Neugeborenen-Screening dennoch notwendig?

Ja! Die meisten Babys mit Stoffwechsel- bzw. Hormonstörungen oder Fehlfunktionen der Organe sehen ganz gesund aus. Wenn sich schließlich Symptome zeigen, ist es für eine optimale Behandlung oft schon zu spät, weil es zu bleibenden Schäden gekommen ist. 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 das Screening Labor der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität in Wien geschickt. Dort wird in einem Speziallabor die Blutprobe auf das Vorhandensein von bestimmten Eiweißstoffen, Stoffwechselprodukten und Hormonen untersucht.

Die Blutabnahme sollte zwischen der 36. und der 72. Stunde nach der Geburt erfolgen. Sollten Sie das Spital früher verlassen, wird die Blutabnahme früher vorgenommen und die Empfehlung ausgesprochen, eine Kontrolluntersuchung innerhalb der empfohlenen Zeitspanne bei Ihrem Kinderfacharzt oder Hausarzt 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?

Innerhalb weniger Tage nach Eintreffen der Filterpapierkarte wird der Befund erstellt. Eine Verständigung erfolgt nur bei einem auffälligen Testergebnis. In Folge wird eine 2. Filterpapierkarte angefordert, wenn der Verdacht auf eine mögliche Erkrankung besteht oder bei technischen Problemen, z.B. wenn zu wenig Blut auf die Karte aufgetropft wurde oder wenn der Abnahmezeitpunkt nicht optimal war. Bitte leisten Sie der Aufforderung umgehend Folge - im Interesse Ihres Kindes! Für Fragen nutzen Sie bitte das Kontaktformular unserer Homepage:
<http://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/allgemeine-informationen/kontakt/>

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 beim 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 Kinderfachärzten 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, andere Kinder brauchen bis auf regelmäßige Kontrollen keine spezielle 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 zumindest gemildert werden.