



Neugeborenen - Screening im Großherzogtum Luxemburg

ab dem 3.Tag nach der Geburt



Index

Vorwort des Gesundheitsministers 3

Welches Interesse besteht in der Früherkennung bestimmter Krankheiten? 5

Warum werden alle Neugeborenen getestet? 5

Wann findet der Früherkennungstest statt? 6

Wie läuft diese Untersuchung ab? 6

Wie erfahren Sie das Testergebnis? 7

Krankheiten, die im Rahmen des Neugeborenen - Screenings im Großherzogtum Luxemburg früh erkannt werden 8

Die Phenylketonurie 9

Die angeborene Hypothyreose 10

Das adrenogenitale Syndrom 11

Der MCAD Mangel 12

Sie haben noch Fragen? 13

Nützliche Adressen..... 13

Einwilligung der Eltern 14

Liebe zukünftige Mama, Lieber zukünftiger Papa,

in den ersten Tagen nach der Geburt Ihres Kindes wird Sie Ihr behandelnder Arzt oder Ihre Hebamme über das Neugeborenen Screening in Luxemburg informieren. Dieses Programm besteht seit 1968 und betrifft alle Neugeborenen.

Die Früherkennung, auch Neugeborenen - «Screening» genannt, erlaubt Kinder mit potentiell schweren seltenen Krankheiten, die häufig genetischer Natur sind, zu identifizieren.

Es ist wichtig, diese Krankheiten so früh wie möglich zu diagnostizieren, weil sie wirksam behandelt werden können. Die Behandlungen müssen jedoch in den ersten Tagen nach der Geburt begonnen werden, um das Auftreten von gesundheitlichen Komplikationen, schweren Behinderungen und selbst dem Tod des Kindes vorzubeugen.

Zur Zeit werden die folgenden 4 Krankheiten im Großherzogtum Luxemburg erfaßt:

- die Phenylketonurie,
- die angeborene Hypothyreose
- das adrenogenitale Syndrom,
- der MCAD - Mangel.

Seit Beginn des Programms wurden mehr als 100.000 Kinder getestet. 42 erkrankte Kinder wurden früh erkannt und konnten schon in den ersten 14 Tagen ihres Lebens behandelt werden.

Diese Broschüre informiert Sie über das Neugeborenen Screening in Luxemburg, über die Krankheiten, die früh erkannt werden, ihre Behandlung und über die Beratungsstellen, an die Sie sich wenden können, wenn Sie noch weitere Fragen haben.

Mars Di Bartolomeo
Gesundheitsminister

Die nationale Arbeitsgruppe für das Neugeborenen - Screening im Großherzogtum Luxemburg wurde beauftragt, ein systematisches Früherkennungsprogramm aufzubauen sowie die Qualität des Programms zu überwachen.

Die Arbeitsgruppe setzt sich wie folgt zusammen:

- dem Laboratoire National de Santé,
- dem Gesundheitsministerium,
- der luxemburgischen Gesellschaft für Pädiatrie,
- einer Gruppe spezialisierter Kinderärzte,
- der Association Nationale des Sages - femmes de Luxembourg,
- der Groupe de Travail Maladies Rares.



Welches Interesse besteht in der Früherkennung bestimmter Krankheiten?

Das Screening des Neugeborenen erlaubt die Früherkennung von bestimmten Krankheiten, die sonst schwere Folgen für das Kind haben, wenn sie nicht rechtzeitig behandelt werden.

Aus diesem Grund müssen die Früherkennungstests gleich in den ersten Tagen nach der Geburt Ihres Kindes durchgeführt werden.

Warum werden alle Neugeborenen getestet?

Erkrankte Kinder erscheinen nach der Geburt in bester Gesundheit. Nichts außer ein Früherkennungstest erlaubt, diese Krankheiten zu erkennen. Aus diesem Grund ist es wichtig, alle Kinder zu testen. Diese Untersuchungen stellen keine Gefahr für die Gesundheit Ihres Kindes dar.

Die Krankheiten, die im Rahmen des Neugeborenen - Screenings untersucht werden, sind selten; das bedeutet, dass nur ein Kind unter Tausenden betroffen ist. Daher ist die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind krank ist, sehr gering.



Wann findet der Früherkennungstest statt?

Da es sehr wichtig ist, die Krankheiten so früh wie möglich zu erkennen, finden die Früherkennungstests ab dem 3. Lebensstag statt.

Wie läuft diese Untersuchung ab?

Es werden wenige Blutstropfen aus der Ferse Ihres Kindes entnommen und auf eine Filterpapierkarte getropft.

Diese Karte wird danach umgehend an das «Laboratoire National de Santé» geschickt, wo die Proben unverzüglich, mit spezifischen Messverfahren für jede Krankheit, untersucht werden..

Wie erfahren Sie das Testergebnis ?

Wenn das Testergebnis normal ist, dann ist Ihr Kind von keiner dieser Krankheiten betroffen. Die Resultate werden Ihnen in diesem Fall nicht direkt mitgeteilt, stehen Ihnen aber in der Entbindungsstation oder in der Kinderabteilung zur Verfügung, wo die Blutprobe entnommen wurde.

Wenn eines der Testresultate nicht der Norm entspricht, werden Sie umgehend darüber informiert. Zur Kontrolle ist eine zweite Blutentnahme erforderlich, um ganz sicher zu gehen, dass Ihr Kind wirklich von der Krankheit betroffen ist.

Da es für jede dieser Krankheiten eine geeignete Behandlung gibt, kann diese so schnell wie möglich bei Ihrem Kind begonnen werden. Eine rechtzeitige Behandlung erlaubt Ihrem Kind sich so gesund wie möglich zu entwickeln.

Krankheiten, die im Rahmen des Neugeborenen - Screenings im Großherzogtum Luxemburg früh erkannt werden



Die Phenylketonurie

Die Phenylketonurie ist eine Krankheit, die durch eine Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin zu Tyrosin verursacht wird. Das Phenylalanin ist ein Bestandteil unserer Nahrung, den wir täglich zu uns nehmen.

Eine spezifische Analyse erlaubt im Blut des Babys eine anomale Erhöhung an Phenylalanin festzustellen, was eine normale Entwicklung des Gehirns beeinträchtigt. Ohne Therapie entwickeln diese Kinder schwere bleibende neurologische Schäden, unter anderem eine geistige Behinderung.

Eine Diät, die phenylalaninreiche Nahrungsmittel vermeidet (wie Milch, Fleisch, Fisch, Eier,...) und sofort in den ersten Lebenswochen begonnen wird, erlaubt eine gute Entwicklung sowie ein normales Wachstum der betroffenen Kinder. Diese Diät muss lebenslang fortgeführt werden.

Die Früherkennung dieser Krankheit wird seit 1968 im Großherzogtum Luxemburg systematisch durchgeführt.

Häufigkeit:
≈ 1/13.500 Neugeborene

Die angeborene Hypothyreose

Kinder mit einer angeborenen Unterfunktion der Schilddrüse - auch Hypothyreose genannt - leiden an einer unzureichenden Produktion des Hormons Thyroxin, das von der Schilddrüse produziert wird. Es ist für das Wachstum und für eine gute Entwicklung des Gehirns des Babys unentbehrlich.

Es ist diese Menge an TSH, die im Früherkennungstest gemessen wird.

Die Behandlung der Krankheit besteht in der täglichen Einnahme von Thyroxin, das lebenslang verabreicht werden muss.

Wenn nicht ausreichend Thyroxin produziert wird, entsteht eine Überproduktion des Hormons TSH (Thyreoida - stimulierendes Hormon) in der Hirnanhangdrüse.

Diese Früherkennung besteht im Großherzogtum Luxemburg seit 1978.

**Häufigkeit:
≈ 1/3.500 Neugeborene**



Das adrenogenitale Syndrom

Beim adrenogenitalen Syndrom handelt es sich um eine genetische Krankheit, die sich durch eine gestörte Hormonbildung in der Nebennierenrinde kennzeichnet.

Diese Krankheit kann zu einem schweren Wasserverlust, Wachstumstörungen und zu einer Vermännlichung der Mädchen führen.

Der Früherkennungstest misst die Konzentration des Hormons 17 - Hydroxy - Progesteron.

Die Früherkennung dieser Krankheit wurde im Jahre 2001 im Großherzogtum Luxemburg eingeführt.

Die Behandlung besteht in der täglichen Einnahme der fehlenden Hormone, die lebenslang verabreicht werden müssen.

**Häufigkeit:
≈ 1/14.000 Neugeborene**



Der MCAD - Mangel Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency

Bei Personen, die an einem MCAD - Mangel leiden, liegt eine Störung des Stoffwechsels von mittelkettigen Fettsäuren vor, die ihren Gebrauch als Energiequelle für den Körper verhindert.

Bei erhöhtem Energiebedarf während Fastenperioden, Infektionen, bei Fieber, Durchfall und Erbrechen, können diese Personen schwere Stoffwechselkrisen erleiden.

Die verwendete Technik zur Erkennung dieser Krankheit misst die Konzentration der Acylcarnitine.

**Die Früherkennung dieser Krankheit wurde 2008
im Großherzogtum Luxemburg eingeführt.**

Die Behandlung besteht vor allem in der Vermeidung von Fastenperioden und einer ausreichenden Zufuhr an Glucose, wenn vermehrt Energie benötigt wird: beispielsweise bei Infektionen, Fieber, Durchfall und Erbrechen. Diese Maßnahmen müssen lebenslang eingehalten werden.

Häufigkeit:
≈ 1/10.000 Neugeborene



Sie haben noch Fragen?

Diese Broschüre kann einige Ihrer Fragen über das Neugeborenen - Screening und über die Früherkennung bestimmter Krankheiten beantworten.

Sie ersetzt jedoch nicht die Informationen, die Sie von Ihrem Kinderarzt, Ihrem Hausarzt oder anderem Fachpersonal, das sich um Sie und Ihr Kind kümmert, erhalten können.

Nützliche Adressen

**Groupe National du Screening Néonatal
Ministère de la Santé**
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg

**Laboratoire National de Santé
Service de Dépistage Néonatal**
42, rue du Laboratoire
L-1911 Luxembourg

Einwilligung der Eltern

Liebe Eltern,

Das Neugeborenen - Screening betrifft alle Babys, die in Luxemburg geboren werden.

Die Früherkennung aller oben genannten Krankheiten wird allen Eltern ausdrücklich empfohlen.

Sollten Sie, nach eingehender Lektüre dieser Broschüre, diese Früherkennungsuntersuchungen bei Ihrem Kind ablehnen, dann bitten wir Sie, sich an Ihren Frauen- oder Kinderarzt zu wenden.

Die Ablehnung der Früherkennungstests verpflichtet Sie dazu, eine «Nicht - Einverständniserklärung» zu unterschreiben, um Ihr Kind von diesem Programm auszuschließen.

Wenn Sie glauben, dass Ihr Kind nicht am Neugeborenen - Screening teilgenommen hat, dann sprechen Sie mit Ihrem Kinderarzt darüber.



Ministère de la Santé
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg

