



## **Neugeborenen Screening**

**Dépistage Néonatal**

**Screening Neonatale**

**Screening dal Novnaschì**



### **Prävention: Einfache Methode – nachhaltige Wirkung**

Worum geht es bei diesen Untersuchungen? Unbehandelt führen die im Neugeborenen-Screening erfassten Stoffwechsel- oder Hormonkrankheiten in den meisten Fällen zu schweren Schädigungen verschiedener Organe, besonders aber der Entwicklung des Gehirns. In der ersten Zeit nach der Geburt sind diese Krankheiten allerdings klinisch noch nicht feststellbar: Falls das Neugeborene nicht getestet wurde, werden die typischen Zeichen häufig erst im Laufe der ersten Lebensjahre erkannt. Zur Verhütung von bleibenden Schäden ist deshalb ein Behandlungsbeginn in den ersten Lebenstagen von grösster Wichtigkeit.

Dank dem Neugeborenen-Screening lassen sich die Stoffwechsel- und Hormonkrankheiten, nach denen gesucht wird, mit Hilfe modernster Methoden schon kurz nach der Geburt nachweisen. Dazu sind nur wenige Blutropfen notwendig, die dem Kind am dritten oder vierten Tag nach der Geburt aus der Ferse entnommen werden. Auf einem Filterpapierstreifen werden diese Blutropfen in unser Labor geschickt, wo wir sie auf die folgenden Krankheiten untersuchen.



## Historischer Überblick

In der Schweiz, wie in den meisten Ländern Europas, werden alle Neugeborenen, zurzeit etwa 80 000 pro Jahr, auf gewisse angeborene Stoffwechsel- und Hormonkrankheiten untersucht. Dank der Initiative von Kinderärztinnen und -ärzten, aber auch dank der begeisterten Mitarbeit von Geburtshelfern, Hebammen und Pflegefachpersonen in den Neugeborenen-Abteilungen konnte das gesamtschweizerische Programm seit den 1960er-Jahren auf den heutigen qualitativ hervorragenden Stand gebracht werden. Die geringen Kosten dieser Reihenuntersuchung (Screening) werden im Rahmen der Grundleistungen von allen Krankenkassen übernommen.

## Die Krankheiten, nach denen gesucht wird

### 1. Die Phenylketonurie (PKU)

Diese Stoffwechselkrankheit führt unbehandelt in den meisten Fällen zu schwerwiegenden Hirnschäden beim heranwachsenden Kind. Dieses ist dann lebenslang auf Betreuung und Pflege angewiesen. Wird die Krankheit jedoch in den ersten Lebenswochen erkannt und mit entsprechender Diät behandelt, bleibt das Kind gesund.

Die mit der Nahrung aufgenommene Aminosäure Phenylalanin, ein normaler Be-

standteil aller tierischen und pflanzlichen Eiweisse, kann bei der PKU im Körper nicht normal verarbeitet werden. Es entstehen Stoffwechselprodukte, die für das Gehirn giftig sind. Die Spezialernährung enthält nur einen geringen Gehalt an Phenylalanin, wodurch die Krankheitsfolgen verhindert werden.

Die Krankheit kommt mit unterschiedlichen Schweregraden etwa einmal unter 8000 Neugeborenen vor.

### 2. Die Hypothyreose

Bei der Hypothyreose, einer angeborenen Unterfunktion der Schilddrüse, führt der Mangel an Schilddrüsenhormon zu einer Verlangsamung sämtlicher Stoffwechselfvorgänge und dadurch zu einer schweren Beeinträchtigung der körperlichen und geistigen Entwicklung. Wird jedoch bald nach der Geburt das fehlende Hormon täglich als Tablette verabreicht, so ist eine Normalisierung der Stoffwechselfvorgänge und somit eine gesunde Entwicklung des Kindes gewährleistet.

Die Hypothyreose ist recht häufig, ist doch eines von 3500 Neugeborenen befallen.

### 3. Der Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel)

Der MCAD-Mangel ist eine angeborene Störung im Abbau von Fettsäuren im Fettgewebe. Diese Krankheit zeigt sich erst dann, wenn der Körper bei langem Fasten, Erbrechen, Durchfall und Fieber – zum Beispiel bei den im Kindesalter häufigen banalen Infekten – auf die Fettreserven zurückgreifen sollte: Dann kommt es zu Schläfrigkeit, Übelkeit, Unterzuckerung, Krampfanfällen und Koma. Unerkannt endet die erste Krise oft tödlich und erinnert an "plötzlichen Kindstod".

Mit den richtigen Vorsorgemassnahmen – Vermeidung langer Fastenperioden und Zufuhr einer ausreichenden kohlenhydratrei-

chen Nahrung, vor allem bei Infekten mit Fieber – ist die Prognose jedoch ausgezeichnet. Der MCAD-Mangel betrifft eines von 10 000 Neugeborenen.

### 4. Die Galaktosämie

Neugeborene mit Galaktosämie vertragen keinen Milchzucker. Die Ernährung mit Milch führt bei ihnen zu schweren Leber-, Nieren- und Hirnschäden und zur Beeinträchtigung des Sehens. Manche Kinder sterben sogar. Wird die Krankheit jedoch in den ersten Lebenstagen erkannt und mit entsprechender Diät behandelt, bleibt das Kind gesund.

Die Behandlung besteht in einer strikten Vermeidung von Galaktose, einem Bestandteil von Milchzucker, der in der Muttermilch, in Kuhmilch und in weiteren Nahrungsmitteln vorkommt.

Die Störung betrifft eines von 55 000 Neugeborenen. Neben der klassischen gibt es zwei weitere Formen von Galaktosämie, welche jedoch seltener und auch weniger schwerwiegend sind.

### 5. Das Adrenogenitale Syndrom (AGS)

Beim AGS wird in der Nebennierenrinde zu wenig Cortisol gebildet. Bei fieberhaften Infekten kommt es zu gefährlichen Krisen mit Unterzuckerung und Verlust von Salzen. Die fälschlicherweise vermehrt produzierten männlichen Geschlechtshormone

führen bei betroffenen Mädchen zu einer Vermännlichung des äusseren Genitale. Bei den Knaben ist das Genitale zwar normal, jedoch setzt auch bei ihnen eine verfrühte Pubertät ein, welche zu Kleinwuchs und Unfruchtbarkeit führt.

Die Therapie ist einfach: Die fehlenden Hormone werden als Tabletten verabreicht. Wird damit kurz nach der Geburt angefangen, so kommt es zu keinerlei Schäden. Die Störung betrifft eines von 9000 Neugeborenen.

## 6. Der Biotinidasemangel

Diese Störung führt zu verschiedenartigen, zum Teil sehr schweren Schädigungen und unter Umständen sogar zum Tod des Kindes. Das Enzym Biotinidase setzt normalerweise das Vitamin Biotin aus seiner gebundenen Form frei und macht es dadurch für den Körper wieder verfügbar. Bei der Krankheit hingegen geht das Vitamin verloren. Für die Funktion verschiedener Enzyme des Stoffwechsels ist Biotin aber lebenswichtig. Auch hier können durch eine frühzeitige Diagnose und eine sofortige Therapie Schäden verhindert werden. Die Behandlung des Biotinidasemangels ist problemlos. Sie besteht in einer Tablette Biotin pro Tag. Die Krankheit ist etwa gleich häufig wie die Galaktosämie.

## 7. Cystische Fibrose (CF)

Bei der CF besteht eine Störung des Salzaustausches in den Zellen. Als Folge davon sind die Sekrete in Atemwegen und Bauchspeicheldrüse zu zähflüssig. Dies führt zu chronischer Entzündung der Atemwege und schlechtem Gedeihen, was unbehandelt zu schwerer Erkrankung führt. Es sind auch milde Formen bekannt, die gelegentlich erst im Erwachsenenalter entdeckt werden.

Mit intensiven Inhalationen, Atemphysiotherapie und entsprechender Ernährung mit Verabreichung von Verdauungsenzymen und fettlöslichen Vitaminen können unnötige Hospitalisationen vermieden und ein besseres Gedeihen ermöglicht werden.

Die CF ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung und betrifft etwa eines von 2500 Neugeborenen.

## 8. Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)

Bei dieser Stoffwechselkrankheit können die Aminosäuren Lysin und Tryptophan, normale Bestandteile aller tierischen und pflanzlichen Eiweisse, im Körper nicht normal verarbeitet werden. Als Folge entstehen Stoffwechselprodukte, die für das Gehirn giftig sind. Betroffene Kinder haben in der Neugeborenenperiode meist keine Symptome. Unbehandelt haben die meisten Kinder einen grossen Kopf und im Verlauf eine Entwicklungsverzögerung sowie diskrete Bewegungsstörungen. Im Alter von 3 Monaten bis zu 3 Jahren treten,

oft ausgelöst durch banale Infekte, akute Stoffwechselkrisen auf, die zu bleibenden Bewegungsstörungen und schwerster Behinderung führen.

Mit einer speziellen Diät und Substitution von L-Carnitin kann die GA-1 gut behandelt werden. Zur Verhinderung von Stoffwechselkrisen wird in den ersten Lebensjahren bereits bei banalen Infekten vorsorglich eine stationäre Notfallbehandlung eingesetzt.

## 9. Ahornsirup-Krankheit (MSUD)

Die Ahornsirup-Krankheit (auch MSUD genannt) ist eine angeborene Stoffwechselstörung bei der bestimmte Eiweiss-Bausteine (die sogenannten Aminosäuren Leuzin, Isoleuzin und Valin) im Körper nicht richtig verarbeitet werden können. Als Folge davon häufen sich giftige Stoffe an, die zu einer sehr raschen Verschlechterung des Neugeborenen führen können. Besonders gefürchtet ist das Auftreten einer Hirnschwellung, die ein Koma auslösen kann. Unbehandelt kann diese Krankheit zum Versterben führen. Es sind auch milde Formen bekannt, bei welchen Patienten weniger schwer betroffen sind.

Mit einer speziellen Ernährung kann die MSUD gut behandelt werden. Im Neugeborenen-Screening entdeckte Patienten haben eine gute Prognose.

## 10. Schwerer Kombiniertes Immundefekt (SCID) und schwere T-Zell Lymphopenie

Beim Schweren Kombinierten Immundefekt (SCID) und bei schwerer T-Zell Lymphopenie besteht eine Störung der Bildung von T-Zellen. Als Folge davon kann es rasch zu lebensbedrohlichen Infektionen und einer ausgeprägten Gedeihstörung kommen. Unbehandelt können SCID und schwere T-Zell Lymphopenie zum Versterben führen. Es sind auch milde Formen bekannt, die weniger schwer betroffen sind. Mit einer Stammzelltransplantation kann SCID und schwere T-Zell Lymphopenie geheilt werden. Im Neugeborenen-Screening entdeckte Patienten haben eine gute Prognose.

Alle Kreise gleichmässig und vollständig mit einem Blut durchdrücken, Rückseite darf nicht weiss bleiben.  
Imbiber tous les cercles régulièrement et complètement à goutte de sang, le verso ne doit pas rester blanc.

01 524001 1000

4001 0208

Kilobits falls vorhanden / Etiquette collante si disponible

1. Test / 1<sup>er</sup> test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe:  g  d

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang:

Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse:

Transfusions:

Geburtsgewicht (kg) / Poids:

044 260 73 87

## Der praktische Ablauf des Screenings

Die auf Filterpapier getrockneten Blutproben werden ins Labor des "Neugeborenen-Screening Schweiz" im Kinderspital Zürich geschickt. Das Ergebnis liegt innert weniger Tage vor: Wenn die Tests normal ausfallen, was bei den allermeisten Kindern der Fall ist, werden die Eltern nicht benachrichtigt und können beruhigt sein, dass bei ihrem Kind keine der oben besprochenen Krankheiten vorliegt.

Stellen wir dagegen einen auffälligen Befund fest, werden die Eltern sofort via Geburtsklinik, Kinderärztin, Kinderarzt oder die nächstliegende Kinderklinik kontaktiert, damit weitergehende Untersuchungen veranlasst werden können. Ein erster auffälliger Befund bedeutet aber noch lange nicht, dass das Kind tatsächlich an einer der Krankheiten leidet. Bei vielen Kindern erweist sich nämlich bei einer zweiten Untersuchung alles als normal. Erst wenn durch vertiefte Analysen die Diagnose gesichert ist, was meist innert weniger Tage gelingt, wird unverzüglich mit der Behandlung begonnen. Das weitere Vorgehen bei der lebenslang notwendigen Behandlung wird dann in Absprache zwischen der Kinderärztin, dem Kinderarzt, der nächstliegenden Kinderklinik sowie den Spezialisten und Spezialistinnen des zuständigen Zentrums für Stoffwechsel- oder Hormonkrankheiten geplant.

Alle Testresultate sowie das von der Blutprobe übrig gebliebene Material werden im Screeninglabor langfristig aufbewahrt.



Falls sich bei einer neu auftretenden Erkrankung später Fragestellungen ergeben, die durch Untersuchungen an dieser Probe geklärt werden könnten, kann der behandelnde Arzt sie bei uns anfordern. Ein Teil des restlichen Materials kann in nicht mehr identifizierbarer, anonymisierter Form vom Screeninglabor auch für die Überprüfung der Untersuchungsqualität sowie für die Entwicklung neuer Untersuchungsmethoden verwendet werden.

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Eine Dienstleistung des



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

Das Spital der  
Eleonorenstiftung