

## **Information für Eltern: Neugeborenen-Stoffwechsel-Screening und Mukoviszidose-Test**

*Damit jedes Kind die besten Startbedingungen ins Leben bekommt, werden in Deutschland alle Neugeborenen kurz nach der Geburt auf bestimmte angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen untersucht. Dieses Neugeborenen-Screening hilft, seltene Erkrankungen frühzeitig zu erkennen – noch bevor Symptome auftreten. So kann schnell behandelt werden, um Gesundheit und Entwicklung Ihres Kindes optimal zu schützen.*

### **Wann wird das Screening durchgeführt?**

Das Screening findet in der Regel zwischen dem 37. und 72. Lebensstunden Ihres Babys statt – also in den ersten drei Tagen nach der Geburt. Hierfür wird Ihrem Kind wenig Blut aus der Ferse entnommen und auf eine kleine Filterpapierkarte (Screeningkarte) getropft. Diese Karte wird an ein spezialisiertes Labor geschickt, das die Untersuchungen durchführt. Die Blutentnahme dauert nur einen Moment und wird von den meisten Babys kaum wahrgenommen.

### **Welche Krankheiten werden untersucht?**

Das Screening sucht nach seltenen, aber behandelbaren Erkrankungen, z. B.:

- bestimmten Stoffwechselstörungen (z. B. Phenylketonurie, MCAD-Mangel)
- Hormonstörungen (z. B. angeborene Schilddrüsenunterfunktion oder Nebennierenstörung)
- Bluterkrankungen (z. B. Sichelzellanämie)
- weiteren seltenen, erblich bedingten Krankheiten

Wenn diese Erkrankungen früh erkannt werden, lassen sie sich meist gut behandeln – oft durch einfache Maßnahmen wie Ernährungsanpassungen oder Medikamente.

### **Mukoviszidose (Cystische Fibrose)**

Seit einigen Jahren gehört auch die Mukoviszidose (medizinisch: Cystische Fibrose) zum Neugeborenen-Screening. Mukoviszidose ist eine erblich bedingte Stoffwechselerkrankung, bei der bestimmte Körperflüssigkeiten – wie Schleim in Lunge, Bauchspeicheldrüse und Darm – zähflüssiger sind als normal. Die Erkrankung ist nicht heilbar, aber gut behandelbar, wenn sie früh erkannt wird. Im Screening wird die Blutprobe auf einen Hinweisstoff geprüft, der auf eine mögliche Mukoviszidose hindeuten kann. Nur wenn dieser Test auffällig ist, wird eine zweite Untersuchung (z. B. ein Schweißtest) veranlasst, um die Diagnose zu sichern.

### **Was passiert bei einem auffälligen Ergebnis?**

In den allermeisten Fällen ist das Screening unauffällig. Wenn jedoch ein auffälliger Befund vorliegt, werden Sie schnellstmöglich informiert. Oft ist ein weiterer Test notwendig, um das Ergebnis zu überprüfen. Ein auffälliger Screeningbefund bedeutet also nicht automatisch, dass Ihr Kind erkrankt ist.

### **Warum ist das Screening so wichtig?**

Das Neugeborenen-Screening ist freiwillig, wird jedoch dringend empfohlen, da es die Chance bietet, seltene, aber schwerwiegende Krankheiten vor Ausbruch

zu erkennen. Je früher die Behandlung beginnt, desto besser sind die Entwicklungschancen Ihres Kindes.

Das Screening ist schnell, sicher und schmerzarm – und ein wichtiger Beitrag für die Gesundheit Ihres Babys. Durch frühe Diagnose und Therapie können viele Kinder trotz angeborener Erkrankungen gesund aufwachsen und sich normal entwickeln.