



# Erweitertes Neugeborenen- Screening

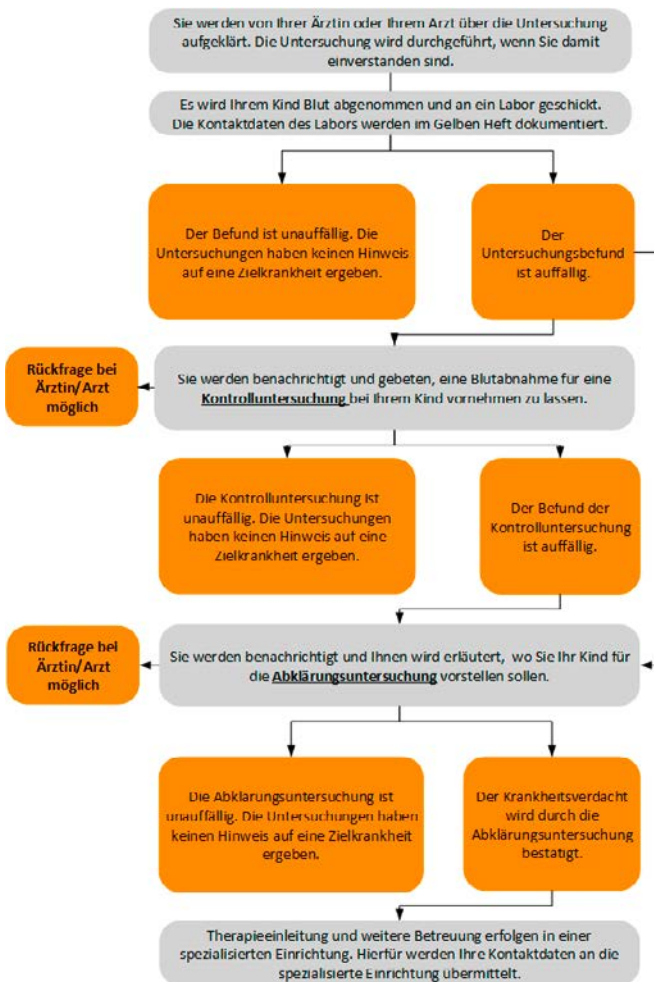
Informationen für Eltern  
zum Angebot der gesetzlichen  
Krankenversicherung



**Gemeinsamer  
Bundesausschuss**



## Erweitertes Neugeborenen-Screening – Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen



Liebe Eltern,

die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (Erweitertes Neugeborenen-Screening).

## Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Diese angeborenen Störungen sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchungen werden stetig weiterentwickelt, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

## Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), gegebenenfalls zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht. Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung

des Neugeborenen-Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.

## **Auf welche Krankheiten wird untersucht?**

Adrenogenitales Syndrom (AGS), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Biotinidasemangel, Carnitinzyklusdefekte, Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Galaktosämie, Glutaracidurie Typ I, Homocystinurie, Hyperphenylalaninämie (HPA), Hypothyreose, Isovalerialacidämie, Methylmalonazidurie, Phenylketonurie (PKU), Propionazidämie, schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA), Tyrosinämie Typ I, Vitamin-B12-Mangel (Krankheiten nachfolgend beschrieben)

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1000 Neugeborenen eine dieser angeborenen Erkrankungen. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt.

Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.

## **Wer erfährt das Testergebnis?**

Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie

deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt. Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.

## Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich werden, z. B. durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war. In diesen Fällen sollte – vorausgesetzt Sie willigen darin ein – dasselbe Labor die Tests durchführen. Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.

## Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.

## Wie werden diese Krankheiten behandelt?

Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden.

Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.

Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befunds mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Auch sind wir im Falle eines auffälligen Befunds einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit uns.

Wenn sich das Kind noch im Krankenhaus befindet, darf ein auffälliger Befund der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt im Krankenhaus durch die Laborärztin/den Laborarzt übermittelt werden, wenn wir hierin nach Befundübermittlung an uns eingewilligt haben.

Im Falle eines nicht abgeklärten auffälligen Befunds sowie einer fehlenden Zweitscreeningkarte sind wir mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung einverstanden.

Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befunds am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die

1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,
2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und
3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung

gebeten.

---

*Datum, Unterschrift  
mindestens eines/r Personensorgeberechtigten*

---

*Datum, Unterschrift aufklärende Person*

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen für genetisch bedingte Erkrankungen bewertet. Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellerkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA), Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie sowie zur Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.

# Glossar

## **Adrenogenitales Syndrom**

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

## **Ahornsirupkrankheit**

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene).

## **Biotinidaseangel**

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

## **Carnitinzyklusdefekte**

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene).

## **Galaktosämie**

Defekt im Verstoffwechsell von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborene).

## **Glutaracidurie Typ I**

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

## **Homocystinurie**

Homocystinurie ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die z. B. Entwicklungsstörungen, Sehprobleme und Krampfanfälle verursachen kann (Häufigkeit 1/170.000 – 1/500.000).

## **Hypothyreose**

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene).

## **Isovalerianacidämie**

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (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).

## **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).

## **Phenylketonurie**

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

## **Propionazidämie und Methylmalonazidurie**

Propionazidämie und Methylmalonazidurie sind seltene Stoffwechselerkrankungen, die z. B. zu Herzerkrankungen, Entwicklungsstörungen und Niereninsuffizienz führen können (Häufigkeit 1/30.000 – 1/350.000).

## **Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)**

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit 1/32.500 Neugeborene).

### **Sichelzellkrankheit**

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1/3.950 Neugeborene).

### **Spinale Muskelatrophie (SMA)**

Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron(SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1/6.000 bis 1/11.000 Neugeborene).

### **Tyrosinämie Typ I**

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit medikamentöser Behandlung mit Nitisinon (Häufigkeit ca. 1/135.000 Neugeborene).

### **Vitamin B12-Mangel**

Der Vitamin B12-Mangel beim Neugeborenen kann aufgrund vegetarischer oder veganer Ernährung der Mutter (Häufigkeit 1/5.300 – 1/100.000) oder aus anderen bei der Mutter vorliegenden medizinischen Gründen (z. B. Resorptionsstörungen) auftreten. Er kann aber auch beim Neugeborenen eine erbliche Ursache haben (Häufigkeit 1/1.000.000).

Ein unbehandelter Vitamin B12-Mangel kann z. B. zu Entwicklungsstörungen und Blutarmut führen.

**Hinweis:** Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine frühe Diagnose und umgehende Behandlung ermöglichen dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.



A series of horizontal dotted lines for writing, consisting of 18 lines.

## **Stand**

Mai 2025

Die Versicherteninformation *Erweitertes Neugeborenen-Screening – Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen* ist eine Anlage der Kinder-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA).

## **Herausgeber**

Gemeinsamer Bundesausschuss

Der G-BA ist ein Gremium der gemeinsamen Selbstverwaltung von Ärztinnen und Ärzten, Zahnärztinnen und Zahnärzten, Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten, Krankenhäusern und Krankenkassen in Deutschland, in dem auch Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter aktiv mitwirken.

**[www.g-ba.de](http://www.g-ba.de)**



**Gemeinsamer  
Bundesausschuss**