



Untersuchung auf Mukoviszidose bei Neugeborenen

Informationen für Eltern
zum Angebot der gesetzlichen
Krankenversicherung



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**



Information für die Eltern (Personen-sorgeberechtigte) zur Vorbereitung der mündlichen Aufklärung für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose

Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten.

Ziel dieser Reihenuntersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes.

Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrer Ärztin bzw. Ihrem Arzt vorzubereiten.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten CFTR-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer bedarfsangepassten Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ermöglicht eine frühe Diagnosestellung. Mit einem frühen Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird auf eine Filterpapierkarte getropft und an ein Labor geschickt.

Dort wird zuerst das Enzym immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis-assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig.

Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Entsprechend den gesetzlichen Vorgaben im Gen-Diagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von 4 Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Gegensatz zur Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte das erweiterte Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 72 Stunden erfolgen, da dort anders als beim Mukoviszidose-Screening eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

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.

Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet.

Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen 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. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur 1 von 5 Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können.

In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest, durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme an der Mukoviszidose-Reihenuntersuchung ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zur Mukoviszidose-Reihenuntersuchung jederzeit zu widerrufen.

Eine Entscheidung für oder gegen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, 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/einer Personensorgeberechtigten*

Datum, Unterschrift aufklärende Person

Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet.

Stand

März 2024

Die Versicherteninformation *Information für die Eltern (Personensorgeberechtigte) zur Vorbereitung der mündlichen Aufklärung für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose* 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 seit 2004 auch Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter aktiv mitwirken.

www.g-ba.de



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**