



NEUGEBORENENSCHREIBUNG HEIDELBERG



ELTERNINFORMATION

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt noch vor oder gerade hinter Ihnen. Wir wünschen Ihnen alles Gute für Ihr Kind. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Krankheiten, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Unbehandelt können solche Krankheiten zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen des Kindes führen. Um dem vorzubeugen, werden für alle Neugeborenen in Deutschland in den ersten Lebenstagen wichtige Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenen-Screening) empfohlen. Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Damit diese Untersuchungen bei Ihrem Kind durchgeführt werden können, ist Ihre Zustimmung durch Unterschrift (mindestens eines Sorgeberechtigten) auf der Einwilligungserklärung erforderlich.

Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems

Seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen oder Störungen des Immunsystems können unbehandelt zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung, zu schweren Infektionen oder sogar zum Tod führen. Werden sie frühzeitig erkannt, so können in den meisten Fällen die Gabe von Medikamenten, das Einhalten einer Diät oder andere spezifische Maßnahmen die Folgen der Erkrankung verhindern oder mildern. Die Untersuchung erfolgt am besten am zweiten oder dritten Lebenstag aus ein paar Tropfen Blut, die auf eine Filterpapierkarte getropft und in ein Screeninglabor geschickt werden. Der genaue Ablauf der Untersuchung und die einzelnen Krankheiten sind ab Seite 2 beschrieben.

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Zeitgleich mit dem Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems wird Ihnen aus derselben Blutprobe ein Screening auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Bei Kindern mit Mukoviszidose wird zähflüssiger Schleim in der Lunge und anderen Organen gebildet. Diese entzünden sich dadurch dauerhaft. Die Kinder sind in der Folge oft untergewichtig und wachsen schlecht.

Bei schweren Verläufen kann die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden. Ziel dieser Untersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder verbessert wird. Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Weitere Informationen zu dieser Krankheit und dem genauen Untersuchungsablauf können Sie ab Seite 5 nachlesen.

Wenn alle Untersuchungen abgeschlossen sind, wird die Blutprobe Ihres Kindes gemäß der gesetzlichen Bestimmungen 3 Monate aufbewahrt und danach vernichtet.

Um bei einem auffälligen Befund sicherzustellen, dass die erforderlichen Kontrolluntersuchungen durchgeführt wurden, bitten wir Sie für den Fall eines abklärungsbedürftigen Befundes um Zustimmung zur Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an unser Screeningzentrum bis zur Abklärung des Befundes.

Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar Hopp Stoffwechsellabor
Neugeborenen-Screening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tel. 06221 56-8278; 8475
Fax 06221 56-4069

www.neugeborenen-schreibung.uni-hd.de

NEUGEBORENENSCHREIBUNG AUF ANGEBORENE STOFFWECHSELKRANKHEITEN, HORMONSTÖRUNGEN UND STÖRUNGEN DES IMMUNSYSTEMS

Es gibt seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese treten bei ca. einem von 1000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können sie zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung, zu schweren Infektionen oder sogar zum Tod führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird für alle Neugeborenen seit über 40 Jahren als Vorsorgeuntersuchung eine Blutuntersuchung, das sogenannte Neugeborenen-Screening, empfohlen. In den vergangenen Jahren wurden diese Untersuchungen weiter verbessert, so dass weitere behandelbare Erkrankungen in das Neugeborenen-Screening eingeschlossen wurden.

Warum wird das Neugeborenen-Screening durchgeführt?

Diese angeborenen Störungen des Stoffwechsels oder des Immunsystems sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung meist vermieden oder gemildert werden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (37. bis 72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse), auf eine Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort ins Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht. Die Kosten für die Untersuchung werden von der Krankenkasse bzw. von der Klinik übernommen.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Die Krankheiten, auf die die Blutprobe untersucht werden darf, sind in einer verbindlichen Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen (GBA) festgeschrieben. Es sind 13 Stoffwechselkrankheiten und 2 Hormonstörungen. Außerdem erfolgt eine Untersuchung auf schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined immunodeficiency, SCID). Die Folgen und Symptome dieser Krankheiten sind weiter unten ausführlich beschrieben.

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1000 Neugeborenen eine dieser Krankheiten. 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, kann das Neugeborenen-Screening vor Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung bewahren. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Fall erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. Dieser informiert die Eltern bei auffälligen Befunden. In dringenden Fällen nimmt das Labor direkt mit den Eltern Kontakt auf, wenn z. B. der Einsender nicht erreichbar ist. 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 können.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine medizinische Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder es kann eine weitere Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung notwendig werden, z. B. durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war oder das Blut auf der Karte nicht ausgereicht hat.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechselkrankheiten, endokrinen Störungen und Immundefekte sind angeboren und können deshalb in den meisten Fällen nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung oft vollständig vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht z. B. in einer Spezialdiät und/ oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechsel- und Hormonspezialisten (Endokrinologen) bzw. Spezialisten für Störungen des Immunsystems stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

ZIELKRANKHEITEN

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen möglich. Behandlung durch Hormongaben, gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/14 000 Neugeborene).

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/150 000 Neugeborene).

Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Biotingabe, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/30 000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/500 000 Neugeborene).

Galaktosämie

Defekt im Stoffwechsel eines Milchzuckerbestandteils (Galaktose): Trübung der Augenlinse, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/70 000 Neugeborene).

Glutarazidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Plötzliche Stoffwechselkrise mit bleibender Bewegungsstörung. Behandlung durch Spezialdiät, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/120 000 Neugeborene).

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/3 500 Neugeborene).

Isovalerianazidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: Geistige Behinderung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/100 000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen, zumeist gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/80 000 Neugeborene).

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Unterzuckerung, Koma, tödlicher Verlauf möglich. Behandlung durch Vermeiden von Hungerphasen, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene).

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Unbehandelt geistige Behinderung. Erfolgreiche Behandlung durch Spezialdiät, sehr gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/10 000 Neugeborene).

Tyrosinämie Typ I

Störung im Abbau der Aminosäure Tyrosin, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen zu einer schweren Leberfunktionsstörung mit Gelbsucht und Blutungsneigung, einer Störung der Nierenfunktion und neurologischen Krisen führen kann. Behandlung mittels eines Medikaments (Nitison) und eiweißarmer Diät, gute Prognose (Häufigkeit: ca. 1/135 000 Neugeborene).

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

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

Hinweis

Nicht bei allen Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

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 und auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.

Wenn Sie **allen** angebotenen Untersuchungen zustimmen, unterschreiben Sie bitte die Einwilligungserklärung auf der Rückseite.

Nur wenn Sie dem Screeningprogramm nicht vollständig zustimmen möchten, füllen Sie bitte diese Seite aus.

Name des Kindes: _____

Geburtsdatum: _____
(oder Klebeetikett)

Ich wurde über das Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen/Störungen des Immunsystems und das Neugeborenencreening auf Mukoviszidose aufgeklärt. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind bei Ablehnung einzelner Teilbereiche des Neugeborenencreenings hingewiesen.

Differenzierte Einwilligungserklärung

(Bitte unterschreiben Sie bei jedem Punkt, dem Sie zustimmen.)

Ich bin mit der Durchführung folgender Untersuchungen und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden:

- Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems (Seite 2-3)

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

- Neugeborenencreening auf Mukoviszidose (Seite 5-6)

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

- Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenencreenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking).

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe.

Die Zustimmung zum Neugeborenencreening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.

NEUGEBORENENSCHREIBUNG AUF MUKOVISZIDOSE

Zeitgleich mit dem Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems wird Ihnen für Ihr Kind ein Screening auf Mukoviszidose angeboten. Ziel dieser Untersuchung 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. Das Screening 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 Cystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 4.800 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?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen 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 besonders kalorienreichen 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 ein Screening auf Mukoviszidose sinnvoll?

Das Screening 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 das Screening auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für das Screening auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das Neugeborenen-Screening auf Stoffwechselkrankheiten, Hormonstörungen und Störungen des Immunsystems bei Ihrem Kind abgenommen wird. Hierfür werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) auf eine Filterpapierkarte getropft und in ein Screeninglabor 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 das Screeningergebnis kontrollbedürftig. Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr auffällig sein, ist das Screeningergebnis 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 der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann das Screening 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 zum Screening auf Mukoviszidose sollte das Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen 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.

Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung 3 Monate lang verwahrt und danach vernichtet.

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

Das Labor teilt dem Einsender (Ärztin/Arzt) der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird sich der Einsender mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eines von fünf 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.

Im Mukoviszidose-Zentrum 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 unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

Sie entscheiden für Ihr Kind

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening 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. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem auffälligen Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen ein Screening auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

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

DATENERHEBUNG/-VERARBEITUNG

Die Testkarte, die an das Neugeborenencreening des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg geschickt wird, enthält Angaben über Ihr Kind. Neben dem Namen (wichtig für die richtige Zuordnung der Untersuchungsergebnisse) benötigen wir Geburtsdatum und Schwangerschaftswoche, um die Untersuchungsergebnisse richtig

zu bewerten. Daneben fragen wir auf der Testkarte nach Ihrem Namen, der Adresse und der Telefonnummer. Diese Daten benötigen wir, um Sie im Notfall direkt zu verständigen. Dies ist nur bei wenigen Kindern notwendig. Die persönlichen Daten Ihres Kindes und Ihre auf der Testkarte eingetragenen Daten werden im Computersystem des Neugeborenencreenings Heidelberg gespeichert. Die Speicherdauer beträgt 10 Jahre. Es handelt sich um einen medizinischen Befund, der nach dem ärztlichen Berufsrecht 10 Jahre aufbewahrt werden muss. Sie können aber sicher sein, dass nur diejenigen Mitarbeiter des Neugeborenencreenings Zugang zu diesen Daten haben, die sie für die Arbeit wirklich benötigen. Nach zehn Jahren werden die Daten gelöscht. Ihre Daten und die Ihres Kindes sowie die Blutproben werden nicht zu anderen als den genannten Zwecken verwendet oder ausgewertet und nicht an unbefugte Dritte weitergegeben. Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihrem Kind gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen.

Der Verantwortliche für die Erhebung personenbezogener Daten im Rahmen des Neugeborenencreenings ist:

Prof. Dr. med. Prof. h.c. mult. (RCH) Georg F. Hoffmann
Tel.: 06221 56-4002
E-Mail: georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an folgenden Datenschutzbeauftragten der Einrichtung wenden:
Datenschutzbeauftragter Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg
E-Mail: Datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tel.: 0711 615541-0, Fax: 0711 615541-15
E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de
Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Widerrufsrecht

Die Teilnahme am Neugeborenencreening ist freiwillig. Sie können Ihre Einwilligung jederzeit widerrufen. In diesem Fall werden ggf. vorhandene Testkarten vernichtet und personenbezogene Daten in unserem Computersystem gesperrt, so dass kein Zugriff mehr möglich ist.

Restblutprobe

Die Testkarten mit dem Restblut werden 3 Monate lang verwahrt und danach vernichtet.

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG NEUGEBORENEENSCHREIBUNG

Wenn Sie bei Ihrem Kind das Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen/Störungen des Immunsystems und auf Mukoviszidose durchführen lassen möchten, unterschreiben Sie bitte auf dieser Seite.

Name des Kindes: _____

Geburtsdatum: _____
(oder Klebeetikett)

- Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenen-Screening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.
- Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen/Störungen des Immunsystems und Mukoviszidose bei meinem Kind und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.
- Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenen-Screenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking).
- Ich wurde über die Notwendigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens _____ (Datum) aufgeklärt. (Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)
- Ich lehne das Neugeborenen-Screening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann).

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG

Wenn Sie nur einzelne Untersuchungen bei Ihrem Kind durchführen lassen wollen, füllen Sie bitte die Erklärung auf der Rückseite aus und unterschreiben dort.

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe.

Die Zustimmung zum Neugeborenen-Screening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenen-Screening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.

