

Neugeborenencreening - Elterninformation nach auffälligem CF-Screening

Liebe Eltern,

Ihr Kind wurde im Rahmen des Neugeborenencreenings auf Mukoviszidose (Zystische Fibrose, CF) untersucht.

Bei auffälligen Befunden wird der Einsender der Testkarte des Neugeborenencreenings vom Screening-Labor über das Ergebnis informiert. Dies ist nun geschehen und auch Sie sind informiert worden, dass bei Ihrem Kind ein auffälliger Befund vorliegt.

Dies bedeutet aber keineswegs, dass die Diagnose einer CF bei Ihrem Kind sicher vorliegt. Erfreulicherweise bestätigt sich der Verdacht einer Erkrankung nur bei einem kleineren Teil der Kinder. Zum Ausschluss beziehungsweise zur Bestätigung muss nun ein sogenannter Schweißtest durchgeführt werden.

Therapie und Prognose der CF haben sich in den letzten Jahrzehnten stark verbessert. Daher sind das Internet, aber auch viele veraltete Bücher keine gute Quelle für weitere Informationen. Das Neugeborenencreening wird zusätzlich über eine frühere Therapie zu einer Verbesserung der Prognose führen. Trotzdem wird nichts versäumt, wenn es jetzt noch einige Wochen bis zu einer endgültig gesicherten Diagnose dauern sollte. Wenden Sie sich an das nächste CF-Zentrum, das Ihnen mit weiteren Informationen gerne behilflich ist.

Wo Sie den Schweißtest durchführen lassen, besprechen Sie am besten mit Ihrem Kinderarzt. Telefonnummern für den Schweißtest und die Adressen der CF-Zentren hier in Norddeutschland finden Sie im Anhang. Bei auffälligem Screeningbefund sollte zunächst ein Schweißtesttermin vereinbart werden.

So geht man beim CF-Screening vor: Das Neugeborenencreening ist dreistufig. Zunächst wird in der Filterkarte das IRT (immunreaktive Trypsin), ein Verdauungsenzym aus der Bauchspeicheldrüse gemessen. Ist dieser Wert sehr hoch, werden die Eltern über einen auffälligen Befund informiert, und es wird primär der Schweißtest durchgeführt. Ist der Wert grenzwertig hoch, wird die Konzentration von PAP (pankreatitis-assoziiertes Protein) untersucht. Ist dieses auch erhöht, wird eine genetische Mutationsanalyse auf 31 häufige CF-Mutationen durchgeführt. Bei der Information über das Screeningergebnis erfahren Einsender und die Eltern nicht, welcher Wert zum auffälligen Befund geführt hat; das deutsche Gendiagnostik-Gesetz lässt dies im Hinblick auf die Entdeckung von Menschen, die nur CF-Anlageträger sind, nicht zu. Das CF-Zentrum kann aber mit den Eltern zusammen die Befundmitteilung der diagnostischen Befunde beantragen.

Die Durchführung des Schweißtestes muss nach internationalem Standard mit Bestimmung des Chlorids im Schweiß erfolgen. Dafür muss die Schweißsekretion durch eine sogenannte Pilocarpinontophorese angeregt werden. Diese Untersuchung ist nicht schmerzhaft oder gefährlich, aber nicht immer gelingt es beim ersten Versuch bei jungen Säuglingen eine ausreichende Menge Schweiß zu bekommen. Das Sammeln der Schweißmenge benötigt etwa 30 min. Näheres erfahren Sie, wenn Sie den Termin vereinbaren.

Die CF-Zentren stehen Ihnen bei Rückfragen jederzeit zur Verfügung und werden Sie, falls die Diagnose sich wirklich bestätigen sollte, ausführlich beraten.

Mit freundlichen Grüßen,
Prof. Dr. med. G. Gramer

Liste Norddeutscher CF Zentren, sowie Telefonnummern, unter denen ein Termin für einen Schweißtest vereinbart werden kann.

CF-Zentrum		Adresse	Telefon	Schweißtest
<i>CF-Zentrum</i> Hamburg Altona	Praxis	Friesenweg 2 22763 Hamburg	040-3806476	
<i>CF-Zentrum</i> Hamburg Altona Altonaer Kinderklinik	Klinik	Bleickenallee 38 22763 Hamburg	040-88908-717	040-88908-717
Univ.- Klinikum Eppendorf (UKE) Hamburg Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	Klinik	Martinistraße 52 20246 Hamburg	040-7410-20400	040-7410-20400
Kath. Kinderkrankenhaus Wilhelmstift Hamburg	Klinik	Liliencronstraße 130 22149 Hamburg	040 673 77-294	040 673 77-294
<i>CF-Zentrum</i> im Eltern-Kind Zentrum Prof Hess Bremen	Klinik	St-Jürgen-Straße 1 28277 Bremen	0421-497-71005	0421-497-71005
<i>CF-Zentrum</i> Städt. Krankenhaus Kiel Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	Klinik	Chemnitzstraße 33 24116 Kiel	0431-1697-1801	0431-1697-1899
Univ.-Klinikum SH Kiel Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	Klinik	Schwanenweg 20 24105 Kiel	0431-500-20160	0431-500-20160
<i>CF-Zentrum</i> Univ.-Klinikum SH Lübeck Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	Klinik	Ratzeburger Allee 160 23538 Lübeck	0451-50042991	0451-500-42926 0451-500-42921

Einverständniserklärung für die Weitergabe von genetischen Befunden

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass die im Rahmen des Neugeborenencreenings auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) erhobenen molekulargenetischen Befunde von

Patient:

vom Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik Kinder-UKE, Hamburg

an

weitergegeben werden.

Datum, Unterschrift mindestens eines/r Elternteils / Personensorgeberechtigten