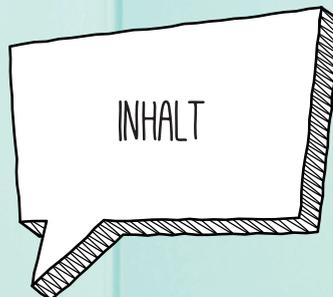


BROSCHÜRE ZUM  
NEUGEBORENIEN-  
SCREENING







<b>Warum ist die Früherkennung bestimmter Krankheiten sinnvoll?</b> .....	<b>05</b>
<b>Warum alle Neugeborenen testen?</b> .....	<b>05</b>
<b>Wann werden die Tests durchgeführt?</b> .....	<b>07</b>
<b>Wie erfahren Sie das Testergebnis?</b> .....	<b>07</b>
<b>Erkannte Krankheiten</b> .....	<b>08</b>
Die Phenylketonurie .....	09
Die angeborene Hypothyreose .....	11
Die angeborene Hyperplasie der Nebennieren .....	11
Der MCAD-Mangel .....	13
Die Mukoviszidose .....	13
Spinale Muskelatrophie SMA .....	13
<b>Sie haben noch Fragen?</b> .....	<b>15</b>
<b>Datenschutzrichtlinie</b> .....	<b>15</b>
<b>Nützliche Adressen</b> .....	<b>16</b>



## WARUM IST DIE FRÜHERKENNUNG BESTIMMTER KRANKHEITEN SINNVOLL?

Die Neugeborenen-Screening-Tests können bestimmte Krankheiten früh erkennen, die sonst schwere Folgen für Ihr Kind haben können, wenn sie nicht rechtzeitig behandelt werden.

Sie können seine körperliche und geistige Entwicklung verzögern. Deshalb müssen die Früherkennungstests in den ersten Tagen nach der Geburt Ihres Kindes durchgeführt werden.

## WARUM ALLE NEUGEBORENEN TESTEN?

Bei der Geburt können erkrankte Kinder gesund erscheinen. Nichts deutet auf diese Krankheiten hin. Daher ist es wichtig, alle Babys zu testen. Diese Untersuchungen stellen keine Gefahr für die Gesundheit Ihres Kindes dar.

Die Krankheiten, die derzeit untersucht werden, sind selten; sie betreffen nur eines von mehreren tausend Kindern.

Die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind krank ist, ist gering.





## WANN WERDEN DIE TESTS DURCHFÜHRT?

Zwischen dem zweiten und dritten Lebenstag nach der Geburt wird Ihrem Kind eine Blutprobe entnommen.

Der gesamte Test wird mit einigen Blutstropfen durchgeführt, die an der Ferse entnommen und auf Löschpapier gesammelt werden.

Die Löschpapierkarte wird an das Nationale Gesundheitslabor geschickt, das die jeweiligen Krankheiten mit geeigneten Methoden analysiert. Für die Durchführung des Screenings ist die Zustimmung der Eltern erforderlich. Diese erfolgt durch Unterschrift auf der Guthrie-Testkarte

## WIE ERFAHREN SIE DAS TESTERGEBNIS?

Ein normales Ergebnis bedeutet dass ihr Kind nicht an einer der getesteten Krankheiten leidet. Die Ergebnisse werden nicht direkt mitgeteilt, sondern stehen Ihnen auf der Entbindungsstation oder in der Kinderabteilung, wo die Blutprobe entnommen wurde, zur Verfügung.

Wenn eines der Ergebnisse auffällig ist, werden Sie darüber informiert. Eine zweite Blutentnahme ist erforderlich. Diese Kontrolle wird dann so schnell wie möglich durchgeführt, um zu wissen ob ihr Kind wirklich erkrankt ist.

Es gibt für jede dieser Krankheiten eine geeignete Behandlung. Diese kann somit schnell begonnen werden und hilft ihrem Kind sich bestmöglichst zu entwickeln.



A close-up photograph of a hand gently holding a baby's foot. The foot is the central focus, showing the texture of the skin and the shape of the toes. The background is softly blurred, showing a white lace-like pattern. In the upper left, there is a hand-drawn speech bubble containing text.

ERKANNT  
KRANKHEITEN

## DIE PHENYLKETONURIE

Phenylketonurie ist eine Krankheit, die durch eine Störung bei der Umwandlung von Phenylalanin in Tyrosin verursacht wird. Das Phenylalanin ist ein Bestandteil unserer täglichen Nahrung.

Eine spezifische Analyse stellt einen anormalen Anstieg des Phenylalanins im Blut des kranken Babys fest, der die normale Entwicklung seines Gehirns beeinträchtigt. Ohne Behandlung entwickeln die Kinder schwere bleibende neurologische Schäden, insbesondere eine geistige Behinderung.

Eine phenylalaninarme Diät, wird so schnell wie möglich eingeführt und muss ein Leben lang fortgesetzt werden. Diese ermöglicht eine gute Entwicklung und ein normales Wachstum des betroffenen Kindes.

Im Großherzogtum Luxemburg wird seit 1968 das Screening auf diese Krankheit systematisch durchgeführt.



HÄUFIGKEIT:  
1/13.500 Neugeborenen

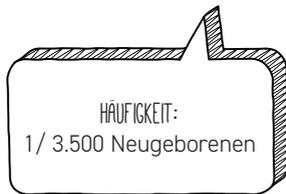


## DIE ANGEBORENE HYPOTHYREOSE

Kinder mit dieser Krankheit leiden an einer unzureichenden Produktion des Hormons Thyroxin, das von der Schilddrüse produziert wird. Jedoch ist dieses Hormon unentbehrlich für eine gute Entwicklung des Gehirns des Babys.

Wenn nicht ausreichend Thyroxin produziert wird, entsteht eine Überproduktion des Hormons TSH (Thyreoida stimulierendes Hormon). Diese Menge an TSH wird dank des Früherkennungstests gemessen. Die Behandlung besteht in der täglichen oralen Einnahme von Thyroxin, so dass sich das Kind angemessen entwickeln kann.

Dieses Screening wird seit 1978 im Großherzogtum Luxemburg durchgeführt.

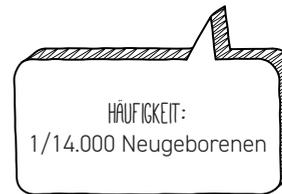


## DIE ANGEBORENE HYPERPLASIE DER NEBENNIEREN

Die angeborene Hyperplasie der Nebennieren ist eine genetische Erkrankung, die eine anormale Produktion von Hormonen verursacht, die von den Nebennieren ausgeschieden werden. Diese Erkrankung kann zu einem schweren Wasserverlust und zu Entwicklungsstörungen der Genitalien führen. Der Früherkennungstest misst die Konzentration des Hormons 17-Hydroxy-Progesteron.

Die Behandlung besteht in der täglichen oralen Einnahme der fehlenden Hormone, die lebenslang verabreicht werden müssen und ermöglicht ein gutes Wachstum und eine normale Entwicklung.

Dieses Screening wird seit 2001 im Großherzogtum Luxemburg durchgeführt.





## DER MCAD-MANGEL

(Medium Chain Acyl CoA Deshydrogenase Deficiency)

Kindern, die an einem MCAD-Mangel erkrankt sind, leiden an einer Störung des Stoffwechsels von mittelkettigen Fettsäuren. Diese können deswegen als Energiequelle für den Körper nicht gebraucht werden.

Bei erhöhtem Energiebedarf (Fasten, Infektionen, Fieber, Durchfall, chirurgische Eingriffe ...) können metabolische Krisen mit schwerer Hypoglykämie auftreten.

Diese Krankheit wird dank der Messung der Konzentration von Acylcarnitinen die sich im Blut des kranken Babys ansammeln, nachgewiesen.

Die Behandlung besteht vor allem in der Vermeidung von Fastenperioden und einer ausreichenden Zufuhr von Glucose, bei erhöhtem Energiebedarf. Diese Maßnahmen müssen lebenslang eingehalten werden.

Dieses Screening wird seit 2008 im Großherzogtum Luxemburg durchgeführt.

## DIE MUKOVISZIDOSE

Mukoviszidose ist eine genetische Erkrankung, die zu einer erhöhten Viskosität der Schleimsekreten führt. Dies verhindert die normale Funktion von Organen wie die Lungen und die Bauchspeicheldrüse.

Diese Krankheit ist verantwortlich für Ernährungsstörungen und fortschreitende Lungenerkrankungen, die die Schwere der Erkrankung ausmacht.

Die klinische Diagnose erfolgt erst spät, was für den Patienten von Nachteil ist. Ein Trypsinogen-Test ermöglicht, verdächtige Neugeborene zu identifizieren. Die Interpretation des Tests erfordert möglicherweise eine Untersuchung des Mukoviszidose-Gens durch Molekularbiologie.

Eine frühe Behandlung des Patienten verlangsamt das Fortschreiten der Erkrankung und sorgt für eine bessere Lebensqualität.

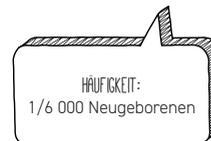
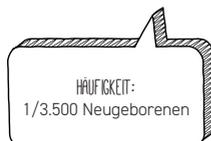
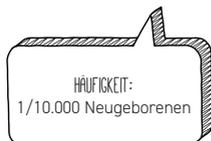
Dieses Screening wird seit 2018 im Großherzogtum Luxemburg durchgeführt.

## DIE SPINALE MUSKELATROPHIE (SMA)

SMA ist eine seltene genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankung. Diese ist durch eine fortschreitende Schwäche und Abnahme des Muskelvolumens gekennzeichnet und wird durch die Degeneration und den Verlust von Motoneuronen (Nervenzellen die Bewegungsinformationen empfangen und an die Muskeln weiterleiten) verursacht. Es kommt zu einer fortschreitenden Lähmung, vor allem der unteren Gliedmaßen und auch der Atemmuskeln.

Die Früherkennung beruht auf der Suche nach einer Anomalie des SMN1-Gens, dessen Fehlen die die Krankheit verursacht. Durch eine frühzeitige Behandlung der Säuglinge (in der präsymptomatischen Phase) kann die Entwicklung der Krankheit eingeschränkt oder sogar verhindert werden.

Dieses Screening wurde 2024 im Großherzogtum Luxemburg eingeführt



## SIE HABEN NOCH FRAGEN?

Diese Broschüre kann einige der Fragen beantworten, die Sie sich vielleicht stellen. Sie ersetzt jedoch nicht die Informationen, die Sie von Ihrem Kinderarzt, Ihrem Hausarzt oder medizinischen Fachkräften erhalten, die sich um Ihr Baby kümmern.

Die Ergebnisse des Neugeborenen Screenings können für die Gesundheit und die Zukunft Ihres Babys entscheidend sein. Die Durchführung dieser Untersuchungen ist nicht obligatorisch, wird aber dringend empfohlen.

Der Früherkennungstest ist kostenlos und wird vollständig vom Gesundheitsministerium finanziert.





## DATENSCHUTZRICHTLINIE

Ihre persönlichen Daten und die Ihres Kindes werden verarbeitet, um die Tests des Neugeborenen Screenings durchzuführen und Sie im Falle eines positiven Ergebnisses zu informieren.

Die Daten zu diesen Tests werden vom Laboratoire Nationale de Santé unter Wahrung der ärztlichen Schweigepflicht 10 Jahre lang aufbewahrt.

Weitere Informationen über die Verwaltung Ihrer persönlichen Daten und die Ausübung Ihrer Rechte finden Sie in den Datenschutzrichtlinien des LNS unter <https://lns.lu/donnees-personnelles/>.

Um die Nachverfolgung der Vorsorgeuntersuchungen zu gewährleisten, dürfen die im Rahmen dieser Tests gesammelten Daten nur an Fachkräfte des Gesundheitswesens weitergegeben werden, insbesondere an den Arzt der Entbindungsstation.



LE GOUVERNEMENT  
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG

Ministère de la Santé  
et de la Sécurité sociale

Direction de la santé

Division de la Médecine Préventive  
13c, rue de Bitbourg,  
L-1273 Luxembourg-Hamm



Laboratoire national de santé  
Département de Biologie Médicale  
Service de dépistage néonatal  
1, rue Louis Rech L-3555 Dudelange



INFOLINE  
MALADIES  
RARES LUXEMBOURG

☎ 2021 2022

✉ [infolineMR@alan.lu](mailto:infolineMR@alan.lu)

## NÜTZLICHE ADRESSEN