



H A M B U R G

Arbeitsbereich  
Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Anlage 01 zur SOP 2.2.13 | Version 04 | Stand 21.11.2023

Prof. Dr. med. G. Gramer  
Ärztliche Leitung

Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und  
Jugendmedizin

Martinistraße 52  
20246 Hamburg

Gebäude Nord 22, EG

Telefon: +49 (0) 40 7410-53737

Telefon: +49 (0) 40 7410-56717

Fax: +49 (0) 40 7410-57318

stw-labor@uke.de

www.uke.de

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martinistraße 52 | 20246 Hamburg  
Arbeitsbereich Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Neugeborenencreening und Stoffwechsellabor  
Gebäude N22, EG  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg

## Einwilligungserklärung Neugeborenencreening

/ / 20

Name des Kindes

Geburtsdatum

Ich wurde über das **Neugeborenencreening** gemäß Gendiagnostikgesetz und Kinderrichtlinie aufgeklärt, habe das Informationsblatt erhalten und gelesen und stimme nach ausreichender Bedenkzeit dieser Maßnahme bei meinem neugeborenen Kind zu. Die Zustimmung umfasst auch die Übermittlung der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich ggf. eines externen Abrechnungsdienstleisters bedient, soweit die Leistung nicht von einer gesetzlichen Krankenkasse getragen wird.

Ich erkläre mich einverstanden, dass ich bei einem auffälligen Befund durch meinen Arzt /meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich hatte Gelegenheit, zu den Screening-Untersuchungen Fragen zu stellen. Mir ist bekannt, dass diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden kann. Mit diesem Vorgehen bin ich **einverstanden** und stimme dem Screening bei meinem Kind zu.

ja  nein

Ich bin ferner **damit einverstanden**, dass im Falle der Einsendung der Blutprobe durch eine Hebamme/einen Geburtshelfer der Befundbericht an diese Hebamme/diesen Geburtshelfer gesandt wird, um ihn an die betreuende kinderärztliche Praxis weiterzuleiten.

ja  nein

Ich bin **damit einverstanden**, dass Restblutproben zur Qualitätssicherung und zum Zwecke späterer Nachprüfbarkeit der Ergebnisse für einen Zeitraum von 12 Monaten nach Laboreingang aufbewahrt werden. Bei ‚nein‘ wird die Probe nach Erstellung des Befundes vernichtet. *(Dies muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden!)*.

ja  nein

Ich bin **damit einverstanden**, dass die anonymisierte Probe zur Weiterentwicklung der medizinischen Diagnostik, zur Qualitätssicherung oder zu ähnlichen wissenschaftlichen Zwecken verwendet werden kann. *(Bei ‚nein‘ muss dies auch auf der Screeningkarte vermerkt werden!)*

ja  nein

---

Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

---

Datum, Unterschrift aufklärende Person (Name in BLOCKSCHRIFT)





**Liebe Eltern,**  
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. Diese Krankheiten können bei ca. einem von 1000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können sie zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Frühkennzeichensuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenen-Screening).

**Warum werden Frühkennzeichensuntersuchungen durchgeführt?**  
Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion 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 seit über 40 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

**Warn und wie wird untersucht?**  
Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensjahres (6 bis 72 Stunden nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Hand oder Fersel) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screening-Labor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht.

**Auf welche Krankheiten wird untersucht?**  
Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Blinderdarm-Mangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Atromyop-Krankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechsel-Defekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel, Carnitoyklus-Defekte, Glutarazidurie Typ I, Isovaleriansäureämie, Tyrosinämie Typ 1, schwere Immundefekte, Sichelzellerkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) (Krankheiten unten beschrieben).

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. In den meisten der betroffenen Familien gibt es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt 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. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

**Wie erfolgt das Testergebnis?**  
In jedem Falle erhält die Institution, die die Probe eingesandt hat, innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screening-Labor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich 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.

Frühkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik, händernde Praxis und Screening-Labor – ohne Zahlen-Lück zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unaufällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

**Was bedeutet das Testergebnis?**  
Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine zeitliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betroffenen untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen

werden oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich machen, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

**Können diese Krankheiten geheilt werden?**  
Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrine und neuromuskuläre Störungen, die Immundefekte und die Sichelzellerkrankheit sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht z. B. in einer Spezialdiät oder der Verabreichung von bestimmten Medikamenten, Spezialanbauten 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 unverzüglich ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden.

Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Ziel-erkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.

**Das Team des Neugeborenen-Screeningzentrums Nord empfindet Ihnen diese Untersuchung und wünscht Ihnen und Ihrem Kind alle Güte für die Zukunft.**

Nähere Informationen dazu finden Sie im Internet unter:  
[www.screening-sg.nst.de](#)

Wenn Sie noch weitere Fragen zum Thema Neugeborenen-Screening haben, wenden Sie sich bitte an Ihre Geburtshilfsklinik. Ihre Kinderärztin/Ihren Kinderarzt oder die Hebamme.

**Screening-Krankheiten**

**Hypothyreose** = Unterfunktion der Schilddrüse, führt zu Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung. Einmalige Behandlung durch Einnahme von Schilddrüsenhormon.

**Adrenogenitales Syndrom (AGS)** = Defekt des Nebennieren mit fehlender Hormonproduktion. Tödliche Verläufe möglich, falls die Geschlechtsordnung bei Mädchen, Behandlung: Hormon-Substitution.

**Blinderdarm-Mangel** = Störung im Stoffwechsel des Vitamins Biotin. Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung. Behandlung mit Biotin.

**Galaktosämie** = Defekt in der Verwertung des Zuckerbausteins Galaktose. Leberversagen und früher Tod oder Lebertransplantation. Behandlung: Behandlung durch galaktosefreie Diät.

**Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)** = Störung im Abbau der Aminosäure Phenylalanin. Fortschreitende geistige Behinderung, Verhinderung durch spezielle Diät u/a. Medikament.

**Atromyop-Krankheit** = Störung im Abbau von Aminosäuren, Koma, Todeskfälle, geistige Behinderung; Behandlung: spezielle Diät.

**MCAD-Mangel** = Störung im Fettsäurestoffwechsel, Krisenartige Erkrankungen möglich, mit Koma und plötzlichem Tod. Behandlung: Vermeidung langer Hungersphasen, besonders bei Infekten.

**VLCAD-Mangel und LCHAD-Mangel** = Defekte im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren, Krisen mit Koma und Tod. Störung der Herztätigkeit. Behandlung: spezielle Diät, Vermeidung von Hungerphasen.

**Galaktosämie** = Störungen im Stoffwechsel der Fettsäuren. Plötzliche Krisen mit Koma und Tod. Behandlung: spezielle Diät, Vermeidung von Hungerphasen, Medikament.

**Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen**

Name: \_\_\_\_\_

geb. am: \_\_\_\_\_

Ich wurde über das Neugeborenen-Screening gemäß Gesundheitsgesetz und Kinderrechte aufgeklärt, habe den Foyer erhalten und bin einverstanden, dass meine Daten für den Zweck der Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass meine Daten für die Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass ich bei einem zufälligen Befund durch meinen Arzt/meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich habe Gelegenheit, zu den Screening-Untersuchungen Fragen zu stellen. Mir ist bekannt, dass diese Einwilligung jederzeit schriftlich widerrufen werden kann. Ich bin einverstanden, dass meine Daten für die Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass ich bei einem zufälligen Befund durch meinen Arzt/meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich bin damit einverstanden, dass die anonymisierten, jedoch zur Weiterverarbeitung in die Datenbank des Screening-Labors weitergegebenen Daten für die Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass ich bei einem zufälligen Befund durch meinen Arzt/meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich bin damit einverstanden, dass Rechtskräften zu Qualitäts-sicherungszwecken und zum Zweck späterer Nachforschung der Ergebnisse für eine Zeitspanne von 12 Monaten nach Labordiagnostik aufbewahrt werden. Bei „nein“ wird die Probe nach Erhaltung des DJP   nein *(Der muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden!).*

Ich bin damit einverstanden, dass die anonymisierten, jedoch zur Weiterverarbeitung in die Datenbank des Screening-Labors weitergegebenen Daten für die Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass ich bei einem zufälligen Befund durch meinen Arzt/meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich bin damit einverstanden, dass Rechtskräften zu Qualitäts-sicherungszwecken und zum Zweck späterer Nachforschung der Ergebnisse für eine Zeitspanne von 12 Monaten nach Labordiagnostik aufbewahrt werden. Bei „nein“ wird die Probe nach Erhaltung des DJP   nein *(Der muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden!).*

Ich bin damit einverstanden, dass die anonymisierten, jedoch zur Weiterverarbeitung in die Datenbank des Screening-Labors weitergegebenen Daten für die Erhebung von Informationen über die Verbreitung der mit der Filterpapierkarte weitergegebenen personenbezogenen Daten an das Screening-Labor, welches sich bei der Untersuchung befindet, weitergegeben werden. Ich bin einverstanden, dass ich bei einem zufälligen Befund durch meinen Arzt/meine Ärztin oder direkt durch das Screening-Labor kontaktiert werde.

Ich bin damit einverstanden, dass Rechtskräften zu Qualitäts-sicherungszwecken und zum Zweck späterer Nachforschung der Ergebnisse für eine Zeitspanne von 12 Monaten nach Labordiagnostik aufbewahrt werden. Bei „nein“ wird die Probe nach Erhaltung des DJP   nein *(Der muss auch auf der Screeningkarte vermerkt werden!).*

Datum, Unterschrift auftragende Person (Name in BLOCKGROSSCHRIFF) \_\_\_\_\_