

## Screeninguntersuchungen

Um angeborene Erkrankungen verschiedener Art bei Neugeborenen unmittelbar nach der Geburt zu erkennen und ggf. schnellstmöglich eine mögliche Therapie zu beginnen, existieren laut Empfehlungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (GBA) diverse Früherkennungsuntersuchungen.

### **Pulsoxymetriescreening:**

In Deutschland werden etwas 1% aller Kinder mit einem Herzfehler geboren. Diese Fehlbildungen können das Herz selber oder dessen umgebende Gefäße betreffen.

Das Spektrum der Herzfehler ist breit gefächert, jeder 10. angeborene Herzfehler ist ein kritischer, also für das Kind gefährlicher Herzfehler. Bei diesen Kindern ist im Mutterleib eine normale Entwicklung möglich, nach der Geburt können aber lebensbedrohliche Komplikationen (z.B. Sauerstoffmangel, kardiogener Schock) auftreten, die in vielen Fällen durch eine rechtzeitige Diagnose und Therapie vermeidbar sind.

Bei ungefähr 20% der Neugeborenen mit einem **kritischen Herzfehler** wird die Diagnose zu spät gestellt, weil nur bei einem Teil der Neugeborenen erkennbare Frühsymptome (z.B. Blaufärbung der Lippen) auftreten.

Bei vielen Neugeborenen mit diesen kritischen angeborenen Herzfehlern besteht ein nur diskreter, von außen nicht erkennbarer Sauerstoffmangel im Blut. Mit der Pulsoxymetrie können auch solche Mangelversorgungen erkannt werden.

Im Durchschnitt werden mit dem Pulsoxymetriescreening bei 3 von 10.000 untersuchten Neugeborenen kritische Herzfehler entdeckt, die vorher nicht aufgefallen sind!

### **Neugeborenenenscreening/Mukoviszidosescreening:**

Eine Reihe seltener angeborener Stoffwechselerkrankungen (Fettstoffwechsel, Zuckerstoffwechsel, Schilddrüsenunterfunktion), die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind, führen unbehandelt zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung und bei schwerer Stoffwechsellentgleisung zum Tod.

Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen dieser angeborenen Erkrankungen meist vermieden werden.

Um diese Erkrankungen rechtzeitig zu erkennen, wird seit fast 30 Jahren in den ersten Lebenstagen eine Früherkennungsuntersuchung im Blut für alle Neugeborenen durchgeführt (sog. „Fersenbluttest“).

Seit 2015 kann im Rahmen des Stoffwechselscreenings zusätzlich auf Mukoviszidose untersucht werden, eine erbliche Krankheit, die 1 von 3.300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung 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. Unbehandelt ist die Lebenserwartung deutlich eingeschränkt.

Auch auf angeborene Immundefekte und die Spinale Muskelatrophie wird im Rahmen des Screenings getestet.

### **Hörscreening:**

Bleibende Hörstörungen treten etwas bei 2 von 1.000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Störungen der Hör-, Sprach- und Kommunikationsentwicklung und nachfolgend der geistigen, sozialen, emotionalen, bildungs- und berufsbezogenen Entwicklung führen. Um solche Hörstörungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten.

Neugeborenen-Hörstörungen lassen sich in den meisten Fällen nicht heilen, aber so wirksam behandeln, dass eine weitgehend normale Entwicklung des Kindes zu erwarten ist.

### **Hüftsonographie:**

Die Durchführung der Hüftsonographie dient der Vermeidung von Spätfolgen der sogenannten angeborenen Hüftluxation bzw. Früherkennung von Risiken, die zum Auftreten von entwicklungsbedingten Hüftgelenksluxationen führen können. Beabsichtigt wird, operative Maßnahmen an Hüftgelenken durch frühzeitiges Erkennen zu vermeiden.

Ein besonders hohes Risiko für eine Hüftgelenksluxation bzw. -dysplasie haben Kinder mit positiver Familienanamnese für Hüfterkrankungen, Geburt aus Beckenendlage, Stellungsanomalien (der Füße), Fehlbildungen und klinischen Zeichen einer Instabilität der Hüfte.