

Neugeborenen-Screening – Der Guthrie-Test

Worum geht es bei dieser Untersuchung?

Unbehandelt führen die im Neugeborenen-Screening erfassten **Stoffwechsel- oder Hormonkrankheiten** in den meisten Fällen zu schweren Schädigungen verschiedener Organe, besonders aber der Entwicklung des Gehirns. In der ersten Zeit nach der Geburt sind diese Krankheiten allerdings klinisch noch nicht feststellbar: Falls das Neugeborene nicht getestet wurde, werden die typischen Zeichen häufig erst im Laufe der ersten Lebensjahre erkannt. Zur Verhütung von bleibenden Schäden ist deshalb ein Behandlungsbeginn in den ersten Lebenstagen von grösster Wichtigkeit.

Dank dem Neugeborenen-Screening lassen sich Stoffwechsel- und Hormonkrankheiten, nach denen gesucht wird, mit Hilfe modernster Methoden schon kurz nach der Geburt nachweisen. Dazu sind nur wenige Blutropfen notwendig, die dem Kind am dritten oder vierten Tag nach der Geburt aus der Ferse entnommen werden. Auf einem Filterpapierstreifen werden diese Blutropfen in ein spezialisiertes Labor geschickt, wo sie auf die folgenden Krankheiten untersucht werden:

1. Die Phenylketonurie (PKU)
2. Die Hypothyreose
3. Der Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel)
4. Die Galaktosämie
5. Das Androgenitales Syndrom (AGS)
6. Der Biotinidasemangel
7. Cystische Fibrose (CF)
8. Glutarazidurie Typ 1 (GA-1)
9. Ahornsirup-Krankheit (MSUD)
10. Schwerer Kombiniertes Immundefekt (SCID) und schwere T-Zell Lymphopenie

Das Labor informiert nur, wenn etwas nachkontrolliert werden muss.

In diesem Fall werden die Eltern zusammen mit dem Kind für eine erneute Blutentnahme aufgeboten und erhalten weitere Informationen durch die zuständige Hebamme, Kinder- oder Hausarzt.

Quelle: *Diese Elterninformation ist der **Broschüre „Neugeborenen Screening“** entnommen, herausgegeben von: Neugeborenen Screening Schweiz, Universitäts-Kinderkliniken, Steinwilstrasse 75, 8032 Zürich*