



NEUGEBORENEN- SCREENING

Früherkennungsuntersuchungen
bei Neugeborenen

Wenn Sie bei Ihrem Kind **alle** nach Kinderrichtlinie angebotenen Untersuchungen durchführen lassen möchten, unterschreiben Sie bitte auf **dieser** Seite.

Einwilligungserklärung

Vor- und Nachname des Kindes

Vor- und Nachname der Mutter

Adresse

Telefon

Ort, Datum

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems und das Screening auf Mukoviszidose sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden ärztlich aufgeklärt. Zusätzlich wurden wir über die der Informationsbroschüre beiliegende Datenschutzerklärung über unser Widerrufsrecht informiert. Die Datenschutzerklärung finden Sie ebenfalls unter www.synlab.de. Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchungen sowie der hierbei erfolgenden Verarbeitung der personenbezogenen Daten einverstanden.

Ort, Datum

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Ort, Datum

Unterschrift der aufklärenden Person



Wenn Sie bei Ihrem Kind nur einzelne Untersuchungen oder das zusätzliche Screening auf G6PD-Mangel durchführen lassen möchten, füllen Sie bitte die Erklärung auf der Rückseite aus und unterschreiben Sie dort.

Befundmitteilung

Wir wurden darüber aufgeklärt, dass das Ergebnis des Screenings weitergehende Untersuchungen zur Kontrolle (sog. Konfirmationsdiagnostik) erfordern kann und wir hierfür in der Regel an unseren Kinderarzt oder ein spezialisiertes Diagnostik- und Behandlungszentrum verwiesen werden. Für das Labor ist es jedoch wichtig zu erfahren, ob sich der Krankheitsverdacht nach unserer Untersuchung bestätigt hat oder nicht. **Wir erklären uns daher damit einverstanden, dass die Ergebnisse der durchgeführten Konfirmationsdiagnostik (Hormon-, Stoffwechsel- und/oder genetische Untersuchungen) von unserem Kinderarzt oder dem Diagnostik- und Behandlungszentrum an das Labor zurückübermittelt werden dürfen, damit das Labor die Qualität der verwendeten Methoden und der eingesetzten Grenzwerte kontrollieren und – falls erforderlich – weiter verbessern kann.** Wir wurden darüber aufgeklärt, dass die Einwilligung in diese Datenverarbeitung freiwillig ist sowie jederzeit widerrufen werden kann, ohne dass dies Einfluss auf etwaige medizinisch notwendige Maßnahmen hat. Ihre Unterschrift bezieht sich sowohl auf die Einwilligungserklärung als auch auf die differenzierte Einwilligungserklärung auf der Rückseite.

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Unterschrift der aufklärenden Person

Nur wenn Sie dem Screeningprogramm **nicht vollständig** zustimmen möchten oder das **zusätzliche** Screening auf G6PD-Mangel wünschen, füllen Sie bitte **diese** Seite aus.

Differenzierte Einwilligungserklärung

Vor- und Nachname des Kindes

Vor- und Nachname der Mutter

Adresse

Telefon

Ort, Datum

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems und das Screening auf Mukoviszidose sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden ärztlich aufgeklärt. Zusätzlich wurden wir über die der Informationsbroschüre beiliegende Datenschutzerklärung über unser Widerrufsrecht informiert. Die Datenschutzerklärung finden Sie ebenfalls unter www.synlab.de. Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchungen sowie der hierbei erfolgenden Verarbeitung der personenbezogenen Daten einverstanden. (Bitte unterschreiben Sie bei jedem Punkt, dem Sie zustimmen.)

- Neugeborenen-Screening auf **angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems** (Kassenleistung)

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten



- Neugeborenen-Screening auf **Mukoviszidose** (Kassenleistung)

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

- Neugeborenen-Screening auf **G6PD-Mangel** (keine Kassenleistung)

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Ich bin damit einverstanden, die Kosten für die Screeninguntersuchung auf G6PD-Mangel, die nicht von der gesetzlichen Krankenkasse gezahlt werden, zu übernehmen. (Bitte unterzeichnen Sie auch die Erklärung zur Befundmitteilung auf Seite 3.)

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Unterschrift der aufklärenden Person

Ablehnungserklärung

Wir lehnen die Durchführung der Untersuchungen und die Übermittlung der vorgesehenen Daten und Angaben bei unserem Kind ab. Über die möglichen Folgen für unser Kind wurden wir ausreichend aufgeklärt.

Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Unterschrift der aufklärenden Person



NEUGEBORENE- SCREENING

FÜR EINE UNGESTÖRTE KÖRPERLICHE UND GEISTIGE ENTWICKLUNG IHRES KINDES

Liebe Eltern,

die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Unbehandelt können solche Erkrankungen zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen des Kindes führen. Um dem vorzubeugen, werden allen Eltern von Neugeborenen in Deutschland in den ersten drei Lebenstagen wichtige Früherkennungsuntersuchungen (Neugeborenen-Screening) empfohlen. Die Teilnahme ist freiwillig, die Kosten für das Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immun- und neuromuskulären Systems sowie auf Mukoviszidose wird von den Krankenkassen übernommen. Das Screening auf G6PD-Mangel bieten wir gesetzlich Versicherten als Selbstzahlerleistung an.

1

Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut-, Immun- und neuromuskulären Systems

Unbehandelt können diese Erkrankungen zu körperlicher und geistiger Behinderung, Organschäden, schweren Infektionen oder gar zum Tod führen. Werden sie rechtzeitig erkannt, so kann in den meisten Fällen eine frühzeitige Behandlung die Folgen der Erkrankungen verhindern oder mildern.

2

Screening auf Mukoviszidose (Cystische Fibrose)

Zeitgleich mit dem Neugeborenen-Screening und aus derselben Blutprobe wird Ihnen ein Screening auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten.

Bei Kindern mit Mukoviszidose wird zähflüssiger Schleim in der Lunge und anderen Organen gebildet. Diese entzünden sich dadurch dauerhaft. Die Kinder sind in der Folge oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

3

Screening auf G6PD-Mangel

Ein Mangel an dem Enzym Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G6PD) kann dazu führen, dass sich die roten Blutkörperchen auflösen, wenn die Betroffenen mit bestimmten Nahrungs- und Arzneimitteln in Kontakt kommen. Die Reaktionen darauf sind teils heftige Krankheitssymptome bis hin zum Schock.



4

Warum werden diese Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Die im Neugeborenen-Screening untersuchten Erkrankungen können zu Organschäden, schweren Infektionen, sowie körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Durch einen frühzeitigen Behandlungsbeginn, möglichst bald nach der Geburt, können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden oder zumindest abgemildert werden. Deshalb findet seit über 50 Jahren bei allen Neugeborenen eine Blutuntersuchung statt. In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.200 Neugeborenen eine dieser angeborenen Erkrankungen. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch 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 jedoch keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

In unserer Familie sind keine Erbkrankheiten bekannt.

Jeder Mensch ist vermutlich Überträger für eine oder mehrere Erbkrankheiten. Aber nur wenn beide Elternteile zufällig Überträger für die gleiche Erbkrankheit sind, kann dies zur Erkrankung beim Kind führen.

5

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt) werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf eine dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zum Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Methoden untersucht. Auf dieser Testkarte werden auch Ihr Name, Ihre Adresse und Telefonnummer sowie Name, Schwangerschaftswoche zum Geburtstermin, Geburtsdatum und -gewicht Ihres Kindes eingetragen. Dies ist nötig zur Beurteilung des Befundes und um Sie bei einem kontrollbedürftigen Befund rasch zu erreichen. Auf der Testkarte wird auch vermerkt, ob Sie zusätzliche Blutuntersuchungen für Ihr Kind wünschen. Die Untersuchungen und einzelne Erkrankungen sind auf den folgenden Seiten genauer beschrieben.

6

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Fall erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird zusätzlich unverzüglich 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. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

7

Was bedeutet das Testergebnis?

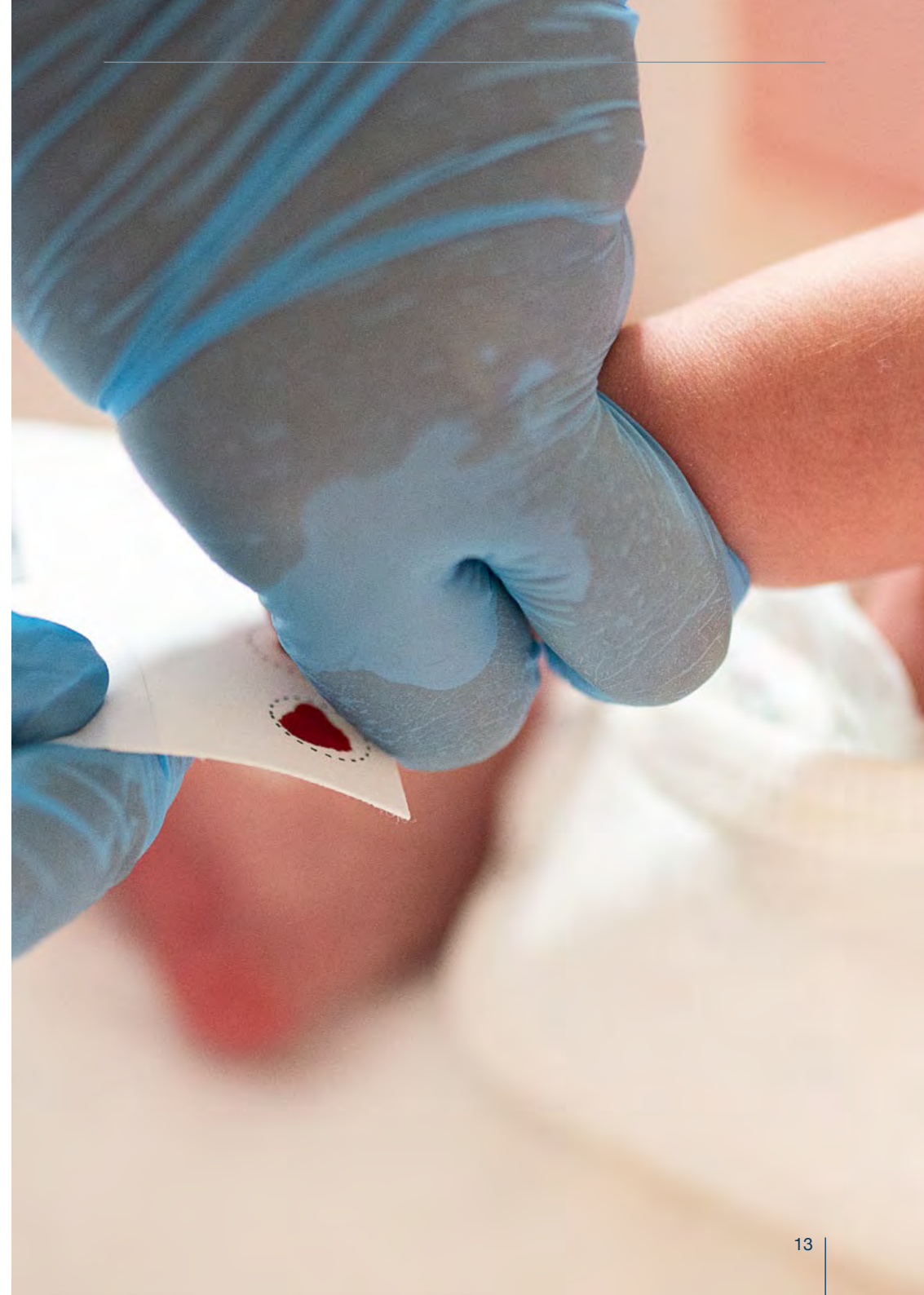
Das Ergebnis eines Screening-Tests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder es wird bei Verdacht auf eine Erkrankung eine weitere diagnostische Untersuchung erforderlich. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

8

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Erkrankungen sind angeboren und können deshalb 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 und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Spezialisten 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 unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Ihr Einverständnis umfasst nur die genannten Ziel-erkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.



BESCHREIBUNG DER KRANKHEITEN AUS DEM **SCREENING- PROGRAMM**

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene)

Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene)

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchsücker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborene)

Glutarazidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Carnitin-Gabe und Spezialdiät. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe. (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene)

Isovalerialanazidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Carnitin-Gabe. (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborene)

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät und Vermeidung von Hungerphasen. (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene)

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Vermeidung von Hungerphasen. (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Phenylketonurie, Hyperphenylalaninämie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät, teilweise durch Gabe eines Vitamins/Cofaktors (Tetrahydrobiopterin). (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene)

Tyrosinämie Typ I

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit

medikamentöser Behandlung mit Nitision (NTBC). (Häufigkeit ca. 1/135.000 Neugeborene)

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. (Häufigkeit ca. 1/32.500)

Screening auf Sichelzellerkrankheit

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen, u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, gegebenenfalls Transfusionen und als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene).

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1/6 000 bis 1/11 000 Neugeborene).

Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung. Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern.

Screening auf Mukoviszidose

Zusätzlich zum bisherigen Neugeborenen-Screening wird Ihnen für Ihr Kind eine Untersuchung auf Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) angeboten. Der Test erfolgt aus derselben Blutprobe, eine zusätzliche Blutentnahme ist nicht erforderlich.

Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose ist eine angeborene Erkrankung, die zu einer Störung des Salzaustausches in den Drüsenzellen führt. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich

dadurch entzünden und zerstört werden. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann es zu wiederholten Lungenentzündungen kommen, die die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigen.

Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, sodass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

Warum ist ein Screening auf Mukoviszidose sinnvoll?

Je früher die Krankheit erkannt und behandelt wird, umso besser kann eine Zerstörung der betroffenen Organe verhindert oder zumindest verzögert werden. Zwar gibt es derzeit keine heilende Therapie, aber ein früher Behandlungsbeginn erhöht die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

Wie wird das Screening durchgeführt?

Im Labor wird die Aktivität des Enzyms IRT (immunreaktives Trypsin) bestimmt. Bei Bedarf schließen sich die Bestimmung des PAP (Pankreatitis-assoziiertes Protein) und ein DNA-Test (Erbgutuntersuchung) an. Das Ergebnis kann „unauffällig“ oder „kontrollbedürftig“ sein.

Was bedeutet ein kontrollbedürftiges Ergebnis?

Das Labor teilt dem Einsender (Arzt) der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis

Ein positiver Screeningbefund bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind krank ist.

Wichtig ist, dass in einem solchen Fall schnellstmöglich eine Kontrolluntersuchung oder eine weitere Abklärung veranlasst wird.

bedeutet nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat, sondern dass das Ergebnis noch weiter abgeklärt werden muss. Nur 1 von 5 Kindern mit auffälligem Screening hat tatsächlich Mukoviszidose. Zur Abklärung wird man Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Dort wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt. Dieser Schweißtest, ist ungefährlich, schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt und alles Weitere mit Ihnen besprochen.

Sie entscheiden für Ihr Kind

Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt an die verantwortliche Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht, Ihre Ein-

willigung zum Mukoviszidose-Screening jederzeit zu widerrufen. Eine Entscheidung für oder gegen ein Screening auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen und Ärzten zu besprechen. Diese genetische Screeninguntersuchung wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert-Koch-Institut befürwortet.

Screening auf G6PD-Mangel

Zusätzlich zu den gesetzlich vorgeschriebenen Untersuchungen bieten wir Ihnen und Ihrem Kind noch das Screening auf einen G6PD-Mangel (auch Favismus genannt) an. Dabei handelt es sich um eine relativ häufige Stoffwechselstörung der roten Blutkörperchen (Erythrozyten), die zu einem Zerfall der roten Blutkörperchen (Hämolyse) führen kann. Vor allem wenn Ihre Familie aus dem Mittelmeerraum, Afrika oder Asien stammt, hat Ihr Kind ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen dieser Erkrankung. Jungen sind deutlich häufiger betroffen als Mädchen.

Was ist G6PD-Mangel?

Ursache dafür ist der angeborene Mangel an dem Enzym G6PD, der dazu führt, dass sich die roten Blutkörperchen in Stresssituationen auflösen. Diese Stresssituationen können beispielsweise durch Infektionen, die Einnahme bestimmter Medikamente oder den Genuss bestimmter Nahrungsmittel (z. B. Favabohnen, daher der Name Favismus) ausgelöst werden. Ein Teil der Betroffenen reagiert etwa auf Hülsenfrüchte mit heftigen Krankheitssymptomen wie Schüttelfrost, Fieber, Bauch- und Rückenschmerzen oder gar einem Schock. Schon in den ersten Lebensstagen kann ein G6PD-Mangel eine ausgeprägte Gelbsucht hervorrufen.

Warum ist ein Screening auf G6PD-Mangel sinnvoll?

Es gibt viele verschiedene Varianten dieses Mangels von denen nur ein Teil zur Erkrankung der Betroffenen führt. Wenn jedoch ein schwerer Mangel vorliegt, hilft dieses Wissen, bestimmte Auslöser wie Medikamente oder Nahrungsmittel zu vermeiden und in Notfallsituationen schneller und richtig zu reagieren.

Wie wird das Screening durchgeführt?

Aus derselben Blutprobe, die auch für das Neugeborenen-Screening abgenommen wird, bestimmen wir die Aktivität des Enzyms G6PD.

Was bedeutet ein auffälliges Ergebnis?

Ist der Suchtest auffällig, empfehlen wir Ihnen die Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung, die in der Behandlung dieser Erkrankungen erfahren ist. Dort wird man ggf. eine Bestätigungsuntersuchung durchführen und alles Weitere mit Ihnen besprechen.

Welche Kosten können auf Sie zukommen?

Die Untersuchung auf G6PD-Mangel ist derzeit keine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung. Sie wird nach der privaten Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) berechnet und kostet 6,99 €.

Ist bei einem positiven Testergebnis eine Kontroll- oder Folgeuntersuchung erforderlich, werden diese Kosten von den gesetzlichen Krankenkassen getragen (Überweisung durch den Kinderarzt). Private Krankenkassen übernehmen die Kosten grundsätzlich.

Ein kleiner Piks und ein paar Tropfen Blut machen im Einzelfall einen großen Unterschied.



Warum holen wir Ihre Einwilligung ein?

Nach dem Gendiagnostikgesetz besteht die Pflicht, bei allen diagnostischen Untersuchungen das Einverständnis von mindestens einem Elternteil oder einem Erziehungsberechtigten einzuholen. Die Einwilligung umfasst auch die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis dritten Personen zur Kenntnis zu geben ist. Voraussetzung für Ihre Einwilligung ist eine umfassende Beratung und Aufklärung. Die Übermittlung Ihrer personenbezogenen Daten sowie der personenbezogenen und Gesundheitsdaten Ihres Kindes an einen spezialisierten Dritten bedarf auch datenschutzrechtlich Ihrer Einwilligung. Nachstehend erhalten Sie daher einen detaillierten Überblick über die erfolgenden Datenverarbeitungen.

Datenschutzrechtliche Information

Der Schutz von personenbezogenen Daten hat gerade im Gesundheitsbereich höchste Priorität, weshalb wir Sie nachstehend umfassend über die einzelnen Datenverarbeitungsvorgänge sowie Ihre Rechte informieren möchten.

Verantwortlicher für die Datenverarbeitung ist das jeweilige SYNLAB Labor, vertreten durch die SYNLAB Holding Deutschland GmbH, Gubener Straße 39, 86156 Augsburg (T: (+49) 821 52157-0; F: (+49) 821 52157-125). Unseren Datenschutzbeauftragten können Sie unter datenschutz@synlab.com erreichen.

(1) Verarbeitung personenbezogener Daten bei Durchführung des Laborvertrages

Sofern Sie uns mit der Erbringung von Labordienstleistungen beauftragen, verarbeiten wir in der Regel folgende personenbezogene Daten:

- Stamm- und Kontaktdaten, insbesondere Anrede, Namen, Geburtsdatum, Anschriften, Telefonnummern, E-Mail-Adressen;
- soweit Stellvertreter (insbesondere Eltern und Erziehungsberechtigte) benannt sind: deren Stamm- und Kontaktdaten sowie Daten über die Art der Vertretung und ggf. den Verwandtschaftsgrad;
- Daten über die Krankenversicherung sowie ggf. Zahlungs- und Bankverbindungsdaten;
- Informationen, die für die Diagnostik erforderlich sind, insbesondere Gesundheitsdaten (Anamnesen, Diagnosen, Therapievorschlüsse, Befunde etc.);
- ggf. sonstige mit Begründung und Durchführung des Vertragsverhältnisses im Zusammenhang stehende Daten.

Die Verarbeitung Ihrer Daten erfolgt damit wir

- Sie als unseren Patienten oder als Stellvertreter eines Patienten identifizieren sowie mit ihnen kommunizieren können;

- unsere Leistungen angemessen und ordnungsgemäß erbringen können;
- unsere Leistungen abrechnen können;
- den uns obliegenden öffentlich-rechtlichen Verpflichtungen nachkommen können;
- uns ggf. gegen Haftungsansprüche verteidigen und eigene Ansprüche geltend machen können.

Die Erhebung und Verarbeitung der Daten erfolgt aufgrund gesetzlicher Vorgaben sowie zur Begründung und Erfüllung des Laborvertrages und ist hierfür erforderlich. Wir erheben Ihre Daten direkt bei Ihnen oder mittelbar über einen Einsender (insbesondere den behandelnden Arzt).

(2) Rechtsgrundlagen der Datenverarbeitung

Die Datenverarbeitung erfolgt auf Ihre Anfrage hin und ist nach Art. 6 Abs. 1 S. 1 lit. b) i. V. m. Art. 9 Abs. 2 lit. h), Abs. 3 DS-GVO sowie § 22 Abs. 1 Nr. 1 lit. b) BDSG aufgrund eines unmittelbar bestehenden Vertrages mit Ihnen oder zu den genannten Zwecken insbesondere der medizinischen Diagnostik für Ihre fachgerechte Beratung und Behandlung für die beidseitige Erfüllung von Verpflichtungen aus dem Behandlungsvertrag erforderlich. Ihre Gesundheitsdaten werden ausschließlich unter der Verantwortung von medizinischem Fachpersonal verarbeitet, welches aufgrund gesetzlicher Vorgaben einem Berufsgeheimnis unterliegt. Soweit der Laborvertrag auch eine genetische Untersuchung oder Analyse beinhaltet, ist ergänzende Rechtsgrundlage Ihre explizite, freiwillige und schriftliche Einwilligung nach § 8 Gendiagnostikgesetz. Diese Einwilligung können Sie uns gegenüber jederzeit formlos widerrufen, ohne dass Ihnen hieraus Nachteile entstehen. Aus Nachweisgründen bitten wir jedoch um einen Widerruf in Textform. Ihren Widerruf können Sie an die benannte verantwortliche Stelle richten. Ihr Widerruf wirkt nur für die Zukunft. Verarbeitungen, die vor diesem Widerruf getätigt wurden, sind hiervon unberührt.

Soweit Sie Stellvertreter unseres Vertragspartners sind, ist Rechtsgrundlage der Verarbeitung Ihrer Daten Art. 6 Abs. 1 S. 1 lit. f) DS-GVO, wobei wir davon ausgehen, dass die Interessen an der Verarbeitung Ihrer Daten Ihre Rechte und Grundfreiheiten, die den Schutz Ihrer Daten erfordern, überwiegen. Sie können uns gegenüber Widerspruch gegen die Verarbeitung einlegen, wobei wir um Darlegung der Gründe bitten, weshalb wir die personenbezogenen Daten nicht wie erfolgt verarbeiten sollen. Daneben verarbeiten wir Ihre personenbezogenen Daten aufgrund bestehender öffentlich-rechtlicher Verpflichtungen (Art. 6 Abs. 1 S. 1 lit. c) DS-GVO).

(3) Weitergabe Ihrer Daten an Dritte

Wir übermitteln Ihre Daten im Rahmen und zur Erfüllung des bestehenden Laborvertrages an dritte Empfänger. Dies können insbesondere Abrechnungsstellen, Krankenkassen oder einsendende Ärzte sein. Bestimmte Datenverarbeitungsvorgänge (z. B. Abrechnungen von Laborleistungen, IT-Systemserviceleistungen) haben wir in unserer Unternehmensgruppe im Rahmen von Auftragsverarbeitungen gebündelt. Diese werden zentral für alle Unternehmensbereiche durch darauf spezialisierte Unternehmen bzw. Unternehmensbereiche wahrgenommen. Hierbei werden Ihre Daten durch ein verbundenes Unternehmen innerhalb der Unternehmensgruppe verarbeitet. Daneben nutzen wir zum Teil weitere externe Auftragnehmer und Dienstleister, welche wir vertraglich zur Einhaltung unserer Standards hinsichtlich des Datenschutzes verpflichtet haben. Darüber hinaus können Daten an Empfänger gehen, an die wir aufgrund gesetzlicher Pflichten zur Weitergabe verpflichtet sind (z. B. Strafverfolgungsbehörden oder Gerichte) oder an die wir die Daten aufgrund unseres berechtigten Interesses übermitteln dürfen.

(4) Datenverarbeitung nach erfolgter Konfirmationsdiagnostik

Ausschließlich auf Grundlage Ihrer expliziten und freiwilligen Einwilligung verarbeiten wir Ihre Daten, die wir nach einer durchgeführten Bestätigungsdiagnostik durch Ihren Kinderarzt oder ein spezialisiertes Diagnostik- und Behandlungszentrum zurückerhalten. Dies dient ausschließlich den Zwecken, die Qualität unserer verwendeten Methoden und die angesetzten Grenzwerte zu kontrollieren und zu verbessern. Im Falle der weiteren Verarbeitung etwa für einen Qualitätsvergleich oder der verpflichtenden Auskunft über unsere Prozess- und Ergebnisqualität an die Kassenärztliche Vereinigung des jeweiligen Bundeslandes werden Ihre Daten vollständig anonymisiert.

(5) Speicherung Ihrer Daten, Speicherdauer

Soweit erforderlich, verarbeiten und speichern wir Ihre personenbezogenen Daten für die Dauer des Laborvertrages. Zusätzlich unterliegen wir verschiedenen Aufbewahrungspflichten, welche sich u. a. aus dem Handelsgesetzbuch ergeben und für Handelsbriefe sechs Jahre, für gewinnermittlungsrelevante Unterlagen zehn Jahre betragen können. Im Besonderen können wir der Aufbewahrungspflicht für Ärzte unterliegen, wonach Ihre Daten bis zu 10 Jahre nach Abschluss der Behandlung

und 30 Jahre nach Abschluss der Behandlung im Bereich Immunhämatologie aufzubewahren sind. Schließlich ergibt sich die Speicherdauer auch nach weiteren gesetzlichen Verjährungs- bzw. Aufbewahrungsfristen, die in der Regel 3 Jahre aber auch bis zu 30 Jahre betragen können.

(6) Weitergabe Ihrer Daten an ein Drittland oder eine internationale Organisation

Eine Übermittlung Ihrer Daten an ein Drittland oder eine internationale Organisation erfolgt nicht. Sollten Sie die Übermittlung Ihrer Daten an ein Drittland oder eine internationale Organisation wünschen, führen wir dies nur nach Ihrer schriftlichen Einwilligung durch.

(7) Automatisierte Entscheidungsfindung im Einzelfall (einschließlich Profiling)

Zur Verarbeitung Ihrer Daten kommt keine vollautomatisierte Entscheidungsfindung (einschließlich Profiling) gem. Art. 22 DS-GVO zum Einsatz.

(8) Widerrufs- und Widerspruchsmöglichkeit, Ihre Rechte

Falls Sie uns eine Einwilligung zur Verarbeitung von personenbezogenen Daten für bestimmte Zwecke erteilt haben, können Sie diese uns gegenüber jederzeit formlos widerrufen, ohne dass Ihnen hieraus Nachteile entstehen. Aus Nachweisgründen bitten wir jedoch um einen Widerruf in Textform. Ihren Widerruf können Sie an die benannte verantwortliche Stelle richten. Ihr Widerruf wirkt nur für die Zukunft. Verarbeitungen, die vor diesem Widerruf getätigt wurden, sind hiervon unberührt. Sofern wir Ihre Daten zur Wahrung berechtigter Interessen verarbeiten, können Sie dieser Verarbeitung widersprechen, wenn sich aus Ihrer besonderen Situation Gründe ergeben, die gegen die Datenverarbeitung sprechen. Ihren Widerspruch richten Sie bitte an die benannte verantwortliche Stelle.

Sie können über die oben angegebenen Kontaktdaten Auskunft über die zu Ihrer Person gespeicherten Daten verlangen (Art. 15 DS-GVO). Zudem können Sie unter bestimmten Voraussetzungen die Berichtigung oder die Löschung Ihrer Daten verlangen (Art. 16. und 17 DS-GVO). Sie haben das Recht, die Einschränkung der Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten zu verlangen (Art. 18 DS-GVO).

Darüber hinaus haben Sie das Recht auf Herausgabe der von Ihnen bereitgestellten Daten in einem strukturierten, gängigen maschinenlesbaren Format (Art. 20 DS-GVO). Daneben haben Sie die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an eine Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden.

Ihre SYNLAB-Experten

PD Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut
Dr. med. Dr. rer. nat. Wolfgang Schultis
SYNLAB MVZ Weiden GmbH
Zur Kesselschmiede 4
92637 Weiden
T +49 961 309-0
F +49 961 309-224
weiden@synlab.com

SYNLAB Holding Deutschland GmbH
Gubener Straße 39
86156 Augsburg Germany
T +49 821 52157-0
F +49 821 52157-125
www.synlab.de

© SYNLAB Holding Deutschland GmbH
Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und falsche Preisangaben. Änderungen bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht. Keine Verwendung ohne ausdrückliche Erlaubnis des Rechteinhabers.

Stand 12/2021

SYNLAB 

**SYNLAB Holding
Deutschland GmbH**
Gubener Straße 39
86156 Augsburg, Germany
T +49 821 52157-0
F +49 821 52157-125
info@synlab.de
www.synlab.de