



## LRMB - Landesrecht Ministerialblatt

---

### **Stamnnorm**

Ausfertigungsdatum: 30.08.1979

# **Früherkennung angeborener Stoffwechselstörungen RdErl. d. Ministers für Arbeit, Gesundheit und Soziales v. 30. 8.1979 - V A 3 - 0306.1<sup>1</sup>)**

---

30. 8. 79 (1)

241. Ergänzung - SMB1. NW. - (Stand 15. 7. 1998 = MB1. NW. Nr. 48 einschl.)

### **Früherkennung**

#### **angeborener Stoffwechselstörungen**

**RdErl. d. Ministers für Arbeit, Gesundheit und Soziales v. 30. 8.1979 - V A 3 - 0306.1<sup>1</sup>)**

I Erweiterung des bisherigen Landesprogramms

Seit 1965 werden in Nordrhein-Westfalen Neugeborene kostenlos auf das Vorliegen einer Phenylketonurie untersucht. Die Beteiligung der geburtshilflichen Kliniken, Krankenhäuser und Abteilungen erfolgt in einem so hohen Ausmaß, daß z. Z. mehr als 99% aller Neugeborenen erfaßt und, falls erforderlich, der entsprechenden Behandlung zugeführt werden.

Nach neuesten medizinischen Erkenntnissen und praktischen Erfahrungen aufgrund von Feldversuchen sind entsprechend der Entschließung der Gesundheitsministerkonferenz am 10./11. 5. 1979 in Düsseldorf in Zukunft folgende Untersuchungen vorgesehen:

. 1.1 Phenylketonurie

Bei dieser bisher bereits erfaßten Krankheit handelt es sich um eine rezessiv vererbte Stoffwechselkrankheit, die unbehandelt in der Regel irreversiblen Schwachsinn unterschiedlicher Schweregrade zur Folge hat.

Nach den bisherigen Ergebnissen ist mit einem solchen Kind unter etwa 8000 Neugeborenen zu rechnen. Die Diagnose erfolgt mit dem mikrobiologischen Gu-thrie-Test als Grobscreening am 5. Lebenstage. Eine frühzeitige, möglichst in den ersten Lebensmonaten einsetzende phenylalaninarme Diät muß bis zum 8.-10. Lebensjahr fortgesetzt werden. Nach dieser Zeit ist eine Hirnschädigung nicht mehr zu befürchten und eine normale geistige Entwicklung zu erwarten.

## 1.2 Hypothyreose

Der Mangel an Schilddrüsenhormon führt beim Neugeborenen bereits in den ersten Lebenswochen zu schweren irreparablen zentralhervösen Entwicklungsstörungen.

Nach den Erfahrungen in ausländischen Vorsorgeprogrammen ist mit einer Häufigkeit von 1 : 3000 zu rechnen.

Die Diagnose ergibt sich aufgrund quantitativer Bestimmung des thyreoideastimulierenden Hormons (TSH) durch Radioimmuntest, der ebenfalls am 5. Lebenstage erfolgt. Untersucht wird ein durch Fersenstich gewonnener Blutstropfen.

Bei rechtzeitig einsetzender Substitutionstherapie mit Thyroxin vor dem Auftreten klinischer Zeichen und regelmäßig vorgenommenen Kontrollen ist eine normale Entwicklung des Kindes zu erwarten.

Die ab 1. 10. 1979 als Bestandteil des Landesprogramms durchgeführte Untersuchung gehört seit dem 2. 2. 1980 zu den Pflichtleistungen der gesetzlichen Krankenkassen.

Auch der biochemische Enzymtest der zur Einsendung gelangenden Blutprobe muß daher so früh wie möglich erfolgen.

## 2 Testverfahren

Für die Vornahme der Tests zur Früherkennung der unter 1.1-1.3 genannten Störungen ist am 5. Lebenstag durch Fersenstich eine Blutprobe im Einverständnis mit den Sorgeberechtigten zu entnehmen.

2.1 Vordrucke für die Einverständniserklärung sind vom Institut für Dokumentation und Information über Sozialmedizin und öffentliches Gesundheitswesen, Westerfeldstr. 15/17, 4800 Bielefeld I, zu beziehen.

2.2 Zur Aufnahme der Blutproben ist eine Filterpapierkarte nach dem Muster der Anlage vorgesehen. Die 6 Kreise des Filterpapiers sind mit je einem Blutstropfen zu füllen. Der Tropfen muß den Kreis ausfüllen und ihn so gleichmäßig durchtränken, daß die Rückseite des Filterpapiers der Vorderseite entspricht. Der Tropfen darf größer, aber nicht kleiner als der Kreis sein.

2.3 Die Karte unter dem Filterpapier muß so genau ausgefüllt werden, daß eine Identifizierung des Kindes gewährleistet ist. Der Tag der Blutentnahme ist zu vermerken und an der dafür vorgesehenen Stelle im Vorsorgeuntersuchungsheft des Kindes einzutragen.

2.4 Jede Probe ist nach Lufttrocknung im Zellophanumschlag (kein Papierumschlag) noch am Tag der Entnahme dem zuständigen Landesuntersuchungsamt zu übersenden.

Das für das PKU-Screening bisher übliche wöchentliche Sammelverfahren ist wegen der zeitlichen Dringlichkeit der Galaktosämie-Früherkennung nicht mehr anzuwenden.

Die Einsendung erfolgt an das: Hyg.-bakt. Landesuntersuchungsamt

„Nordrhein“,

Aufm Hennekamp 70,

Düsseldorf

für die Regierungsbezirke Düsseldorf und Köln, an das:

Hyg.-bakt. Landesuntersuchungsamt

„Westfalen-Lippe“,

Von-Stauffenberg-Straße 36,

Münster

für die Regierungsbezirke Arnsberg, Detmold und Münster.

2.5 Die erforderlichen Testkarten werden den Gesundheitsämtern bzw. den geburtshilflichen Kliniken, Krankenhäusern und Abteilungen - u. U. auch Hebammen - auf Anforderung von den zuständigen Hygienisch-bakteriologischen Untersuchungsämtern übersandt.

Anlage

### 1.3 Galaktosämie

Bei der Galaktosämie handelt es sich um eine Störung des Enzymstoffwechsels der Leberzellen. Die Neugeborenen fallen auf durch Trinkunlust, Gewichtsabnahme, Erbrechen, Durchfall und häufig schwere Gelbsucht.

Bleibt das Leiden unerkannt, führt es in schweren Fällen zum frühkindlichen Tode, in leichteren Fällen zu Linsentrübungen mit Blindheit und schwerer geistiger Retardierung.

Bezogen auf die Geburtenzahl beträgt die Häufigkeit etwa 1: 35 000.

Um eine altersgemäße, ungestörte Entwicklung der galaktosämiekranken Kinder zu erreichen, muß die Therapie in Form milchzuckerfreier Diät möglichst in den ersten Lebenswochen einzusetzen.

Kostenregelung

Die Tests zu Nrn. 1.1 und 1.3 werden von den unter Nr. 2.4 genannten Landesuntersuchungsämtern für das aus den kreisfreien Städten und Kreisen in Nordrhein-Westfalen eingesandte Untersuchungsmaterial im Rahmen des Landesprogramms kostenfrei durchgeführt. Auch die Versandkosten werden übernommen. In den Fällen, in denen ein Versicherungsanspruch nicht besteht,

gilt diese Regelung auch für Frühefkennungsuntersuchungen zu Nr. 1.2. Der Bezug der unter Nr. 2.1 genannten Einverständniserklärungen sowie der unter Nr. 2.5 aufgeführten Testkarten ist ebenfalls kostenlos. Behandlung^- und Betreuungskosten werden vom Land nicht übernommen.

^) MBL NW. 187» S. 1782. geändert durch RdErL v. 29. 8.1980 (MB1. NW. 1980 S. 2088).

140. Ergänzung - SMBI. NW. -. (Stand 1. 11. 1980 = .MBI. NW. Nr. 107 einschl.) 30. 8. 79 (2)

#### 4 Hinweise zur Frühbehandlung und Betreuung • O1 Oß

4.1 Das für die Untersuchung zuständige Landesuntersuchungsamt benachrichtigt bei Verdachtsfällen sofort den einsendenden Arzt, die Klinik oder die Hebamme, .

damit die Behandlung unverzüglich eingeleitet wird. " • Dies sollte möglichst von einer Stelle aus geschehen, •, die über eingehende wissenschaftliche und praktische Erfahrung in der Therapie von Stoffwechselerkrankungen verfügt. Hier sollten auch die während der weiteren Behandlung durch den Arzt am Wohnort erforderlichen Kontrollen durchgeführt werden.

4.2 Bei Verdacht auf Phenylketonurie und Galaktosämie stehen zur differenzierten diagnostischen Klärung und Kontrolle zur Verfügung:

die Universitäts-Kinderklinik,

Moorenstraße 5, 4000 Düsseldorf, .

die Universitäts-Kinderklinik,

Robert-Koch-Str. 31, 4400 Münster, und

die Suchstelle für stoffwechselbedingte

psychische Störungen - Landschaftsverband

Westfalen-Lippe,

Friedrich-Wilhelm-Weber Straße, 4400 Münster,

bei Hypothyreose:

kann diese Aufgabe von allen pädiatrisch qualifizierten Kliniken, Krankenhäusern und Abteilungen wahrgenommen werden . ,

Anlage

O- O O

o o o

Durchtränken Sie alle Kreise gleichmäßig und vollständig mit je einem Blutstropfen.

Tropfen darf größer, nicht kleiner als Kreis sein, auch Rückseite muß ganz durchtränkt sein. \

Klinik:

Name d. Kindes:

Vorname:

Krankenkasse:

Geb.-Datum:

Tag d. Probe:

Reifgeburt? Frühgeburt?

Asphyxie? Starker Ikterus?

Antibiotika? Sulfonamide?

Bitte senden an:

Hygienisch-bakteriologisches ' Landesuntersuchungsamt „Nordrhein“,

Aufm Hennekamp 70,

4000 Düsseldorf i bzw.:

Hygienisch-bakteriologisches

Landesuntersuchungsamt „Westfalen-Lippe“

Von-Stauffenberg-Straße 36

4400 Münster