

GEBURTSHILFE
Döbling

BABY-CHECK PLUS

FRÜHERKENNUNG VON
ERBKRAKHEITEN BEIM
NEUGEBORENEN



GEBURTSHILFE

Döbling



NEUESTE UNTERSUCHUNGEN FÜR IHR BABY!

Im Rahmen eines Neugeborenen-Screenings werden Ihrem Baby durch einen kleinen Stich in die Ferse einige Blutstropfen abgenommen und im Labor untersucht. Dabei wird auf eine Reihe angeborener (genetisch bedingter) Erkrankungen getestet, bei denen eine Behandlung möglich ist und Folgeschäden durch einen frühzeitigen Behandlungsbeginn vermieden werden können.

In Österreich gibt es seit mehr als 50 Jahren ein erfolgreiches Screening-Programm, das zu den umfangreichsten in Europa zählt. Derzeit werden zwei Hormonstörungen, 31 Stoffwechselkrankheiten und Zystische Fibrose (Mukoviszidose) erfasst. Bei einem von 800 Neugeborenen findet sich eine dieser Krankheiten.

Durch neue medizinische Erkenntnisse eröffnen sich aber auch immer wieder neue Möglichkeiten – sowohl bei der Früherkennung von weiteren seltenen Erbkrankheiten als auch bei deren Therapie.

Daher freue ich mich, Ihnen und Ihrem Kind in der Privatklinik Döbling – zusätzlich zum allgemeinen österreichischen Screening – eine innovative Untersuchung anbieten zu können: den **Baby-Check PLUS**, mit dem erstmals auf angeborene Immundefekte und lysosomale Speicherkrankheiten getestet wird.

Mit den besten Wünschen für die Gesundheit Ihres Kindes

Ihr Prim. Univ.-Prof. Dr. Christian Kainz
Ärztlicher Direktor
Primar der Abteilung für Geburtshilfe



ERWEITERTES NEUGEBORENEN-SCREENING IN DER PRIVATKLINIK DÖBLING

Beim **Baby-Check PLUS** wird auf die folgenden seltenen Krankheiten getestet, bei denen eine Therapie möglich ist und eine Früherkennung einen wesentlichen Vorteil für die Betroffenen darstellt.

Immundefekte:

Eine Reihe von schweren Störungen des Immunsystems, die unter dem Sammelbegriff „Schwerer kombinierter Immundefekt“ (SCID, severe combined immunodeficiency) bekannt sind, entsteht durch eine Fehlfunktion oder einen Mangel an Abwehrzellen und kann unbehandelt sogar tödlich verlaufen. Es wird auf T-Zell-abhängigen SCID untersucht.

Lysosomale Speicherkrankheiten:

Aufgrund von Enzymdefekten können körperfremde und körpereigene Substanzen nur mehr verlangsamt oder gar nicht mehr abgebaut werden (Lysosomen sind Zellbestandteile, die beim Abbau der Substanzen helfen). Die Störung führt zu Zell- und Organschäden (u.a. Herz, Niere, Leber), die im Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalter auftreten können. Es wird auf Morbus Pompe, M. Gaucher, M. Fabry, M. Krabbe und MPS I getestet.

WARUM SIE IHR NEUGEBORENES TESTEN LASSEN SOLLTEN

Auch wenn die genannten Erkrankungen mit einer geschätzten Häufigkeit von 1:3000 selten sind, ist im Fall des Falles eine rasche Erkennung unmittelbar nach der Geburt entscheidend für den weiteren Krankheitsverlauf.

Bei Immundefekten kann ein sofortiger Therapiebeginn lebensrettend sein – eine Heilung durch Stammzelltransplantation ist möglich. Bei lysosomalen Speicherkrankheiten, die oft über Monate und Jahre unerkant bleiben, kann bei rechtzeitigem Wissen um die Krankheit und entsprechenden Kontrollen – je nach Erkrankung – eine Enzymersatztherapie oder Knochenmarktransplantation frühzeitig in Erwägung gezogen werden.

GEBURTSHILFE Döbling

WICHTIG ZU WISSEN



- Für den **Baby-Check PLUS** werden – im Rahmen der **Blutabnahme** für das österreichische Screening, in der Regel am 2. oder 3. Lebenstag – ein paar zusätzliche Blutstropfen auf eine zweite Trockenblutkarte getropft.
- Das **Testergebnis** ist in über 90% der Fälle innerhalb von zwei Wochen verfügbar. Der schriftliche Befund wird Ihnen per Post zugeschickt, wenn er unauffällig ist. Vereinzelt kann es zu einem unklaren Ergebnis kommen, dann kann der Test kostenfrei an einer neuen Karte wiederholt werden.
- Sollte das **Ergebnis auffällig** sein, werden Sie vom Kinderarzt kontaktiert und es werden Ihnen weitere Tests zur sicheren Bestätigung bzw. zum Ausschluss einer Erkrankung kostenfrei angeboten. Bei einem bestätigten auffälligen Befund wird ein Expertenteam rasch den Kontakt zu behandelnden Zentren vermitteln.
- Unserem **hohen Qualitätsstandard** entsprechend erfolgt die Untersuchung durch eine geprüfte Methode (CE-IVD) in einem für ISO 9001:2008 und GMP-Medizin zertifizierten Partnerlabor.
- Der **Baby-Check PLUS** ist ein unverbindliches Angebot zum Preis von **362 Euro**. Der Test kann nur nach entsprechender Aufklärung durch den Kinderarzt auf der Geburtstation und mit Ihrem schriftlichen Einverständnis durchgeführt werden.
- Falls Sie Fragen zu **Erbkrankheiten in Ihrer Familie** haben, können Sie gerne – am besten bereits in der Schwangerschaft – unseren Experten für Medizinische Genetik, Univ.-Prof. Dr. Berthold Streubel, im Ordinationszentrum Döbling kontaktieren (Tel. 01/360 66-8000).

PremiQaMed Privatkliniken GmbH
Privatklinik Döbling – Geburtshilfe
1190 Wien, Heiligenstädter Straße 55-63
+43 (0)1 360 66-5450 oder -7491
geburtshilfe@pkd.at
www.geburtshilfe-wien.at