

• WAS SIND DIE VORTEILE UND RISIKEN?

Der **größte Vorteil von SCREEN4CARE** liegt in der Möglichkeit einer frühzeitigen Diagnose seltener genetischer Erkrankungen – oft noch bevor erste Symptome auftreten.

Seltene Erkrankungen sind häufig mit einem langen Leidensweg verbunden und werden oft erst in einem fortgeschrittenen Stadium diagnostiziert. Eine frühe Diagnose sowie die Anbindung an spezialisierte Referenzzentren ermöglichen eine Behandlung nach dem neuesten medizinischen Stand und können den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen.

Durch die Teilnahme an **SCREEN4CARE**:

- ermöglichen Sie Ihrem Kind eine kostenlose, umfassendere Untersuchung.
- unterstützen Sie den medizinischen Fortschritt im Kampf gegen seltene Krankheiten.

Die Blutentnahme aus der Ferse ist bereits Bestandteil des herkömmlichen Neugeborenen-Screenings. Das **SCREEN4CARE** Projekt erfordert lediglich die Entnahme einiger zusätzlicher Tropfen Blut, wodurch für Ihr Kind kaum ein zusätzliche Belastung entsteht.

Wie bei jeder genetischen Untersuchung können jedoch Befunde auftreten, die nicht eindeutig zu interpretieren sind. In manchen Fällen lässt sich nicht mit Sicherheit vorhersagen, ob, wann und in welcher Ausprägung eine Krankheit auftreten wird. Zudem kann es vorkommen, dass zwar eine Diagnose gestellt wird, die empfohlene Therapie aber den Krankheitsverlauf bei Ihrem Kind nicht wie erhofft beeinflusst.

• WAS SIE SONST NOCH WISSEN SOLLTEN:

- Die Teilnahme ist **freiwillig** und nicht verpflichtend. Sie erfordert eine **informierte, schriftliche Zustimmung**.
- Die Teilnahme ist **kostenlos**.
- Das **SCREEN4CARE** Projekt **ersetzt nicht** das herkömmliche Neugeborenen-Screening, sondern **ergänzt es**.



• FÜR WEITERE INFORMATIONEN

Besuchen Sie die Webseite des europäischen **SCREEN4CARE** Projekts oder die sozialen Netzwerke. Bei Fragen können Sie uns auch gerne eine Email schicken:

 <https://www.screen4care.eu>

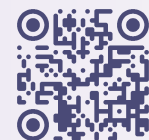
 zkj.screen4care@uniklinik-freiburg.de

 <https://x.com/screen4care>

 <https://www.linkedin.com/company/screen4care>

 <https://www.youtube.com/channel/screen4care>

Ein kurzes **Erklärvideo** und weitere Materialien finden Sie über folgenden QR-Code:



<https://linktr.ee/screen4care>

Das Forschungsprojekt erfolgt in Kooperation mit:



Stand bei Drucklegung • Herausgeber: Universitätsklinikum Freiburg



Dieses Projekt wird von der Initiative Innovative Arzneimittel (IMI 2|U) unter der Fördernummer 101034427 finanziert. Die IMI wird durch das Forschungs- und Innovationsprogramm „Horizon 2020“ der Europäischen Union und EFPIA unterstützt.

GENETISCHES SCREENING VON NEUGEBORENE

EIN NEUER ANSATZ ZUR FRÜHERKENNUNG SELTENER ERKRANKUNGEN

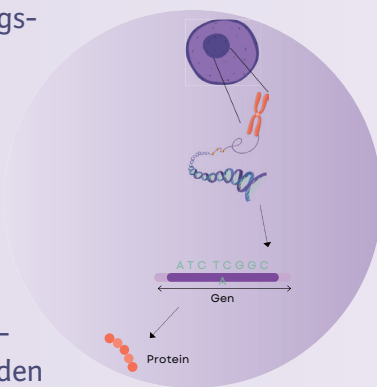


**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM FREIBURG**
KJK KINDER- UND JUGENDKLINIK

WAS IST DAS SCREEN4CARE PROJEKT?

SCREEN4CARE ist ein europäisches Forschungsprojekt, das von der Kinder- und Jugendklinik Freiburg in Zusammenarbeit mit verschiedenen Geburtskliniken durchgeführt wird.

Ziel des Projekts ist es, das herkömmliche Neugeborenen-Screening um mehr als 240 schwere, aber **behandelbare Krankheiten** zu erweitern, die in der frühen Kindheit auftreten. Dadurch können diese seltenen Erkrankungen frühzeitig erkannt und behandelt werden – oft noch bevor erste Symptome auftreten.



WAS IST EIN NEUGEBORENIEN-SCREENING?

Um schwere aber behandelbare Erkrankungen **frühzeitig zu erkennen**, wird seit vielen Jahren eine standardisierte Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten. Für dieses Neugeborenen-Screening werden dem Kind innerhalb der ersten 48 bis 72 Lebensstunden einige Tropfen Blut aus der Ferse entnommen, die üblicherweise auf Stoffwechselstörungen untersucht werden.

Im Rahmen des **SCREEN4CARE** Forschungsprojekts ermöglicht ein **genetisches** Neugeborenen-Screening darüber hinaus die Identifikation weiterer behandelbarer Erkrankungen. Dies geschieht durch die Analyse genetischer Veränderungen, die Krankheiten auslösen können.



WAS SIND SELTENE GENETISCHE ERKRANKUNGEN?

Die meisten Babys werden gesund geboren! Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die genetischen Ursprungs sind und bei etwa 1 von 2.000 Neugeborenen auftreten können. Derzeit sind mehr als 7.000 seltene Erkrankungen bekannt, von denen viele bereits im Säuglingsalter in Erscheinung treten. Sie sind meist genetisch bedingt und oft schwerwiegend oder sogar lebensbedrohlich – insbesondere, wenn sie nicht frühzeitig diagnostiziert und behandelt werden.

Im Rahmen des **SCREEN4CARE** Projekts werden Gene auf Varianten untersucht, die zu schweren, aber behandelbaren Erkrankungen führen können. Die Liste dieser Gene wurde in Zusammenarbeit mit Spezialisten aus verschiedenen Bereichen der pädiatrischen Medizin zusammengestellt.

WORUM GEHT ES BEI DEM PROJEKT?

Wenn Sie am **SCREEN4CARE**-Projekt teilnehmen, erhält Ihr Kind **zusätzlich zum herkömmlichen Neugeborenen-Screening ein genetisches Screening auf behandelbare Erkrankungen**. Dabei kommt eine moderne Sequenzierungstechnik der neuen Generation zum Einsatz, die es ermöglicht, viele Gene, die mit verschiedenen Krankheiten in Verbindung stehen, in einer einzigen Analyse zu untersuchen. Insgesamt umfasst die Analyse 245 Erkrankungen, für die bereits zugelassene und verfügbare Therapien existieren.

Ziel ist es, eine mögliche Behandlung so früh wie möglich einzuleiten. Darüber hinaus wird Säuglingen, die beim genetischen Neugeborenen-Screening unauffällig getestet wurden, aber innerhalb ihres ersten Lebensjahres Auffälligkeiten entwickeln, eine Ganzgenomsequenzierung angeboten. Diese stellt die derzeit umfassendste verfügbare genetische Analyse dar.



AUF WELCHE KRANKHEITEN WIRD UNTERSUCHT?

Das Screening dient der Früherkennung genetischer Erkrankungen, die meist vor dem zweiten Lebensjahr auftreten, schwerwiegend, aber behandelbar sind.

Die untersuchten Genvarianten können die Ursache für Erkrankungen aus verschiedenen medizinischen Bereichen sein, darunter:

- Stoffwechselstörungen (metabolisches Spektrum)
- Muskelerkrankungen (neuromuskuläres Spektrum)
- Hormonstörungen (endokrinologisches Spektrum)
- Erkrankungen des Immunsystems (immunologisches Spektrum)

Eine vollständige Liste der untersuchten Krankheiten finden Sie auf der Website des Projekts.

WIE LÄUFT DAS PROJEKT AB?

1 Aufklärung vor oder nach der Geburt		
2 Blutentnahme am 3. oder 4. Lebenstag zusammen mit herkömmlichem Screening		
3 Ergebnismitteilung (nach 2-3 Monaten)		
	4a unauffälliges Ergebnis	4b auffälliges Ergebnis
5a Bei klinischen Auffälligkeiten: Möglichkeit einer erweiterten genetischen Diagnostik	5b Weiterbetreuung durch Spezialisten 	
6 Online Fragebogen zur Studienteilnahme		