

1 Einleitung	1
2 Entwicklung und Geschichte des Neugeborenenscreenings	3
3 Ethische und rechtliche Grundlagen von Screeningprogrammen	7
3.1 Auswahl der Zielkrankheiten	8
4 Aktuelle Zielkrankheiten des Neugeborenenscreenings	11
4.1 Angeborene Hypothyreose	15
4.2 Adrenogenitales Syndrom	15
4.3 Klassische Galaktosämie	15
4.4 Biotinidasemangel	16
4.5 Aminosäurenstoffwechselstörungen	16
4.6 Fettsäurenoxidationsdefekte	16
4.7 Organoazidurien	17
5 Hörscreening	19
6 Organisation und Ablauf des Neugeborenenscreenings	23
6.1 Aufgaben der Geburtsklinik	24
6.2 Befundrücklauf und -kontrolle	28
6.3 Tracking	29
7 Langzeitbehandlungsergebnisse für im erweiterten Neugeborenenscreening erfasste Stoffwechselkrankheiten	33

8 Auswirkungen des Neugeborenenscreenings und der Erkrankungen auf Patienten und Familien	37
8.1 Auswirkungen falsch positiver Screeningbefunde	37
8.2 Perspektiven von Familien zum Leben mit einer angeborenen Stoffwechselstörung nach Früherkennung im Neugeborenenscreening	38
9 Neue Zielkrankheiten – Ausblicke	41
Was Sie aus diesem Essential mitnehmen können	45
Literatur	47