



Bei Früherkennung im Rahmen des Neugeborenen-Screenings könnte Mukoviszidose noch besser behandelt werden

Presstext Prof. Rossi

Sperrfrist: 2.12.2011, 12.15 Uhr

Pressestelle:
MWM-Vermittlung
Kirchweg 3 B, 14129 Berlin
Tel.: (+49) 030 / 803 96 86
Fax: (+49) 030 / 803 96 87
mwm@mwm-vermittlung.de
www.mwm-vermittlung.de/perinatal2011.html

Seite 1 von 2 · 2.12.2011

Zwar ist die durchschnittliche Lebenserwartung von Menschen mit der angeborenen Krankheit Mukoviszidose in den letzten Jahrzehnten enorm gestiegen, doch könnte die Lebensqualität der betroffenen Kinder deutlich verbessert werden, wenn ihre Behandlung früher einsetzte. Dazu wäre es nötig, die Diagnose viel früher, nämlich im Rahmen des Neugeborenen-Screenings, zu stellen, wie das in den meisten europäischen Ländern mittlerweile der Fall ist. Dies fordern die zuständigen Fachgesellschaften.

Die Mukoviszidose, auch cystische Fibrose (CF) genannt, beruht auf einem Gendefekt. Sie bewirkt in allen Drüsen des Körpers ein zähes Sekret und in der Lunge einen zähen Schleim. Dies führt über eine mangelhafte Verdauung zu einem unzureichenden Gedeihen sowie zu einer chronisch voranschreitenden Lungenerkrankung bis zur vollständigen Zerstörung des normalen Lungengewebes. Aus der Unterernährung resultiert auch eine eingeschränkte kognitive Entwicklung. In Deutschland leben etwa 8.000 Menschen mit Mukoviszidose, pro Jahr werden hier 200 bis 250 Kinder mit dieser Erkrankung geboren. Während die Lebenserwartung dieser Patienten noch 1940 nur bei etwa einem Jahr lag, ist mit den inzwischen verfügbaren Behandlungsmethoden die mittlere Lebenserwartung auf etwa 40 Jahre gestiegen.

Immer noch wird in Deutschland die Diagnose in der Regel erst dann gestellt, wenn ein Verdacht auf Vorliegen der Erbkrankheit besteht. Dann wird der Schweißtest eingesetzt, bei dem die Chlorid-Konzentration gemessen wird. Im Durchschnitt bedeutet dies: Die Diagnose liegt erst im Alter von 3,5 Jahren vor.

Damit ist Deutschland eines der wenigen europäischen Länder, in denen kein flächendeckendes CF-Screening erfolgt. Eine solche "Massenuntersuchung" schon im Rahmen der Neugeborenen-Früherkennung führt dazu, dass die Mukoviszidose-Diagnose viel früher gestellt werden kann. Davon profitieren die Patienten erheblich: Durch die frühzeitige Optimierung der Ernährung sowie durch Maßnahmen zur Erhaltung der normalen Lungenfunktion können Wachstum und Gedeihen der betroffenen Kinder entscheidend verbessert werden: die Lungenfunktion wird länger gut erhalten, die kognitive Entwicklung wird gefördert. Die für die Neugeborenenbetreuung zuständigen Fachgesellschaften, vor allem die Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM) und die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DKJG), fordern daher nachdrücklich die Einführung eines solchen Screenings auch bei uns.

Für ein solches Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose stehen verschiedene Verfahren zur Verfügung. Weltweit am meisten verbreitet ist ein biochemisches Verfahren, das auf der gleichen Probe mit einer genetischen Untersuchung kombiniert wird. Hierdurch gelingt es, den konkreten Verdacht auf das Vorliegen einer Mukoviszidose auf vergleichbar wenige Neugeborene zu beschränken, bei denen dann der endgültige Beweis der Erkrankung durch einen Schweißtest erfolgen müssen. Diese Untersuchungsmethode hat den Nachteil, dass eine Untersuchung der Erbsubstanz potentiell für alle Neugeborenen erforderlich wird und folglich alle Eltern über eine genbasierte Untersuchung aufzuklären sind. Dieser Aufklärungsaufwand ist erheblich. Zudem ist die genetische Analyse bei Neugeborenen insbesondere arabischer und türkischer Herkunft weit weniger hilfreich als bei zentraleuropäischer Bevölkerung, da in der türkischen und arabischen

Bevölkerung andere, zum Teil noch nicht bekannte Mutationen für die Auslösung der Erkrankung vorliegen. Auch besteht eine große Unsicherheit in der Handhabung der eventuell nachgewiesenen Überträgerschaft der Erkrankung – soll oder muss darüber aufgeklärt werden, auch wenn sich für ein Elternteil keine gesundheitliche Konsequenz ergibt?

Mittlerweile konnte in großen Untersuchungen in Frankreich, den Niederlanden und kürzlich in einer von Professor Georg F. Hoffmann (Universitätskinderklinik Heidelberg) geleiteten Arbeitsgruppe gezeigt werden, dass die Kombination zweier biochemischer Tests eine ebenso hohe Sicherheit des CF-Screenings ermöglicht wie der DNA-basierte Test. Daher hat sich die deutsche Screeningkommission für die Durchführung dieser biochemischen Untersuchungsmöglichkeit (IRT/PAP-Screening) entschieden, da gegenüber dem DNA-basierten Screening erhebliche Bedenken in der Bevölkerung bestehen, die genannte Diagnoseunsicherheit bei nichteuropäischer Bevölkerung existiert und das Problem der Information der Merkmalsträger so vermieden werden kann.

Wie jedes Neugeborenen-Screening funktioniert allerdings auch das CF-Screening nur im Rahmen eines komplexen, qualitätsgesicherten Programms, in dem nicht nur die Durchführung des Testes sichergestellt ist, sondern auch überprüft wird, dass wirklich alle Neugeborenen untersucht werden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen den Eltern in kompetenter und verständlicher Weise übermittelt werden und dass betroffene Kinder in einem entsprechenden Zentrum durch erfahrene Ärztinnen und Ärzte weiterbetreut werden ("Tracking"). In der Diskussion um die Einführung dieser Untersuchung in das Neugeborenen-Screening ist daher unbedingt sicherzustellen, dass der erheblich höhere Aufklärungsaufwand, der im Wesentlichen den Geburtshelfern und Hebammen obliegen wird, sowie das Tracking zur Sicherstellung der Vollständigkeit der Untersuchungen und der tatsächlichen Behandlung dieser Patienten in die Finanzierung mit aufgenommen werden.

Denn ein Screening auf angeborene Erkrankungen darf niemals alleine aus der Durchführung einer labortechnischen Untersuchung bestehen. Die Einführung des Hörscreenings in der Bundesrepublik ohne ein solches Tracking kann durchaus als Negativ-Beispiel gesehen werden: Nach dem Hörscreening-Prozess ist derzeit nicht klar, ob alle Patienten tatsächlich einer geeigneten Therapie zugeführt werden und ob sie tatsächlich in der gewünschten Weise profitieren. Daher setzten sich die Fachgesellschaften für die Einführung des CF-Screenings ausschließlich im Rahmen eines komplexen, qualitätsgesicherten Prozesses ein.

Ansprechpartner:

Prof. Dr.med. Rainer Rossi
StV Vorsitzender DGPM
Vivantes Klinikum Neukölln
Rudower Straße 48, 12351 Berlin
Tel.: 030/13014-8269; Fax: -8364
Mail: rainer.rossi@vivantes.de