

Ein Piks, der Leben rettet

JEDES JAHR bewahrt das Neugeborenen-Screening hunderte Kinder vor schweren Entwicklungsstörungen oder sogar dem Tod. Ein Programm mit großer Akzeptanz und nur wenig Verbesserungsbedarf. Prof Dr. Georg F. Hoffmanns Meinung zum Neugeborenen-Screening ist eindeutig: »Für mich ist es ein absolutes Highlight, dass es inzwischen die weltweit wichtigste und beste Maßnahme in der Sekundärprävention in der Medizin ist, das heißt in der Bemühung, Erkrankungen früh zu entdecken und zu behandeln.« Der geschäftsführende Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Heidelberg schätzt: »Derzeit werden mehr als 700 000 Kinder pro Jahr untersucht, dabei werden mehr als 800 Kinder durch das Screening entdeckt, die durch eine Behandlung besser leben.« 800 Kinder, die sich ohne das Neugeborenen-Screening nicht normal entwickeln oder sogar sterben würden.

Es beginnt mit einem kleinen Piks

Ausgangspunkt ist ein Tropfen Blut, gewonnen aus der Ferse des Säuglings. Begonnen hat es Ende der 1960er Jahre, damals wurde dieser Tropfen auf Phenylketonurie hin untersucht: eine Stoffwechselstörung, die unbehandelt zu einer schweren geistigen Entwicklungsstörung mit einer Epilepsie führt. Rechtzeitig erkannt kann durch eine eiweißarme Diät beides verhindert werden. Im Laufe der Jahre kamen immer mehr Krankheiten hinzu, heutzutage wird auf 19 Krankheiten hin gescreent.

Bei den meisten handelt es sich um Stoffwechselkrankheiten, zwei Krankheiten sind Hormonstörungen, wie zum Beispiel die Schilddrüsenunterfunktion, und seit 2019 wird auch auf SCID getestet: SCID umfasst verschiedene Krankheiten, bei denen stets das Immunsystem schwer beeinträchtigt ist. Als bislang letzte Zielerkrankungen sind 2021 die Sichelzellerkrankungen und die spinale Muskelatrophie dazugekommen.

Nach welcher Krankheit im Blut des Säuglings gesucht wird – das entscheidet der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA), in dem neben Vertretern der Ärzteschaft, Krankenhäuser und Krankenkassen auch Patientenvertreterinnen und -vertreter sitzen.

»Patientenvertreter und -vertreterinnen haben ein Vorschlagsrecht«, erläutert Dr. Oliver Blankenstein, Vizepräsident der deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening. »Das IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen) erstellt auf Anweisung des G-BA eine Literaturrecherche, die Grundlage für ein Anhörungsverfahren im G-BA ist.« Der Leiter des Neugeborenen-Screening-Labors an der Charité in Berlin betont: »Die Aufnahme einer Krankheit in das Neugeborenen-Screening ist ein gesellschaftlich breiter Prozess. Das ist wichtig, denn die Eltern vertrauen darauf, dass die Auswahl wohlüberlegt erfolgt.«

Nach welchen Krankheiten wird gesucht – und nach welchen nicht?

Für die Aufnahme einer Krankheit in das Neugeborenen-Screening werden verschiedene Aspekte berücksichtigt. Zum Beispiel, dass es eine Therapie für die Krankheit gibt, sagt Kinderarzt Hoffmann: »Dass die Krankheit behandelbar ist, ist für das Neugeborenen-Screening eine zentrale Voraussetzung in Deutschland. In anderen Ländern ist das teilweise abgewandelt. Es gibt Länder, die andere Kriterien haben.« Behandelbar bedeutet: Die Therapie verhindert schwere Entwicklungsstörungen oder auch Todesfälle. Dass eine Krankheit nur sehr selten auftritt, muss nicht unbedingt ein Ausschlusskriterium sein, erläutert der Kinderarzt: »Wir haben auch Krankheiten im Screening, die seltener als 1:100 000 sind, die man aber mit einer sehr hohen Sicherheit findet. Außerdem ist die Prozedur nicht sehr belastend: Es wird nicht zusätzlich Blut abgenommen, sondern man findet sie mit dem üblichen Screening. Man müsste sie sogar ausblenden, um sie nicht zu finden.« Dazu kommt noch, dass diese Krankheiten sehr gut und lebensentscheidend behandelbar sind. Zum Beispiel die erbliche Stoffwechselerkrankung Tyrosinämie Typ 1. Deswegen hat der G-BA trotz der sehr geringen Häufigkeit – etwa sieben Kinder pro Jahr in Deutschland – entschieden, diese Krankheiten ins Screening mit aufzunehmen.



Manchmal geht es um wenige Tage

In der Regel wird der Tropfen Blut am dritten Tag nach der Geburt während der U2-Vorsorge entnommen. Aus gutem Grund sollte der Piks in die Ferse nicht später erfolgen, erklärt Blankenstein: »Wichtig ist, dass das Neugeborenen-Screening tatsächlich früh durchgeführt wird, denn es gibt Erkrankungen, bei denen schon wenige Tage nach der Geburt schwere Symptome auftreten, zum Beispiel die Galaktosämie.« Diese schwere Milchzucker-Unverträglichkeit führt schon nach wenigen Tagen zu einer Vergiftung und Lebersversagen. Ohne das Neugeborenen-Screening wird die Krankheit zu spät erkannt, sagt der Kinderarzt von der Charité in Berlin. »Man sieht es dem Neugeborenen nicht an, es ist nur sehr müde. Wird die Krankheit nicht schnell behandelt, kann das Kind daran sterben.« Bleibt die Mutter nach der Entbindung noch einige Tage im Krankenhaus, erfolgt dort auch die U2 und damit das Neugeborenen-Screening. Doch wenn Mutter und Kind gleich nach der Entbindung die Klinik verlassen, wird manchmal der U2-Termin nicht pünktlich eingehalten – und damit verschiebt sich das Neugeborenen-Screening zeitlich. Deswegen empfiehlt Blankenstein: »Wird ein Baby ambulant entbunden, sollte zur Sicherheit noch vor der Entlassung das Screening durchgeführt werden – auch wenn dann einige Tage später das Baby noch einmal gepikst werden muss. Um sicher zu sein, dass nicht zu spät untersucht wird.« Der zweite Pik ist notwendig, weil einige Krankheiten direkt nach der Geburt noch nicht im Blut erkennbar sind.

Manchmal gehen Kinder verloren

Auch wenn das Neugeborenen-Screening eine Erfolgsgeschichte ist, könnte es nach Meinung von Experten weiter optimiert werden; vor allem könnte die Benachrichtigung der Eltern bei auffälligem Screening-Ergebnis verbessert werden. Hoffmann beschreibt das Problem: »In seltenen Fällen erreicht man die Eltern nicht, manchmal ändert sich der Name oder das Kind kommt wegen anderer Beschwerden in ein anderes Krankenhaus – diese Kinder dann zu finden – das müsste noch optimiert werden.«

Christina Sartori ist freie Journalistin für Themen rund um Medizin, Gesundheit und Ernährung. info@christina-sartori.de



Er wünscht sich: »Das betrifft derzeit etwa 4000 Kinder im Jahr, diese Zahl würden wir gerne verringern.« In Baden-Württemberg und einigen anderen Bundesländern hat man eine Nachverfolgung eingeführt, doch noch gibt es das nicht flächendeckend in Deutschland.

Wie geht es weiter?

Derzeit sucht man mit dem Neugeborenen-Screening nach Krankheiten, die früh behandelbar und früh erkennbar sind. Mittlerweile ist es aber wissenschaftlich möglich, auch auf Krankheiten zu testen, die erst später im Leben eines Menschen bedeutsam werden, zum Beispiel auf ein hohes Diabetes-Risiko. Das wirft neue Fragen auf, sagt Hoffmann: »Es gibt Krankheiten, die erst im Alter auftreten – will man darauf testen oder nicht?« Dann wäre allerdings eine deutlich ausführlichere Beratung der Eltern notwendig, bevor diese dem Screening zustimmen. Das aber kostet Zeit und ist besonders heikel in den ersten Stunden nach der Geburt eines Kindes. Außerdem könnten mehr Eltern das Screening ablehnen, wenn es auch Krankheiten enthält, die erst in der Jugend oder im Erwachsenenalter und auch nur unter bestimmten Umständen auftreten. Hoffmann befürchtet: »Derzeit nehmen über 99% der Eltern an dem Neugeborenen-Screening teil. Wenn wir Krankheiten aufnehmen, auf deren Testung vielleicht nicht alle Eltern zustimmen würden, dann könnten einige Eltern sagen: Nein, wir wollen das Screening nicht.« Das Beispiel zeigt: Diese oder andere prinzipielle Änderungen am Neugeborenen-Screening müssen wohlüberlegt und ihre Konsequenzen gründlich abgewogen werden – wie immer, wenn eine sehr gute Maßnahme verändert werden soll. Für Blankenstein ist jedenfalls unbestritten: »Im Gegensatz zu vielen Screening-Angeboten, die im Internet für mehrere hundert Euro angeboten werden, ist das Neugeborenen-Screening ein wissenschaftlich fundiertes, gutes Verfahren.«