

Auflage: 162855
Gewicht: Titelseiten-Anriss u. Seitenaufmachung

BERNER ZEITUNG BZ

24. Juli 2017
[Zurück zum Inhaltsverzeichnis](#)

TITELSEITE

MAGAZIN

Wichtiger Piks bei Neugeborenen In Schweizer Geburtskliniken werden vier Tage alte Babys in die Ferse gepikst. Dieses Screening bietet die Möglichkeit, gefährliche Erbkrankheiten frühzeitig zu erkennen.

MAGAZIN SEITE 21

Detektive in der Kinderklinik

Screening Ein paar Blutstropfen können grosses Leid ersparen: Wie Schweizer Ärzte schon bei Neugeborenen nach gefährlichen Erbkrankheiten fahnden, um sie möglichst früh behandeln zu können.

In den Geburtskliniken der Schweiz läuft jeden Tag 243-mal die gleiche Prozedur ab: Geburtshelfer, Kinderarzt, Hebamme oder eine Schwester pieken mit einer Lanzette sachte in die Ferse eines vier Tage alten Babys und tränken mit den heraustretenden Blutstropfen eine Filterpapierkarte. Das Testblatt mit dem Blut wird nach Zürich versandt und dort, im Labor des Neugeborenen-Screenings Schweiz am Universitätsspital, mit geradezu detektivischer Akribie auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonmangelkrankheiten untersucht.

Die dabei eingesetzte Fahndungsmassnahme – im Medizinerjargon Screening genannt – bietet eine faszinierende Möglichkeit: Angeborene und später oft unheilbare Krankheiten werden im günstigsten Fall so früh entdeckt und behandelt, dass sie sich gar nicht erst entwickeln können.

Gemäss Statistik wurde die Blutuntersuchung im letzten Jahr 2016 bei 88 857 Kindern in der Schweiz durchgeführt, in 88 758 Fällen ergab sich kein Verdacht. In solchen Fällen werden die Eltern nicht benachrichtigt und können sicher sein, dass bei ihrem Kind keine der gesuchten Krankheiten vorliegt. Wird dagegen ein auffälliger Wert gefunden – im letzten Jahr war das bei 99 Babys der Fall –, schlagen die Zürcher Spezialisten Alarm: Sie kontaktieren die Eltern via Geburtsklinik, damit weitergehende Untersuchungen veranlasst werden können.

Für die Eile gibt es gute Gründe: Die beim Neugeborenen-Screening gesuchten angeborenen Krankheiten äussern sich anfangs nur zu einem kleinen Teil in sichtbaren körperlichen Veränderungen. In der grossen Mehrzahl der Fälle sind die Babys zunächst unauffällig und entwickeln nur nach und nach Symptome ihrer Krankheit. Für eine erfolgreiche Behandlung ist es dann jedoch vielfach schon zu spät, weil die Krankheit im kindlichen Organismus bereits irreparable Schäden angerichtet hat.

Mit dem seit gut 50 Jahren in der Schweiz etablierten Screening werden nahezu alle Neugeborenen erreicht. Es gelingt so, jährlich etwa 100 Neugeborene mit einer angeborenen Hormon- oder Stoffwechselkrankheit bereits am Anfang des Lebens zu diagnostizieren und schon sehr früh eine Therapie einzuleiten. Schwere Behinderungen und sogar Todesfälle können so verhindert werden.

Das Problem Schilddrüse

Die Arbeit der «Detektive im weissen Kittel» lässt sich am Beispiel einer angeborenen Unterfunktion der Schilddrüse beim Neugeborenen besonders anschaulich darstellen. Nach Angaben des

Neugeborenen-Screenings Schweiz kommt heute eines von 3500 Babys mit einer Unterfunktion der Schilddrüse zur Welt – die Ärzte sprechen von einer Hypothyreose.

Die Schilddrüse spielt im Hormonhaushalt des Körpers eine wichtige Rolle. Die jodhaltigen Schilddrüsenhormone Thyroxin (T4) und Trijodthyronin (T3) steuern verschiedene Stoffwechselfvorgänge in den Körperzellen und beeinflussen so das körperliche Wachstum und auch die geistige Entwicklung eines Kindes.

Bleibt der angeborene Hormonmangel unerkannt, kommt es zu einer verhängnisvollen Entwicklung: Das Baby wird teilnahmslos und ermüdet leicht, es kommt zu Appetitlosigkeit und Verstopfung, die Haut wird trocken und gelb, die Haare struppig. Weitere Zeichen können eine grosse Zunge, eine heisere Stimme und ein aufgetriebener Bauch mit einem Nabelbruch sein. Besonders empfindlich reagiert das Gehirn, dessen Reifungsvorgänge ohne Schilddrüsenhormon nur unvollständig ablaufen können: Der Mangel führt zum Wachstumsstillstand und zu schweren bleibenden geistigen Behinderungen (Kretinismus).

«Das Neugeborenen-Screening ist eines der erfolgreichsten und kostensparendsten Präventionsprogramme der Medizin.»

Dies alles kann dem Kind durch das Screening erspart werden: Besteht bei der Auswertung der Blutprobe Verdacht auf eine Schilddrüsenunterfunktion, kann das Baby bereits in den ersten Lebenswochen mit einem Schilddrüsenhormon behandelt werden. Die Ersatztherapie (Substitution) besteht aus der Gabe des Hormons L-Thyroxin.

Privatdozent Gabor Szinnai, Leitender Arzt der Pädiatrischen Endokrinologie im Universitäts-Kinderspital beider Basel, über den Erfolg des Screenings: «Die schwere zerebrale Schädigung von betroffenen Kindern kann mit einer Substitutionstherapie ab der ersten Lebenswoche komplett vermieden werden. Somit ist das Neugeborenen-Screening für die angeborene Unterfunktion der Schilddrüse eines der erfolgreichsten und kostensparendsten Präventionsprogramme der Medizin.»

In den Jahren zwischen 1965 und 2016 wurden unter den 4,05 Millionen Neugeborenen in der Schweiz 896 Kinder mit einer angeborenen Unterfunktion der Schilddrüse (Hypothyreose) durch das Screening rechtzeitig entdeckt und behandelt.

Das Testblatt mit dem Babyblut wird gleichzeitig zur Fahndung nach neun angeborenen Störungen benutzt.

Nur ein paar Tropfen Blut

Das Testblatt mit dem Babyblut wird gleichzeitig zur Fahndung nach neun angeborenen Störungen benutzt, so auch zur Erkennung einer Phenylketonurie (PKU). Diese Krankheit betrifft in der Schweiz etwa eines von 8000 Neugeborenen. Wenn das Kind nicht behandelt wird, gelangen durch einen Enzymdefekt

im Eiweissstoffwechsel giftige Stoffe ins Blut. Sie führen zunächst zu einem Entwicklungsrückstand, häufig auch zu Krampfanfällen und dann zu einer fortschreitenden geistigen Behinderung.

Ergibt der Bluttest die Diagnose PKU, wird das Baby sofort auf eine Diät gesetzt, die so wenig Phenylalanin wie nur irgend möglich enthalten darf. Die Diät muss mindestens bis zum 12. Lebensjahr streng eingehalten werden. Danach hat sich das Gehirn des Kindes so weit entwickelt, dass eine Schädigung nicht mehr befürchtet werden muss.

Das Testblatt mit den Blutstropfen dient auch zur Fahndung nach einer Galaktosämie. Mit dieser Milchzuckerunverträglichkeit muss einmal bei rund 55 000 Geburten gerechnet werden. Auch hier ist dank frühzeitiger Diät eine normale geistige und körperliche Entwicklung möglich.

Wesentlich seltener wird mit dem Test eine «Ahornsirupkrankheit» (auch MSUD genannt) entdeckt, bei der bestimmte Eiweissbausteine im Körper nicht richtig verarbeitet werden können. Die Therapie besteht aus einer lebenslangen Diät. Ohne Behandlung droht der Tod bereits im Säuglingsalter. Die beim Screening entdeckten kleinen Patienten haben dagegen eine gute Prognose.

Lajos Schöne



Ein Piks fürs Leben: Ein Kinderarzt entnimmt am Füsschen eines Babys ein paar Blutstropfen – mit ihrer Hilfe können schwere Erbkrankheiten früh entdeckt und behandelt werden. Getty Images

© **BZ Berner Zeitung Gesamt**