

# PhytoKompass

Ausgabe 5 | 2019

Aktuelles aus Forschung und Praxis



## Erkrankungen der Atemwege

- **Husten: Leitliniengerechte Therapie mit Phytopharmaka**
- **Mukoviszidose: Frühe Diagnose dank Neugeborenen-Screening**
- **Zystitis: Experten befürworten Einsatz von Senfölen**

## Interview

# Frühe Diagnose erspart Eltern eine lange Odyssee

**Der Heidelberger Biomediziner und Pädiater PD Dr. Olaf Sommerburg wurde für die maßgebliche Entwicklung des aktuellen Screeningverfahrens auf Mukoviszidose von der Stiftung Kindergesundheit mit dem Meinhard von Pfaundler Präventionspreis ausgezeichnet. Die Preisübergabe erfolgte im Rahmen des diesjährigen Kongresses der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin DGKJ im September in München. Frau Dr. Karin Bergmann, wissenschaftliche Mitarbeiterin der DGKJ, fragte bei diesem Anlass den Preisträger nach der Bedeutung der frühzeitigen Diagnose.**

**? Herr Dr. Sommerburg, wie kann das verbesserte Mukoviszidose-Screening den Familien ganz konkret helfen?**

**Dr. Sommerburg:** Die betroffenen Säuglinge bekommen früher eine besser gesicherte Diagnose und damit auch eine sofortige adäquate Behandlung. Und den Eltern bleibt eine lange Odyssee mit vielen Sorgen erspart. Auf Grund des Mukoviszidose-Screenings am 2. oder 3. Lebenstag verbessern sich die Entwicklungschancen, Lebensqualität und -erwartung für die Kinder mit dem mutierten Gen erheblich.

**? Wie verläuft das Screening auf Mukoviszidose heute?**

**Dr. Sommerburg:** Die klinische Diagnose erfolgt durch den Schweißtest und den Nachweis der krankheitsauslösenden Mutationen im CFTR-Gen. Beim Schweißtest weist man einen erhöhten Chloridgehalt im Schweiß des Kindes nach. Man führt den Schweißtest aber nur bei klinischem Verdacht durch. Da viele betroffene Patienten aber oft erst sehr spät auffallen, schaltet man im Screening von

Neugeborenen ein anderes Verfahren vor: Mit Hilfe eines Blutstropfens, meist aus der Ferse des Säuglings, bestimmt man den sogenannten IRT-Wert, einen Laborwert auf Basis einer Eiweißsubstanz. Da dieser Test aber nicht genau genug ist, muss ein ergänzender Test, zum Beispiel eine gendiagnostische Methode, die Genauigkeit des Mukoviszidose-Screenings erhöhen. Das geschieht im Übrigen aus dem gleichen Blutstropfen, der auch für alle anderen Tests auf 15 weitere Erbkrankheiten dient.

**? Gibt es Konflikte mit dem Gendiagnostik-Gesetz?**

**Dr. Sommerburg:** Das neue Screening ist so gestaltet, dass rechtliche Konflikte ausgeschlossen sind. Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Es bedarf der Zustimmung durch die Eltern. Eine ärztliche Beratung vorher ist gesetzlich vorgeschrieben. Das 2016 eingeführte Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose berücksichtigt das „Recht auf Nichtwissen“ bei positivem Nachweis des Gendefektes. Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung ist für die Betroffenen gewahrt.



**PD Dr. Olaf Sommerburg** ist Leiter der Sektion Pädiatrische Pneumologie, Allergologie und Mukoviszidose-Zentrum, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin III, am Universitätsklinikum Heidelberg

Quelle: Nach Presseinformationen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin DGKJ.

Mit freundlicher Genehmigung von Dr. Karin Bergmann