

**September 2019**

## **Fahndung nach zwanzig verdächtigen Babys**

*Stiftung Kindergesundheit informiert über die neue Reihenuntersuchung auf die angeborene Immunschwäche SCID*

In den Geburtskliniken Deutschlands läuft jeden Tag über zweitausend Mal die gleiche Prozedur ab: Geburtshelfer, Kinderarzt, Hebamme oder eine Schwester pieken mit einer Lanzette sachte in die Ferse eines wenige Tage alten Babys und tranken mit den heraustretenden Blutstropfen eine Filterpapierkarte. Das Testblatt mit dem eingetrockneten Blut wird umgehend zu einem geeigneten Untersuchungslabor geschickt und dort mit geradezu detektivischer Akribie auf bisher 15 angeborene Stoffwechsel- und Hormonmangelkrankheiten untersucht. Bei dieser, „Neugeborenen-Screening“ genannten Reihenuntersuchung wird ab sofort nach einer weiteren Krankheit gesucht, berichtet die Stiftung Kindergesundheit in einer aktuellen Stellungnahme: Seit August 2019 fahndet man auch nach dem seltenen Krankheitsbild eines „Schweren kombinierten Immundefekts“, abgekürzt SCID, von dem jährlich etwa zwanzig Babys betroffen sind.

Kinder- und Jugendarzt Professor Dr. Berthold Koletzko, Vorsitzender der Stiftung Kindergesundheit erläutert die Ziele der Maßnahme: „Die beim Neugeborenen-Screening gesuchten Krankheiten äußern sich nur zu einem kleinen Teil in sichtbaren körperlichen Veränderungen. In der überwiegenden Mehrzahl der Fälle sind die Babys anfangs 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 irreparable Schäden angerichtet haben kann. Dagegen bietet das Screening eine faszinierende Möglichkeit der Vorbeugung: Die später oft unheilbaren Krankheiten werden im günstigsten Fall so früh entdeckt und behandelt, dass sie sich gar nicht erst entwickeln können“. Das zu den weltweit führenden medizinischen Fachzeitschriften gehörende Journal „Lancet“ folgerte, dass diese Neugeborenenstest die erfolgreichste medizinische Präventionsmaßnahme überhaupt sind.

Laut Statistik wurde die Blutuntersuchung mit dem Filterpapier im Jahr 2017 bei 786.579 Kindern in Deutschland durchgeführt. In 785.793 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 – 2017 war das bei 786 Babys der Fall -, schlagen die Spezialisten Alarm: Sie kontaktieren die Eltern via Geburtsklinik, Kinderärztin, Kinderarzt oder Kinderklinik, damit sofort weitergehende Untersuchungen veranlasst und frühzeitige Behandlungen begonnen werden können.

### **Wenn das Immunsystem gegen Keime versagt**

Um eine extrem bedrohliche Krankheit geht es auch bei der *Severe combined Immunodeficiency (SCID)*, einer angeborenen Erkrankung des Abwehrsystems, berichtet die Stiftung Kindergesundheit. Das Kürzel



SCID steht für „schwerer kombinierter Immundefekt“. „Kombiniert“ bedeutet, dass mehrere Bereiche des Immunsystems geschwächt sind oder sogar völlig fehlen. Der Organismus des betroffenen Kindes ist deshalb nicht in der Lage, Krankheitserreger wirksam zu bekämpfen.

Beim SCID ist vor allem die Entwicklung von sogenannten T-Zellen gestört. T-Zellen sind entscheidend für die Abwehr von Virus- und Pilzinfektionen. Darüber hinaus helfen sie den B-Zellen, Antikörper zu bilden und damit Infektionen mit Bakterien abzuwehren. Wenn diese wichtigsten Zellen des Immunsystems sich nicht entwickeln können oder nicht funktionieren, kommt es zu einem „kombinierten“ Immundefekt.

### **Entzündungen und Durchfälle ohne Ende**

Die Folgen sind fatal: Die Kinder sind bereits in den ersten Lebensmonaten häufig krank und brauchen länger, um sich von den Infektionen zu erholen. Infekte, die bei gesunden Menschen harmlos verlaufen, führen bei ihnen zu schweren Entzündungen der Ohren oder Nasennebenhöhlen, zu Pilzbefall und Hautkrankheiten, zu Entzündungen der Lunge oder der Hirnhäute. Oft sind wiederholte und längere Behandlungen mit Antibiotika nötig.

Sonst eher seltene Keime können bei Kindern mit SCID zu schweren Lebererkrankungen, Lungenentzündungen und schweren Durchfällen führen. Professor Berthold Koletzko: „Sogar die extrem abgeschwächten Erreger in Lebendimpfungen gegen Kinderlähmung, Masern oder Windpocken, die weltweit Millionen von Kindern problemlos verabreicht werden, können bei Kindern mit SCID zu lebensgefährlichen Komplikationen führen“. Ohne eine wirksame Behandlung werden Kinder mit SCID häufig nur ein oder zwei Jahre alt.

Zum Glück ist SCID eine extrem seltene Erkrankung: Statistiken der gesetzlichen Krankenversicherung berichteten für 2013 von 21 Fällen bei unter einjährigen Kindern. Bei der Suche nach SCID geht es darum, auch das Leben dieser wenigen Babys zu retten und ihnen schwere Schäden in ihrem späteren Leben zu ersparen. Sie brauchen dringend eine sofortige Behandlung zum Schutz vor Infektionen.

Die Chancen dafür stehen heute ausgesprochen gut, berichtet die Stiftung Kindergesundheit: Es ist der Medizin in den letzten Jahren gelungen, das Risiko lebensbedrohlicher Infektionen zu verringern. Dank der frühzeitigen Diagnose ist in der Mehrzahl der Fälle sogar eine heilende Behandlung des SCID möglich.

### **Therapie: Aufbau von intakten Abwehrkräften**

Zunächst müssen die Kinder durch strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen vor Ansteckungen geschützt werden. Sie erhalten in der Regel auch Immunglobuline und andere Medikamente, die ihre Abwehrkräfte steigern.

Die Möglichkeit für eine dauerhafte Heilung bieten die Knochenmarktransplantation oder die Transplantation von Stammzellen aus dem Blut. Das Ziel dieser Therapie ist es, das kranke Abwehrsystem durch das Immunsystem eines gesunden Spenders (z.B. eines Familienangehörigen) zu ersetzen.



Gesundes Knochenmark ist reich an Stammzellen. Stammzellen haben die Fähigkeit, sich zu verschiedenen Zelltypen entwickeln zu können, unter anderem auch zu Zellen des Immunsystems. Die im Knochenmark des Spenders enthaltenen Stammzellen können einfach über eine Vene gespritzt werden. Über das Blut finden sie allein ihren Weg in das Knochenmark des Empfängers und beginnen dann dort, gesunde Blutzellen zu bilden. Andere Formen der Behandlung mit Zellen und auch eine Gentherapie befinden sich zurzeit erst in der Entwicklung.

SCID ist ein immunologischer Notfall und erfordert eine rasche Behandlung, die in einem darauf spezialisiertes Zentrum durchgeführt werden sollte, betont die Stiftung Kindergesundheit. Deutschlandweit gibt es 31 Immundefekt-Ambulanzen und Schwerpunktzentren, die sich auf die Behandlung von angeborenen Immundefekten bei Kindern spezialisiert haben.

„Mit dem seit 2005 in ganz Deutschland etablierten und nun auch auf Mukoviszidose und die Immunschwäche SCID erweiterten Neugeborenen-Screening werden nahezu alle Babys mit modernsten Methoden überwacht“, berichtet Professor Koletzko erfreut. „Es gelingt uns so, eine Reihe angeborener Krankheiten bei jährlich Hunderten von Kindern bereits in den ersten Lebenstagen zu erkennen und schon sehr früh zu behandeln. Viele schwere Behinderungen und sogar Todesfälle können so verhindert werden. Deshalb sollten alle Neugeborene die Screening-Untersuchung erhalten“.

### **Hier gibt es mehr Rat und Hilfe:**

Eltern von mit Immundefekten betroffenen Kindern haben sich zu der Selbsthilfeorganisation „Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.“ zusammengeschlossen. Ihre Anschrift:

dsai e.V., Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee. Telefon: 08074/8164, Fax: 08074/9734,  
E-Mail: info(at)dsai.de

### **Unabhängige und wissenschaftlich basierte Berichterstattung braucht Förderer:**

**Fördern auch Sie die Gesundheit unserer Kinder durch Ihre Spende**, die in voller Höhe den Projekten der Stiftung Kindergesundheit zugute kommt.

Mit einem Beitritt zum **Freundeskreis der Stiftung Kindergesundheit** können Sie die Arbeit der Stiftung regelmäßig fördern.

Mehr Informationen hierzu finden Sie unter: [www.kindergesundheit.de](http://www.kindergesundheit.de)

Spendenkonto: HypoVereinsbank München  
IBAN: DE41 7002 0270 0052 0555 20  
SWIFT (BIC): HYVEDEMMXXX

**Vielen Dank!**

