

# Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie

## Pilotprojekt in Bayern hat begonnen

In Deutschland wird den Eltern Neugeborener derzeit ein Neugeborenen-Screening auf 14 Stoffwechsel- und Hormonstörungen sowie Mukoviszidose als GKV-Regelleistung angeboten.

Seit dem 15. Januar 2018 wird ein Pilotprojekt „Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie (SMA)“ von der Cystinosestiftung, zusammen mit dem Labor Becker & Kollegen in München, des Dr. von Hauernschen Kinderspitals der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) München und dem Screeningzentrum im Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL) durchgeführt. Im Rahmen dieses Pilotprojektes wird erstmalig in Deutschland ein rein molekulargenetisches Neugeborenen-Screening angeboten. Bislang erfolgt nur beim Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose als dritter Schritt, bei einigen wenigen Kindern, eine molekulargenetische Analytik.

Die molekulargenetische Untersuchung im Rahmen des Pilotprojektes kann kostenlos aus derselben Trockenblutprobe wie das etablierte Neugeborenen-Screening durchgeführt werden, sofern diese ins Labor Becker & Kollegen geschickt wird. Dieses Screening-Labor hat gemeinsam mit den Kooperationspartnern die Methodik für dieses Screening entwickelt. Eine zusätzliche Blutentnahme ist für dieses Screening nicht erforderlich, allerdings ist eine gesonderte Aufklärung und Einwilligung der Eltern notwendig. Dazu wurde die Einwilligungserklärung des etablierten Neugeborenen-Screenings entsprechend ergänzt und durch das Labor Becker & Kollegen an seine Einsender verteilt. Zwischen Februar und April werden Fortbildungsveranstaltungen für die Geburtskliniken angeboten, in denen über das Projekt informiert wird.

Das Screeningzentrum im LGL stellt, wie auch beim etablierten Neugeborenen-Screening, sicher, dass kontrollbedürftige Befunde zeitnah abgeklärt werden (Tracking) und evaluiert das Pilotprojekt bereits während der Laufzeit sowie abschließend nach Erreichen der vorgesehenen Probenzahl von 200.000.



©annatronova – fotolia.de

Die infantile nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene, genetisch bedingte Speicherkrankheit der Aminosäure Cystin mit einer Prävalenz von geschätzt 1:100.000 bis 1:200.000. Unbehandelt führt die Erkrankung zunächst zu Appetitlosigkeit, Erbrechen und Gedeihstörung, sowie nach wenigen Jahren zum Verlust der Nierenfunktion und zur Notwendigkeit einer Nierenersatztherapie.

Die SMA hat eine Häufigkeit von etwa 1:10.000. Unbehandelt führt die Erkrankung durch eine rasch fortschreitende Schädigung von Nervenzellen des Rückenmarks zu einer schweren Muskelschwäche, die häufig auch die Atmung mit betrifft. Schwere Formen verlaufen unbehandelt innerhalb der ersten beiden Lebensjahre tödlich.

Sowohl für die Cystinose als auch für die SMA sind wirksame medikamentöse Therapien verfügbar. Bei beiden Erkrankungen können Neugeborene zunächst klinisch unauffällig sein. Je früher die Diagnose gestellt werden kann, desto besser ist die Prognose. Es wird erwartet, dass durch einen frühen Therapiebeginn, der durch das genetische Screening im Rahmen des Pilotprojektes ermöglicht wird, bei der Cystinose die für die Erkrankung charakteristische Nierenerkrankung zu vermeiden ist. Auch bei der SMA kann durch das Screening eine Therapie im präsymptomatischen Stadium noch vor dem irreversiblen Untergang der Motoneurone erfolgen.

Ziel des Pilotprojektes ist es, wissenschaftlich zu überprüfen, ob die Aufnahme dieser beiden Erkrankungen in das bundesweit durchgeführte Neugeborenen-Screening empfohlen werden kann.

Das Literaturverzeichnis kann im Internet unter [www.bayerisches-ärzteblatt.de](http://www.bayerisches-ärzteblatt.de) (Aktuelles Heft) abgerufen werden.

### Autoren

**Dr. Uta Nennstiel**

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL), München

**Privatdozent Dr. Katharina Hohenfellner**  
Kindernephrologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Rosenheim

**Professor Dr. Wolfgang Müller-Felber**  
Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen, Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Hauernschen Kinderspital, München

**Privatdozent Dr. Wulf Röschinger**  
Labor Becker & Kollegen, München