

Früherkennung Mukoviszidose

Vorstand beschließt Initiative für Screeningprogramm

Kein Kind darf mehr an Mukoviszidose sterben! Eine wesentliche Voraussetzung für unser Ziel ist die frühe Diagnose.

Etwa jeder zweite Patient ist in Deutschland bei der Diagnose aber bereits älter als ein Jahr. Zum Vergleich: In den USA beträgt dieser „Median“ nur sechs Monate.

Mit neuen Studien wurde bewiesen, dass durch ein Früherkennungsprogramm und die damit verbundene frühere Behandlung der Mukoviszidose die Überlebenschancen der Patienten steigt, die Lungenfunktion besser erhalten und die körperliche Entwicklung gefördert werden sowie (wegen der besseren Ernährung) auch kognitive Fähigkeiten (Wissen, Verstehen, Denken) besser erhalten werden. Je besser die therapeutischen Möglichkeiten sind, umso wichtiger wird es, dass möglichst alle Patienten ab Geburt diese Therapie auch erhalten.

In vielen Ländern sind bereits Mukoviszidose-Früherkennungsprogramme installiert, so z.B. in Australien, Teilen der USA, Schottland und Frankreich (wir berichteten in muko.info 3/2004). In Deutschland wurden bisher lediglich im Rahmen von Projekten Neugeborene untersucht. Die Screening-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin konnte sich noch nicht durchringen, das Mukoviszidose-Screening als

Kassenleistung zu empfehlen.

Aus all diesen Gründen hat der Vorstand beschlossen, die Einführung eines Systems zur Früherkennung der Mukoviszidose voranzutreiben – wir werden die wissenschaftlichen Fakten sorgfältig aufbereiten, eine breite öffentliche Diskussion anregen und mit den einschlägigen Institutionen reden, um die Realisierbarkeit abzuklären. Drei Vorstandsmitglieder (Dr. Manfred Ballmann, Prof. TOF Wagner und Stephan Kruij) bilden zu diesem Zweck zusammen mit den Professoren Stuhmann-Spangenberg, Windorfer, Sander und Tümmeler eine Projektgruppe.

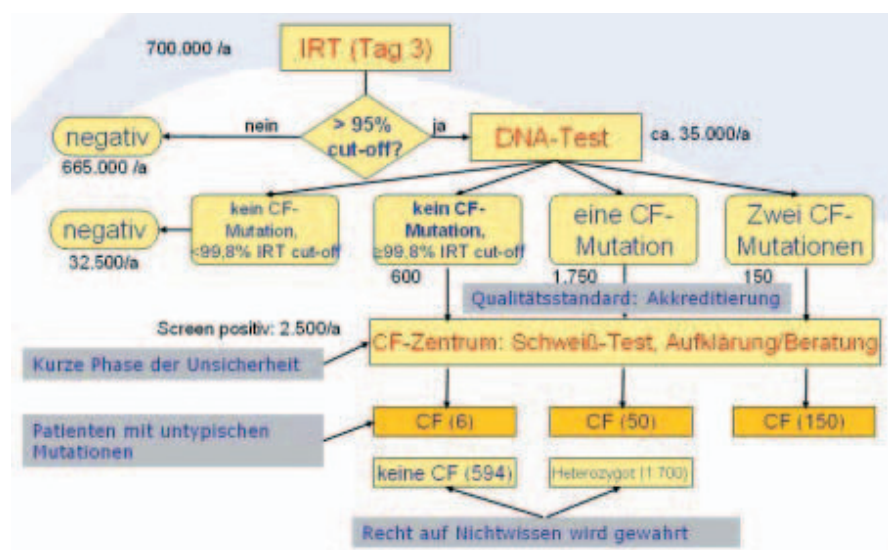
Methode

Nach den Kriterien der Weltgesundheitsorganisation WHO muss ein Screeningtest für Neugeborene

ethisch und sicher sein und darf nur wenige falsche Ergebnisse bringen.

Zur ethischen Bewertung gehört bei genetischen Tests auch das Recht auf Nichtwissen, d.h. es dürfen neben der möglichen Diagnose nicht automatisch genetische Merkmale (z.B. Merkmalsträger-Eigenschaft für Mukoviszidose) bekannt werden, die der Betroffene evtl. nicht wissen wollte.

Für das deutsche Früherkennungsprogramm ist folgendes Verfahren geplant (Abb.): Aus dem Blutstropfen, der ohnehin jedem Neugeborenen zu Screeningzwecken entnommen wird, wird immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Ein erhöhter Wert ist noch keine Diagnose, sondern besagt nur eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für Mukoviszidose. Bei Babys mit erhöhtem IRT (das ist ca. jedes zwanzigste)



Früherkennung Mukoviszidose in Deutschland

Pfeil: bei Diagnose durch Früherkennungsprogramm

Anzeige Ruth Celga

folgt aus dem gleichen Blutstropfen ein Gentest. Ausgehend von etwa 700.000 Geburten pro Jahr werden ca. 2.500 Neugeborene daraufhin wegen mindestens einer CF-Mutation oder aufgrund eines außergewöhnlich hohen IRT-Wertes in ein CF-Zentrum zum Schweißtest überwiesen werden. Von diesen werden dann ca. 200 Mukoviszidose-Kinder diagnostiziert. Bei den anderen 2.300 Kindern ist der Schweißtest negativ. Die Zeit zwischen der Überweisung und dem Schweißtest sollte möglichst kurz sein, denn diese Familien machen sich unnötig große Sorgen. Trotz der „falsch-positiven“ Ergebnisse des IRT-Tests denken aber 90-95% dieser Eltern, dass es ein CF-Neonatalescreening geben sollte. Da auch Babys ohne Mutation, aber mit besonders hohem IRT-Wert zum Schweißtest gerufen werden, lässt ein negativer Schweißtest keine Rückschlüsse auf die Genträgereigenschaft zu, das Recht auf Nichtwissen kann also gewahrt bleiben.

Zu den Kosten

Pro Neugeborenem fallen für dieses Verfahren etwa 6 Euro an, d.h. das deutsche Gesundheitssystem würde pro Jahr mit 4-5 Mio. EUR belastet. Vielen Patienten und Eltern bleibt dafür eine oft langjährige Odyssee von Arzt zu Arzt und viele sinnlose Tests und Therapien erspart. Insgesamt wird die Gesamtzahl der Schweißtests zur CF-Diagnose durch das Screening-Programm fast halbiert, und damit sanken in Wisconsin/USA sogar die Kosten bis zur Diagnose eines CF-Kindes .

Ziele

Der Vorstand möchte mit seiner Initiative mehr als nur die bloße Einführung eines Screenings: Qualitätsstandards und strukturierte Zusammenarbeit für alle Beteiligten, die Minimierung der Belastung für die Familien sowie die ausreichende Bezahlung der Weiterbehandlung in spezialisierten Ambulanzen sind wichtige Voraussetzungen, um eine spürbare Verbesserung für Patienten zu erreichen. Früherkennung ist also nicht nur eine Labordienstleistung, es ist ein Betreuungssystem, das auch Nachverfolgung und Absicherung der Diagnose sowie die nachfolgende Sicherstellung der Behandlung beinhaltet.

Stephan Kruip