

VON HELGA KESSLER

Die cystische Fibrose (CF) ist nicht heilbar. Aber man kann das Leiden lindern. Doch dafür muss die Stoffwechselerkrankung frühzeitig diagnostiziert werden. Neu sollen deshalb ab Januar 2011 in der Schweiz Babys auf CF getestet werden. Der Test erweitert das bestehende Screening-Programm für Neugeborene von bislang sechs auf sieben Stoffwechsel- oder Hormonerkrankungen (siehe Kasten). Eine solche Untersuchung kostet aktuell 40 Franken, die von den Krankenkassen übernommen werden.

«Den Eltern erspart das CF-Screening eine Odyssee, bis endlich die Diagnose gestellt ist», sagt Jürg Barben vom Ostschweizer Kinderspital in St. Gallen. Barben ist Spezialist für CF und einer der Initiatoren des Screenings. Den Kindern bringe eine frühe Behandlung mit spezieller Diät, Zufuhr von Verdauungsenzymen, Vitaminen und Antibiotika sowie Inhalations- und Atemphysiotherapie viele Vorteile: «Sie sind seltener krank, müssen seltener ins Spital», sagt er, zudem entwickeln sich Gewicht und Gehirn besser. Man schätze, dass die mittlere Lebenserwartung durch die Früherkennung von heute 40 auf 50 Jahre ansteige.

«Husten und Atembeschwerden häufig nicht als CF erkannt»

Von den im Screening-Programm getesteten Erkrankungen ist CF die häufigste: Einer von 2500 Menschen ist erkrankt. Ursache sind Veränderungen im Erbgut (Mutationen), von denen man inzwischen 1600 gefunden hat. Damit die Krankheit ausbricht, müssen beide Eltern eine Mutation an ihr Kind weitergegeben haben. Nach der Geburt haben die meisten Kinder zunächst keine Probleme. Husten, Atembeschwerden, Bauchschmerzen und Durchfall treten erst später auf und werden von den behandelnden Ärzten «häufig nicht als Symptome einer CF erkannt», so Barben.

Das Screening soll die Diagnose beschleunigen: Vier Tage nach der Geburt wird dem Baby aus der Ferse etwas Blut abgenommen. Die Probe wird dann am Neugeborenen-Screening-Labor der Universitätskinderklinik Zürich getestet. Findet das Labor dabei vermehrt immunreaktives Trypsin (IRT) im Blut eines Neugeborenen, spricht dies für eine mehr oder weniger schwere Form der CF-Erkrankung.

«Wir möchten nur die schweren Verläufe finden», sagt Barben. Ist das IRT erhöht, wird deshalb im Erbgut des betroffenen Kindes nach den sieben häufigsten Genmutationen gesucht, die alle zu

Frühtests machen Leben mit Lungenleiden erträglicher

Ab Januar 2011 werden Babys auf cystische Fibrose untersucht



Screening: Vier Tage nach der Geburt wird dem Baby von der Ferse etwas Blut abgenommen
FOTO: SPL/KEYSTONE

Neugeborenen-Screening in der Schweiz

KRANKHEIT / HÄUFIGKEIT	SYMPTOME	THERAPIE
Cystische Fibrose (Mukoviszidose)*: zähflüssige Sekrete von Bronchien, Bauchspeicheldrüse, Dünndarm, Leber und Schweißdrüsen / 1:2500	chronischer Husten, Lungeninfekte, Atemnot, Bauchschmerzen, Durchfall, Untergewicht, Gedeihstörung	Inhalations- und Atemphysiotherapie, kalorienreiche Diät, Gabe von Verdauungsenzymen und Vitaminen (A, D, E, K)
Phenylketonurie*: Körper kann Aminosäure Phenylalanin nicht abbauen / 1:8000	Schwere geistige Entwicklungsstörungen, Epilepsie	eiweissarme Diät, ergänzt mit einer phenylalaninfreien Aminosäurenmischung
Galaktosämie*: Anreicherung von Galaktose (ein Zucker) im Blut / 1:40 500	Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung	galaktose- und laktosearme Diät
Biotinidase-Mangel*: Körper kann Vitamin B7 (Biotin) nicht ausreichend recyceln / 1:81 000	Schäden an Haut, Gehirn, Muskulatur und Immunsystem	Biotin-Gabe
MCAD-Mangel*: gestörter Abbau von mittelkettigen Fettsäuren / 1:10 000	schwere Stoffwechselkrisen, plötzlicher Tod	kohlenhydratreiche Ernährung, Gabe von Carnitin
Kongenitaler Hypothyroidismus**: Mangel an Schilddrüsenhormon (Thyroxin) / 1:3500	Wachstumsstörungen, geistige Entwicklungsstörung	Thyroxin-Gabe
Kongenitales Adrenogenitales Syndrom**: Mangel an Cortisol / 1:9000	möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen, Vermännlichung bei Mädchen	Kortikoid-Gabe

*Stoffwechselerkrankungen, **Hormonerkrankungen

einem schweren Krankheitsverlauf führen. Falls das Ergebnis für mindestens eine davon positiv ist, wird eines der acht pädiatrischen CF-Zentren der Schweiz informiert, das die Eltern dann für eine genaue Abklärung aufbietet.

Letzte Klarheit, ob das Kind an CF erkrankt ist, liefert der Schweißtest. Fällt dieser negativ aus, finden keine weiteren Abklärungen statt. Die Kinder sind entweder gesund, gesunde Träger der Veranlagung oder sie haben eine atypische CF, die sich erst im Erwachsenenalter zeigt und meist milde verläuft. «In diesen Fällen informieren wir die Eltern und bieten ihnen eine genetische Beratung an», sagt Barben. Wichtig sei auch ein «Recht auf Vergessen», betont er. Die Eltern entscheiden selber, ob die Diagnose Konsequenzen für die weitere Familienplanung hat oder nicht.

Schweiz ist mit Screening von Neugeborenen zurückhaltend

Bevor den Neugeborenen Blut entnommen wird, fragen Ärzte und Hebammen die Eltern um Erlaubnis. Abgelehnt wird der Test nur selten: «Das kommt etwa zehn Mal im Jahr vor», sagt Stoffwechselspezialist Matthias Baumgartner vom Kinderspital Zürich, der das Neugeborenen-Screening in der Schweiz leitet.

Verglichen mit anderen Ländern ist die Schweiz bezüglich Neugeborenen-Screening eher zurückhaltend. Tatsächlich könnte das Screening ohne grossen technischen und finanziellen Aufwand Auskunft über mehr als 40 Krankheiten geben – was in den USA auch teilweise praktiziert wird. Baumgartner hält ein Breitband-Screening aber weder für sinnvoll noch für vereinbar mit den Richtlinien der Weltgesundheitsorganisation (WHO). Danach muss die Krankheit klinisch relevant sein und eine wirkungsvolle Therapie zur Verfügung stehen. «Das ist bei vielen Krankheiten nicht der Fall», so Baumgartner.

Trotzdem: Drei weitere Krankheiten würden Baumgartner und die Schweizerische Expertengruppe für angeborene Stoffwechselerkrankungen gerne ins Screening-Programm aufnehmen. Eine davon ist die Ahornsirupkrankheit, die mit einem Erkrankungsfall pro 140 000 Personen sehr selten ist. Der gestörte Abbau von Aminosäuren führt unbehandelt bereits wenige Tage nach der Geburt zu schweren bleibenden Hirnschäden oder zum Tod. «Weil die Krankheit so selten ist, wird sie meist zu spät diagnostiziert», sagt Baumgartner. Bekommen die Kinder aber rechtzeitig eine eiweissarme Diät, haben sie die Chance auf eine weitgehend normale Entwicklung.

Ich lebe im Ausland, und mein Kardiologe hat eine Myokardszintigrafie angeordnet. Warum darf ich 48 Stunden vorher keinen Kaffee, Tee etc. mehr zu mir nehmen? Ist diese Untersuchung für meine Organe gefährlich?

C. C., 59 JAHRE

Die Myokardszintigrafie ist eine nuklearmedizinische Untersuchung, mit der man die Durchblutung des Herzens beurteilt. Mit einem Fahrradtest oder mittels Stimulation durch Medikamente kann man diese auch bei Belastung untersuchen. Die Ergebnisse der Medikamenten-Stimulation werden durch koffeinhaltige Nahrungsmittel und Getränke beeinflusst. Diese sollten darum vor der Untersuchung nicht eingenommen werden. Eine Dauer von 48 Stunden erscheint zwar etwas lang (bei uns 12 Stunden). Da unterschiedliche Untersuchungen und Untersucher andere Anforderungen stellen können, empfiehlt es sich, sich an die Anweisungen zu halten oder sich mit dem Arzt abzusprechen.

Die leicht radioaktive Substanz reichert sich bei der Szintigrafie vorübergehend im Herzmuskel an. Die Strahlenbelastung entspricht etwa der einer CT-Untersuchung. Die Substanzen werden vollständig ausgeschieden – ohne Gefahr für die Umgebung.

DR. MED ONLINE

Ärzte geben Antworten

Jacqueline Buser, USZ-Ärztin



Ich bin in der 13. Woche schwanger und habe von meiner letzten Untersuchung zwei Ultraschallbilder mitnehmen können. Auf einem Bild ist eine Hand mit sechs Fingern erkennbar. Meiner Frauenärztin ist nichts aufgefallen, sie will es bei der nächsten Untersuchung kontrollieren. Ich mache mir nun grosse Sorgen. Wie beurteilen sie das Ultraschallbild bezüglich Fingeranzahl? Sind weitere Missbildungen möglich?

FRAU P. B., 33 JAHRE

Eine Hexadaktylie, also eine sechsfingrige Hand, kann grundsätzlich alleine oder in Kombination mit anderen Missbildungen auf-

treten. Wir können auf dem beigelegten Bild keinen sechsten Finger ausmachen. Das Bild scheint auf einer Seite übersteuert, sodass bei Ihnen vielleicht ein falscher Eindruck entstanden ist.

Ultraschall ist eine dynamische Untersuchung, die zudem stark von ihrem Anwender abhängt. Das Kind wird in Bewegung beobachtet, und das momentane Bild – das dann festgehalten und ausgedruckt werden kann – ist abhängig von seiner Lage und davon, wo und wie die Sonde gehalten wird. Eine einzelne Momentaufnahme erlaubt keine abschliessende Beurteilung. Eine Beratung anhand solcher Bilder ist dementsprechend kaum möglich. Es ist beruhigend, dass Ihrer Ärztin bei der Untersuchung nichts aufgefallen ist. Im Zweifelsfall muss aber beim nächsten Ultraschall speziell auf einen solch fraglichen Befund geachtet werden. Das hat Ihre Ärztin ja bereits angekündigt.

Die Fragen und Antworten stammen im Original von der «Online-Beratung plus» des Universitätsspitals Zürich (www.onlineberatung.usz.ch) und wurden redaktionell bearbeitet.