

Neugeborenenenscreening auf Vitamin B₁₂-Mangel

Hufeland-Preis für bedeutende Forschungsleistungen in der Präventivmedizin

Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann vom Universitätsklinikum Heidelberg ausgezeichnet / Ein Vitamin B₁₂-Mangel kann unentdeckt und unbehandelt zu schweren Schädigungen bei den betroffenen Kindern führen / Entwicklung einer neuen Teststrategie und eines Behandlungsschemas prämiert

Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann, beide Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, sind die Hufeland-Preisträger des Jahres 2019. Sie erhielten den mit 20.000 Euro dotierten Preis für Präventivmedizin für ihre im Journal of Pediatrics publizierte Arbeit „Neugeborenenenscreening auf Vitamin B₁₂-Mangel in Deutschland – Strategien, Ergebnisse und Bedeutung für das Gesundheitswesen“.

Das Neugeborenen-[Screening](#) kann Leben retten: Für alle Neugeborenen in Deutschland wird wenige Tage nach der Geburt diese Blutuntersuchung auf seltene angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen, Mukoviszidose und schwere kombinierte Immundefekte angeboten. Unentdeckt können diese Krankheiten zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Etwa eines von 1000 Kindern ist von einer der im Regelscreening untersuchten 17 Zielkrankheiten betroffen. Gelingt es durch die frühzeitige Diagnosestellung eine gezielte Behandlung möglichst bald nach der Geburt einzuleiten, können Behinderungen vermieden und Todesfälle verhindert werden. Für das Neugeborenenenscreening werden wenige Blutstropfen des Kindes auf eine Filterpapierkarte aufgetropft und anschließend zur Analyse in ein spezialisiertes Screeninglabor verschickt. Das Universitätsklinikum Heidelberg ist mit dem Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum seit vielen Jahren Vorreiter in der stetigen Weiterentwicklung des Neugeborenenenscreenings. Pro Jahr finden hier mehr als 140.000 Screeninguntersuchungen statt. Seit dem Jahr 2016 wird am Screeningzentrum Heidelberg in dem durch die Dietmar Hopp Stiftung geförderten Pilotprojekt „Neugeborenenenscreening 2020“ eine Erweiterung des Regelscreenings um 25 zusätzliche Stoffwechselkrankheiten und den Vitamin B₁₂-Mangel untersucht.

„Das Ziel der eingereichten Arbeit“, so die Autoren, „war die Entwicklung und [Evaluation](#) einer Neugeborenenenscreening-Strategie für eine systematische Früherkennung des Vitamin B₁₂- Mangels bei Neugeborenen.“ Neben technischen Entwicklungen und Diagnosestrategien im Labor gehörte dazu auch ein verbessertes Behandlungsschema der Neugeborenen mit Vitamin B₁₂-Mangel. Die jetzt rein orale Gabe von Vitamin B₁₂ erlaubt dabei eine schmerzlose Therapie.

In der prospektiven Anwendung der neuen Screeningstrategie zeigte sich mit einem betroffenen Kind unter 5.300 untersuchten Neugeborenen eine überraschend hohe Häufigkeit des Vitamin B₁₂- Mangels. Dieser ist meist bedingt durch einen mütterlichen Vitamin B₁₂-Mangel zum Beispiel durch zu geringe Aufnahme von Vitamin B₁₂ über die Nahrung oder unerkannte Aufnahmestörungen des Magendarmtrakts der Mutter.

„Der Vitamin B₁₂-Mangel des Neugeborenen ist eine behandelbare Krankheit, kann aber bei fehlender Behandlung zu schweren, irreversiblen neurologischen Schädigungen bei Säuglingen führen, die klinisch meist erst im zweiten Lebensjahr erkannt werden“, erklärt Prof. Dr. Hoffmann,

Geschäftsführender Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin. „Die in der Arbeit präsentierte Screeningstrategie für ein bevölkerungsbezogenes Neugeborenencreening auf Vitamin B₁₂- Mangel ist gut umsetzbar und identifiziert effektiv und effizient moderate und schwere Formen des Vitamin B₁₂-Mangels. Die Behandlung des Kindes ist einfach und kostengünstig“, sagt Prof. Dr. Gramer. In der Heidelberger Studie waren alle Kinder mit Vitamin B₁₂-Mangel bei Diagnosestellung ohne Symptome und zeigten nach früher Therapie auch im bisherigen Verlauf keine klinischen Symptome. Ein zusätzlicher Nutzen ergibt sich auch für die Mütter mit bislang undiagnostiziertem Vitamin B₁₂-Mangel. „Wir verbinden mit dieser Auszeichnung die Hoffnung, dass dies auch die Aufmerksamkeit für ein Neugeborenencreening auf Vitamin B₁₂-Mangel in Deutschland und anderen Ländern weiter erhöhen wird und damit eine flächendeckende Aufnahme des Vitamin B₁₂-Mangels als Zielkrankheit in das Neugeborenencreening ermöglicht wird“, so Gramer.

„Der Hufeland-Preis“, sagt Professor Dr. med. Erland Erdmann, Vorsitzender des Kuratoriums, „zählt zu den bedeutendsten deutschen Medizinpreisen.“ Stifterin des Preises ist die Deutsche Ärzteversicherung; Förderer sind die Bundesärztekammer, Bundeszahnärztekammer und die Bundesvereinigung [Prävention](#) und Gesundheit e.V. Der Preis wird seit 1960 jährlich an Mediziner für richtungsweisende Leistungen und herausragende Forschungsergebnisse in der Präventivmedizin verliehen.

Publikationen

Mit dem Hufeland-Preis ausgezeichnete Publikation:

Gramer G, Fang-Hoffmann J, Feyh P, Klink G, Monostori P, Mütze U, Posset R, Weiss KH, Hoffmann GF*, Okun JG*: Newborn [Screening](#) for Vitamin B12 Deficiency in Germany – Strategies, Results, and Public Health Implications. J Pediatr 2020; 216: 165-172.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.07.052. Epub 2019 Oct 8. *equal contributions
[PubMed](#)

Begleitend zur Publikation erschienenes Editorial im Journal of Pediatrics:

Hawthorne S, Levy H: Can Newborn Screening for Vitamin B12 Deficiency be Incorporated into All Newborn Screening Programs? (Editorial). J Pediatr 2020 Jan; 216:9-11.e1.
[PubMed](#)

Weiterführend:

Gramer G, Hoffmann GF: Vitamin B12-Mangel im Neugeborenen- und Säuglingsalter – Ursachen, Früherkennung, [Diagnostik](#) und Vorstellung eines primär oralen Behandlungsschemas. Monatsschr Kinderheilkd 2020; Epub ahead of print, doi.org/10.1007/s00112-020-01008-5
[SpringerLink](#)

Gramer G, Hoffmann GF: Vitamin B₁₂ Deficiency in Newborns and their Mothers – Novel Approaches to Early Detection, Treatment and Prevention of a Global Health Issue. Current Medical Science 2020; 40(5): 801-809
[SpringerLink](#)

Weitere Informationen im Internet

[Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum am Universitätsklinikum Heidelberg](#)

[Pilotprojekt Neugeborenencreening 2020](#)

[Hufeland-Preis](#)