

Neugeborenenscreening bewahrt Kinder vor schweren Behinderungen und vermeidet Todesfälle

Erfolgreiche Langzeitstudie am Universitätsklinikum Heidelberg wird ausgeweitet / Dietmar Hopp Stiftung unterstützt erneut die Arbeiten am Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum

Angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen können unentdeckt zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Das Neugeborenencreening ermöglicht eine frühe Diagnose und Behandlung und damit die Vermeidung von schweren Behinderungen und Todesfällen. Eine neue Studie des Universitätsklinikums Heidelberg untersucht, welchen Einfluss das Neugeborenencreening langfristig auf die Entwicklung und Gesundheit betroffener Menschen hat. Die Dietmar Hopp Stiftung hat den ersten Teil der Forschungsarbeit mit 970.000 Euro für fünf Jahre unterstützt. Aufgrund der vielversprechenden Ergebnisse fördert sie nun auch eine Ausweitung der Studie für weitere fünf Jahre mit 1,2 Millionen Euro.

„Kinder und ihre Familien profitieren vom Neugeborenencreening und den daran angelehnten Studien. Dietmar Hopp und seine Stiftung fördern seit vielen Jahren die Verbindung von Forschung mit modernster Technik sowie die Übertragung aktueller Ergebnisse in die klinische Behandlung. Wir danken von ganzem Herzen für dieses Engagement für die Heidelberger Stoffwechselmedizin“, sagt Prof. Dr. Ingo Autenrieth, Leitender Ärztlicher Direktor des Universitätsklinikums Heidelberg.

Im Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum am Universitätsklinikum Heidelberg werden jährlich Proben von mehr als 140.000 Neugeborenen aus Baden-Württemberg, Rheinland-Pfalz und dem Saarland getestet. Etwa bei jedem tausendsten Kind wird eine Krankheit entdeckt und rechtzeitig behandelt. Im besten Fall gibt es ein Medikament gegen die jeweilige Erkrankung; anderen Betroffenen kann zum Beispiel durch eine lebenslange Diät geholfen werden. Das Studienprogramm „Neugeborenencreening und Stoffwechselmedizin 2020: Langzeitbeobachtung und Outcome“ hat sich mit der langfristigen Entwicklung der betroffenen Kinder beschäftigt, um die Wirksamkeit des Screenings als Präventivmaßnahme zu prüfen: In einer weltweit einzigartigen Langzeitstudie verfolgten die Mediziner, wie sich die dank des Neugeborenencreenings frühzeitig therapierten Kinder entwickeln.

Für die Studie wurden Kinder, die im Neugeborenencreening seit 1999 mit einem positiven Testergebnis identifiziert wurden, in festgelegten Zeitabständen nachuntersucht, um herauszufinden, ob und wie die frühe Diagnose bei der Behandlung helfen konnte und ob dies den Gesundheitszustand der Kinder nachhaltig verbessern konnte. Die Langzeitstudie belegt, dass die Mehrzahl der gescreenten Kinder von der frühen Diagnosestellung innerhalb des Untersuchungszeitraums nachhaltig profitierte.

„Ein durch das Screening ermöglichter, frühzeitiger Behandlungsbeginn nutzt der Gesundheit von Kindern mit einer angeborenen Stoffwechselstörung. Es ist uns gelungen, dies umfassend und detailliert nachzuweisen. Vor allem sehen wir einen großen Langzeitnutzen der betroffenen Kinder“, fasst Professor Dr. Stefan Kölker, Leiter der Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, die Ergebnisse zusammen. „Allerdings zeigt die Studie auch, dass es zwischen den einzelnen Krankheiten zum Teil deutliche Unterschiede gibt und dass das Langzeitergebnis von der Therapie-

und Betreuungsqualität abhängt. Darüber hinaus hat sich gezeigt, dass das Auftreten von Stoffwechselentgleisungen diagnoseabhängig unterschiedlich war und trotz des Neugeborenencreenings nicht in jedem Fall komplett verhindert werden konnte“, erklärt Dr. Ulrike Mütze, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin.

„Die Studien konnten wir nur dank der großzügigen Förderung der Dietmar Hopp Stiftung erfolgreich umsetzen. Kohortenstudien dieser Größenordnung mit Daten aus der realen Welt über einen langen Zeitraum sind etwas ganz Besonderes. Sie liefern wichtige und belastbare Erkenntnisse für die Sicherheit und Wirksamkeit bestimmter diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen. Aus diesem Grund sind wir sicher, dass die Ergebnisse der Studie nachhaltig Bestand haben und vielen Menschen mit diesen angeborenen Stoffwechselerkrankungen in Deutschland und anderen Ländern langfristig zugutekommen. Damit kann ein Grundstein für weitere Verbesserungen in der Langzeitversorgung und Therapie betroffener Menschen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen gelegt werden“, führt Klinikleiter Professor Dr. Georg Hoffmann aus.

Die Daten liefern wertvolle Hinweise für eine Weiterentwicklung der Therapie und Förderung der betroffenen Kinder. Umso mehr, weil in die Studie auch Daten aus einem parallelen Projekt Eingang fanden, das die Erweiterung des Panels um 26 neue Zielerkrankungen erforscht. Die Erkenntnisse aus der Langzeitstudie bilden eine wichtige Argumentationsgrundlage bei der Beantragung der Übernahme dieser neuen Krankheiten in das Regelscreening, damit bald Kinder in ganz Deutschland auch auf die neuen Zielkrankheiten gescreent werden können.

Während der ersten Studie ist das Durchschnittsalter der untersuchten Kinder kontinuierlich gestiegen, jetzt liegt der Altersschwerpunkt im frühen Schulalter. Einige Patienten wurden bereits bis zum Jugend- und jungen Erwachsenenalter nachuntersucht, aber die Gruppe ist noch zu klein, um schon verlässliche Aussagen über diese Altersgruppen zu treffen. Nachdem die Daten den Nutzen des Regelscreenings eindrücklich bestätigt haben, soll das Folgeprojekt auch erstmalig eventuelle Langzeit- und Spätfolgen von Erkrankungen und Therapien untersuchen. Die Dietmar Hopp Stiftung unterstützt auch dieses Folgeprojekt. „Das Neugeborenencreening ist eines der Herzensprojekte von Dietmar Hopp, weil diese wichtige präventive Maßnahme dazu beiträgt, Kinder und ihre Familien vor schweren Erkrankungen zu bewahren und ihnen dadurch großes Leid zu ersparen. Deshalb hat die Stiftung die Erforschung und Behandlung von Stoffwechselerkrankungen am Universitätsklinikum Heidelberg in den letzten über zwanzig Jahren bereits mit insgesamt mehr als 15 Millionen Euro gefördert“, sagt Dr. Jennifer Fischer, Referentin Medizin bei der Dietmar Hopp Stiftung.

Über die Dietmar Hopp Stiftung

Die Dietmar Hopp Stiftung GmbH wurde 1995 gegründet, um die Umsetzung gemeinnütziger Projekte zu ermöglichen. Das Stiftungsvermögen besteht überwiegend aus SAP-Aktien, die Dietmar Hopp aus seinem privaten Besitz eingebracht hat.

Die Stiftung gehört zu den größten Privatstiftungen Europas und fördert Projekte gemeinnütziger Organisationen in den Bereichen Medizin, Soziales, Bildung, Jugendsport und Klimaschutz. Der Schwerpunkt ihrer Förderaktivitäten liegt in der Metropolregion Rhein-Neckar, mit der sich der Stifter besonders verbunden fühlt.

Darüber hinaus setzt die Dietmar Hopp Stiftung GmbH ihre satzungsgemäßen Zwecke auch durch eigene Förderaktionen um. Als besondere Aktion begeistern unter dem Titel „alla hopp!“ 19 Bewegungs- und Begegnungsanlagen für alle Generationen.

2014 hat die Dietmar Hopp Stiftung GmbH die Klimastiftung für Bürger gegründet. Sie betreibt seit

Oktober 2019 mit der Klima Arena in Sinsheim einen innovativen Ausstellungs- und außerschulischen Lernort für alle, die sich nachhaltig für Klima und Umwelt engagieren möchten.

Originalpublikation:

Mütze et al. Pediatrics 2020;146:e20200444, PMID: 33051125,

DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0444>

Boy et al. Ann Neurol 2018;83:970-979, PMID: 29665094. DOI: <https://doi.org/10.1002/ana.25233>

Weitere Informationen:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-a...>