

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

45 Jahre Neugeborenen-Screening an der MedUni Wien

(06-05-2011) Bereits seit 45 Jahren läuft an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUni Wien eines der umfangreichsten Neugeborenen-Screeningprogramme Europas. Derzeit werden in Wien Proben von jährlich über 78.000 Neugeborenen aus ganz Österreich untersucht. Der Test auf angeborene Stoffwechselerkrankungen und hormonelle Störungen kurz nach der Geburt ist Teil des Mutter-Kind-Passes und ermöglicht frühzeitig gezielte Therapien. Das Programm ersparte bis heute tausenden Kindern ein Leben mit Behinderungen und schweren Erkrankungen.

Alois Stöger, Bundesminister für Gesundheit, und Wolfgang Schütz, Rektor der MedUni Wien, präsentierten gemeinsam mit Arnold Pollak, Leiter der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und den Experten für das Neugeborenen-Screening David Kasper und Kurt Herkner, die 45-jährige Erfolgsgeschichte des international viel beachteten österreichischen Vorsorgeprogramms zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen bei Neugeborenen.

"Die Gesundheit aller Kinder in Österreich ist mir wichtig. Darum habe ich den Kindergesundheitsdialog ins Leben gerufen. Hier diskutieren Experten und Betroffene die Möglichkeiten der Verbesserung der Gesundheit unserer Kinder", betonte Minister Stöger und ergänzte: „Durch den Mutter-Kind-Pass ist es möglich, allen Kindern in ganz Österreich Vorsorgeuntersuchungen anzubieten. Das Neugeborenen-Screening ist ein weltweit einzigartiges Angebot zur Früherkennung von Stoffwechselerkrankungen, die früh erkannt auch leichter behandelt werden können."

Med-Uni Rektor Wolfgang Schütz über die Entstehung und Entwicklung eines der umfangreichsten Neugeborenen-Screeningprogramme Europas: „Ausgehend von einem Forschungsprojekt der MedUni Wien in den 1960er Jahren wird das Neugeborenen-Screening im Auftrag des Gesundheitsministeriums bereits seit 1966 von der MedUni Wien für ganz Österreich routinemäßig durchgeführt. Dem jeweiligen Stand der wissenschaftlichen Forschung entsprechend wurde und wird das Programm von uns laufend ausgebaut und weiter entwickelt. International nimmt die MedUni Wien mit dem Neugeborenen-Screening einen Spitzenplatz ein.“

Rasche Diagnose schützt Neugeborene vor schweren Erkrankungen und Dauerschäden

Das Österreichische Neugeborenen-Screening verfolgt das Ziel, angeborene Stoffwechselerkrankungen und endokrine, also hormonelle Störungen bei jedem in Österreich geborenen Säugling zu erkennen und zu diagnostizieren. Dadurch können die betroffenen Kinder zum ehestmöglichen Zeitpunkt wirkungsvoll therapiert werden.

Immerhin eines von 800 Neugeborenen ist von einer solchen angeborenen Krankheit betroffen, deren gefährliche Folgen von schweren Erkrankungen und Dauerschäden bis hin zum Tod reichen können. Mit

Hilfe des Neugeborenen-Screenings können derzeit jährlich bei 110 bis 130 Babys – bisher insgesamt über 2.400 Kinder – Probleme im Stoffwechsel- oder Hormonhaushalt rechtzeitig erkannt werden, noch bevor diese Defekte einen Schaden im Organismus hinterlassen. Die Zahl der kleinen PatientInnen, bei denen gefährliche angeborene Krankheiten diagnostiziert werden können, stieg während der vergangenen Jahrzehnte infolge neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse und Diagnosemöglichkeiten laufend.

Vor Einführung des Screeningprogramms wurden diese Krankheiten in der Regel nicht rechtzeitig erkannt. Betroffene Kinder verstarben häufig frühzeitig oder mussten mit schweren gesundheitlichen Beeinträchtigungen leben. Mittels eines kleinen Fersensstichs und einigen dadurch gewonnenen Blutstropfen können diese Erbschäden heute rasch diagnostiziert und frühe Therapiemaßnahmen gesetzt werden. Bei Stoffwechselerkrankungen können zum Beispiel alleine durch das vergleichsweise einfache Mittel einer individuellen Diät schwere Folgeschäden wirkungsvoll verhindert werden. Ein Beispiel dafür ist die Phenylketonurie. Diese Krankheit war in den 60er Jahren des letzten Jahrhunderts Anlass für die Einführung des Programms.

Weltweite Spitzenposition in Diagnose, Therapie und Forschung

Am Beginn des österreichischen Neugeborenen-Screenings stand ein wegweisendes Forschungsprojekt der MedUni Wien. Aufgrund des großen Erfolges wurde das Programm im Auftrag des Gesundheitsministeriums rasch österreichweit etabliert.

Heute ist das Neugeborenen-Screening an der MedUni Wien fest in der österreichischen Gesundheitspolitik verankert und gleichzeitig ein international bedeutendes Forschungszentrum. Grund dafür sind die personell und technisch hervorragenden Voraussetzungen der MedUni Wien sowie die gute Vernetzung mit den österreichischen Zentren für Stoffwechselstörungen und den Ambulanzen für seltene Erkrankungen. Dabei findet eine interdisziplinäre Zusammenarbeit von Berufsgruppen wie Hebammen, ÄrztInnen und DiätologInnen mit unterschiedlich spezialisierten Labors statt.

Dieses Umfeld begünstigt die laufende Weiterentwicklung des Neugeborenen-Screenings: Ständig fließen innovative Technologien, neue Erkenntnisse im Therapiemanagement und langfristige Studien in die Prozessabläufe ein. Wichtige Verbesserungen beruhen auch auf eigenen Forschungsergebnissen der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde. Das garantiert eine kontinuierliche Verbesserung in der Präventivdiagnostik und der Therapie von PatientInnen mit seltenen angeborenen Erkrankungen. Aktuell forschen die WissenschaftlerInnen der MedUni Wien gemeinsam mit internationalen Kooperationspartnern aus den USA und deutschen KollegInnen an neuen innovativen Technologien. Ein Großprojekt ist die Entwicklung neuer Verfahren zur Bestimmung von Enzymaktivitäten bei Lysosomalen Speicherkrankheiten. Die MedUni Wien ist nun weltweit führend bei der Früherkennung einer Vielzahl dieser Erkrankungen und Anlaufstelle für Labors und Ärzte aus der ganzen Welt. Das

Gesundheitsministerium unterstützte das Pilotprojekt mit einer über den Zeitraum von drei Jahren laufenden Förderung von 620.000 Euro.

Entstehung des Neugeborenen-Screenings und laufende Weiterentwicklung

Als eines der weltweit ersten derartigen Programme wurde 1966 das österreichweite Neugeborenen-Screening zur Erkennung angeborener Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien eingeführt. Es entstand im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien.

Die Liste der zu untersuchenden Erkrankungen wurde in den Folgejahren sukzessive erweitert und umfasste bald neben der Phenylketonurie und Galaktosämie auch die angeborene primäre Hypothyreose, die Biotinidasedefizienz, die Cystische Fibrose und das Adrenogenitale Syndrom. Im Jahre 2002 wurde eine neue bahnbrechende Technologie eingeführt: die Tandem Massenspektrometrie (Verfahren zum Messen der Masse von Atomen oder Molekülen). Somit war es möglich auch eine Reihe weiterer Krankheiten nach der Geburt frühzeitig zu diagnostizieren, die bis zu diesem Zeitpunkt oft unentdeckt blieben. Dadurch konnte die Anzahl der untersuchten angeborenen Stoffwechselerkrankungen auf über 30 Erkrankungen erweitert werden und umfasst jetzt auch Aminosäure- und Fettsäureoxidationsstörungen sowie Organoazidopathien.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring
Medizinische Universität Wien
Tel.: 01/ 40 160 11 501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
www.meduniwien.ac.at

Mag. Thomas Kvicala
Bundesministerium für Gesundheit
Pressesprecher des Bundesministers
Tel.: +43/1/71100-4506
E-Mail: thomas.kvicala@bmg.gv.at

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 31 Universitätskliniken, 12 medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m² Forschungsfläche zur Verfügung.