Neugeborenenenscreening im 21. Jahrhundert

Im Jahr 1961 entwickelte der US-amerikanische Mikrobiologe Dr. Robert Guthrie einen Screeningtest für auf Filterpapier getrocknetes Blut zum Nachweis erhöhter Phenylalaninkonzentrationen bei Phenylketonurie. Dieses ebenso einfache wie elegante Testverfahren legte den Grundstein für das Neugeborenenenscreening, wie wir es heute als Teil der modernen Pädiatrie kennen. Bereits Dr. Guthrie erkannte, vor mehr als 40 Jahren, die Wichtigkeit einer frühzeitigen Diagnose und Therapie der Phenylketonurie innerhalb der ersten Lebensstage, um die später bei unbehandelten Kindern auftretende mentale Retardierung zu verhindern. Das Neugeborenenenscreening ist somit zu einem wichtigen, weithin akzeptierten Bestandteil des öffentlichen Gesundheitswesens mit direkten und indirekten Vorteilen für die betroffenen Kinder und deren Familien geworden.

Neugeborenenenscreeningprogramme sind weit verbreitet

Entsprechende Screeningprogramme gibt es mittlerweile – in unterschiedlichem Umfang – in allen Industrie- und vielen Schwellenländern. Trotz des stetigen Wandels der ethisch-moralischen, rechtlichen, ökonomischen und technologischen Rahmenbedingungen des Neugeborenenenscreening per se sind die Unterschiede der Programme einzelner europäischer Länder nicht leicht begründbar.

Einen Überblick über den derzeitigen Stand und die verschiedenen Aspekte der Neugeborenenenscreeningprogramme in Deutschland, der Schweiz und in Österreich gibt Dr. Zoltan Lukacs von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendme-

dizin, Hamburg Eppendorf. Er geht auf die deutlichen Unterschiede im Hinblick auf die Anzahl der in Screeningprogrammen enthaltenen Krankheiten, die Größe der Screeninglabors sowie deren gesetzlichen Regulierung ein. Neben den angeborenen Stoffwechselstörungen spielen Endokrinopathien im Neugeborenenenscreening eine wesentliche Rolle. Prof. Zabransky vom Institut für Pädiatrische Endokrinologie und Präventivmedizin (IPEP), Hamburg, Saar, fasst den aktuellen Stand des Neugeborenenenscreenings auf Hypothyreose und Adrenogenitales Syndrom zusammen und berichtet u. a. über die wichtigsten Pitfalls.

Frau Dr. Marina Stopsack vom Institut für klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik des Universitätsklinikums Dresden geht in ihrem Beitrag auf das Pro und Kontra des Neugeborenenenscreenings auf Mukoviszidose ein. Obwohl der Nutzen solcher Programme in der Zwischenzeit eindeutig belegt ist, sind in Europa lediglich in einigen wenigen Staaten (Großbritannien, Frankreich und Österreich) landesweite Programme etabliert. In anderen Ländern bestehen erfolgreiche, regionale Programme, so auch seit mehr als 12 Jahren in Ostsachsen. Die Schweiz hingegen steht kurz vor der Einführung eines entsprechenden Screeningprogramms.

Kosten-Nutzen-Abwägungen werden auch bei Screeningprogrammen immer wichtiger

In Zeiten knapper Gesundheitsbudgets ist die Frage des Kosten-Nutzen-Verhält-

nisses umso wichtiger. Frau Astrid Langer von der Fakultät für Betriebswirtschaft der Ludwig-Maximilians-Universität München beleuchtet diesen wichtigen Aspekt in ihrem Beitrag über das „Neugeborenenenscreening im Spannungsfeld der Gesundheitsökonomie“ anhand einer systematischen Auswertung von ökonomischen Evaluationsstudien zum Neugeborenenenscreening mittels Tandemmassenspektrometrie.

O. Bodamer

R. Kerbl

Korrespondenzadresse

Univ.-Doz. Dr. Dr. h.c. O. Bodamer FACMG
 Universitätsklinik für Kinder- und
 Jugendheilkunde,
 Paracelsus Medizinische Universität Salzburg
 Müllner Hauptstraße 48,
 A-5020 Salzburg
 Österreich
 olaf.bodamer@pmu.ac.at