Stoffwechsel- und Gendiagnostik

Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) und die Europäische Union haben die Prävention und die Behandlung genetischer und seltener Krankheiten („orphan diseases“) als eine zentrale Herausforderung für die Gesundheitsversorgung des 21. Jahrhunderts in das Zentrum ihrer Aktivitäten gestellt. Innerhalb dieser Gruppe von Gesundheitsstörungen sind die mehr als 500 bekannten Stoffwechselerkrankungen von besonderer Relevanz. Einerseits treten sie vergleichsweise häufig auf, andererseits können sie durch die Aufklärung ihrer Pathophysiologie zunehmend erfolgreich therapiert werden. Die Beiträge dieser Ausgabe der *Monatsschrift Kinderheilkunde* verdeutlichen die aktuell besonders raschen Entwicklungen des Gebiets.

► Für die Prävention ist das erweiterte Neugeborenen-screening zentral

Nennstiel-Ratzel und Kollegen belegen die Erfolge des erweiterten Neugeborenen-screensings als zentrale Maßnahme der Präventivmedizin. Durch Einführung der Tandemmassenspektrometrie konnte der präventive Nutzen des Screenings fast verdoppelt werden. Allerdings bestehen weiterhin einzelne Schwachstellen und organisatorische Herausforderungen, die teilweise durch das Gendiagnostikgesetz noch verschärft werden.

Fortschritte in den Grundlagenwissenschaften, insbesondere dem Verständnis der molekularen und zellulären Grundlagen als Basis neuer erfolgreicher Diagnose- und Therapiekonzepte ziehen sich durch alle Darstellungen, wie bei den lysosomalen Speicherkrankungen (Beck) oder

den Harnstoffzyklusdefekten (Häberle). Angesichts dieser positiven Entwicklungen gewinnen die frühe Diagnosestellung und anschließende rasche und konsequente Therapieeinleitung für die zukünftige Gesundheit und Lebensqualität der betroffenen Kinder entscheidende Bedeutung. Zweifelsohne werden die neu gewonnenen Erkenntnisse und das bessere Verständnis der Stoffwechselerkrankungen mittelfristig zu einer Erweiterung des Neugeborenen-screensings führen müssen.

Die strukturierte Umsetzung wesentlicher Fortschritte in eine kompetente flächendeckende medizinische Versorgung stellt für die angeborenen Stoffwechselerkrankungen ebenso wie für andere seltene Erkrankungen große aber lösbare Herausforderungen dar. Dies illustriert u. a. der Artikel von Kölker und Mitarbeiter am Beispiel der Glutarazidurie Typ I.

Besonders rasche Entwicklungen ergeben sich aktuell auf dem Gebiet der Energiestoffwechselerkrankungen oder Mitochondriopathien (Sperl und Mitarbeiter) – durch neue molekulare Techniken für die Diagnostik und Therapieentwicklung sowie eine zunehmende nationale, europäische und auch internationale Vernetzung. Schon bald wird es möglich sein, bei jedem Patienten mit dem dringendem Verdacht auf eine monogene Erkrankung ergänzend oder sogar alternativ mit Hilfe des „next generation sequencing“ alle kodierenden Regionen eines Genoms oder das Gesamtgenom in einem Schritt entschlüsseln zu können (Hempel und Mitarbeiter).

Insgesamt hat die klinisch-wissenschaftliche Erforschung angeborener Stoffwechselerkrankungen in den letzten Jahren wesentliche Fortschritte in Diag-

nostik, differenzialdiagnostischen Überlegungen, therapeutischen Optionen und lebensbegleitenden Versorgungskonzepten für betroffene Patienten und ihre Familien eröffnet. An die Stelle des einzelnen Spezialisten, eingebunden in eine sehr individuelle Interaktion mit dem Patienten und seiner Familie, tritt heute das multiprofessionelle Team, das neben Ärzten verschiedenster Disziplinen Biochemiker, Diätassistentinnen, Krankenpflegepersonal, Psychologen, Physiotherapeuten, Sozialarbeiter, Sprachtherapeuten und Lehrer umfasst.

Prof. Dr. Fred Zepp

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. F. Zepp

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,
 Universitätsmedizin Mainz
 Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz
 fred.zepp@unimedizin-mainz.de

Prof. Dr. G.F. Hoffmann

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin,
 Universitätsklinikum Heidelberg
 Im Neuenheimer Feld 430, 69120 Heidelberg
 georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de