

Interview:

Meinhard von Pfandler-Preis für Pädiatrische Prävention 2019

Die Stiftung Kindergesundheit ehrt Dr. Olaf Sommerburg

Drei Fragen an den Preisträger



München, 16. September 2019; Für seine herausragende Forschungsleistungen zeichnet die Stiftung Kindergesundheit den Heidelberger Biomediziner und Pädiater PD Dr. Olaf Sommerburg aus. Das diagnostische Prüfverfahren für Mukoviszidose, das der Preisträger maßgeblich erforscht hat, erhöht die Präzision des Früherkennungsverfahrens unter Neugeborenen. Wir haben den Preisträger interviewt.

Stiftung: Herr Dr. Sommerburg, wie kann das verbesserte Mukoviszidose-Screening den Familien ganz konkret helfen? [O. Sommerburg]: Die betroffenen Säuglinge bekommen früher eine besser gesicherte Diagnose und damit auch eine sofortige adäquate Behandlung. Und den Eltern bleibt eine lange Odyssee mit vielen Sorgen erspart. Auf Grund des Mukoviszidose-Screenings am 2. oder 3. Lebensstag verbessern sich Entwicklungschancen, Lebensqualität und -erwartung für die Kinder mit dem mutierten Gens erheblich.

Stiftung: Wie verläuft das Screening auf Mukoviszidose heutzutage? [O. Sommerburg]: Die klinische Diagnose erfolgt durch den Schweißtest und den Nachweis der krankheitsauslösenden Mutationen im CFTR-Gen. Beim Schweißtest weist man einen erhöhten Chloridgehalt im Schweiß des Kindes nach. Man führt den Schweißtest aber nur bei klinischem Verdacht durch. Da viele betroffene Patienten aber oft erst sehr spät auffallen, schaltet man im Screening von Neugeborenen ein anderes Verfahren vor: Mit Hilfe eines Blutropfens meist aus der Ferse des Säuglings bestimmt man den sogenannten IRT-Wert, einen Laborwert auf Basis einer Eiweißsubstanz. Da dieser Test aber nicht genau genug ist, muss ein ergänzender Test, zum Beispiel eine gendiagnostische Methode, die Genauigkeit des Mukoviszidose-Screenings erhöhen. Das geschieht im Übrigen aus dem gleichen Blutstropfen, der auch für alle anderen Tests auf 15 weitere Erbkrankheiten dient.

Stiftung: Gibt es Konflikte mit dem Gendiagnostik-Gesetz? [O. Sommerburg]: Das neue Screening ist so gestaltet, dass rechtliche Konflikte ausgeschlossen sind. Die Teilnahme am Mukoviszidose-Screening ist freiwillig. Es bedarf der Zustimmung durch die Eltern. Eine ärztliche Beratung vorher ist gesetzlich vorgeschrieben. Das 2016 eingeführte Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose berücksichtigt das „Recht auf Nichtwissen“ bei positivem Nachweis des Gendefektes. Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung ist für die Betroffenen gewahrt.

Stiftung: Wir danken Ihnen für das Interview!