

**Press release****Universitätsklinikum Heidelberg****Julia Bird**

11/04/2020

<http://idw-online.de/en/news757204>Contests / awards, Scientific Publications  
Medicine  
transregional, national**UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
HEIDELBERG****Neugeborenencreening auf Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel: Hufeland-Preis für bedeutende Forschungsleistung in der Präventivmedizin****Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann vom Universitätsklinikum Heidelberg ausgezeichnet / Ein Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel kann unentdeckt und unbehandelt zu schweren Schädigungen bei den betroffenen Kindern führen / Entwicklung einer neuen Teststrategie und eines Behandlungsschemas prämiert**

Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann, beide Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, sind die Hufeland-Preisträger des Jahres 2019. Sie erhielten den mit 20.000 Euro dotierten Preis für Präventivmedizin für ihre im Journal of Pediatrics publizierte Arbeit „Neugeborenencreening auf Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel in Deutschland – Strategien, Ergebnisse und Bedeutung für das Gesundheitswesen“.

Das Neugeborenen-Screening kann Leben retten: Für alle Neugeborenen in Deutschland wird wenige Tage nach der Geburt diese Blutuntersuchung auf seltene angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen, Mukoviszidose und schwere kombinierte Immundefekte angeboten. Unentdeckt können diese Krankheiten zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Etwa eines von 1000 Kindern ist von einer der im Regelscreening untersuchten 17 Zielkrankheiten betroffen. Gelingt es durch die frühzeitige Diagnosestellung eine gezielte Behandlung möglichst bald nach der Geburt einzuleiten, können Behinderungen vermieden und Todesfälle verhindert werden. Für das Neugeborenencreening werden wenige Blutstropfen des Kindes auf eine Filterpapierkarte aufgetropft und anschließend zur Analyse in ein spezialisiertes Screeninglabor verschickt. Das Universitätsklinikum Heidelberg ist mit dem Dietmar-Hopp-Stoffwechsellabor seit vielen Jahren Vorreiter in der stetigen Weiterentwicklung des Neugeborenencreenings. Pro Jahr finden hier mehr als 140.000 Screeninguntersuchungen statt. Seit dem Jahr 2016 wird am Screeningzentrum Heidelberg in dem durch die Dietmar Hopp Stiftung geförderten Pilotprojekt „Neugeborenencreening 2020“ eine Erweiterung des Regelscreenings um 25 zusätzliche Stoffwechselkrankheiten und den Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel untersucht.

„Das Ziel der eingereichten Arbeit“, so die Autoren, „war die Entwicklung und Evaluation einer Neugeborenencreening-Strategie für eine systematische Früherkennung des Vitamin B<sub>12</sub>- Mangels bei Neugeborenen.“ Neben technischen Entwicklungen und Diagnosestrategien im Labor gehörte dazu auch ein verbessertes Behandlungsschema der Neugeborenen mit Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel. Die jetzt rein orale Gabe von Vitamin B<sub>12</sub> erlaubt dabei eine schmerzlose Therapie.

In der prospektiven Anwendung der neuen Screeningstrategie zeigte sich mit einem betroffenen Kind unter 5.300 untersuchten Neugeborenen eine überraschend hohe Häufigkeit des Vitamin B<sub>12</sub>-Mangels. Dieser ist meist bedingt durch einen mütterlichen Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel zum Beispiel durch zu geringe Aufnahme von Vitamin B<sub>12</sub> über die Nahrung oder unerkannte Aufnahmestörungen des Magendarmtrakts der Mutter.

„Der Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel des Neugeborenen ist eine behandelbare Krankheit, kann aber bei fehlender Behandlung zu schweren, irreversiblen neurologischen Schädigungen bei Säuglingen führen, die klinisch meist erst im zweiten Lebensjahr erkannt werden“, erklärt Prof. Dr. Hoffmann, Geschäftsführender Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin. „Die in der Arbeit präsentierte Screeningstrategie für ein bevölkerungsbezogenes Neugeborenencreening auf Vitamin B<sub>12</sub>- Mangel ist gut umsetzbar und identifiziert effektiv und effizient moderate und schwere Formen des Vitamin B<sub>12</sub>- Mangels. Die Behandlung des Kindes ist einfach und kostengünstig“, sagt Prof. Dr. Gramer. In der Heidelberger Studie waren alle Kinder mit Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel bei Diagnosestellung ohne Symptome und zeigten nach früher Therapie auch im bisherigen Verlauf keine klinischen Symptome. Ein zusätzlicher Nutzen ergibt sich auch für die Mütter mit bislang undiagnostiziertem Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel. „Wir verbinden mit dieser Auszeichnung die Hoffnung, dass dies auch die Aufmerksamkeit für ein Neugeborenencreening auf Vitamin B<sub>12</sub>-Mangel in Deutschland und anderen Ländern weiter erhöhen wird und damit eine flächendeckende Aufnahme des Vitamin B<sub>12</sub>-Mangels als Zielkrankheit in das Neugeborenencreening ermöglicht wird“, so Gramer.

„Der Hufeland-Preis“, sagt Professor Dr. med. Erland Erdmann, Vorsitzender des Kuratoriums, „zählt zu den bedeutendsten deutschen Medizinpreisen.“ Stifterin des Preises ist die Deutsche Ärzteversicherung; Förderer sind die Bundesärztekammer, Bundeszahnärztekammer und die Bundesvereinigung Prävention und Gesundheit e.V. Der Preis wird seit 1960 jährlich an Mediziner für richtungsweisende Leistungen und herausragende Forschungsergebnisse in der Präventivmedizin verliehen.

contact for scientific information:

Univ.-Prof. Dr. med. Prof. h.c. mult. (RCH) Georg F. Hoffmann  
Prof. Dr. med. Gwendolyn Gramer, MBA  
Universitätsklinikum Heidelberg  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin  
Tel.: 06221 56 4101  
E-Mail:  
georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de  
gwendolyn.gramer@med.uni-heidelberg.de

Original publication:

Gramer G, Fang-Hoffmann J, Feyh P, Klinke G, Monostori P, Mütze U, Posset R, Weiss KH, Hoffmann GF\*, Okun JG\*: Newborn Screening for Vitamin B<sub>12</sub> Deficiency in Germany – Strategies, Results, and Public Health Implications. J Pediatr 2020; 216: 165-172.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.07.052. Epub 2019 Oct 8. \*equal contributions

Begleitend zur Publikation erschienenes Editorial im Journal of Pediatrics

Hawthorne S, Levy H: Can Newborn Screening for Vitamin B<sub>12</sub> Deficiency be Incorporated into All Newborn Screening Programs? (Editorial). J Pediatr 2020 Jan; 216:9-11.e1.

URL for press release: <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/zentrum-fuer-kinder-und-jugendmedizin/i-allgemeine-paediatrie-neuropaediatrie-stoffwechsel-gastroenterologie-nephrologie/ueber-uns/dietmar-hopp-stoffwechselzentrum/leistungsspektrum/diagnostik/neugeborenencreening/pilotprojekt-ngs-2020> Pilotprojekt NGS 2020

URL for press release: <https://www.aerzteversicherung.de/Unternehmen/Hufeland-Preis> Hufeland-Preis



Hufeland-Preisträger des Jahres 2019: Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann, beide Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg  
MARC THÜRBACH  
Stiftung Hufeland-Preis