



UniversitätsKlinikum Heidelberg

Heidelberg, den 16. Februar 2011

**PRESSEMITTEILUNG**

*17/2011*

## Neugeborenen-Screening rettet Leben

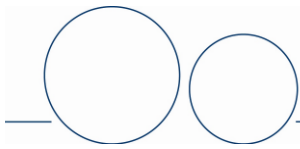
**Neue Studien des Heidelberger Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin zeigen: Mit früher Diagnose und Therapie können sich Kinder gut entwickeln / Dank an Dietmar Hopp Stiftung**



Professor Dr. Georg F. Hoffmann, Ärztlicher Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg (links) und Laborleiter PD Dr. Jürgen Okun (rechts) informieren Stifter Dietmar Hopp im Stoffwechsellabor über das Neugeborenen-screening. Foto: Rothe

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit des  
Universitätsklinikums Heidelberg  
und Medizinischen Fakultät der  
Universität Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
Fon +49 (0)6 221 56 45 36  
Fax +49 (0)6 221 56 45 44  
annette.tuffs(at)  
med.uni-heidelberg.de

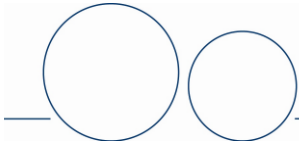
[www.klinikum.uni-heidelberg.de/  
presse](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/presse)



Jedes Neugeborene in Deutschland wird heute auf angeborene Stoffwechselerkrankungen untersucht - ein Bluttest, der Leben rettet. Pionierarbeit hat auf diesem Gebiet die Heidelberger Kinderklinik mit Unterstützung der Dietmar Hopp Stiftung geleistet. So hat jetzt eine weltweit einmalige Langzeitstudie gezeigt: Werden angeborene Stoffwechselerkrankungen schon durch das so genannte Neugeborenen-Screening entdeckt und frühzeitig behandelt, haben die Kinder sehr gute Chancen auf eine normale Entwicklung. Geistige oder körperliche Behinderung und sogar Tod der Betroffenen können verhindert werden.

Die Studie und der Aufbau des Heidelberger Screening-Zentrums wurden von der Dietmar Hopp Stiftung mit rund 2 Millionen Euro gefördert. „Das Universitätsklinikum Heidelberg verdankt Ihnen unendlich viel“, betonte der Leitende Ärztliche Direktor Professor Dr. J. Rüdiger Siewert bei einer Pressekonferenz am 16. Februar 2011 in der Heidelberger Kinderklinik, bei der sich SAP-Mitbegründer Dietmar Hopp über aktuelle Ergebnisse der durch ihn unterstützten Projekte informierte. Mehr als 30 Millionen Euro seien in den vergangenen zehn Jahren durch die Dietmar Hopp Stiftung ins Klinikum geflossen, rechnete Professor Siewert vor: „Ein solches Mäzenatentum ist sehr selten.“

„Ich bin stolz darauf, einen Beitrag leisten zu können, dass von Familien unendliches Leid ferngehalten wird“, erklärte Dietmar Hopp. „Ich freue mich zu sehen, dass innovative Ideen verfolgt werden und gleichzeitig sehr sorgsam und zielführend mit den Fördergeldern umgegangen wird.“



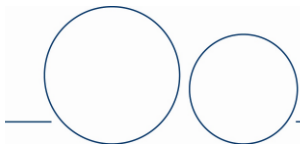
## **Mehr als eine Million Säuglinge untersucht**

Insgesamt wurde zwischen 1999 und 2009 das Blut von mehr als einer Million Säuglingen im Stoffwechsellabor des Heidelberger Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin untersucht. An der Studie nahmen 247 Kinder teil, bei denen im Rahmen des Screenings eine Stoffwechselstörung festgestellt und eine geeignete Therapie eingeleitet worden war. Die Betroffenen mit z. T. neu entdeckten Erkrankungen wurden über acht Jahre begleitet. Ärzte und Psychologen erfassten regelmäßig Symptome, Krankheitsschübe, Wachstum und geistige Entwicklung. Das Ergebnis ist eindeutig: Über 95 Prozent der Kinder entwickelten sich normal.

„Die Studie lieferte uns außerdem wichtige Informationen über Häufigkeit und Verlauf dieser seltenen Erkrankungen. Auf dieser Grundlage konnten wir aktuelle Behandlungsleitlinien entwickeln“, erklärte Professor Dr. Georg F. Hoffmann, Ärztlicher Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin und Seniorautor der Studie. „Ungefähr sechs weitere angeborene Erkrankungen können wir zuverlässig erkennen und gut behandeln. Es wäre sinnvoll, diese in das Screening aufzunehmen“, so Professor Hoffmann, der sich auch für eine europaweite Einführung des Neugeborenen-Screenings einsetzt. Heidelberg übernimmt die Untersuchungen für 65 Prozent der Blutproben aus Baden-Württemberg sowie für ganz Rheinland-Pfalz und das Saarland.

## **Neuer Test auf Mukoviszidose**

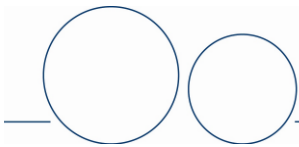
Auch für die häufigere Erbkrankheit Mukoviszidose zeigte eine von der Dietmar Hopp Stiftung mit rund 330.000 Euro finanzierte Studie: Mit Hilfe eines neu entwickelten Screeningtests kann die Erkrankung bereits bei Neugeborenen erfolgreich entdeckt werden.



Die Studie umfasst seit 2008 bisher mehr als 100.000 Neugeborene aus dem Südwesten Deutschlands. Bei 19 Kindern wurde eine Mukoviszidose diagnostiziert. Dank frühzeitiger Therapie entwickeln sich die kleinen Patienten gut. Die Behandlung verschafft ihnen eine gute körperliche Konstitution, um sich – zusätzlich zu den notwendigen Therapien – gegen die Lungen-Infektionen, die mit der Mukoviszidose verbunden sind, zu wappnen.

Der neue Screeningtest ist ein wichtiger Schritt auf dem Weg hin zu einem regulären Mukoviszidose-Neugeborenen-Screening in Deutschland, das allen Kindern erstmals eine frühzeitige Diagnose und Therapie ermöglichen würde. Der biochemische Test könnte nämlich eine Genanalyse überflüssig machen, die bislang zur endgültigen Diagnose auffälliger Kinder notwendig aber aufgrund der Vorschriften des deutschen Gendiagnostikgesetzes umstritten ist. Dies ist auch der Grund, weshalb es in Deutschland – im Gegensatz zu vielen anderen Ländern - bis heute kein reguläres Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose gibt.

„Wir konnten zeigen, dass der neue Test sogar empfindlicher ist als der herkömmliche Gentest“, erklärte Professor Dr. Marcus Mall, Leiter des Mukoviszidose-Zentrums, auf der Pressekonferenz. Die Arbeiten sind auch ein wichtiger Baustein für die Untersuchung neuer, präventiver Therapiestrategien. Eine klinische Studie ist - ebenfalls mit Unterstützung durch die Dietmar Hopp Stiftung – in Planung.



Bei der Pressekonferenz im Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg (v.l.): Professor Dr. Marcus Mall, Leiter des Mukoviszidose-Zentrums, Professor Dr. J. Rüdiger Siewert, Leitender Ärztlicher Direktor des Klinikums, Stifter Dietmar Hopp, Professor Dr. Georg F. Hoffmann, Ärztlicher Direktor der Kinderklinik. Foto: Rothe

#### **Literatur:**

Lindner M, Hoffmann GF, Matern D. 2010

Newborn screening for disorders of fatty-acid oxidation: experience and recommendations from an expert meeting. *J Inher Metab Dis* 33: 521-526

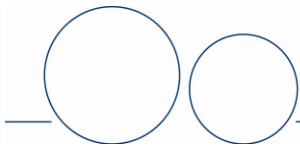
#### **Kontakt:**

Professor Dr. Georg F. Hoffmann

Ärztlicher Direktor Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Tel.: 06221 / 56 2302

E-Mail: [Georg.Hoffmann@med.uni-heidelberg.de](mailto:Georg.Hoffmann@med.uni-heidelberg.de)



Professor Dr. Marcus Mall

Leiter der Sektion Pädiatrische Pneumologie und Allergologie  
des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin

Tel.: 06221 / 56 88 40

E-Mail: [Marcus.Mall@med.uni-heidelberg.de](mailto:Marcus.Mall@med.uni-heidelberg.de)

**Weitere Informationen:**

[www.klinikum.uni-heidelberg.de/Presseunterlagen.22.o.html](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Presseunterlagen.22.o.html)

**Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Heidelberg**

**Krankenversorgung, Forschung und Lehre von internationalem Rang**

Das Universitätsklinikum Heidelberg ist eines der größten und renommiertesten medizinischen Zentren in Deutschland; die Medizinische Fakultät der Universität Heidelberg zählt zu den international bedeutsamen biomedizinischen Forschungseinrichtungen in Europa. Gemeinsames Ziel ist die Entwicklung neuer Therapien und ihre rasche Umsetzung für den Patienten. Klinikum und Fakultät beschäftigen rund 10.000 Mitarbeiter und sind aktiv in Ausbildung und Qualifizierung. In mehr als 50 Departments, Kliniken und Fachabteilungen mit ca. 2.000 Betten werden jährlich rund 550.000 Patienten ambulant und stationär behandelt. Derzeit studieren ca. 3.600 angehende Ärzte in Heidelberg; das Heidelberger Curriculum Medicinale (HeiCuMed) steht an der Spitze der medizinischen Ausbildungsgänge in Deutschland.

[www.klinikum.uni-heidelberg.de](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de)



**Bei Rückfragen von Journalisten:**

Dr. Annette Tuffs

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit des Universitätsklinikums Heidelberg  
und der Medizinischen Fakultät der Universität Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 672

69120 Heidelberg

Tel.: 06221 / 56 45 36

Fax: 06221 / 56 45 44

E-Mail: [annette.tuffs\(at\)med.uni-heidelberg.de](mailto:annette.tuffs(at)med.uni-heidelberg.de)

Diese Pressemitteilung ist auch online verfügbar unter

**[www.klinikum.uni-heidelberg.de/presse](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/presse)**

JB