Frühzeitig nachgewiesene Krankheitsrisiken als Chance einer echten Prävention

Gentestpaket ergänzt mit 5 Diagnosen das Neugeborenen-Screening

Mit den Erkenntnissen der Genomforschung und moderner Analysemethoden ist eine neue Form der Diagnostik möglich geworden, welche die ärztliche Standarduntersuchung erheblich erweitert. Mit einem extra für die Arztpraxis konzipierten postnatalen Screening können angeborene Erkrankungen oder Unverträglichkeiten eindeutiger diagnostiziert und somit frühzeitig mit der Therapie begonnen werden. Mit der DNS-Diagnostik der humatrix AG, Frankfurt, können bei Babys derzeit fünf erblich bedingte Erkrankungen mittels Gentest ermittelt werden.

Das Basispaket umfasst 5 Testsysteme, die allesamt eine präventionsdiagnostische Relevanz in den ersten Lebensmonaten haben. Sie sind eine ideale Ergänzung zum Neugeborenenscreening:

- Laktose-Intoleranz (Milchzucker-Unverträglichkeit)
- Gluten-Intoleranz (Weizenkleber-Eiweiß-Unverträglichkeit
- Medikamenten-induzierte Taubheit (Aminoglykosidantibiotika-Unverträglichkeit)
- Multi Drug Resistenz (Medikamenten-Unverträglichkeit bzw. -Resistenz)
- AAT-Mangel (Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, Immunstoffwechsel)

Das Aufbaupaket umfasst 3 Testsysteme, die eine präventionsdiagnostische Relevanz beim Heranwachsen des Kindes haben:

- Hämochromatose
- Osteoporose
- Parodontitis

Die humatrix AG bietet noch drei weitere Einzelanalysen an, die nicht Teil des Paketes sind:

- MCAD-Defizienz (Fettstoffwechselerkrankung)
- Cystische Fibrose (Mucoviscidose)
- Adipositas

Da es sich bei allen untersuchten DNA-Veränderungen um angeborene Variationen im Genom des Patienten handelt, sind diese auch in jeder Zelle des Körpers zweifelsfrei nachweisbar. Als Probematerial genügt daher ein Mundschleimhautabstrich, der für den Säugling eine völlig schmerzfreie und risikoarme Form der Probeabnahme ist.

Die Tests ergänzen das Neugeborenen-Screening, erklärte der Gynäkologe Dr. Peter Baier, Heidelberg. Bei positiven Befunden kann frühzeitig therapeutisch interveniert bzw. mit einer Verhaltenstherapie und/oder einer Ernährungsumstellung begonnen werden, um den Ausbruch der Erkrankung zu verhindern beziehungsweise zu verzögern.

Nahrungsmittel-Intoleranzen verursachen bei entsprechenden Gendefekten oft Diarrhöen oder führen zu Wachstumsstörungen. Während die Stillperiode in der Regel symptomlos verläuft, treten die Folgen der Gendefekte beim Zufüttern oder Abstillen auf. Bis die richtige Diagnose gestellt wird, vergehen oft Monate. Besonders kritisch wird es bei der Medikamenten-induzierten Taubheit, die hauptsächlich durch eine einmalige Gabe von Aminoglykosid-Antibiotika und bestimmten Zytostatika ausgelöst wird. Rund sechs Prozent der Bevölkerung haben dafür eine genetische Disposition.

Für die Multi-Drug-Resistenz oder -Unverträglichkeit ist ein Enzymkomplex verantwortlich, der Medikamente willkürlich abbaut. Dadurch werden die Medikamente oft über- oder unterdosiert. Rund 80 Prozent der Bevölkerung verfügen über ein normales und 10 Prozent über ein genetisch verändertes Enzymsystem. Beim Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (ATT) besteht die Gefahr von Lungenemphysem oder Leberschäden. Will man die Folgen von ATT-Mangel verhindern, muss das ATT-Protein rechtzeitig substituiert werden.

Das von humatrix entwickelte Gentest-Paket wird erst Gynäkologen, dann Pädiatern angeboten. Die Proben werden aus der Mundschleimhaut entnommen. Der Befund wird mit den Eltern besprochen. Das Testpaket mit fünf Gen-Tests wird als IGel-Leistung mit 450 Euro berechnet. humatrix plant den Test auf Laktose-Intoleranz in Kürze auch als Einzeltest anzubieten.

Nach Dr. Gerd W. Zimmermann, Bad Soden, stellt die moderne, qualitätsgesicherte DNA-Diagnostik von Neugeborenen eine innovative Untersuchungsmethode dar, zunächst aber nur als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL), die werdenden Eltern nicht vorenthalten werden sollte. ■

H. Schunke