



CULTURA/GETTY IMAGES

Gläsernes Baby

Forscher entschlüsseln das Erbgut von Neugeborenen. Erste Studien untersuchen, welche Folgen dies hat – für die Kinder und ihre Eltern. **Von Theres Lüthi**

Wenige Stunden nachdem ein Neugeborenes das Licht der Welt erblickt, geht es bereits zum ersten Screening. Mit einem Pikser in die Ferse wird etwas Blut entnommen und biochemisch auf neun angeborene Stoffwechsel- und Hormonmangelkrankheiten geprüft. Werden diese Krankheiten nicht frühzeitig entdeckt und behandelt, kommt es in den meisten Fällen zu schweren Organschädigungen und Entwicklungsstörungen. Dank diesem Verfahren bleibt jährlich rund hundert Kindern in der Schweiz ein schweres Leiden erspart.

Das Neugeborenen-Screening gilt als eines der erfolgreichsten Präventionsprogramme der Medizin und wird in den meisten Ländern der Welt durchgeführt. Doch schon bald könnte das Neugeborenen-Screening eine völlig neue Dimension annehmen. «Die Revolution in der Gentechnologie erlaubt es uns, einen grossen Schritt vorwärtszugehen und viel umfassendere genetische Untersuchungen auch am Neugeborenen zu machen», sagt Robert Green, Professor für Genetik an der Harvard Medical School. «Mit den sinkenden Preisen der Genomsequenzierung und der besseren Interpretation der Genomdaten werden viele Eltern und ihre Kinder wissen wollen,

was in ihrer DNA steckt», sagt Green. «Sie werden das wissen wollen, damit sie, falls sie krank werden, ihre DNA befragen können.»

Green ist Leiter von «BabySeq». Ziel dieses von den National Institutes of Health finanzierten Projekts – das erste seiner Art – ist es, im Rahmen einer klinischen Studie herauszufinden, wie Genom-Analysen am Neugeborenen sich sinnvoll in die klinische Pädiatrie integrieren lassen. 200 gesunde Neugeborene sowie 200 Neugeborene, die auf die Intensivstation gebracht werden mussten, nehmen an der Studie teil. Bei jeweils der Hälfte einer Gruppe wird das Genom vollständig entschlüsselt, die andere Hälfte dient als Kontrollgruppe. Kommuniziert werden Daten über Genvarianten, die mit Krankheiten in Verbindung stehen oder die die Wirkung von Arzneimitteln beeinflussen.

Mindestens ein Jahr lang werden die Studienteilnehmer beobachtet. Dabei soll erfasst werden, wie sich die Eltern fühlen und wie sie mit der zusätzlichen genetischen Information umgehen. Empfinden Eltern von gesunden Babys sie als belastend? Erachten die Eltern von kranken Babys die Genomdaten als hilfreich? Wären sie glücklicher ohne die Informationen? Auch die behandelnden Ärzte werden befragt, inwiefern die Genanalyse die medizinische Betreuung beeinflusst.

Green ist überzeugt, dass die Genomanalyse der Gesundheit der Neugeborenen

Bei jedem Screening des Genoms gibt es gemäss Experten Zufallsbefunde. Die Verunsicherung, die dadurch geschaffen wird, ist immens.

zugutekommt, und führt Beispiele an: «Ein Baby kommt zwar gesund zur Welt, doch die Genomanalyse offenbart ein erhöhtes Risiko für eine Herzkrankheit. Dank dieser Information wird man das Baby engmaschig untersuchen und Probleme frühzeitig erkennen.» Möglich sei auch, dass die Genomsequenz zunächst nichts Auffälliges offenbare. Doch einige Monate später leide das Baby plötzlich an Krampfanfällen. Nun könne man das Genom auf jene Gene untersuchen, die mit Krampfanfällen assoziiert sind, um die molekularen Ursachen zu verstehen, ohne sich wie üblich auf eine ärztliche Odyssee begeben zu müssen.

Green und seine Kollegen haben eine vorläufige Liste von rund 1200 Genvarianten erstellt, über die Bericht erstattet wird. Ausgewählt wurden Varianten, die mit hoher Wahrscheinlichkeit Krankheiten im Kindesalter verursachen. In den meisten Fällen handelt es sich indessen um sogenannte rezessive Krankheiten. Das heisst: Nur wenn ein Kind im Besitz beider Kopien der Genvariante ist, bricht die Krankheit aus. Ist ein Kind Träger nur einer Genkopie, könne dieses Wissen aber durchaus hilfreich sein, sagt Green.

«Der Reiz, das Genom eines Neugeborenen zu sequenzieren, liegt darin, dass man dies am Anfang des Lebens tut», sagt

Fortsetzung Seite 54

Neue Demokratie
Es braucht Verträge mit Bürgern **55**

Höllischer Pakt
Erdbeben-Zonen sind attraktiv **57**

Edle Aussenseiter
Diese Handys sind toll und günstig **59**

Antibiotika-Kuren
Lange Einnahme ist ein Mythos **61**