

FAQ

1) Was sind genetische Erkrankungen?

Seltene Krankheiten sind genetischen Ursprungs (ca. 85 %) und entstehen durch Veränderungen („Fehler“) in der DNA. Unser genetisches Erbe ist in unserer DNA-Sequenz geschrieben, die sich im Zellkern unserer Körperzellen befindet und in besonderen Strukturen, den Chromosomen, verpackt ist. Diese Chromosomen enthalten Gene, spezifische Abschnitte, die zur Herstellung von Proteinen benötigt werden, aus denen wir bestehen.

Monogene Erbkrankheiten werden durch Mutationen in einem einzigen Gen verursacht; Beispiele hierfür sind Mittelmeeranämie, Mukoviszidose und die Duchenne-Muskeldystrophie. Monogene Krankheiten werden durch molekulargenetische Analysen untersucht.

2) Wie häufig sind genetische Erkrankungen?

Genetische Erkrankungen sind selten... aber nicht so selten! Tatsächlich gibt es mehr als 7.000 davon. Jede genetische Erkrankung ist selten (tritt bei weniger als 1 von 2.000 Personen auf), doch insgesamt betreffen sie 1 von 17 Menschen. In der Europäischen Union sind 36 Millionen Menschen betroffen. Die meisten seltenen Krankheiten treten im Kindesalter auf. Die durchschnittliche Zeit bis zur Diagnose beträgt 5 Jahre! Das Ziel des Screen4Care-Projekts ist es, die Diagnose seltener Krankheiten durch genetisches Neugeborenen-Screening zu beschleunigen, d. h. Babys kurz nach der Geburt auf einige monogene Krankheiten frühzeitig zu untersuchen.

3) Welches Neugeborenen-Screening (Stoffwechsel-Screening) ist derzeit in Deutschland für alle Neugeborenen verfügbar?

Das herkömmlich Neugeborenen-Screening ist in Deutschland verpflichtend: Es prüft auf 13 Stoffwechselkrankheiten, zwei Hormonstörungen, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), die Sichelzellkrankheit (SCD) und die spinale Muskelatrophie (SMA), die – wenn sie nicht frühzeitig erkannt werden – die Entwicklung des Kindes negativ beeinflussen könnten. Innerhalb von 48–72 Stunden nach der Geburt wird bei allen Babys eine kleine Fersenpunktion vorgenommen, um einige Blutstropfen auf einer speziellen saugfähigen Karte (Trockenblutkarte) zu sammeln, die eine Analyse auf die entsprechenden Erkrankungen ermöglicht.

4) Was ist das europäische Screen4Care-Projekt? Was schlägt es vor?

Das Screen4Care-Forschungsprojekt wurde 2021 ins Leben gerufen und ist ein europäisches Konsortium mit einer Laufzeit von fünf Jahren. Es umfasst Universitäten und Pharmaunternehmen aus ganz Europa sowie EURORDIS, die Dachorganisation für Patienten mit seltenen Krankheiten. Die wissenschaftliche Koordination des Projekts übernimmt die Universität Ferrara in Italien. Ziel des Projekts ist es, die Zeit bis zur Diagnose seltener genetischer Erkrankungen durch digitale Technologien und genetisches Neugeborenen-Screening zu verkürzen.

5) Was ist der Unterschied zwischen metabolischem Neugeborenen-Screening und genetischem Neugeborenen-Screening?

Das metabolische Neugeborenen-Screening erfolgt durch die Entnahme von Blutstropfen aus der Ferse des Neugeborenen. Dadurch können einige bekannte seltene Krankheiten durch die Analyse bestimmter Blutstoffe (sogenannte Metaboliten) identifiziert werden. Es handelt sich nicht primär um eine genetische Analyse, sondern um eine Technik zur effektiven Identifizierung bestimmter Stoffwechselkrankheiten.

Das Screen4Care (S4C)-Projekt bietet einen innovativen Forschungsansatz durch das genetische Neugeborenen-Screening (gNBS), das eine Analyse einiger Gene im Blut durch einige zusätzliche Blutstropfen während der Blutentnahme für das reguläre Stoffwechsel-Screenings umfasst. Das genetische Screening wird zusätzlich zum Neugeborenen-Screening angeboten, nicht als Ersatz, und soll maximal 25.000 Neugeborene in Europa erfassen. Damit sollen monogene Krankheiten identifiziert werden, die bei der Geburt nicht erkennbar sind oder durch das metabolische Screening nicht festgestellt werden können.

6) Auf welcher Blutprobe des Neugeborenen wird das genetische Screening des S4C-Projekts durchgeführt?

Die Blutprobe wird gleichzeitig mit der kleinen Fersenpunktion für das metabolische Screening entnommen: Es wird eine zweite saugfähige Karte (Trockenblutkarte) mit den Blutstropfen gesammelt. Eine Karte ist für das metabolische Screening bestimmt, die andere für das genetische Screening des Screen4Care-Projekts. Die zusätzliche Probe wird an das Genetiklabor des S4C-Projekts übermittelt. Hier wird DNA aus dem Blut extrahiert, um genetische Analysen für das neonatale genetische Screening durchzuführen.

7) Welche Krankheiten werden durch das genetische Neugeborenen-Screening des Screen4Care-Projekts analysiert?

Das genetische Neugeborenen-Screening im S4C-Projekt umfasst seltene Krankheiten, deren genetische Ursache bekannt und identifizierbar ist und für die es eine Behandlung gibt. Hierfür wird ein sogenanntes TREAT-Gen-Panel verwendet, das alle ausgewählten Gene für Krankheiten umfasst, für die eine Therapie verfügbar ist.

Diese Krankheiten umfassen verschiedene Typen: metabolische, neuromuskuläre, endokrinologische, immunologische und mehr. Die European Reference Network, die Exzellenzzentren für seltene Krankheiten in Europa, werden für die Nachverfolgung der spezifischen Erkrankungen verantwortlich sein.

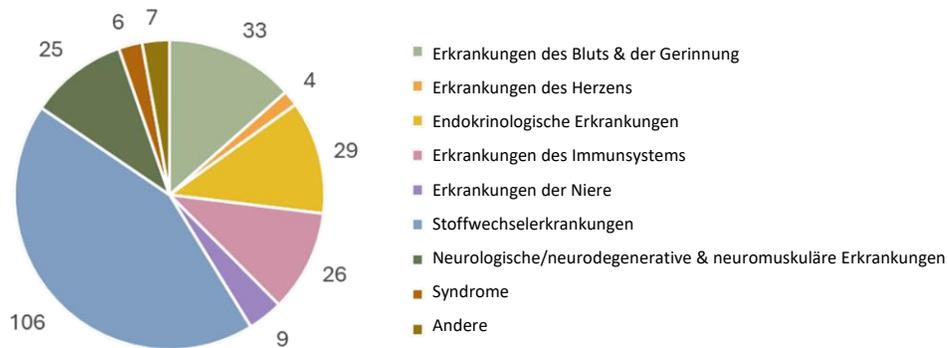


Abbildung: Einteilung und Anzahl der Erkrankungstypen, welche im Screen4Care Projekt getestet werden.

Eine vollständige Liste der im S4C-Projekt untersuchten Krankheiten steht auf unserer Website oder unter:



<https://linktr.ee/screen4care>

8) Bietet das Projekt neben dem genetischen Neugeborenen-Screening noch weitere Leistungen an?

Ja, für Neugeborene, deren genetisches Screening zunächst negativ ausfällt, die jedoch in den ersten ein bis zwei Lebensjahren frühe Symptome zeigen – auch wenn diese möglicherweise nicht mit den im TREAT-Panel untersuchten Genen zusammenhängen –, bietet Screen4Care eine Whole Genome Sequencing (WGS)-Analyse an. WGS untersucht eine große Anzahl von Genen (das sogenannte Mendeliom), um eine genaue Diagnose für symptomatische Babys zu ermöglichen. Tatsächlich umfasst diese Analyse etwa 4.000 Gene – also weitaus mehr als das TREAT-Panel.

9) Wie kann ich am Projekt teilnehmen? Fallen Kosten an?

Im Screen4Care-Projekt können Sie zwischen zwei Optionen wählen:

- Teilnahme nur am TREAT-Panel direkt nach der Geburt
- Teilnahme sowohl am TREAT-Panel als auch an Whole Genome Sequencing (WGS) (bei frühen Symptomen)

Zusammengefasst können Sie sich:

- am genetischen Neugeborenen-Screening mit dem TREAT-Panel teilnehmen
- am genetischen Neugeborenen-Screening mit dem TREAT-Panel und an der frühen diagnostischen Untersuchung durch WGS teilnehmen
- ...oder sich gegen eine Teilnahme am Screen4Care-Projekt entscheiden.

Die Teilnahme ist freiwillig und kostenlos. Falls Sie sich für das S4C-Projekt entscheiden, müssen beide Eltern eine schriftliche Einverständniserklärung unterzeichnen.

Wir werden während der Schwangerschaft und nach der Geburt das Projekt ausführlich erklären, Videos zeigen, die Einverständniserklärung sammeln und Fragen beantworten.

10) Welche Ergebnisse kann ich vom genetischen Neugeborenen-Screening (TREAT-Panel) erwarten?

Das Screening kann zwei Ergebnisse liefern: negativ oder positiv.

Falls das gNBS-Ergebnis negativ ist, wurden keine Veränderungen in den untersuchten Genen gefunden. In diesem Fall erhalten die Eltern eine schriftliche Bestätigung des negativen Testergebnisses. Falls Sie innerhalb von drei Monaten nach der Geburt kein Schreiben erhalten haben, kontaktieren Sie uns bitte unter kjk.screen4care@uniklinik-freiburg.de.

Falls das gNBS-Ergebnis positiv ist, bedeutet das, dass Ihr Kind möglicherweise eine genetische Erkrankung aufweist und weitere Untersuchungen benötigt. In diesem Fall werden Sie per Telefon kontaktiert und zu einem Termin eingeladen, bei dem eine klinische und diagnostische Bestätigung erfolgt. Sie können zudem eine genetische Beratung über die Auswirkungen der Ergebnisse für die Familie, eine klinische Nachsorge und Zugang zu Therapien erhalten.

In einigen Fällen kann ein unbestimmtes Ergebnis auftreten, welches weitere Untersuchungen erforderlich macht.

11) Warum am Screen4Care-Projekt teilnehmen?

Das TREAT-Panel bietet die Möglichkeit einer frühen Diagnose, die den Zugang zu spezifischen Referenzzentren für verfügbare Therapien und die Option auf genetische Beratung ermöglicht.

Das WGS erlaubt eine zeitnahe Diagnose einer genetischen Erkrankung, falls Symptome auftreten und das TREAT-Panel negativ ausgefallen ist. Wie beim TREAT-Panel erhalten Betroffene schnellen Zugang zu Exzellenzzentren für seltene Krankheiten (European Reference Networks, ERN), um die vollständige medizinische Betreuung zu gewährleisten – einschließlich möglicher Therapien oder klinischer Studien.

12) Welche Risiken gibt es bei der Teilnahme am TREAT-Panel und/oder WGS?

Was Risiken betrifft, gibt es wie bei jeder Blutentnahme ein minimales Risiko im Zusammenhang mit der Fersenblutprobe für das TREAT-Panel, die gesetzlich für das metabolische Screening vorgeschrieben ist. Für das WGS ist eine zusätzliche Frischblutprobe erforderlich, was jedoch nur ein minimal invasiver Eingriff ist.

WGS kann auch zufällige oder unerwartete Ergebnisse oder sekundäre Befunde (z. B. Verwandtschaft oder Nicht-Vaterschaft) offenbaren. Nicht-Vaterschaft wird nicht mitgeteilt, während der Trägerstatus je nach Einwilligungserklärung und den länderspezifischen Bestimmungen des S4C-Projekts kommuniziert werden kann.

Außerdem müssen mögliche emotionale Folgen einer frühen genetischen Diagnose bei deinem Kind berücksichtigt werden.

13) Wo wird die genetische Analyse des TREAT-Panels durchgeführt?

Die zusätzliche getrocknete Blutprobe wird an das Medizinische Genetik-Labor des Kinderkrankenhauses Bambino Gesù in Rom gesendet. Die Analyse wird dort von Partnern des Screen4Care-Projekts durchgeführt. Die Ergebnisse des TREAT-Panels werden innerhalb von 90 Tagen bereitgestellt. Die Eltern werden direkt per Brief, Telefon oder E-Mail kontaktiert. Außerdem wird die Blutprobe des Kindes drei Jahre lang aufbewahrt.

14) Muss ich am Projekt teilnehmen?

Nein! Falls Sie sich gegen die Teilnahme am Screen4Care-Projekt entscheiden, wird nur das metabolische Screening für Neugeborene durchgeführt, wie es gemäß nationalen Vorgaben vorgesehen ist. Beachten Sie bitte, dass die Teilnahme am Screen4Care-Projekt NICHT die erforderlichen Untersuchungen während der Schwangerschaft oder das erweiterte Neugeborenen-Screening ersetzt.

15) Zusammenfassung

Sie haben folgende Teilnahmeoptionen:

- Genetisches Neugeborenen-Screening mit dem TREAT-Panel, um behandelbare Krankheiten zu identifizieren, für die es eine Therapie gibt.
- Genetisches Neugeborenen-Screening mit dem TREAT-Panel und WGS innerhalb der ersten ein bis zwei Lebensjahre.
- ...oder sich gegen eine Teilnahme am Screen4Care-Projekt zu entscheiden.

Die Teilnahme ist freiwillig und nicht verpflichtend. Sie erfordert eine schriftliche Einverständniserklärung. Die Teilnahme ist kostenlos. Die Teilnahme am Screen4Care-Projekt ersetzt NICHT die Untersuchungen während der Schwangerschaft und das erweiterte Neugeborenen-Screening.

16) Kontakte

Sie können uns über unsere sozialen Netzwerke folgen und alle gewünschten Informationen erhalten!

Verbinden Sie sich mit Screen4Care unter:

- <https://www.screen4care.eu> (verfügbar in Englisch, Italienisch, Deutsch und Französisch)
- <https://twitter.com/screen4care>
- <https://www.linkedin.com/company/screen4care/>
- <https://www.youtube.com/channel/screen4care>

Kontakt in Deutschland:

Screen4Care-Team Freiburg: kjk.screen4care@uniklinik-freiburg.de

Weitere Informationen und Unterlagen:



<https://linktr.ee/screen4care>