Zeitschrift: Das Schweizerische Rote Kreuz
Herausgeber: Schweizerisches Rotes Kreuz
Band: 92 (1983)
Heft: 7

Artikel: Warum man bereits Säuglinge einem Bluttest unterzieht
Autor: [s.n.]
DOI: https://doi.org/10.5169/seals-548480

Nutzungsbedingungen
Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation
L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

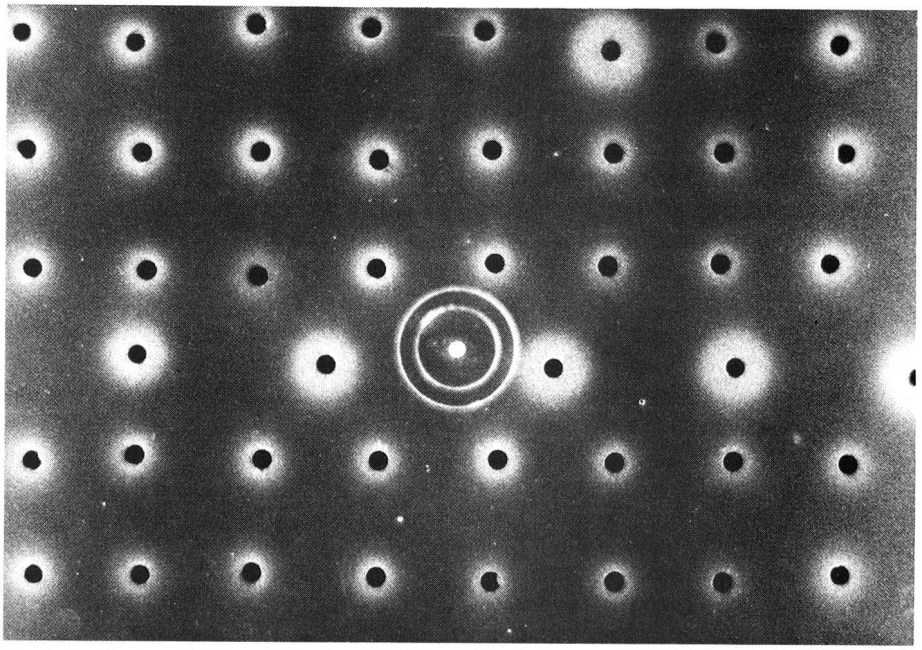
Terms of use
The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 15.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Warum man bereits Säuglinge einem Bluttest unterzieht

Viele vererbte Stoffwechselkrankheiten machen sich leider erst bemerkbar, wenn eine Behandlung bereits zu spät kommt und der durch die Krankheit verursachte Schaden nicht mehr behebbar ist. Deshalb sucht man im Blut der Neugeborenen nach frühen chemischen Zeichen, welche den Krankheitszeichen selbst vorausgehen. Einige Tropfen Blut, durch Fersenstich entnommen und auf einem Filterpapierstreifen ins Labor gesandt, können Anomalien im Stoffwechsel aufdecken, die ohne Therapie innert kurzer Zeit zum Tod oder doch zu schweren körperlichen und geistigen Schäden führen.



Guthrie-Test auf Phenylalanin: Positiver Reaktionsausfall (d. h. eine Anomalie) bei der 6. Probe von links in der obersten Reihe. Das bedeutet Alarm, das Kind muss so schnell wie möglich behandelt werden.

Bis heute sind in der Schweiz mehr als 1,3 Millionen Neugeborene systematisch auf etwa ein halbes Dutzend angeborene Stoffwechselkrankheiten untersucht worden, entweder durch die Universitäts-Kinderklinik Zürich oder vom Berner Zentrallaboratorium des Blutspendedienstes des Schweizerischen Roten Kreuzes. Zürich betreut die Ost- und Nordschweiz und Bern die Zentral-, West- und Südschweiz derweise, dass jedes der beiden Zentren ziemlich genau die Hälfte der gegenwärtig jährlich rund 76000 Blutproben von Neugeborenen bewältigt. Weltweit sind schätzungsweise bereits über 50 Millionen Kinder getestet worden, seitdem 1961 der amerikanische Arzt Robert Guthrie eine einfache Testmethode für Reihenuntersuchungen erfunden hat.

Das in der Schweiz für diese Untersuchungen entwickelte Programm gilt heute international als mustergültig. Es wurde 1965 in Zürich an der Universitäts-Kinderklinik begonnen und 1967 durch das Zentrallabor des SRK-Blutspendediensts in Bern übernommen. Die praktische Durchführung wäre unmöglich ohne die begeisterte Mitwirkung der Geburtshelfer, der Hebammen, der Kranken- und Kinderschwestern in den Gebärabteilungen von Spitälern und Kinderkliniken. Dank rationeller Arbeitsmethoden sind die Untersuchungen heute nicht nur einfach durchzuführen, sondern auch billig (in der Schweiz rund Fr. 13.– pro untersuchtes Kind). Die Kosten werden – ausgenommen in den Kantonen Genf, Neuenburg und Wallis – den Wöchnerinnen verrechnet. Auch wenn die Folgekosten für stoffwechselkranke Kinder (z. B. Spitalaufenthalt, Diätnahrung, ärztliche Betreuung) im Einzelfall relativ hoch sein können, ergibt sich vorerst rein menschlich und dann auch volkswirtschaftlich ein beträchtlicher Gewinn anhand einer einfachen Kosten-Nutzen-Analyse: Neben dem unmessbaren Leid, das die rechtzeitige Entdekkung und Behandlung von den erkrankten Kindern, ihren Eltern, Geschwistern usw. fernhält, stehen gewaltige Einsparungen an Versorgungskosten. Die Tatsache, dass rechtzeitig und gut behandelte Patienten selbständig werden und lebenslang ihren eigenen Unterhalt verdienen können, fällt nicht nur individuell-menschlich, sondern auch sozial und volkswirtschaftlich ins Gewicht.

Ein hohes Verdienst und Anerkennung kommt den Eltern und Pflegern von stoffwechselkranken Kindern zu. Es ist für sie nicht immer leicht, die strengen Diät- und anderen Vorschriften für die kleinen Patienten mit der notwendigen eisernen Disziplin einzuhalten.

Von 1965 (Zürich) bzw. 1967 (Bern) bis Ende 1982 sind in der Schweiz insgesamt 416 Kinder mit schweren Stoffwechselstörungen rechtzeitig entdeckt worden (1982 = 45 Kinder), von denen 62 an **Phenylketonurie** (PKU) leiden. Diese Krankheit gilt als die schlimmste unter den vererbten Stoffwechselkrankheiten; wird sie nicht bereits in den ersten Lebenstagen entdeckt, verursacht sie nicht mehr behebbare Hirnschäden. Diese machen das Kind von dauernder Aufsicht und Pflege abhängig, verhindern eine normale Entwicklung und erfordern sogar lebenslängliche Versorgung in einer Anstalt.

Die Störung beruht auf einem Fehler im Enzym, das für die Umwandlung des Phenylalanins verantwortlich ist, einem normalen Bestandteil aller tie-

rischen und pflanzlichen Eiweisse. Es entstehen abnorme, für gewisse Organe giftige Stoffwechselprodukte und ein zu hoher Phenylalaningehalt im Blut; dieser kann schon nach wenigen Lebenstagen im Guthrie-Test nachgewiesen werden.
Glücklicherweise kann die Krankheit bei früher Entdeckung mit einer besonderen Diät behandelt werden. Das Prinzip besteht darin, dass dem Kind nur gerade das für sein Wachstum und seine Entwicklung nötige Phenylalanin mit der Nahrung zugeführt wird. Dieses heikle Unterfangen gelingt deshalb, weil die Industrie Diätnahrungsmittel entwickelt hat, mit Hilfe deren die Eltern die Behandlung zu Hause selbst durchführen können. Natürlich werden sie hierbei von Diätassistentinnen angeleitet, von spezialisierten Ärzten in kinderärztlichen Zentren beraten und vom praktizierenden Pädiater geführt. Das Kind muss nach einem genauen Diätplan ernährt werden. Seine Entwicklung wird engmaschig kontrolliert, und seine Fortschritte werden protokollarisch festgehalten. Mit dem gleichen Bluttest, der zur Entdeckung verholfen hat, wird die Höhe des Phenylalanins im Blut laufend kontrolliert. Aus dem Resultat ist ersichtlich, ob das Kind mit der Nahrung gerade genug, zuwenig oder zuviel Phenylalanin zu sich nimmt. Die Behandlung wird bei uns zurzeit bis weit ins Schulalter fortgesetzt.
Bereits ist der hervorragende Behandlungserfolg bei über 50 Schweizer PKU-Kindern ersichtlich. Sie gedeihen wie gesunde Kinder, besuchen die Normalschule, leben – mit Ausnahme der besonderen Ernährung – wie andere Kinder und sind im Begriffe, zu selbständigen Männern und Frauen heranzuwachsen. Wie froh man darob sein darf, erhellt unter anderem daraus, dass man heute in den Pflegeanstalten keine sehr jungen Patienten mit PKU mehr findet, während bis vor kurzem jeder hundertste Anstaltsinsasse ein Phenylketonuriker war!

Die Galaktosämie kommt schon in der ersten, spätestens aber in der zweiten Lebenswoche zum Vorschein. Kaum ist sie aufgetreten, nimmt sie einen derart raschen Verlauf, dass die Kinder unbehandelt oft schon in wenigen Tagen sterben. Ein todkranker Säugling, zum Arzt und in die Spitalpflege gebracht, muss sofort behandelt werden, noch ehe die Diagnose gestellt ist. Bekommt er nun anstelle der Milch Infusionen, erholt er sich teilweise.
Die Galaktosämie entsteht durch einen vererbten Fehler im Stoffwechsel: Der mit der Brustmilch oder Kuhmilch aufgenommene Milchzucker kann nicht richtig verwertet werden.
Die Galaktosämie kommt in der Schweiz nur einmal unter 50000 Neugeborenen vor, ist also so selten, dass sie sogar einzelne Kinderärzte nie gesehen haben. Um so wichtiger ist die Früherkennung durch den Guthrie-Test. Sobald das Kind seine ersten Milchmahlzeiten hinter sich hat, steigt die Galaktose im Blut an. Sie wird in den getrockneten Bluttropfen entdeckt. Überdies ist es auch möglich, das Fehlen des betreffenden Enzymes ebenfalls aus den getrockneten Bluttropfen in einem Schnelltest nachzuweisen. Das Resultat ist schon wenige Stunden nach Eingang der Testkarte im Labor erhältlich. Wird das Kind sofort ins Spital gebracht und die richtige milchfreie Diät verabreicht, können die schlimmen Krankheitsfolgen weitgehend vermieden werden. Ein solches Kind darf zeitlebens keine Milch zu sich nehmen. Der Milchausschluss muss in den ersten Jahren sehr streng sein, und die Eltern müssen alle dem Kind offerierten Nahrungsmittel auf ihren Milch- oder Milchpulvergehalt hin überprüfen. Hier sind sie natürlich auf eine umfassende Nahrungsmitteldeklaration und auf die Hilfe der Diätassistentin angewiesen. Dennoch ist diese Diät vergleichweise leicht durchführbar. Setzt sie früh genug ein und wird sie konsequent eingehalten, so wachsen diese Kinder zu gesunden Erwachsenen heran.

Alle Kreise müssen **gleichmässig** und **vollständig** mit **einem** Blutstropfen durchtränkt werden: Rückseite darf nicht weiss bleiben. Tropfen darf grösser, nicht kleiner als Kreis sein.

Name:
Vorname:
Geburtsdatum:
Tag der Blutentnahme:
Spital:
(Stempel)
Termin, SSW:
Geburtsgewicht:
Antibiotika:
Andere Medikamente:
Transfusion, Datum Menge:
Nahrung:
Bemerkungen: 1. Test ☐ Kontrolle ☐

In jeden Kreis auf dem Testkärtchen wird ein Blutstropfen aufgetropft und das ausgefüllte Kärtchen an das zuständige Laboratorium gesandt.

Eine andere angeborene Stoffwechselkrankheit mit schweren Folgen ist die **Ahornsirupkrankheit.** Sie entsteht, weil gewisse Bestandteile der Nahrungseiweisse vom Körper nicht richtig verarbeitet werden können. Auch hier liegt ein ererbter Enzymdefekt zugrunde. Säuglinge mit der schweren Form dieser Krankheit sind bei der Geburt normal und werden gegen Ende der ersten Lebenswoche krank. Ähnlich wie bei der Galaktosämie ist der Verlauf äusserst rasch. Das Kind wird schläfrig, bekommt Krämpfe, wird bewusstlos und stirbt. Zu spät oder ungenügend behandelte Kinder erleiden einen schweren Hirnschaden und bleiben in ihrer Entwicklung zeitlebens zurück.
Es gibt auch schwache Formen der Ahornsirupkrankheit, die zum Teil geheilt werden können. Es ist in jedem Fall wichtig, dass die Störung rasch erkannt und der betreffende Säugling sofort in ärztliche Untersuchung und Behandlung gebracht wird.

Mit dem 1977 aufgenommenen Suchtest auf **Schilddrüsenunterfunktion** (Hypothyerose) konnten in den ersten drei Jahren bereits 61 Fälle entdeckt werden. Diese angeborene, aber meist nicht vererbte Krankheit, die sich erst im Laufe der ersten Monate zeigt, kann glücklicherweise mit Hormonen leicht behandelt werden, während sie bei Nichtbehandlung eine Verlangsamung aller Stoffwechselvorgänge bewirkt und die körperliche und geistige Entwicklung schwer beeinträchtigt. Auch hier ist der Erfolg der Behandlung um so besser, je früher sie einsetzt.
Weitere vererbte Stoffwechselkrankheiten, die mit dem gleichen Testprogramm erfasst werden, sind entweder harmloser oder bei uns sehr selten. □