# Neugeborenenscreening auf Vitamin B12-Mangel

**Hufeland-Preis für bedeutende Forschungsleistungen in der Präventivmedizin**

**Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann vom Universitätsklinikum Heidelberg ausgezeichnet / Ein Vitamin $B_{12}$-Mangel kann unentdeckt und unbehandelt zu schweren Schädigungen bei den betroffenen Kindern führen / Entwicklung einer neuen Teststrategie und eines Behandlungsschemas prämiert**

Prof. Dr. Gwendolyn Gramer und Prof. Dr. Georg F. Hoffmann, beide Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg, sind die Hufeland-Preisträger des Jahres 2019. Sie erhielten den mit 20.000 Euro dotierten Preis für Präventivmedizin für ihre im Journal of Pediatrics publizierte Arbeit „Neugeborenenscreening auf Vitamin $B_{12}$-Mangel in Deutschland – Strategien, Ergebnisse und Bedeutung für das Gesundheitswesen".

Das Neugeborenen-Screening kann Leben retten: Für alle Neugeborenen in Deutschland wird wenige Tage nach der Geburt diese Blutuntersuchung auf seltene angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen, Mukoviszidose und schwere kombinierte Immundefekte angeboten. Unentdeckt können diese Krankheiten zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Etwa eines von 1000 Kindern ist von einer der im Regelscreening untersuchten 17 Zielkrankheiten betroffen. Gelingt es durch die frühzeitige Diagnosestellung eine gezielte Behandlung möglichst bald nach der Geburt einzuleiten, können Behinderungen vermieden und Todesfälle verhindert werden. Für das Neugeborenenscreening werden wenige Blutstropfen des Kindes auf eine Filterpapierkarte aufgetropft und anschließend zur Analyse in ein spezialisiertes Screeninglabor verschickt. Das Universitätsklinikum Heidelberg ist mit dem Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum seit vielen Jahren Vorreiter in der stetigen Weiterentwicklung des Neugeborenenscreenings. Pro Jahr finden hier mehr als 140.000 Screeninguntersuchungen statt. Seit dem Jahr 2016 wird am Screeningzentrum Heidelberg in dem durch die Dietmar Hopp Stiftung geförderten Pilotprojekt „Neugeborenenscreening 2020″ eine Erweiterung des Regelscreenings um 25 zusätzliche Stoffwechselkrankheiten und den Vitamin $B_{12}$-Mangel untersucht.

„Das Ziel der eingereichten Arbeit", so die Autoren, „war die Entwicklung und Evaluation einer Neugeborenenscreening-Strategie für einesystematische Früherkennung des Vitamin $B_{12}$– Mangels bei Neugeborenen." Neben technischen Entwicklungen und Diagnosestrategien im Labor gehörte dazu auch ein verbessertes Behandlungsschema der Neugeborenen mit Vitamin $B_{12}$-Mangel. Die jetzt rein orale Gabe von Vitamin $B_{12}$ erlaubt dabei eine schmerzlose Therapie.

In der prospektiven Anwendung der neuen Screeningstrategie zeigte sich mit einem betroffenen Kind unter 5.300 untersuchten Neugeborenen eine überraschend hohe Häufigkeit des Vitamin $B_{12}$-Mangels. Dieser ist meist bedingt durch einen mütterlichen Vitamin $B_{12}$-Mangel zum Beispiel durch zu geringe Aufnahme von Vitamin $B_{12}$ über die Nahrung oder unerkannte Aufnahmestörungen des Magendarmtrakts der Mutter.

„Der Vitamin $B_{12}$-Mangel des Neugeborenen ist eine behandelbare Krankheit, kann aber bei fehlender Behandlung zu schweren, irreversiblen neurologischen Schädigungen bei Säuglingen

Alle Rechte: © DeutschesGesundheitsPortal | HealthCom | www.deutschesgesundheitsportal.de

führen, die klinisch meist erst im zweiten Lebensjahr erkannt werden“, erklärt Prof. Dr. Hoffmann, Geschäftsführender Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin. „Die in der Arbeit präsentierte Screeningstrategie für ein bevölkerungsbezogenes Neugeborenenscreening auf Vitamin $B_{12}$– Mangel ist gut umsetzbar und identifiziert effektiv und effizient moderate und schwere Formen des Vitamin $B_{12}$-Mangels. Die Behandlung des Kindes ist einfach und kostengünstig“, sagt Prof. Dr. Gramer. In der Heidelberger Studie waren alle Kinder mit Vitamin $B_{12}$-Mangel bei Diagnosestellung ohne Symptome und zeigten nach früher Therapie auch im bisherigen Verlauf keine klinischen Symptome. Ein zusätzlicher Nutzen ergibt sich auch für die Mütter mit bislang undiagnostiziertem Vitamin $B_{12}$-Mangel. „Wir verbinden mit dieser Auszeichnung die Hoffnung, dass dies auch die Aufmerksamkeit für ein Neugeborenenscreening auf Vitamin $B_{12}$-Mangel in Deutschland und anderen Ländern weiter erhöhen wird und damit eine flächendeckende Aufnahme des Vitamin $B_{12}$-Mangels als Zielkrankheit in das Neugeborenenscreening ermöglicht wird“, so Gramer.

„Der Hufeland-Preis“, sagt Professor Dr. med. Erland Erdmann, Vorsitzender des Kuratoriums, „zählt zu den bedeutendsten deutschen Medizinpreisen.“ Stifterin des Preises ist die Deutsche Ärzteversicherung; Förderer sind die Bundesärztekammer, Bundeszahnärztekammer und die Bundesvereinigung Prävention und Gesundheit e.V. Der Preis wird seit 1960 jährlich an Mediziner für richtungsweisende Leistungen und herausragende Forschungsergebnisse in der Präventivmedizin verliehen.

**Publikationen**

**Mit dem Hufeland-Preis ausgezeichnete Publikation:**
Gramer G, Fang-Hoffmann J, Feyh P, Klinke G, Monostori P, Mütze U, Posset R, Weiss KH, Hoffmann GF*, Okun JG*: Newborn Screening for Vitamin B12 Deficiency in Germany – Strategies, Results, and Public Health Implications. J Pediatr 2020; 216: 165-172.e4. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.07.052. Epub 2019 Oct 8. *equal contributions
PubMed

**Begleitend zur Publikation erschienenes Editorial im Journal of Pediatrics:**
Hawthorne S, Levy H: Can Newborn Screening for Vitamin B12 Deficiency be Incorporated into All Newborn Screening Programs? (Editorial). J Pediatr 2020 Jan; 216:9-11.e1.
PubMed

**Weiterführend:**
Gramer G, Hoffmann GF: Vitamin B12-Mangel im Neugeborenen- und Säuglingsalter – Ursachen, Früherkennung, Diagnostik und Vorstellung eines primär oralen Behandlungsschemas. Monatsschr Kinderheilkd 2020; Epub ahead of print, doi.org/10.1007/s00112-020-01008-5
SpringerLink

Gramer G, Hoffmann GF: Vitamin $B_{12}$ Deficiency in Newborns and their Mothers – Novel Approaches to Early Detection, Treatment and Prevention of a Global Health Issue. Current Medical Science 2020; 40(5): 801-809
SpringerLink

**Weitere Informationen im Internet**

Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum am Universitätsklinikum Heidelberg

Pilotprojekt Neugeborenenscreening 2020

Hufeland-Preis

Alle Rechte: © DeutschesGesundheitsPortal | HealthCom | www.deutschesgesundheitsportal.de

# MERKZETTEL

## für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

### Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

### Meine Fragen

### Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

### Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am _____:

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“



Alle Rechte © DeutschesGesundheitsPortal.de/HealthCom