

Genetische Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen¹

Hansjakob Müller, Patrick Imhasly, Margrit Leuthold

Wenn die Schwangerschaft gut verlaufen und das Kind geboren ist, bedeutet das nicht, dass genetische Untersuchungen überflüssig werden. Es gibt eine Reihe von Erbkrankheiten, die sich im Kindes- oder Jugendalter manifestieren. Rechtzeitig eingesetzt, können ärztliche Untersuchungen dazu beitragen, den späteren Ausbruch solcher Krankheiten zu verhindern oder zumindest ihren Verlauf zu mildern. Dabei handelt es sich oft nicht um eigentliche genetische Untersuchungen, aber um solche, welche Hinweise auf die genetische Beschaffenheit eines Menschen liefern können.

Stoffwechselkrankheiten

In der Schweiz und im Fürstentum Liechtenstein werden seit 1965 bei praktisch allen Neugeborenen vorsorgliche Screening-Untersuchungen durchgeführt. Dazu entnimmt die Hebamme dem Säugling ein paar Tage nach der Geburt an der Ferse einige Blutropfen. Ursprünglich wurde mit dem so genannten Guthrie-Test überprüft, ob eine Phenylketonurie vorliegt, eine Stoffwechselkrankheit, welche zu schwerer geistiger Behinderung, verzögerter körperlicher Entwicklung und Krampfanfällen führt. Eine phenylalaninarme Ernährung des Säuglings verhindert diese Folgen. Heute werden zusätzlich weitere Stoffwechselkrankheiten (z. B. die Galaktosämie) und die Hypothyreose (Unterfunktion der Schilddrüse) im Neugeborenen-Screening erfasst. Gemeinsam ist ihnen, dass ihr Ausbruch durch Diät oder medikamentöse Behandlung in Schach gehalten werden kann. In den vergangenen 40 Jahren liess sich bei rund 1500 Neugeborenen die Entwicklung einer schweren genetisch bedingten Krankheit verhindern.

Schwerhörigkeit

In der Schweiz kommt eines von 1000 Kindern mit einer angeborenen Taubheit oder frühkindlichen Schwerhörigkeit auf die Welt. Mehr als 60% der Fälle von Schwerhörigkeit vor Auftreten des Spracherwerbs werden auf genetische Ursachen zurückgeführt. Negative Folgen auf die Entwicklung der Sprache und der ganzen Persönlichkeit können nur dann verhindert werden, wenn die Kinder frühzeitig Hörgeräte bekommen und pädagogisch speziell unterrichtet werden. Allerdings wird die angeborene Schwerhörigkeit mei-

stens erst im Alter von zweieinhalb Jahren entdeckt, wenn die Kinder bereits Sprachschwierigkeiten zeigen. Dadurch geht für die Therapie viel Zeit verloren, die für die Ausbildung der Sprache entscheidend ist. Es gibt deshalb weltweit Bestrebungen, in allen Geburtskliniken routinemässig einen Hörtest durchzuführen: das so genannte Neugeborenen-Hörscreening. Ein spezielles Messgerät dient dazu, einen Gehörtest berührungsfrei zwei bis vier Tage nach der Geburt durchzuführen. Die ersten Erfahrungen in den Geburtsabteilungen von Schweizer Spitälern sind positiv.

Sehstörungen

Eine frühzeitige Erkennung und Therapie ist auch bei Sehstörungen wichtig. Gerade in den ersten beiden Lebensjahren können nämlich Fehlsichtigkeiten und Krankheiten des Auges relativ gut behandelt werden. Geschieht das nicht, besteht die Gefahr, dass sich die Sehschärfe bei den Kindern nicht normal entwickelt. Aufmerksamkeit ist geboten, wenn schon die Eltern Probleme mit den Augen haben. Hat der Vater oder die Mutter eine Sehstörung auf beiden Augen, so muss in rund 20% der Fälle auch beim Kind mit einer Störung des Sehvermögens gerechnet werden. Leiden beide Elternteile an Sehstörungen, steigt die Wahrscheinlichkeit auf 50%, dass auch das Kind davon betroffen ist. Bei nahezu 8% aller Knaben ist das Farbensehen gestört. Sie vermögen rot und/oder grün nicht oder nicht voll zu erkennen. Das einzige Gen für den Rot-Rezeptor und ein bis drei Gene für Grün-Rezeptoren liegen eng beieinander auf dem langen Arm des X-Chromosoms.

Ein Besuch beim Augenarzt ist bereits direkt nach der Geburt angezeigt, wenn die Kinder Hornhauttrübungen, graue oder weisse Pupillen oder herabhängende Lider haben, Augenzittern zeigen oder lichtscheu sind. Mit 6–12 Monaten sollten jene Kinder zum Arzt, die schielen, die an chronischen Augenentzündungen leiden oder die erbliche Augenkrankheiten in der Familie haben. Spätestens Ende des dritten

¹ Dieser Artikel gehört zu einer Artikelserie, die aus der Broschüre «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften stammt. Die Broschüre kann bestellt werden unter mail@samw.ch.

oder vierten Lebensjahrs sollte bei allen Kindern eine augenärztliche Untersuchung vorgenommen werden.

Angeborene Hüftkrankheiten

Die Hüftsonographie wird bei Säuglingen ab dem ersten Lebensstag durchgeführt: Bei Mädchen führt die Hüftgelenkdysplasie häufiger als bei Knaben zu einer ungenügenden Ausbildung der Hüftgelenkspfanne. Diese lässt sich so behandeln, dass es zu einer vollständigen Ausheilung kommt.

Wachstumsstörungen

Ebenfalls Gegenstand der Vorsorgeuntersuchung bei Kindern und Jugendlichen sind Wachstumsstörungen. Allerdings lässt sich bei ihnen nicht so leicht eingrenzen, was noch als gesund und was als anormal zu bewerten ist. Die Spannweite von normalem Wachstum ist sehr gross, und nur 5% aller Kinder gelten als klein- oder hochwüchsig. Ausserdem ist bei diesen Störungen oft nicht klar, welcher Anteil genetisch bedingt ist. Zu den möglichen Ursachen zählen denn neben Erbkrankheiten auch Störungen des Hormonhaushalts oder chronische Erkrankungen wie Asthma, Rheuma, entzündliche Darmerkrankungen oder Nierenkrankheiten. Therapiert werden diese Grunderkrankungen. Fehlen zum Beispiel Wachstumshormone, werden diese ersetzt. Zeichnet sich schon früh Hochwuchs ab, kann er mit Sexualhormonen gebremst werden.

Vorsicht mit genetischen Untersuchungen bei Kindern

In den genannten Beispielen haben die betroffenen Kinder oder Jugendlichen offensichtlich einen Nutzen von der genetischen Untersuchung, weil die bereits existierende Störung frühzeitig behandelt und Schlimmes verhindert werden kann. Anders präsentiert sich die Ausgangslage bei der vorsorglichen Diagnose mit molekulargenetischen Tests. Hier stellt sich die Frage, unter welchen Umständen solche bei Kindern und Jugendlichen überhaupt durchgeführt werden sollten. Es besteht ein Konsens, dass man Kinder nicht auf Anlagen für Krankheiten testen darf, die erst im Erwachsenenalter ausbrechen. Das gilt insbesondere, wenn keine oder nur wenig wirksame Behandlungs- oder Präventionsmöglichkeiten bestehen, wie bei Chorea Huntington oder bei der familiären Form der Alzheimer-Erkrankung. In einer solchen Situation soll sich ein Kind seine Unbeschwertheit bewahren und später, als erwachsene Person, selbst über die Durchführung eines Tests entscheiden können. Das Gleiche gilt für autosomal-rezessiv und X-gonosomal-rezessiv vererbte Krankheiten, die nicht beim Träger, resp. bei der Konduktorin selbst, sondern erst bei seinen Nachkommen ausbrechen könnten. Auch hier würde ein vorzeitiger Test im Kindesalter gegen die Autonomie des Kindes und die Entscheidungsfähigkeit der einmal erwachsenen Person verstossen. Es steht den Eltern nicht zu, aufgrund des Wissens um genetische Gegebenheiten die Partnerwahl und Familienplanung von Kindern zu beeinflussen.

Korrespondenz:
Dr. Margrit Leuthold
Schweizerische Akademie der
Medizinischen Wissenschaften
Petersplatz 13
CH-4051 Basel
mail@samw.ch