

## Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie

Seit dem 15. Januar 2018 wird ein Pilotprojekt „Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie (SMA)“ von der Cystinosestiftung durchgeführt, zusammen mit dem Labor Becker & Kollegen in München, den Nachsorgezentren Dr. von Haunersches Kinderspital (Ludwig-Maximilians-Universität München), Universitätsklinikum Essen und Universitätsklinikum Münster sowie dem Screeningzentrum im Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL). Im Rahmen dieses Pilotprojektes wird erstmalig in Deutschland ein rein molekulargenetisches Neugeborenen-Screening angeboten. Eine molekulargenetische Analytik erfolgt bislang im Neugeborenen-Screening nur in Einzelfällen beim Mukosviszidose (CF)-Screening als dritter Schritt.

Bisher wurden 105.000 Neugeborene untersucht. Es wurden 18 Patienten mit Verdacht auf SMA und ein Patient mit Verdacht auf Cystinose identifiziert. Bei allen auffälligen Neugeborenen wurde die Verdachtsdiagnose konfirmiert und eine Betreuung in spezialisierten Abteilungen eingeleitet. Es fanden sich keine falsch positiven Proben; falsch negative Proben sind uns bisher nicht bekannt.

Siehe bitte auch:

[http://www.bayerisches-aerzteblatt.de/fileadmin/aerzteblatt/ausgaben/2018/03/einzelpdf/BAB\\_3\\_107.pdf](http://www.bayerisches-aerzteblatt.de/fileadmin/aerzteblatt/ausgaben/2018/03/einzelpdf/BAB_3_107.pdf)