



## **Seltene Erkrankungen bei rund 100 Babys jährlich diagnostiziert Utl.: Das Österreichische Neugeborenen-Screening eröffnet betroffenen Kindern die Chance auf frühzeitige Diagnose und Therapie**

(Wien, 24-02-2022) Zum Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2022 erinnern MedUni Wien und AKH Wien an die Wichtigkeit des Österreichischen Neugeborenen-Screenings, das seit 1966 an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde durchgeführt wird. Im Rahmen dieses Programms werden jährlich fast 90.000 Babys auf seltene angeborene Erkrankungen untersucht. Dank einer frühzeitigen Diagnose und Therapie bekamen so bisher mehr als 4000 Kinder in Österreich die Chance auf einen besseren Start ins Leben.

Vom Adrenogenitalen Syndrom bis zur Zystischen Fibrose reicht die Liste der seltenen Erkrankungen, die im Rahmen des Österreichischen Neugeborenen-Screenings (ÖNGS) erfasst werden. „Es handelt sich überwiegend um angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen, die unerkannt und unbehandelt zu schweren Fehlfunktionen der Organe, metabolischen bzw. hormonellen Entgleisungen und frühem Ableben führen würden“, erklärt Susanne Greber-Platzer, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde von MedUni Wien und AKH Wien sowie Verantwortliche des Screening-Programms.

Das ÖNGS ist eines der umfassendsten Vorsorgeprogramme in Europa. Die Liste der gescreenten Erkrankungen wird kontinuierlich erweitert: Erst im Juni 2021 wurden aufgrund aktueller Therapie-Entwicklungen schwere angeborene Immundefekte und die spinale Muskelatrophie in das Programm aufgenommen. Spinale Muskelatrophie ist eine seltene Krankheit des Nervensystems, die unbehandelt zu fortschreitenden Lähmungen mit Muskelschwund und in schweren Fällen rasch zum Tod führt. Bisher wurde im Rahmen des ÖNGS bei zehn Kindern der Verdacht auf diese Erkrankung gestellt. „Die Hälfte von ihnen wurde nach positiver Bestätigungsdiagnostik mittels Genersatztherapie erfolgreich behandelt“, berichtet Susanne Greber-Platzer.

### **Wenige Blutstropfen genügen**

Auch wenn bei seltenen Erkrankungen keine Heilung erzielt werden kann, so werden durch eine frühzeitige Behandlung in den meisten Fällen Spätfolgen verhindert oder zumindest gemildert. Für die (kostenlose) Teilnahme am Neugeborenen-Screening genügen wenige Blutstropfen, die dem Kind 36 bis 72 Stunden nach der Geburt durch einen kleinen Stich in die Ferse entnommen werden. Nach der Blutanalyse und einem positiven Ergebnis wird unmittelbar mit den Eltern zum vorliegenden Verdacht einer Erkrankung Kontakt aufgenommen, um weitere Schritte zur Bestätigung der Diagnose und adäquaten Betreuung des Kindes einzuleiten.



„Zur Bündelung der Expertise für seltene Erkrankungen dienen fächerübergreifende Abstimmungen von Spezialistinnen und Spezialisten zu weiterführenden Untersuchungen und Therapien, um eine bestmögliche Betreuung der betroffenen Kinder zu erzielen. Insgesamt konnten wir seit Bestehen des Österreichischen Neugeborenen-Screenings bereits mehr als 4000 Kindern zu einem besseren Start ins Leben verhelfen“, fasst Susanne Greber-Platzer die Erfolgsgeschichte des Programms zusammen.

### **Forschungen und Fortschritte werden implementiert**

Seltene Erkrankungen, deren Diagnose und personalisierte Therapiemöglichkeiten spielen an der MedUni Wien auch in der Forschung eine wichtige Rolle. Seit Beginn des ÖNGS werden angeborene Erkrankungen als Folge des technischen Fortschrittes und aktueller Therapie-Entwicklungen anhand geltender Kriterien evaluiert und in das Programm implementiert. Die Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen wurde hinsichtlich Kompetenzen und Ressourcen verschiedener Fachbereiche schwerpunktmäßig im Center of Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD) der MedUni Wien und des Forschungszentrums für Molekulare Medizin (CeMM) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften gebündelt. Die Forschung in den Spezialbereichen der Universitätskliniken von MedUni Wien und AKH Wien ist international im Rahmen der „European Reference Networks for Rare Diseases“ vernetzt.

### **Lichterkette für 300 Millionen Betroffene**

Von einer seltenen Erkrankung sind weltweit rund 300 Millionen Menschen betroffen. Als Zeichen der Solidarität beteiligen sich MedUni Wien und AKH Wien rund um den 28. Februar 2022 an der „Global Chain of Lights“-Aktion und beleuchten ihre Eingangsbereiche in Grün, Blau, Pink und Lila, den Farben der Kampagne.

### **Service**

Österreichisches Neugeborenen-Screening (Leitung: Susanne Greber-Platzer, Ärztliche

Leitung: Vassiliki Konstantopoulou, Technische Leitung: Maximilian Zeyda):

<https://neugeborenencreening.at>

### **Rückfragen bitte an:**

Mag. Johannes Angerer  
**Medizinische Universität Wien**  
**Leiter Kommunikation und**  
**Öffentlichkeitsarbeit**  
Tel.: 01/ 40 160 11 501  
E-Mail: [pr@meduniwien.ac.at](mailto:pr@meduniwien.ac.at)  
Spitalgasse 23, 1090 Wien  
[www.meduniwien.ac.at/pr](http://www.meduniwien.ac.at/pr)

Karin Fehringer, MBA  
**Universitätsklinikum AKH Wien**  
**Leiterin Informationszentrum und PR**  
Wiener Gesundheitsverbund  
Tel.: +43 1 404 00-12160  
E-Mail: [presse@akhwien.at](mailto:presse@akhwien.at)  
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien  
[www.akhwien.at/presse](http://www.akhwien.at/presse)



### **Medizinische Universität Wien – Kurzprofil**

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 6.000 MitarbeiterInnen, 30 Universitätskliniken und zwei klinischen Instituten, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.

### **AKH Wien – Kurzprofil**

Im Universitätsklinikum AKH Wien des Wiener Gesundheitsverbundes werden jährlich rund 80.000 Patientinnen und Patienten stationär betreut. Die Ambulanzen und Spezialambulanzen des AKH Wien werden zusätzlich etwa 1,2 Mio. Mal frequentiert. Gemeinsam mit den Ärztinnen und Ärzten der MedUni Wien stehen für die Betreuung unserer PatientInnen rund 3.000 Krankenpflegepersonen, über 1.000 Angehörige der medizinischen, therapeutischen und diagnostischen Gesundheitsberufe und viele weitere Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der verschiedensten Berufsgruppen zur Verfügung.