

# Screening: Chancen und Risiken für Familien

**Damoklesschwert** Einerseits können durch ein frühes Screening Kinder vor schwerwiegenden Folgen bewahrt werden, andererseits fürchten Eltern die Diagnose. Prof. Karin Lange berichtet.

Text: Prof. Dr. Karin Lange.

Die spontanen Reaktionen von Eltern und auch Diabetesberaterinnen auf die Screening-Angebote der Fr1da-, Fr1dolin- und Freder1k-Studien sind sehr unterschiedlich und oft emotional. Einige sehen eine große Chance, jüngere Kinder vor einer schweren Diabetesmanifestation zu bewahren und mehr über die Entwicklung der Erkrankung zu

lernen. Damit verbinden sie die Hoffnung, den Typ-1-Diabetes auf längere Frist hinauszögern oder sogar verhindern zu können. Demgegenüber fürchten sich andere Eltern vor der Diagnose eines erhöhten Diabetesrisikos (Freder1k-Studie) oder eines frühen Stadiums des Typ-1-Diabetes (Fr1da-

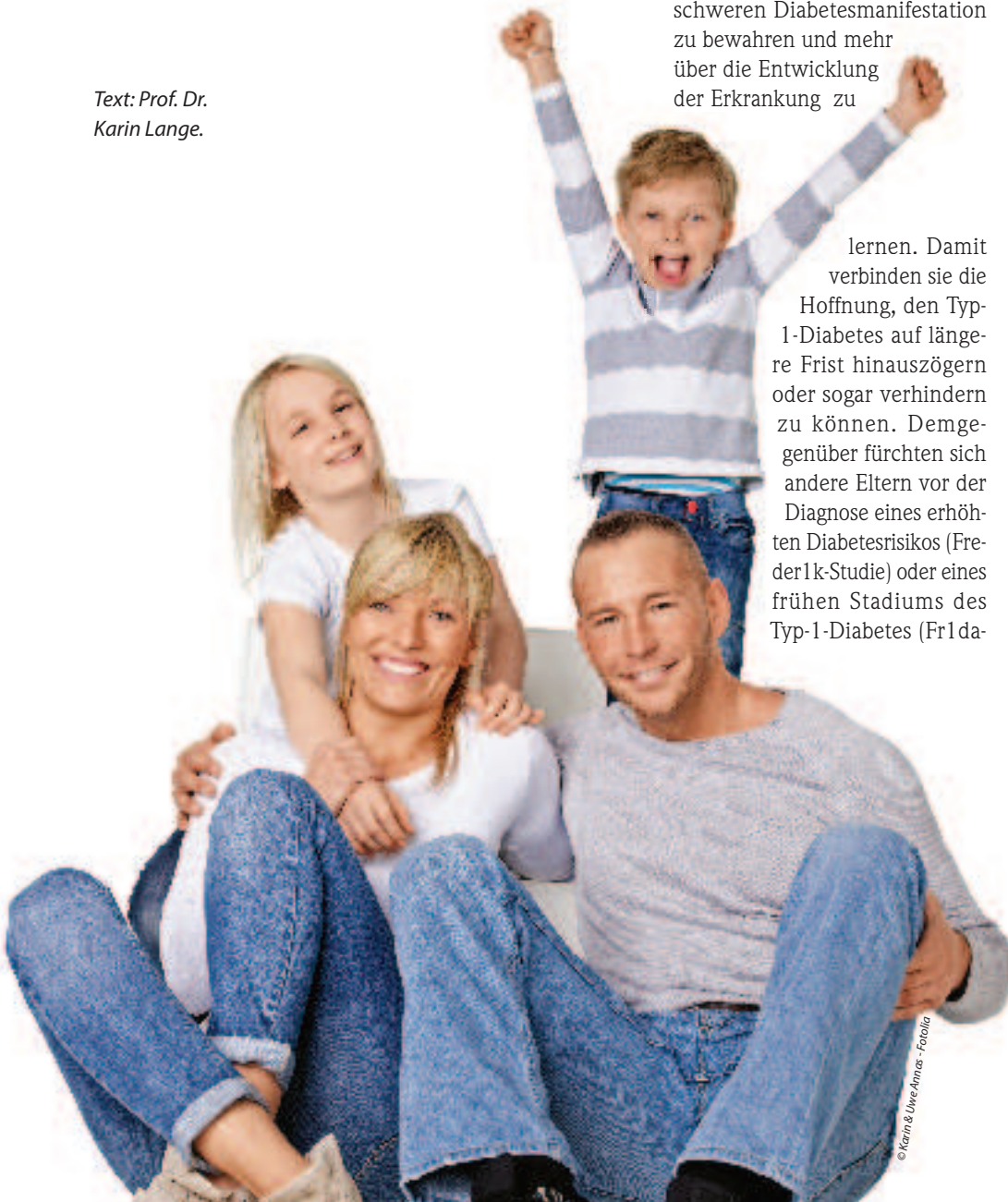
und Fr1dolin-Studie) oder einer familiären Hypercholesterinämie (Fr1dolin-Studie) und den damit verbundenen seelischen Belastungen. Aus deren Sicht ist ein positives Screening-Ergebnis ein Damoklesschwert, das über einer bisher unbeschwerten Kindheit und ihrer Familie hängen würde. Diese Sorgen und weitere damit verbundene ethische Fragen wurden bei Konzeption der Fr1da-Studie sorgfältig mit Fachleuten diskutiert und im Studienprotokoll durch Beratungsangebote berücksichtigt.

## Screening kann lebenswichtig sein

Seitdem das Neugeborenencreening auf einige seltene Stoffwechsellstörungen verpflichtend in Deutsch-

@ [heinz@kirchheim-verlag.de](mailto:heinz@kirchheim-verlag.de)

land eingeführt wurde, werden die betroffenen Kinder von Anfang an optimal behandelt. Während es früher bei Kindern mit einer PKU (Phenylketonurie) durch zu späte Behandlung zu schwersten körperlichen und geistigen Schädigungen kam, können sie heute mit Hilfe einer speziellen Ernährungstherapie zu gesunden und leistungsfähigen Erwachsenen heranwachsen. Kinder mit PKU, die heute aus Staaten ohne ein solches Screening nach Deutschland kommen, weisen oft erhebliche Behinderungen auf, die leider nicht mehr reversibel sind. Beim Screening auf eine familiäre Hypercholesterinämie (Fr1dolin-Studie) ist es ähnlich. Ein mehrfach zu hoch gemessener Cholesterin-



© Karin & Uwe Annae - Fotolia

wert zeigt, dass ein Kind erkrankt ist und behandelt werden sollte, damit seine Blutgefäße vor Schädigungen, d. h. Arteriosklerose, geschützt werden. Anders als bei der PKU entwickeln sich die Schäden hier sehr langsam, aber je eher die Familie handelt, umso besser. Es gibt noch einen weiteren Vorteil: familiäre Hypercholesterinämie bedeutet, dass das Erbgut eine große Rolle spielt. Wenn ein Kind betroffen ist, dann ist auch das Risiko seiner Eltern, Geschwister und Großeltern erhöht. Sie sollten sich ebenfalls untersuchen lassen, um bei zu hohen Blutfettwerten die modernen Behandlungsmöglichkeiten zu nutzen und ihr Leben zu schützen.

### Screening auf einen frühen Typ-1-Diabetes

In der Fr1da- und Fr1dolin-Studie wird untersucht, ob diabetesspezifische Antikörper nachgewiesen werden können. Ein positives Ergebnis bedeutet, dass ein Typ-1-Diabetes in einer frühen Form vorliegt. Es kann aber nicht gesagt werden, wie lange es dauert, bis erste Symptome spürbar sind und eine Insulintherapie begonnen werden muss. Diese Unsicherheit kann seelisch belasten. Ohne gute Informationen und

*„Die spontanen Reaktionen auf die Screening-Angebote sind sehr unterschiedlich und oft emotional.“*

Ansprechpartner können ständige Ängste, Gefühle von Hilflosigkeit, depressive Reaktionen und andere Beeinträchtigungen im Familienalltag entstehen. Um hier zu helfen, bieten alle Studien bedarfsgerechte Schulungen, Kontakte zu erfahrenen Teams und eine Langzeitbetreuung an. Eltern lernen dabei, auf welche Symptome sie achten und wie sie den Stoffwechsel ihres Kindes überwachen können, um eine schwere Ketoazidose beim Auftreten erster spürbarer Anzeichen zu verhindern. Außerdem haben sie die Möglichkeit, mit ihrem Kind an einer Studie teilzunehmen, in der versucht wird, den Autoimmunpro-

zess so zu beeinflussen, dass der Diabetes nicht fortschreitet. Es kann jedoch noch nicht gesagt werden, ob diese ersten Versuche erfolgreich sein werden oder nicht. Alle Eltern müssen hier persönlich abwägen, ob die Sicherheit durch das Wissen um den frühen Diabetes zusammen mit einer qualifizierten Langzeitbetreuung den Verlust an „unbeschwerten Jahren“ für Sie übertrifft.

### Neugeborenen-Screening auf ein erhöhtes Diabetesrisiko

Die Freder1k-Studie hat das Ziel, Neugeborene mit einem erhöhten genetischen Diabetesrisiko zu identifizieren. Säuglinge mit einem positiven Screening-Ergebnis haben noch keinen Diabetes, aber ihr Risiko ist deutlich erhöht. Eltern bietet sich auch hier die Chance, durch gute Information Diabetesanzeichen früh und sicher zu erkennen. Außerdem können sie sich mit ihrem Kind an Studien beteiligen, die nach Wegen zur Vermeidung des Diabetes suchen. Diesen Vorteilen steht die Sorge um die weitere Gesundheit des Kindes entgegen.

### Schulung und Unterstützung

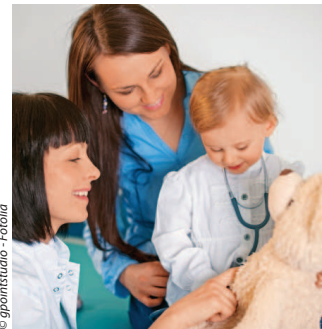
Es zählt zu den Grundvoraussetzungen aller Screenings, dass jede Dia-

gnose durch einer qualifizierte Information und Unterstützung begleitet wird. Dies wird in den hier dargestellten Studien zum Typ-1-Diabetes und zur familiären Hypercholesterinämie umgesetzt durch:

- ◆ strukturierte Leitfäden zur Diagnoseübermittlung, der alle wichtigen Fragen von Eltern ansprechen;
- ◆ Kontakt zum Studienteam oder zu einem qualifizierten Diabetesteam/Stoffwechselteam in wohnortnahe, an das sich die Eltern jederzeit wenden können;
- ◆ qualifizierte, strukturierte Schulungen (Diabetesrisiko; früher Typ-1-Diabetes oder familiäre

- Hypercholesterinämie) angepasst an die Vorkenntnisse und Bedürfnisse der Eltern sowie dem Stadium der Erkrankung;
- ◆ bedarfsgerechte Schulungsbrochüren für Eltern zum erhöhten Diabetesrisiko, zum frühen Typ-1-Diabetes und zur familiären Hypercholesterinämie; (Informationen zur Erkrankung, sinnvolle Maßnahmen und Therapien, Alltagstipps, Hilfen zur seelischen Bewältigung);
- ◆ regelmäßige Kontrolluntersuchungen und Beratungen durch das Studienteam in sinnvollen Abständen;
- ◆ aktuelle Informationen zu neuen Erkenntnissen auf den Websites der Studien;
- ◆ strukturierte schriftliche psychologische Abfrage zu Sorgen, Beeinträchtigungen und seelischen Belastungen der Eltern bei der Diagnoseübermittlung und bei jeder Kontrolluntersuchung; außerdem zur Zufriedenheit mit der Studienteilnahme und der Betreuung;
- ◆ bei erhöhten Angst- oder Depressionswerten wird eine telefonische oder persönliche Beratung durch die psychologischen Mitglieder der Studienteams angeboten; bei sehr hoher Belastung wird ein Kontakt zu psychotherapeutischen oder psychiatrischen Behandlern hergestellt.

Erste Daten der Fr1da-Studie in Bayern zeigen, dass die Diagnose früher Typ-1-Diabetes für die meisten Eltern völlig unerwartet gestellt wurde. Viele Mütter und auch Väter gaben an, dass die Nachricht sie anfangs schon belastet hätte. Schwerwiegende psychische Belastungen, d.h. eine Depression oder Angststörung, wurden jedoch nicht häufiger als in der Allgemeinbevölkerung beobachtet. Es deutet sich außerdem an, dass die Sorgen der Eltern nach sechs Monaten deutlich zurückgegangen sind. Eltern berichten dazu, dass die Schulungen und kompetenten, einfühlsamen Betreuungen der Diabetesteam vor Ort für sie sehr hilfreich und ermutigend gewesen seien.



Grundvoraussetzung eines Screenings: Schulung und Unterstützung durch ein wohnortnahes Diabetesteam.



**i** **Autor**

Prof. Dr. rer. nat. Karin Lange  
Medizinische Hochschule Hannover,  
Leiterin der Forschungs- und Lehr-  
einheit Medizinische Psychologie  
E-Mail: lange.karin@mh-hannover.de