

Die Schweiz spart beim Blick in die Gene

Die Krankenkassen zögern bei der Finanzierung genetischer Untersuchungen bei Kindern mit Entwicklungsrückständen. Das hat Folgen: So bleibt beispielsweise das seltene Noonan-Syndrom oft lange unerkannt.

Deborah Stoffel

Flurin kommt mit Normalgewicht zur Welt. Doch die ersten Wochen sind für ihn und seine Eltern unerwartet schwierig. Er kann nicht richtig trinken, weint viel, und sobald man ihn auf den Rücken legt, kommt das Wenige, das er getrunken hat, wieder hoch. «Es war unglaublich streng, und ich machte mir grosse Vorwürfe», erinnert sich Barbara Buser, Flurins Mutter. «Er ist mein erstes Kind und ich dachte, das liegt alles an mir.»

Der Kleine verliert Energie, schläft nur noch, ist untergewichtig. «Wenn ich die Fotos anschau, mache ich mir Vorwürfe», sagt Buser. Aber niemand habe realisiert, was Flurin gefehlt hatte.

Als er drei Monate alt war, seien sie auf dem Notfall gelandet, Flurin wurde mit der Sonde ernährt, und er wurde gründlich untersucht. Ein Genetiker schöpfte Verdacht, dass Flurin das Noonan-Syndrom haben könnte, und schickte sein Blut zur Genanalyse. Drei Monate später bestätigte sich die Diagnose.

Normale Pränataltests sehen den Defekt nicht

Flurin hat eine seltene Mutation des Noonan-Syndroms, das unterschiedliche Ausprägungen haben kann. Die Hauptmerkmale sind Kleinwuchs, eine breite Stirn, tiefstehende Ohren, ein Lidachsenverlauf nach aussen und unten, Herzfehler sowie Entwicklungsverzögerungen. In der Schweiz kommen jährlich zirka 40 Kinder mit dem Noonan-Syndrom zur Welt.

In der Schweiz zulässige Nichtinvasive Pränataltests (NIPT) können das Noonan-Syndrom nicht erkennen, da sie nur die Chromosomen und keine Gene untersuchen. Es brauche eine invasive Abklärung, wie zum Beispiel eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion und dann gezielte Analysen bei den Genetikern, sagt

Nicole Ochsenbein-Kölbl, Direktorin der Klinik für Geburtshilfe am USZ.

Flurins Eltern machten einen standardmässigen Ersttrimestertest, der unauffällig war. Auch bei der Untersuchung des Blutes in der Schweiz nach der Einlieferung in den Notfall konnte man nichts finden. Der Genetiker aber insistierte und schickte das Blut nach Deutschland für eine genauere Analyse. Dort wurde das Noonan-Syndrom erkannt.

Was genetische Untersuchungen betrifft, sei die Schweiz ein Entwicklungsland, sagt Kees Noordam. Der Holländer forscht seit 20 Jahren im Bereich des Noonan-Syndroms und arbeitet seit 2020 im Pädiatrisch-Endokrinologischen Zentrum Zürich (PEZZ). Er kritisiert, dass Kinderärzte in der Schweiz oft zögerten, ein auffälliges Kind genauer untersuchen zu lassen, meist mit der Begründung: Und dann? Was ändert sich mit einer Diagnose?

«Krankenkassen würden langfristig Geld sparen»

Auch die Krankenkassen bremsen genetische Untersuchungen mit derselben Begründung, sagt Noordam. «Sie sagen, das habe ja keine Konsequenzen für die Behandlung.» Ob es eine Kostengutsprache gibt, habe wenig oder nichts zu tun mit den bei einem Kind vorhandenen klinischen Merkmalen. Noordam plädiert für eine Schulung der Kinderärzte in dem Bereich und sagt: «Die Krankenkassen sollten verstehen, dass sie langfristig Geld sparen, wenn sie genetische Untersuchungen öfters bezahlen würden.» Denn mit einer Diagnose erübrigen sich viele teure Untersuchungen.

Noordam kritisiert damit indirekt die Politik. Denn ein Gentest zur Feststellung eines Noonan-Syndroms steht nicht in der Analysenliste des Bundesamts für Gesundheit. Nur die dort erfassten Analysen dürfen von der Grundversicherung übernommen



Der zehnjährige Flurin hat das sogenannte Noonan-Syndrom.

Bild: zvg

men werden. Noordam ist überzeugt: Je früher Eltern die Diagnose haben, desto besser können sie und die Ärzte reagieren. Zudem würden unnötige Abklärungen verhindert und die El-

tern haben weniger Druck, die Kinder besser zu ernähren, weil man weiss, dass sie eher klein und dünn sind. Barbara Buser sagt: «Hätte ich es früher gewusst, hätte es mir die Schuld-

und Versagensgefühle genommen.» Die Diagnose habe ihr viel erleichtert, aber in der Schweiz habe ihr eine Anlaufstelle gefehlt, sagt Buser. Gerade die Ernährung in den ersten

Lebensjahren könne sehr belastend sein, man kämpfe um jedes Kilo. Um diese Lücke zu schliessen, hat Buser im Sommer 2021 den Verein Noonan-Syndrom Schweiz gegründet. Es meldeten sich zunehmend Frauen bei ihr, die mit einem Noonan-Kind schwanger sind und sich darauf vorbereiten möchten, so gut das geht, erzählt sie.

Nicht zuletzt gehe es bei der Diagnose auch um den Zugang zu Leistungen der Invalidenversicherung, sagt Kees Noordam. Dafür ist eine eindeutige Diagnose nötig. 50 bis 70 Prozent der Kinder sind kleinwüchsig, in diesen Fällen kann man ab vier Jahren Wachstumshormone geben. Die meisten Kinder sind dann als Erwachsene normal klein statt auffällig klein.

«Man kann das Syndrom nicht ändern, aber wir wissen immer mehr, was molekularbiologisch in der Zelle passiert», so Noordam. Eine Behandlung mit kleinen Molekülen kann zum Beispiel die Verdickung der Herzmuskeln, die bei Noonan-Kindern häufig ist, rückgängig machen. «Man kann also nicht mehr sagen, dass es keine Behandlungsmöglichkeit gibt.» Es sei auch denkbar, dass man Noonan-Kinder in 50 bis 100 Jahren noch in der Gebärmutter behandeln kann.

Chance auf ein normales Leben

Flurin hat eine sogenannte Kras-Mutation. «Man sagte uns, das sei die schwerwiegendste Mutation, und wir stellten uns auf ein geistig sehr beeinträchtigtes Kind ein.» Doch das ist heute nicht der Fall. Flurin entwickelt sich wie andere Kinder, einfach etwas langsamer. Wegen einer Sehschwäche geht er in eine Schule für Sehbehinderte und kommt dort gut mit. Viele Noonan-Kinder haben einen durchschnittlichen IQ. Flurin kann ein normales Leben führen. «Er ist so gut unterwegs, manchmal vergisst man das Thema», sagt Buser.

Seltener Gast fliegt erstmals seit 50 000 Jahren an der Erde vorbei

Der Komet namens C/2022 E3 (ZTF) wird womöglich sogar mit blossen Auge sichtbar.

Thomas Baer

Wieder einmal sind die Kometen-Beobachter aus dem Häuschen. Der im vergangenen März von der Spezialkamera Zwicky Transient Facility (ZTF) am Palomar-Observatorium in San Diego in Kalifornien entdeckte Komet hat die Sonne am 12. Januar in einer Entfernung von rund 160 Millionen Kilometern passiert. Gemäss Berechnungen hat er im inneren Sonnensystem letztmals vor rund 50 000 Jahren vorbeigeschaut.

Wegen der grossen Entfernung zur Sonne ist nicht klar, inwieweit sich die Oberfläche des Eisbrockens zu einer kometenhaften Aura verändern wird.



Noch braucht es ein gutes Fernrohr: So zeigte sich der Komet in Deutschland am 18. Januar.

Bild: Thomas Lindemann/dpa

Falls es zu einem Ausbruch kommt, kann es sein, dass man den Kometen an wenigen Tagen sogar mit freiem Auge sehen kann.

Anfang Februar befindet er sich in Erdnähe

Nun, da er sich von der Sonne entfernt hat, wird er am 1. Februar 2023 der Erde am nächsten sein. An diesem Tag wird der Schweifstern in 42 Millionen Kilometern Entfernung an der Erde vorbeiziehen. Gut möglich, dass er in dieser Phase noch etwas an Helligkeit zulegt. Wer allerdings einen Kometen Neowise erwartet, wie wir ihn im Juli 2020 am Himmel bewundern konnten, dürfte enttäuscht wer-

den. C/2022 E3 (ZTF) ist jetzt Mitte Januar im Sternbild Bärenhüter zu sehen und besucht anschliessend die Sternbilder Drache und Kleine Bärin für ein paar Tage, um am 1. Februar 2023 seinen hellsten Moment im Sternbild Giraffe zu erreichen.

In dieser Zeit ist der Komet zirkumpolar, das bedeutet, man kann ihn im Norden während der ganzen Nacht beobachten. Danach wechselt er an den Abendhimmel und zieht in den ersten Februartagen an Capella vorüber und steuert auf den orangen Mars zu. Am 15. Februar können wir ihn schliesslich östlich des Sterns Aldebaran im Stier erspähen.

Zum Beobachten wären von der Mondphase her aber die Nächte anfang dieser Woche (21. Januar ist Neumond) sicher am besten gewesen. Danach nimmt der Mond zu und erreicht am 28. Januar das Erste Viertel im Widder. Vollmond ist dann am 5. Februar im Löwen. Da der Fuhrmann jedoch hoch im Südwesten steht, der Löwe dagegen im Südosten, wird die Beobachtung dennoch nicht allzu sehr eingeschränkt.

Nach dem Vollmondtermin verbessert sich die Situation zum Beobachten am Nachthimmel ohnehin, da sich der Mond weiter nach Südosten in die Sternbilder Jungfrau und Waage davonschleicht.