Genetik im medizinischen Alltag – ein Leitfaden für die Praxis

Deborah Bartholdi[a],*
Sabina Gallati[b],*
Hansjakob Müller[c]*

a PD Dr., Institut für Medizinische Genetik, Universität Zürich

b Prof. Dr., Abteilung für Humangenetik, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital, Bern

c Prof. Dr., Abteilung Medizinische Genetik, UKBB/DBM, Universität Basel

* Mitglieder des Redaktionsteams

Das «Human Genome»-Projekt machte die Genetik zu einer Schlüsseldisziplin der modernen Medizin. Die Identifizierung der einzelnen Gene und die Aufklärung ihrer Funktion ermöglichen ein besseres Verständnis der Pathogenese seltener Erbkrankheiten; ebenso eröffnen sie einen immer besseren Einblick in die komplexen Mechanismen der Entstehung der häufigen multifaktoriell verursachten Krankheiten. Nicht nur Mutationen der Nukleotidsequenz wirken sich auf das Erscheinungsbild und somit die Gesundheit aus, sondern auch Modifikationen der DNA und der Histone oder die topologische Lage einer Chromosomenregion im Zellkern. Solche epigenetischen Phänomene spielen bei der Stammzellenentwicklung oder bei der Krebsentstehung eine grosse Rolle. Neue Technologien (man spricht vom *«next generation sequencing»*) erlauben die Generierung einer immer grösseren Menge von Daten über unser Erbgut und dies zu einem immer günstigeren Preis. Diese Verfahren werden im medizinischen Alltag baldige Anwendung finden, sei es zur raschen Krankheitsdiagnostik oder für die Wahl von massgeschneiderten Medikamenten für den einzelnen Patienten. Genetische Untersuchungen dienen auch der Familienplanung und der Erfassung von Personen mit Krankheitsveranlagungen, damit diese vor deren Auswirkungen rechtzeitig geschützt werden können.

Man tut sich allgemein schwer mit dieser raschen Entwicklung der Genetik. Mehr Informationen über Genetik, über genetische Diagnostik, über deren Vor- und Nachteile sowie über die rechtlichen und ethischen Rahmenbedingungen sind gefragt. Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) hat dieses Bedürfnis früh erkannt und 2004 eine Broschüre mit dem Titel «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» veröffentlicht, dies mit der Absicht, einen Beitrag zu leisten zur besseren Nutzung des neuen genetischen Wissens in der Praxis. Diese Schrift fand in der Ärzteschaft, bei Studierenden der Medizin oder in der Ausbildung von Pflegenden eine gute Aufnahme und war daher rasch vergriffen. Nun erscheint sie in einer 2., überarbeiteten und erweiterten Auflage. Mehrere Autoren trugen diesmal dazu bei, und ein erweitertes Redaktionsteam bemühte sich, nicht nur deren Textteile, sondern auch die wertvollen Anregungen von Einzelpersonen und Fachgesellschaften – besonders erwähnt sei die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik – einzuarbeiten.

Die Broschüre möchte auch in Zukunft eine nützliche Informationsquelle und Hilfe bei der konkreten Auseinandersetzung mit medizinischen, ethischen, rechtlichen, und psychosozialen Fragen im Zusammenhang mit der modernen Genetik sein. Gerne hoffen wir, dass sie diesem hohen Anspruch gerecht wird; selbstverständlich sind wir interessiert an Rückmeldungen, und zwar sowohl an kritischen Bemerkungen als auch an Anregungen für Verbesserungen und Ergänzungen.

Der Leitfaden kann bei der SAMW als gedruckte Broschüre bestellt oder unter www.samw.ch/de/Publikationen/Leitfaden heruntergeladen werden.

Inhalt des Leitfadens «Genetik im medizinischen Alltag»

1. Bedeutung der Genetik in der Medizin
2. Abklärung von Erbkrankheiten
3. Durchführung von genetischen Untersuchungen
4. Familienplanung und Genetik
5. Pränatales Screening und pränatale Diagnostik
6. Genetische Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen
7. Genetische Krankheiten bei Erwachsenen
8. Epigenetik
9. Genetik und personalisierte Medizin
10. Entwicklungen in der genetischen Diagnostik
11. Ethische Aspekte genetischer Untersuchungen
12. Gesetzliche Grundlagen (inkl. Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen)

Korrespondenz:
Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)
Petersplatz 13
CH-4051 Basel

mail(at)samw.ch