

Folie 14: Genetische Diagnostik

Individuelle genetische Merkmale sind für Entstehung und Verlauf der meisten Krankheiten mit- oder sogar hauptverantwortlich. Selbst die Anfälligkeit gegenüber Krankheitserregern oder die Wirksamkeit von Medikamenten werden durch unsere Gene mitbeeinflusst. Die Entschlüsselung des menschlichen Genoms ermöglicht immer tiefere Einblicke in das komplexe Zusammenspiel zwischen Erb- und Umweltfaktoren und führt zu einem laufend besseren Verständnis von Gesundheit und Krankheit. Innerhalb der Medizin nehmen daher genetische Untersuchungen eine zunehmend wichtiger werdende Rolle ein. Dank Gentests können heute viele Erkrankungen diagnostiziert und Veranlagungen für Krankheiten erkannt werden. Die Palette ihrer Anwendungsmöglichkeiten ist sehr vielfältig:

Präsymptomatische Diagnostik

Viele Erbkrankheiten brechen erst später im Leben aus, obwohl das neugeborene Kind den Gendefekt bereits in sich trägt. Mit Gentests lassen sich solche Krankheiten feststellen, lange bevor sich entsprechende Anzeichen bemerkbar machen. So können gewisse Krebsarten (z.B. Dickdarmkrebs) frühzeitig erkannt und operiert werden oder der Ausbruch einer Erbkrankheit (z.B. gewisse Stoffwechselerkrankungen) durch vorbeugende Massnahmen wie eine Änderung der Lebensweise oder eine Umstellung der Ernährung verhindert werden.

Familienplanung

Genetische Untersuchungen werden häufig in der Familienplanung eingesetzt. Dabei geht es um die Abklärung, ob einer oder beide der Partner von Paaren mit Kinderwunsch Träger einer Erbkrankheit sind. Träger zu sein heisst allerdings nicht zwingend, dass das Kind krank sein wird. Für ein solches Paar ist es daher oft sehr wichtig zu erfahren, wie hoch die Wahrscheinlichkeit einer genetischen Erkrankung ihres Nachwuchses ist, um aufgrund dieser Risikoabschätzung zu entscheiden, ob es eigene Kinder kriegen möchte oder nicht.

Pränataldiagnostik (vorgeburtliche Diagnostik)

Unter pränataler Diagnostik versteht man Untersuchungen, mit denen genetisch (mit-)bedingte Krankheiten beim ungeborenen Kind nachgewiesen bzw. ausgeschlossen werden können. Vorgeburtliche Gentests werden vor allem dann in Anspruch genommen, wenn in der Verwandtschaft des Paares eine schwere Erbkrankheit vorkommt, bei Müttern ab 35 oder wenn eine Ultraschall- oder Blutuntersuchung während der Schwangerschaft den Verdacht erweckt, dass beim Fötus eine bestimmte, genetisch bedingte Krankheit vorliegt. Man unterscheidet nicht-invasive Untersuchungen bei denen mütterliches Blut (NIPT) analysiert, oder die Nackentransparenz per Ultraschall gemessen wird, von invasiven Untersuchungen bei denen per Punktion Fruchtwasser, Nabelschnurblut oder Gewebe aus der Plazenta entnommen werden.

Präimplantationsdiagnostik

Präimplantationsdiagnostik ist die Analyse genetisch (mit-)bedingter Krankheiten am Embryo nach erfolgter künstlicher Befruchtung, bevor dieser in die Gebärmutter eingesetzt wird. Ziel ist es, bei unfruchtbaren Paaren eine Schwangerschaft zu ermöglichen oder bei solchen mit einem hohen genetischen Risiko die Übertragung eines chromosomal abnormen Embryos und damit eine mögliche Abtreibung während der Schwangerschaft zu vermeiden.

Infektionskrankheiten

Infektionserreger wie Viren, Bakterien und Parasiten lassen sich anhand ihres Erbmaterials mittels Genanalysen rasch und zuverlässig diagnostizieren. Diese Art des Nachweises ist meist weniger

aufwändig und schneller als die Züchtung des Erregers aus Körperflüssigkeiten des Patienten oder die Identifizierung von Antikörpern gegen den Erreger im Blut.

Bestätigung oder Ausschluss klinischer Diagnosen

Die aufgrund entsprechender klinischer Symptome gestellte Diagnose, dass ein Patient an einer genetisch (mit-)bedingten Krankheit leidet, kann mit Gentests schnell und verlässlich überprüft werden.

Gerichtsmedizin

Mit der PCR-Methode (Polymerasekettenreaktion) kann man winzige Spuren von DNS aufspüren, vervielfältigen und dadurch einer Analyse zugänglich machen. Aus solchen Spuren wird ein genetischer Fingerabdruck erstellt, der für jeden Menschen einzigartig ist. In der Gerichtsmedizin wird dieses Verfahren angewandt, um Straftäter zu überführen, Katastrophenopfer zu identifizieren und umstrittene Vaterschaften abzuklären.

Screening

Wird das Erbgut ganzer Bevölkerungsgruppen oder bestimmter Personengruppierungen auf gewisse Genveränderungen hin analysiert, spricht man von Screening oder genomweiten Assoziationsstudien (GWAS). Von solchen genetischen Reihenuntersuchungen erhofft sich die Wissenschaft neue Erkenntnisse über den Zusammenhang bestimmter Mutationen im Erbgut und deren Einfluss auf Entstehung und Verlauf von Krankheiten.

Pharmakogenetik

Sowohl die Wirkung eines Medikaments wie auch seine Nebenwirkungen werden von den genetisch bestimmten Eigenschaften des Patienten mitbeeinflusst. Die pharmazeutische Forschung sucht daher nach neuen Medikamenten, welche die individuellen Erbanlagen der Patienten mitberücksichtigen. Dank Gentests kann man Medikamente angepasster einsetzen und dosieren, um ihre Wirkung zu verbessern und schwere Nebenwirkungen zu reduzieren.