

## Genetische Diagnostik.

Die Genforschung hat sich in den letzten Jahren rasant entwickelt. Ziel der Forschung ist es, die physiologische Funktion der Gene genau zu analysieren und die gewonnenen Informationen für die Aufklärung von Krankheitsursachen, für deren Diagnostik, Prävention und Therapie zu verwenden.

Das Gebiet der Genforschung ist sehr komplex. Die Erbsubstanz des Menschen besteht aus etwa 3 Milliarden Basenpaaren. Die Zahl der menschlichen Gene wird auf 50.000 bis 100.000 geschätzt. Nur etwa 3. Millionen Basenpaare zeigen von Mensch zu Mensch unterschiedliche Sequenzen auf.

Heute wird genetische Diagnostik nicht nur bei den klassischen Erkrankungen der Humangenetik, sondern in immer größerem Umfang bei „Volkskrankheiten“ wie Tumor-, Herz-Kreislauf, Infektions- und Autoimmun-Erkrankungen angewandt.

Vor allem bei Krankheiten, die schwer oder nicht zu heilen sind, ist Prävention wichtig. Dafür sind wiederum Untersuchungen notwendig, die es ermöglichen, Personen mit hohem Erkrankungsrisiko frühzeitig zu erkennen. Genetische Diagnostik ist als ein früher Indikator hierzu gut geeignet.

Patienten mit positivem Gen-Nachweis, d.h. mit der Prädisposition zu einer bestimmten Erkrankung, können rechtzeitig Gegenmaßnahmen ergreifen. Denn nicht jeder prädisponierte Patient wird automatisch krank, meist gehören zum veränderten Gen belastende bzw. auslösende Faktoren, welche letztendlich zur manifesten Erkrankung führen.

Nicht „den Kopf in den Sand zu stecken,“ sondern die Verantwortung für die eigene Gesundheit zu übernehmen, klingt einleuchtend und einfach. Es gibt jedoch auch Bedenken. Wie sage ich es meiner Frau, meinen Kindern, was machen die Versicherungen, bin ich verpflichtet wahrheitsgemäß meine persönliche Information irgendwelchen Institutionen preiszugeben? Was passiert mit meinem Arbeitsplatz? Werde ich isoliert, ausgeschlossen? Wem erzähle ich es und wem nicht? Kann ich mit einem Geheimnis leben, möchte ich es überhaupt? Nicht zuletzt auch die Frage: „nur gesunde Kinder“ in die Welt setzen? Wird die Gesellschaft nach einer Selektion der Nachkommen streben? Werde ich vielleicht depressiv oder gar selbstmordgefährdet? Womöglich werden diese Fragen nicht gestellt, wenn durch „gute“ Lebensführung die Erkrankung nicht ausbricht! Habe ich den richtigen, kompetenten Therapeuten und Ansprechpartner?

Das sind einige wichtige Fragen, die sich nicht nur Patienten, sondern auch Therapeuten unbedingt stellen sollten. Jede vorhersagende Diagnostik muss wohl überlegt sein. Zu groß ist die Bedeutung nicht nur für den Untersuchten, sondern auch für seine Familie.

Es ist anzunehmen, dass die Anwendung genetischer Diagnostik über die Humangenetik hinaus in nahezu alle Bereiche der Medizin vordringen wird.

Die eindeutigen Patientenvorteile durch moderne genetische Diagnostik sind:

Bewusster Einfluss auf die Lebensführung (Lifestyle)

Optimierte Prophylaxe

Inanspruchnahme adäquater medizinischer Überwachungsmöglichkeiten

Bescheidwissen über den eigenen Körper

Berücksichtigung der Familienplanung

Teilnahme an der Erforschung von Krankheiten

Der medizinische Fortschritt ist nicht aufzuhalten. Dank moderner bildgebender Verfahren können viele Erkrankungen im Anfangstadium diagnostiziert werden. Genetische Diagnostik informiert sogar vor der Entstehung von Krankheit, doch ist sie seriöserweise kein Garant vor dem tatsächlichen Ausbruch der Erkrankung oder gar für ewige Gesundheit.

In unserer zunehmend mit Umweltgiften und Elektrosmog belasteten Welt, in der die Nahrung immer weniger „natürlich“ ist, mit Menschen, die sich durch hohen Konsum an Fleisch, Süßigkeiten und konservierten Lebensmitteln auszeichnen, die zusätzlich Übergewicht haben und sich wenig bewegen auszeichnen, wird die entscheidende Aufgabe der Medizin sein, vorbeugende Diagnostik und kausale Therapie zu entwickeln. Genetische Diagnostik ist ein wichtiger Beitrag hierzu.

### **Beispiele für Genetische Tests:**

#### **Osteoporose:**

Die Osteoporose ist eine schmerzhaft Knochenerkrankung mit Reduktion der Knochenmasse, die durch ein Missverhältnis zwischen Knochen-Aufbau und –Abbau entsteht. Dabei können einzelne Knochen oder das gesamte Skelett betroffen sein, wobei es zu Knochenbrüchen, Veränderungen des Skeletts mit Abnahme der Körpergröße und letztendlich auch zu Invalidität und Pflegebedürftigkeit kommen kann.

Als Ursache gilt zu wenig Bewegung, Untergewicht, Hormon- und Stoffwechselstörungen, genetische Faktoren.

Obwohl es einen direkten Zusammenhang zwischen Östrogenmangel und Osteoporose gibt, erkrankt nicht jede Frau in den Wechseljahren. Neben der genetischen Veranlagung spielen hier die ausreichende Versorgung mit Calcium und Vitamin D, sowie regelmäßige körperliche Bewegung eine wichtige Rolle.

Diagnose: erst wenn die Knochenmasse um ca. 30% abgenommen hat, wird die Entkalkung im Roentgenbild sichtbar. Bei der Osteodensitometrie und quantitativer Computertomographie weisen einige Patienten mit osteoporosebedingten Knochenbrüchen durchaus normale Werte auf. Der Nachweis von Osteoporose vor dem Ereignis eines Knochenbruchs, bzw. Knochenverformung ist begrenzt.

Entscheidend für die Prognose der Osteoporose ist die Beurteilung der Progression durch regelmäßige Kontrollen der Knochendichte.

Durch die genetische Diagnostik können Personen mit dem entsprechenden Gendefekt leicht erfasst werden, ohne die Wechseljahre abzuwarten. Bei Nachweis der prädisponierenden Gene ist mit dreifachem Osteoporoserisiko zu rechnen. Somit kann der Patient optimal beraten werden, denn die beste Therapie der Osteoporose ist die Prävention.

Die Vorbeugung umfasst eine Reihe unterschiedlicher Massnahmen:

Hormonersatztherapie

Kalziumreiche Ernährung

Regelmäßige Bewegung

Ernährungsumstellung: weniger Kaffee, Zucker, tierisches Eiweiß, Alkohol und Zigaretten,

Darmsanierung

Orthomolekulare Vollversorgung (auf Kalzium ist besonders zu achten)

## **Arteriosklerose:**

Arteriosklerose ist ein schleichender, multifaktorieller, degenerativer Prozess der Blutgefäße. Die Elastizität der Gefäßwand geht verloren, durch Bildung von Plaques entstehen Ablagerungen an den Gefäßwänden, deren Durchmesser wird kleiner, der Blutfluss wird behindert bis zum kompletten Gefäßverschluss mit Funktionsverlust des zu versorgenden Gebietes.

Als Risikofaktoren gelten:

- Rauchen
- Zuckerkrankheit
- Erhöhter Blutdruck
- Erhöhter Cholesterinspiegel
- Übergewicht
- Stress
- Bewegungsmangel
- Männliches Geschlecht
- Chlamydieninfektion
- Genetische Veranlagung

### Diagnose

Bereits aus der Anamnese kann das Risiko abgeschätzt werden. Erhöhte Blutwerte ( z.B. Cholesterin, HDL/LDL, Homocystein, Lipoprotein a, CRP) erhärten die Diagnose. Mittels Angiographie, Herzkatheter und Dopplersonographie erfolgt die genaue Darstellung der Gefäßverengung.

Durch die Identifizierung mehrerer Veränderungen der Gene ist es möglich, eine Aussage zum erhöhten Arterioskleroserisiko zu machen. Bei Risikopatienten ist es sinnvoll, frühzeitig vor bestehenden Beschwerden solche Genveränderungen als Anlass zu gezielter Vorbeugung zu nehmen.

Die Vorbeugung umfasst vorrangig Massnahmen im Bereich des Lifestyle wie Ernährung und Bewegung, Körperfett-Reduktion und Stress-Abbau.

## **Thrombose:**

Thrombose umschreibt den Vorgang, in dem ein Blutgerinnsel, in den tiefen Venen gebildet und losgelöst, durch das rechte Herz in die Lunge gelangt und durch die Verlegung einer Lungenarterie (Lungenembolie) die lokale Blutversorgung stört. Oftmals kommt es auch durch akute Herzüberlastung zur Gefahr des Herzstillstandes.

Als Risikofaktoren gelten:

- Verlangsamung des Blutstromes
- Änderung der Blutzusammensetzung
- Veränderungen an der Gefäßwand
- Östrogenbehandlung (Pille)
- Rauchen
- Genetische Belastung

Die Diagnose wird mittels Kontrastmittel-Röntgenuntersuchung, Duplex-Sonographie, evtl. Szintigraphie gestellt.

Erhöhtes Thrombose-Risiko besteht auch nach akuten chirurgischen Eingriffen, langen Flügen, Schwangerschaft oder Immobilisation. Patienten mit Gendefekten der Gerinnungshemmung neigen in erhöhtem Masse zu Thrombose und Lungenembolie mit häufig tödlichen Ausgang. Diese Gendefekte können durch die Genetische Diagnostik rechtzeitig erfasst werden.

Vorsorgemassnahmen umfassen vorrangig die Verbesserung der Durchblutung durch Bewegung, Verminderung der Blutfette und den Verzicht auf Zigaretten und hormonelle Empfängnisverhütung.

### **Das Recht auf Nichtwissen?**

Viele Menschen glauben , sie könnten auf Genetische Diagnostik verzichten, sie würden wahrscheinlich nie einen Test machen lassen. Das Recht auf Nichtwissen steht jedem zu. Doch konkurriert es mit anderen Rechten und Pflichten. Das „Recht auf Nichtwissen“ der Eltern weicht evtl. dem „Recht auf Wissen“ und „Gesundheit“ der Kinder. Der Arzt wird seinen Patienten aus haftungsrechtlichen Gründen ebenfalls eher informieren, als ihm die Wahrheit vorzuenthalten. Oftmals eine schwierige Entscheidung. Dem gegenüber steht die Gewissheit: durch genetische Aufschlüsselung kann die Prädisposition zu vielen Krankheiten erkannt, damit die klinische Diagnostik verbessert, die Therapie optimiert, vor allem jedoch die Vorsorge aktiviert werden. All dies trägt zur Verbesserung der Lebensqualität bei.