

4 Diagnose von Erbkrankheiten – schon vor der Geburt

4.1 Methoden der pränatalen Diagnose

Die **pränatale Diagnose** dient dem vorgeburtlichen Nachweis von Erbkrankheiten.

Die **Amnionhöhle** ist ein flüssigkeitsgefüllter Raum, in dem der Fetus liegt.

Amniozentese: Entnahme von Fruchtwasser durch Punktion.

Fetus heißt der Keim ab der 9. Woche nach der Befruchtung.

Morphologische Merkmale betreffen die äußere Gestalt.

Chromosomenaberrationen ⇒ vgl. S. 36 ff.

Für eine Erkennung von genetischen Schäden schon vor der Geburt sind die wichtigsten Methoden die Amniozentese und die Chorionzottenbiopsie.

Amniozentese

Für diese Untersuchung wird in der 14. bis 16. Woche der Schwangerschaft zunächst die Lage des Fetus und der Plazenta mit Ultraschall lokalisiert, dann wird die Fruchtblase durch die Bauch- und Gebärmutterwand hindurch punktiert und man entnimmt eine kleine Probe Fruchtwasser. Danach werden die Fetuszellen durch Zentrifugieren des Fruchtwassers angereichert. Bereits aus dem Überstand kann man durch biochemische Tests bestimmte Krankheiten diagnostizieren. Die fetalen Zellen selbst können auf morphologische Merkmale hin untersucht werden. Die meisten genetischen Defekte kann man jedoch erst nach Anlegen einer Zellkultur erkennen. Dazu züchtet man die Zellen des Fetus zu Klonen heran, die man dann biochemisch und mikroskopisch untersucht. Praktisch alle Chromosomenaberrationen (Trisomie, Monosomien, Deletionen, Translokationen) sowie viele Stoffwechselerkrankungen lassen sich auf diese Weise vorgeburtlich erkennen.

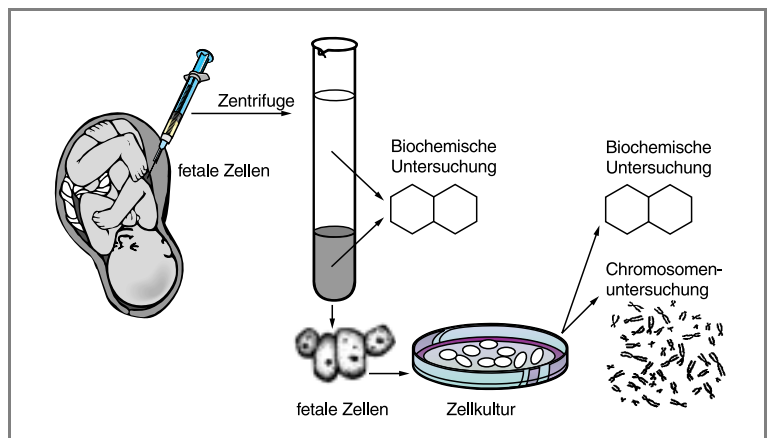


Abb. 66: Pränatale Diagnose durch Amniozentese einer Fruchtwasserprobe.

Chorion: Außenmembran des Fruchtwassersacks.

Chorionzottenbiopsie: Entnahme von Gewebeproben der Chorionzotten.

Trophoblast: Zellige Außenwand des Keimbläschens.

Embryo heißt der Keim von der Befruchtung bis zur 9. Schwangerschaftswoche.

Chorionzottenbiopsie

Bereits ab dem Ende des 2. Schwangerschaftsmonats kann man bei Schwangeren **Chorionzotten** mit Trophoblastenzellen des Kindes gewinnen. Die Lage des Embryos wird mit Ultraschall oder mit dem Endoskop festgestellt, dann werden die Zellen mit speziellen Kathetern abgesaugt. Die Untersuchung dieser Chorion-Zellen gestattet eine frühere Diagnose von genetischen Defekten als die Amniozentese.

4.2 Genetische Beratung

Eltern, die ein Kind erwarten, beschäftigt die Frage nach dessen Gesundheit. Für eine genetische Beratung sind die humangenetischen Institute der Universitäten die beste Anlaufstelle. Einen Kontakt zu solchen Instituten kann jeder Arzt herstellen.

Die genetische Beratung verfolgt im Wesentlichen zwei Ziele:

- Optimale Betreuung und Behandlung von genetisch geschädigten Menschen und deren Angehörigen.
- Fachkundige Beratung von Ratsuchenden über das Risiko von erbgeschädigten Nachkommen.

Es ist jedoch **nicht** das Ziel der genetischen Beratung, den Genbestand der Bevölkerung zu beeinflussen.

Die genetische Beratung erfolgt freiwillig und wird von den Krankenkassen bezahlt. Auf der Basis dieser Beratung kann ein ratsuchendes Paar über das **Risiko** für eine bestimmte Erbkrankheit bei künftigen Kindern aufgeklärt werden.

Entschließt sich eine Frau, im Zusammenhang mit einer genetischen Beratung, auch eine pränatale Diagnose durchführen zu lassen, können weitere Maßnahmen durchdacht werden. Oft zeigt die vorgeburtliche Untersuchung, dass das erwartete Kind den Gendefekt nicht aufweist, was für die betreffende Familie eine große Erleichterung sein wird. Falls dagegen beim Embryo eine Erbkrankheit aufgedeckt wurde, kann die pränatale Diagnose helfen, sich psychisch besser auf das kranke Kind einzustellen und eine möglichst frühe **Therapie** einzuleiten. Handelt es sich um ein schweres Erbleiden, für das es noch keine Behandlungsmöglichkeiten gibt, kann sich die betreffende Frau für den Abbruch der Schwangerschaft entscheiden. Der Gesetzgeber in der Bundesrepublik Deutschland erlaubt bei genetischer Indikation einen Schwangerschaftsabbruch bis zur 22. Woche.

In folgenden Fällen scheint es ratsam, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen:

- Ein gesundes Paar hat bereits ein genetisch geschädigtes Kind und fragt nach dem Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern,
- Die Ratsuchenden sind miteinander verwandt,
- Einer der beiden Partner hat selbst eine Erbkrankheit und fragt nach dem Risiko für die Erkrankung bei künftigen Kindern,
- Bei einem der Ratsuchenden besteht in der Verwandtschaft eine Erbkrankheit,
- Die Schwangere ist älter als 36 Jahre,
- Eine Frau hat ohne ausreichenden Impfschutz vor Röteln in der Schwangerschaft eine Rötelninfektion durchgemacht,
- Eine Frau hat ohne erkennbare Ursachen schon mehrere Fehlgeburten hinter sich,
- Eine Schwangere muss in der Schwangerschaft bestimmte Medikamente z. B. zellteilungshemmende Mittel gegen Krebs (Zytostatika) einnehmen.

4.3 Exkurs „Eugenik“

Eugenik: von griech. *eugenes* wohlgeboren; veralteter Begriff für die Anwendung human-genetischer Erkenntnisse auf die Bevölkerung.

Unter dem Begriff „Eugenik“ diskutierte man im vorigen Jahrhundert Maßnahmen, die der Verbesserung des Erbgutes der Bevölkerung dienen sollen. Der Engländer Francis Galton, der diesen Begriff prägte, war ein Vetter von Charles Darwin und ließ sich von dessen Selektionstheorie inspirieren. Seine Vorstellungen von Eugenik beruhten auf der Idee, man könne den Verlust der natürlichen Selektion beim Menschen durch eine soziale Selektion ersetzen. Eine rassistische Pervertierung erfuhren eugenische Ideen im Nationalsozialismus des Dritten Reiches. Man begründete dies mit einer biologisch völlig unhaltbaren Rassenideologie, die der so genannten „arischen (nordischen) Rasse“ alle guten, anderen Menschen die schlechten Eigenschaften zuordnete. Dies führte so weit, dass mit den „Nürnberger Gesetzen“ Ehen zwischen Juden und Deutschen verboten wurden und schließlich Millionen von Menschen verfolgt und getötet wurden, weil man sie einer „minderwertigen Rasse“ zuordnete. Erbkrankheiten und geistige Defekte versuchte man durch drastische Maßnahmen auszurotten, indem man Menschen mit solchen genetisch oder umweltbedingten Schäden zwangssterilisierte oder gar tötete.