

# JOURNAL FÜR FERTILITÄT UND REPRODUKTION

ROHRER S

*Kongreßbericht: Erstes Expertmeeting der MCL-medizinischen  
Laboratorien zur molekularen Genetik: "Die Zukunft der  
molekularen Medizin - Möglichkeiten und Chancen der Diagnostik".*

*Journal für Fertilität und Reproduktion 2006; 16 (1) (Ausgabe  
für Schweiz), 16-17*

**Homepage:**

**[www.kup.at/fertilitaet](http://www.kup.at/fertilitaet)**

**Online-Datenbank mit  
Autoren- und Stichwortsuche**

ZEITSCHRIFT FÜR IN-VITRO-FERTILISIERUNG, ASSISTIERTE REPRODUKTION UND KONTRAZEPTION

**Erschaffen Sie sich Ihre  
ertragreiche grüne Oase in  
Ihrem Zuhause oder in Ihrer  
Praxis**

**Mehr als nur eine Dekoration:**

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate,  
Kräuter und auch Ihr Gemüse  
ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller  
Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz  
ohne grünen Daumen?

**Dann sind Sie hier richtig**



# ERSTES EXPERTMEETING DER MCL-MEDIZINISCHE LABORATORIEN ZUR MOLEKULAREN GENETIK: „DIE ZUKUNFT DER MOLEKULAREN MEDIZIN – MÖGLICHKEITEN UND CHANCEN DER DIAGNOSTIK“

**Prof. Dr. Martin Birkhäuser** eröffnete am 24. Februar 2006 in Niederwangen das erste Expert-Meeting „Molekulare Genetik“ in den MCL Medizinische Laboratorien. Professor Birkhäuser, selbst führender schweizerischer Menopausenforscher und Leiter der Abteilung für Endokrinologie und Reproduktionsmedizin der Universitätsfrauenklinik in Bern, eröffnete mit einem Beispiel aus der Praxis das brisante Thema der gezielten Diagnostik.



Prof.  
Dr. M. Birkhäuser

Die Vortragsthemen der Gastreferenten zeigten das weite Spektrum dieses Gebiets der modernen Medizin auf. Die Referate und die anschließende Diskussionsrunde fanden im Auditorium des neuen Laborkomplexes der MCL-Medizinische Laboratorien in Niederwangen statt. In der Abteilung Molekulare Genetik verbinden die Wissenschaftler die aktuelle Forschung mit dem Routinelabor-Betrieb.

## Krebsprävention dank Molekulargenetik

Ein Schwerpunkt der Arbeit von **PD Dr. Karl Heinimann** an der Universitäts-Kinderklinik beider Basel (UKBB) liegt bei der genetischen Beratung von Risikopatienten. Anhand des Beispiels einer familiären Tumor-Veranlagung (HNPCC; hereditary non-polyposis colorectal cancer; hereditäres kolorektales Karzinom ohne Polyposis) zeigte er die Grenzen und Möglichkeiten der molekulargenetischen Krebsfrüherkennung auf.

Wenn Krebspatient:  $\leq 50$  Lj. oder  $> 1$  Krebs:

- An eine mögliche Veranlagung denken! → **Familienanamnese** erheben
- Breites **Tumorspektrum**
- **Genetische Beratung** → Testresultat betrifft die ganze **Familie**
- Überwachung/Vorsorge bedingt gut konzertiertes **multi-disziplinäres** Vorgehen

## Zystische Fibrose: „Heterogenität von Genotyp und Phänotyp“

Mutationen im „Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator“ (CFTR-) Gen sind verantwortlich für zystische Fibrose. Inzwischen sind neben knapp 40 häufigen über 1400 individuelle Mutationen beschrieben. Frau **Prof. Sabina Gallati** von der Universitäts-Kinderklinik in Bern zeigte auf, wie diese Mutationen das klinische Erscheinungsbild der Krankheit beeinflussen. Interessant ist auch, dass die Menge des Gens den Phänotyp beeinflusst (alternatives Spleissen von Exon 9).

- CF-Mutationen beeinflussen die männliche Fruchtbarkeit
- Die Suche nach Mutationen im CFTR-Gen kann bei unerfülltem Kinderwunsch wertvolle Informationen liefern

## Pharmacogenetics and preventive medicine

Pharmakogenetik ist die Bezeichnung für einen Forschungszweig, in dem geprüft wird, wie die genetischen Anlagen den Erfolg einer Pharmakotherapie beeinflussen. Letztlich ist es das Ziel, die medikamentöse Therapie anhand der genetischen Voraussetzungen individuell anzupassen. **Dr. Pierre-Alain Menoud** von den MCL-Medizinischen Laboratorien zeigte am Beispiel des Medikamentenabbaus durch Zytochrome Möglichkeiten auf, Dosisanpassungen aufgrund der genetischen Veranlagung vorzunehmen.

In der anschließenden Diskussionsrunde wurde angeregt über diese Themen weiterdiskutiert.

## **Weitere Informationen:**

MCL Medizinische Laboratorien  
CH-3172 Niederwangen  
info@mcl.ch, <http://www.mcl.ch>



Neueste Labortechnologie im MCL-Labor

# PREMIER MEETING D'EXPERTS DES LABORATOIRES MÉDICAUX MCL EN GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE : « L'AVENIR DE LA MÉDECINE MOLÉCULAIRE – POSSIBILITÉS ET CHANCES DE DIAGNOSTIC »

Le Professeur **Dr Martin Birkhäuser** a ouvert, le 24 février 2006, la première réunion d'experts sur la génétique moléculaire dans les locaux des Laboratoires Médicaux MCL à Niederwangen. Le Professeur Birkhäuser, leader de la recherche suisse sur la ménopause et directeur de la division d'endocrinologie et de médecine reproductive de la clinique universitaire « Frauenklinik » à Berne, a introduit le meeting en citant des exemples de cas cliniques orientés génétique médicale tirés de la pratique du médecin.

Les présentations des orateurs invités ont démontré le large éventail d'un domaine de la médecine moderne, dite médecine moléculaire. Les exposés et les discussions ont eu lieu dans l'auditoire du nouveau complexe des Laboratoires Médicaux MCL à Niederwangen, lieu idéal de partage où les médecins et les scientifiques font le lien entre la recherche actuelle et les analyses effectuées en routine, en particulier dans le département de génétique moléculaire.

## Prévention du cancer grâce à la génétique moléculaire

Pour les patients dits à risque de développer un cancer, le conseil génétique est le point fort de l'exposé du PD **Dr Karl Heinimann** de la clinique universitaire des enfants de Bâle-Ville et Bâle-Campagne (UKBB). A l'aide d'exemples de cas de cancers familiaux (HNPCC : cancer colorectal familial sans polype), le Dr Heinimann a montré les possibilités et les limites de la détection précoce du cancer au moyen de la génétique moléculaire.

Dans le cas d'un patient cancéreux avec plus d'un antécédent d'un cancer dans la famille avant l'âge de 50 ans :

- Prédisposition génétique possible : → Procéder à une anamnèse familiale
- Conseil génétique obligatoire → Le résultat concerne l'ensemble de la famille
- Si le spectre tumoral est large : → Recherche clinique
- Surveillance et/ou prévention : → Etablir une bonne collaboration interdisciplinaire

## Fibrose kystique : « l'hétérogénéité du génotype et du phénotype »

Les mutations du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transductance Regulator) sont responsables de la mucoviscidose ou fibrose kystique. Sur les quelques 1400 mutations décrites à ce jour, une quarantaine seulement sont fréquentes. Madame la Professeure **Dr Sabina Gallati** de la Clinique des Enfants de l'hôpital universitaire de Berne a montré comment ces mutations modifient les symptômes cliniques de cette maladie. La Doctoresse Gallati a également souligné que la quantité de produit du gène, le récepteur transmembranaire CFTR, influence le phénotype en particulier par l'intermédiaire d'un épissage alternatif de l'exon 9.

- Les mutations du gène CFTR influencent la fertilité masculine.
- Le conseil génétique et la recherche de mutations sur le gène CFTR peuvent donner de précieuses indications lors de difficultés ayant trait à la fertilité.

## Pharmacogénétique et médecine préventive

Augmenter l'efficacité des médicaments et réduire considérablement leurs effets secondaires négatifs, tels sont les buts de la pharmacogénétique. Le profil génétique individuel, pour autant qu'il ait été déterminé, permet aujourd'hui de prévenir un grand nombre d'effets indésirables d'une pharmacothérapie. Le **Dr Pierre-Alain Menoud** des Laboratoires Médicaux MCL a montré, à l'aide d'exemples concrets, les possibilités offertes par de simples analyses génétiques. Il a expliqué comment mieux estimer le dosage individuel de médicaments fréquemment utilisés dans le traitement des maladies cardiovasculaires, des cancers et des psychoses.

A la suite de ces présentations une discussion animée a été dirigée par le Professeur Birkhäuser. A de nombreuses questions, de nombreuses réponses restent encore ouvertes. Une suite certaine à donner à ce premier meeting.

**Informations complémentaires :**  
Laboratoires Médicaux MCL  
CH-3172 Niederwangen  
info@mcl.ch, <http://www.mcl.ch>

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

## e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)