

SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Schmid M, Blaicher W

Fallberichte aus der pränatalen genetischen Beratung

Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2010; 28 (3)
(Ausgabe für Österreich), 20-22

Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2010; 28 (3)
(Ausgabe für Schweiz), 20-20

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

**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



Fallberichte aus der pränatalen genetischen Beratung

M. Schmid, W. Blaicher

Präkonzeptionelles Screening nach genetischen Erkrankungen für ethnische Gruppen mit erhöhtem Erkrankungsrisiko

■ Hintergrund und Fragestellung

Eine 31-jährige Ratsuchende und ihr 34-jähriger Mann sind jüdischer Herkunft (Ashkenazi). Es wird um die Untersuchung des Heterozygotenstatus für in dieser Volksgruppe gehäuft auftretende, autosomal rezessiv vererbte Krankheiten gebeten. Das Paar hat einen 4-jährigen gesunden Sohn, der mittels Kaiserschnitt entbunden wurde.

■ Inhalt der Beratung

Unter genetischem Screening versteht man die Abklärung eines möglicherweise vorhandenen Risikos für das Auftreten einer relativ häufigen, schweren, unheilbaren Erbkrankheit bei Nachkommen. Die Abklärung erfolgt idealerweise vor Eintritt einer Schwangerschaft. Die Vorfahren der Ashkenazi-Juden stammen ursprünglich aus Mittel- oder Osteuropa (Russland, Polen, Deutschland, Ungarn, Litauen, ...), wo diese jüdische Population über Jahrhunderte relativ isoliert lebte und sich kaum mit der lokalen Bevölkerung vermischte. Aus diesem Grund ist die Inzidenz von seltenen genetischen Krankheiten bzw. die Frequenz von gesunden Überträgern für bestimmte Krankheiten im Vergleich zur übrigen europäischen bzw. kaukasischen Population erhöht. Es wird geschätzt, dass eines von 4 bis eines von 5 Individuen dieser ethnischen Gruppe Anlageträger für eine autosomal rezessiv vererbte Erbkrankheit ist [1]. In Israel wie auch in den USA gibt es deshalb schon lange Ashkenazi-Screeningprogramme für Ashkenazi-Paare mit Kinderwunsch. Zu den häufigen und schweren genetischen

Leiden in dieser Population gehören nachfolgende Krankheiten: Tay-Sachs-Krankheit, Canavan-Krankheit, Morbus Gaucher, familiäre Dysautonomie, Niemann-Pick-Krankheit Typ A, Fanconi-Anämie, Bloom-Syndrom und Mukopolidose Typ 4. Darüber hinaus sind auch die Zystische Fibrose respektiv das fragile X-Syndrom relativ häufig.

■ Procedere und Verlauf

Die Kosten für die präkonzeptionelle Abklärung des Überträgerstatus für Erbkrankheiten werden derzeit bei unauffälliger Anamnese an unserer Institution nicht übernommen. Das Paar entschied sich daher, die Abklärung in Israel durchführen zu lassen.

■ Kommentar

Der Umgang mit genetischen Analysen ist im österreichischen Gentechnikgesetz (GTG) geregelt. Die Veranlassung einer genetischen Analyse sollte immer freiwillig und im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen. Vor schriftlicher Einwilligung in die Untersuchung hat eine ausführliche Beratung der zu untersuchenden Person sowie des allenfalls vertretungsbefugten Erziehungsberechtigten oder Sachwalters über das Wesen, die Tragweite und die Aussagekraft der Analyse durch den diese genetische Analyse veranlassenden, in Human-genetik/medizinischer Genetik ausgebildeten bzw. den für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt stattzufinden. Nach Durchführung der genetischen Analyse muss eine sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen erfolgen und mögliche medizinische, soziale und psychische Konse-

quenzen müssen erörtert werden. Dabei ist bei entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen auch auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen nicht-medizinischen Beratung durch einen Psychologen, Psychotherapeuten oder Sozialarbeiter schriftlich hinzuweisen. Zusätzlich kann auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen hingewiesen werden. Die Ergebnisse sind mit einem individuellen Beratungsbrief an den Ratsuchenden abzuschließen, in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind. Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse dürfen nicht direktiv erfolgen. Der Ratsuchende ist bereits bei Beginn der Beratungsgespräche darauf hinzuweisen, dass er – auch nach erfolgter Einwilligung zur genetischen Analyse oder nach erfolgter Beratung – jederzeit mitteilen kann, dass er das Ergebnis der Analyse und der daraus ableitbaren Konsequenzen nicht erfahren möchte.

■ Voraussetzungen für ein präkonzeptionelles Screening nach genetischen Erkrankungen

- Die untersuchte Erkrankung sollte gehäuft in einer Bevölkerungsgruppe auftreten.
- Eine verlässliche Form der Diagnosestellung bzw. Untersuchung sollte existieren.
- Der Test sollte kosteneffektiv sein.
- Es sollte eine Möglichkeit der klinischen Behandlung oder Intervention vorhanden sein.

■ Genetische Analysen bei bestimmten ethnischen Gruppen

Der Fortschritt in der genetischen Forschung ermöglicht die Untersuchung einer wachsenden Anzahl von erblichen Erkrankungen. Die meisten dieser Erkrankungen treten in der Allgemeinbevölkerung selten auf. Einige, vor allem autosomal rezessiv vererbte Erkrankungen treten jedoch in bestimmten ethnischen Gruppen gehäuft auf. Für folgende ethnische Gruppen kann eine Untersuchung auf bestimmte genetische Erkrankungen angeboten werden. Die Heterozygotenfrequenz ist jeweils in Klammern angeführt.

Mitteleuropäer bzw. alle ethnischen Gruppen

- Zystische Fibrose (1:25)
- Spinale Muskelatrophie (1:50)
- Fragiles X-Syndrom (Prävalenz 1 in 4000 Männer und 1 in 6000 Frauen)

Schwarzafrikaner

- Sichelzellanämie (endemisch 40 %)
- Beta-Thalassämie (endemisch bis zu 70 %)

Asiaten

- Alpha-Thalassämie (endemisch bis zu 70 %)
- Beta-Thalassämie (endemisch bis zu 70 %)

Südeuropäer, Herkunft aus dem Mittleren Osten, Inder, sephardische Juden

- Beta-Thalassämie (endemisch bis zu 70 %)

Ashkenazi-Juden

Laut Empfehlung des „American College of Obstetrics and Gynecology“ (ACOG): folgende 4 Erkrankungen unbedingt, weitere nur bei entsprechender Familienanamnese oder entsprechendem Wunsch des Ratsuchenden [2]. Die Heterozygotenfrequenz ist jeweils in Klammern angeführt.

- Zystische Fibrose (1:19–1:29)
- Tay-Sachs (1:15–1:30)
- Canavan-Erkrankung (1:37)
- Familiäre Dysautonomie (1:32)

Laut „American College of Medical Genetics“ (ACMG) zusätzlich [3]:

- Morbus Gaucher Typ I (1:15)
- Bloom-Syndrom (1:110)
- Fanconi-Anämie-Gruppe C (1:89)
- Niemann-Pick-Erkrankung Typ A (1:70–1:90)
- Mukopolidose Typ IV (1:100)

Das „Ashkenazi Jewish Genetic Panel“ (AJGP) testet nach allen diesen Erkrankungen und zusätzlich:

- Glykogen-Speicher-Erkrankung Typ Ia (1:130)
- Lipoamide-Dehydrogenase-Defizienz (k. A.)
- Ahornsirup-Erkrankung (1:113)
- Nemale Myopathie (1:108)
- Familiärer Hyperinsulinismus (k. A.)
- Usher-Syndrom Typ I und Typ III (1:70)

■ Genetische Analysen bei auffälliger Anamnese

Ein generelles Screening nach allen bekannten genetischen Erkrankungen kann derzeit nicht empfohlen werden. Bei auffälliger Eigen- oder Familienanamnese sollte jedoch präkonzeptionell eine Zuweisung

zur genetischen Beratung erfolgen, um festzulegen, ob eine bestimmte genetische Analyse indiziert bzw. möglich ist.

■ **Indikationen für die Zuweisung zur präkonzeptionellen genetischen Beratung**

- Vermutetes Vorliegen einer genetischen Erkrankung (bei Kindern, Erwachsenen, Ungeborenen).
- Ein Partner (oder auch beide) ist (sind) bekannterweise Überträger einer genetischen Erkrankung.
- In der Verwandtschaft ist eine möglicherweise genetische Erkrankung aufgetreten.
- In einer Partnerschaft wurde bereits ein Kind mit einer genetischen Erkrankung geboren.
- Partner sind miteinander verwandt
- Wiederholte Fehlgeburten ohne bekannte Ursache.
- Fertilitätsstörungen (unerfüllter Kinderwunsch).
- Geschlechtsentwicklungsstörungen.

LITERATUR:

1. Gross SJ, Pletcher BA, Monaghan KG. Carrier screening in individuals of Ashkenazi Jewish descent. *Genet Med* 2008; 10: 54–6.
2. ACOG committee opinion. Number 442. Prenatal and preconceptional carrier screening for genetic diseases in individuals of Eastern European Jewish descent. *Obstet Gynecol* 2009; 114: 950–3.
3. Monaghan KG, Feldman GL, Palomaki GE, Spector EB. Ashkenazi Jewish Reproductive Screening Working Group; Molecular Subcommittee of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Technical standards and guidelines for reproductive screening in the Ashkenazi Jewish population. *Genet Med* 2008; 10: 57–72.

Korrespondenzadresse:

*Dr. Maximilian Schmid
Univ.-Prof. Dr. Wibke Blaicher
Universitätsklinik für Frauenheilkunde
Medizinische Universität Wien
A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20
E-Mail:
maximilian.schmid@meduniwien.ac.at,
wibke.blaicher@meduniwien.ac.at*

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung kostenloses e-Journal-Abo](#)

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

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](#)