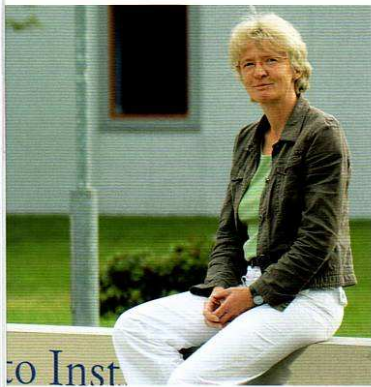


Die humangenetische Sprechstunde am *Werner Otto Institut*

## Genauere Diagnose ermöglicht beste Förderung und Beratung

Für manche Eltern ist diese Diagnose eine Entlastung: die Feststellung, dass ihr Kind eine genetische Erkrankung hat. Eine im Volksmund so genannte Erbkrankheit ist die Ursache für die Entwicklungsstörung oder Behinderung ihres Kindes. „Wenn die Eltern das erfahren“, so Dr. Anca Mannhardt, Kinder- und



Anca Mannhardt, Kinder- und Jugendärztin am Werner Otto Institut ist spezialisiert auf die Diagnose genetischer Erkrankungen

Jugendärztin am *Werner Otto Institut* (links), „dann sind sie angekommen. Dann haben sie Klarheit. Die Krankheit wird greifbar, man kann damit umgehen.“ Der Kontakt mit anderen betroffenen Familien, mit Selbsthilfegruppen und auch die Möglichkeit, den Verlauf und weitere Risiken abschätzen zu können, verschaffen Erleichterung. Andere

Eltern trifft die Diagnose hart. Die Eltern nämlich, die gehofft hatten, dass doch alles wieder gut wird. „Die haben es dann schwarz auf weiß“, sagt Anca Mannhardt. „Nun wissen sie, dass nicht alles wieder gut wird. Deshalb fragen wir vorher alle Eltern, ob sie die Diagnose wirklich wissen wollen.“

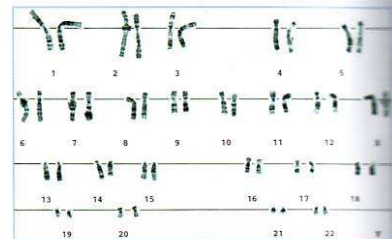
Achtmal im Jahr bieten Anca Mannhardt und Professor Peter Meinecke, Leiter der früheren Abteilung für Medizinische Genetik am Altonaer Kinderkrankenhaus, die humangenetische Sprechstunde im WOI an. Rund 60 Kinder und ihre Eltern werden dort im Jahr vorgestellt. Der Bedarf ist größer, aber das zeitliche und finanzielle Budget lassen im Moment nur gelegentlich eine zusätzliche Sprechstunde zu. Zur Beratung kommen nur Kinder, die Patienten im WOI sind und bei denen die vorausgegangenen Untersuchungen einen Verdacht auf eine genetische Erkrankung ergeben haben. Manche Kinder haben auch ein komplexes, mehrere Organ- und Funktionssysteme betreffendes Fehlbildungssyndrom. Eine genetische Erkrankung kann entstehen durch ein Abweichen der Anzahl der Chromosomen, die Träger des Erbgutes sind, oder wenn sich die Struktur eines Chromosoms verändert hat. Die häufigste Chromosomenstörung in der Bevölkerung ist das Down-Syn-

drom, das gut erforscht ist. Es gibt jedoch hunderte bekannter Syndrome, die zu geistigen oder körperlichen Behinderungen führen und deren Ursache bisher nur in einem Teil der Fälle nachweisbar ist. Nicht selten steckt die Klärung noch in den Anfängen und eine genetische Ursache darf nur vermutet werden.

Peter Meinecke ist Spezialist für genetische Erkrankungen. „Er hat“, sagt Anca Mannhardt, die vor ihrer Arbeit im WOI zwei Jahre bei ihm hospitiert hat, „eine Vielzahl körperlicher Veränderungen gespeichert. So kann er manches erkennen,

was ungeschulte Augen nicht sehen.“ Kommt ein Kind mit seinen Eltern in die Sprechstunde, untersucht Meinecke, nach einem Gespräch mit den Eltern, das Kind von Kopf bis Fuß auf so genannte Dysmorphien, also kleine Veränderungen, die mit der Art der Entwicklungsstörung in Zusammenhang gebracht werden könnten. Ergibt sich aus der Untersuchung eine Idee über die Ursache der Störung, kann danach – wenn die Eltern dies wünschen – anhand einer Blutprobe eine gezielte genetische Untersuchung stattfinden. Es gibt allerdings auch nicht wenige Erkrankungen, die zwar beschrieben, aber nicht durch eine Chromosomenuntersuchung oder einen sogenannten Gentest nachweisbar sind. Zwar gibt es für die meisten genetischen Erkrankungen keine gezielte Therapie. Aber das Wissen um die Ursachen hilft, die weitere Entwicklung vorzusehen und einen Förderplan für das Kind zu erstellen. „Wir beraten“, so betont Anca Mannhardt, „über die diagnostizierte Erkrankung des Kindes. Wir bieten jedoch ganz bewußt keine genetische Beratung für die ganze Familie an, weil dieser Aufwand im Rahmen der Sprechstunde nicht zu leisten wäre.“ Ein Trost für die Eltern: Wenn die Untersuchung ergibt, dass die Erkrankung des Kindes auf einer Neumutation beruht, haben die Eltern kein weiteres Risiko. „Bei der Vielzahl der Chromosomen“, sagt Anca Mannhardt, „die nach der Befruchtung im Mutterleib kopiert werden, ist es eigentlich ein Wunder, dass solche Neumutationen nicht viel öfter passieren.“

AC



Eine solche Chromosomendarstellung gibt Aufschluss über mögliche genetische Veränderungen.