

VORWORT

Wie viel Wissen tut uns gut?

von Hermann Barth 3

ÜBERBLICK

Spurensuche im Erbgut

von Peter Propping 4

INTERVIEW

»Wir brauchen ein Gendiagnostikgesetz«

Interview mit Jörg-Dietrich Hoppe 7

REPORTAGE

Viel Zeit für Fragen

von Silke Heller-Jung 8

AOK-STANDPUNKTE

Fortschritt mit Nebenwirkungen

von Kai Kolpatzik und Bernhard Egger 10

GUTACHTEN I

Der Abschied vom Schicksal

von Silke Heller-Jung 14

GUTACHTEN II

Gentests auf dem Prüfstand

von Silke Heller-Jung 16

INTERVIEW

Die Büchse der Pandora

Interview mit Christine Lohkamp 18

SCHLUSSPUNKT

Wissen ohne Gewissheit

von Dietmar Mieth 19

STATEMENTS

..... 20

Glossar

■ **DNA/DNS:** Die Desoxyribonukleinsäure (DNS, englisch: DNA) ist der molekulare Träger der genetischen Information. Die DNS ähnelt einer in sich gedrehten Strickleiter und ist sozusagen das Buch, in dem der genaue Bauplan eines Organismus steht.

■ **Gen-Chip:** Ein Gen-Chip oder Microarray ist ein Trägerplättchen aus Glas oder einem anderen Material, auf dem in einem Punktraster einsträngige DNA-Stücke aufgebracht sind. An diese lagern sich die farblich markierten komplementären DNA-Stränge des untersuchten Materials an. Gen-Chips ermöglichen die parallele Analyse von tausenden von DNA-Proben.

■ **Gen:** Ein Abschnitt der DNA, der eine konkrete Erbinformation beinhaltet.

■ **Gendiagnostik:** Die Untersuchung der Gene eines Menschen, um Veranlagungen für eine bestimmte Krankheit frühzeitig zu erkennen, Erkrankungsrisiken abzuschätzen oder einen konkreten Krankheitsverdacht zu bestätigen oder auszuschließen.

■ **Genetische Diskriminierung:** Die Benachteiligung von Menschen wegen tatsächlicher oder vermuteter genetischer Besonderheiten.

■ **Genetische Epidemiologie:** Ein Spezialgebiet der Epidemiologie, das sich mit dem Einfluss von genetischen Ursachen und Umweltfaktoren auf die Entstehung von Krankheiten beschäftigt.

■ **Gen-Lokus:** Die genaue Position eines Gens auf einem Chromosom.

■ **Genotyp:** Die genetische Ausstattung eines Organismus, also sein individueller Satz an Genen und sein gesamter Bauplan.

■ **Gentechnik:** Die Gentechnik ermöglicht gezielte Eingriffe in das Erbgut und damit die Steuerungsvorgänge von Lebewesen. Die Medizin macht sich die Gentechnik bei der Entwicklung von diagnostischen und therapeutischen Verfahren sowie bei der Herstellung von Arzneimitteln zunutze.

■ **Huntington-Krankheit:** Medizinisch Chorea Huntington oder auch Veitstanz genannt. Eine der häufigsten erblich bedingten degenerativen Hirnstörungen, für die bisher keine Therapie existiert. Die Krankheit führt rund 15 Jahre nach dem Auftreten erster Symptome zum Tod. Krankheitssymptome sind nicht unterdrückbare Bewegungen und psychische Veränderungen, die in der Regel erstmals zwischen dem 30. und 60. Lebensjahr auftreten. Jeder Mensch, der die Mutation erbt, erkrankt auch an Chorea Huntington.

■ **Monogene Krankheit:** Eine Erkrankung, die auf eine Fehlfunktion oder Mutation eines einzigen Gens zurückzuführen ist.

■ **Multifaktorielle Krankheit:** Eine Erkrankung, die auf dem Zusammenwirken mehrerer krankheitsbegünstigender Faktoren beruht. Diese können genetischen und

nichtgenetischen Ursprungs sein. Zu den nichtgenetischen Faktoren gehören beispielsweise Umwelteinflüsse oder ein gesundheitsschädlicher Lebensstil wie Rauchen, Alkohol oder Arzneimittelmisbrauch.

■ **Mutation:** Eine Veränderung in einem Gen oder Chromosom, die erblich bedingt ist, spontan auftritt oder durch Umwelteinflüsse hervorgerufen wird.

■ **Pharmakogenetik:** Dieses Teilgebiet der klinischen Pharmakologie untersucht, wie genetische Merkmale bei einem Menschen die erwünschten und unerwünschten Wirkungen von Medikamenten beeinflussen, Wirkungen also, die zum Beispiel nicht mit bekannten Einflussfaktoren wie Alter, Körpergewicht, Nieren- oder Leberfunktion erklärt werden können.

■ **Phänotyp:** Der Phänotyp ist sozusagen die Verwirklichung des Genotyps und zeigt sich im tatsächlichen Erscheinungsbild eines Individuums, also zum Beispiel Körpergröße, Augen- oder Haarfarbe.

■ **Polygene Krankheit:** Eine Erkrankung, die auf mehrere Gene zurückzuführen ist.

■ **Prädiktive Gentests:** Sie werden bei gesunden Menschen durchgeführt und geben Auskunft über die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Erkrankung, die aber bisher noch nicht ausgebrochen ist und bei der zudem nicht sicher ist, ob sie überhaupt jemals auftreten wird.