

Inhalt

Vorwort 11

Teil 1 - Ein humangenetischer Ratgeber

- 1 Genetische Beratung 17
 - 1.1 Was soll Genetische Beratung leisten ? 18
 - 1.2 Der Ablauf einer Genetischen Beratung 40
 - 1.3 Das humangenetische Gutachten 47
 - 1.4 Grenzen der Genetischen Beratung 49
 - 1.4.1 Voraussetzung; richtige Diagnose 49
 - 1.4.2 Falsche Vaterschaft 50
 - 1.4.3 Grenzen der Diagnostik 51
 - 1.4.4 Internationale Zusammenarbeit 53
 - 1.4.5 Krfolgskontrolle 54
- 2 Genetisches Risiko 56
 - 2.1 Mendelsches Risiko 57
 - 2.2 Bedingte Wahrscheinlichkeit 58
 - 2.3 Erfahrungswerte für genetische Risiken: <Empirisches Risiko> 61
 - 2.3.1 Empirische Risiken bei polygen bedingten Erkrankungen 62
 - 2.3.2 Wiederholungsrisiken bei Chromosomenstörungen 69
 - 2.3.3 Mütterliches Alter als Risikofaktor für Chromosomenstörungen 70
 - 2.3.4 Das Basisrisiko 73
 - 2.3.5 Ermittlung von Risiken aus Assoziationsdaten 75
 - 2.3.6 Risiken bei Verwandtenehen 76
 - 2.4 Genetische Auswirkungen von Strahlenbehandlung und Chemotherapie 79

3	Genetische Tests	82	Teil
3.1	Genetische Tests auf der Ebene des Phänotyps	85	7
3.2	Genetische Tests auf Chromosomenebene	X6	
3.5	(Genetische Tests auf DNA-Ebene, Direkter Geiltest	87	
3.3.1	Chromosomenanalyse mit DNA-Methoden:		7.1
	< Molekulare Zytogenetik •	89	7.1.1
3.3.2	(Genetische Tests auf DN A-Ebene, Indirekter Gentest	90	
3.4	Abstammungsuntersuchungen	91	7.1.2
3.5	Testindikationen	95	7.1.3
3.5.1	Genetische Tests bei Kindern	103	7.1.4
			7.1.5
4	Vorgeburtliche Diagnostik	10*	l.X.i
4.1	Eingreifende vorgeburtlich-diagnostische Verfahren und ihre Risiken	109	7.1.7
4.2	Immaterielle Risiken der vorgeburtlichen Diagnostik	116	7.2
4.3	Nicht-invasive Verfahren der vorgeburtlichen Diagnostik	117	7.2.1
4.3.1	Ultraschall	119	7.2.2
4.3.2	Mütterliches Serum-AFP-Triple-Test	120	8
4.3.3	Neue Entwicklungen in der vorgeburtlichen Diagnostik	124	8.1
5	Wann ist eine vorgeburtliche Diagnostik «indiziert»?	126	8.1.1
5.1	Wege zur Indikationstindung	126	8.1.;
5.2	Die besonderen Aufgaben und Probleme der Genetischen Beratung vor einer vorgeburtlichen Diagnostik	133	8.1.;
53	Praktische Umsetzbarkeit einer «offenen» Indikationsstellung zur vorgeburtlichen Diagnostik	135	8.2
5.4	Zuviel Entscheidungsfreiheit für den einzelnen?	137	8.3
			8.4
			8.5
6	Medizinische Genetik und Gesellschaft	138	9
6.1	Genetische Tests und Krankenversicherungen	138	9.1
6.2	Genetische Tests und Lebensversicherungen	147	9.2
63	Genetik am Arbeitsplatz	150	9.3
6.4	Datenschutz	153	9.4
6.5	Individualisierung und Globalisierung	154	9.5

Teil 2 - Ein humangenetisches Handbuch

- 7 Wo hört Gesundheit auf, wo fängt Krankheit an? Genetische Bedingungen normaler Variabilität 161
 - 7.1 Körperliche Merkmale 163
 - 7.1.1 Genetische Polymorphismen: Blutgruppen und Enzym Varianten 163
 - 7.1.2 Geschlecht 170
 - 7.1.3 Augen-und Haarfarbe 170
 - 7.1.4 Farbenblindheit 172
 - 7.1.5 Körpergröße 172
 - 7.1.6' Körpergewicht 174
 - 7.1.7 Genetisch bedingte Krankheit als Normalzustand 175
 - ~2 Verhaltensmerkmale 176
 - 7.2.1 Intelligenz 176
 - 7.2.2 Affektives Verhalten und Persönlichkeitsstruktur 179

- 8 Was sind Erbkrankheiten? 185
 - 8.1 Chromosomenstörungen 185
 - 8.1.1 Zahlenmäßige Chromosomenstörungen 186
 - 8.1.2 Strukturelle Chromosomenstörungen 189
 - 8.1.3 Chromosomenstörungen und Aborte 193
 - 8.2 Monogene Erkrankungen 196
 - 8.3 Multiaktorielle Erkrankungen 211
 - 8.4 Mitochondriale Erkrankungen 215
 - 8.5 Prion-Protein-Erkrankungen 216

- 9 Erbliche Krebserkrankungen 218
 - 9.1 Onkogene 218
 - 9.2 < Krebsfamilien> 221
 - 9.3 Erbe-Umwelt-Beziehungen bei Krebserkrankungen 221
 - 9.4 Dispositionen zu Krebserkrankungen im Rahmen übergeordneter Syndrome 223
 - 9.5 Genrests bei erblichen Krebserkrankungen 224

10	Genetische Reihenuntersuchungen	23J
10.1	Testvaliditiit	232
10.1	Warum überhaupt genetische Reihenuntersuchungen ?	234
10.3	Zielgruppen medizinisch motivierter genetischer Reihenuntersuchungen	236
10.3.1	Neugeborene und Kleinkinder	23'''
10.i.2.	Schwangere	239
10.3.3	Anlageträgerschaft für Krankheiten mit Spätmaiiifestation	242
10.3.4	Anlageträgerschaft für Krankheiten in der Folgegeneration	242
10.4	Genetische Reihenuntersuchungen: immer im Interesse der Untersuchten?	246
11	Das Genomprojekt	151
11.1	Zielsetzungen	252
11.2	Genomkarten	255
11.3	Medizinische Anwendungen	258
11.3.1	Genetische Heterogenität	25^
11.3.2	Die Bedeutung des Genomprojekts für Krebs- und Viruserkrankungen	262
11.3.3	Ein Blick in die Zukunft	161
11.4	Ethische, rechtliche und soziale Fragen	263
12	Die Stellung der Genetik in der Medizin	265
12.1	Genetische und geschichtliche Käst	266
J2.2	Wie viele Menschen leiden unter erblichen Krankheiten?	268
12.2.1	Chromosomale Erkrankungen	269
12.2.2	Monogene Erkrankungen	270
12.2.3	Multifaktorielle Erkrankungen	271

- 13 Therapie genetisch bedingter Erkrankungen 1*1
- 13.1 Gentherapie 272
- 13.2 Therapie genetisch bedingter Erkrankungen mit konventionellen • Methoden 276
- 14 Ausbildung und Berufsbild des Humangenetikers 280

Teil 3 - Dokumente

- 15 Stellungnahmen von Kirchen und Parteien zur Medizinischen Genetik 287
 - 15.1 „Stellungnahmen der Kirchen 287“
 - 15.1.1 Die Evangelische Kirche Deutschlands 287
 - 15.1.2 Die Katholische Kirche 288
 - 15.2 Stellungnahmen der Parteien 289
 - 15.2.1 Die Christlich-Demokratische Union 289
 - 15.2.2 Die Sozialdemokratische Partei 290
 - 15.2.3 Die Freie Demokratische Partei 290
 - 15.2.4 Bündnis 90/Die Grünen 291
 - 15.2.5 Die Partei des Demokratischen Sozialismus 292
- 16 Literaturverzeichnis 294
- 17 Glossar 298
- 18 Verzeichnis von Selbsthilfeorganisationen in Deutschland 305
- 19 Verzeichnis von Genetischen Beratungseinrichtungen in Deutschland 305
- 20 Register 333