

Eine **GENETISCHE AUFFÄLLIGKEIT** bedeutet noch lange nicht, dass das Baby behindert zur Welt kommt. Die Universität Jena verfügt über eine einzigartige Datenbank, die Eltern mehr Gewissheit geben kann



„Erst mal Ruhe bewahren“



PD Dr. Thomas Liehr

ist Biologe und leitet die Arbeitsgruppe molekulare Zytogenetik an der Universität Jena

Fast alle, nämlich 95 Prozent der Babys in Deutschland, kommen normal entwickelt zur Welt. Auch wenn eine Schwangere eine Fruchtwasseruntersuchung machen lässt (siehe Kasten S. 18/19), erhält sie meist ein beruhigendes Ergebnis. Doch was, wenn das Labor eine Auffälligkeit feststellt? Über viele Chromosomenabweichungen weiß man noch zu wenig, um sichere Vorhersagen machen zu können. Der Biologe Dr. Thomas Liehr von der Universität Jena hat eine weltweit einmalige Datenbank aufgebaut, mit der sich bestimmte Laborbefunde besser einschätzen lassen. **BABY** und Familie sprach mit dem Humangenetiker:

Herr Dr. Liehr, was sollen werdende Eltern tun, wenn der Arzt nach einer Fruchtwasseruntersuchung sagt, dass es Auffälligkeiten gibt?

Erst mal Ruhe bewahren und Fakten sammeln! Die Labore sind verpflichtet, Eltern jede Auffälligkeit mitzuteilen. Das muss aber nicht bedeuten, dass das Kind behindert sein wird. Menschen haben normalerweise 46 Chromosomen. Diese treten – bis auf die Geschlechtschromosomen – paarweise auf. Aber manchmal können aus einem Paar drei werden, wie bei einer Trisomie 21, auch bekannt als Down-Syndrom. Manchmal tauschen Chromosomen auch Stü-

cke aus, oder es tauchen Chromosomenteile auf, die neu entstanden oder von einem Chromosom abgebrochen sind. Letztere nennen wir kleine Markerchromosomen. Und die können Veränderungen beim Kind auslösen.

Welche Veränderungen sind das?

In 70 Prozent der Fälle ist das Auftreten kleiner Markerchromosomen nicht mit krankhaften Veränderungen verbunden. Sie können aber auch zu schwersten Behinderungen führen. Ein Beispiel ist das Katzenaugen-Syndrom. Da stammt das kleine Markerchromosom vom Chromosom 22. Bei diesen Kindern sieht das Auge größer aus, weil die Iris einen Spalt hat oder fehlt. Sie können geistig behindert sein. Häufig muss der Anus operativ geöffnet werden.

Wie finden Sie heraus, welchen Effekt das gefundene Markerchromosom haben wird?

Um mögliche Auffälligkeiten herauszubekommen, nehmen wir zuerst den Eltern Blut ab. Finden wir bei einem Elternteil das gleiche Chromosomenstückchen, können wir weitgehend Entwarnung geben. Sonst schauen wir es noch einmal genauer an. Wir stellen fest, von welchem Chromosom es stammt und ob wichtiges genetisches Material auf dem Stück ge-

speichert ist. Danach gleichen wir das Ergebnis mit bekannten Fällen aus unserer Datenbank ab und erstellen daraus eine Prognose.

Wie hilft Ihre Datenbank, das Risiko für das Kind einzuschätzen?

Markerchromosomen sind erst seit 1961 bekannt und wenig erforscht. Noch 1998 wurde Eltern nach einem auffälligen Befund gesagt, die Wahrscheinlichkeit, ein behindertes Kind zu bekommen, liege bei 70:30. Niemand konnte sagen, ob und wie schwer das Kind behindert sein würde. Die Eltern mussten mit wenigen Informationen entscheiden, ob sie die Schwangerschaft fortsetzen. Jetzt können wir die Markerchromosomen genau untersuchen. In der Datenbank, die wir aufgebaut haben, sind alle bekannten Fälle charakterisiert. Mit denen vergleichen wir neue Fälle.

Hilfreiches Gespräch: Die Ärztin erklärt, wie sich das Baby entwickelt



Wie verlässlich ist Ihre Prognose nach dem Abgleich mit Ihrer Datenbank?

Wir können keine absolute Sicherheit geben, aber Eltern erhalten mehr Information. Ich liste ihnen auf, wie viele Fälle mit diesem Markerchromosom bekannt sind, wie viele auffällig und wie viele unauffällig waren. Sind alle unauffällig, wird das in diesem Fall vermutlich auch so sein.

Wenn nicht, wissen Eltern zum Beispiel: Es sind acht Fälle bekannt, davon sieben unauffällig, einer auffällig. Das ist viel fundierter als die alte pauschale 70:30-Verteilung.

Was müssen Eltern tun, damit Sie eine Laborprobe genauer untersuchen?

Die deutschen Labore kennen uns mittlerweile und schicken uns schwierige Fälle. Ansonsten können uns Eltern ihre Laborprobe senden lassen. Sie gehört in Deutschland immer der Mutter und wird aufbewahrt, bis der Befund abgeschlossen ist. Die Mutter kann nach einem Gespräch mit uns sagen, dass sie die Probe haben möchte. Das Labor in Jena sei bereit, sie zu untersuchen. Dann erhalten wir die Probe. Die Kosten werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Privatpatienten müssen bei ihrer Kasse nachfragen.

Kann man auch schon im Vorfeld einer Untersuchung etwas tun?

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik empfiehlt, sich vor der Fruchtwasserentnahme genetisch beraten zu lassen. Das wird oft nicht gemacht, weil nur bei wenigen Paaren tatsächlich ein auffälliger Befund festgestellt wird. Doch gerade für sie wäre eine Vorab-Beratung wichtig. Schließlich wird erklärt, was bei der Untersuchung herauskommen kann. Ich selbst beantworte Fragen gerne per Mail, mache aber keine Beratung. Das darf ich als Biologe in Deutschland auch nicht. *Annett Zündorf* ►

BABY

August 2008

und Familie

Fernsehen, Süßes, Schlafen

**Wie viel
Konsequenz
muss sein?**

Schwangerschaft

**Alles Gute
fürs Baby**

www.babyundfamilie.de



HERZ APOTHEKE
Apothekerin Carola Bleck
Goerdelerstraße 2 • 99510 Apolda
Telefon: 03644/554344

Das Gesundheitsmagazin
für junge Eltern.
Bezahlt von
Ihrer Apotheke.