



Gentests

Nur gezielt sinnvoll!

Molekularbiologische Untersuchungen der Erbanlagen sind technisch möglich und inzwischen auch finanzierbar. Doch wann ist eine humangenetische Beratung und eine DNA-Analyse wirklich nötig?

Dagmar Kreuzberg* hatte sieben Geschwister. Jetzt sind es noch fünf. „Meine älteste Schwester ist mit 35 Jahren an Brustkrebs erkrankt und ein Jahr später gestorben“, erzählt die in Stuttgart lebende Marketing-Spezialistin, „bei meinem ältesten Bruder wurde Hodenkrebs diagnostiziert, als er 36 war. Ein halbes Jahr später war er tot.“ Ein trauriges und nachdenklich stimmendes Familienschicksal. Deswegen war Dagmar Kreuzberg auch heilfroh, als ihre Diagnose vor Kurzem lautete: negativ. Denn sie entdeckte eine Verhärtung in ihrer Brust – just als sie 35 wurde, also in dem Alter, als ihre Schwester an Brustkrebs erkrankte. Doch die Verhärtung erwies sich bei Mammografie und Magnetresonanztomografie als harmlos. „Puuh, war ich froh“, stöhnt sie bei dem Gedanken an das Warten nach der Untersuchung.

Einen Gentest will Dagmar Kreuzberg trotz der auffälligen Häufung an Krebserkrankungen bei ihren Geschwistern – ein anderer Bruder hatte Hodenkrebs, gilt jedoch als geheilt – nicht machen lassen. Obwohl mit einer molekulargenetischen Analyse beispielsweise die beiden wichtigsten der bisher bekannten Brustkrebsgene (BRCA1,

BRCA2) ermittelt werden könnten. „Selbst wenn die Krebskrankheit in unserer Familie genetisch bedingt wäre und ich dieses Risiko kennen würde“, findet sie, „was würde mir dieses Wissen bringen? Höchstens die Notwendigkeit bestätigen, dass ich regelmäßig zu Vorsorgeuntersuchungen gehen sollte.“

Gene entschlüsselt

Rund 3.500 Genveränderungen können derzeit mit verschiedenen Verfahren erkannt werden. Für einige Dutzende davon gibt es kommerzielle Diagnostikangebote. Mit solchen Gentests kann jeder sein persönliches erbliches Risiko für unterschiedliche Erkrankungen bestimmen lassen. Aber Achtung: Jede Untersuchung bezieht sich immer nur auf eine einzelne Fragestellung bzw. Erkrankung. Es gibt also keinen Test, der die gesamten Erbanlagen auf alle möglichen Veränderungen hin beurteilt. Nur selten ist eine Veränderung an einem einzelnen Gen für eine Krankheit verantwortlich, etwa bei dem unheilbaren Nervenleiden Chorea Huntington (auch Veitstanz genannt). Solche Störungen lassen sich Prof. Ortrud Steinlein von der Universität München zufolge nachweisen oder auch ausschließen, so dass sichere Aussagen über ein Erkrankungsrisiko getroffen werden können. Die

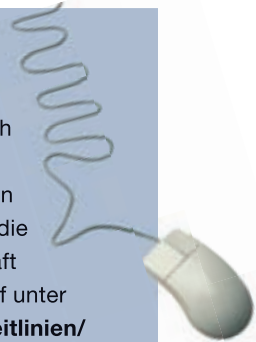
Stoffwechselerkrankung Mukoviszidose (zystische Fibrose) oder Muskeldystrophie (Muskelschwund) sind hingegen die Folge von mehreren genetischen Veränderungen, also Mutationen. Bei Verdacht können diese Erbkrankheiten mit biochemischen Verfahren nachgewiesen werden.

Noch ein Kind?

Wenn etwa junge Eltern ein Kind mit einer Erkrankung haben, die genetisch bedingt sein könnte, und sich ein weiteres wünschen, ist ein Gentest sinnvoll. „Dann schicke ich die Eltern zur humangenetischen Beratung und lasse sie einen Test machen“, erklärt Luitgard Lukas, Hausärztin in Eschbach bei Freiburg. „So können wir sehen, ob es eine Spontanmutation war oder die Eltern die Chromosomen-Anomalie tragen, und

WEBTIPP

Welche genetischen Untersuchungen nach aktuellem Kenntnisstand einen klinischen Nutzen haben, listet die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik auf unter www.gfhev.de/de/leitlinien/Diagnostik_LL.htm



* Name von der Redaktion geändert

Für Gentests verwendet man oft Abstriche der Mundschleimhaut, die mit Wattestäbchen gemacht werden.



wie hoch das Risiko ist, ein zweites Kind mit einer genetisch fixierten Erkrankung zu bekommen.“ Immer dann, wenn in einer Familie eine Krankheit gehäuft auftritt wie etwa Brust- oder Darmkrebs oder bei einem begründeten Verdacht, empfiehlt die Hausärztin ihren Patienten eine genetische Untersuchung. „Doch das ist immer eine individuelle Entscheidung, manche wollen nicht wissen, ob sie ein erhöhtes Risiko haben und nicht ständig in Angst und Panik leben und befürchten, Krebs zu bekommen.“

Gesund leben statt testen

Obwohl technisch viel machbar ist: Nur mal so, zum Abklären einer Vorbelastung oder eines erhöhten Risikos, im späteren Leben an Alzheimer, Diabetes, Brust- oder Darmkrebs zu erkranken oder einen Schlaganfall zu erleiden, sind molekularbiologische Analysen weder in der Lage noch sinnvoll. Denn Demenz, Diabetes, Krebs und die meisten anderen Erkrankungen hängen von komplexen genetischen Konstellationen im Zusammenspiel mit verschiedenen Umweltfaktoren sowie dem Lebensstil ab. Beispielsweise sind die bekannten Brustkrebsgene BRCA1 und BRCA2 nur für jede zweite erblichen Variante verantwortlich. Und die erblichen Formen machen wiederum nur 5 bis 10 Prozent aller Brustkrebserkrankungen aus. Das heißt, nur etwa jeder 30. Brustkrebs weist diese Genveränderungen auf, meist entsteht er davon völlig unabhängig.

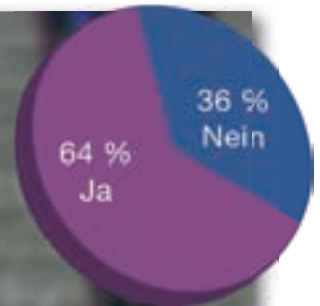
Und selbst wenn ein Risikogen bei einem Menschen vorliegt, heißt das nicht, dass er tatsächlich die Krankheit entwickelt. Das Ergebnis gibt nur eine Wahrscheinlichkeit wieder, nicht eine Sicherheit. Die Veränderungen kommen zum Beispiel oft erst zum Tragen, wenn bestimmte Lebensumstände dazukommen. Deshalb ist ein gesunder Lebensstil doppelt wichtig, gerade auch bei möglicher familiärer Vorbelastung.

Ein Gentest kann umgekehrt auch nicht ausschließen, dass eine erbliche

Krankheit auftritt. Die kann jederzeit spontan entstehen. Der Gentest suggeriert deshalb leicht eine falsche Sicherheit. „Hundertprozentige Aussagen und Vorhersagen können nicht gemacht werden“, weiß Luitgard Lukas, „nur eine Risikoeinschätzung.“ Bei vermeidbaren oder behandelbaren Krankheiten kann die Untersuchung des Erbmaterials im Einzelfall jedoch eine wichtige Hilfe bei Entscheidungen über vorbeugende Maßnahmen oder Fragen der Lebens- oder Familienplanung sein. > **Heidi Wahl**

Gentest ja oder nein? Das sagen Sie:

In Zusammenarbeit mit dem Gesundheitsportal www.lifeline.de haben wir eine Umfrage gemacht. Danach können sich fast zwei von drei Teilnehmern vorstellen, einen Gentest machen zu lassen.



Das sagten die Befürworter (Auswahl):

- Schlicht und einfach aus Neugierde!
- Wer mit beiden Füßen im Leben steht, sollte auch wissen dürfen, wie er gewissen genetisch bedingten Erkrankungen vorbeugen kann, um diese unter Umständen nicht zu bekommen.
- Ja, aber es müsste sichergestellt sein, dass das Testergebnis nicht in falsche Hände (Arbeitgeber, Versicherer etc.) gerät.
- Ich habe eine Krebserkrankung hinter mir. Kommt da vielleicht noch was nach?

Das sagten die Gegner (Auswahl):

- Ich möchte nicht im Vorfeld wissen, welche Krankheiten auf mich zu kommen könnten.
- Ich möchte nicht durch einen solchen Test verunsichert werden.
- Ich könnte eh morgen sterben, also möchte ich mein Leben genießen und nicht an so was denken.