

# Das genetikum in Böblingen

## Humangenetische Beratung und symptomsspezifische Diagnostik

Das genetikum steht mit seinen Standorten in Neu-Ulm, Prien, München, Stuttgart und Böblingen den Partnerpraxen, den Zusehrenden und auch Patienten noch ortsnäher zur Seite.

Das genetikum Böblingen wurde 1993 als Institut für Chromosomendiagnostik und Genetische Beratung gegründet und steht seither unter der gemeinsamen Leitung von Frau Dr. med. Gabriele du Bois, Fachärztin für Humangenetik, und Frau Dr. rer. nat. Eva Daumiller, Biologin und Fachhumangenetikerin (GfH). Das Besondere am Standort Böblingen liegt darin, dass hier humangenetische Beratung in enger Verbindung mit symptomsspezifischer genetischer Diagnostik erfolgt – dabei liegt der Schwerpunkt auf der pränatalen und postnatalen Chromosomenanalyse. Auf diese Weise wird der Großraum Stuttgart-Böblingen mit einem umfassenden Spektrum an humangenetischen Dienstleistungen versorgt und eine optimale und ortsnahe Versorgung der Patienten gewährleistet. Als erfahrenes und bekanntes Zytogenetiklabor genießt das genetikum Böblingen einen hervorragenden Ruf und unterhält ein weitläufiges Kontaktnetz zu niedergelassenen Ärzten und Kliniken aus der Umgebung. Mit dem neuen

genetikum-Beratungsstandort in der Innenstadt Stuttgarts sind somit zwei ortsnahe Anlaufstellen für kompetente humangenetische Beratung und Diagnostik entstanden.

### Die Vorgeschichte

Während das Institut für Chromosomendiagnostik und Genetische Beratung zunächst in Echterdingen aufgebaut wurde, ist es seit 2001 auf dem Gelände des Klinikums Böblingen angesiedelt. Neben den direkten Leistungen am Klinikum werden zahlreiche weitere Kliniken sowie niedergelassene Frauen- und Kinderärzte der Region von hier aus beraten und versorgt. Für den Umzug des Instituts hatten sich seinerzeit der Chefarzt der Frauenklinik, Herr PD Dr. Weiss, sowie der Chefarzt der Kinderklinik, Herr Prof. Dr. Teufel, stark gemacht, mit dem Ziel, ein perinatales Zentrum aus Frauenklinik, Kinderklinik und Humangenetik am Böblinger Krankenhaus zu erschaffen. Die erfolgreiche Zusammenarbeit hat sich seither auf weitere Fachbereiche sowie auf den gesamten Klinikverbund Südwest ausgeweitet. So bestehen heute gute Kontakte zu Brustzentrum, Darmzentrum und auch zur neurologischen Klinik.



Abb. 1: Blick in den Flur

### Kontakt

#### Böblingen

Elsa-Brandström-  
Straße 10  
71032 Böblingen  
07031 721818

#### Stuttgart

Büchsenstraße 20  
70174 Stuttgart  
0711 22009230



Abb. 2: Die Laborräume in Böblingen

### Die genetische Beratung

Ein besonderer Schwerpunkt des genetikum Böblingen liegt in der genetischen Beratung, die von Frau Dr. du Bois durchgeführt wird. Die berufliche Karriere der Fachärztin für Humangenetik begann im Institut für Humangenetik in Münster, in dem sie ein Jahr lang als Assistentin bei Prof. Dr. Wüdkind Lenz tätig war, gefolgt von einer 3-jährigen Beschäftigung an der Kinderklinik Tübingen. Nach einer Familienpause genoss sie die fortführende Ausbildung unter Prof. Dr. Haberlandt und Prof. Dr. Kaiser am Institut für Humangenetik der Universität Tübingen sowie in der Klinischen Genetik des Olgahospitals Stuttgart bei Dr. Heilbronner. Seit der Gründung des Instituts für Chromosomendiagnostik und genetische Beratung hat Frau Dr. du Bois bereits über 3000 Beratungen durchgeführt; dabei können Ratsuchende in großem Maße von ihrer langjährigen Erfahrung und psychotherapeutischen Weiterbildung profitieren. Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung ist insbesondere bei auffälligen vorgeburtlichen Untersuchungen, bei bekannten Chromosomenstörungen in vorausgegangenen Schwangerschaften, bei der Medikamenteneinnahme während der Schwangerschaft, bei wiederholten Fehlgeburten, bei Sterilität sowie im Fall erblicher Erkrankungen oder Fehlbildungen in der Familie ratsam.

### Angewandte Chromosomendiagnostik

Der andere Schwerpunkt des Böblinger Labors liegt in der Chromosomendiagnostik, vor allem im Bereich der pränatalen Analyse aus Fruchtwasser und Chorionzotten sowie in der postnatalen Analyse aus Blut und Abort-Gewebe. Seit der Gründung des Instituts vor 18 Jahren hat das Team der Zytogenetikerinnen knapp 21000 Fruchtwasserana-

lysen, 6600 Blutanalysen und über 1700 Chorionbiopsieuntersuchungen durchgeführt. Im Rahmen der Fruchtwasseranalyse wird auch die Durchführung eines pränatalen Schnelltests angeboten – dieser kann innerhalb von 24 Stunden Auskunft über die häufigen Trisomien beim Kind geben. Zu den weiteren Leistungen gehören molekular-zytogenetische Analysen für Mikrodeletions-Syndrome sowie das Subtelomerscreening. Das Labor steht unter der Leitung der studierten Biologin und Fachhumangenetikerin Frau Dr. Daumiller. Nach ihrer Promotion am physiologisch-chemischen Institut der Universität Tübingen im Bereich der Leukämieforschung sammelte sie während ihrer 6-jährigen Tätigkeit als Laborleiterin in der klinischen Genetik des Olgahospitals Stuttgart bereits umfassende Erfahrungen.

Am genetikum Böblingen unterstützen insgesamt 12 langjährige Mitarbeiterinnen niedergelassene Ärzte in der Region bei der Diagnostik und Beratung von Patienten mit genetisch bedingten Erkrankungen, unerfülltem Kinderwunsch, wiederholten Fehlgeburten, Infertilität, geplanter IVF und ICSI sowie bei Fragen zur Pränataldiagnostik, familiären Tumorerkrankungen und bei der Abklärung etwaiger Wiederholungsrisiken für familiäre Erkrankungen. Der Zusammenschluss ist sowohl für das genetikum als auch für das Institut von großer Bedeutung. Beide Seiten profitieren in hohem Maße von der engeren Kooperation und dem verstärkten fachlichen Austausch. Nicht zuletzt kommt dies auch unseren Partnern und ihren Patienten zugute.

Daniela Cramer

### Info ...

- ⊙ seit 1993
- ⊙ 3000 Beratungen
- ⊙ 21000 Fruchtwasseranalysen
- ⊙ 6600 Blutanalysen
- ⊙ 1700 Chorionbiopsieuntersuchungen

### Partnerkliniken

- ⊙ Schorndorf
- ⊙ Nürtingen
- ⊙ Villingen
- ⊙ Ruit
- ⊙ Filderstadt
- ⊙ Stuttgart
- ⊙ Aalen

### Partnerpraxen

- ⊙ Waiblingen
- ⊙ Sillenbuch
- ⊙ Stuttgart
- ⊙ Donaueschingen
- ⊙ Calw
- ⊙ Nagold
- ⊙ Balingen
- ⊙ Echterdingen
- ⊙ Böblingen

# Das persönliche Interview mit den Ärzten am genetikum in Böblingen

Herzlich Willkommen Frau Dr. du Bois und Frau Dr. Daumiller, vielen Dank, dass Sie sich anlässlich des Zusammenschlusses des Instituts für Chromosomendiagnostik und Genetische Beratung in Böblingen mit dem genetikum in Neu-Ulm für ein Interview zur Verfügung stellen.

**Wie kam es zur Entscheidung, diesen Schritt vorzunehmen?**

Dr. du Bois: Wir pflegen bereits seit vielen Jahren gute Kontakte zum genetikum in Neu-Ulm. Herr Dr. Mehnert, der durch die Gründung seiner eigenen Praxis in 1990 bereits über entsprechende Erfahrung verfügte, stand uns bei unserer Niederlassung 1993 mit Rat und Tat zur Seite. Seither haben wir gegenseitige Erfahrungen im technischen Bereich ausgetauscht und auch diverse molekulargenetische Analysen für unsere Patienten in seinem Labor durchführen lassen. Als Herr Dr. Mehnert uns kürzlich bezüglich der Gründung einer gemeinsamen Beratungsstelle in Stuttgart ansprach, fanden wir sein Konzept sehr überzeugend.

Dr. Daumiller: Wir profitieren vom Zusammenschluss mit einem starken Partner. Und das genetikum kann seinerseits mit einem erfahrenen und bekannten Zytogenetiklabor vor Ort zusammenarbeiten. Die genetische Beratungsstelle in Stuttgart betreiben wir gemeinsam. Dabei sind die guten Kontakte, die das Institut für Chromosomendiagnostik und Genetische Beratung seit vielen Jahren mit den Stuttgarter Ärzten und Kliniken unterhält, sehr nützlich.

**Welche Änderungen erfährt das Institut für Chromosomendiagnostik und Genetische Beratung in Böblingen durch den Anschluss an das genetikum?**

Dr. Daumiller: An erster Stelle freuen wir uns über den vermehrten fachlichen Austausch mit unseren neuen Kollegen. Zudem können wir unseren Einsendern nun ein noch breiteres Spektrum der molekulargenetischen Diagnostik anbieten, dazu gehört insbesondere auch die neue CHIP-Technologie, die auch als molekulare Karyotypisierung bezeichnet wird. Unser Chromosomenlabor wird weiterhin in den gewohnten Räumlichkeiten beim Klinikum Böblingen zu finden sein und auch die Beratungsstelle in Böblingen bleibt erhalten. Nur unser Name hat sich geändert: Wir heißen jetzt genetikum Böblingen.



Abb. 1: Frau Dr. du Bois im Gespräch mit einer Patientin

**Worin sehen Sie die besonderen Stärken des genetikum?**

Dr. du Bois: Das genetikum verbindet hervorragende Diagnostik mit dem Angebot wohnortnaher genetischer Beratung durch mehrere Standorte. Wir stehen als großes Expertenteam für alle relevanten Fragen in der humangenetischen Diagnostik zur Verfügung. Erst kürzlich konnten wir für unseren Standort in Stuttgart mit Frau Dr. Rossier und Herrn Prof. Tariverdian zwei hochqualifizierte Syndromologen für unser Team gewinnen. Mit ihrer Hilfe können wir nun unser Angebot von Syndromsprechstunden an Kinderkliniken erweitern. Auch ist somit das hohe Niveau unserer genetischen Beratung für die Pränataldiagnostik gewährleistet: Im gesamten genetikum können wir nun auf sieben erfahrene Fachärzte für Humangenetik zurückgreifen – zwei weitere befinden sich zudem in der Ausbildung zum Facharzt. In dieser Konstellation führen wir monatliche interne Treffen durch, bei denen interessante und schwierige Fälle – gelöste wie ungelöste – vorgestellt und diskutiert werden können.

Dr. Daumiller: Das gleiche gilt für die Biologen am genetikum. Unser Team besteht nun aus drei Fachhumangenetikern sowie zwei weiteren in Ausbildung, um die Gebiete Molekulargenetik, Zytogenetik, molekulare Zytogenetik und molekulare Karyotypisierung abzudecken. Auch hier profitieren alle vom gegenseitigen Austausch der langjährigen Erfahrung, was insbesondere den jüngeren Mitarbeiter/Innen zu Gute kommt.

**Liegt Ihnen ein Gebiet besonders am Herzen?**

Dr. du Bois: Mein besonderes Interesse galt schon immer der genetischen Beratung bei auffälligem Pränatalbefund sowie bei der prädiktiven Diagnostik. Um den Ratsuchenden, die sich hierbei in einer schwierigen psychischen Situation befinden, möglichst gut zur Seite stehen zu können, habe ich mich auf dem Gebiet psychotherapeutischer Gesprächstechniken weitergebildet. Es beeindruckt mich stets aufs Neue, wie unterschiedlich Ratsuchende mit ihren Diagnosen bzw. Schwangerschaften und ihre Partner mit schweren Diagnosen ihrer Kinder umgehen. Liegt ein auffälliges Ergebnis der Fruchtwasseruntersuchung oder der Chorionbiopsie vor, verlangt dies in der Regel eine baldige Entscheidung. Zwar ist hier keine übertriebene Eile nötig, dennoch sollte den Eltern schnellstmöglich ein kompetenter Ansprechpartner zur Seite stehen, mit dem sie alle dringenden Fragen zum Krankheitsbild klären und das weitere Vorgehen in offener Form diskutieren können. Von besonderem Wert ist hierbei auch die psychosoziale Beratung, die spätestens seit der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes und dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes ein fester Bestandteil der Pränataldiagnostik ist. Kürzlich habe ich in einem vom Sozialministerium Baden-Württemberg initiierten Projekt mitgearbeitet, in dem die Zusammenarbeit zwischen Ärzten und psychosozialen Beraterinnen gefördert wurde. Dabei konnte ich sehr gut beobachten, wie positiv dieses Angebot von Patientinnen und ihren Partnern aufgenommen wurde und wie entlastend es auch für die Ärzte sein kann, ihre Patienten in guter Betreuung zu wissen. Um den Kontakt zwischen Ärzten und psychosozialen Beraterinnen zu verbessern und die häufig bestehenden gegenseitigen Vorurteile abzubauen, kommen in Stuttgart seit einiger Zeit psychosoziale Beraterinnen, Pränataldiagnostiker, betreuende Frauenärzte und Humangenetiker zu einem interdisziplinären Qualitätszirkel zusammen.

**Wie sieht die Beratungsarbeit in der prädiktiven Diagnostik aus?**

Dr. du Bois: Als klassische Krankheit für die prädiktive, d. h. die vorhersagende Diagnostik ist die Chorea Huntington zu nennen. Erstgradig Verwandte von Chorea-Huntington-Patienten zählen zu den Risikopersonen, die mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % selbst einmal an der Krankheit leiden werden. Hierbei lässt sich bereits vor dem Aufkommen der ersten Krankheitssymptome molekulargenetisch testen, ob jemand die für die Erkrankung verantwortliche Genmutation geerbt hat oder nicht. Ob man den entsprechenden Test durchführen lässt, ist eine sehr schwerwiegende Entscheidung. Zunehmende Bedeutung hat die prädiktive Diagnostik bei Tumorerkrankungen, insbesondere bei Brust- und Darmkrebs. Auch hier besteht ein 50 %-iges Wiederholungsrisiko für Geschwister und Kinder. Im Gegensatz zur Chorea Huntington eröffnen entsprechende Voruntersuchungen hier jedoch die Möglichkeit, gegebenenfalls frühzeitig mit einer Behandlung beginnen zu können bzw. den Krebs durch vorbeugende Operationen weitestgehend zu vermeiden. In den Beratungen wird deutlich, wie unterschiedlich die betroffenen Familien sind und dass man gemeinsam mit den Ratsuchenden eine individuelle Lösung finden muss.

**Wie erfolgt die Zusammenarbeit und Kommunikation mit Ihren zuweisenden Kollegen?**

Dr. Daumiller: Unsere zuweisenden Kollegen melden ihre Untersuchungsproben telefonisch bei uns an. Daraufhin organisieren wir mit unserem Fahrdienst einen sicheren Transport der Fruchtwasser-, Chorionzotten-, Blut- und Gewebeprobe. Des Weiteren stehen wir unseren Kollegen jederzeit für telefonische Auskünfte zur Verfügung. Bei auffälligen Befunden bleiben wir in engem Kontakt mit den betreuenden Ärzten und besprechen gemeinsam das jeweilige Vorgehen. Auf diese Kommunikationskultur mit unseren Einsendern legen wir großen Wert und erhalten diesbezüglich sehr positive Rückmeldungen.

**Ich wünsche Ihnen viel Erfolg in Stuttgart und bedanke mich für das Interview.**

Daniela Cramer  
Jens Stadler



Frau Dr. Daumiller



Frau Dr. du Bois