

**25 Jahre**  
genetikum  
Mit Jubiläums-  
Gewinnspiel auf  
Seite 2



25 Jahre Humangenetik  
Was hat sich im Berufs-  
alltag für Mediziner verändert?

11



Standorte genetikum 2015  
Hier sind wir für Sie da!

13



Ein Fall aus der medizinischen Praxis  
Das Fragile-X Syndrom

17

03

Top-Thema

Menschen. Methoden.  
Meilensteine

25 Jahre Humangenetik –  
25 Jahre genetikum

## EDITORIAL



Dr. med. Karl Mehnert

## Liebe Leserinnen und Leser,

wir haben Grund zu feiern – das **genetikum** hat Geburtstag! Vor 25 Jahren wurde die erste Praxis mit Labor in Neu-Ulm eröffnet, damals noch unter dem Namen Praxis Dr. Mehnert. Aus diesem besonderen Anlass finden Sie in dieser Ausgabe der **gen.ial** eine Jubiläums-Rallye – wer das richtige Lösungswort findet, nimmt an unserem Gewinnspiel teil. Als Preis winkt ein wunderbares Wochenende am Bodensee inklusive eines Besuchs der berühmten Bregenzer Festspiele. Auf der nächsten Seite steht alles über die Teilnahmebedingungen.

Viel ist in diesen 25 Jahren **genetikum** passiert – bei uns und in der Humangenetik. Ein guter Anlass, finden wir, um im Top-Thema einen Blick zurück zu werfen auf die rasanten Entwicklungen in der genetischen Diagnostik und Beratung und auf die Highlights in der Geschichte des **genetikum**. Natürlich finden Sie, wie gewohnt, auch hochaktuelle Informationen und Neuigkeiten aus der Welt der Genetik sowie einen spannenden „Fall aus der Praxis“. Und auf den Seiten 13/14 zeigen wir Ihnen (nicht ohne Stolz!), wie sich das **genetikum** bis heute aus der „Keimzelle“ in Neu-Ulm entwickelt hat.

Herzlich

Dr. med. Karl Mehnert

Kompakt und informativ: **gen.ial****Impressum:**

Das Exemplar ist kostenfrei.  
Erscheinungsweise: 2 x jährlich  
Druckauflage: 5.000  
Ausgabe 12 | April 2015

**Herausgeber:**

**genetikum** – Genetische Beratung & Diagnostik  
Wegenerstr. 15, 89231 Neu-Ulm  
[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de), [info@genetikum.de](mailto:info@genetikum.de)

**Inhaltlich verantwortlich:**

Dr. Karl Mehnert · Dipl.-Biol. Petra Freiling, MBA  
Dr. Maren Wenzel · Dr. Verena Pfaff  
Helena Böhler-Rabel · Dr. Gabriele du Bois  
Prof. Dr. Horst Hameister

**Redaktion:**

Dipl.-Biol. Petra Freiling, MBA  
Dr. Karl Mehnert, Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn

**Bildnachweis:**

corbis, **genetikum**, Hotel Bad Schachen,  
istockphoto

**Konzeption & Layout:**

REMY & REMY GmbH, München



Haben Sie Ideen und Anregungen?  
Wir freuen uns auf Ihre Nachricht:  
[genial@genetikum.de](mailto:genial@genetikum.de)

Dipl.-Biol. Petra Freiling, MBA

 **genetikum**<sup>®</sup>  
GENETISCHE BERATUNG & DIAGNOSTIK

Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Telefon 0731 - 9849 00  
[info@genetikum.de](mailto:info@genetikum.de)

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)

Neu-Ulm | Stuttgart | Böblingen | Singen | München | Prien



25 Jahre  
**genetikum**  
Jubiläums-  
Rallye

Das **genetikum**-Jubiläums-GewinnspielAuf der Suche nach dem richtigen Wort:  
Eine Rallye durch die **gen.ial**

Das **genetikum** feiert Geburtstag – aber das Geschenk geht an unsere Leserinnen und Leser! Wir laden Sie ein auf eine Tour durch diese Jubiläumsausgabe der **gen.ial**. Insgesamt 6 Fragen sind auf den kommenden Seiten zu finden und zu beantworten. Notieren Sie für jede Antwort den jeweils gesuchten Buchstaben – wenn Ihre Antworten richtig sind, ergibt sich aus den 6 Buchstaben das Lösungswort. Und mit diesem Wort nehmen Sie teil an unserem Super-Gewinnspiel.

## Das können Sie gewinnen:

Festspiel-Package „Turandot“ (Seebühne Bregenz) für 2 Personen vom 30. Juli bis 2. August 2015 in Bad Schachen am Bodensee

Erleben Sie drei festliche Tage im 4-Sterne-Superior Hotel „Bad Schachen“ am Bodensee. Lassen Sie sich von einem glanzvollen Opernabend unter freiem Himmel verzaubern. Unser Preis beinhaltet 3 Übernachtungen inkl. Halbpension im Hotel Bad Schachen im Doppelzimmer zur Seeseite mit Balkon, pro Person eine Festspielkarte der Kategorie II für die Seebühnen-Aufführung „Turandot“ am 1. August 2015 inkl. Programmheft, Schiffstransfer vom und zum Hotelsteg und jeweils ein Glas Champagner bei der Rückkehr.

**So nehmen Sie teil:**

Faxen Sie Ihr Lösungswort mit beiliegendem Fax-Formular bis zum 15. Mai 2015 an 0731-9849020. Oder senden Sie uns eine E-Mail mit dem Stichwort Jubiläums-Gewinnspiel und dem Lösungswort an [genial@genetikum.de](mailto:genial@genetikum.de).

Der Gewinner wird aus den richtigen Einsendungen ausgelost und schriftlich benachrichtigt. Von der Teilnahme ausgeschlossen sind Mitarbeiter des **genetikum** und deren Angehörige. Eine Barauszahlung des Gewinns ist nicht möglich. Der Rechtsweg ist ausgeschlossen.

## 25 Jahre Humangenetik – 25 Jahre genetikum

## Menschen. Methoden. Meilensteine

In keiner anderen medizinischen Disziplin hat sich in den letzten 25 Jahren so viel Fortschritt ergeben wie in der Humangenetik. Ein Überblick von Prof. Dr. Horst Hameister

Als die Praxis für Humangenetik von Dr. Karl Mehnert im Jahr 1990 gegründet wurde, beschränkten sich die humangenetischen Dienstleistungen noch auf zytogenetische Chromosomenuntersuchungen und genetische Beratung. Der Standort Ulm / Neu-Ulm ergab sich für die Praxis dabei fast „von selbst“, denn die Frauenklinik der Universität Ulm hatte sich durch die sehr speziellen Aktivitäten von Herrn und Frau Prof. Knörr und später Prof. Terinde auf dem Gebiet der pränatalen Diagnostik im südwestdeutschen Raum zu einem Zentrum für dieses Spezialgebiet entwickelt. Relativ früh waren sogenannte Ausgründungen sowohl aus der Gynäkologie als auch aus der klinischen Genetik in Ulm entstanden.

In den ersten Jahren stand für die damals von Dr. Karl Mehnert „Gregor-Mendel-Laboratorium“ genannte humangenetische Praxis die pränatale Chromosomendiagnostik ganz im Vordergrund. Die für die pränatale Diagnostik benötigten Techniken sowohl auf Seiten der Gynäkologie als auch auf Seiten der Humangenetik waren in den Jahren zuvor durch ein öffentlich gefördertes Schwerpunktprogramm an verschiedenen Universitäten, u. a. auch in Ulm, etabliert worden. Sehr rasch zeigte sich aber auch die Notwendigkeit, diese aufwendige und verantwortungsvolle Routinediagnostik aus dem starren universitären Rahmen herauszulösen und in die Praxis einzuführen.

**Gregor Mendel**  
der Namensgeber des  
ersten Laboratoriums



Es war damals in einigen Zentren noch üblich, eine Chromosomenanalyse nach Fruchtwasserpunktion an nur homogen gefärbten Chromosomen durchzuführen und damit nur zahlenmäßige Chromosomenstörungen auszuschließen. Ähnlich großzügig, heute sagen wir dazu: fahrlässig, ging man damals auch in der postnatalen Chromosomendiagnostik vor. War ein Kind mit einer typischen Klinik für das Down-Syndrom von einer älteren Mutter geboren worden, verzichtete man in den 1980er Jahren noch teilweise auf eine Chromosomenanalyse. Ein solches Vorgehen ist heute völlig undenkbar. Allerdings begegnen wir dieser Haltung, eine exakte genetische Diagnostik als nicht notwendig anzusehen, inzwischen wieder bei bestimmten genetischen Syndromen wie z. B. dem Prader-Willi-Syndrom. Doch dazu später mehr.

### Neue Aufgaben und ein neuer Name

Durch die gleichbleibend hohe Qualität hinsichtlich Zellkulturdauer und Zellkulturerfolg sowie die hohe Qualität der präparierten Chromosomen mit entsprechender Bandenauflösung konnten Dr. Karl Mehnert und das „Gregor-Mendel-Laboratorium“ sehr rasch das Vertrauen der pränatalen Diagnostik anbietenden Frauenärzte gewinnen. Zunächst befand sich die Praxis in angemieteten Räumen in der Ludwigstraße im Zentrum von Neu-Ulm. Schon nach kurzer Zeit waren die Anforderungen und insbesondere die Qualität der Diagnostik in den beengten Räumen in der Ludwigstraße nicht mehr zu erfüllen.

1993 wurden daher die neuen Räumlichkeiten in der Wegenerstraße 15 bezogen. Bei der Bauplanung konnten die sicherheitstechnischen Anforderungen, die heute an Labore gestellt werden, berücksichtigt werden.

Zu diesem Zeitpunkt war auch klar geworden, dass die Zytogenetik durch die FISH-Methoden eine molekulargenetische Erweiterung erfahren würde. Weiterhin war unübersehbar, dass die neue Disziplin der DNA-Analyse eine notwendige Ergänzung der humangenetischen Diagnostik darstellen würde. Diesen Anforderungen konnte durch den Neubau Genüge getan werden. Infolge der Ausweitung der diagnostischen Möglichkeiten nahm auch die Nachfrage von genetischen Beratungen zu. So war es notwendig geworden, den Patientenbereich strikt vom Laborbereich räumlich zu trennen.

Diese Neuausrichtung wurde durch den späteren Namenswechsel offenkundig symbolisiert. In der sehr erfolgreichen Gründungsphase hatten noch Chromosomenuntersuchungen im Vordergrund gestanden – symbolisiert durch den Namen „Gregor-Mendel-Laboratorium“. Die von Gregor Mendel aufgestellten Vererbungsgesetze waren populär geworden, als zu Anfang des vorigen Jahrhunderts die Natur der Chromosomen erkannt wurde. Seit 1990 das humane Genomprojekt formuliert und entsprechende Forschungsaktivitäten weltweit initiiert wurden, verschob sich die humangenetische Diagnostik mehr und mehr hin zur Analyse einzelner Gene bzw. des Genoms. Dieser Neuausrichtung wurde man durch die Umbenennung der humangenetischen Praxis in „genetikum“ gerecht.

## Ein starkes Team – und eine starke Entwicklung

Spätestens jetzt war es unumgänglich geworden, die Laborarbeiten und die ärztliche Beratungstätigkeit auf mehr Schultern zu verteilen. Für diese erfolgreiche Entwicklung sind seit mehr als 15 Jahren insbesondere drei langjährige und jeder für sich in seinem Bereich verdiente Mitarbeiter verantwortlich: die Fachärztin für Humangenetik Helena Böhler-Rabel für die genetische Beratung, der Fachhumangenetiker Dr. Dieter Gläser für die DNA-Diagnostik und der Fachhumangenetiker Dr. Günther Rettenberger für die molekular-zytogenetische Diagnostik.

Initial etablierte Dr. Dieter Gläser die Diagnostik der häufigen Repeat-Erkrankungen des fra(X)-Syndroms und der myotonen Dystrophie. Die ungewöhnlichen molekularen Ursachen dieser Erkrankungen, die durch Repeat-Veränderungen gekennzeichnet sind, wurden 1991 erstmals beschrieben. Inzwischen hat sich Dr. Gläser zu einem deutschlandweit anerkannten Experten für verschiedene neuromuskuläre Erkrankungen entwickelt. Seine Erfahrung in der DNA-Diagnostik wird von den verschiedenen Institutionen in der deutschen Humangenetik und der berufsständischen Selbstverwaltung geschätzt.

Helena Böhler-Rabel hatte ihre ärztliche Ausbildung zunächst in Richtung des Fachgebiets Neurologie ausgerichtet. Mit ihrer Erfahrung ergänzt sie die Schwerpunktbildung „Neuromuskuläre Erkrankungen“ am Genetikum. Das Interesse von Dr. Günther Rettenberger an der Verbindung von molekularer Genetik und klassischer Zytogenetik machte es dem Genetikum möglich, als eines der ersten Labore ab 2005 auch array-CGH-Untersuchungen anzubieten. Diese Untersuchungstechnik mit einer gegenüber der konventionellen Chromosomenanalyse etwa 100-fach erhöhten Auflösung hat sich sehr schnell als eine notwendige Ergänzung der klassischen Zytogenetik erwiesen. Das gilt insbesondere bei der Diagnostik von Dismorphie-, Retardierungs- und Fehlbildungs-Syndromen. Die Stammgruppe wurde im Jahr 2010 durch den Zusammenschluss mit dem ehemaligen Chromosomenlabor in Böblingen und den dortigen Gründerinnen Dr. Gabriele du Bois und Dr. Eva Daumiller ideal ergänzt.



**Dr. biol. hum. Dieter Gläser**  
Fachhumangenetiker



**Dr. biol. hum. Günther Rettenberger**  
Fachhumangenetiker



**Helena Böhler-Rabel**  
Fachärztin für Humangenetik



**Dr. med. Gabriele du Bois**  
Fachärztin für Humangenetik



**Dr. rer. nat. Eva Daumiller**  
Fachhumangenetikerin

## Wissenschaftlicher Durchbruch – und die komplexen Folgen

Im Jahr 2001 war im Bereich der Wissenschaft ein Wettlauf zwischen den weltweit vernetzten akademischen Institutionen (dafür steht der Name Francis Collins) und einer einzigen, auf Profit ausgerichteten, amerikanischen Firma (geleitet von Craig Venter) entstanden. Ziel war die vollständige Sequenzierung des gesamten humanen Genoms. Nach einer enormen Kraftanstrengung wurde dieses ehrgeizige Ziel erreicht – seit April 2003 gilt das menschliche Genom offiziell als vollständig entschlüsselt. Zur allgemeinen Überraschung erwies es sich mit ca. 21.000 für Proteine codierenden Genen als vergleichsweise übersichtlich, die Schätzungen der beteiligten Wissenschaftler hatten vorher zwischen 65.000 und weit über 100.000 Genen gelegen. Doch rasch stellte sich auch heraus, dass bei dieser geringen Zahl von Genen jedes einzelne Gen für sehr viele verschiedene Aufgaben verantwortlich sein kann (wissenschaftlich nennen wir das pleiotrope Genwirkung). Damit trifft die vereinfachte Vorstellung ein Gen – ein Phänotyp für die allermeisten Erkrankungen nicht zu. Heute ist für etwa 4.000 Gene der entsprechende Phänotyp bekannt, und in die klinische Diagnostik sind etwa 1000 Gene eingeführt. Dies bedeutet, dass die Funktion bzw. der entsprechende Phänotyp von vielen Genen noch gar nicht bekannt ist. Zunächst sprach man von einem phänotypischen Gap, den es nur aufzufüllen galt. Inzwischen glaubt man, dass möglicherweise noch ganz andere Prinzipien von Genwirkung zu erwarten sind.

## Schnellere Diagnostik dank NGS und Genpanel

Der Wettlauf zwischen den sehr ungleichen Wettbewerbern bei der humanen Genom-Analyse im Jahr 2001 hat eindrücklich gezeigt, wie informativ DNA-Sequenzierung in großem Maßstab in Verbindung mit biometrischer Verarbeitung der Daten ist. Das hat in den folgenden Jahren zu verschiedenen Ansätzen geführt, die seit 40 Jahren ziemlich unverändert durchgeführte DNA-Sequenzierung nach Sanger durch schnellere und kostengünstigere

Methoden zu ersetzen. Seit etwa 2006 haben sich diese Methoden als „next generation sequencing“ (NGS) mehr und mehr durchgesetzt. Seit 2010 werden diese Techniken auch in der klinischen Routinediagnostik angewandt und sind dort nicht mehr wegzudenken, auch wenn in Deutschland wegen starrer GKV- und KV-Strukturen bisher kein vereinbarter Kostenersatz durch die Krankenkassen gegeben ist. Die bisherigen phänotypischen Beschreibungen von Krankheitsbildern (Syndromen) sind an dem äußeren, peripheren Zustandsbild der Patienten ausgerichtet und damit noch meilenweit entfernt von der direkten Genwirkung. Deshalb besteht für viele dieser Zustandsbilder bzw. Syndrome zum jetzigen Zeitpunkt eine genetische Heterogenität: Mutationen in verschiedenen Genen führen zu dem für unsere Betrachtung gleichen Syndrom. In diesen Fällen erweist es sich als enorm zeitaufwendig und unrentabel, ein Gen nach dem anderen herkömmlich nach Sanger zu sequenzieren. Sehr viel zielgerichteter und kosteneffizienter ist eine Genpanel-Analyse mit den neuen NGS-Techniken, bei denen gleichzeitig eine Vielzahl von Genen parallel analysiert werden. Allerdings wird die bioinformatische Auswertung, die anschließend notwendig ist, um normale Varianten von potenziell pathogenen Mutationen zu unterscheiden, dabei häufig völlig unterschätzt.





Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn  
in der Syndromsprechstunde

## Auf dem Vormarsch: NIPT für Schwangere

Das Genetikum bietet Genpanel-Analysen für Muskelerkrankungen, Epilepsie, hereditäre motorisch sensorische Neuropathie (HMSN), Noonan-Syndrom, Makrozephalie, Mikrozephalie, neuronale Ceroid-Lipofuszinosen und neurodegenerative Erkrankungen an. Das Angebot wird laufend dem Bedarf und dem wissenschaftlichen Fortschritt angepasst. Auch diese Aufzählung macht die Spezialisierung des Genetikums für neuromuskuläre Erkrankungen deutlich, ergänzt jedoch durch syndromologische Krankheitsbilder.

Bei unklaren Phänotypbeschreibungen, die selbst für klinisch-genetische Spezialisten nicht einzuordnen sind, wird unter Umständen eine Exom-Sequenzierung (alle kodierenden Anteile des gesamten Genoms) oder sogar eine gesamte Genomsequenzierung durchgeführt. Dieses gesamt-genomische methodische Vorgehen ist am Genetikum in der Planungsphase.

Die NGS-Verfahren werden es in naher Zukunft wahrscheinlich möglich machen, für etwa 1000 Dollar das eigene Genom sequenzieren zu lassen, was auch immer diese Daten für den Betroffenen dann bedeuten. An anderer Stelle haben sich die NGS-Verfahren überraschend schnell durchgesetzt, und zwar in der Pränataldiagnostik. Es war schon lange bekannt, dass fetale Zellbestandteile und teilweise auch ganze fetale Zellen im mütterlichen Blutkreislauf zirkulieren. Das gilt auch für zellfreie DNA, die aus apoptotischen, also abgestorbenen Zellen der Plazenta stammt. Ab der 9. SSW macht der fetale Anteil an dieser zellfreien

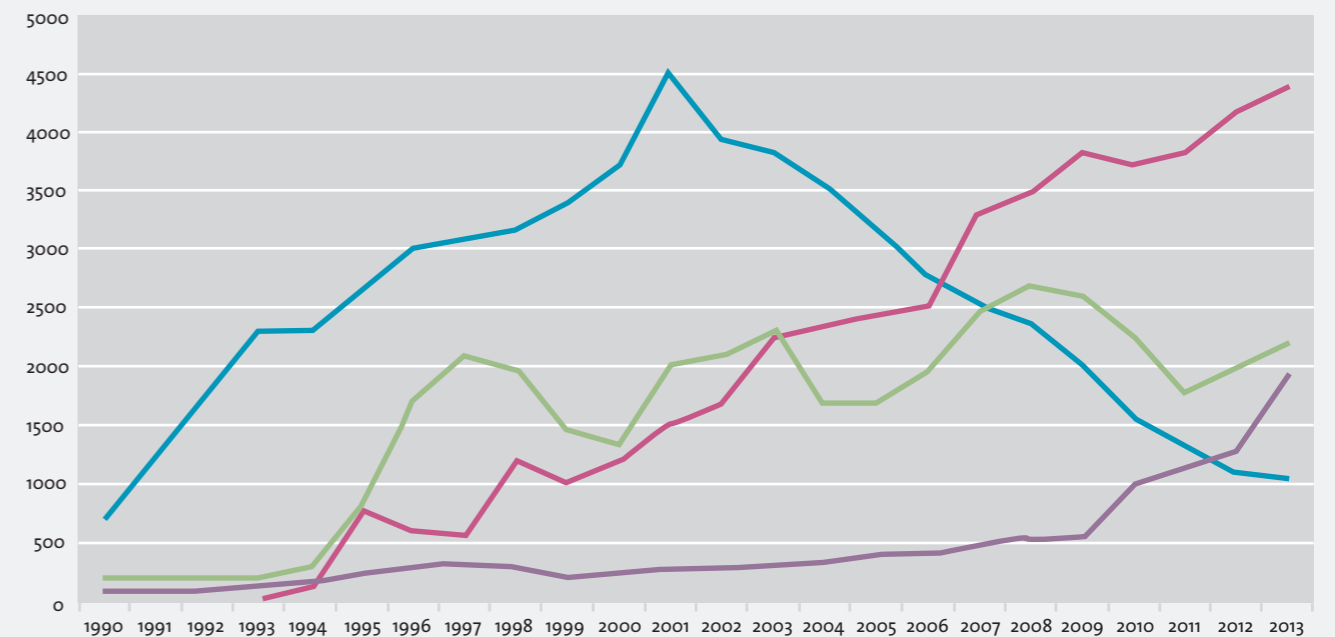
DNA im mütterlichen Serum meist 10–20% aus. Durch massives paralleles Sequenzieren von chromosomenspezifischen DNA-Sequenzen gelingt es, mit einer erstaunlich hohen Sensitivität und Spezifität aus einer mütterlichen Blutprobe numerische Aberrationen für die Chromosomen 21, 18, 13, X und Y zu bestimmen. Dieses unter dem Akronym NIPT (nicht invasiver Pränatal-Test) bekannt gewordene Verfahren wurde in Deutschland 2012 eingeführt, und es wird z. Zt. durch den Gebührenausschuss geprüft, ob dieser Test in die Regelvorsorge aufgenommen werden soll. Dieses Beispiel zeigt die enorme Dynamik, die neue Techniken manchmal auch in alten Strukturen entfalten können.

## Neuer Schwerpunkt: klinische Syndromologie

Das humane Genomprojekt hat es in den letzten Jahren ermöglicht, für eine ganze Reihe von gut definierten Syndromen die verantwortlichen Gene zu beschreiben. Als Beispiele sind das Noonan-Syndrom mit den Rasopathie-Genen sowie das Kabuki-Syndrom mit dem MLL2-Gen zu nennen. Daneben gibt es aber inzwischen viele weitere Syndrome mit anderen Genen und Syndrome, bei denen erst durch die array-CGH-Untersuchungen Mikrodeletionen sichtbar geworden sind (sogenannte Mikrodeletions-Syndrome). Hier war es die überaus weitsichtige und höchst verantwortungsvolle Entscheidung von Dr. Karl Mehnert, möglichst gleichzeitig mit der zunehmenden Verlagerung hin zur molekulargenetischen Diagnostik, als Nächstes die klinische Syndromologie aufzubauen. Diese an den herkömmlichen Universitätsinstituten etwas ins Hintertreffen geratene Spezialdisziplin der Humangenetik ist eine erfahrungsbasierte und sehr wichtige ärztliche Tätigkeit. Sie gehört zur humangenetischen Grundversorgung und liefert in vielen Fällen die wissenschaftliche Grundlage für die genetische Beratung.

Mittlerweile lassen sich in Kombination mit modernen molekulargenetischen Methoden (v. a. NGS) spannende wissenschaftliche Erkenntnisse gewinnen und neue Krankheitsgene entdecken.

Mit Dr. Eva Rossier, Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn und Prof. Dr. Tariverdian hat das Genetikum ausgewiesene, erfahrene Syndromologen gewinnen können. Dieses Team, das durch weitere junge Ärztinnen



■ Pränatale Chromosomenanalyse  
■ Molekulargenetische Diagnostik  
■ Postnatale Chromosomenanalyse  
■ Genetische Beratungen

Verteilung der im Genetikum durchgeführten  
Diagnostiken zwischen 1990 und 2013

ergänzt wird, führt Syndrom-Abklärungen nicht nur in den verschiedenen Praxen des Genetikums durch, sondern kooperiert mit umliegenden Kinderkliniken und Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ) und bietet Syndrom-Sprechstunden gemeinsam mit den Kinderärzten in den Kliniken an.

Indem es den behandelnden Ärzten ermöglicht, direkt den Fortgang der Diagnostik bei diesen meist mehrfach behinderten Patienten mitzugestalten, erfüllt das Genetikum eine öffentliche Aufgabe. Auch für die Eltern der betroffenen Kinder ist es sehr viel einfacher und überzeugender, wenn die kleinen Patienten in der ihnen bereits bekannten räumlichen Umgebung, zusammen mit den bisher behandelnden Ärzten, dem auswärtigen Syndromologen vorgestellt werden können. Um den Kontakt mit den Ärzten und Patienten im süddeutschen Raum zu vereinfachen, bestehen neben dem Zentrum des Genetikums in Neu-Ulm weitere Filialpraxen in München, Prien, Stuttgart, Böblingen, Gammertingen und Singen, in denen überall insbesondere genetische Beratung angeboten wird. Für die Ärzte und Wissenschaftler des Genetikums ist es eine höchst befriedigende Aussicht, dass es gelungen ist, eine vertrauensvolle Zusammenarbeit mit den verschiedenen Kliniken, medizinischen Institutionen und niedergelassenen Ärzten zum Wohle unserer Patienten aufzubauen. Hier wartet in Zukunft noch sehr viel Arbeit auf uns, denn es ist klar, dass genetische Zustandsbilder bzw. Syndrome bisher fast nur in der Kinderheilkunde

bekannt sind. Je genauer wir diese Zustandsbilder bzw. Syndrome kennenlernen und beschreiben und je älter die Patienten werden, desto häufiger werden daraus auch definierte genetische Erkrankungen der Erwachsenen. Einen ersten Ansturm von entsprechenden erwachsenen Patienten auf die genetische Beratung erleben wir derzeit in der genetischen Tumorsprechstunde. Doch das ist erst ein Beginn der zukünftigen Beratung von genetischen Erkrankungen von Erwachsenen und der alternden Bevölkerung. Rückblickend hat sich in keiner anderen medizinischen Disziplin in den letzten 25 Jahren so viel Fortschritt wie in der Humangenetik ergeben. Wir sind gespannt auf die kommenden 25 Jahre!

FRAGE 1

25 Jahre  
Genetikum  
Jubiläums-  
Rallye

In welcher Stadt wurde  
das Genetikum gegründet?

Lösungsbuchstabe ist  
der **letzte** Buchstabe Ihrer Antwort

**Dr. med. Karl Mehnert**, Jahrgang 1955, verheiratet, 3 Töchter, ist Gründer und Geschäftsleiter des genetikum und in der genetischen Beratung tätig.



## Dr. Karl Mehnert im Gespräch

# Wer hat das SRY in das Y gepackt und warum?

gen.ial sprach mit dem Gründer des genetikum über seine Erfahrungen als Humangenetiker und seine Pläne für die Zukunft

*25 Jahre genetische Beratung – viele Meilensteine auf dem Weg von der Facharztpraxis zum heutigen genetikum: Welcher hat Sie selbst am meisten beeindruckt?*

Meilensteine gab es eine ganze Menge, und gerade das macht es jetzt so schwierig, sich einzelne herauszupicken. Ich sehe die letzten 25 Jahre eher als eine fließende Gesamtheit, die ganz im Zeichen der rasanten Entwicklung im Bereich der Humangenetik stand. Dazu gehören die Erkenntnisse aus dem „Human genome project“ und nicht zuletzt die neuen technischen Entwicklungen wie die array-CGH und das next generation sequencing (NGS), die enorme Auswirkungen auf die genetische Patientenversorgung haben und noch haben werden. Besonders freut mich, dass wir am genetikum die

neuen Technologien immer sehr früh in unsere tägliche Patientenversorgung eingebunden haben. Am meisten freut mich aber der Aufbau unserer „Syndromsprechstunde“, die wir an unseren Standorten und an verschiedenen Kinderkliniken/SPZ anbieten.

*Was steht am Ursprung Ihres Engagements für genetische Beratung?*

Primär ausschlaggebend waren meine Erfahrungen im Rahmen der pränatalen Diagnostik. Für Eltern bedeutet ein auffälliger Chromosomenbefund bei dem erwarteten Kind eine enorme Konfliktsituation: Soll die Schwangerschaft fortgesetzt oder beendet werden? Was bedeutet ein Leben mit einem schwer behinderten Kind? Welche psychische

Belastung ergibt sich aus der Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch? Eltern in einer solchen Situation zu begleiten und sie in ihrer Entscheidung so weit wie möglich zu unterstützen – das war und ist für mich ein großes Anliegen.

*Hat sich die Akzeptanz der humangenetischen Beratung in den letzten 25 Jahren verbessert? Haben die Menschen ihre Scheu abgebaut?*

Durchaus! Sowohl bei den Ärzten als auch bei den Patienten. Als Scheu würde ich die anfängliche Zurückhaltung aber nicht bezeichnen. Dahinter standen vielmehr fehlendes Wissen und fehlende Informationen darüber, was die genetische Diagnostik und insbesondere die genetische Beratung in der Patientenversorgung zu leisten vermag.

*Können Sie ein Beispiel nennen für die zunehmende Akzeptanz?*

Das Beispiel par excellence ist die genetische Beratung und Diagnostik bei familiärem Brustkrebs. Obwohl diese Problematik schon seit mehr als zehn Jahren bekannt ist, war die Nachfrage nach Beratungen und Diagnostik diesbezüglich eher verhalten. Erst durch die Medienpräsenz um Angelina Jolie ist diese Fragestellung bei den Patienten, aber auch teilweise bei den Ärzten jetzt verstärkt angekommen. Bei den familiären Formen von Darmkrebs wäre das genauso wichtig, aber hier fehlt leider noch der medienwirksame Promoter.

*Welche Entwicklungen in der Humangenetik sehen Sie besonders positiv?*

Das enorme Potenzial, das in den neuen Untersuchungstechniken (NGS) steckt. Primär haben wir damit die Möglichkeit, bei den vielen seltenen Erkrankungen, die ja fast alle monogen vererbt werden, eine genaue Diagnose zu stellen. Dadurch werden wir auch Erkenntnisse über den Pathomechanismus dieser seltenen Erkrankungen gewinnen, was wiederum unsere Möglichkeit für die Entwicklung von Therapieansätzen deutlich verbessern wird.

*Und welche sehen Sie kritisch?*

Die hohe Erwartung, die insbesondere bei multifaktoriellen Erkrankungen wie Diabetes und Herz-Kreis-

lauf-Erkrankungen an die Genanalyse gestellt wird. Hier bringt eine ordentlich erhobene Eigen- und Familienanamnese oftmals wesentlich mehr Informationen. Noch problematischer ist die genetische Diagnostik im Bereich der Lifestyle-Medizin, bei der die Patienten für eine äußerst fragwürdige Diagnostik zum Teil sehr viel Geld ausgeben. Problematisch erscheint mir des Weiteren, dass spezielle humangenetische Diagnostik von Laborärzten durchgeführt werden darf und durchgeführt wird, obwohl diese auf diesem Gebiet nicht weitergebildet wurden. Auch dass die neuen Technologien, obwohl sie in ihrer Aussagekraft deutlich besser und darüber hinaus auch noch kostengünstiger sind, von den Krankenkassen nur teilweise übernommen werden, finde ich sehr bedauerlich.

*Meinen Sie, dass Genanalysen in Zukunft ganz selbstverständlicher Teil der Gesundheitsvorsorge sein werden?*

Ja. Und aus diesem Grund gehört die genetische Diagnostik in die Hände von Experten.

*Welche offene Frage in der Humangenetik interessiert Sie persönlich ganz besonders?*

Wer hat das SRY in das Y gepackt und warum?\*

*Welche Ziele haben Sie für die nächsten 25 Jahre genetikum?*

Die Erweiterung unserer Kernkompetenz von Beratung und Diagnostik zu: Beratung, Diagnostik und Therapie. Außerdem möchte ich die Struktur des genetikum ausbauen. In Ulm, um Ulm und um Ulm herum – das lässt sich noch erweitern!

\* Anmerkung der Redaktion: Die menschlichen Geschlechtschromosomen, also X- und Y-Chromosomen, haben sich vor ca. 160 Millionen Jahren auf der Stufe der Beuteltiere entwickelt. Auf einem Partner dieses späteren Geschlechtschromosomenpaars wurde nach und nach ein bestimmtes Gen zu einem Faktor, der für die Entwicklung zum männlichen Geschlecht verantwortlich ist. Dieser Faktor bzw. dieses Gen wird heute mit SRY, „sex determining region Y“, bezeichnet, ein nur 35 kb großer (kleiner) Abschnitt auf dem kurzen Arm des Y-Chromosoms. Fehlt dieser kleine Abschnitt (bzw. ist er mutiert oder deletiert) entsteht trotz des Y-Chromosoms eine Frau und kein Mann. Da fragt man sich natürlich, warum sich das SRY-Gen entwickelt hat.

## 25 Jahre Humangenetik – 25 Jahre genetikum

# Was hat sich im Berufsalltag für Mediziner geändert?



**Tagtäglich haben sie in ihrer Praxis mit genetischer Diagnostik zu tun: Der Pädiater PD Dr. Andreas Artlich und die Pränatalmedizinerin Dr. Sonja Tschürtz – beide langjährige Zuweiser des genetikum – berichten hier über die wachsende Bedeutung der Humangenetik**

### PD Dr. Andreas Artlich:

#### „Eine eindrucksvolle Wissensvermehrung“

Als ich im Frühjahr 1990 meine erste Stelle im Institut für Humangenetik der Med. Universität zu Lübeck antrat, herrschte Aufbruchsstimmung: Die zytogenetische Diagnostik war mit neuen Techniken (qualitätsgesicherte papierlose Auswertung, FISH etc.) im Umbruch. PCR-gestützte Mutationsnachweise bei Mukoviszidose und Muskeldystrophie Duchenne ersetzen bald die aufwendigen Stammbaumanalysen mit RFLP. Mit dem Beginn des „Human genome project“ waren viele von uns überzeugt, schon bald würden häufige erbliche Erkrankungen wie z. B. Mukoviszidose einer Gentherapie zugänglich sein. 1992 begann ich die Facharztweiterbildung in der Universitätskinderklinik in Lübeck. Im Berufsalltag des Assistenzarztes nahm Genetik zunächst keinen großen Raum ein. Allenfalls in der Beschreibung von Dysmorphiezeichen und der Indikationsstellung zur konventionellen Chromosomenanalyse war genetisches Wissen



gefragt. In den nächsten Jahren wurden Krankheitsbilder molekulargenetisch aufgeklärt, neue Krankheitsbilder molekulargenetisch charakterisiert (z. B. Mikrodeletionssyndrome) und pathogenetisch verstanden (z. B. Fragiles-X Syndrom, Chorea Huntington). Die Wissensvermehrung in diesen 25 Jahren genetischer und zunehmend molekulargenetischer Diagnostik ist eindrucksvoll. Heute ist genetische Diagnostik im Berufsalltag des klinisch tätigen Pädiaters nicht mehr wegzudenken – spätestens seit Einführung der array-CGH und der Panel-Diagnostik. Für eine effiziente Nutzung dieser neuen diagnostischen Möglichkeiten ist die enge Zusammenarbeit zwischen erfahrenen Klinikern und Genetikern mehr denn je unerlässlich.

**PD Dr. med. Andreas Artlich** ist Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin St. Elisabeth in Ravensburg. Neben seinen Schwerpunkten Neonatologie, Allergologie, Pädiatrische Pneumologie hat er die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und arbeitet seit vielen Jahren mit dem genetikum zusammen.

**PD Dr. med. Andreas Artlich** ist Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin St. Elisabeth in Ravensburg. Neben seinen Schwerpunkten Neonatologie, Allergologie, Pädiatrische Pneumologie hat er die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und arbeitet seit vielen Jahren mit dem genetikum zusammen.

### Dr. Sonja Tschürtz:

#### „Enorme Herausforderung für Diagnostiker und Eltern“

Der Fortschritt – treffender vielleicht der Wandel im Bereich der pränatalen Diagnostik – kann als rasant, dramatisch und gesellschaftspolitisch tiefgreifend betrachtet werden, eine enorme Herausforderung sowohl für den Diagnostiker als auch für die werdenden Eltern. Die sonographische Bildgebung mit hochauflösenden Geräten erlaubt heute Einblicke in frühe Entwicklungsphasen der Embryonalperiode, eine differenzierte Organdiagnostik im 2. Trimenon bis hin zur Vision des gläsernen Embryos/Fetus in jedem Stadium seiner pränatalen Entwicklung. Diese Fortschritte gingen einher mit einer zunehmend differenzierten genetischen Diagnostik bezüglich Chromosomenstörungen und monogener Erkrankungen im pränatalen Bereich. In den 1980er Jahren wurde die Entscheidung für eine genetische Diagnostik nahezu ausschließlich über das Lebensalter einer Schwangeren (35 Jahre) getroffen – die Indikationsstellung lag überwiegend in den Händen des betreuenden Frauenarztes, bei gegebener Altersindikation wurde eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie empfohlen und durchgeführt! Die werdenden Eltern waren an Entscheidungsprozessen für oder gegen eine Diagnostik oft eher randständig beteiligt, was für viele Eltern eine große psychische Belastung bedeutete. Nachteilig wurde der invasiven Diagnostik hauptsächlich das bestehende Eingriffsrisiko angelastet, im schlimmsten Fall der Verlust der Schwangerschaft. In den 1990er Jahren erlangte die Vermeidung von Fehlgeburten eine überragende Priorität, ein drastischer Rückgang der invasiven Eingriffe war die Folge. Die „gute Hoffnung“, die intuitive unvoreingenommene Freude einer werdenden Mutter früherer Zeiten, wird heute vielleicht eher noch zunehmend durch die umfassenden Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik überlagert von lähmender Unsicherheit, Selbstzweifeln, Ängsten und emotionaler Überforderung. Ängste plagten aber auch zunehmend die betreuenden Ärzte: Ausreichend beraten? Richtig diagnostiziert? Ausreichend dokumentiert? Ausreichend versichert? Mit der Etablierung des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 wurden die gesetzlichen Grundlagen, die Voraussetzungen, die Anforderungen an eine genetische Beratung präzise festgelegt. Es entstand ein umfangreicher Anforderungskatalog, der in seiner Praktikabilität den Rah-



men des Möglichen, gemessen auch am Zeitdruck und der völlig unzureichenden Vergütung, vielfach sprengt! Parallel zum steigenden gesellschaftlichen Anspruchsdenken verläuft ein Wandel bezüglich des reproduktiven Verhaltens. Der Anteil der über 35 Jahre alten Frauen an der Gesamtzahl der Gebärenden steigt stetig, die Anzahl an Risikoschwangerschaften nimmt stetig zu, die Anzahl der geborenen Kinder in einer Partnerschaft nimmt ab. So wächst die Erwartungshaltung an das vielleicht einzige Kind – es sollte möglichst perfekt und ohne Mängel geboren werden. Die Diagnostik sollte idealerweise sehr früh, umfassend, patientenorientiert, möglichst ohne große Kostenbelastung für die werdenden Eltern und ohne Risiko für das Ungeborene durchgeführt werden können – fehlerhafte oder unzureichende Diagnostik möglichst ausgeschlossen. Bahnbrechend in dieser Richtung ist die Einführung der Analyse zellfreier DNA im mütterlichen Blut (NIPT), die die invasive Pränataldiagnostik in Zukunft wohl weitgehend ablösen wird. Dennoch löst NIPT nicht alle Probleme – es verbleibt auch nach unauffälliger genetischer Diagnostik ein Restrisiko von 2 – 4 % für die Geburt eines Kindes mit einer körperlichen und/oder geistigen Beeinträchtigung. Trotz großem medizinischen Fortschritt sind wir weit entfernt von Perfektion und Vollkommenheit – von der Möglichkeit des allumfassend Machbaren – die Wertigkeit des Lebens wird sich über diese Begriffe hoffentlich auch nie definieren. In mir ist in den vielen Jahren die Achtung vor dem Leben immer größer geworden – auch die Achtung vor allen Eltern, die in großer Liebe und Verantwortung Entscheidungen für ihre ungeborenen Kinder getroffen haben – unabhängig von der Tragweite für alle Beteiligten und unabhängig vom Ausgang der Schwangerschaft. Begleitung von Eltern während dieser einmaligen Zeit – sei es ein freudiger Start ins Leben oder ein trauriges Ende des Lebens – bleibt trotz der stetig zunehmenden und belastenden Anforderungen meine schönste, für mich wertvollste ärztliche Aufgabe.

**Dr. med. Sonja Tschürtz** führt mit ihrem Mann eine Praxis für Pränatalmedizin in München. Nach dem Medizinstudium in Ulm hatte sie sich 1990 in eigener Praxis niedergelassen und arbeitet seit dieser Zeit mit dem genetikum zusammen. Frau Dr. Tschürtz hat die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und die Qualifikationsstufe DEGUM 2 der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin.

**Dr. med. Sonja Tschürtz** führt mit ihrem Mann eine Praxis für Pränatalmedizin in München. Nach dem Medizinstudium in Ulm hatte sie sich 1990 in eigener Praxis niedergelassen und arbeitet seit dieser Zeit mit dem genetikum zusammen. Frau Dr. Tschürtz hat die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und die Qualifikationsstufe DEGUM 2 der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin.



**Stuttgart**  
 ✂ Unsere Praxis ist ganz im Zentrum von Stuttgart, unweit vom Schlossplatz.  
 Büchsenstraße 20  
 70174 Stuttgart  
 Telefon 0711 - 22 00 92 30

**Böblingen**  
 ✂ Sie finden uns direkt beim Klinikum Böblingen und etwa 20 Kilometer von Stuttgart entfernt.  
 Elsa-Brandström-Straße 10  
 71032 Böblingen  
 Telefon 07031 - 72 18 18

**Gammertingen**  
 ✂ Unser Standort ist ein kleiner Ort – idyllisch auf der Schwäbischen Alb gelegen.  
 Marktstraße 4  
 72501 Gammertingen  
 07574 - 35 23

**Neu-Ulm**  
 ✂ Der Stammsitz des genetikum: Hier haben wir 1990 angefangen.  
 Wegenerstraße 15  
 89231 Neu-Ulm  
 Telefon 0731 - 98 49 00

**München**  
 ✂ Unsere Beratungsstelle liegt im Herzen Münchens – am Marienhof.  
 Weinstraße 11  
 80333 München  
 Telefon 089 - 24 20 76 70

**Singen**  
 ✂ Hier finden Sie uns, nicht weit vom Bodensee, im schönen Hegau.  
 Virchowstraße 10c  
 78224 Singen  
 Telefon 07731 - 99 56 231

**Prien**  
 ✂ Unser Standort liegt am „Bayerischen Meer“, dem Chiemsee.  
 Hochriesstraße 21  
 83209 Prien  
 Telefon 08051 - 96 32 767

**genetikum 2015: Unsere Standorte**  
 Hier sind wir für Sie da!

Den Anfang machte Neu-Ulm – und in den letzten 25 Jahren hat sich im süddeutschen Raum ein richtiges Netzwerk daraus entwickelt. Darauf sind wir stolz!

**FRAGE 2**

25 Jahre genetikum Jubiläums-Rallye

**Welcher Standort des genetikum liegt an einem „Meer“?**

Lösungsbuchstabe ist der vierte Buchstabe



# Hätten Sie's gewusst? Fragen & Antworten zur Genetik

## Warum ist Rauchen bei Männern mit einem höheren Krebsrisiko verbunden?

Das Y-Chromosom ist zwar das kleinste menschliche Chromosom, aber keineswegs unwichtig – immerhin liegen etwa 60 Gene darauf. Nachgewiesenermaßen geht dieses männliche Chromosom mit zunehmendem Alter in den Leukozyten häufig verloren und der Verlust steht – wie der schwedische Forscher Lars Forsberg und seine Kollegen zeigen konnten – mit einer geringeren Lebenserwartung und einem erhöhten Krebsrisiko in Zusammenhang. Um die Gründe für das Schwenden des Chromosoms herauszufinden, werteten die Forscher die Blutproben von 6014 Männern aus und glichen die Ergebnisse mit dem Lebensstil und möglichen Auslösern wie zu hohem Blutdruck, Diabetes, Alkoholkonsum und Rauchen ab. Bei aktiven Rauchern stellten sie einen bis zu 4,3 Mal häufigeren Verlust des Y-Chromosoms fest, wobei das Ausmaß direkt mit der

Zahl der gerauchten Zigaretten in Zusammenhang steht. Für die anderen Risikofaktoren ließ sich kein Zusammenhang feststellen. Wie genau der Verlust des Y-Chromosoms mit dem höheren Krebsrisiko verbunden ist, konnte bisher allerdings noch nicht geklärt werden. Der Prozess scheint jedoch reversibel zu sein: Nach einem Rauchstopp nimmt die Anzahl der Blutzellen ohne Y-Chromosom wieder ab.

## Ist der Hang zum Schwarzsehen angeboren?

Für die einen ist das Glas fast immer halb voll, für die anderen dagegen meistens halb leer. Spielen auch hierbei die Gene eine Rolle? Dieser Frage ging eine Arbeitsgruppe um Professor Frank Spinath an der Universität des Saarlandes nach. Dazu wurden von Dr. Elisabeth Hahn die Daten aus einer repräsentativen Befragung des Deutschen Instituts für Wirtschaftsforschung in Berlin zum Thema Zufriedenheit ausgewertet und ein- und zweieiige Zwillinge befragt. Insgesamt konnten 1308 Paare – Geschwister, Mütter und Kinder, Großeltern und Enkel und Zwillinge – im Alter von 17 bis 70 Jahren nach Ähnlichkeiten analysiert werden. Die Untersuchung zeigte einen stabilen Zusammenhang zwischen Lebenszufriedenheit und Persönlichkeit, der auf gemeinsamen genetischen Faktoren zu beruhen scheint – die Unterschiede von Menschen in ihrer Zufriedenheit sind zu 30 bis 37 Prozent genetisch bedingt. Die Forschungsarbeit wurde mit dem Dr.-Eduard-Martin-Preis 2014 ausgezeichnet.



## Kann Psychotherapie DNA-Schäden reparieren?

Schon seit längerem wird davon ausgegangen, dass ein Zusammenhang zwischen traumatischem Stress und einer erhöhten Anfälligkeit für Infektionskrankheiten, Autoimmunerkrankungen sowie dem vorzeitigen Beginn altersbedingter Erkrankungen wie Krebs oder Diabetes besteht. Die Ulmer Forscherin Prof. Iris Tatjana Kolassa hat in einer Studie die Immunzellen von Flüchtlingen, die unter einer schweren Posttraumatischen Belastungsstörung litten, untersucht. Dabei konnte eine erhöhte Anzahl von Strangbrüchen in der DNA nachgewiesen werden. Nach vier Monaten Psychotherapie wurden die Patienten erneut untersucht. Nicht nur die Posttraumatische Belastungsstörung hatte sich durch die Therapie gebessert, sondern auch das Ausmaß der DNA-Schädigung wieder normalisiert. Eine Folgeuntersuchung nach einem Jahr zeigte, dass die Befindlichkeitsstörungen weiter abnahmen und sich parallel auch die Anzahl der DNA-Strangbrüche in den Immunzellen weiter reduzierte.



## Steckt die schwäbische Sparsamkeit im Erbgut?

Mit einer Studie untersuchten die schwedischen Forscher und Ökonomen Cronqvist und Siegel, ob neben familiärem Umfeld, Erziehung und sozioökonomischem Status auch die genetischen Anlagen unseren Umgang mit Geld beeinflussen. Hierzu werteten sie Daten aus dem schwedischen Zwillingsregister aus. Dort fanden sie zahlreiche Angaben von etwa 15 000 ein- und zweieiigen Zwillingspaaren, darunter auch zu deren Sparverhalten. Die Auswertung ergab, dass sich eineiige Zwillinge in dieser Frage sehr viel ähnlicher sind als die zweieiigen Zwillinge. Der Effekt war fast doppelt so stark. Eine weitere Analyse ergab, dass insgesamt etwa 39 Prozent der Unterschiede in Bezug auf das für das Alter angesparte Geld nicht auf soziale und gesellschaftliche Einflüsse wie z. B. die Erziehung zurückzuführen sind, sondern auf die genetische Ausstattung. Die Forscher formulieren es so: „Das familiäre Umfeld beim Heranwachsen und der gegenwärtige sozioökonomische Status beeinflussen den genetischen Effekt, aber der Einfluss nimmt mit zunehmendem Lebensalter ab.“

FRAGE 3

25 Jahre  
genetikum  
Jubiläums-  
Rallye

Welche schlechte Angewohnheit kann zu einem Verlust von Y-Chromosomen führen?

Lösungsbuchstabe ist der **letzte** Buchstabe

## EIN FALL AUS DER MEDIZINISCHEN PRAXIS

# Das Fragile-X Syndrom: Eine der häufigsten erblichen Ursachen bei geistiger Behinderung

Nur die molekulargenetische Analyse erlaubt eine sichere Diagnose. Für die Familienplanung von zum Beispiel gesunden Geschwistern ist sie von größter Bedeutung.

Autoren: Dr. Verena Pfaff, Dr. Gabriele du Bois, Helena Böhler-Rabel

Ein 38-jähriger Mann und seine Partnerin kommen wegen Kinderwunsch zur genetischen Beratung – bei zwei Geschwistern des Mannes ist eine geistige Behinderung aufgetreten. Der inzwischen 37-jährige Bruder und die 26-jährige Schwester haben eine Sonderschule besucht und arbeiten jetzt in einer Werkstätte für Behinderte, der Bruder als Schreiner, die Schwester als Küchenhilfe. Den gesunden Bruder und seine Frau beschäftigt nun die Frage, ob für eigene Kinder ein genetisches Risiko besteht. In einem vorab geschickten Brief beschreibt der Mann die Familiengeschichte und die Auffälligkeiten der Geschwister so: Defizite der kognitiven Lernfähigkeit, deutlich verzögerte Sprachentwicklung, eingeschränkte Sprachkompetenz mit lediglich

der Fähigkeit zur Bildung einfacher Sätze. Im Sozialverhalten seien die Geschwister ausgesprochen zurückhaltend und ausweichend: Beide vermeiden Blickkontakt, teilweise auch zu bekannten Personen, in Stress-Situationen neigen sie zum Beißen in den Handrücken. Als Verdachtsdiagnose schlug der Mann, der selber im Internet recherchiert hatte, ein Fragiles-X Syndrom bzw. Martin-Bell-Syndrom vor. Weitere Fälle von geistiger Behinderung seien in der Familie, auch in der mütterlichen, nicht bekannt. Die molekulargenetische Analyse ergab bei dem behinderten Bruder vergrößerte methylierte Restriktionsfragmente mit 500-700 CGG-Einheiten im FMR1-Gen und bei der behinderten Schwester, neben normalen Restriktionsfragmenten mit 30 (+/- 2) CGG-Einheiten,

verlängerte methylierte Restriktionsfragmente mit etwa 800-1500 CGG-Einheiten. Beide weisen also eine Vollmutation im FMR1-Gen auf. Beim gesunden Bruder konnte ein normales Restriktionsfragment mit 29 (+/- 2) CGG-Einheiten nachgewiesen und somit bei ihm eine Prämutation ausgeschlossen werden. Erleichtert erfuhr das Paar, dass für ihre Kinder also kein erhöhtes Wiederholungsrisiko besteht.

## Dynamische Mutation im FMR1-Gen

Das Fragile-X Syndrom (fra(X)-Syndrom) ist eine der häufigsten erblichen Ursachen einer mentalen Retardierung, assoziiert mit Verhaltensstörungen sowie zum Teil auch körperlichen Merkmalen. Im weiblichen Geschlecht ist die geistige Behinderung meist milder ausgeprägt. Hauptursache ist eine dynamische Mutation im Promotorbereich des FMR1-Gens (fragile X mental retardation gene 1) auf dem X-Chromosom. Dort findet sich eine sich wiederholende Abfolge von drei Basen, der sog. CGG-Repeat. Durch eine Verlängerung dieser Basenabfolge (CGG-Repeat-Expansion) wird ab einer gewissen Größe das Gen abgeschaltet, sodass kein FMR-Protein (FMRP) vorliegt. FMRP spielt eine wichtige Rolle in der Gehirnentwicklung, da es die Aussprossung von Nervenzellen und somit die Plastizität des Gehirns beeinflusst.

Normalerweise besitzt eine Person im FMR1-Gen zwischen 5 und 44 CGG-Repeats. Bei einer höheren Anzahl können die CGG-Repeats instabil werden und sich dann bei der Weitergabe über Ei- oder Samenzellen verlängern oder verkürzen. Der Bereich zwischen 45 und 54 CGG-Repeats wird als Grauzone bezeichnet – er hat keine klinische Bedeutung. Bei der Weitergabe an Nachkommen kann die Anzahl der CGG-Repeats entweder stabil bleiben oder sich ändern. Eine Verlängerung zu einer Vollmutation wurde bisher nie beschrieben. Eine Verlängerung auf 55 bis 200 CGG-Repeats wird Prämutation genannt. Eine Prämutation führt nicht zu Symptomen eines fra(X)-Syndroms. Seit einigen Jahren ist jedoch Folgendes bekannt: Im weiblichen Geschlecht kann eine vorzeitige Ovarialinsuffizienz

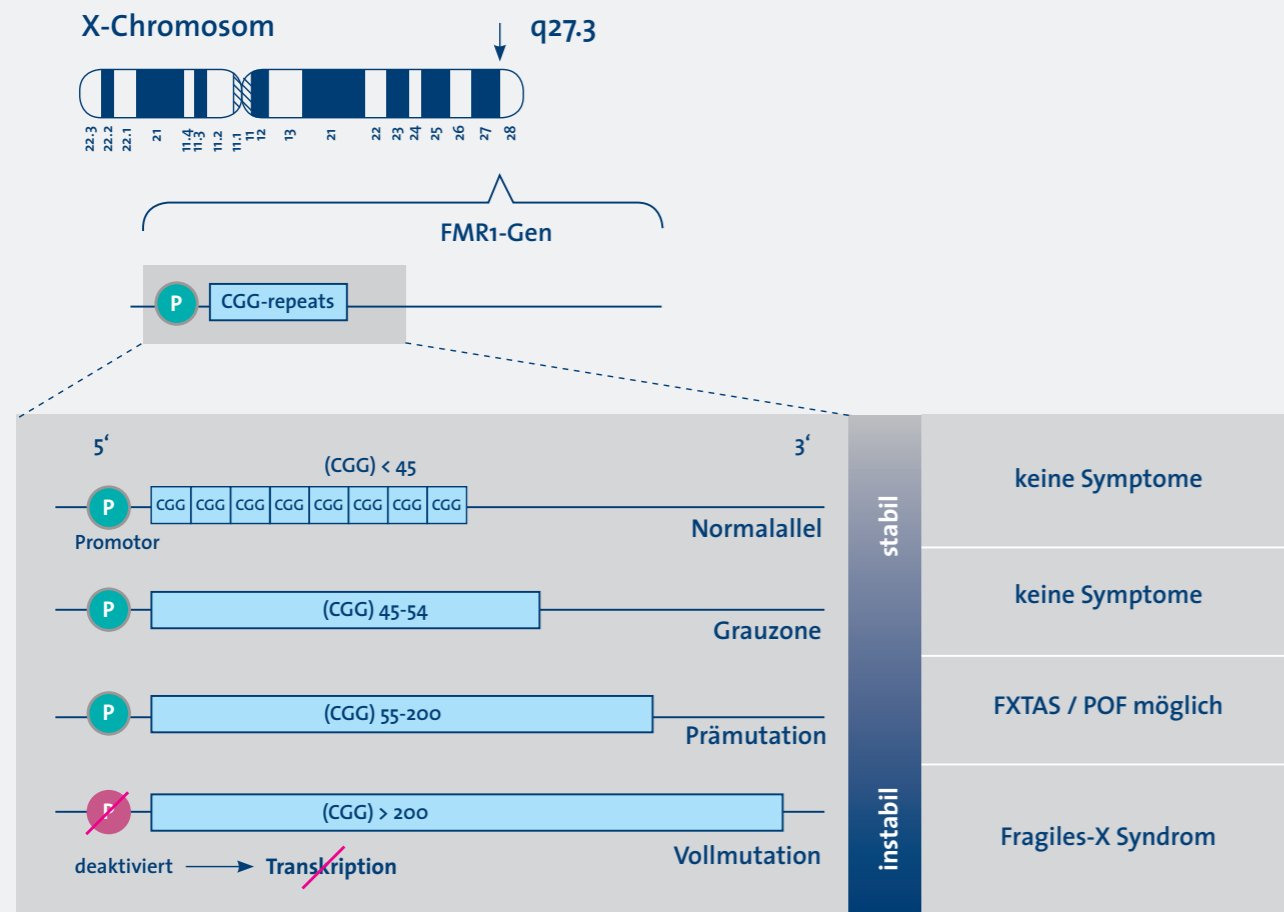


Geschwister (Bruder links, Schwester rechts) mit Fragilem-X Syndrom

## Wann ist an eine FMR1-Gen-Mutation zu denken?

Eine Überweisung zur genetischen Beratung bzw. eine genetische Diagnostik sind indiziert bei:

- Jungen und Mädchen mit Entwicklungsverzögerung bzw. mentaler Retardierung
- Unauffälligen Personen, wenn ein fra(X)-Syndrom bzw. eine ungeklärte mentale Retardierung in der Verwandtschaft bekannt ist
- Frauen mit vorzeitiger Ovarialinsuffizienz (POF, vgl. S. 20)
- Männern (oder Frauen) mit zerebellärer Ataxie, Intentionstremor mit oder ohne Abbau der intellektuellen Leistungsfähigkeit im höheren Alter (FXTAS, vgl. S. 20)



ziens (POF) auftreten und in beiden Geschlechtern das Fragile-X-assoziierte Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS). Solche Prämutationsallele sind jedoch instabil in der Vererbung und können in der nächsten Generation zu einer für das fra(X)-Syndrom ursächlichen Vollmutation (> 200 CGG-Repeats) führen. In einigen wenigen Fällen wurden im FMR1-Gen als Ursache des fra(X)-Syndroms andere Genveränderungen (z. B. Deletionen oder Punktmutationen) statt der CGG-Repeat-Expansionen gefunden. Insgesamt wird die Prävalenz im männlichen Geschlecht auf ca. 1:4.000 und die Prävalenz im weiblichen Geschlecht auf ca. 1:5.000 bis 1:8.000 geschätzt.

### Jungen sind anders betroffen als Mädchen

Bei Jungen und Männern mit FMR1-Vollmutation ist eine Beeinträchtigung der geistigen Entwicklung zu beobachten, wobei diese von leichter Lernbehinderung bis zu geistiger Behinderung reichen kann (durchschnittlicher IQ von etwa 40). Insbesondere die Sprachentwicklung ist bei vielen betroffenen Kindern deutlich verzögert und die motorischen Meilensteine werden häufig verspätet erreicht. Neben den Entwicklungsverzögerungen gelten als

Hauptmerkmal die Verhaltensauffälligkeiten – sie reichen von Stimmungsschwankungen bis zu autistischen Verhaltensweisen, Hyperaktivität oder Angststörungen. Bei einigen betroffenen Jungen ist das Aussehen auffällig: relativ langes, schmales Gesicht mit hoher Stirn, prominentem Kinn (insbesondere im Erwachsenenalter) und großen, weichen Ohren. Die Körpergröße vieler betroffener Männer liegt im oberen Normbereich. Insbesondere nach der Pubertät werden vergrößerte Hoden gefunden. Das fra(X)-Syndrom kann auch mit einer Bindegewebsschwäche mit überstreckbaren Gelenken, dem Auftreten von Herzklappenfehlern (insbesondere Mitralklappenprolaps) und einer allgemeinen muskulären Hypotonie einhergehen. Bei Mädchen mit fra(X)-Syndrom sind meist keine oder weniger ausgeprägte faciale Auffälligkeiten und häufig auch mildere Intelligenz- und Verhaltensstörungen als bei Jungen zu beobachten. In den meisten Fällen bestehen diese aus emotionalen Problemen und Lernschwierigkeiten. Man geht davon aus, dass etwa die Hälfte aller Mädchen mit einer Vollmutation eine mehr oder weniger starke Beeinträchtigung der geistigen Entwicklung haben. Insgesamt sind diese Merkmale bei den einzelnen Betroffenen jedoch unterschiedlich stark ausgeprägt, und es müssen nicht alle

### Weitere FMR1-assoziierte Erkrankungen

#### In der Gynäkologie: Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF)

Eine Prämutation im FMR1-Gen führt bei ca. 10 – 20 % der Frauen zur vorzeitigen Ovarialinsuffizienz (premature ovarian failure = POF; ungewöhnlich früher Eintritt der Menopause vor dem 40. Lebensjahr) mit späterem Osteoporoserisiko. Biochemisch sind erniedrigte Östrogenspiegel sowie erhöhte FSH- und LH-Serumkonzentrationen nachweisbar (hypergonadotrope Ovarialinsuffizienz).

#### In der Neurologie: Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)

Das fra(X)-assoziierte Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) ist eine progrediente, neurodegenerative Erkrankung mit Symptomen ab dem 50. Lebensjahr (häufig auch deutlich später). Hauptsächlich sind Männer mit Prämutationen im FMR1-Gen (55-200 CGG-Repeats) betroffen. Bei Frauen mit Prämutationen im FMR1-Gen ist das Risiko für FXTAS eher gering. Es können eine zerebelläre Gangataxie und ein Intentionstremor auftreten. Manche Patienten haben auch Parkinson-ähnliche Zeichen. In seltenen Fällen kommt es bei Betroffenen im Laufe der Zeit zu einem kognitiven Abbau.



Besonderheiten vorhanden sein. Eine sichere Diagnose kann nur über die molekulargenetische Analyse erfolgen. Auch eine vorgeburtliche Diagnostik über eine Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese ist möglich.

### Förderung und Therapie

Die Behandlung ist symptomorientiert und multidisziplinär. Sie erfolgt, ebenso wie die Förderung, meist in speziellen Frühfördereinrichtungen und in Förderschulen. Oft ist zusätzlich eine logopädische, ergotherapeutische oder psychotherapeutische Behandlung angebracht. Ergänzend kann eine medikamentöse Therapie, z. B. mit Stimulantien, selektiven Serotonin-Wiederaufnahme-Inhibitoren (SSRI) und atypischen Antipsychotika, versucht werden. Eine ursächliche Behandlung des fra(X)-Syndroms existiert zurzeit nicht. Im Rahmen von Studien wurden neue, gezielte Behandlungsformen (mGluR5-Antagonisten, GABA-A- und -B-Agonisten, Minocyclin) untersucht. In die neuen Therapieformen wurden große Hoffnungen gesetzt, die Prognose der mentalen Retardierung zu verbessern. Leider konnte bislang noch keine Wirksamkeit nachgewiesen werden.

### Wie wird die Mutation weitergegeben?

Ist eine Frau Trägerin einer Prä- oder Vollmutation, beträgt das Risiko einer Weitergabe des Gens mit der Repeat-Verlängerung 50%. Liegt eine Prämutation bei der Frau vor, so ist das CGG-Repeat instabil und kann sich bei der Weitergabe an die nächste Generation verlängern. Bei einer Länge von über 200 Repeats ist die Vollmutation erreicht. Je länger das Prämutationsallel, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit für die Entstehung einer Vollmutation, ab etwa 100 CGG-Einheiten tritt in der nächsten Generation fast immer eine Vollmutation auf. Bei den Töchtern von Männern mit einer Prämutation oder einer Vollmutation im FMR1-Gen war bisher nie eine Vollmutation nachweisbar. Die Töchter tragen in der Regel eine Prämutation und haben somit ein erhöhtes Risiko für ein fra(X)-Syndrom bei ihren Kindern. Söhne können die Repeatverlängerung vom Vater nicht erben, da sie von diesem das Y-Chromosom erhalten.



## Vererbung

### Vollmutation bei der Mutter

Vererbung der FMR1-Vollmutation an 50 % der Söhne und 50 % der Töchter

- Söhne mit Vollmutation: Ausprägung des fra(X)-Syndroms
- Töchter mit Vollmutation: etwa die Hälfte weisen eine variable Entwicklungsstörung auf, meist weniger stark ausgeprägt als beim männlichen Geschlecht

### Prämutation bei der Mutter

- Wahrscheinlichkeit für eine Vollmutation bei Nachkommen hängt von der Repeatlänge ab

### Prä- oder Vollmutation beim Vater

- Söhne: gesund
- Töchter: Prämutation

## Prädiktive Diagnostik, Pränataldiagnostik und Präimplantationsdiagnostik bei Verdacht auf Mutationen des FMR1-Gens

Die Untersuchung des FMR1-Gens bei bislang unauffälligen Personen erlaubt eine Vorhersage über eine möglicherweise später auftretende Symptomatik. Problematisch ist die prädiktive Diagnostik, weil für den einzelnen Prämutationsträger keine Aussage darüber möglich ist, ob er tatsächlich im höheren Lebensalter eine POF oder ein FXTAS bekommen wird. Momentan besteht auch keine Möglichkeit, ein FXTAS ursächlich zu behandeln, es können lediglich die auftretenden Symptome behandelt werden. Außerdem ist mit dem Nachweis einer Prämutation bei einem Mann auch automatisch eine Aussage über den genetischen Status der Töchter verbunden. Hinzu kommt, dass das Wissen um eine „Überträgerschaft“ einer genetischen Erkrankung belastend für den Betroffenen sein kann. Sie löst möglicherweise Schuldgefühle aus, obwohl grundsätzlich jeder Mensch „Überträger“ von Genveränderungen ist, die oft ohne Bedeutung bleiben, manchmal aber auch bei den Kindern eine genetische Krankheit verursachen können. Grundsätzlich hat jeder Mensch selbstverständlich ein Recht auf Nichtwissen bezüglich seiner genetischen Konstitution.

Eine Anlageträgerin hat ein Risiko von 50%, die Repeatverlängerung an Kinder weiterzugeben. Deshalb besteht die Möglichkeit, eine vorgeburtliche Untersuchung in Anspruch zu nehmen. Mit einer Chorionzottenbiopsie in der 12. SSW kann festgestellt werden, ob bei dem ungeborenen Kind eine Repeatverlängerung vorliegt. Das Ergebnis liegt oft vor Ende der 14. SSW vor. Der Nachweis einer Vollmutation bei einem ungeborenen Jungen bedeutet, dass dieses Kind ein fra(X)-Syndrom bekommen wird. Ungewisser ist die Einschätzung jedoch bei einer Tochter. Ein ungeborenes Mädchen mit Vollmutation kann sich völlig unauffällig entwickeln, es können aber auch eine Lernbehinderung oder

eine geistige Behinderung auftreten. Es ist deshalb für schwangere Frauen, die ein Mädchen mit Vollmutation erwarten, häufig sehr schwierig, eine für sie akzeptable Lösung zu finden. Dies muss vor der Entscheidung für eine vorgeburtliche fra(X)-Diagnostik bei einem Mädchen ausführlich im Rahmen einer genetischen Beratung besprochen werden. Präimplantationsdiagnostik (PID) und Polkörperchendiagnostik (PKD): In beiden Fällen wird eine künstliche Befruchtung nach Hormonbehandlung der Frau herbeigeführt. Bei der PID werden dann, wenn sich mehrere Zellen aus einer befruchteten Eizelle entwickelt haben, eine oder zwei Zellen entnommen und daran untersucht, ob die Mutation vorliegt. Bei der PKD wird im Rahmen des Befruchtungsvorganges untersucht, ob die Mutation in der Eizelle vorliegt. Die PID wird in Deutschland in einzelnen Zentren in Zukunft erlaubt sein, wenn zuvor eine Ethikkommission jeden einzelnen Fall geprüft hat. Die PKD wird bereits in einzelnen Zentren durchgeführt.

### FRAGE 4

25 Jahre  
genetikum  
Jubiläums-  
Rallye

Wie heißt in Kurzform die Diagnostik, mit der untersucht wird, ob eine Mutation in einer Eizelle vorliegt?

Lösungsbuchstabe ist der letzte Buchstabe

### Azot-Gen entdeckt:

## Dritte Genkopie verlangsamt den Alterungsprozess

Während des Alterns sammeln sich in unseren Körperzellen immer mehr Defekte an, jedoch nicht in allen Zellen zur gleichen Zeit und mit gleicher Intensität. Der Forscher Eduardo Moreno (Institut für Zellbiologie der Universität Bern) untersuchte an der Fruchtfliege *Drosophila melanogaster*, welches die gesünderen Zellen in den Organen waren. Dabei entdeckten er und sein Team ein Gen, welches in weniger gesunden Zellen aktiviert wird. Sie nannten das Gen Azot. Um die Gesundheit und Unversehrtheit von Organen zu schützen, greift das Gen Azot gezielt weniger gesunde Zellen an. Die Wissenschaftler fügten in Zellen eine dritte Genkopie ein und konnten dadurch Zellen effizienter aussortieren. Die mit einer dritten Genkopie behandelten Fliegen alterten langsamer, hatten eine längere Lebensdauer und ein gesünderes Zellgewebe. Da das Azot-Gen auch im menschlichen Körper vorkommt, könnte dies ein Ansatz sein, um der altersbedingten Degeneration menschlicher Körperzellen entgegenzuwirken.

*Quelle: Elimination of unfit cells maintains tissue health and prolongs lifespan Eduardo Moreno et al.; Cell, doi: 10.1016/j.cell.2014.12.017; 2015*

### Männerfreundschaften:

## Pufferwirkung gegen Stress

An Stammtischen wird ja gerne anderes behauptet – aber die Wissenschaft hat schon wiederholt nachgewiesen, dass sich eine langfristige Partnerschaft mit einem weiblichen Partner positiv auf den Gesundheitszustand und die Langlebigkeit von Männern auswirkt. Der Umgang mit dem eigenen Geschlecht dagegen gilt gewöhnlich als eher stressig: Männer werden gewöhnlich als Konkurrenten um die knappe weibliche und ökonomisch wertvolle Ressource angesehen, insbesondere im von der menschlichen Sozialisation unberührten Tierreich. Jedoch hat jetzt eine Untersuchung von

Göttinger Primatologen an marokkanischen Berberaffen gezeigt, dass eine feste, kontinuierlich gepflegte Männerfreundschaft eine effektive Pufferwirkung gegen alltägliche Stressfaktoren entfaltet. Für die Untersuchung wurde die Ausschüttung des Stresshormons Cortisol im Kot männlicher Affen unter verschiedenen Gegebenheiten verglichen. Dabei wurde auch deutlich: Es kommt nicht auf die Zahl der Kontakte an, sondern auf die Tiefe der Beziehung zu wenigen Partnern, völlig unabhängig von einer homosexuellen Beziehung.

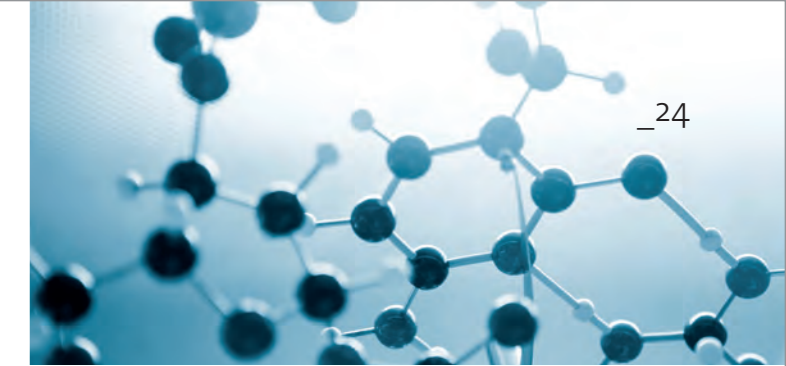
*Quelle: Response to social and environmental stress are attenuated by strong male bonds in wild macaques. Christopher Young et al. PNAS, doi: 10.1073/pnas.1411450111*

### Gigantismus:

## GPR101 reguliert Körperwachstum

Menschen mit Riesenwuchs haben in der Regel eine Überproduktion von Wachstumshormonen in der Hypophyse. Üblicherweise fällt das ausgeprägte Wachstum ab dem Jugendalter auf. Nun fanden belgische und amerikanische Forscher heraus, dass bei Personen mit Gigantismus, die bereits als Kleinkind in die Höhe schossen, häufig eine Verdopplung einer kleinen Region des X-Chromosoms vorliegt. Sie untersuchten eine Gruppe von 43 Personen mit Riesenwuchs. 13 dieser Personen trugen eine Duplikation auf dem X-Chromosom in der Region q26.3, und nur diese 13 Personen waren bereits vor ihrem 5. Lebensjahr riesenwüchsig. Die Ursache des überschießenden Wachstums ist vermutlich die Verdopplung des Gens GPR101, das in dieser Chromosomenregion liegt und offenbar in der Hypophyse aktiv ist. Die genauere Funktion ist noch nicht bekannt. Zudem fanden sich auch bei einigen Personen mit Akromegalie Mutationen in dem Gen GPR101. Es scheint also ein wichtiger Regulator für das Körperwachstum zu sein.

*Quelle: Gigantism and acromegaly due to Xq26 microduplications and GPR101 mutation. N Engl J Med. 2014 Dec 18;371(25):2363-74. doi: 10.1056/NEJMoa1408028. Epub 2014 Dec 3.*



### Fetale Trisomie:

## G-BA prüft die neuen nichtinvasiven Tests

Nach einer vorangegangenen Bewertung durch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) hat der G-BA (Gemeinsamer Bundesausschuss) durch Beschluss festgestellt, dass die molekulargenetischen Tests das Potenzial besitzen, um gegebenenfalls auf eine invasive Chromosomendiagnostik zu verzichten. Derzeit wird über eine Erprobungsrichtlinie beraten. Sollte diese beschlossen werden, würden Erprobungsstudien folgen. Dann könnten gesetzliche Krankenkassen für die Studienteilnehmerinnen die Kosten für die nichtinvasiven Tests zur Bestimmung des Risikos einer fetalen Trisomie 21 übernehmen. Auf Grundlage der gewonnenen Ergebnisse wird der G-BA dann entscheiden, ob die neue Methode in den Leistungskatalog aufgenommen wird. Wegen der großen ethischen Tragweite hat der G-BA erklärt, dass der Deutsche Ethikrat in die Entscheidungsfindung einzubeziehen ist. Auch die Kommission für „Grundpositionen und ethische Fragen“ der deutschen Gesellschaft für Humangenetik hat unter Mitwirkung von Frau Prof. Zirn vom Genetikum eine Stellungnahme verfasst.

*Quelle: <https://www.g-ba.de/institution/presse/pressemitteilungen/566/>*

FRAGE 5

25 Jahre  
genetikum  
Jubiläums-  
Rallye

Welches Tier spielt in der genetischen Forschung eine besonders große Rolle?

Lösungsbuchstabe ist der letzte Buchstabe

## GENETIKUM AKTUELL

## Kurzportraits

## Unsere fantastischen Vier

Hier stellen wir Ihnen vier Mitarbeiterinnen vor, die das genetikum von der Stunde null an begleitet und unterstützt haben

**Ingrid Abeska-Mehnert**

Finanzen und Administration

Ingrid Abeska-Mehnert ist – zusammen mit ihrem Mann, dem genetikum-Gründer Dr. Karl Mehnert – am längsten „dabei“. Schon weit vor der offiziellen Eröffnung hat ihre Arbeit begonnen: mit der Suche nach Räumlichkeiten und der Planung und Organisation der Praxis. Auch für ihr zukünftiges Aufgabengebiet – die Buchhaltung und Kostenrechnung – musste sich die gelernte Ökotrophologin und Lehrerin erst mal fit machen. Eine aufregende Zeit! Denn neben dem „Projekt genetikum“ waren drei kleine Töchter zu versorgen. Einer der schönsten Momente: „Als der erste Kredit abbezahlt war und ich merkte, dass sich das Team und die Praxis in eine super Richtung entwickelten.“

**Sabine Garkov**

MTA Zytogenetik

Sabine Garkov war schon vor dem 2. Januar 1990 fürs genetikum aktiv, „denn bei der Eröffnung musste das Labor ja startklar sein, mit all den Lösungen und Geräten – alles musste schon vorher bestellt und hergerichtet werden, das hat unheimlich Spaß gemacht.“ Heute sagt sie: „Wenn man von Anfang dabei ist, hat man natürlich ein anderes Verhältnis zum genetikum. Man freut sich aus ganzem Herzen, wenn es wächst und gedeiht und das Team größer wird.“ Über einen speziellen „Zuwachs“ beim Team hat sie sich dann auch besonders gefreut: „Als Prof. Horst Hameister, mein erster Chef nach der Ausbildung, von der Uni zum genetikum gewechselt hat.“

**Maria Ruckgaber**

MTA Zytogenetik

Maria Ruckgaber kann sich gut an ihren ersten Arbeitstag am 2. Januar 1990 erinnern: „Wir saßen zu viert an einem kleinen Tisch und haben besprochen, was wir wie machen werden. Das war spannend, denn was die Zukunft bringen würde, war ja nicht vorhersehbar.“ Im Rückblick auf die vergangenen 25 Jahre ist für sie vor allem die Leistung von „Carlo“ (Karl Mehnert) und seiner Frau wichtig: „Wie sie über die Jahre aus einer kleinen Praxis mit Labor das genetikum entwickelt haben, verdient höchste Anerkennung.“ Ihr Wunsch an die Zukunft: „Dass unser Chef noch lange der Dirigent bleibt – wie in einem Orchester hängt bei uns viel davon ab, wie die einzelnen Abteilungen zusammenspielen.“

**Francesca Catena**

Arbeitsvorbereitung

Francesca Catenas erster Arbeitstag war der 20. Januar 1990. „Hochmotiviert, gespannt und neugierig“ – so kam sie in die Praxis. Die 25 Jahre, die seitdem vergangen sind, haben ihre hohen Erwartungen nie enttäuscht. Und noch nie hat sie ihre Entscheidung bereut: „Ich würde heute alles genau so nochmal machen.“ Besonders gut gefällt ihr am genetikum, dass hier alles konsequent mit der Zeit geht: „Alles ist immer auf dem neuesten Stand.“ Ein unvergessliches Erlebnis: „Als das neue Gebäude eingeweiht wurde, ist das Buffet mit all den köstlichen Speisen darauf in sich zusammengekracht.“ So was sieht man sonst nur im Film!

Von l. n. r.:  
Maria Ruckgaber,  
Ingrid Abeska-Mehnert,  
Francesca Catena,  
Sabine Garkov

## Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik

Dr. Anna Lena Burgemeister und Dr. Verena Pfaff machen am genetikum ihre Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik. Dr. Burgemeister kam nach ihrem Medizinstudium in Lübeck nach Stuttgart, war dort für ein Jahr in der Neurologie am Bürgerhospital und wechselte dann für 3 Jahre in die Genetische Poliklinik nach Heidelberg, mit einem Jahr Pause zur Geburt ihres Sohnes. Seit



Dr. Pfaff

Dr. Burgemeister

über einem Jahr ist Dr. Burgemeister nun am genetikum Stuttgart und an unserem Standort in Böblingen als Ärztin tätig.

Dr. Verena Pfaff begann ihre Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik im

Oktober 2014 am genetikum Neu-Ulm. Sie hat an der Universität Tübingen Medizin studiert und anschließend ein halbes Jahr in der Kinderklinik und ein Jahr in der Kinder- und Jugendpsychiatrie gearbeitet. Beiden Ärztinnen ist die Begeisterung für den Fachbereich Genetik gemeinsam: Hier komme man mit der gesamten Bandbreite der Medizin über alle Fachgebiete und Altersstufen hinweg in Berührung. Bereits seit September 2010 macht auch die Kinderärztin Dr. Maren Wenzel am genetikum ihre Weiterbildung zur Fachärztin für Humangenetik.

## Treffen der genetischen Berater in Ulm

Zwei Mal jährlich treffen sich die süddeutschen genetischen Berater zu einem fachlichen Austausch. Am 28. Januar kamen sie im Haus der Museums-gesellschaft in Ulm zusammen. Organisiert wurde das Treffen dieses Mal gemeinsam vom Institut für Humangenetik der Universität Ulm und dem genetikum. Etwa 50 in der genetischen Beratung tätige Ärzte trafen sich aus diesem Anlass. Es gab hochinformativ Vorträge zur Amyotrophen Lateralsklerose von Dr. Alexander Volk aus Hamburg, zur genetischen Diagnostik von Ataxien von Prof. Ludger Schöls aus Tübingen und zur Bedeutung thrombophiler Risikofaktoren für den Abort von PD Dr. Andrea Gerhardt aus Ulm. Darüber hinaus stellten mehrere Teilnehmer interessante aktuelle Fälle aus der Syndromologie vor. Dr. Wolfram Kress (Institut für Humangenetik, Universität Würzburg) hat bereits zum nächsten Beratertreffen eingeladen, das im Juni 2015 in Würzburg stattfinden wird.



## Die neu gegründete genetikum-Band

Am genetikum gibt es jetzt eine Musikgruppe: Manuela Subelok, Yvo Maiero, Dr. Maren Wenzel und Marius Kuhn musizieren gemeinsam und bringen uns alle bei Betriebsfeierlichkeiten in Schwung. Kürzlich traten sie auf beim Süddeutschen Beratertreffen Humangenetik in Ulm im Haus der Museums-gesellschaft.

## Einsteinlauf – 224 km für St. Nikolaus

20 Läufer des genetikum-Teams gingen beim Einsteinlauf in Ulm wieder für das Kinderhospiz St. Nikolaus an den Start – in unterschiedlichen Disziplinen schafften sie gemeinsam 224 km! Für jeden gelaufenen Kilometer spendete das genetikum einen vorab festgelegten Betrag an das Kinderhospiz in Grönenbach. Das Hospiz St. Nikolaus ist eine Anlauf- und Erholungsstätte für Familien mit unheilbar und lebensbegrenzt erkrankten Kindern. Etwa 75 Prozent der dort betreuten kleinen Patienten leiden an einer genetischen Erkrankung, wie etwa einer schweren Chromosomenstörung, einer Muskel- oder Stoffwechselerkrankung oder einer Erkrankung des Nervensystems. Auch 2015 wird das genetikum-Laufteam wieder dabei sein.

FRAGE 6

25 Jahre  
genetikum  
Jubiläums-  
Rallye

Bei welchem Event zahlt sich jeder Kilometer aus?

Lösungsbuchstabe ist der neunte Buchstabe

# gen.ial

Informationen aus der Humangenetik für Ärzte

Die gen.ial informiert regelmäßig über spannende Themen aus der Humangenetik, Fallbeispiele aus dem Praxisalltag und Aktuelles aus dem genetikum. Sie können die gen.ial kostenfrei abonnieren unter [www.genetikum.de/genial](http://www.genetikum.de/genial) oder uns eine E-Mail senden an **genial@genetikum.de**. Gerne senden wir Ihnen die gen.ial auch per E-Mail in digitaler Form. Auf unserer Website finden Sie außerdem alle Ausgaben im Überblick. Jede Ausgabe steht auch als PDF zum Download zur Verfügung. Wir freuen uns über Ihr Interesse und Ihre Anregungen.

Spannende Informationen rund um die Humangenetik finden Sie auch in der Infothek unter **[www.genetikum.de/infothek](http://www.genetikum.de/infothek)**