

teine als Signalrezeptoren, Signaltransmission in Nervenzellen. Alles sehr spannend und informativ, aber gehört dieses (Grundlagen-) Wissen nicht eher in Lehrbücher der Physiologie, der Pharmakologie, der Neurobiologie? Diese Seiten sind state-of-the-art, molekulare Medizin, aber eben nicht Genetik, und schon gar nicht Humangenetik. Ebenso Sinnesphysiologie, ein spannendes Gebiet, die Komplexität der Rezeptoren für Duftstoffe, die unglaubliche Vielzahl der Geschmacksrezeptoren; über Rhodopsin könnte man Bücher schreiben, genauso über das Farbsehen. Aber wer ist noch Universalist? Man fragt sich, warum Entwicklungsmutanten bei Drosophila, die Entwicklungs-genetik beim Zebrafisch und C.elegans, sowie die Wirkung embryonaler Gene beim Pflanzenembryo im Abschnitt „Genetik in der Medizin“ auftauchen und nicht vorher, bei den Grundlagen. Was den neuen Abschnitt „Genomik“ betrifft, so ist man positiv berührt, weil es vielleicht nicht so schlimm ist, wenn man sich als „Genomiker“ statt als Humangenetiker outet. Dennoch könnte man die Kenntnis des Genoms eines Plasmids des multiresistenten Corynebakteriums getrost den hierfür zuständigen Mikrobiologen überlassen. Bei den (im Vergleich zur vorherigen Auflage deutlich vermehrten) Beispielen der klinischen Genetik spürt man die ureigene Expertise, das Herzblut des Autors. Diese Seiten sind ideale hand-outs für den fallbezogenen Unterricht. Dennoch vermisst man einige Beispiele, die inzwischen zu den Highlights der klinischen Genetik gehören: keine Hämochromatose, kein Di George Syndrom, nur wenige Defekte des kardiovaskulären Systems, keine Demenz-erkrankungen (Alzheimer, Prionen-Erkrankungen, etc.), keine Thrombophilien (Faktor V Leiden, Prothrombin, etc.) und, besonders schade: keine Laminopathien, keine FGFR-Defekte, keine Dyskeratosis congenita; wenn man im Sachverzeichnis nach „Achrondroplasia“ sucht findet man nur „Achondrogenesis“ und „Achromatopsie“.

Natürlich ist es mehr als vermessen, jeden genetischen Defekt in einem „Taschen“-Atlas finden zu wollen.

Man kann unmöglich ALLES in die Tasche stecken. Das kann gar nicht gehen. Was aber immer deutlicher wird ist die prinzipielle Unmöglichkeit des Spagats, den Passarge mit seinem Taschenatlas versucht und der in den ersten Auflagen eigentlich noch plausibel war: Grundlagen-Genetik und Humangenetik gleichsam in einem Topf, gewürzt mit einem gehörigen Schuss medizinischer Genetik. Heute wird das immer schwieriger. Die Genetik ist inzwischen (noch) mikrobiologischer, virologischer, biochemischer geworden, während die Humangenetik unaufhaltbar medizinischer, klinischer wird. Man mag das bedauern oder begrüßen, an der Wirklichkeit kommen wir nicht vorbei. So bewunders- und lobenswert der Versuch der Gemeinsamkeit ist, er wird mehr und mehr zur Quadratur des Kreises. Zweifelsohne verdankt die Humangenetik ihre Existenz der Genetik, sie baut darauf auf, aber die Humangenetik ist inzwischen erwachsen geworden und drauf und dran, mit praktisch allen medizinischen Fachrichtungen mehr oder weniger legitime Nachkommen zu zeugen. Tariverdian und Buselmaier haben vorge-macht, dass Trennung Gewinn sein kann. Gewinn an Identität, an Plausibilität, an Überschaubarkeit. Mit einem „Taschenatlas der Humangene-tik“ separat vom (dann) alt-ehrwürdigen „Taschenatlas der Genetik“ könnten alle, der Autor und seine zahl-reiche Fangemeinde, bei der nächsten Auflage nur gewinnen.

Literaturquellen

Wolfgang Buselmaier, Ghomali Tariverdian (2005) Humangenetik für Biologen. Springer Verlag, Heidelberg Berlin New York.

Wolfgang Buselmaier, Ghomali Tariverdian (2006) Humangenetik. Springer Verlag Heidelberg Berlin New York, 4. Auflage (im Druck).

Wolfram Henn (2004) Warum Frauen nicht schwach, Schwarze nicht dumm und Behindert nicht arm dran sind. Der Mythos von den guten Genen. Herder Verlag Freiburg Basel Wien.

Benno Müller-Hill (1988) Murderous Science, Oxford University Press.

Jan Murken, Hartwig Cleve (Hrsg) (1996) Hu-mangenetik. Enke Verlag Stuttgart, 6. Auflage.

Jan Murken, Tiemo Grimm, Elke Holinski-Feder (Hrsg.) (2006) Humangenetik. Thieme Verlag Stuttgart New York, 7. Auflage (im Druck)

Robert L Nussbaum, Roderick R McInnes, Hun-

tington F Willard (2001) Thompson & Thompson: Genetics in Medicine. WB Saunders Philadelphia London New York, 6th Edition.

Eberhard Passarge (2004) Taschenatlas der Ge-netik, mit Farbtafeln von Jürgen Wirth. Thieme Verlag Stuttgart New York, 2. Auflage.

Jörg Schmidtke (2002) Vererbung und Ererbtes – Ein humangenetischer Ratgeber. Verlag der GUC, Chemnitz, 2. Auflage.

Tom Strachan, Andrew P. Read (2005) Human Molecular Genetics. Spektrum Akademischer Verlag Weinheim, 3. Auflage.

Peter Turnpenny, Sian Ellard (2005) Emery's Elements of Medical Genetics. Elsevier, Edinburgh London New York, 12th Edition.

Friedrich Vogel, Arno G. Motulsky (1998) Human Genetics. Springer Verlag Heidelberg Berlin New York, 3rd Edition (Neuaufgabe in Vorbereitung).

Christa A. Thiel: Check-Up in Woche 8 – Ein Paar auf dem Weg zur genetischen Beratung. Neukirchen-Vluyn. Neukirchener Ver-lagshaus. 2005. 128 Seiten. 14,90 EUR. ISBN 3-7975-0111-0

„Klar ist, was für eine Verpflichtung wir haben: Wenn der Herr uns aufgetragen hat, unser Le-ben zu schützen, so sollen wir es schützen, wenn er uns Hilfsmittel darreicht, so sollen wir sie anwenden, wenn er uns die Gefahren vorher zeigt, so sol-len wir nicht unbedacht hineinrennen, wenn er uns mit Heilmitteln zu Hilfe kommt, sollen wir sie nicht gering schätzen!...“
(Johannes Calvin, 1509 –1564)

Mit diesem Eingangszitat sind bereits der ethische Hintergrund und die The-matik des vorliegenden Buches um-rissen.



Die Autorin, Christa A. Thiel, ist evangeli-sche Pfarrerin und Redakteurin für kirch-liche Sendungen im privaten Rundfunk in NRW. Auch Petra, die Protagonistin des Buches, ist gläubige Christin, Krankenschwester, verheira-tet, 36 Jahre alt und in der achten Woche schwanger.

Petra steht vor einer schwierigen Ent-scheidung: Soll sie angesichts der Blutgerinnungsstörung (Hämophilie A, Faktor VIII) innerhalb ihrer Familie, an

der ihr Bruder Heiko im Alter von nicht einmal 18 Jahren verstarb, eine vorgeburtliche Diagnostik bei ihrem werdenden Kind durchführen lassen? Wäre ein Schwangerschaftsabbruch für sie und ihren Mann Dieter aus ihrer beider christlich geprägten ethischen Grundeinstellung heraus überhaupt verantwortbar? Andererseits möchten sie sich gerne auf ein möglicherweise krankes oder behindertes Kind einstellen können, und dazu hat Petra bereits ein genetisches Beratungsgespräch mit der fiktiven Humangenetikerin Dr. Felicitas Walther vereinbart. Petra bereitet sich geradezu mustergültig auf dieses bevorstehende Gespräch vor. Die Handykonferenz mit ihrem im Ausland arbeitenden Ehemann ist sichergestellt, die Telefonverbindung zu ihrer Mutter steht und neben „jeder Menge Broschüren“ liegt ihr auch die kirchliche Stellungnahme „Ethische Überlegungen zur genetischen Diagnostik“ als Informations- und Entscheidungshilfe vor. Petra setzt sich bewusst mit ihrer bestehenden Schwangerschaft auseinander. Sie stellt Ihre Partnerschaft, ihre Beziehung zu ihrer Mutter, die Einflüsse ihrer christlich geprägten Erziehung und ihre alltäglichen Erfahrungen als Krankenschwester auf den Prüfstand. Solch aufgeklärte und differenziert vorinformierte Ratsuchende würden wir genetischen Berater uns sicher häufiger wünschen!

Zwischendurch lässt die Autorin uns in ausführlichen Rückblicken Anteil an Petras langem Weg zur ersten Schwangerschaft nehmen. Wir erfahren die körperlichen und seelischen Belastungen sowie die Chancen und Grenzen, die mit dem unerfüllten Kinderwunsch und der In-Vitro-Fertilisation verbunden sind. Und es erscheint nur konsequent, dass sich Petra und Dieter nach bewusster Auseinandersetzung mit dem eigenen Kinderwunsch letztlich gegen die Chancen der menschlich gesteuerte IVF und für das „Risiko“ einer natürlichen Schwangerschaft als Schöpfung Gottes entscheiden.

Schließlich die Stunde der genetischen Beratung! Wir erfahren auf sehr anschauliche Weise, dass eine genetische Beratung kein einseitiges Infor-

mationsgespräch ist, sondern ein aktiver, patientenzentrierter und gegenseitig wertschätzender Dialog zwischen Beraterin und Ratsuchender über die Grundzüge der Vererbung, über pränatale Diagnoseverfahren und medizinisch nicht erfassbare Restrisiken. Und genau hier zeigt sich die große Stärke des gerade mal 128 Seiten zählenden Buches, das mit fachlicher Beratung durch die Humangenetikerin, Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde entstand. Die medizinischen, psychosozialen und ethischen Grundlagen der genetischen Beratung werden verständlich und sachgerecht und immer im engen Bezug zu Petras konkreten Fragen dargestellt. Damit wird jedoch auch deutlich, dass dieses Buch kein bequemes Nachschlagewerk sein will, auch wenn es als Anhang ein für medizinische Laien gut verständliches Glossar der wichtigsten Fachbegriffe sowie eine kommentierte Auflistung von Informationsquellen enthält. Es ist ein engagierter ethischer Leitfaden, der die Leser ohne erhobenen Zeigefinger gleichermaßen fordert und begleitet: Beim Mitdenken und Mitfühlen! Und genau dadurch dürfte das Buch für die Schwangeren und ihre Partner, die sich ein paar Stunden zum Lesen, Nachdenken, Nachspüren und miteinander Sprechen gönnen, eine wichtige Entscheidungshilfe sein.

Vielleicht gelingt es der einen oder anderen Schwangeren ja sogar, trotz im genetischen Sinne erhöhtem mütterlichem Alter oder familiären Zusatzrisiken jene natürliche und lebensbejahende Gelassenheit zu gewinnen, die sich in dem Buch mit dem ermutigenden Ausspruch wiederfindet: „Ob ein Kind gesund ist, werden wir sehen, wenn die Sonne drauf scheint!“

H. Joachim Schindelbauer-Deutscher

Hansjakob Müller: Gentests. Antworten zu Fragen aus der medizinischen Praxis

XIV + 96 S., 16 Abb., 11 in Farbe, 2 Tab., Taschenbuch, Karger AG, Basel, 2005, ISBN-10: 3-8055-7820-2, ISBN-13: 978-3-8055-7820-2, Preis: 27,00 € / 38,00 CHF



Diese Broschüre ist als ein Ratgeber für Patienten gedacht, die sich allgemein über Humangenetik und im Speziellen über genetische Untersuchungen informieren wollen. Diese Aufgaben kann diese Broschüre

gut erfüllen. Es werden 23 Fragen zu Grundlagen der Vererbung, 37 Fragen zu genetischen Untersuchungen, 15 Fragen zum Testen (Ja oder Nein? – eine sehr persönliche Entscheidung) und 8 Fragen zu den gesetzlichen Regeln für genetische Untersuchungen gestellt und allgemeinverständlich beantwortet.

Das Buch kann man mit gutem Gewissen interessierten Laien (z.B. Patienten) empfehlen, allerdings stimmt das Preis-Leistungsverhältnis nicht. Eine Broschüre von ca. 100 Seiten darf nicht 27 Euro kosten. Wünschen würde man sich eine solche Aufklärungsschrift dagegen zu einem Taschenbuch-Preis von maximal 10 Euro, vielleicht gibt es einmal eine von der Industrie gesponserte Auflage, die dann eine größere Verbreitung erreichen würde.

Tiemo Grimm