

Neurogenetik – was ist praxisrelevant und was wird die Zukunft bringen?

Dirk Fischer

Neurologische Klinik, Universitätsspital Basel, und Abteilung für Neuropädiatrie, Universitätskinderklinik beider Basel



Seit der Entschlüsselung des Erbgutes im humanen Genomprojekt konnten in zahlreichen biomedizinischen wissenschaftlichen Arbeiten wesentliche Erkenntnisse über die Entstehung von hereditären, aber auch sporadischen Erkrankungen gesammelt werden. Hierbei hat sich gezeigt, dass bei zahlreichen Erkrankungen genetische Veranlagungen ursächlich für Krankheitsentstehung oder Krankheitsverlauf sind. Dieses Wissen hat in den letzten Jahren auch Einzug in unsere tägliche ärztliche Tätigkeit gehalten. Gerade in der Neuropädiatrie und Neurologie finden sich zahlreiche primär genetisch verursachte Erkrankungen. Insbesondere neuromuskuläre Erkrankungen, die sich vor allem durch eine muskuläre Schwäche aufgrund von Störungen des peripheren Nervensystems auszeichnen, sind in hoher Anzahl primär durch monogenetische Veränderungen im Erbgut hervorgerufen. Beispiele hierfür sind die spinale Muskelatrophie als Erkrankung der α -Motoneurone, die hereditären Neuropathien (Charcot-Marie-Tooth-Erkrankungen) oder kongenitale Myopathien und die progredienten Muskeldystrophien. Diese Erkrankungsgruppen sind durch eine hohe genetische Heterogenität gekennzeichnet, was die Indikationsstellung zur zielgerichteten und kostensparenden genetischen Diagnostik deutlich erschwert. Bei anderen, wesentlich häufigeren, neurologischen Erkrankungen wie beispielsweise der Multiplen Sklerose bewirken Umweltfaktoren und genetische Veränderungen Ausprägung und Verlauf des klinischen Phänotyps. In der mit dieser Ausgabe des Schweizerischen Medizin-Forums beginnenden Artikelserie über neurogenetische

Erkrankung möchten wir die für die tägliche Arbeit praxisrelevanten Zusammenhänge dieser Erkrankungen vorstellen. In dem Artikel über Verfügbarkeit, Methodik und Vorgehen bei neurogenetischer Diagnostik von Karl Heinemann wird über die von humangenetischer Seite grundsätzlich relevanten Punkte wie Indikation, Verfügbarkeit, informierte Zustimmung des Patienten und das benötigte Untersuchungsmaterial informiert. In zwei weiteren Artikeln über die klinische Differentialdiagnostik von hereditären Muskeldystrophien und die Abklärung der Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien beschreiben wir sinnvolle klinische Vorgehensweisen, um zielgerichtet eine genetische Diagnose anhand der klinischen Phänotypen zu ermöglichen. In dem Artikel zur Genetik bei Multipler Sklerose werden die heute zur Verfügung stehenden gendiagnostischen Möglichkeiten wie Linkage-Analysen und Assoziationsstudien vorgestellt, die auch bei mehreren anderen multifaktoriell bedingten neurologischen Erkrankungen heute vermehrt eingesetzt werden.

Korrespondenz:

PD Dr. med. Dirk Fischer
 Neurologische Klinik
 Universitätsspital Basel
 Petersgraben 4
 CH-4031 Basel
 und
 Abteilung für Neuropädiatrie
 Universitätskinderklinik beider Basel
 CH-4005 Basel
fischerdi@uhbs.ch