

Deletion von 1 Base MAX H*M IRE INE IS
Deletion von 3 Basen MAX HOL *** EIN EIS

Repeat-Mutation

MAX HOL HOL HOL HOL HOL MIR EIN EIS

Nach der Darstellung des Autosomal-rezessiven Erbgangs und des Autosomal dominanten Erbgangs kam Prof. Dr. Grimm auf die Krankheiten DM1 und DM2 zu sprechen.

Die Hauptbeschwerden sind Muskelschwäche, Myotonie, Katarakt (Augen), Herzbeteiligung, Endokrine Störungen, Tagesmüdigkeit, evtl. Intelligenzminderungen und Wesensänderungen (weit überwiegend nur DM1). Wobei diese Symptome auftreten können aber nicht müssen. Die Genetik ist ein autosomaler dominanter Erbgang.

Die CTG-Repeats (DM1) sind:

5 – 30 = normal,
50 – 150 leicht betroffen,
100 – 1000 klassische DM
über 2000 kongenitale DM

Die Repeats (CCTG) der DM2 sind bis ca. 30 normal und zwischen 75 und > 11000 krankhaft. Bei der DM1 korrelieren die Repeats mit der Schwere der Krankheit, während bei der DM2 die Repeats nichts über die Schwere der Krankheit aussagen.

Beide Krankheiten sind in Deutschland in etwa gleich stark vertreten, jeweils ca. 2000 – 2500 Betroffene.

Die Wurzeln der Myotonen Dystrophie sind nicht genau bekannt. Es gibt zwei Hypothesen:

1. Die Veranlagung für die Instabilität von (CTG)n bei DM1 bzw. (CCTG)n bei DM2 ist einmal bei einem oder wenigen gemeinsamen Vorfahren aufgetreten - vor u.U. hunderten von Jahren (Founder-Effekt)
2. Eine spezielle chromosomale Umgebung (Haplotyp), die zur Instabilität des (CTG)n bzw. (CCTG)n führen kann.

Im zweiten Teil seines Vortrages sprach Herr Prof. Dr. Grimm über die genetische Beratung und das neue Gen-Diagnostik-Gesetz (GenDG).

Eine genetische Beratung beinhaltet:

1. Familienanamnese (Stammbaum),
2. Genetische Diagnostik
3. Risikoberechnung
4. Informationsmitteilung – Beratungsgespräch
5. Beratungsbrief an den Betroffenen

Zur genetischen Untersuchung gehört die Pränataldiagnostik (vorgeburtliche Untersuchung). Es gibt zwei Möglichkeiten: Die Fruchtwasseruntersuchung und die Chorionzottenbiopsie. Beide Methoden beinhalten ein gewisses Risiko für die Mutter und/oder ungeborenes Kind. Dazu käme dann u.U. noch die Präimplantationsdiagnostik

Die möglichen Konsequenzen nach einer genetischen Beratung können sein:

- Kein oder unbedeutendes Wiederholungsrisiko
- Bedeutsames Wiederholungsrisiko beim Kinderwunsch:
 - = Verzicht auf eigene Kinder (evtl. Adoption)
 - = kein Verzicht auf eigene Kinder
 - Akzeptieren des Wiederholungsrisikos
 - Akzeptieren einer Therapie (falls möglich)
 - Pränatale Diagnostik
 - = Mit möglichem Schwangerschaftsabbruch

Das neue Gendiagnostikgesetz (GenDG) regelt die

Voraussetzungen für genetische Untersuchungen
Verwendung genetischer Proben und Daten
Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften
Genetische Untersuchung bei geborenen Menschen
Embryonen und Feten in der Schwangerschaft

Aber es regelt nicht die genetischen Untersuchungen

für Forschungszwecke
in Strafverfahren
bei internationaler Rechtshilfe in Strafsachen
im Rahmen des BKA-Gesetzes
beim Infektionsschutzgesetz

Im nächsten Muskelreport werden wir ausführlicher über das Gendiagnostikgesetz (GenDG) berichten:

Definition
Diagnostisch genetische Untersuchung
Einwilligung
Genetische Beratung
Pränatale Diagnostik und Untersuchung