

## Für Sie gelesen



### Mit einer Erbkrankheit leben!

Ein Ratgeber – auch für Jugendliche.

Herausgegeben zum 10 Jahre-Jubiläum des Selbsthilfvereins VHL-Schweiz.

Mit Beiträgen von Nicole Bürki, Kurt Häcki, Karl Heinemann, Denise Hürlimann, Hansjakob Müller, Christel Nigg, Christoph Poincilt, Christoph Rehmann-Sutter und Ruth E. Reusser.

Hansjakob Müller und VHL-Schweiz (Hrsg.), ca. 144 S., broschiert. EMH Schweizerischer Ärzteverlag  
ISBN: 978-3-03754-078-7, CHF 24.–



ber, der sich ganz besonders auch an Jugendliche richtet, möchte eine unmittelbare Hilfe in diesen Situationen sein und eine offensichtliche Informationslücke füllen. Er enthält leicht zugängliche, von Fachleuten verfasste Informationen über medizinisch-genetische, ethische, psychische, soziale und rechtliche Aspekte zum Leben mit einer Erbkrankheit sowie konkrete Angaben zur Familienplanung und über den Umgang mit Sozialversicherungen. Persönliche Erfahrungsberichte von Betroffenen geben einen Einblick in das Leben mit einer Erbkrankheit. Dieses Buch richtet sich an Betroffene, deren Partnerinnen und Partner, aber auch an alle in der Betreuung involvierten Fachleute, vom Arzt über den Sozialarbeiter bis zum Versicherungsexperten.

Im Sinne eines Perspektivenwechsels ist das Buch auch für Laborfachleute interessant. So führt das erste Kapitel «Medizinisch-genetische Aspekte» direkt zu den letztlich entscheidenden Fragen, die nicht von der Machbarkeit, sondern der Anwendung geprägt sind. Es sind dies zuallererst «Was kann ich von einer genetischen Beratung erwarten?» und über die «Diagnostik von Erbkrankheiten: klinische Abklärung und Stammbaumanalyse» zu «Was kann ein Gentest aussagen und wann ist er sinnvoll?»

Aufgegriffen werden ebenso die Themen «Vom Laborbefund zur individuellen Hilfeleistung – über die umfassende Translation genetischer Daten» zu «Schicksal oder Kontrolle? Zur praktischen Bedeutung von Vorsorgeuntersuchungen» bis hin zu «Beteiligung an Forschungsprojekten und Biomaterialbanken».

### Der Autor

Hansjakob Müller ist Professor emeritus für Medizinische Genetik an der Universität Basel. Er war Leiter der Abt. Medizinische Genetik des Universitätskinderspitals beider Basel (UKBB) und des Dept. Biomedizin USB. Seine Forschungsinteressen galten vor allem Veranlagungen für Tumorkrankheiten. Er war Mitglied von nationalen und internationalen Ethikkommissionen. Als ärztlicher Beirat unterstützt er Selbsthilfeorganisationen für Erbkrankheiten. Die Information der Öffentlichkeit über den Fortschritt der Biomedizin, speziell der Medizinischen Genetik, sowie die breite Diskussion der damit verbundenen wissenschaftlichen, ethischen und psychosozialen Fragen sind ihm ein besonderes Anliegen. Der VHL-Schweiz ist der Verein für von der Von-Hippel-Lindau-(VHL-)Erkrankung betroffene Familien in der Schweiz.

**Das mögliche Risiko, vielleicht eines Tages an einer schweren Erbkrankheit leiden zu müssen oder bereits vorhandene Symptome sind eine grosse Herausforderung für die Betroffenen, ihre Angehörigen, aber auch die Betreuerinnen und Betreuer.** Dabei geht es nicht nur um medizinische und genetische Probleme, über deren Bewältigung in Fachkreisen (so weit es der heutige Wissensstand überhaupt zulässt) ein guter Konsens besteht, sondern vor allem um psychische und soziale Sorgen und um ethische sowie rechtliche Fragen. Dieser Ratge-

Benjamin Sakem<sup>1</sup>

## Symposium Molekulare Diagnostik

Ein Rückblick

**Die Molekulare Diagnostik (MDx) hat die heutige Praxis der Gesundheitsversorgung verändert. Neben der Reduzierung der Resultatzeit kann die Therapiegenauigkeit verbessert werden. Sie liefert genaue Informationen über Krankheitszustände, hilft den Ärzten Zeit zu sparen, verhindert die Verwendung teurer Medikamente an nicht reagierenden Patienten und vermeidet Nebenwirkungen. Das Molekulardiagnostik-Symposium 2014 hat aktuelle und zukünftige Perspektiven der MDx im Fokus. Beispielfhaft sind die Zusammenfassungen von vier der insgesamt 14 Vorträge.**

### Isothermale Amplifikation bei der molekularen Diagnostik der Schlafkrankheit

Isotherme Techniken sind extrem schnell und bedingen keine Thermocycler, denn der gesamte Prozess erfordert die gleiche Temperatur. Diese Eigenschaften bieten

ein grosses Potenzial für die Entwicklung von einfachen, tragbaren DNA-Diagnosegeräten für Point-of-Care-Tests und im Niedriglohnsektor. Das Institut für Tropenmedizin in Antwerpen, Belgien, verwendet diese Methode für die schnelle und kostengünstige Bestimmung der humanen afrikanischen Trypanosomiasis, dem Erreger der Schlafkrankheit.

### Datenspeicherung wendet sich der DNA zu

Durch verschiedene Kombinationen des DNA-Codes kann man verschiedene Arten von Daten in der Form von DNA-Sequenzen speichern, um die ursprünglichen Daten später wiedergeben zu können. Die Computerdateien sind in Binärcodes gespeichert, wobei eine

<sup>1</sup> Dr. phil. nat. Benjamin Sakem, labormedizinisches zentrum Dr. Risch AG

geringere Kapazität als die genetische Lagerung vorhanden ist. Das Speichern von Informationen in einer winzigen Form beseitigt die Notwendigkeit energiehungriger Festplatten und wäre eine grosse Innovation im digitalen Zeitalter. Da immer mehr Daten erzeugt werden, ist die Bereitstellung einer wirtschaftlichen und langlebigen Formen der Datenspeicherung erforderlich.

### Gezielte Next-Generation-Sequenzierung kann die Sanger-Sequenzierung in der Diagnostik ersetzen

Bei der Sanger-Sequenzierung (SS) selbst und bei der Lesemethode der Daten hat eine stetige Verbesserung stattgefunden. Die Exome-Sequenzierung (ES) und Next Generation Sequencing (NGS) sind Ergebnisse dieser Verbesserungen. Im Gegensatz zu SS, wo nur ein Gen zu einem Zeitpunkt analysiert werden kann, erlaubt der Mutationsnachweis durch ES die gleichzeitige Analyse aller kodierenden Sequenzen von Genen, die interessieren. Infolge der unvollständigen Darstellung

und Abdeckung der Exons, die die klinisch relevanten Mutationen enthalten, kann in der Diagnostik die SS noch nicht ersetzt werden. Gezieltes NGS, in dem eine ausgewählte Fraktion von Genen angereichert und sequenziert wird, könnte diese Nachteile ausgleichen. Mit NGS auf dem IlluminaMiSeq Sequenzer konnte gezeigt werden, dass Target-NGS sensitiver, schneller und billiger ist als die klassische ES und die SS als «Standalone-Diagnostest» zuverlässig ersetzen kann.

### Die Rolle der bakteriellen Flora in Gesundheit und Krankheit

Der Darmflora ist ständig unter dem Einfluss von genetischer Konstitution, Alter, Geschlecht, Umwelt, Stress, Ernährung, Antibiotika usw. Vorteile einer normalen Flora zu dem Wirtsorganismus umfassen die Synthese und Ausscheidung von Vitaminen, Verhinderung der Besiedlung durch Krankheitserreger, Herstellung von kreuzreaktiven Antikörpern, Herstellung von Substanzen wie Peroxide bis hin zu hochspe-

zifischen Bakterizide die Krankheitserreger hemmen oder töten. Jede Störung der normalen Flora kann zum Verlust von diesen Vorteilen führen. So wird heutzutage die «fäkale Transplantation» zunehmend eingesetzt, um die Darmflora von Patienten mit Magen-Darm-Infektionen wiederherzustellen.

### Fazit

Der Symposium hat den Blick in die Zukunft hervorragend präsentiert. Den Organisatoren ist es gelungen, die Molekulare Diagnostik als Zukunftsgebiet weit über die Grenzen der Fachgesellschaft hinaus bekannt zu machen. Dies wurde durch das fachübergreifende Rednerspektrum des diesjährigen Symposiums ersichtlich. Unterstützt wurde der Anlass von der Roche Diagnostics (Schweiz) AG und der ratiogen AG.

Korrespondenz:  
benjamin.sakem@risch.ch

Download der Vorträge:  
[www.molekulardiagnostik.ch/archiv.htm](http://www.molekulardiagnostik.ch/archiv.htm)



#### RUWAG Handels AG

Bielstrasse 52  
2544 Bettlach  
Tel. 032 644 27 27  
[ruwag@ruwag.ch](mailto:ruwag@ruwag.ch)  
[www.ruwag.ch](http://www.ruwag.ch)

### Monitoring des patients traités par biothérapies anti-TNF $\alpha$

L'administration de biothérapies anti-TNF $\alpha$  peut provoquer la fabrication d'anticorps anti-médicaments.

**LISA TRACKER** est une palette de test ELISA complète qui permet le suivi de la réponse clinique aux biothérapies par la détermination sérique

- du médicament
- des anticorps dirigés contre le médicament
- du TNF $\alpha$  résiduel

**Tous les paramètres sont automatisables !**

### Überwachung von Biotherapien mit TNF $\alpha$ -Inhibitoren

Biotherapien mit TNF $\alpha$ -Inhibitoren können die Bildung Medikamenten-induzierter Antikörper verursachen.

**LISA TRACKER** ist eine komplette Palette von ELISA Tests für die Überwachung von Biotherapien durch die serologische Bestimmung

- des Medikamentenspiegels
- von Antikörpern gegen das Medikament
- von TNF $\alpha$

**Alle Tests sind voll automatisierbar!**