

„Genetische Aspekte am Beispiel der HSP“

Frau Priv.-Doz. Dr. med. S.Schneider (UKSH Kiel, Abtlg. Neurologie-HSP-Ambulanz) vermittelte uns in sehr anschaulicher Art und Weise die Grundlagen der Genetik am Beispiel der HSP. Jede Zelle enthält im Zellkern Erbinformationen, die in der DNA (Desoxyribonucleinsäure) - einem langen, strickleiterartigen und gedrehten Doppel-Helix-Molekül gespeichert sind. Die genetische Sprache des Bauplanes besteht aus 4 Buchstaben: **A** für Adenin, **G** für Guanin, **C** für Cytosin und **T** für Thymin. Wird z.B. bei der Zellteilung der Bauplan eines Gens falsch beschrieben, entsteht ein modifiziertes oder sogar defektes Gen, was sich manchmal z.B. nur in einer besonderen Haarfarbe, in einem veränderten Stoffwechsel oder aber auch als Krankheit äußern kann. Eine Genmutation, wie bei der HSP, ist somit ein Schreibfehler im Bauplan des Gens. Es wird unterschieden in

a. autosomal dominanter Erbgang: eine Veränderung in einem von zwei Genkopien (Allelen) ist alleine ausreichend, um seine genetische Information hervorzubringen. Bei der dominanten Form wird HSP von Generation zu Generation weitergegeben

b. autosomal rezessiver Erbgang: die veränderte Erbanlage liegt in beiden Genkopien vor

c. x-chromosomal: das merkmals tragende Gen liegt auf dem X-Chromosom, somit

geschlechtsgebunden vor

Etwa nur bei einem Drittel der Patienten mit V.a. HSP liegt tatsächlich ein bestätigter humangenetischer Befund vor. Aktuell sind eine Vielzahl von verschiedenen HSP-Genen bzw. Genorten bekannt. Die genetische Testung ist entsprechend aufwendig. Nicht bei allen Patienten liegt tatsächlich auch eine erbliche Form vor. Eine positive Familienanamnese für eine HSP ist diagnostisch sehr hilfreich und kann die genetische Testung erleichtern.

Frau Dr. Schneider erläuterte das Prinzip der „intrafamiliären Variabilität“ und „Penetranz“. Das bedeutet, dass nicht jeder, der eine Genmutation trägt zwangsläufig erkrankt oder exakt dieselbe Krankheit ausprägt (z.B. Erkrankungsbeginn und Verlaufsformen) wie andere mit derselben Mutation: das gilt selbst innerhalb derselben Familie.

Eine genetische Testung ist eine sehr persönliche Angelegenheit und vom Gesetzgeber streng geregelt. So wies Frau Dr. Schneider explizit auf das Recht auf „Nicht-Wissen“ hin. Eine entsprechende Beratung erhalten Patienten durch Humangenetiker oder Neurologen mit entsprechender Expertise. Dort wird man den individuellen Fall erläutern und die Möglichkeiten und familiären Konsequenzen einer Testung erörtern