

## „Ist das genetisch bedingt, Herr Doktor...?“ - die Ambulanz für medizinische Genetik des Zentralinstituts (ZIWS), Gebrauchsanweisung.

A. Bottani, P. Hutter, Zentralinstitut (ZIWS), Spital Wallis, Sitten

### Welche Antworten auf welche Fragen?

Sowohl der Allgemeinarzt als auch der Facharzt werden regelmässig mit Situationen konfrontiert, in denen die Frage nach einem eventuellen genetischen Ursprung bzw. einer erblichen Krankheit auftaucht, zum Beispiel:

- Ein Patient stellt sich mit Symptomen oder einer Kombination von besonderen klinischen Zeichen vor, ohne dass eine ursächliche Diagnose gestellt werden konnte: kann es sich um ein Syndrom handeln?
- Ein Kind leidet unter Entwicklungsverzögerungen, vielleicht ein Autismus oder eine Epilepsie, deren Ursprung nicht ausreichend klar ist um zu einer Diagnose zu führen;
- Bei einer Schwangerschaft ist das Serumscreening verdächtig oder es finden sich Anomalien im Ultraschall;
- Krebserkrankungen desselben Typs finden sich bei mehreren Mitgliedern einer Familie und über mehrere Generationen, überdies in einem besonders frühen Alter: ein asymptomatisches Mitglied der Familie fragt sich daher nach der Wahrscheinlichkeit, dass eines Tages bei ihm dieselbe Erkrankung auftritt;
- Eine Person, die die Diagnose einer Krankheit erhalten hat, von der bekannt ist, dass sie genetisch determiniert ist, stellt sich die Frage nach dem Risiko, diese Krankheit auf ihre Nachkommen zu übertragen. Lässt sich feststellen, ob dieses Risiko gering oder hoch ist? Besteht eine Möglichkeit, diese Erkrankung in der Schwangerschaft zu erkennen, und wenn ja, wie (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, etc.)? Ist eine Präimplantationsdiagnostik anzustreben?
- Ein Paar hat ein Problem mit Unfruchtbarkeit und die Routineuntersuchungen (Spermogramm, Hormonbestimmungen usw.) haben keine Ursache ergeben: soll man diese Untersuchungen durch eine Standard-Karyotypisierung oder noch detailliertere Karyotypisierung mit Hilfe von weiter reichenden molekularen Techniken ergänzen? Soll man nach Mutationen im CFTR-Gen, einer Mikrodeletion im Y-Chromosom oder gar einer Prämutation des FMR1-Gens suchen?

### Bereitstellung einer professionellen Beratung für Patienten

Angesichts des Ausmasses der auftretenden Situationen und der Geschwindigkeit, mit der neue genetische Erkenntnisse erworben werden, hat der behandelnde Arzt oft keine leichte Aufgabe, wenn es darum geht, ob die Indikation für eine spezielle genetische Untersuchung zu stellen ist. Insbesondere, wenn er den Patienten auf diese Art von Untersuchung aufmerksam machen möchte, ist es für ihn schwierig zu wissen, welche Tests in einem Schweizer Labor durchgeführt werden oder nur im Ausland verfügbar sind, und in welchem Umfang die Kosten für diese Untersuchung von der Krankenversicherung übernommen werden. Ausserdem verlangt das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), vom Patienten ein Einverständnis nach Aufklärung einzuholen, was normalerweise nicht im Laufe einer nicht ausreichend spezialisierten Konsultation realisierbar ist.

Dies sind nur einige von vielen anderen Situationen, in denen der klinische Genetiker dem Arzt eine Orientierung bieten oder Stellung nehmen kann, für ihn spezielle Untersuchungen organisieren, den Patienten oder seine Angehörigen eingehend genetisch beraten und als Bindeglied zu anderen betroffenen Personen mit derselben Erkrankung dienen kann.

### Die Abteilung für medizinische Genetik des ZIWS

Die Abteilung bietet zwei Arten von Sprechstunden an:

- eine spezielle Sprechstunde für Onkogenetik (unter der Verantwortung von Dr. V. Membrez und Dr. P. Chappuis) für alle Krebsituationen mit (potentiell) familiärem Hintergrund;
- eine Sprechstunde für alle anderen Bereiche der Genetik (unter der Verantwortung von Dr. A. Bottani), sowohl für diagnostische Beratung als für die eigentliche genetische Beratung.

Parallel zu den Sprechstunden führt das Genetiklabor (unter der Verantwortung von Dr. P. Hutter) die wichtigsten molekulargenetischen Analysen durch und kümmert sich darum, im Rahmen der Kooperationen sowohl in der Schweiz als auch im Ausland, die Proben für die Analysen, die nicht vom ZIWS vorgenommen werden, in die verschiedenen Labore zu schaffen.



### Erstattung von Konsultationen und Analysen

Wir weisen darauf hin, dass die genetischen Beratungen von der Basis-Krankenversicherung nach den Tarmed-Regeln erstattet werden. Dagegen unterliegt die Erstattung der genetischen Analysen, sowohl zytogenetisch als auch molekular, den in der Analysenliste genannten Regeln, die nur die Analysen erstattet, die formell aufgrund ihrer Bedeutung im Sinne der Patientenversorgung anerkannt sind! Daher ist unbedingt Vorsicht geboten, bevor einem Patienten oder seiner Familie eine oder mehrere genetische Analysen vorgeschlagen werden, da womöglich erhebliche Kosten nicht erstattet werden! Im Übrigen ist hervorzuheben, dass die Invalidenversicherung (IV) im Rahmen einer so genannten kongenitalen Erkrankung weder die Konsultationen noch die genetischen Analysen für Minderjährige erstattet sondern nur medizinische Massnahmen bezahlt. Die Rolle des klinischen Genetikers besteht ausserdem in der Beratung des Verordners hinsichtlich der besonderen Modalitäten für derartige Situationen.

### Praktische Ratschläge

Anfragen für genetische Sprechstunden können postalisch oder telefonisch (027 603 48 53) an das Sekretariat der Abteilung für medizinische Genetik gerichtet werden, entweder direkt oder nach vorheriger Besprechung der Situation mit den verantwortlichen Ärzten für eine Stellungnahme bezüglich der Indikation, dem Patienten eine spezielle Konsultation vorzuschlagen.

Dr. Véronique Membrez ([Veronique.Membrez@hopitalvs.ch](mailto:Veronique.Membrez@hopitalvs.ch)) und Dr. Pierre Chappuis ([Pierre.Chappuis@hcuge.ch](mailto:Pierre.Chappuis@hcuge.ch)) antworten auf jede Frage, die speziell die Onkogenetik betrifft, und Dr. Armand Bottani ([Armand.Bottani@hopitalvs.ch](mailto:Armand.Bottani@hopitalvs.ch)) auf Fragen, die alle anderen Bereiche der Genetik betreffen, einschliesslich pränataler Diagnostik.

### Literatur

- [1] Firth H., Hurst J. Oxford Desk Reference Clinical Genetics. Oxford University Press, 2005.
- [2] Site Orphanet: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- [3] Site (en anglais) sur > 570 maladies génétiques: [www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests)

### Kontaktpersonen

Dr. med. Armand Bottani [armand.bottani@hopitalvs.ch](mailto:armand.bottani@hopitalvs.ch)  
Dr. med. Véronique Membrez [veronique.membrez@hopitalvs.ch](mailto:veronique.membrez@hopitalvs.ch)  
Dr. med. Pierre Chappuis [pierre.chappuis@hcuge.ch](mailto:pierre.chappuis@hcuge.ch)