Zukunft der Genetik

Implikationen für die Pränataldiagnostik und Reproduktionsmedizin

Genetische Fragestellungen haben sowohl in der Pränataldiagnostik als auch in der Reproduktionsmedizin einen festen Stellenwert.

Seit der erstmaligen Beschreibung des Down-Syndroms 1866 durch den britischen Arzt John Langdon-Down haben sich bis heute sowohl in der konventionellen Zytogenetik als auch in der molekulargenetischen Diagnostik und in der Ultraschalldiagnostik Techniken entwickelt, mit denen zunehmend sorgsam umgegangen werden muss. So ist denn auch mit dem Gendiagnostikgesetz 2010 in Deutschland die Pränataldiagnostik in einen gesetzlichen Rahmen gebracht worden, der sowohl die Schwangere als auch das ungeborene Kind schützen soll.

» Mit neuen diagnostischen Techniken ist zunehmend sorgsam umzugehen

Die Reproduktionsmedizin zielt in der Genetik vor allem darauf ab, bereits vor der Implantation mögliche Chromosomenaberrationen und Gendefekte auszuschließen und so Aborte oder spätere Schwangerschaftsabbrüche zu vermeiden. Auch hier sind durch Präimplantationsdiagnostikgesetz enge juristische Grenzen vorgegeben. Die neuesten Entwicklungen in der Genetik stehen im Mittelpunkt dieses Heftes von *Der Gynäkologe*.

Im ersten Artikel geht Herr Schmid auf die zunehmend zwingende Thematik der präkonzeptionellen Beratung bei genetischen Fragestellungen ein. Besteht der Verdacht auf Gendefekte innerhalb einer Familie, so sollte das Risiko für ein zu erwartendes krankes Kind nicht erst bei Eintritt einer Schwangerschaft geklärt

werden. Der betreuende Frauenarzt hat also eine hohe Verantwortung in der Erhebung der Familienanamnese und den daraus resultierenden Konsequenzen der humangenetischen Beratung.

Die neuesten Entwicklungen in der nichtinvasiven Pränataldiagnostik mittels Aneuploidiescreening an zellfreier DNA (NIPT) aus mütterlichem Blut einerseits, aber auch die Fortschritte in der Sonographie sowie den innovativsten Möglichkeiten der intrauterinen Therapie, werden von Frau Kramp-Bettelheim beleuchtet.

Die Techniken genetischer Diagnostik haben sich in den vergangenen Jahren tiefgreifend geändert. Hier ist zum einen das „next generation sequencing“ (NGS) zu nennen, welches die gesamte Medizin in den nächsten Jahren beherrschen wird. Auf die Bedeutung dieser Diagnostik in der pränatalen Medizin und auf den Umgang mit ihr in der klinischen Anwendung geht Herr Streubel ein, auch unter dem Aspekt des sensiblen Umgangs mit den erhobenen Daten.

» NGS wird die gesamte Medizin in den nächsten Jahren beherrschen

Neben der klassischen Genetik ist die Epigenetik in den vergangenen Jahren zunehmend in den Fokus der Prä- und Perinatalmedizin geraten. Das „fetal programming“ und der Einsatz epigenetischer Techniken bei Abklärung von Chromosomenaberrationen sind Thema des Artikels von Frau Eckmann-Scholz. So sind bei vielen pränatalen Fehlbildungen inzwischen epigenetische Phänomene ursächlich bekannt. Das metabolische Syndrom scheint bereits in der prä- und pe-

rinatalen Zeit programmiert zu werden. Hier ist die Betreuung der Schwangeren mit z. B. Diabetes mellitus von besonderer gesundheitspolitischer Relevanz.

Zuletzt geht Herr *Schmutzler* auf die Präimplantationsdiagnostik im Rahmen der Reproduktionsmedizin ein. Die Anwendungs- und Indikationsfrequenz der entsprechenden Verfahren und die Konsequenzen für Schwangerschaftsraten werden erörtert und im internationalen Vergleich dargestellt. Auch hier werden die Grenzen der Diagnostik bei genetischen Untersuchungen im Hinblick auf ethisch rechtliche Aspekte beleuchtet.

Insgesamt soll dieses Themenheft Ihnen einen Überblick über die neuesten Entwicklungen im Spannungsfeld der Genetik vermitteln und für den kritischen Umgang mit diesen teilweise hochsensiblen Daten motivieren.

PD Dr. Christel Eckmann-Scholz

O. Univ.-Prof. Dr. Peter Husslein

Korrespondenzadresse

PD Dr. C. Eckmann-Scholz

Frauenklinik Campus Kiel,
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Arnold-Heller-Str. 3, 24105 Kiel
Christel.Eckmann-Scholz@uksh.de

O. Univ.-Prof. P. Husslein

Abteilung für Geburtshilfe
und fetomaternalen Medizin, AKH Wien
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien
Österreich
peter.husslein@meduniwien.ac.at

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. P. Husslein und C. Eckmann-Scholz geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine Studien an Menschen oder Tieren.

DGGG 2014

60. Kongress der Deutschen Gesellschaft
für Gynäkologie und Geburtshilfe

8.–11.10.2014 · München

60. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe

Was uns bewegt ...

Vom 8. bis 11. Oktober 2014 findet in München der 60. Kongress der DGGG statt. Kongresspräsident Professor Dr. Thomas Dimpfl stellt einige Neuerungen vor: Das Thema „Was uns bewegt ...“ soll sich als Grundidee im gesamten Programm widerspiegeln. Die Kongresstage haben erstmals einen Themenschwerpunkt, welcher jeweils von den Keynote-Speakern aufgegriffen wird. Themenschwerpunkt am Donnerstag ist das „Spannungsfeld Qualität und Ökonomie“. Am Freitag stehen die „Herausforderungen des gesellschaftlichen Wandels“ im Vordergrund. Der letzte Kongresstag dreht sich um die „Humane Medizin am Anfang und am Ende des Lebens“.

Nachwuchsförderung

Dem wissenschaftlichen Nachwuchs wird ein besonderes Forum geboten. Die 70 besten Abstracts werden als freie Vorträge gehalten und erhalten ohne Parallelveranstaltungen ungeteilte Aufmerksamkeit. Des Weiteren erhalten die Einreicher der besten Abstracts ein Kongressstipendium und als Assistenten ein Reisestipendium zum Kongress. Weiterbildungsassistenten mit einem angenommenen Abstract erhalten freien Zugang zum wissenschaftlichen Programm.

Tag der Niedergelassenen

Neu für die niedergelassenen Kollegen sind Themen, die am Freitag in den Spitzenreferaten mit dem Titel „Frauenheilkunde kompakt“ abgehandelt werden. Dabei werden aktuelle Neuerungen in der Gynäkologischen Onkologie, der Allgemeinen Gynäkologie, Urogynäkologie und Operativen Gynäkologie, der Pränatal- und Geburtsmedizin sowie der Endokrinologie und Reproduktionsmedizin besprochen.

Fort- und Weiterbildung

Rund 33 Kurse von Mittwoch bis Samstag ermöglichen eine praxisnahe Fort- und Weiterbildung. Die Zertifizierung des Gesamtkongresses sowie der einzelnen Kurse erfolgt über die Bayerische Landesärztekammer. Die genaue Anzahl der Punkte wird rechtzeitig auf der Homepage des Kongresses bekannt gegeben.

Rund um den Kongress

Am Donnerstagabend bietet die „DGGG Night“ ein exklusives Rahmenprogramm. Durch den Abend führt der bekannte Moderator und Komiker Thomas Hermanns. Geboten wird neben der „TimeArt Show“, die durch eine musikalisch-multimediale Zeitreise führt, Spitzengastronomie. Direkt vor den Augen der Zuschauer werden die Speisen im sog. Live-Cooking zubereitet.

Registrierung und Kontakt

Die Anmeldung erfolgt direkt über die Webseite des Kongresses. Es gibt eigene Formulare für die verschiedenen Teilnehmer.

Infos zur Registrierung, dem wissenschaftlichen Programm, dem Rahmenprogramm und zur Stadt finden Sie hier:

EUROKONGRESS GmbH
Schleissheimer Straße 2
80333 München
dggg2014@eurokongress.de
www.dggg2014.de