

<b>VORWORT</b>	1
<b>1. BEDEUTUNG DER GENETIK IN DER MEDIZIN</b>	3
Info: Formen von Erbgutveränderungen	3
<b>2. ABKLÄRUNG VON ERBKRAKHEITEN</b>	6
2.1 Klinische Untersuchungen	6
2.2 Wie wird ein Stammbaum gezeichnet?	6
2.3 Chromosomen-Analysen	7
Grafik: Stammbaum bei der Huntington-Krankheit	8
Grafik: Karyogramm	8
2.4 Genanalysen	10
Grafik: Bildliche Darstellung der FISH-Technik	11
Info: SNPs – Die kleinen genetischen Unterschiede	12
Grafik: SNP – Zwei durch eine Punktmutation (GC>TA) voneinander abweichende DNA-Stränge	12
<b>3. DURCHFÜHRUNG VON GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN</b>	14
3.1 Punkte, die bei der Veranlassung einer genetischen Untersuchung zu berücksichtigen sind	14
3.2 Genetische Beratung	16
Info: Schritte der genetischen Beratung	18
3.3 Informierte Zustimmung	19
3.4 Herausforderung Internet und Screening-Untersuchungen	19
3.5 Genetische Untersuchungen im Rahmen von Studien	20
Info: Gentests aus dem Internet	21
3.6 Finanzierung	23
<b>4. FAMILIENPLANUNG UND GENETIK</b>	26
4.1 Belastung durch Strahlen und Medikamente oder Infektionen (Teratogenität)	27
4.2 Die wichtigsten Erbgänge und Erkrankungsrisiken	27
Grafik: Schematische Darstellung der Erbgänge	28

4.3	Verwandtenehen	29
	<b>Tabelle: Genetische Risiken bei Verwandtenehen</b>	29
4.4	Ethnische Herkunft	30
4.5	Mehrfache Spontanaborte und Unfruchtbarkeit	30
5.	<b>PRÄNATALES SCREENING UND PRÄNATALE DIAGNOSTIK</b>	33
	<b>Grafik: Zeitplan vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen</b>	33
5.1	Pränatale Risikoabklärung	34
5.2	Pränatale genetische Untersuchungen	34
5.3	Präimplantationsdiagnostik	35
	<b>Info: Pränatale Therapie</b>	35
6.	<b>GENETISCHE KRANKHEITEN BEI KINDERN UND JUGENDLICHEN</b>	36
6.1	Stoffwechselkrankheiten und Endokrinopathien	36
6.2	Angeborene Hüftgelenkdsdysplasie	37
6.3	Schwerhörigkeit	37
6.4	Sehstörungen	37
6.5	Wachstums- und Entwicklungsstörungen	38
	<b>Info: Vorsicht mit genetischen Untersuchungen bei Kindern</b>	39
7.	<b>GENETISCHE KRANKHEITEN BEI ERWACHSENEN</b>	41
7.1	Huntington-Erkrankung	41
7.2	Tumorerkrankungen	42
	<b>Grafik: Risiko für Mamma- (M) und Ovarialkarzinom (O)</b>	43
7.3	Herzrhythmusstörungen	44
7.4	Multifaktoriell verursachte Krankheiten	44
7.5	Psychische Krankheiten	45
8.	<b>EPIGENETIK</b>	47
8.1	Epigenetische Prozesse	47
8.2	Rolle der Epigenetik in der medizinischen Genetik	48
9.	<b>GENETIK UND PERSONALISIERTE MEDIZIN</b>	49
9.1	Onkogenetik	49
9.2	Chancen und Risiken der Pharmakogenetik	51

<b>10. ENTWICKLUNGEN IN DER GENETISCHEN DIAGNOSTIK</b>	<b>54</b>
<b>Grafik: Wie Biochips funktionieren</b>	<b>55</b>
<b>Grafik: Schematische Darstellung eines Gens und seiner Expressionen</b>	<b>56</b>
<b>11. ETHISCHE ASPEKTE GENETISCHER UNTERSUCHUNGEN</b>	<b>57</b>
11.1 Die Besonderheit genetischer Daten	57
11.2 Das Recht auf Nicht-Wissen	58
11.3 Die Notwendigkeit der genetischen Beratung	58
11.4 Ungelöste ethische Probleme und die Gefahr der Diskriminierung	59
11.5 Ethische Aspekte bei unterschiedlichen Testarten	60
11.6 Ethische Aspekte in unterschiedlichen Lebensphasen	61
11.7 Vaterschaftstests	63
11.8 Gesellschaftlicher Ausblick	63
<b>Info: Ethische Problemfelder bei der Generierung medizinisch-genetischer Daten</b>	<b>64</b>
<b>Info: Ethische Anforderungen an die genetische Diagnostik gemäss Prinzipien der Medizinethik</b>	<b>64</b>
<b>12. GESETZLICHE GRUNDLAGEN</b>	<b>66</b>
12.1 Vorgehen bei genetischen Untersuchungen	66
12.2 Gesetzliche Vorgaben und deren Umsetzung	68
<b>Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)</b>	<b>71</b>
<b>ANHANG</b>	<b>82</b>
Autorinnen und Autoren	82
Redaktionskommission	82
Glossar	83
Websites mit weiterführenden Informationen und Kontakten	87