Zeitschrift: Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie suisse des sciences médicales = Bollettino dell' Accademia svizzera delle scienze mediche

Herausgeber: Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften

Band: 26 (1970)

Artikel: Erfassung und Verhütung von Erbkrankheiten

Autor: Prader, A.

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-307842

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 12.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Aus der Universitätskinderklinik Zürich – Direktor: Prof. A. Prader

Erfassung und Verhütung von Erbkrankheiten

A. Prader

Gesundheit und Krankheit sind Manifestationen des Zusammenspiels von *Erbanlagen* und *Umgebungseinflüssen*. Das heutige Symposium und die öffentliche Gesundheitspolitik beschäftigen sich vorwiegend mit den Umgebungseinflüssen. Erfassung und Verhütung von Erbkrankheiten sind zweifellos ebenso wichtig, gehören aber traditionellerweise vorwiegend in den Bereich der individuellen ärztlichen Betreuung. Im Folgenden möchte ich kurz darlegen, dass die Erfassung und Verhütung von Erbkrankheiten nicht nur eine individualmedizinische Aufgabe, sondern in manchen Belangen auch eine Aufgabe der öffentlichen Gesundheitspolitik ist.

Wir alle hoffen, dass unsere Kinder von Erbkrankheiten verschont bleiben und unter optimalen äusseren Bedingungen aufwachsen können. Genetische Beratung und Familienplanung sollen helfen, dieses Ziel zu erreichen. Wir dürfen aber nicht vergessen, dass es sehr viele Erbkrankheiten gibt und dass wahrscheinlich jeder von uns, auch wenn er gesund ist und aus einer gesunden Familie stammt, krankhafte Erbanlagen besitzt, die stumm sind und deshalb vorläufig unerkannt bleiben, die aber in einer späteren Generation zur manifesten Krankheit führen können. Dies ist der Fall bei allen Krankheiten, die rezessiv vererbt werden, indem nur der homozygote Merkmalsträger, der die kranke Anlage von beiden Eltern geerbt hat, krank ist, während der heterozygote Merkmalsträger, der die kranke Anlage nur von einem seiner Eltern geerbt hat, gesund bleibt, aber die kranke Anlage an einen Teil seiner Kinder weitergibt. Eine ähnliche Situation besteht bei den Krankheiten mit multifaktorieller Vererbung, bei der erst die Kombination verschiedener Erbanlagen und Umgebungseinflüsse zur Krankheit führt. Ferner müssen wir uns vergegenwärtigen, dass krankhafte Erbanlagen durch Mutation dauernd neu entstehen.

Krankhafte Erbanlagen lassen sich also nicht eliminieren. Ihre tragischen Auswirkungen lassen sich aber in manchen Fällen mit Hilfe der heutigen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten mildern oder sogar verhindern. Diese Möglichkeiten werden dank den technischen Fortschritten in der Medizin und dank der raschen Zunahme der genetischen Kenntnisse von Jahr zu Jahr besser. Sie können aber nur dann voll genutzt werden, wenn es uns

gelingt, eine Erbkrankheit im Frühstadium zu erkennen, bevor schwere Schädigungen aufgetreten sind, und wenn wir das Risiko einer Erbkrankheit vor der Geburt voraussagen können. Dies setzt unter anderem voraus, dass gewisse Laboruntersuchungen gemacht werden und dass jeder Arzt genügend allgemeine und spezielle Kenntnisse in medizinischer Genetik besitzt. Ich darf in diesem Zusammenhang darauf hinweisen, dass der *Unterricht in medizinischer Genetik* in unserem Land seit einigen Jahren für das Medizinstudium obligatorisch ist, dass aber die Pläne zur Schaffung entsprechender Lehrstühle und Institute an unseren Universitäten erst zum Teil realisiert sind.

Nach diesen Vorbemerkungen möchte ich die beiden Hauptfragen etwas genauer besprechen: Warum und wie sollen die Erbkrankheiten erfasst werden? Ich meine dabei nicht Diagnose und Therapie des einzelnen Patienten, deren Berechtigung evident ist und die bei der Vielfalt der Erbkrankheiten hier nicht besprochen werden können. Ich meine ausschliesslich Fragen, die über diese traditionelle ärztliche Aufgabe hinausgehen.

Die *Erfassung von Erbkrankheiten* ist wünschenswert für die Frühdiagnose, für die genetische Beratung und für die Kenntnis der Krankheitshäufigkeit in der Bevölkerung.

Die *frühzeitige Diagnose* ermöglicht oft eine prophylaktische Behandlung zur Verhütung ernsthafter Auswirkungen. Das klassische Beispiel, auf das ich zurückkommen werde, ist die Diät zur Verhütung des Schwachsinns bei der Phenylketonurie.

Ist bei einem Familienmitglied eine Erbkrankheit festgestellt worden, so ergibt sich die Aufgabe der *genetischen Beratung*. Auf Grund unserer Kenntnisse über den Erbgang bzw. über das Risiko des Auftretens der gleichen Erkrankung bei Verwandten kann zukünftigen Ehepartnern oder Eltern mit einem bereits erkrankten Kind das prozentuale Erkrankungsrisiko für ihre zukünftigen Kinder in den meisten Fällen genau angegeben werden.

Die Feststellung der *Häufigkeit einer Erbkrankheit in der Bevölkerung* ist von Nutzen für die genetische Beratung, für die Ausbildung der Medizinstudenten und für den zweckmässigen Einsatz der Forschung. Man würde annehmen, dass in der Schweiz die Häufigkeit der Erbkrankheiten dank der militärärztlichen Erfassung der ganzen männlichen Jugend und dank der Meldung aller Erbkrankheiten an die Invalidenversicherung bekannt sei. Leider ist diese Annahme falsch, da die Meldungen und die Auswertung offenbar nicht auf dieses Ziel ausgerichtet sind. Der enorme Aufwand der militärärztlichen Untersuchungen und der ärztlichen Einzelmeldungen an die Invalidenversicherung kann gesundheitspolitisch und wissenschaftlich nicht ausgenützt werden. Dies ist um so mehr zu bedauern, als man von einem so kleinen und gut organisierten Land in dieser Beziehung ein mustergültiges Beispiel erwarten würde. Es ist zu hoffen, dass hier der neue Gesundheitsfonds Mittel und Wege finden oder unterstützen wird, um diese Situation zu verbessern. Die einzige zuverlässige Statistik über die Häufigkeit einiger Erbkrankheiten liefert vorläufig die Phenylketonurie-Untersuchung aller Neugeborenen, auf die ich gleich zu sprechen komme.

Tabelle 1
Tätigkeit der Phenylketonurie (PKU)-Laboratorien in der Schweiz
(nach BÜTLER u. Mitarb. [2] und GITZELMANN [4])

Jahr	Zahl der Neugeborenen in der Schweiz	Zahl der routinemässig auf PKU untersuchten Neugeborenen	Prozentuale Erfassung
1965	111835	4721	4%
1966	109738	28704	26%
1967	107417	50416	47%
1968	105130	74868	71%
1969	102316	89476	87%

Zu den *Massnahmen zur Erfassung der Erbkrankheiten* gehören einerseits ungezielte Massenuntersuchungen und andererseits gezielte Familien- und Einzeluntersuchungen.

Bei den *Massenuntersuchungen* steht seit einigen Jahren die *Routineuntersuchung aller Neugeborenen auf Phenylketonurie* und einige ähnliche Krankheiten im Vordergrund. Es handelt sich um vererbte Stoffwechselstörungen, die bei der Geburt noch keine Symptome machen, dann aber allmählich zu schwerem Schwachsinn und zu anderen Störungen führen, die alle durch eine frühzeitige und konsequente diätetische Behandlung verhindert werden können. Die Untersuchung erfolgt mit Hilfe eines auf Filterpapier getrockneten Bluttropfens. Die beteiligten drei schweizerischen Laboratorien haben kürzlich in der Schweizerischen Ärztezeitung über das Programm und über die bis Ende 1969 erhobenen Resultate berichtet.

Die Zahl der untersuchten Neugeborenen ist nach diesem Bericht in den letzten fünf Jahren von 4% auf 87% gestiegen (Tab. 1). Fast $^1/_8$ der Neugeborenen wird leider noch nicht erfasst. Es ist zu hoffen, dass es den Kantonsärzten gelingen wird, die Lücken, die in einigen Kantonen noch bestehen, im laufenden Jahre zu schliessen.

Das Programm umfasst neben der Phenylketonurie und anderen Hyperphenylalaninämien auch die Leuzinose, die Homozystinurie, den Galaktokinasemangel und die Galaktosämie (Tab. 2). Bis Ende 1969 wurden 12 Neugeborene mit gesicherter Phenylketonurie und 17 Neugeborene mit anderen Stoffwechselstörungen festgestellt. Diese Patienten wurden alle klinisch genau untersucht und einer regelmässig kontrollierten, den Stoffwechseldefekt kompensierenden Diätbehandlung zugeführt, die die Entwicklung von Schwachsinn und anderen Störungen zu verhindern vermag. Die bescheidenen Kosten dieser prophylaktischen Routineuntersuchung können leider weder von den Krankenkassen noch von der Invalidenversicherung übernommen werden. Je nach Kanton werden sie vom Kanton selbst oder von

Tabelle 2

Erfolgsstatistik der Neugeborenen-Reihenuntersuchung in der Schweiz bis Ende 1969 (nach BÜTLER u. Mitarb. [2] und GITZELMANN [4])

Art der Untersuchung (Aminosäure, Zucker, Enzymaktivität)	Anzahl der durchgeführten Untersuchungen	Gesuchte Krankheit	Identifizierte Kranke
Phenylalanin	248185	Phenylketonurie	12
		Andere Hyperphenylalaninämien	12
Leuzin	219485	Leuzinose (Ahornsirupkrankheit)	3
Methionin	21087	Homozystinurie	0
Galaktose	123661	Galaktokinasemangel und Galaktosämie	0
Galaktose-1-phosphat-Uridyl-Transferase	90397		2

den Eltern der untersuchten Kinder getragen. Die Kosten der ärztlichen Kontrollen und der oft teuren Diät werden dagegen von der Invalidenversicherung übernommen.

Wie die Zahlen in Tabelle 2 zeigen, beträgt die *Häufigkeit der Phenylketonurie* in unserem Land 1:20000 Neugeborene. In der von GUTHRIE gesammelten internationalen Statistik ist die Krankheit fast doppelt so häufig. Es stellt sich deshalb die Frage, ob die Phenylketonurie bei uns wirklich seltener ist oder ob uns einige Fälle entgehen. Da mir kein Fall von später erkannter Phenylketonurie nach negativem Test in der Neugeborenenperiode bekannt ist, scheint die letztere Annahme unwahrscheinlich. Eine andere Erklärungsmöglichkeit besteht darin, dass wir nach der sehr gründlichen klinischen Überprüfung jedes Falles mit einem positiven oder verdächtigen Testresultat die Diagnose oft wieder fallen lassen und damit eine aufwendige Diät und Kontrolle vermeiden können, während an anderen Orten solche Fälle vielleicht mitgezählt und behandelt werden. Diese Überlegungen sind ein Hinweis auf die zahlreichen Schwierigkeiten eines solchen Untersuchungsprogramms.

Tabelle 3 zeigt den *volkswirtschaftlichen Aspekt der Phenylketonurie-Untersuchung*. Der Aufwand, um einen Fall aufzufinden und zu behandeln, beträgt Fr. 130000.—. Die Kosten für die lebenslängliche Versorgung eines nicht entdeckten Falles in einem Heim für Schwachsinnige und der Verlust des Sozialproduktes betragen dagegen über eine Million. Das Phenylketonurie-Pro-

Tabelle 3

Aufwands- und Erfolgsrechnung der Reihenuntersuchung auf Phenylketonurie (nach BÜTLER u. Mitarb. [2])

Ein entdeckter Fall		Ein nicht entdeckter Fall	
Routineuntersuchung	60000 Fr.	Lebenslängliche Versorgung eines Imbezillen	625000 Fr.
10 Jahre Diät	50000 Fr.	Verlust des Sozialproduktes (Einkommen pro Leben)	510000 Fr.
Medizinische Diagnostik und Betreuung	20000 Fr.		
Total	130000 Fr.	Total	1135000 Fr.

gramm ist deshalb trotz seines beträchtlichen finanziellen Aufwandes nicht nur in menschlicher Beziehung, sondern auch in ökonomischer Sicht sinnvoll.

In diesem Zusammenhang sei darauf hingewiesen, dass es eine schon viel länger eingeführte Routineuntersuchung aller Neugeborenen gibt, die nach wie vor ihre Bedeutung hat: Ich meine die *Wassermann-Reaktion* zur Entdeckung der angeborenen Syphilis. Obwohl es sich hier um eine Infektionskrankheit und nicht um eine Erbkrankheit handelt, ist diese Untersuchung im Hinblick auf die Frühbehandlung zur Vermeidung schwerer körperlicher und geistiger Schäden ebenso wichtig wie die Phenylketonurie-Untersuchung.

In den kommenden Jahren werden zweifellos weitere Methoden zur routinemässigen Früherfassung bestimmter Erbkrankheiten entwickelt werden. Wünschenswert wäre dies bei allen Erbkrankheiten, bei denen eine frühe prophylaktische Behandlung das Auftreten der Symptome verhindern kann. Dazu gehört unter anderem die hereditäre Hypercholesterinämie, die vermutlich viel häufiger ist als die Phenylketonurie. Der durch diese Krankheit bedingte Herztod im Alter von etwa 40 Jahren kann wahrscheinlich durch eine von Kindheit an eingehaltene spezielle Diät verhindert werden.

Im Gegensatz zu den Massenuntersuchungen, die organisatorische Probleme der allgemeinen Gesundheitspolitik darstellen, gehören *die gezielten Familien- und Einzeluntersuchungen* in die Hand des einzelnen Arztes. Es kann nicht genügend betont werden, dass bei jedem Leiden die Möglichkeit einer Erbkrankheit mit allen Mitteln geprüft werden muss und dass bei jedem Leiden, das sicher oder möglicherweise eine Erbkrankheit darstellt, die ganze Familie untersucht werden soll. Nur so können latente Fälle erkannt und einer prophylaktischen Behandlung zugeführt werden und nur so ist eine zuverlässige genetische Beratung möglich. Diese genetische Familienuntersuchung ist heute ebenso wichtig wie die uns allen geläufige Umgebungsuntersuchung im Falle einer Tuberkulose- oder Typhuserkrankung.

Ich habe einleitend vom rezessiven Erbgang gesprochen, bei dem manche gesunden Familienmitglieder *heterozygote Merkmalsträger*, d. h. stumme Träger der krankhaften Anlage, sind. Für die genetische Beratung wäre es wichtig, im Rahmen der Familienuntersuchung diese Träger erkennen zu können, da

ihre Nachkommen gefährdet sind, während die Nachkommen der merkmalsfreien Familienmitglieder nicht gefährdet sind. Bei einzelnen Krankheiten ist es möglich, die heterozygoten Merkmalsträger mit verfeinerten Labormethoden zu erkennen, bei vielen anderen gelingt dies aber noch nicht. Die Verbesserung dieser Heterozygotendiagnostik ist ein Hauptanliegen der heutigen Forschung.

Die genetische Familienuntersuchung muss auch laufend jedes Neugeborene aus belasteten Familien erfassen. Bei solchen *Risikokindern* soll sofort nach der Geburt mit allen Mitteln eine Frühdiagnose angestrebt werden, damit alle Möglichkeiten einer prophylaktischen Frühbehandlung ausgenützt werden können.

Bei Erbleiden, bei denen eine derartige prophylaktische Behandlung nicht möglich ist, werden sich die Eltern, denen das Erkrankungsrisiko bekannt ist, oft nicht entschliessen können, weitere Kinder zu haben. Hier hat sich in letzter Zeit die fast sensationelle neue Möglichkeit der *pränatalen Diagnose* aufgetan, die es solchen Eltern gestatten sollte, nur gesunde Kinder zu bekommen.

Die Möglichkeit einer pränatalen Diagnose von Erbkrankheiten wurde vor kurzem von verschiedenen Forschern in den USA angepackt und hat schon zu beachtlichen Anfangserfolgen geführt. Sie beruht auf der neuen Methode der transabdominalen Amniozentese, mit der von der 16. Schwangerschaftswoche an Fruchtwasser für diagnostische Zwecke gewonnen werden kann. Die transabdominale Amniozentese ist weitgehend gefahrlos, sofern die Plazenta mit Ultraschall lokalisiert wird, um eine Punktion der Plazenta zu vermeiden. Die Amnionflüssigkeit und die darin schwimmenden fötalen Zellen lassen sich direkt chemisch, zytogenetisch und virologisch untersuchen. Ferner können Zellkulturen angelegt werden, die sich für biochemische und zytogenetische Untersuchungen eignen. Damit lassen sich chromosomale Störungen und verschiedene vererbte Stoffwechselstörungen diagnostizieren.

Im Falle einer unbeeinflussbaren schweren Erbkrankheit stellt sich dann zwangsläufig die *Frage der eugenischen Schwangerschaftsunterbrechung*. Die pränatale Untersuchung und die anschliessende eugenische Interruption im Falle eines kranken Föten, bzw. die Austragung der Schwangerschaft im Falle eines gesunden Föten erlauben einer genetisch belasteten Familie, ausschliesslich gesunde Kinder zu bekommen. In den USA wird diese Möglichkeit von Genetikern und von einem aufgeklärten Publikum gebilligt oder sogar enthusiastisch begrüsst. In manchen Staaten besteht auch kein gesetzliches Hindernis, indem die Interruption auf blossen Wunsch der Mutter gestattet ist, sofern sie in einem Spital und vor der 24. Schwangerschaftswoche vorgenommen wird. Zu den diagnostischen Möglichkeiten ist allerdings zu sagen, dass diese vorläufig noch sehr begrenzt sind. Es besteht jedoch kein Zweifel, dass wir es mit einer wichtigen neuen Methode zur Verhütung von Erbkrankheiten zu tun haben, die sich rasch entwickeln wird und zu der der Mediziner und der Gesetzgeber Stellung nehmen müssen. Meine persönliche Meinung geht dahin, dass wir alles tun sollten, um diese Möglichkeit ohne zu

grosse finanzielle Belastung für die Eltern auszunützen und gesetzlich zu sanktionieren. Andernfalls werden informierte Eltern im Ausland Hilfe suchen.

Abschliessend möchte ich festhalten, dass die Erfassung und Verhütung von Erbkrankheiten eine sehr wichtige gesundheitspolitische Aufgabe ist, die medizinische, organisatorische, soziale und gesetzgeberische Konsequenzen zur Folge hat, für deren Bewältigung die Forschungskommission für die Gesundheit entscheidend mithelfen kann.

Zusammenfassung

Manifeste krankhafte Erbanlagen findet man bei nur wenigen Individuen, während nicht-manifeste krankhafte Erbanlagen wahrscheinlich bei den meisten vorkommen. Da zudem krankhafte Erbanlagen durch Mutation dauernd neu entstehen, lassen sich diese nicht eliminieren. Ihre tragischen Auswirkungen lassen sich aber durch genetische Beratung und durch Frühdiagnose in manchen Fällen verhindern oder mildern. Leider sind wir über die Häufigkeit der Erbkrankheiten in der Schweiz schlecht orientiert, obwohl praktisch alle Fälle der Invalidenversicherung gemeldet und zum Teil auch durch die militärärztliche Untersuchung erfasst werden.

Im Einzelfall ermöglicht die frühzeitige Diagnose oft eine prophylaktische Behandlung zur Verhütung ernsthafter Auswirkungen. Die Frühdiagnose wird durch die Routineuntersuchungen aller Neugeborenen auf gewisse hereditäre Stoffwechselstörungen und durch gezielte Einzeluntersuchungen aller Familienmitglieder und vor allem aller Neugeborenen in belasteten Familien erreicht. Die Routineuntersuchung aller Neugeborenen in der Schweiz auf Phenylketonurie, Leuzinose, Homozystinurie, Galaktosämie und gewisse Varianten dieser Krankheiten erfasste im Jahre 1969 87% aller Neugeborenen. Es braucht noch beträchtliche Anstrengungen, um in die Nähe der 100%-Grenze zu kommen.

Bei gewissen Erbkrankheiten kann heute die Diagnose schon von der 16. Schwangerschaftswoche an durch Untersuchung des Fruchtwassers gestellt werden. Bei einer schwerwiegenden Störung ergibt sich damit die Möglichkeit einer gezielten eugenischen Schwangerschaftsunterbrechung.

Résumé

Tandis que chez la plupart des individus existent probablement des prédispositions héréditaires maladives cachées, les maladies héréditaires manifestes n'apparaissent que chez très peu d'individus. Et comme en plus des prédispositions pathologiques se créent constamment par mutation, il n'est pas possible de les éliminer. Leurs effets tragiques peuvent cependant dans plusieurs cas être restreints ou même bloqués par un diagnostic précoce ou mieux encore par des consultations génétiques. Bien que tous les cas soient annoncés à l'A.I. et plus tard décelés par l'examen militaire des recrues,

nous sommes malheureusement très mal renseignés sur la fréquence de maladies héréditaires en Suisse.

Dans certains cas particuliers, le diagnostic précoce permet un traitement prophylactique qui évite des lésions sérieuses. Ce diagnostic précoce pourra se faire grâce à l'examen de routine de tous les nouveau-nés pour certains troubles métaboliques héréditaires, et par l'examen de chaque membre de la famille et surtout de tous les nouveau-nés de famille à hérédité chargée. L'examen de routine de tous les nouveau-nés en Suisse pour la phénylcétonurie, la leucinose, l'homocystinurie, la galactosémie et certaines variantes de ces affections a porté en 1969 sur 87% de tous les nouveau-nés. Il faudra encore beaucoup d'efforts pour atteindre la limite de 100%.

Dans certaines maladies héréditaires, le diagnostic peut se faire déjà à partir de la 16e semaine par l'examen du liquide amniotique. Si l'on trouve une altération importante cela rend possible de faire une interruption préventive de grossesse.

Riassunto

Solo in pochi individui si possono trovare dei caratteri ereditari manifesti di natura morbosa; caratteri ereditari non manifesti, invece, si trovano probabilmente in ogni individuo. Dato però che, grazie alla mutazione, insorgono continuamente dei nuovi caratteri ereditari morbosi, questi non possono essere eliminati. Le loro tragiche conseguenze possono però essere impedite o perlomeno diminuite in parecchi casi. Purtroppo sappiamo ben poco sulla frequenza delle eredopatie in Svizzera e questo malgrado che praticamente ogni caso venga annunciato all'assicurazione invalidità e che una parte dei casi vengano scoperti in occasione della visita medica militare.

Nel caso particolare, una diagnosi precoce rende spesso possibile una terapia profilattica allo scopo di impedire gravi conseguenze. La diagnosi precoce si ottiene grazie ad un esame sistematico di tutti i neonati con ricerca di certi disturbi metabolici ereditari, in casi particolari con determinati esami di tutti i membri della famiglia e specialmente di tutti i neonati delle famiglie con tara ereditaria. Nel 1969, l'esame sistematico di tutti i neonati della Svizzera con particolare riguardo alla fenilchetonuria, leucinosi, omocistinuria, galattosemia ed alcune varianti di questa malattia comprese l'87% di tutti i neonati. Saranno necessari ancora degli sforzi ingenti per avvicinarsi al limite del 100%.

Nel caso di certe malattie ereditarie è possibile oggi, grazie all'analisi del liquido amniotico, di stabilire la diagnosi già prima della sedicesima settimana di gravidanza. Nel caso di un disturbo di natura grave, esiste perciò la possibilità di una interruzione eugenetica della gravidanza.

Summary

Manifest pathological inherited constitutions are found in only a few individuals, while those that are not manifest are probably present in the

majority of people. Since in addition mutations leading to inherited pathological constitution are constantly occurring, these cannot be eliminated. Their tragic results can, however, be prevented or diminished in many cases by genetic councelling or early diagnosis. Unfortunately we are badly orientated as to the frequency of genetic diseases in Switzerland, although in practice almost all cases are registered by the "invalidity insurance" and partly also by the military medical examinations.

In individual cases, an early diagnosis can often result in prophylactic treatment to prevent more serious outbreaks. The early diagnosis should reach all newborn children by a routine examination for certain hereditary disorders of metabolism, together with examination of all family members, and particularly all newborn babies of families with a history of such diseases. The routine examination of all newborn babies in Switzerland for phenylketonuria, leucinosis, homocystinuria, galactosemia and certain variants of these diseases covered, in 1969, 87% of all newborns. It requires further considerable efforts to achieve the 100% level.

With certain inherited diseases the diagnosis can today be made from the 16th week of pregnancy on, through examination of the amniotic fluid. In the cases of a serious disorder, there is the possibility of interruption of the pregnancy on eugenic grounds.

1. Abbo G. und Zellweger H.: Prenatal determination of fetal sex and chromosomal complement. Lancet 1970/I, 216.
2. Bütler R., Gitzelmann R. und Laun R.: Der Kampf gegen den metabolischen Schwachsinn. Schweiz. Ärzteztg. *51*, 460 (1970).
3. Edwards J. H.: Uses of amniocentesis. Lancet 1970/I, 608.
4. Gitzelmann R.: Mündliche Mitteilung.
5. Nadler H. L. und Gerbie A. B.: Role of amniocentesis in the intrauterine detection of genetic disorders. New Engl. J. Med. *282*, 596, (1970).

Adresse des Autors: Prof. Dr. A. Prader, Direktor des Kinderspitals, Steinwiesstrasse 75, CH-8032 Zürich.