

Zeitschrift: Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 80 (1982)

Heft: 5

Artikel: Probleme der angewandten Genetik : Möglichkeiten und Grenzen der Erbberatung

Autor: Altorfer, Richard

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-950560>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. 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. [Siehe Rechtliche Hinweise.](#)

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. [Voir Informations légales.](#)

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. [See Legal notice.](#)

Download PDF: 24.01.2025

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

Rapport du bureau de placement

«Qui allège le fardeau de son prochain n'aura pas vécu en vain en ce monde.» Cette pensée de Hélène Keller qui eut, malgré de lourds handicaps, une vie si bien remplie, n'est-elle pas une devise bien adaptée à la profession de la sage-femme? Notre tâche la plus noble ne consiste-t-elle pas en effet à alléger les fardeaux portés par les êtres qui nous sont confiés? Nous avons à aider les futures mamans à surmonter les difficultés de la grossesse et de l'accouchement et à stimuler leur joie dans leur nouvelle tâche auprès de leur enfant.

Il est parfois nécessaire de changer d'orientation, car les progrès de la technique sont souvent si fascinants, que l'on risque d'en oublier la personne et ses aspirations profondes. Il faut être attentif aux deux et mettre toutes nos connaissances et dons à profit, si nous voulons avoir le sentiment de n'avoir pas vécu en vain.

La place de travail est très importante dans ce domaine. Il est actuellement facile d'en trouver une qui nous convienne. Plusieurs postes sont restés vacants l'année dernière. Certaines collègues s'étant dévouées jusqu'à la limite de leurs forces, puis ayant perdu le goût de la profession, l'ont quittée et laissé un vide qui n'a pu être comblé. Je ne voudrais pas terminer sur cette note triste, car je sais, que de nombreuses sages-femmes jeunes et plus anciennes se consacrent à leur tâche sans compter et aiment leur métier. Les cours de perfectionnement leur sont une aide très appréciée.

J'ai une requête à adresser tout particulièrement aux collègues jeunes mariées et à celles dont les enfants sont assez grands pour leur permettre une réinsertion partielle dans la profession.

Leur contribution professionnelle déchargerait des collègues parfois surmenées et serait un enrichissement pour elles-mêmes. Des possibilités de travail à temps partiel existent dans toute la Suisse. Prenez contact avec notre bureau et nous pourrions voir ensemble ce qui vous conviendrait le mieux.

Merci à toutes les collègues ainsi qu'aux chefs de personnel des hôpitaux pour leur confiance et leur bon esprit de collaboration.

Pour le bureau de placement
D. Bolz

Probleme der angewandten Genetik

Möglichkeiten und Grenzen der Erbberatung

Angeborene Krankheiten können genetisch fixiert oder erst im Verlauf der Embryonalentwicklung durch äussere Einwirkung, beispielsweise eine Rötelnkrankung, hervorgerufen sein. Genetisch fixierte, also durch eine Veränderung des Erbguts bedingte Krankheiten können ihrerseits familiär oder aber Folge einer Neumutation sein. Im ersten Fall sind Eltern, Grosseltern usw. Überträger des kranken Gens. Im andern Fall ist die genetische Abnormalität spontan entstanden; der Grund dafür bleibt oft unbekannt, in Frage kommen etwa chemische Verbindungen, Röntgenstrahlen und ähnliches. Die Eltern sind bei spontanem Auftreten einer Erbkrankheit vollständig gesund; auf eine ganze Familie oder Sippe bezogen, spricht man davon, die Erbkrankheit trete sporadisch auf. Selbstverständlich kann sie aber ab diesem Zeitpunkt vom Erkrankten an seine Nachkommen vererbt werden.

Erbkrankheiten sind häufig

Die Häufigkeit von vererbten Krankheiten oder Missbildungen wird durch folgende Angaben illustriert: Etwa 15 Prozent aller Schwangerschaften enden mit einem Abort, die meisten infolge krankhaft veränderten Erbguts, das zu einem lebensunfähigen Embryo führte. Auch von den Lebendgeborenen leiden 7 bis 8 Prozent an invalidisierenden oder gar tödlichen Krankheiten. Genetisch bedingte Krankheiten sind durchschnittlich für 6 bis 8 Prozent aller Konsultationen beim Hausarzt oder beim Spezialisten verantwortlich. 26 Prozent aller Betten in Spitälern und Heimen werden von Patienten mit erbten Leiden belegt, und gesamthaft sind 2 Prozent der schweizerischen Bevölkerung auf irgendeine Art und Weise in die Betreuung von Patienten mit Erbkrankheiten involviert.

Wie weiss man nun, ob eine Krankheit oder Missbildung erblich ist? Eindeutigster Hinweis ist natürlich eine entsprechende Diagnose: Von vielen Krankheiten (beispielsweise Bluterkrankheit, Herzfehler, Klumpfüsse, Sichelzellanämie) ist bekannt, dass sie

vererbt werden können. Weitere Hinweise können das fortgeschrittene Alter der Mutter oder eine nahe Blutsverwandtschaft der Eltern sein. Eine Erbkrankheit ist auch zu vermuten, wenn ausschliesslich männliche oder nur weibliche Nachkommen betroffen sind. Familiäres Auftreten hingegen liefert nur selten den primären Hinweis, weil bei den heute üblichen kleinen Kinderzahlen auch Erbkrankheiten meist als Einzelfälle auftreten. Dies lässt sich rechnerisch nachweisen: Bei einer autosomal-rezessiv vererbten Krankheit (wie etwa der Mukoviszidose) haben Eltern, die beide heterozygote Träger des krankhaften Gens sind, aufgrund der Vererbungsgesetze 25 Prozent Chance, ein krankes (homozygotes) Kind zu zeugen (vgl. Kästchen). In Familien mit acht Kindern wären demnach durchschnittlich zwei Kinder krank. Bei 3-Kind-Familien hätten nur 14 Prozent der Paare zwei und lediglich 2 Prozent drei kranke Nachkommen; bei 42 Prozent der belasteten Paare wäre hingegen nur ein einziges, bei weiteren 42 Prozent sogar keines der Kinder betroffen. Anders ausgedrückt: Bei 7 von 10 Familien mit drei Kindern, bei denen sich die Krankheit überhaupt manifestiert, tritt sie also nur als Einzelfall auf und ist daher nicht ohne weiteres als Erbkrankheit zu erkennen. Sind die Kinderzahlen noch kleiner und handelt es sich um multifaktorielle Erbleiden, die in bedeutend weniger als 25 Prozent zum Vorschein kommen, so steigt der Anteil der sporadischen Fälle leicht auf über 90 Prozent.

Das Risiko ist berechenbar

Für den Erbberater kann sich das Problem folgendermassen stellen:

In einer Familie wird ein krankes oder missgebildetes Kind geboren.

Einer der Eltern ist selber krank.

In der nahen Verwandtschaft eines der Eltern ist eine möglicherweise vererbte Krankheit aufgetreten.

Cousin und Cousine möchten heiraten.

Bei einem Ehepaar sind bereits mehrere Fehlgeburten vorgekommen.

Ein Elternteil ist zu einem bestimmten

wenn es brennt...



«Bepanthen» Salbe
hilft den
Sonnenbrand
heilen



«Bepanthen» Salbe
schont die Brustwarze
und heilt
Brusttrugaden



«Bepanthen» Salbe
gegen Windel-
ausschlag



«Bepanthen» Salbe
schließt Wunden ab
und heilt



«Bepanthen» Salbe
kühlt und heilt

Bepanthen = Trade Mark

«Bepanthen» Salbe

79-123

«Bepanthen» Roche
enthält das heilungsfördernde
Panthenol.
Haben Sie diese Wundsalbe
in Ihrer Hausapotheke?



F. Hoffmann-La Roche & Co. A.G., Basel

Wie wird vererbt?

Jede menschliche Zelle hat 46 Chromosomen. Zwei davon sind Geschlechtschromosomen: Ein X- und ein Y-Chromosom beim Mann, zwei X-Chromosomen bei der Frau. Die restlichen 44 Chromosomen (22 Chromosomenpaare, je zur Hälfte von Vater und Mutter) werden Autosomen genannt. Die Gene, die Überträger der Erbinformation, können entweder auf den Autosomen oder dem Geschlechtschromosom, im wesentlichen dem X-Chromosom, liegen. Entsprechend wird die zugehörige Eigenschaft autosomal oder X-chromosomal vererbt.

Gene sind – mit Ausnahme der Gene auf den Geschlechtschromosomen beim Mann – als Paare vorhanden. Entsprechend den Chromosomen ist das eine Gen eines jeden Genpaares mütterlicher, das andere väterlicher Herkunft. Die beiden Gene eines Paares können gleich beschaffen sein – man nennt das Individuum dann bezüglich der durch diese Gene bestimmten Eigenschaft homozygot; oder sie können verschieden sein – man spricht von heterozygot.

Vereinfacht gesagt, ist ein Gen für eine bestimmte Eigenschaft verantwortlich. Diese Eigenschaften können in verschiedener Weise von den zugrunde liegenden Genen abhängig sein. So spricht man von einem dominanten Gen, wenn es sich im heterozygoten Zustand gleich auswirkt wie im homozygoten Zustand, von einem rezessiven Gen, wenn die entsprechende Eigenschaft nur bei Homozygotie zum Vorschein kommt.

Zeitpunkt einer potentiell erbschädigenden Einwirkung ausgesetzt gewesen (Medikamente, Strahlung).

Einer oder beide Eltern haben ein bestimmtes Alter überschritten.

In jedem Fall möchten die Eltern wissen, wie gross das Risiko für ein weiteres Kind ist und was sie tun sollen. Diese Fragen lassen sich nun nicht generell beantworten. Die Antwort ist vielmehr abhängig von der Art der Krankheit, der Familiensituation, dem Alter der Eltern und – was das weitere Vorgehen anbelangt – auch vom Kinderwunsch der Eltern.

Das Risiko lässt sich aber in vielen Fällen berechnen. Am Beispiel einer X-chromosomal (d.h. auf dem Ge-

schlechtschromosom) rezessiv vererbten Krankheit, der noch im Kindesalter tödlich endenden Progressiven Muskeldystrophie vom Typ Duchenne, sei dies kurz dargelegt: Die Krankheit betrifft ausschliesslich Knaben (Chromosomenkonstellation X*Y, das heisst ein krankes X-Geschlechtschromosom plus ein normales männliches X-Geschlechtschromosom). Ein krankes Mädchen müsste nämlich wegen der rezessiven Ausprägung gleich zwei kranke X-Chromosomen (X*X*) aufweisen, also ein krankes X-Chromosom auch vom Vater erhalten haben. Ein X*Y-Vater wäre jedoch selber krank und könnte das fortpflanzungsfähige Alter gar nicht erreichen. Damit stellt sich die Situation theoretisch so dar: Jeder kranke Knabe muss eine gesunde Mutter mit der Chromosomenkonstellation X*X haben; die Mutter ist heterozygot und somit Überträgerin (Konduktorin) der Krankheit. Das Risiko für jeden männlichen Nachkommen dieser Überträgerin beträgt 50 Prozent.

Nun gibt es aber zahlreiche Ausnahmen von dieser Regel. In 30 Prozent der Fälle ist die Erbsubstanz der Mutter eines Duchenne-Kranken nämlich völlig normal (XX), und die Krankheit ist auf eine spontane Neumutation zurückzuführen. Das Krankheitsrisiko für einen jüngeren Bruder beträgt also von vornherein nur 35 Prozent. Werden weitere genetische Daten in die Berechnung miteinbezogen, so kann das Risiko noch genauer angegeben werden. Mit jedem gesunden Bruder, jeder gesunden Schwester mit ihrerseits gesunden Söhnen steigt die Wahrscheinlichkeit, dass es sich um eine Neumutation gehandelt hat, die Mutter also keine Konduktorin ist.

Schliesslich gibt es die Möglichkeit der sogenannten Heterozygotentests, mit denen man überprüfen kann, ob die Mutter oder die Geschwister heterozygot (X*X) sind. Ein negativer Heterozygotentest bei der Mutter reduziert die Wahrscheinlichkeit, dass der nächste Knabe krank ist, auf 15 Prozent, da der Test nur mit 70prozentiger Sicherheit ein richtiges Resultat liefert (30 Prozent der «negativen» Frauen sind also trotzdem Konduktorinnen und bringen mit 50 Prozent Wahrscheinlichkeit kranke Knaben auf die Welt). Auf diese Weise lässt sich in vielen Fällen recht zuverlässig entscheiden, ob das Risiko für ein weiteres Kind relativ klein oder unverantwortlich gross ist. Entschliessen sich die Eltern trotz einem erhöhten Risiko für eine weitere Schwangerschaft oder lässt die Situation nur eine ungenaue Vorausberechnung

des Risikos zu, kann eine vorgeburtliche Untersuchung (z.B. des Fruchtwassers) nützlich sein.

Kosten, die sich lohnen

Die Phenylketonurie ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, die unbehandelt zu Schwachsinn führt. Wird sie beim Säugling diagnostiziert, kann sie geheilt werden. Die Behandlung besteht in einer speziellen Diät, die über Jahre eingehalten werden muss. Da dem Neugeborenen die Krankheit nicht anzusehen ist, wurde ein Test entwickelt (Guthrie-Test), der auf einfache Weise erlaubt, die Diagnose zu stellen. In der Schweiz wird jedes Neugeborene mit diesem Test untersucht. Pro entdeckten Fall von Phenylketonurie werden nun aber etwa 20000 Neugeborene «vergeblich» untersucht. Und weil ein einziger Test immerhin fünf Franken kostet, stellt sich die Frage, ob sich der Aufwand lohnt. Die Antwort ist ein eindeutiges Ja. Eine Kosten-Nutzen-Analyse ergibt nämlich, dass 20000 Tests (pro entdecktes Kind) und eine etwa während 15 Jahren notwendige, jährlich an die 5000 Franken kostende Diät für das dank dem Test frühzeitig behandelte Kind – also Gesamtkosten von 175000 Franken – die finanziellen Aufwendungen, die der Gesellschaft durch ein unbehandeltes Kind erwachsen würden, bei weitem aufwiegen: Die Kosten für die das ganze Leben lang notwendige medizinische Hilfe und Betreuung, oft in Spitälern und Heimen, würden rund 800000 Franken ausmachen. Allein finanziell also eine sinnvolle Vorsorge – vom nicht in Franken messbaren Unterschied in der Lebensqualität ganz abgesehen.

Zuletzt nur noch Schwache und Kranke?

Züchten wir aber nicht eine Bevölkerung von Schwächlingen und Invaliden, wenn wir – wie bei der Phenylketonurie möglich – alle Kranken am Leben erhalten und sich fortpflanzen lassen? Zweifellos ist ein dysgenetischer Effekt, wie diese vieldiskutierte und gefürchtete Auswirkung bezeichnet wird, unvermeidlich. Er ist aber von viel geringerer Bedeutung, als zu vermuten wäre. Pro Generation (20 Jahre) leben heute in der Schweiz 104 Menschen mit Phenylketonurie. Da sie dank der Früherkennung alle gesund das Erwachsenenalter erreichen, werden sie auch wieder Kinder zeugen und so das kranke Erbgut weiterverer-

ben. Das Potential an kranken Genen in der Bevölkerung steigt somit kontinuierlich an. Die Wahrscheinlichkeit eines Zusammentreffens von Trägern des kranken Gens ist jedoch sehr gering. Nach vier Generationen werden pro Generation höchstens 5 Prozent mehr Phenylketonurie-Patienten geboren (110 statt 104). Erst nach 40 Generationen, nach etwa 800 Jahren, hätte sich die Zahl der Patienten verdoppelt. Um einiges markanter würde allerdings der Anteil der Heterozygoten, der gesunden Überträger also, in der Bevölkerung zunehmen.

Für die meisten wichtigen Erbkrankheiten lassen sich ähnliche Zahlen errechnen. Einzig bei gewissen dominant vererbten Leiden könnte der dysgenetische Effekt grössere Bedeutung haben. So beim möglicherweise dominant vererbten Altersdiabetes. Wie bei vielen anderen Krankheiten sind aber auch beim Altersdiabetes vermutlich mehrere Gene beteiligt. Eine Einschränkung der Fortpflanzung hätte somit kaum einen grossen Einfluss auf die Zahl der Altersdiabetiker in der Bevölkerung, da die beteiligten Gene weit verstreut sind und ungünstige Kombinationen trotzdem auftreten würden. Abgesehen davon käme eine genetische Beratung beim Altersdiabetes meist zu spät, da sich die Krankheit in einem Alter manifestiert, in dem eine Fortpflanzung nicht mehr üblich oder nicht mehr möglich ist. Die Tatsache, dass diese Krankheit derart häufig ist, legt nicht zuletzt die Vermutung nahe, dass die verantwortlichen Gene sogar eine erhaltungsfördernde Wirkung haben, ihre Ausschaltung durch konsequente Fortpflanzungsrestriktion also wohl eher schädliche Auswirkungen auf die genetische Beschaffenheit der Bevölkerung hätte. Im übrigen wird der Genpool einer Bevölkerung viel nachhaltiger durch gesellschaftliche Entwicklung wie etwa Landflucht, Auflösung religiöser Gemeinschaften und Bindungen oder Zusammenleben fremder Volksgruppen beeinflusst als durch medizinische und beraterische Massnahmen.

Richard Altorfer

Hauptquelle: Vortrag von Prof. Dr. med. G. Stalder, Basel, gehalten 1980 am 1. Fortbildungskurs der Schweizerischen Gesellschaft für Genetik (SGG) über neue Grundlagen der Genetik.

Lachen ist gesund

Kapiert, oder?

«Die vollständig fehlende Einsicht ist durchaus vorhanden.»

Aus einem ärztlichen Gutachten

Gestärktes Selbstbewusstsein der Behinderten



Offizieller Abschluss des Jahres des Behinderten in Bern

«Das Jahr des Behinderten war und bleibt ein Appell, dem Behinderten in einer natürlichen und offenen Selbstverständlichkeit zu begegnen, sich ihm gegenüber zu öffnen und mit ihm zusammen seine Anliegen und Probleme in unserer heutigen Gesellschaft zu erfahren.» Dies erklärte Bundesrat Dr. Hans Hürlimann an der vom Aktionskomitee für das Jahr des Behinderten (AKBS 81) einberufenen Pressekonzferenz zum Abschluss des UNO-Jahres in Bern. Bundesrat Hürlimann, der auch Ehrenpräsident des AKBS 81 ist, zeigte sich erfreut über das gestärkte Selbstbewusstsein der Behinderten. Er hob besonders die Vorschläge zur Revision der Invalidenversicherung hervor, die das AKBS 81 im Namen der in ihm vereinten 60 Behinderten-Organisationen und -Hilfswerke dem Eidgenössischen Departement des Innern eingereicht hat. Dass dieser Vorstoss «in der Invalidenversicherung Folgen zeitigen» werde, bekräftigte auch der Direktor des Bundesamtes für Sozialversicherung, Adelrich Schuler.

Über die Arbeit im Jahr des Behinderten orientierten die Geschäftsführerin des AKBS 81, Dr. Irène Häberle, und der Präsident der Informationskommission des AKBS 81 in der französischsprachigen Schweiz, André Brai-

chet. Ihre Ausführungen bestätigten den Eindruck, dass sich als Folge des UNO-Jahres ein echter Bewusstseinswandel im Verhältnis zwischen Behinderten und Nichtbehinderten abzeichnet. Das AKBS 81 hat dazu seinen besonderen Beitrag geleistet, unter anderem durch monatlich erscheinende Informationsbulletins, durch Broschüren, Arbeitshilfen und Tonbilder für Kirche, Schule und Wirtschaft, aber auch durch Studien zu Rechtsfragen und zur Überwindung der architektonischen Barrieren. Die soziale Integration des Behinderten sei jedoch noch lange nicht verwirklicht, betonte Dr. Häberle. Integration dürfe nicht heissen, dass der Behinderte sich den Normen unserer auf Höchstleistung ausgerichteten Gesellschaft anzupassen habe; echte Integration setze vielmehr voraus, dass auch die Gesellschaft sich an einem neuen Massstab orientiere und im ganzen menschenfreundlicher werde.

Mit den konkreten Postulaten des AKBS 81 befasste sich dessen Präsident, der Berner Regierungspräsident und Baudirektor Gotthelf Bürki. Er wies darauf hin, dass vor allem die Wohnungsfrage für viele Behinderte nach wie vor ungelöst sei. Ein Angebot an rollstuhlgängigen Wohnungen fehle fast vollständig. Darüber hinaus forderte Regierungspräsident Bürki eine Besserstellung der Behinderten in der Invaliden- und Krankenversicherung sowie im Persönlichkeits- und im Vormundschaftsrecht. An den Bun-