

TA-Blutproben oder DNA-Proben älterer Personen oder von Chorea-Huntington-Patienten wünschenswert.

Da mit der indirekten Genotypanalyse nicht das Chorea-Huntington-Gen selbst identifiziert werden kann, ist eine neurologisch-psychiatrische Absicherung einer Chorea Huntington bei einem Erkrankten erforderlich. Es wurde festgestellt, daß bei 15 Prozent aller Patienten, für die ursprünglich die Diagnose Chorea Huntington gestellt worden war, bei weiterführenden klinischen Untersuchungen eine ganz andere neurologisch-psychiatrische Diagnose zutraf.

4. Probleme bei der präsymptomatischen DNA-Diagnostik

Bei der Chorea Huntington handelt es sich um eine nicht-therapierbare Erkrankung. Die präsymptomatische DNA-Diagnostik konfrontiert eine gesunde Risikoperson mit der Tatsache, Genträger zu sein und im Laufe des Lebens an einer Chorea Huntington zu erkranken. Daraus können sich schwerwiegende Probleme für den Probanden und seine Familie ergeben. Die Internationale Huntington-Gesellschaft (International Huntington Association; IHA) hat deshalb Empfehlungen vorgelegt, die bei der präsymptomatischen DNA-Diagnostik berücksichtigt werden sollen. Die präsymptomatische DNA-Diagnostik sollte aus den genannten Gründen nur im Rahmen einer psychotherapeutischen Vor- und Nachtestbetreuung erfolgen und essentielle Punkte wie freiwillige Teilnahme, Mindestalter von 18 Jahren, Verzicht auf aktive Aufklärung und Beratung von bislang nicht über die Chorea Huntington informierten Personen sowie eine Sicherung des Datenschutzes beinhalten.

5. Die pränatale Diagnostik bei Chorea Huntington

Auch hierzu sind die Meinungen kontrovers. Die präsymptomatische und pränatale DNA-Diagnostik bei

Chorea Huntington stellt keine Krankheitsprävention dar, sondern ist eine prädiaktive Maßnahme. Zudem ist anzuführen, daß es sich bei der Chorea Huntington, mit Ausnahme der jugendlichen Chorea Huntington, um eine Erkrankung des Erwachsenenalters handelt. Ein Fet, der heute als Anlageträger diagnostiziert wird, kann möglicherweise mehrere Jahrzehnte später, bei Ausbruch der Erkrankung, einer kurativen Behandlung zugeführt werden, falls bis dahin eine solche gefunden wird. Demgegenüber steht, daß viele Risikopersonen bislang freiwillig auf Kinder verzichtet haben, weil sie als mögliche Genträger diese Erkrankung nicht an ihre Kinder weitergeben wollen. Hauptmotive, eine präsymptomatische DNA-Diagnostik in Anspruch zu nehmen, stellen die Familienplanung und die Sorge um die Kinder dar.

Ob eine Familie eine vorgeburtliche Diagnostik und gegebenenfalls eine Interruptio in Anspruch nimmt, ist eine individuelle Entscheidung der Ratsuchenden, nachdem eine eingehende Beratung erfolgt ist, die objektiv alle Fakten beleuchten muß.

Die pränatale Diagnostik kann wie bei anderen molekulargenetisch diagnostizierbaren Erkrankungen in der 9. bis 11. Schwangerschaftswoche aus Chorionzottenmaterial erfolgen. Aus diesem Chorionzottenmaterial wird die DNA präpariert und steht für die molekulargenetischen Untersuchungen zur Verfügung. Die Pränataldiagnostik sollte jedoch nur bei bereits abgeschlossener DNA-Diagnostik in der entsprechenden Familie und nach einem ausführlichen Beratungsgespräch erfolgen, um auch eine individuelle Entscheidung der Eltern zu ermöglichen.

Das Literaturverzeichnis befindet sich im Sonderdruck, anzufordern über die Verfasserin.

Ebenfalls bei der Verfasserin angefordert werden kann das Informationsblatt über die präsymptomatische DNA-Diagnostik bei der Chorea Huntington.

Anschrift der Verfasserin:

Dr. med. Ulrike Thies
Institut für Humangenetik
der Universität Göttingen
Großlerstraße 12d · 3400 Göttingen

KHK-Risiko für Hyperinsulinämiker

Die Autoren untersuchten die Relation des Insulin-Serum-Spiegels zum Lipid-Plasma-Spiegel und zum Blutdruck in zwei Gruppen aus 247 gesunden Personen mit Normotension und Normalgewichtigkeit mit normaler Glukose-Toleranz. Eine Gruppe von 32 Personen wurde als Hyperinsulinämie-Gruppe (Insulin-Serum > 2 SD über dem Mittel) definiert und dann verglichen mit 32 Personen mit normalen Insulinwerten (Insulin-Serum innerhalb 1 SD vom Mittel) hinsichtlich Alter (Mittel 39 Jahren), Geschlecht (22 Männer und zehn Frauen) und Körpergewicht-Index (24,7). Die zwei Gruppen wiesen ähnliche Parameter für Rauchen, Alkoholkonsum und körperliche Bewegung auf.

Die Werte für den Plasma-Glukose-Spiegel waren in der Hyperinsulinämie-Gruppe nach oraler Glukose-Belastung signifikant höher ($P < 0,05$). Weiterhin lagen die mittleren (\pm SEM) Nüchtern-Triglyzerid-Spiegel bei Personen mit Hyperinsulinämie signifikant höher ($1,73 \pm 0,2$ gegenüber $1,24 \pm 0,1$ mmol/l), und die Werte für das HDL-Cholesterin waren niedriger ($1,21 \pm 0,06$ gegenüber $1,43 \pm 0,06$ mmol/l) als bei Personen mit normalen Insulinwerten. Die Werte für den systolischen (126 gegenüber 119 mm Hg; $P < 0,05$) sowie für den diastolischen (85 gegenüber 78 mm Hg; $P < 0,01$) Blutdruck waren in der Gruppe mit Hyperinsulinämie signifikant erhöht.

So kommen die Autoren zu der Schlußfolgerung, daß gesunde Personen mit einer Hyperinsulinämie und normaler Glukose-Toleranz ein erhöhtes Risiko für koronare Herzerkrankungen haben verglichen mit einer gut verglichenen Gruppe gesunder Personen mit normalem Insulin-Spiegel. Lng

Zavaroni, I. et al: Risk Factors for Coronary Artery Disease in Healthy Persons with Hyperinsulinemia and Normal Glucose Tolerance, *The New England Journal of Medicine*, Vol. 320, No. 11 (1989) 702-706

Dr. I. Zavaroni, Istituto di Clinica Medica, Generale e Terapia Medica, Via A. Gramsci, 14, 43100 Parma, Italien