

Zeitschrift: Schweizer Heimwesen : Fachblatt VSA
Herausgeber: Verein für Schweizerisches Heimwesen
Band: 61 (1990)
Heft: 4

Artikel: VSA-Informationstagung in der Paulus-Akademie Zürich :
Humangenetik im Einsatz gegen Erbkrankheiten
Autor: Hofstetter, Irene
DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-809991>

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: 30.03.2025

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

Humangenetik im Einsatz gegen Erbkrankheiten

Unter dem Titel «Gentechnologie – Hoffnungen oder Bedenken?» veranstaltete der VSA anfangs Februar 1990 eine Tagung; das Wort hatte PD Dr. med. Hansjakob Müller, Genetiker und Forschungsleiter der Abt. Humangenetik, Universitätskinderklinik, und Labor Humangenetik der Basler Universitätskliniken, Kantonsspital, Basel. Er informierte über das Entstehen von Erbkrankheiten und den heutigen Stand der gentechnologischen Erfassung, über pränatale Diagnostik sowie über mittels DNS-Technik hergestellte Eiweisse und Impfstoffe. Viele Ängste gegenüber dem überaus komplexen Forschungsgebiet des «genetic engineering» entstünden aus Nichtwissen. Voraussetzung für ein echtes Gespräch über Chancen und Risiken der Gentechnologie sei das Wissen um die Grundbegriffe der Genetik.

Doch da stellt sich die Frage: *Genügt Wissen allein, um zu entscheiden, dass man tun darf, was man tun kann?* In der aus zeitlichen Gründen nur kurz dauernden Diskussionsrunde konnten solche Aspekte lediglich angetippt werden.

Krankheiten entstehen aus einer *Wechselwirkung von Umweltfaktoren und Erbanlagen*. Der Haus- und Familienarzt früherer Zeiten kannte die konstitutionell bedingten Eigenschaften und Veranlagungen seiner über lange Zeit betreuten Klienten. Der Mediziner von heute kann die Erkenntnisse der Humangenetik zu Hilfe nehmen. Das Erbgut ist ungeheuer kompliziert organisiert und von einer Informationsdichte, die jeden Computerfachmann faszinieren müsste, sagte Dr. Hansjakob Müller. *Menschliche Erbkrankheiten* werden in *drei Gruppen* gegliedert: *chromosomal bedingte, monogen vererbte* und *multifaktoriell verursachte*. Als Beispiel der ersten Kategorie erläuterte der Referent in Wort und Diabildern die Trisomie 21 (Mongolismus). Chromosomenaberrationen kommen häufig vor, auf 200 Neugeborene ist eines davon betroffen. Sie sind oft Ursache von Spontanaborten.

Chromosomen lassen sich gut präparieren und vergleichen. Jede menschliche Zelle enthält 22 Chromosomenpaare, plus zwei Geschlechtschromosomen (Frauen haben 2 X-Chromosomen, Männer ein X- und ein Y-Chromosom). Eizelle und Spermium tragen je eine Hälfte des Chromosomensatzes, bei der Befruchtung wird der vollständige Satz wieder hergestellt; das Erbgut stammt so je zur Hälfte von der Mutter und vom Vater. Das Alter der Mutter hat Einfluss auf die Zellteilung.

Bei der zweiten Gruppe von Erbkrankheiten ist der chemische Erbgutträger, die Desoxyribonukleinsäure (DNS) im Bereiche eines bestimmten Gens verändert. Die DNS bestimmt als Träger der Erbinformation den Aufbau und den Verlauf der Lebensvorgänge in jeder Zelle über die Reihenfolge der vier Grundbausteine (Adenin, Thymin, Cytosin, Guanin) in den fadenförmigen, doppelsträngigen DNS-Molekülen. Die Zelle «liest» diese Informationen von der DNS ab und übersetzt sie in verschiedene Eiweissmoleküle (Proteine), die ihrerseits die Funktionsfähigkeit eines lebenden Organismus bestimmen. Die Kenntnis des chemischen Aufbaus der DNS lieferte den Schlüssel zum Verständnis der Informationsspeicherung in der Erbsubstanz, dem genetischen Kode. Die Übertragung der Information auf die Tochterzellen bei der Zellteilung wird Replikation genannt. Als Gen wird ein DNS-Abschnitt bezeichnet, der die Information für genau ein Eiweissmolekül enthält. Die Natur hat ein System erfunden, so Dr. Hansjakob Müller, das im Prinzip das Gleiche ist für Mensch und Pflanzen. Der Augustiner-Mönch *Gregor Mendel* (1822–1884) aus Brünn in Österreich entdeckte als erster die Gesetzmässigkeiten in der Vererbung; er experimentierte im Klostergarten mit Erbsen. Seine Erkenntnisse gerieten jedoch vorerst während 50 Jahren in Vergessenheit. Heute ermöglichen die erstaunlichen Fortschritte im Verständnis der Zellbiologie, der Genetik und der Biochemie, kurz der Molekularbiologie, über 4000 Erbkrankheiten – «es muss noch viel mehr geben» – aufgrund einer Genom-Analyse zu diagnostizieren. Als Genom wird die Gesamtheit der Erbinformation bezeichnet. Nach Dr. Hansjakob Müllers Prognose wird man anfangs des nächsten Jahrtausends alle kennen, was aber noch lange nicht heisse, dass man sie alle verstehen werde. Die Werkzeuge für die Gentechnologie lieferten Bakterienzellen, allen voran *Escheria coli*, das auf seinem zirka 1 mm langen DNS-Faden etwa 5000 Gene trägt. (Bei einer menschlichen Zelle dürften es einige 50 000 Gene sein.) Solche Bakterien besitzen neben ihren «normalen» Chromosomen kleinere, ringförmige DNS-Stücke, die Plasmide genannt werden, und die sie im Gegensatz zu den Chromosomen untereinander austauschen können. Aufgrund der Entdeckung der Restriktionsenzyme durch Nobelpreisträger W. Arber, Basel, und die Forscher H. Smith und D. Nathan konnten erstmals Genübertragungsexperimente, sogenannte Rekombinationen, durchgeführt werden. Mit Arbers biochemischer «Schere» lassen sich die DNS-Fäden an bestimmten Stellen durchschneiden; DNS-Bruch-



Forum Culinaire...

Der Treffpunkt der Kochfachleute
für Informationen und Weiterbildung.
Unser Beitrag
zur Erhaltung einer leistungsstarken Gastronomie.

Haco AG, 3073 Gümligen, Tel. 031/52 00 61

stücke verschiedener Quellen können wieder vereinigt, rekombiniert, werden.

Wie Gen-Defekte vererbt werden, dominant oder ko-dominant, rezessiv oder überhaupt nicht, wann ein Elternteil kompensierend wirkt, erläuterte der Referent mit zahlreichen Beispielen. Er wies daraufhin, dass Kinder von Eltern mit gleichen Gendefekten mit schweren Schädigungen zur Welt kommen.

Zur Gruppe der *multifaktoriell verursachten Erbkrankheiten* – sie sind am häufigsten – gehören die *Leiden der Wohlstandsgesellschaft* (Herz-Kreislauf-Krankheiten, Diabetes, Übergewicht, Hypertonie, Arteriosklerose, Allergien), Tumorkrankheiten, Missbildungen, Endogene Geisteskrankheiten. Die Einflüsse von Umweltfaktoren und Erbanlagen auseinanderzuhalten ist schwierig, sagte Dr. Hansjakob Müller. Der Ausbruch einer Erbkrankheit kann auch psychisch mitbestimmt sein, zum Beispiel bei Psoriasis (Schuppenflechten), oder durch das Verhalten, etwa durch Rauchen. Die Möglichkeiten einer Behandlung von Erbkranken, die oft sehr schwer sind, sind beschränkt, deshalb sind vorbeugende Massnahmen von grosser Bedeutung.

Die Erbgut-(Genom-)Analyse

Die Erkenntnisse der Humangenetik ermöglichen es, einzelne Schäden der Erbanlagen zu erfassen, bevor sie ausbrechen. Ein *genetisches Screening* von Neugeborenen mittels ein paar Blutropfen hilft seit bald vier Jahrzehnten bei uns und in allen Ländern Europas, wie auch in den USA, bei der Ermittlung gewisser Erbkrankheiten wie die Phenylketonurie, die durch Diät und andere Massnahmen am Ausbrechen gehindert werden können. Ein grosses Anliegen von Dr. Hansjakob Müller ist die *genetische Beratung und Betreuung erbkranker* oder durch *mögliche Anlagen beunruhigter Menschen*. Wichtigste Voraussetzung dabei ist die *exakte Diagnose der Krankheit* und die *Bestimmung des genetischen Risikos*. Mit allgemein verständlichen Darlegungen sollen den Betroffenen Unterstützung und Hilfe zur Entscheidungsfindung über den einzuschlagenden Weg gegeben werden. Als Beispiel einer durch Genanalyse feststellbaren Erbkrankheit nannte Dr. Hansjakob Müller die Cystische Fibrose (CF). Auf ungefähr 1800 Geburten kommt ein CF-Kind. Die Lebenssituation von CF-Patienten, die früher oft schon im Kindesalter verstarben, konnte bereits deutlich verbessert werden. Das Durchschnittsalter beträgt heute 25 Jahre. Diagnostizieren lassen sich auch schwere Leiden wie die Sichelzellenanämie, die Bluterkrankheit, Muskelschwund vom Typ Duchenne und Becker, die myotone Dystrophie Steinert und das degenerative Hirnleiden Chores Huntington. Alle Erbanlagen bei einem einzelnen Menschen durchzutesten wird kaum je möglich sein, sagte der Referent. Die Untersuchungsmethoden der DNS-Diagnostik, die eine ganze Familie umfassen müssen, sind äusserst aufwendig und kostspielig.

Pränatale Diagnostik

Die Möglichkeit, schwere Erbkrankheiten wie Mongolismus durch eine *vorgeburtliche genetische Untersuchung des Ungeborenen*, durch *pränatale Diagnostik* also, festzustellen, steht schwangeren Frauen mit erhöhtem Risiko für schwer behinderte Nachkommen seit Ende der sechziger Jahre offen. Nach einer Fruchtwasserentnahme ab der 16. Schwangerschaftswoche – die Methode heisst Amniozentese – werden innerhalb von 2 bis 4 Wochen genetische Untersuchungen der Zellen durchgeführt. Im neueren Verfahren der Chorionzottenbiopsie werden mit einem flexiblen Katheter durch die Scheide oder die Bauchwand unter Ultraschallkontrolle Gewebe des Chorions (Vorstufe der Plazenta) entnommen, und zwar bereits in der 8. bis 11. Schwangerschaftswoche; das Resultat ist in der Regel rasch verfügbar. Das Risiko einer Verletzung, Infektion oder eines Aborts beträgt bei

Vom Zwiespalt des Fortschritts oder Nachdenken tut not

Man sollte den Laien und sein Unbehagen gegenüber der rasant fortschreitenden Entwicklung der Gentechnologie – es ist dasselbe, das sich auch gegenüber der Atomenergie manifestiert – nicht lächerlich machen, wurde von seiten eines Tagungsteilnehmers gesagt. Wenn schon der Werteverlust des Menschen von heute beklagt werden muss, ist der Protest gegen eine Wissenschaftsgläubigkeit, die alles in den Griff bekommen will, ernst und als Zeichen dafür zu nehmen, dass die Grenzen der Machbarkeit vom Laien noch wahrgenommen werden.

Der Fragen sind viele, die sich aus den neu erschlossenen Perspektiven der Gentechnologie ergeben und sie werden in letzter Zeit vermehrt auch in der Öffentlichkeit gestellt. Daraus zu schliessen, dass ein gemeinsames Gespräch bereits im Gange und mit mehr Transparenz zu rechnen ist, wäre voreilig. Diskutiert wird in geschlossenen Arbeitsgruppen und Standeskommissionen, im Parlament werden Gegenvorschläge zur «Beobachter»-Initiative gegen Missbräuche der Gentechnologie beim Menschen ausgearbeitet, an einzelnen Universitäten setzen sich Philosophinnen und Philosophen mit Ethik auseinander und in der Pharmaindustrie wird intensiv weitergeforcht und produziert. Dazu ein Zitat vom Forschungschef des Hoffmann-La Roche-Konzerns, Jürgen Drews: «Man hat berechnet, dass der Anteil der gentechnologischen Produkte im Jahre 1995 etwa drei bis vier Milliarden Dollar ausmacht. Das sind nur wenige Prozente des gesamten Pharmamarktes. Dazu muss man wissen, dass es Ende dieses Jahrhunderts kein Arzneimittel mehr geben wird, das in seiner Entwicklung nicht irgendwann mit der Gentechnologie in Berührung kam.» Die 621 Einsprachen gegen die Gen-Fabrik der Ciba-Geigy («Biotechnikum») in Basel zeigen, dass sich Kräfte regen gegen derartige Projekte, wenn die Risikofrage nicht genügend geklärt wird.

Fragen der Ethik werden auf höchster Wirtschaftsebene auch betrachtet. Seit 1975 besteht ein Gesprächskreis Kirche-Wirtschaft (Nestlé, Ciba-Geigy, SKA und Vertreter der drei Landeskirchen), wo mit Experten über «anstehende Fragen ihrer Verantwortungsbereiche» diskutiert wird. Die erarbeiteten Thesen sind vor kurzem in einer Broschüre mit dem Titel «Ethische Leitgedanken zur Anwendung der Gentechnologie im industriellen Umfeld» publiziert worden (Bezugsquelle: Gesprächskreis Kirche-Wirtschaft, Postfach 328, 8035 Zürich).

Der VSA hat einen ersten Wissens-Beitrag zur Humangenetik vermittelt (siehe auch VSA-Fachblatt IV/89 mit Referat von Dr. Hj. Müller zum Thema Gentechnologie); die Fortpflanzungstechnologie beim Menschen kam dabei nicht zur Sprache. Die Möglichkeiten der gezielten Veränderung von Erbmasse eines Mikroorganismus werden auch in der Pflanzen- und Tierzüchtung genutzt; dass die Schwerpunkte hier ökonomischer Art sind, muss angenommen werden. Wo werden da Grenzen gezogen? Sind zukünftige Folgen und Auswirkungen klar?

Alle diese Fragen stehen auch in Zusammenhang mit den politischen und sozialen Strukturen unserer Industriegesellschaft. Können wir uns darauf verlassen, dass die Menschen in Entscheidungspositionen in der Grundlagenforschung, in der Wirtschaft und in politischen Gremien sich ihrer Verantwortung bewusst sind?

Irene Hofstetter

der Amniozentese etwa 0,5 Prozent, bei der Chorionzottenbiopsie etwa 1 bis 2 Prozent.

Durch die rasche Entwicklung der DNS-Diagnostik wird die Zahl der erkennbaren, monogen vererbten Krankheiten stark zunehmen. Bei der pränatalen Diagnostik sind aber auch *moralische Anliegen* zu bedenken, wie Dr. Hansjakob Müller betonte, zum einen *der Respekt vor dem menschlichen Leben* (auch während der vorgeburtlichen Phase), zum andern die *Wertung des Lebens* bzw. der Lebensqualität, ferner auch das *Recht des Individuums auf Selbstbestimmung* und die *Unabhängigkeit von gesellschaftlichen Zwängen*. Die Gesetzgebung sollte auch die Frauen schützen, die pränatale Diagnostik und die Möglichkeit, ein behindertes Kind abzutreiben, nicht wollen. Auch müsse vermieden werden, dass die pränatale Diagnostik zu einem unreflektierten Mechanismus werde. Nach Ansicht von Dr. Hansjakob Müller ist dank der pränatalen Diagnostik die Zahl der erhaltenen und ohne Ängste ausgetragenen Schwangerschaften höher als diejenige der abgebrochenen, und er bedauert es, dass das Verständnis der Gesellschaft für diese Probleme so klein sei.

Gentechnologische Eiweiss-Produktion

Die industrielle Produktion von therapeutisch wertvollem Eiweiss durch Neukombination von Genmaterial wurde vor wenigen Jahren mit viel Enthusiasmus in Angriff genommen. Dann kam eine Ernüchterungsphase. Die Erhaltung und Vermehrung gentechnologisch veränderter Mikroorganismen erwies sich schwieriger als angenommen. Bakterien sind eben doch wesentlich einfachere Gebilde als menschliche Zellen. Heute wiederum kommt der Herstellung von Interleukinen, dem biologischen Stoff, der unsern Zellen den Auftrag geben kann, in Abwehrstellung zu gehen, grosse Bedeutung zu. Interleukine können nicht chemisch hergestellt werden.

Blut ist ein leicht zugängliches Material. Mit ihren heutigen Methoden können Molekularbiologen bestimmte Gene exakt aus dem Chromosom schneiden und in Bakterien oder andere Organismen übertragen, die dann neben ihrem eigenen, auch das gewünschte menschliche Eiweiss produzieren, sofern die Steuerungssignale funktionieren. Neben dem bereits erwähnten Interleukin zählte Dr. Hansjakob Müller eine ganze Reihe weiterer Wirkstoffe auf wie Insulin und Interferin, Wachstumshormone oder Impfstoffe zur Prävention von beispielsweise Hepatitis. *Die Gentechnik eröffnet der Medizin neue Dimensionen in bezug auf Behandlungsmöglichkeiten über Zusammenhänge von Krankheiten.*

Irene Hofstetter

VSA-Kurse

Unser Kursprogramm findet erfreulich grosses Interesse. Öfters sind Kurse vor Ablauf der Anmeldefrist belegt.

Selbstverständlich informieren wir die Kursinteressenten, die nicht mehr berücksichtigt werden können und machen auf eventuelle Wiederholungskurse aufmerksam.

Es ist aber auch bei den Wiederholungskursen wichtig, sich rasch anzumelden, denn auch hier gilt, dass die Anmeldungen in der Reihenfolge ihres Eingangs entgegengenommen werden.

Wir bitten Sie also um eine möglichst frühe Anmeldung, Sie ermöglichen sich und auch uns besseres Disponieren.

Vielen Dank
VSA-Kurssekretariat

Nachruf

Max Dreifuss-Levy s. A. †



rr. «Die Rubrik wird von Max Dreifuss betreut», konnten VSA-FachblattleserInnen über Jahre hinweg einleitend zu den Argus-Notizen «Aus den Kantonen» im dreispaltigen Fachblatt-Teil lesen. Seit dem vergangenen Sommer ist dem nicht mehr so. Kurzfristig musste unser bewährter Argus-Redaktor seine Arbeit in andere Hände

übergeben. Die Gesundheit machte dem sympathischen 79jährigen einen dicken Strich durch die Rechnung seines aktiven Alltags. Nach langer, geduldig ertragener Krankheit ist Max Dreifuss nun Anfang Februar zu Hause friedlich entschlafen.

Sein Sterben erfolgte aus einem arbeitsreichen Leben heraus und löste in weiten Kreisen aufrichtige Anteilnahme aus. Die Fachblatt-Redaktorin ist Max Dreifuss in den kurzen Monaten ihrer Präsenz auf der VSA-Geschäftsstelle in Zürich nie persönlich begegnet. Doch bleibt die Erinnerung an eine warme Stimme am Telefon und gelegentliche Gespräche, gewürzt mit reicher Erfahrung, Wissen, Weisheit und Humor.

Max Dreifuss wurde 1911 in Zürich geboren und wuchs in Zürich-Enge auf. Nach dem Erwerb des Handelsdiploms hielt er sich eine zeitlang in Brüssel, London und Mailand auf, bevor er in das Geschäft seines Vaters eintrat. 1938 verheiratete er sich mit Suzanne Levy. Dem Ehepaar wurden drei Kinder geschenkt.

Nach einem langen Militärdienst während der Kriegsjahre begann er, sich im weitesten Sinne sozialen Aktivitäten zu widmen. So wurde ihm und seiner Gattin in den Jahren von 1960 bis 1978 die Leitung des Hugo-Mendel-Heims, des ersten jüdischen Altersheims in Zürich, anvertraut. Mit aller Kraft setzte er sich für das Heim, die Patienten und das Personal ein. Es gelang ihm, ein tief persönliches und familiär warmes Milieu zu schaffen. In einer Zeit, wo all dies nicht selbstverständlich war, führte er Ergo- und Aktivierungstherapien sowie kulturelle, religiöse und intellektuelle Veranstaltungen ein, die das Leben alter Menschen bereicherten.

Nach seiner Pensionierung im Jahr 1979 konnte Max Dreifuss sich nicht zur Ruhe setzen. Er begann eine neue Karriere im Zürcher Stadtärztlichen Dienst unter dem damaligen Chefarzt Prof. Kistler und wurde zum Gründer und Redaktor-Organisator der viermal im Jahr erscheinenden Zeitschrift «Intercura». In dieser Funktion betreute er auch die Argus-Meldungen für den VSA.

Die Krankheit riss den Verstorbenen mitten aus seiner wertvollen Arbeit im Dienste der Allgemeinheit heraus. Der VSA entbietet den Angehörigen sein tief empfundenes Beileid.