

Dr. rer. nat. Frank Austrup

Ist Diplom-Biologe und Fachimmunologe (DGfI). Er wurde nach mehrjähriger Arbeit am Institut für Immunologie der medizinischen Fakultät Münster promoviert. Herr Dr. Austrup ist seit vielen Jahren auf den Gebieten der molekularer Diagnostik sowie der Immunologie tätig.

Neben seinen molekulardiagnostischen Tätigkeiten ist Herr Dr. Austrup stark im bioethischen, sowie im Aus- und Weiterbildungsbe- reich engagiert.

Herr Dr. Austrup ist Mitglied in mehreren Fach- gesellschaften und Arbeitsgruppen, z.B.:

- Deutsche Gesellschaft für Immunologie
- Deutsche Gesellschaft für Reproduktions- medizin
- International Federation of Fertility Societies (IFFS)
- Arbeitsgemeinschaft Reproduktionsgenetik
- Ethik-Kommission der Universität Witten/ Herdecke

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde

ist Fachärztin für Humangenetik und Psychotherapeutin. Sie ist seit 1993 in eigener Praxis mit humangenetischem Labor tätig. Im Zentrum der Praxis steht die humangene- tische Beratung für Menschen, die aufgrund von Erkrankungen oder Risikosituationen bei ihnen selber, ihren Kindern oder anderen Familien- mitgliedern Rat zu genetischen Fragen suchen.

Frau Prof. Gödde ist Mitglied in mehreren Fachgesellschaften und Arbeitsgruppen, z.B.:

- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
- Landeskirchliche Arbeitsgruppe „Ethische Fragen der Gentechnik“ der Evangelischen Landeskirche
- Ethik-Kommission der Universität Witten/ Herdecke
- Prüfungsausschussvorsitzende im Weiterbil- dungswesen der Ärztekammer Westfalen- Lippe
- Kommission Qualitätssicherung klinische Genetik und genetische Beratung des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Humangenetische Praxis

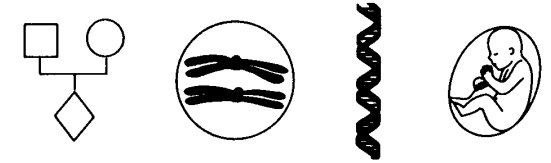
Prof. Dr. med. E. Gödde

Castroper Str. 106 **0 23 63 - 56 70 0**
45711 Datteln

Stapenhorststr. 5 **05 21 - 5 61 16 21**
33615 Bielefeld

Mühlenstr. 27 (Prosper-Hosp.) **0 23 61 - 6 88 88 86**
45659 Recklinghausen

<http://www.ihre-humangenetikerin.de>
info@ihre-humangenetikerin.de



4.

Humangenetische Beratung bei unerfülltem Kinderwunsch

Prof.Dr. med. Elisabeth Gödde
Humangenetik, Psychotherapie

Dr. rer. nat. Frank Austrup
Molekulargenetik, Fachimmunologe (DGfI)

Einleitung

Bei ca. 10% der Paare mit Kinderwunsch kommt es innerhalb von einem Jahr bei regelmäßigem Sexualkontakt nicht spontan zur Schwangerschaft, sie gelten als ungewollt kinderlos. Warten oder handeln ist jetzt eine wichtige Frage, insbesondere, da einige Ursachen dieser primären Sterilität nicht heilbar sind und auch ein Gesundheitsrisiko für Kinder sein können.

Die Gründe für unerfüllten Kinderwunsch sind vielfältig und können sowohl bei der Frau, als auch bei dem Mann vorliegen. Zum Teil sind genetische Veränderungen ursächlich, welche mit den heute zur Verfügung stehenden Verfahren identifiziert werden können.

Bei der humangenetischen Beratung werden die Gründe für eine genetische Untersuchung festgestellt („Indikationsstellung“), noch bevor eine Untersuchungsprobe entnommen und bearbeitet wird. Dabei werden speziell die Familiengeschichte und die persönlichen Hintergründe wie Krankheiten und Risikosituationen der Paare berücksichtigt.

Im Rahmen des Gespräches werden die gesammelten Informationen sortiert und in verständlicher Form dargestellt. Die konkreten Fragen der Ratsuchenden, z.B. nach Untersuchungs- und Behandlungsmöglichkeiten, Risikoabschätzungen und Vorsorgemaßnahmen werden beantwortet.

Es ist unsere Aufgabe die Ratsuchenden so zu informieren, daß ihnen eine Entscheidung zur weiteren genetischen Untersuchung möglich ist.

Patienteninformation vor genetischer Diagnostik

Nach einer humangenetischen Beratung über genetische Diagnostik sollten die Ratsuchenden folgende Fragen für sich beantworten können:

Sich selbst betreffende Fragen

- Welches Ziel hat die Untersuchung für mich?
- Welche Risiken sind mit der Untersuchung verbunden?
- Wie aussagekräftig ist die Methode?

Das soziale Umfeld betreffende Fragen

- Was bedeutet die untersuchte Erkrankung/ das untersuchte Risiko für mich und meine Familie?
- Welche Konsequenzen hat ein auffälliges („positives“) Ergebnis für mich?
- Welche Möglichkeiten stehen bei einem „positiven“ Ergebnis zur Verfügung? Kommen sie für mich in Frage?
- Welches sind die Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Durchführung der Untersuchung?

Unterstützung betreffende Frage

- Wer unterstützt meine Entscheidung?

Medizinisch-genetische Diagnosemaßnahmen können nach einer Entscheidung der zu untersuchenden Person durchgeführt werden.

Mögliche genetische Ursachen einer ungewollten Kinderlosigkeit

- bei beiden Partnern:

- Veränderung der Chromosomenstruktur wie z.B. Translokationen oder der Chromosomenanzahl wie z.B. Klinefelter-Syndrom, Turner-Syndrom (Mosaik)

- bei der Frau:

- Mutationen der Gene von Gerinnungsfaktoren wie Faktor-V, Faktor-II, sowie des Plasmin-Aktivator-Inhibitor 1 (PAI-1) oder der Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR)

- bei dem Mann:

- Mutationen im sogenannten CFTR-Gen bei obstruktiver Azoospermie oder schwerer Oligozoospermie (Congenitale bilaterale oder unilaterale Aplasie des Vas deferens)
- Y-Chromosomale Mikrodeletionen bei Azoospermie oder beim OAT-Syndrom

Entscheidungshilfen

Die humangenetische Diagnostik soll die Ratsuchenden bei ihrer Entscheidungsfindung im Hinblick auf ihre Lebens- und Familienplanung unterstützen.

Die Entscheidung, ob eine mögliche Risikosituation tragbar ist oder nicht, liegt nicht beim Berater, sondern bei den Ratsuchenden und ihren Familien. Die gewählten Konsequenzen sind immer individuell und persönlich. Es gibt daher keine objektiv „richtigen“ oder „falschen“ Entscheidungen.