

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 humangenetische Beratung für Menschen, die aufgrund von Erkrankungen oder Risikosituationen bei ihnen selber, ihren Kindern oder anderen Familienmitgliedern Rat zu genetischen Fragen suchen.

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
- VESTNET e.V., Netzwerk der Vertragsärzte im Vest
- Selbsthilfegruppe Down-Syndrom-Kontaktstelle e.V., Datteln

Zusammen mit der Vestischen Kinder- und Jugendklinik in Datteln gehört Prof. Gödde zur Universität Witten/Herdecke.

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde

Fachärztin für Humangenetik, Psychotherapie

Beratung nach Terminabsprache

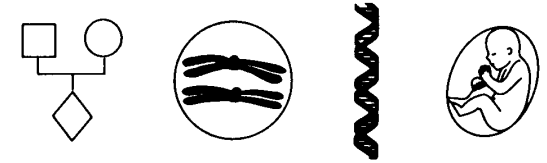
**Humangenetische Praxis
Prof. Dr. med. E. Gödde**

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



2.

Humangenetische Beratung Zur Vorgeburtlichen Genetischen Diagnostik

Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde
Humangenetik, Psychotherapie

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

Einleitung

Durch die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Geburt des Kindes sollen Gefahren von der Mutter und dem Kind abgewendet werden. Außerdem sollen Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkannt und behandelt werden.

Zur ärztlichen Betreuung gehören Beratungen und Untersuchungen, deren Ergebnisse möglicherweise dazu führen, daß eine eigentlich gesunde Schwangere als „Risikoschwangere“ eingeordnet wird. Dies bedeutet aber nicht, daß für das erwartete Kind eine akute Gefahr besteht, sondern daß über die Routine-Schwangerenvorsorge hinaus bestimmte Maßnahmen sinnvoll sein können oder überlegt werden sollten.

Zu diesen zusätzlichen Maßnahmen gehören u.a. die genetischen Beratungen und Untersuchungen. Diese bieten sich immer dann an, wenn sich bei der Schwangerschaftsvorsorge Anhaltspunkte für ein genetisch bedingtes Risiko ergeben, z.B.:

- Familiäre Belastungen
- Alter der Schwangeren ab/über 35 Jahre
- Vorausgegangene Fehlgeburten
- Totgeburt
- Geschädigtes Kind
- Auffälliger Befund beim I. Ultraschallscreening:
- dorsonuchales Ödem („Nackenfalte“)

Humangenetische Beratung

Die humangenetische Beratung ist ein Gespräch der ratsuchenden Schwangeren und ihrer Begleitung (Partner, Schwester, Freundin u.a.) mit der beratenden Fachärztin für Humangenetik. Die Ratsuchenden schildern ihre Fragen und Bedenken. Sie bringen die eventuell auch schon festgestellten Befunde und den Mutterpaß zum Gespräch mit.

Die Ärztin ermittelt aufgrund gezielter Nachfragen und Wertung der vorhandenen Daten die konkrete Risikosituation und stellt diese für die Ratsuchenden verständlich dar.

Gemeinsam wird geklärt, welche Bedeutung die festgestellte Risikosituation für die Schwangere und ihre Familie hat. Darüber hinaus wird geklärt, welche weiteren Untersuchungsmöglichkeiten bestehen und ob sie –auch im Hinblick auf die Konsequenzen- überhaupt in Frage kommen:

- spezielle Blutuntersuchungen bei der Schwangeren zur individuellen Risikoabschätzung für bestimmte Chromosomenstörungen oder „offenen Rücken“
- gezielte Ultraschalluntersuchungen („Nackenfalte“, Fehlbildungen)
- Chorionzottenbiopsie (Entnahme von Mutterkuchengewebe) für spezielle genetische Analysen
- Fruchtwasserentnahme zur Untersuchung auf „offenen Rücken“ oder Bauchdeckenfehlbildungen (Nabelbruch) und für die Analyse des Chromosomensatzes (z.B. Feststellung von Veränderungen der Chromosomenzahl, z.B. Trisomien)

Konsequenzen bei auffälligen Befunden

Durch die fortschreitende Entwicklung der medizinischen Möglichkeiten können heute einige der vorgeburtlich erkannten Erkrankungen des erwarteten Kindes auch bereits vorgeburtlich behandelt werden, sodaß keine Folgeschäden entstehen.

Bei anderen Erkrankungen (z.B. Herzfehler) kann die Geburt so geplant werden, daß das Neugeborene zusammen mit seiner Mutter optimal betreut wird und der angeborene Fehler geplant behandelt/operiert wird.

Wird eine Störung festgestellt, die eine Gefahr oder eine so schwerwiegende Beeinträchtigung der Gesundheit der Schwangeren ist, die auf keine für sie zumutbare Weise abgewandt werden kann, so besteht die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruchs aus medizinischer Indikation.

Dies ist auch dann eine Entscheidungsmöglichkeit, wenn die Lebensaussichten für das erwartete Kind sehr schlecht sind.

Die genetisch bedingten Entwicklungsstörungen, speziell die spontan auftretenden Chromosomenanomalien Trisomie 21 (Down-Syndrom, sog. „Mongoloidismus“) sind bereits zum Zeitpunkt der Befruchtung der Eizelle festgelegt und können nicht geheilt werden. Das heißt aber nicht, daß sie nicht behandelbar sind!

Viele Familien, die von der Chromosomenstörung ihres Kindes erst nach der Geburt erfahren haben, lernten, damit zu leben und sind bereit, ihre Erfahrungen mit werdenden Eltern zu teilen.