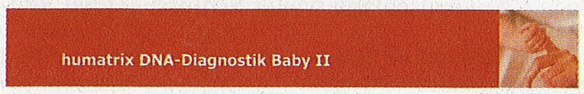
# Frühzeitige Vorsorge zur Verbesserung der Lebensqualität

**Es ist heute bereits möglich, einen großen Teil der ca. 5.000 beschriebenen Erkrankungen mit genetischer Komponente anhand von prädiktiver DNA-Diagnostik zu untersuchen. Doch nicht alle technisch möglichen Untersuchungen haben auch Sinn. „Je eindeutiger durch die Diagnose eine spätere Erkrankung vermieden werden kann oder je relevanter ein möglichst frühzeitiger Therapiebeginn für den Therapieerfolg ist, um so wertvoller ist die DNA-Diagnostik", sagte Prof. Dr. Theodor Dingermann, Frankfurt, bei der Einführungspressekonferenz von „humatrix DNA-Diagnostik Baby" von humatrix. Das postnatale Diagnostikpaket ist ein speziell für die Arztpraxis konzipiertes Screening für Neugeborene, das eine einfache und unkomplizierte Prävention der diagnostizierten Erkrankungsrisiken ermöglicht. Strenge Einhaltung aller Datenschutzbestimmungen sowie eine medizinische Kooperationsgemeinschaft mit dem Arzt, der die Beratung im Vorfeld und im Nachgang der Analyse durchführt, runden das Angebot ab.**

Dingermann, Biotechnologiebeauftragter des Landes Hessen, wies darauf hin, dass ein Gendiagnostikgesetz bislang noch nicht existiert. Umso wichtiger ist es, dass sich Institute externen Qualitätskontrollen unterziehen und sich freiwillig verpflichten, die Richtlinie zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer einzuhalten.

### Prädikative DNA-Diagnostik ...

Durch die vollständige Entschlüsselung der humanen Genomsequenzen und die rapide wachsenden Erkenntnisse der Zusammenhänge



humatrix DNA-Diagnostik Baby II

| | TESTSYSTEM | GESUNDHEITSRISIKO | VERMEIDUNGSSTRATEGIE/ THERAPIE |
|---|---|---|---|
| BASIS | Gluten-Intoleranz | Chron. Entzünd. des Dünndarms | Gluten-freie Ernährung |
| | Laktose-Intoleranz | Chron. Diarrhoe, Bauchkrämpfe | Laktose-arme Ernährung |
| | Medikam.-ind. Taubheit | Irreversible Hörschäden, Taubheit | Keine Gabe von Aminoglykosiden |
| | Multi-Drug-Resistenz | Medikamentenvergiftung, -wirkungslosigkeit | Anpassung Dosierung |
| | AAT-Mangel | Irreversible Lungen- und Leberschäden | AAT wird medikamentös zugeführt |
| AUFBAU | Hämochromatose | Irreversible Organschäden | Regelmässiger Aderlass |
| | Osteoporose | Knochenbrüchigkeit | Mineralstoffreiche Ernährung, Sport |
| | Parodontitis | Früher Zahnausfall | Spezieller Hygieneplan |
| EINZEL | Mukoviszidose | Lungenschäden, geringe Lebenserwartung | Medikamentöse Behandlung |
| | MCAD-Defizienz | Koma, plötzlicher Kindstod | Kind darf nicht hungern |
| | Adipositas | Z.B. Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Diabetes | Spezielle Ernährungserziehung |

Dr. Anna C. Eichhorn

Testpalette „humatrix DNA-Diagnostik-Baby"

von Genvariationen und Krankheiten werden DNA-diagnostische Untersuchungen möglich, die die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Krankheit oder Unverträglichkeit aufdecken. Hierbei werden genetische Polymorphismen, die sich nicht nur unmittelbar, sondern auch zukünftig auswirken können, identifiziert. „Polymorphismen sind oft nur winzige Veränderungen im Genom, die teilweise nur durch den Austausch einer einzelnen Base verursacht werden", erläuterte Dr. Peter Baier, Heidelberg. „Wenn hierdurch jedoch Erkrankungen beeinflusst werden, ist es für den Mediziner wichtig, über die Veränderungen informiert zu sein."

### ... wird zur DNA-basierten Präventionsdiagnostik

Am Beispiel der medikamenten-induzierten Taubheit lässt sich das Prinzip verdeutlichen: Irreversible Schädigungen des Innenohrs können durch Aminoglykosid-Antibiotika hervorgerufen werden. Besonders gefährdet sind Träger einer Variante der mitochondrialen DNA (A1555G-Polymorphismus). Der Verlust des Gehörs ist eine gravierende Behinderung mit schwerwiegenden psychischen und sozialen Folgen. Innenohrschäden können bis heute nicht therapiert werden. Der selbst von dieser Krankheit betroffene Dr. Roland Zeh, Bad Berleburg, erklärte: „Es stehen zwar Hörgeräte oder Cochlea-Implantate zur Verfügung. Diese können allerdings den Innenohrschaden nur begrenzt ausgleichen." Zeh forderte, dass Träger der Genvariante so früh wie möglich identifiziert werden sollten, da oft schon bereits im Neugeborenenalter Aminoglykosid-Antibiotika eingesetzt werden. „Nicht nur Leid, sondern auch erhebliche Folgekosten könnten eingespart werden", schloss er.

### Screening – wenn Vorsorge und Therapie möglich ist

Entscheidend für die Sinnhaftigkeit einer DNA-diagnostischen Untersuchung ist, ob sich hierdurch die Lebensqualität der Testperson steigern lässt. Dies ist in der Regel nur dann der Fall, so Dr. Anna C. Eichhorn, Frankfurt, wenn für das diagnostizierte Risiko auch eine wirksame Vorsorge- oder Therapiemöglichkeit bekannt und verfügbar ist. „An diesem Punkt wird die prädiktive DNA-Diagnostik zur DNA-basierten Präventionsdiagnostik, denn sie verknüpft die Vorhersage von individuellen Gesundheitsrisiken mit Handlungsempfehlungen, wie entsprechende Beeinträchtigungen vermieden werden können", fuhr Eichhorn fort. Da es sich bei einigen untersuchten DNA-Veränderungen um angeborene Variationen im Genom des Patienten handelt, sind diese dann auch in jeder Zelle des Körpers zweifelsfrei nachweisbar. Als Probenmaterial genügt daher ein Mundschleimhautabstrich, der für den Säugling eine völlig schmerzfreie und risikolose Form der Probenentnahme darstellt.

Die moderne, qualitätsgesicherte DNA-Diagnostik von Neugeborenen stellt eine innovative Untersuchungsmethode dar, schlussfolgerte Dr. Gerd W. Zimmermann, Hofheim/Taunus. Neue medizinische Leistungen dieser Art stehen zwar zunächst nur als individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) zur Verfügung, die werdenden Eltern jedoch nicht vorenthalten werden sollten.

*Quelle: Pressekonferenz der humatrix AG, Frankfurt/Main*

▶ Dr. Albert Sachs, Erzhausen

# MHH eröffnet moderne Intensivstationen

Die Medizinische Hochschule Hannover (MHH) hat eine der modernsten Intensivstationen Europas in Betrieb genommen. „Wir sind sehr dankbar und stolz, dass eine weitere Intensivstation der MHH jetzt hochmodern ausgestattet ist und allen Anforderungen unserer Supramaximalversorgung gerecht wird", sagte MHH-Vizepräsident Dr. Andreas Tecklenburg während der Eröffnungsfeier. „Die Station 14 realisiert ein innovatives Konzept, das aktuellste Hightech-Ausstattung mit einer patientenzentrierten Umgebung kombiniert", ergänzte er. Niedersachsens Wissenschaftsminister Lutz Stratmann betonte in seiner Eröffnungsrede, dass die MHH mit der neuen Intensivstation Behandlungs- und Überwachungsmöglichkeiten über das übliche Maß hinaus bietet. „Unser Dank geht an alle Beteiligten, besonders auch an die vielen Ärzte, Schwestern und Pfleger, die das Projekt unterstützt haben", erklärte der Minister. Der 4,3 Mio. € teure Um- und Neubauphase der Intensivstation des Zentrums Innere Medizin hat 15 Monate gedauert.

Auf der Intensivstation werden vorwiegend Patienten mit schweren Lungenentzündungen oder Lungenversagen, akutem Leberversagen, Vergiftungen, gastrointestinalen Blutungen, Multiorganversagen, schwerer Sepsis sowie Patienten vor und nach Leber-, Nieren- und Lungentransplantation behandelt. Prof. Dr. Tobias Welte, Direktor der MHH-Abteilung Pneumologie, machte auf eine Besonderheit der neuen Station, auf der alle Patienten an eine „künstliche Lunge" angeschlossen werden können, aufmerksam.

Auch Prof. Dr. Michael Manns, Direktor der MHH-Abteilung Gastroenterologie, Hepatologie und Endokrinologie, freut sich über die hervorragende Ausstattung der Station 14. „Das von mir vertretene Fachgebiet ist zuständig für wichtige, lebensbedrohliche Krankheitsbilder, wie z.B. die akute Entzündung der Bauchspeicheldrüse, akute innere Blutungen und Leberversagen, für die die neue Intensivstation eine wesentliche Verbesserung darstellt", erläuterte er während der Eröffnungsfeier. Prof. Dr. Hermann Haller, Direkter der MHH-Abteilung Nephrologie, die ebenfalls zum Zentrum Innere Medizin gehört, setzt ebenfalls große Hoffnungen in die Intensivstation. „Wir haben an der MHH neue Methoden zur Behandlung des akuten Nierenversagens eingeführt und wollen auf der neuen Station nicht nur diese Strategien in der Patientenbetreuung erfolgreich weiterführen, sondern auch neue wissenschaftliche Erkenntnisse gewinnen, um die Wirkung der geschädigten Niere auf die Lunge und die Leber herauszufinden."

Ein besonderes Anliegen bei der Gestaltung der neuen Intensivstation war, neben den technischen Neuerungen eine Atmosphäre zu schaffen, die den Patienten und dessen Angehörige in den Mittelpunkt stellt. Zu diesem Konzept gehört bei den häufig schwerst erkrankten Patienten auch ein auf der Station eingerichteter Abschiedsraum. Darin ist es Patienten, die im Sterben liegen, und deren Angehörigen möglich, außerhalb der Rahmenbedingungen einer Intensivstation ungestört Abschied voneinander zu nehmen. Der Abschiedsraum ist konfessionell nicht gebunden.

▶ www.mh-hannover.de

# Antibiotikatherapie

## Welche Kompetenz ist erforderlich?

**Ein großer Teil der Erfolge der modernen Medizin beruht auf der Arzneitherapie. Ein wichtiger Bestandteil dessen ist die Antibiotikatherapie.**

Dabei haben Studien belegt, dass es eminent wichtig ist, möglichst innerhalb der ersten vier Stunden die richtige Antibiotikatherapie zu beginnen. Das initiale Ansetzten der falschen Therapie oder eine Verspätung scheinen im Gegenteil negative Konsequenzen für das Outcome der Patienten zu haben. Dies zieht eine längere Krankenhausverweildauer insgesamt, aber auch verlängerte intensivstationäre Behandlungszeiten und Beatmungszeiten mit erheblichen Mehrkosten nach sich.

Antimikrobielle Resistenzen werden zu einem immer wichtigeren Problem der öffentlichen Gesundheitspflege. Bekannt ist, dass es sig-

Niederlanden und einigen skandinavischen Ländern existieren, erscheinen sehr nützlich und sollten weiter ausgebaut werden. Denn je mehr Antibiotika verschrieben werden, desto stärker nehmen Antibiotikaresistenzen und Nebenwirkungen zu. Es wird immer schwieriger werden,

deln. Bei 30 % der Therapien mit Antibiotika wird sogar davon ausgegangen, dass sie unnötig gewesen sind.

In den Kliniken für Anästhesiologie der Charité konnte in den letzten Jahren gezeigt werden, dass die Entwicklung und Einführung von Standard Operating Procedures (SOPs) die Resistenzmuster deutlich verbesserten. So konnte 2005 für den Problemkeim Pseudomonas aeruginosa für das Fluorchinolon Ciprofloxacin eine 95 %-Sensibilität (5% intermediär sensibel, 0% resistent) erreicht werden, im Gegensatz zur Gesamtklinik mit einer Sensibilität von nur 78 % (6 % intermediär sensibel, 16 % resistent). Die erhebliche Kostenreduktion um 20 % seit Einführung der SOPs liegt sicherlich an der gezielteren Verabreichung dieser Medikamente.

# Interdisziplinär und innovativ

## Das 2. Frankfurter Interdisziplinäre Symposium für Mamma-Diagnostik und Interventionen

**Diese junge Veranstaltungsreihe, kurz der „FISMA", befasst sich**

Abgesehen davon wird man sich in Referaten eines der erfahrensten