

### **Hinweis zum vorliegenden Dokument Familie Reichle**

Dargestellt ist ein möglicher Unterrichtsgang durch das Thema Humangenetik und genetische Beratung. Am fiktiven Beispiel der Familie Reichle, deren Familienmitglieder zum Teil am Marfan-Syndrom leiden, werden die Schülerinnen und Schüler durch die Unterrichtseinheit geführt.

Zur Kennzeichnung des beschriebenen Falles der Familie Reichle wurden Textpassagen, welche die familiäre Situation beschreiben blau und Hinweise zu den vorhandenen Materialien rot markiert. Mögliche thematische Erweiterungen, für die kein Material vorhanden ist, wurden kursiv gekennzeichnet.

## Fallbeschreibung Familie Reichle

Mit 16 Jahren kam Michael zum ersten Mal zur genetischen Beratung. Sein Vater Reinhard und andere Verwandte waren schon öfters bei der genetischen Beratungsstelle. Angefangen hatte es mit Augen- und Herzbeschwerden. Sein Onkel väterlicherseits und dessen Mutter, die Großmutter, waren sogar daran gestorben. Sein Großvater war gesund. Auf Seiten Michaels Mutter sind keine Vorerkrankungen bekannt. Die Genetiker bestätigten damals bei Reinhard die Diagnose Marfan-Syndrom. Ihm wurde erklärt, dass das Risiko, ebenfalls am Marfan-Syndrom erkrankte Kinder zu bekommen, hoch sei. Daraufhin wurde Michael klinisch nochmals untersucht.

### **Das Marfan-Syndrom**

Der französische Kinderarzt Marfan beschrieb bereits im 19. Jahrhundert eine Krankheit, von der etwa eines von 10.000 Neugeborenen betroffen ist. Bereits Neugeborene fallen hier durch überlange, schmale Finger auf. Später kommen dann weitere Symptome hinzu: überdurchschnittliche Körpergröße, Überstreckbarkeit der Gelenke, Brustkorbverformungen, Formveränderungen der Augenlinse, Herzklappenfehler und eine Erweiterung der Aorta. Die Veränderungen an Herz und Blutgefäßen führen zu einer geringen Lebenserwartung der Patienten. Ein Krankheitsbild, das durch eine Vielzahl von Symptomen gekennzeichnet ist, bezeichnet man als Syndrom.

Verantwortlich ist ein Gen auf dem Chromosom Nummer 15. Es trägt die genetische Information für ein Calcium bindendes Protein, das Bestandteil der elastischen Fasern des Bindegewebes ist. Infolge dieser Störung kann das Bindegewebe nicht korrekt aufgebaut werden und es kommt zu den beschriebenen weit gestreuten Schäden.

### **Aufgabe:**

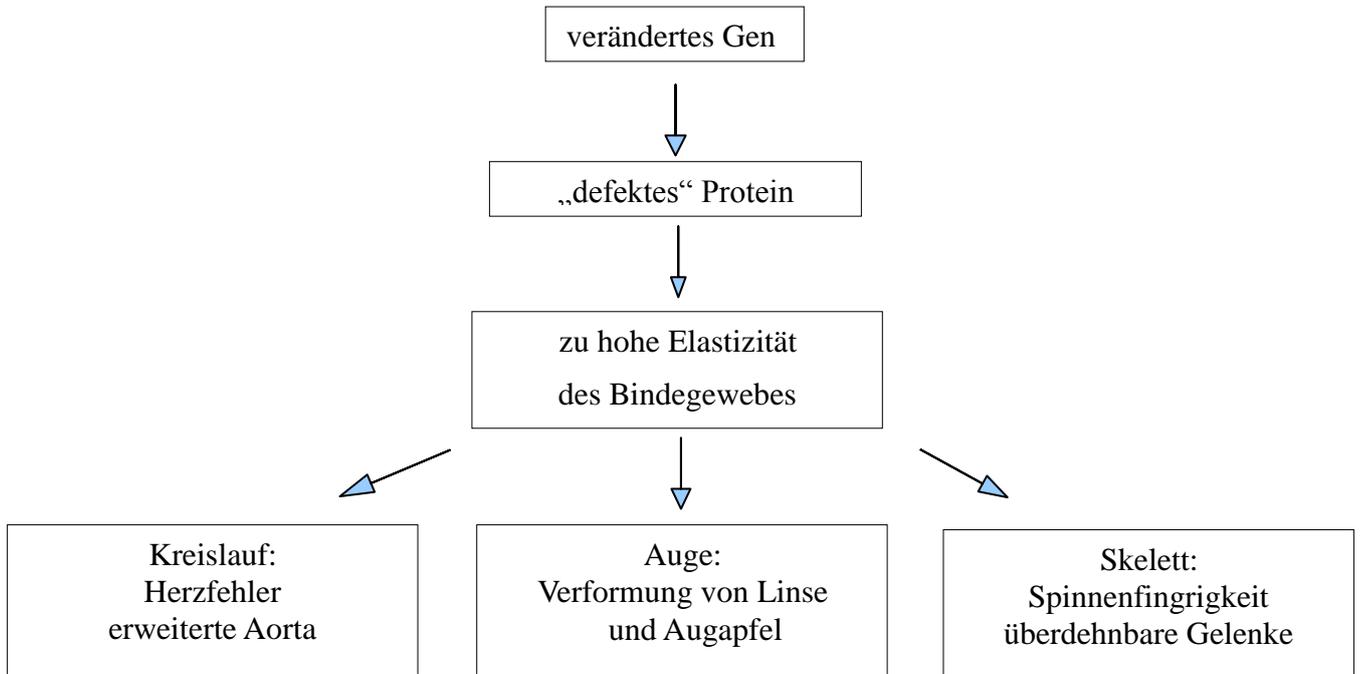
- 1) Definiere den Begriff Syndrom.
- 2) Stelle Ursache und Symptome des Marfan-Syndroms mithilfe eines Flussdiagramms anschaulich dar.

## Lösungen:

### Marfan-Syndrom

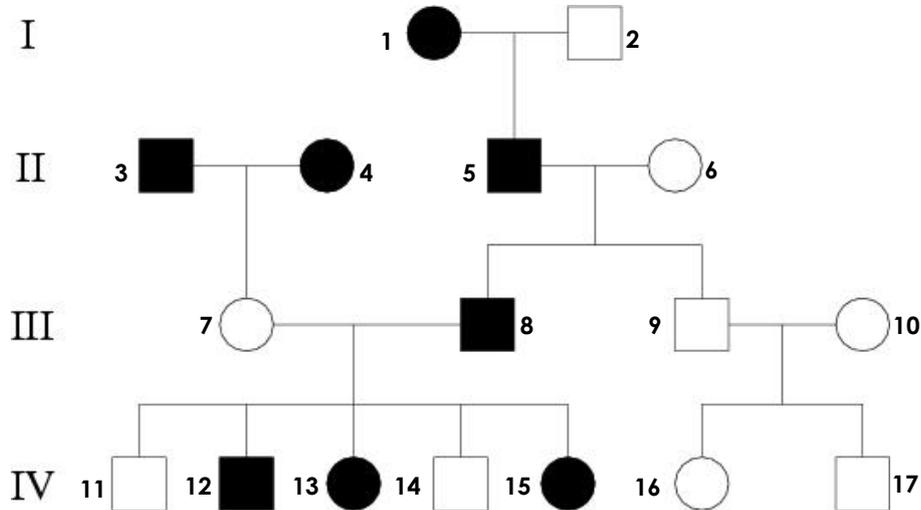
1. Syndrom: Krankheitsbild, das durch eine Vielzahl von Symptomen gekennzeichnet ist.
2. Ursache: Veränderung der Basensequenz eines Gens (Genmutation)

Krankheitsbild:



Quelle: Hrsg: Handreich LS 2010 Bio - 100 Umsetzung der Bildungsstandards Biologie Klasse 10

Bei Familie Schwarz, in der das Marfan-Syndrom ebenfalls auftritt, wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt. Die Abbildung zeigt den Stammbaum dieser Familie.



**Aufgabe:**

Werte den Stammbaum aus und begründe unter Angabe der entsprechenden Personen, welchem Erbgang diese Stoffwechselkrankheit folgt. Gib für die einzelnen Personen (1-17) alle möglichen Genotypen an.

**Welche Informationen benötigst du, um diese Aufgabe lösen zu können?**

Quelle: Hrsg: Handreich LS 2010 Bio - 100 Umsetzung der Bildungsstandards Biologie Klasse 10

**Hinweis**

**Material zur Erarbeitung:**

- Humangenetik
- Stammbaumanalyse und Vererbungsmuster

## Lösung zur Aufgabe „Stammbaum Familie Schwarz“

A: Allel für das Marfan-Syndrom

a: gesundes Allel

1: AA/Aa; 2: aa

3: Aa; 4: Aa; 5: Aa; 6: aa

7: aa; 8: Aa; 9: aa; 10: aa

11: aa; 12: Aa; 13 Aa; 14: aa; 15: Aa; 16: aa; 17: aa

Es handelt sich um einen autosomal dominanten Erbgang.

Begründung:

In Generation II haben zwei Betroffene (3) und (4) eine gesunde Tochter. Würde das Merkmal rezessiv vererbt werden, müssten beide Eltern homozygot sein und könnten keine gesunde Tochter haben, da sie kein intaktes Allel hätten.

Hinweis

Material zur Erarbeitung:

LZ Erbkrankheiten

oder alternativ Übungsaufgaben zur Interpretation von Stammbäumen

### Aufgabe:

Erstelle einen Stammbaum für Michaels Familie.  
Mit welcher Wahrscheinlichkeit hat Michael später einmal selbst kranke Kinder? Begründe deine Antwort mit einem erweiterten Stammbaum.

#### Hinweis

Material zur Erarbeitung:  
Marfan Hilfen

### Problem:

Bei Michael wurde nach der klinischen Untersuchung auch eine Mutationsanalyse durchgeführt, die leider die klinischen Aussagen bestätigte. Auch er leidet am Marfan-Syndrom. Für Michael bedeutet das, dass es nur eine symptomatische Behandlung zur Linderung seiner Beschwerden gibt, aber keine Heilung.

Auch wenn Michael erst 16 Jahre alt ist, erfüllt es ihn mit Sorge, dass seine Kinder ebenfalls krank sein könnten. Er fragt sich, welche Möglichkeiten es gibt, schon vor der Geburt zu erfahren, ob das erwartete Kind krank oder gesund sein wird.

*An dieser Stelle besteht die Möglichkeit die Themen Gentherapie oder Stammzelltherapie anzusprechen.*

#### Hinweis

Material zur Erarbeitung:  
PND

*Im Anschluss an die Erarbeitung der genetischen Beratung und pränatalen Diagnostik bietet es sich an, mit den Schülerinnen und Schülern den Einsatz der PND kritisch zu bewerten. Im Folgenden sind mehrere Möglichkeiten zur Auseinandersetzung mit diesem Thema vorgeschlagen.*

### I) Gründe für oder gegen die Inanspruchnahme der PND

- 1) Lies die Argumente durch und ergänze gegebenenfalls die Tabelle mit weiteren Argumenten.
- 2) Markiere jeweils die drei für dich wichtigsten Argumente für oder gegen den Einsatz der Pränataldiagnostik.
- 3) Nimm kritisch dazu Stellung, ob du die Pränataldiagnostik zur verpflichtenden Untersuchung aller Schwangeren machen würdest.

FÜR	GEGEN
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Standarduntersuchung</li> <li>➤ Ausschluss bestimmter Krankheiten und Behinderungen</li> <li>➤ Mein Arzt wollte es so</li> <li>➤ Gesundheitliche Probleme des Kindes frühzeitig erkennen</li> <li>➤ Gehört zur Vorsorge</li> <li>➤ Wiederholungsrisiko vermeiden</li> <li>➤ Hoffnung auf eine Heilung durch rechtzeitige Feststellung der Behinderung</li> <li>➤ Diagnose allein hat therapeutischen Wert</li> <li>➤ Gewissheit bekommen</li> <li>➤ Bekannte familiäre Erbkrankheiten</li> <li>➤ Rechtzeitige Planung im Falle einer Behinderung</li> <li>➤ Sorge mindern</li> <li>➤ Entscheidungshilfe für Schwangerschaftsabbruch</li> <li>➤ Keine Schuldgefühle</li> <li>➤ Keine Vorwürfe</li> <li>➤ Wenn es die Möglichkeit gibt, dann nutze ich sie auch</li> <li>➤ Sicherstellung der Gesundheit der Babys</li> <li>➤</li> <li>➤</li> <li>➤</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Untersuchung wurde nicht angeboten</li> <li>➤ Kein 100%iges Ergebnis/Sicherheit</li> <li>➤ Aufregung</li> <li>➤ Moralische Motive</li> <li>➤ Unnötige Untersuchung</li> <li>➤ Es gibt eine Wahl</li> <li>➤ Risiko der Untersuchung ist zu hoch</li> <li>➤ Nur 5% der Schwerbehinderungen sind angeboren</li> <li>➤ Angst vor Untersuchungsergebnis</li> <li>➤ Der Partner ist anderer Meinung</li> <li>➤ Es wird schon nichts sein</li> <li>➤ Behinderung/Krankheit annehmen</li> <li>➤ Bewusstsein des weiteren Vorgehens bei negativem Bescheid</li> <li>➤ Löst Angst aus</li> <li>➤ Trotz Untersuchung wird nicht hinreichend beraten</li> <li>➤ Führt zu einer Abwertung der Person</li> <li>➤</li> <li>➤</li> <li>➤</li> </ul>

## II) Ansichten zur PND

Ja-Nein-Abfrage (Schwarz-Weiß-Spiel) mit anschließender Diskussion (Gründe, alternativer Standpunkt, Reflexion)

Folgenden Aussagen stimme ich voll und ganz zu:

- Erleichtert die Eltern, weil es die Sorge vor einer Erkrankung des Kindes nehmen kann!
  - Alle Kinder haben eine Lebensberechtigung!
  - Ermöglicht eine rechtzeitige Planung im Falle einer Behinderung!
  - Sollte zur Pflichtuntersuchung aller Schwangeren gemacht werden!
  - Die PND ist eine präventive und nicht eine eugenische Maßnahme!
  - Dadurch verstärkt sich die Ausgrenzung von Behinderten!
  - Spart Kosten im Gesundheitswesen!
  - Sicherheit wird nur vorgetäuscht!
  - Ruft Ängste hervor!
  - Eine frühzeitige Diagnose und Therapie ermöglicht dem betroffenen Kind in vielen Fällen ein nahezu normales Leben!
  - Belastet die Eltern sehr stark, weil sie unter Umständen eine schwerwiegende Entscheidung treffen müssen!
  - Versicherungen könnten Druck auf die Eltern ausüben!
  - Die Gesellschaft könnte Druck auf die Eltern ausüben!
  - Durch die PND wird die Schwangerschaft zu einer Schwangerschaft auf Probe!
- 

## III) Soll Michael bei seinen Kindern ein PND durchführen lassen?

- An dieser Stelle kann eine Dilemmadiskussion oder Aquariumsdiskussion stattfinden
- Michael leidet am Marfan-Syndrom. Seine Frau ist gesund. Beide suchen eine Beratungsstelle auf, um sich über das mögliche Risiko betroffene Kinder zu bekommen aufklären zu lassen. Wie könnte so ein Beratungsgespräch verlaufen. Stellt die Szene in einem Rollenspiel dar.
- Gibt es - möglicherweise moralisch weniger problematische - Alternativen?  
Verzicht auf Kinderwunsch  
Verzicht auf eigene Kinder

#### IV) Hilfen für Eltern

BZgA Infoheft „Pränataldiagnostik“, S. 29-32; „Unser Kind ist krank oder behindert“.

Die Schüler/Innen sollen mit dem Material Informationen sammeln und darstellen, welche Angebote und Hilfen Eltern mit kranken oder behinderten Kindern in Anspruch nehmen können. Das Wissen um solche Hilfen kann die Entscheidungsfindung für ein behindertes Kind positiv beeinflussen.

Bestellmöglichkeit: <http://www.bzga.de/infomaterialien/familienplanung/praenataldiagnostik/>

---

V) **In den USA macht der Slogan in der Tagespresse die Runde: „Jeder Dollar für die Frühdiagnostik spart fünf Dollar für die Betreuung eines Menschen mit Behinderungen.“ In einem bekannten Fall einer amerikanischen Mutter, bei der in der Schwangerschaft pränatal Trisomie 21 diagnostiziert wurde, hat sich eine Krankenversicherung geweigert, die Kosten für die zukünftige Behandlung zu übernehmen.**

Schreibe dazu aus deiner Sicht einen Leserbrief.

Zur Vorbereitung sollten die Schüler/Innen bereits Material I „Gründe für oder gegen die Inanspruchnahme der PND“ bearbeitet haben.

---

VI) **Um das Thema pränatale Diagnostik gibt es eine Vielzahl an Problemfelder. Im Folgenden sind einige aufgezählt. Diese könnten von Schülergruppen recherchiert und vorgestellt werden (Plakat, Marktplatz, Wandzeitung).**

- Wirtschaftliche Interessen
- Gesetzliche Grundlage (Gentechnik-Gesetz)
- Kommerzialisierung genetischer Beratung und Diagnostik
- Gesundheitsvorsorge und gesellschaftliche Wertung (Druck auf werdende Eltern, gezielte Selektion kranken oder behinderten Lebens, Designerbabys, Geschwister als Organspender,..)
- Was ist normal, gesund, erwünscht?
- Behindertes Leben könnte immer mehr als „vermeidbar“ angesehen werden; Behinderte oder Eltern von Behinderten könnten zusätzlich diskriminiert werden
- „genetische Qualitätskontrolle“
- Prädiktive Diagnose (z.B. Chorea Huntington): Segen und Fluch; Vorbeugende Hilfe oder allgegenwärtige Bedrohung; Nichtwissen kann unter Umständen mehr Lebensqualität bedeuten
- Datenschutz, Private Versicherungen, Arbeitgeber, straf- und zivilrechtliche Verfahren (Gendiagnostikgesetz, 2010)