Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

die Humangenetik hat einen bedeutsamen Wandel erfahren und sich von einem vorwiegend in der Pädiatrie angesiedelten Fachgebiet mit überwiegend beratenden Tätigkeiten zu einem Fach entwickelt, welches sich Krankheiten jeder Altersgruppe klinisch und labordiagnostisch widmet und hierzu Patienten, deren Angehörige wie auch Ärzte berät. Ganz überwiegend handelt es sich um seltene Erkrankungen, mit denen die meisten Ärzte nicht vertraut sind. Herausragende Merkmale der Medizinischen Genetik sind inzwischen eine starke Interdisziplinarität und die schnelle Entwicklung neuer Technologien, die dazu beitragen, dass sich Ärzte aller Fachrichtungen mit genetischen Fragestellungen und Untersuchungsmethoden konfrontiert sehen.

Das vorliegende Buch möchte das klinische und labordiagnostische Handwerkszeug des in der Humangenetik tätigen Arztes in wichtigen Auszügen abbilden. Aufgenommen wurden – ohne jeden Anspruch auf Vollständigkeit – für die Praxis relevante, häufig vorkommende Fragestellungen, die mit zahlreichen Beispielen aus der Klinik exemplarisch besprochen werden. Es umfasst außerdem die Grundzüge der genetischen Beratung und klinischen Untersuchung sowie juristische Grundlagen einer genetischen Diagnostik ebenso wie einen Überblick über gängige Laboruntersuchungen von der herkömmlichen Chromosomenuntersuchung bis zu aktuellen Verfahren des „Next Generation Sequencing“.

Zahlreiche Personen haben uns beim Erstellen des Konzeptes und seiner Umsetzung unterstützt. Wir bedanken uns bei den Mitarbeitern des Thieme-Verlages für eine sehr fruchtbare Zusammenarbeit. Sie standen einem neuen Konzept offen gegenüber, haben jede Phase engagiert begleitet und eine sehr angenehme Arbeitsatmosphäre ermöglicht. Den Autoren, die alle großartige Kapitel geschrieben haben, möchten wir herzlich für ihren Einsatz und ihre Zuverlässigkeit danken. Ein ganz besonderer Dank geht an die vielen Patienten und Familien, die durch Bereitstellung von ihren Daten oder Fotos zum Entstehen des Buches wesentlich beigetragen haben. Unser Dank gilt zudem allen Kollegen, die mit Ideen, Diskussionen und kritischer Durchsicht am Entstehen des Buches Anteil haben. Den Kollegen der Humangenetik in Heidelberg und Tübingen, zudem Frau Dr. Okun, Heidelberg, danken wir für die übernommenen Korrekturarbeiten. Der besondere Dank von Frau PD Dr. Hehr gilt Prof. Dr. B. Seifert und seinen Mitarbeitern in der Reproduktionsmedizin für eine langjährige spannende Zusammenarbeit und alles, was sie ermöglicht hat. Herr Prof. Dr. Aretz dankt seinen Kolleginnen Dr. V. Steinke und Dr. I. Spier ganz herzlich für die hilfreichen Anregungen und die kritische Durchsicht des Manuskripts. Herr Prof. Rieß dankt den neurologischen Kollegen Prof. Schöls und Dr. Synofzik, Klinische Neurogenetik Universität Tübingen, sowie Prof. Bauer, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Universität Tübingen, für ihren konzeptionellen Beitrag bezüglich der Vorgehensweise bei der Differenzialdiagnose der Ataxien und Paraplegien sowie für die Überlassung von Tabellen und Abbildungen, und Frau Prof. Rudnik-Schöneborn, Humangenetik Universität Aachen für die Überarbeitung des Beitrages über die Polyneuropathien.

Das entstandene Buch richtet sich an (angehende) Humangenetiker, Gynäkologen, Pädiater, Neurologen, Onkologen sowie Ärzte anderer Fachrichtungen. Wir hoffen, dass es in der Praxis bei der Lösung humangenetischer Fragestellungen behilflich ist und Ihr Interesse an der Medizinischen Genetik weiter fördert.

Februar 2014
Ute Moog und Olaf Rieß

aus: Moog u.a., Medizinische Genetik für die Praxis (ISBN 9783131727213) © 2014 Georg Thieme Verlag KG