

Walther, Joachim-Ulrich

Genetik in der Kinder- und Jugendpsychiatrie

Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie 39 (1990) 2, S. 45-51

urn:nbn:de:bsz-psydok-33894

Erstveröffentlichung bei:

Vandenhoeck & Ruprecht WISSENSWERTE SEIT 1735

<http://www.v-r.de/de/>

Nutzungsbedingungen

PsyDok gewährt ein nicht exklusives, nicht übertragbares, persönliches und beschränktes Recht auf Nutzung dieses Dokuments. Dieses Dokument ist ausschließlich für den persönlichen, nicht-kommerziellen Gebrauch bestimmt. Die Nutzung stellt keine Übertragung des Eigentumsrechts an diesem Dokument dar und gilt vorbehaltlich der folgenden Einschränkungen: Auf sämtlichen Kopien dieses Dokuments müssen alle Urheberrechtshinweise und sonstigen Hinweise auf gesetzlichen Schutz beibehalten werden. Sie dürfen dieses Dokument nicht in irgendeiner Weise abändern, noch dürfen Sie dieses Dokument für öffentliche oder kommerzielle Zwecke vervielfältigen, öffentlich ausstellen, aufführen, vertreiben oder anderweitig nutzen.

Mit dem Gebrauch von PsyDok und der Verwendung dieses Dokuments erkennen Sie die Nutzungsbedingungen an.

Kontakt:

PsyDok

Saarländische Universitäts- und Landesbibliothek
Universität des Saarlandes,
Campus, Gebäude B 1 1, D-66123 Saarbrücken

E-Mail: psydok@sulb.uni-saarland.de
Internet: psydok.sulb.uni-saarland.de/

INHALT

Erziehungsberatung

- GERLICHER, K./SCHNEIDER, H./RUDERT, R.: Wartezeiten an bayerischen Erziehungs-, Jugend- und Familienberatungsstellen – Ergebnisse einer Erhebung 1988 (Waiting Times in Bavarian Youth- and Family-Counseling Centers. Results of a Study Completed in 1988) 55

Familientherapie

- HEEKERENS, H.P.: Familiendiagnostik und Evaluationsforschung (Family Diagnostik and Evaluation Research) 2

Forschungsergebnisse

- GOLDBECK, L./GÖBEL, D.: Stationäre Therapie in der Kinder- und Jugendpsychiatrie – Analysen an einer Inanspruchnahmepopulation (Stationary Therapy in Child and Adolescent Psychiatry – Analysis of an Inpatients Population) 87
- GREISER, W./BRÖTZ, A.: Über den Zusammenhang von sozialer Unterstützung mit Spannungszuständen und Alkoholkonsum bei Jugendlichen (The Context of Social Support, Stress and Alcohol Consumption by Students) 306
- HOBRÜCKER, B.: Die Technik der Nachbefragung in der stationären Behandlung aggressiver Verhaltensstörungen im Kindesalter (Interviewing as a Therapeutic Technique following Children's Aggressive Acts during Inpatient Treatment) 38
- JANSEN, F./STREIT, U./STREIT, A.: Veränderung der Kreislaufaktivierung in Lern- und Leistungssituationen bei leistungsgestörten Kindern (Changes in Cardiovascular Activity during Learning in Children with Learning Problems) 244
- KLAUER, K.J.: Denktraining für Schulanfänger: Ein neuer Ansatz zur kognitiven Förderung (Training to Think for Preschoolers and First Grade Children: A new Approach to Fostering of Cognitive Development) 150
- KUSCH, M./PETERMANN, F./HARTMANN, H./ROHMANN, U.: Soziale Interaktion mit autistischen Kindern: Ansatz einer störungsspezifischen, therapieorientierten Diagnostik (Social Interaction with Autistic Children: Application of a Disorder-specific and Intervention-orientated Assessment) 114
- LEMP, R./PIETSCH-BREITFELD, B.: Die Intelligenzstruktur hypermotorischer Kinder: Vergleichende Untersuchung an 2229 HAWIK-Profilen (Intelligence Test Profiles of Hyperkinetic Children. Retrospective Evaluation of 2229 HAWIK Profiles) 80
- LÖSER, H./SCHMITT, G. M./GRÄVINGHOFF, K.: Sind Kinder mit Alkoholembryopathie trockene Alkoholiker? – Eine Untersuchung zum Risiko der Suchtentwicklung (Development of Addiction in Children with Fetal Alcohol Syndrome [Alcohol Embryopathy]) 157

- LOTZGESELLE, M.: Schuphobisches Verhalten – Entstehungsbedingungen und Verläufe (Schoolphobic Behaviour – Aetiological Circumstances and Courses) . . . 18
- STEINMÜLLER, A./STEINHAUSEN, H. C.: Der Verlauf der Enkopresis im Kindesalter (The Course of Encopresis in Childhood) 74

Identität

- DIEPOLD, B.: Ich-Identität bei Kindern und Jugendlichen (Ego-Identity during Childhood and Adolescence) . . 214
- LINDNER, W. V.: Begegnung mit Fremden (Encounter with the Alien) 210
- OCKEL, H.: Beziehungen zwischen individueller und kollektiver Identitätssuche (Relations Between Personal and Collective Search for Identity) 203
- REITER, L.: Identität aus systemtheoretischer Sicht (Identity from a System Theoretic Point of View) 222

Praxisberichte

- HUCK, W.: Wiederspiel und Abbild der nationalsozialistischen Vergangenheit in der Psychotherapie jugendlicher Patienten (Repetition of Specific Nazi Patterns in the Psychotherapy of Juvenile Patients) 180
- KILIAN, H.: Psychodiagnostik als Möglichkeit für systemische Intervention? Einige Gedanken zu Tests und systemischem Ansatz (Psychological Tests as a Possibility for Systemic Intervention? Some Considerations on Tests and the Systemic Approach) 300
- DE LORME, I.: Haben psychodynamische Überlegungen bei Hirnabbauprozessen noch ihre Berechtigung? (Are Psychodynamic Considerations Still Appropriate in Cases of Degenerative Brain Process?) 172
- LUDE, W./ADAM, G./ADAM, A.: Integratives pädagogisch-therapeutisches Vorgehen in der stationären gruppen-therapeutischen Arbeit mit verhaltensauffälligen Jugendlichen (An Integrated Educational-therapeutic Approach in Inpatient Group Therapy with Behaviourally Disturbed Adolescents) 293
- MANGOLD, B.: Einflüsse der systemischen Familientherapie auf die Organisation und Arbeitsweise einer psychotherapeutischen Kinderabteilung (Influences of Systemic Family Therapy on the Organisation and Working of a Psychotherapeutic Unit) 94

Psychotherapie

- SCHLÖSSER, A. M.: Übergangsobjekt und Objektbeziehung (Transitional Object and Object Relation) 6

Übersichten

- BRANIK, E.: Depressive Syndrome in der Adoleszenz (Depressive Syndromes in Adolescence) 126
- FINGER, P.: Die Sterilisation geistig Behinderter nach § 1905 BGB in der Fassung eines Entwurfs des Betreu-

ungsgesetzes (BtG) (The Sterilization of the Mentally Handicapped According to Para. 1905 BGB [Civil Code] in the Version of the Betreuungsgesetz) 132

FRANKE, U.: Theraplay – eine direkte kommunikative Spieltherapie („Theraplay“ – A Directive Communicative Play Therapy) 12

HARTKAMP, N.: Einige Befunde der Säuglingsbeobachtung und der neueren Entwicklungspsychologie (Some new Findings in the Area of Infant Observation and Current Developmental Psychology) 120

REHM, H./PFITZNER, R.: Die Diagnose „Adoleszentenkrise“ im Spiegel der Rorschach-Diagnostik (The Diagnostic Category „Adolescent Crisis“ from the Point of View of Rorschach-Tests) 283

REMSCHMIDT, H./SCHMIDT, M. H./STRUNK, P.: Gewalt in Familien und ihre Verhinderung. Zugleich ein Plädoyer für die Abschaffung des elterlichen Züchtigungsrechtes (Violence in Families and the Prevention. Also a Pleading for Abolition of Parental Right to inflict Punishment) 162

SCHAUENBURG, H.: Zur familiären Bewältigung des Gilles de la Tourette-Syndroms (Coping with Tourette-Syndrome in the Family) 167

SEIDLER, G. H.: Rumpelstilzchen auf der Couch – ein Ensemble von Scham-, Identitäts- und Vaterthematik (Rumpelstiltsken on the Couch. An Encounter of the Subjects Shame, Identity and Father) 261

STEINHAUSEN, H. C.: Diagnose und Klassifikation im Spannungsfeld von Beschreibung und Interpretation (Diagnosis and Classification: Suspended Between Description and Interpretation) 255

SUESS, G. J.: Arbeit mit Scheidungsfamilien – Überlegungen aus der Sicht der Bindungstheorie und kontextuellen Therapie (Working with Divorcing Families – Considerations from the Perspective of Attachment Theory and Contextual Therapy) 278

ULLRICH, G.: Psychosoziale Versorgung in der Medizin: Eine Frage des „management bias“? (Psychosocial Care in Medical Settings: a Question of „Management Bias“?) 249

VOLL, R.: Neurotische Delinquenz im Jugendalter (Neurotic Delinquency in Adolescence) 52

WALTHER, J. U.: Genetik in der Kinder- und Jugendpsychiatrie (Genetics in Child Psychiatry) 45

Wissenschaftliche Grundlagen der kinder- und jugendpsychiatrischen Versorgung

LEMP, R.: Die historische Perspektive kinderpsychiatrischer Forschung im Spannungsfeld zwischen Natur- und Geisteswissenschaft (The Historical Perspective in Childpsychiatry Between Sciences and Humanities) . . 325

MARTINIUS, J.: Diagnostische und therapeutische Sichtweisen im Wandel: Biologisch-psychiatrische Aspekte (Changes in Diagnostic and Therapeutic Approaches: The Contribution of Biological Psychiatry) 353

REMSCHMIDT, H.: Grundsätze zur Versorgung psychisch gestörter Kinder und Jugendlicher (Principles of the Care of Psychologically Disturbed Children and Juveniles) 338

ROTHHAUS, W.: Diagnostische und therapeutische Sichtweisen im Wandel: Die systemische Perspektive (Changes in Diagnostic and Therapeutic Approaches: The Systemic Perspective) 361

SCHMIDT, M. H.: Wichtige kinderpsychiatrische Forschungsfelder – Rückblick und Ausblick (Important Research Topics in Child Psychiatry – Review and Preview) 330

SCHÖNFELDER, T.: Diagnostische und therapeutische Sichtweisen im Wandel: Integrative Perspektiven (Changes in Diagnostic and Therapeutic Approaches: Integrative Perspectives) 364

SPECHT, F.: Die Zusammenarbeit der beteiligten psychosozialen Systeme bei der Versorgung psychisch gestörter Kinder und Jugendlicher (The Care of Mentally Disturbed Children and Juveniles: Cooperation Between the Relevant Psychosocial Systems) 347

ZAUNER, J.: Diagnostische und therapeutische Sichtweisen im Wandel: Der Beitrag der Psychoanalyse (Changes in Diagnostic and Therapeutic Approaches: The Contribution of Psychoanalysis) 358

Tagungsberichte

Bericht über die Jahrestagung der Vereinigung analytischer Kinder- und Jugendlichenpsychotherapeuten (VAKJP) vom 27.–29. Oktober 1989 in Stuttgart: Körpererleben in der analytischen Kinder- und Jugendlichen-Psychotherapie 61

Bericht über das 3. Forschungssymposium zum Thema „Developmental Psychopathology“ der WHO European Child Psychiatrists Research Group in Marburg vom 1. bis 4. 10. 1989 62

Bericht über die letzte Tagung der Gesellschaft für Psychiatrie und Neurologie der DDR in Leipzig vom 7.–9. 2. 1990 229

Bericht über die Fachtagung „Therapie in der Kinder- und Jugendpsychiatrie“ vom 2.–3. März 1990 in Heidelberg anlässlich des 65. Geburtstages von Prof. Müller-Küppers 230

Gründung einer Gesellschaft für Neuropsychiatrie des Kindes- und Jugendalters der DDR 231

Bericht über die Tagung anlässlich des 40jährigen Bestehens der Erziehungsberatungsstelle des Vereins für Erziehungshilfe e.V., Marburg 232

2. Europäisches Symposion: Frühe Hilfen für behinderte Kinder in der Europäischen Gemeinschaft 310

Buchbesprechungen

ANGERMEYER, M. C./KLUSMANN, D. (Hrsg.): Soziales Netzwerk – Ein neues Konzept für die Psychiatrie . . 313

ANSELMANN-SEYDLER, S.: Die Rolle des Lehrers im Krankenhaus 104

BAUMGARTEN-WEYMAR, S./TEWES, U./WOLFF, G.: Vom Recht am Kind. Leitfaden für familienrechtliche Auseinandersetzungen 379

BETTELHEIM, B.: Der Weg aus dem Labyrinth 100

BOEHNKE, K./MACPHERSON, M. J./SCHMIDT, F. (Hrsg.): Leben unter atomarer Bedrohung. Ergebnisse internationaler psychologischer Forschung 371

BOSCOLO, L./CECCHIN, G./HOFFMANN, L./PENN, P.: Familientherapie – Systemtherapie. Das Mailänder Modell: Theorie, Praxis und Konversation 28

CAPLAN, G.: Bevölkerungsorientierte Familienpsychiatrie . 314

CECI, S. J./ROSS, D. F./TOGILA, M. P. (Eds.): Perspectives on Children's Testimony 238

DOLD, P.: Szeno-Familientherapie 101

EGGERS, C./LEMP, R./NISSEN, G./STRUNK, P.: Kinder- und Jugendpsychiatrie	378	LUKESCH, H./NÖLDER, W./PEEZ, H. (Hrsg.): Beratungsaufgaben in der Schule	105
EICKHOFF, F. W./LOCH, W. (Hrsg.): Jahrbuch der Psychoanalyse Bd. 24 u. 25	312	MAAR, M./BALLHAUS, V.: Papa wohnt jetzt in der Heinrichstraße	65
ELL, E.: Psychologische Kriterien bei der Sorgerechtsregelung und die Diagnostik der emotionalen Beziehungen	315	MEYER, J.: Philipp Henry Lord Stanhope. Der Gegenspieler Kaspar Hausers	64
ELL, E.: Psychologische Kriterien bei der Regelung des persönlichen Umgangs	315	MIETZEL, G.: Wege der Entwicklungspsychologie – Kindheit und Jugend	139
ENZMANN, D./KLEIBER, D.: Helfer-Leiden. Streß und Bournout in psychosozialen Berufen	313	NEUHÄUSER, G./STEINHAUSEN, H. C. (Hrsg.): Geistige Behinderung	380
FEDOR-FREYBERGH, P. G. (Hrsg.): Pränatale und perinatale Psychologie und Medizin. Begegnung mit dem Ungeborenen	64	NIEDERBERGER, J. M./BÜHLER-NIEDERBERGER, O.: Formenvielfalt in der Fremderziehung	193
FEIEREIS, H.: Diagnostik und Therapie der Magersucht und Bulimie	102	NIES-DIERMANN, H./PAUSEWANG, I.: Die subjektive Wertung der leiblichen Herkunft und ihre Bedeutung für die Eltern-Kind-Interaktion. Dargestellt am Beispiel der Adoptionsfamilie	377
FREEDMAN, A. M./KAPLAN, H. I./SADOCK, B. J./PETERS, U. H. (Hrsg.): Psychiatrische Probleme der Gegenwart . .	382	NISSEN, G. (Hrsg.): Somatogene Psychosyndrome und ihre Therapie im Kindes- und Jugendalter	381
FRIESE, H. J./TROTT, G. E. (Hrsg.): Depression in Kindheit und Jugend	194	NITZSCHKE, B. (Hrsg.): Freud und die akademische Psychologie	140
GARZ, D.: Sozialpsychologische Entwicklungstheorien. Von Mead, Piaget und Kohlberg bis zur Gegenwart . .	271	OLSON, B./RETT, A.: Linkshändigkeit	142
GRISSEMAN, H.: Lernbehinderung heute. Psychologisch-anthropologische Grundlagen einer innovativen Lernbehinderten-Pädagogik	66	PAPP, P.: Die Veränderung des Familiensystems	29
HÄRLE, G.: Männerweiblichkeit. Zur Homosexualität bei Klaus und Thomas Mann	63	PETERMANN, F./PETERMANN, U.: Training mit aggressiven Kindern, 4. Aufl.	142
HEEKERENS, H. P.: Familientherapie und Erziehungsberatung	270	PETERMANN, U./PETERMANN, F.: Probleme im Jugendalter – Psychologische Hilfen	316
HEIGL-EVERS, A./WEIDENHAMMER, B.: Der Körper als Bedeutungslandschaft. Die unbewußte Organisation der weiblichen Geschlechtsidentität	236	PETERMANN, F./BODE, U./SCHLACK, G. (Hrsg.): Chronisch kranke Kinder und Jugendliche: Eine interdisziplinäre Aufgabe	382
HENZE, K. H.: Chronische Krankheit in der Adoleszenz .	237	PÖLDINGER, W. (Hrsg.): Angst und Angstbewältigung . .	64
HIRSCH, M. (Hrsg.): Der eigene Körper als Objekt. Zur Psychodynamik selbstdestruktiven Körperagierens . .	375	RAUSCHENBACH, B./WEHLAND, G.: Zeitraum Kindheit – Zum Erfahrungsraum von Kindern in unterschiedlichen Wohngebieten	375
HÖRMANN, G./NESTMANN, F. (Hrsg.): Handbuch der psychosozialen Intervention	30	RETZLAFF, I. (Hrsg.): Gewalt gegen Kinder – Mißhandlung und sexueller Mißbrauch Minderjähriger	105
INSTITUT FÜR ANALYTISCHE PSYCHOTHERAPIE ZÜRICH-KREUZLINGEN (Hrsg.): Psychoanalyse im Rahmen der demokratischen Psychiatrie, Bd. III/IV	195	ROUTH, D. K. (Ed.): Handbook of Pediatric Psychology .	31
ISKENIUS-EMMLER, H.: Psychologische Aspekte von Tod und Trauer bei Kindern und Jugendlichen	370	SACHSE, R./HOWE, J. (Hrsg.): Zur Zukunft der klientenzentrierten Psychotherapie	102
JUNGE, H.: Heimerziehung im Jugendhilfeverbund. Konzepte und Konsequenzen	272	SALZGEBER, J.: Familienpsychologische Begutachtung . .	315
KAISER, P.: Familienerinnerungen – Zur Psychologie der Mehrgenerationenfamilie	100	SCHLEIFFER, R.: Elternverluste – Eine explorative Datenanalyse zur Klinik und Familiendynamik	103
KARCH, D./MICHAELIS, R./RENNE-ALLHOFF, B./SCHLACK, H. G.: Normale und gestörte Entwicklung. Kritische Aspekte zu Diagnostik und Therapie	374	SCHNEIDER, W.: Zur Entwicklung des Meta-Gedächtnisses bei Kindern	28
KAST, V.: Wege zur Autonomie	235	SEEHAUSEN, H.: Familien zwischen modernisierter Berufswelt und Kindergarten	272
KELLER, H. (Hrsg.): Handbuch der Kleinkindforschung .	314	SOLNIT, A. J. et al. (Eds.): The Psychoanalytic Study of the Child. Vol. 44	107
KERSTING, H. J./KRAPOHL, L./LEUSCHNER, G.: Diagnose und Intervention in Supervisionsprozessen	31	SPECK, O./THURMAIR, H. (Hrsg.): Fortschritte der Frühförderung entwicklungsgefährdeter Kinder	192
KOELLA, W. P.: Die Physiologie des Schlafes. Eine Einführung	33	STAATSLNSTITUT FÜR FRÜHPÄDAGOGIK UND FAMILIENFORSCHUNG (Hrsg.): Handbuch der integrativen Erziehung behinderter und nicht behinderter Kinder	380
KÖNIG, C. (Hrsg.): Gestörte Sexualentwicklung bei Kindern und Jugendlichen. Begutachtung, Straffälligkeit, Therapie	373	STEPHAN, U. (Hrsg.): Langzeittherapie im Kindes- und Jugendalter	33
KOHNSTAMM, R.: Praktische Kinderpsychologie. Die ersten 7 Jahre	379	THIMM, W. et al. (Hrsg.): Ethische Aspekte der Hilfen für Behinderte	237
KÜHLER, T.: Zur Psychologie des männlichen Kinderwunsches. Ein kritischer Literaturbericht	106	THOMÄ, H./KÄCHELE, H. (Hrsg.): Lehrbuch der psychoanalytischen Therapie, Bd. 2: Praxis	30
LEBER, A./TRESCHER, H. G./WEISS-ZIMMER, E.: Krisen im Kindergarten. Psychoanalytische Beratung in pädagogischen Institutionen	32	TÖLLE, R.: Psychiatrie, 8. Aufl.	66
		VERBAND KATHOLISCHER EINRICHTUNGEN DER HEIM- UND HEILPÄDAGOGIK (Hrsg.): Verbundsysteme in der Jugendhilfe	272
		VOSS, R. (Hrsg.): Das Recht des Kindes auf Eigensinn . .	376
		WALTER, J. (Hrsg.): Sexueller Mißbrauch im Kindesalter .	194

WEIDEMANN, D.: Leben und Werk von Therese Benedek (1982–1977) – Weibliche Sexualität und Psychologie des Weiblichen	235	ZIELKE, M./STURM, J./MARK, N. (Hrsg.): Die Entzauberung des Zauberbergs. Therapeutische Strategien und soziale Wirklichkeit	104
WEISS, H.: Familie und Frühförderung	192	ZUSCHLAG, B./THIELKE, W.: Konfliktsituationen im Alltag	32
WEISS, L./KATZMANN, M./WOLCHIK, S.: Bulimie – Ein Behandlungsplan	372	Editorial: 202, 324	
ZANK, S.: Zur Entwicklung des Lösungsmittelschnüffels bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen	370	Autoren der Hefte 25, 63, 98, 139, 190, 233, 266, 311, 367	
ZEPF, S./HARTMANN, S.: Psychoanalytische Praxis und Theoriebildung: Verstehen und Begreifen – Eine erkenntnistheoretische Untersuchung	141	Diskussion/Leserbriefe: 233, 267	
		Zeitschriftenübersicht: 26, 98, 191, 268, 368	
		Tagungskalender: 34, 67, 108, 143, 196, 239, 274, 318, 384	
		Mitteilungen: 35, 68, 109, 144, 196, 240, 275, 318, 384	

Aus der Kinderpoliklinik der Universität München
(Direktor: Prof. Dr. med. H. Spiess)

Genetik in der Kinder- und Jugendpsychiatrie

Von Joachim-Ulrich Walther

Zusammenfassung

Unbeschadet der Einsicht in genetische Mitverursachung aller, auch der emotionalen und geistigen Lebensäußerungen des Menschen, sind die praktischen Anwendungsmöglichkeiten klinisch-genetischer Maßnahmen derzeit auf die Differentialdiagnose nur eines Teils der kinder- und jugendpsychiatrischen Patienten begrenzt. Diese lassen sich einteilen nach anamnestischen und klinischen Gesichtspunkten, welche auch die Indikation zur Untersuchung darstellen.

a) Anamnestische Kriterien:

(1) Familienanamnese: Stammbauminformation zur Familiarität des Leidens; Fehlgeburten, als Hinweis auf familiäre Chromosomenveränderungen. (2) Eigenanamnese: *Progredienz* der Symptomatik.

b) Klinische Kriterien:

(1) Körperliche Symptomatik im Sinne von bleibenden morphologischen Auffälligkeiten, insbesondere mit symmetrischer Ausprägung (kongenital oder später manifest); Störungen mehrerer Organsysteme; zeitliche und funktionelle Störungen der Pubertät; Anfallsleiden. (2) Geistige Behinderung und sonstige Symptomatik auf der Ebene von Verhalten und Befindlichkeit: hier ist beim frühkindlichen *Autismus* und beim *Hyperkinesiesyndrom* der Ausschluß des *fragilen X-Syndroms* indiziert. Darüber hinaus ist im Zusammenhang mit endokrinen Auffälligkeiten – aber nicht an diese gebunden – immer an *gonosomale Aberrationen* zu denken.

1 Einleitung

Kein Merkmal eines Menschen und seines Organismus ist gänzlich unabhängig von genetischen Faktoren. Auch im anthropologischen Teilbereich des Verhaltens hat sich die Vererbungslehre und -forschung einen Platz erworben. Für die klinische Praxis allerdings ist das *Ausmaß* dieses Einflusses entscheidend: wie wichtig ist die für die genetische Beratung maßgebliche erbliche Komponente, und wieviel bleibt für nicht-genetische Faktoren übrig,

die therapeutisch oder präventiv beeinflussbar sein könnten?¹

Die Aufgabe der Genetik in der praktischen Medizin besteht in der Identifizierung genetischer Faktoren des Entstehungsmechanismus von Störungen, in deren Abgrenzung und Gewichtung gegenüber nicht-genetischen, in der Klärung ihrer diagnostischen Eignung und der Angabe eines eventuellen Wiederholungsrisikos. Sind genetische Faktoren überwiegend am Zustandekommen irgendwelcher Störungen beteiligt oder sind eben nur sie – anders als mögliche exogene Zusatzfaktoren – bekannt, so fällt dem Genetiker kraft seiner diesbezüglichen Sachkenntnis die Diagnostik gewissermaßen „pars pro toto“ zu.

Mit der gebotenen Bescheidenheit – bei allem Enthusiasmus besonders für die gegenwärtigen Fortschritte im Detail – möchte ich meinen Beitrag weitgehend auf den diagnostischen Schauplatz beschränken. Da aber grundsätzlich von einer Beteiligung unseres Gen-Inventars an allen Lebensphänomenen auszugehen ist, nehme ich folgende thematische Präzisierung vor:

Wie sind jene Patienten zu erkennen, bei deren Krankheit die genetische Komponente im Ursachegefüge groß genug ist, um für Familienberatung und eventuelle Präventionsbemühungen erfolgreich analysiert und interpretiert zu werden?

Ich werde versuchen, durch einige Begriffsbestimmungen das Wesen der genetischen Diagnostik im weiteren und bei fachspezifisch kinderpsychiatrischen Fragestellungen im engeren Sinne zu beschreiben. Anschließend soll auf möglichst systematische Weise an exemplarischen Krankheiten auf Einzelheiten eingegangen werden. Womöglich erschöpft sich das Arsenal der klinischen Genetik auch schon an diesen Beispielen, d.h. ist mit ihnen die Überlappungszone von Genetik und Kinder- und Jugendpsychiatrie im klinischen Bereich abgedeckt.

¹ Kennzeichnend für die Konflikte bei der Bearbeitung psychiatrischer Fragestellungen mit genetischen Methoden ist der Satz von L.S. PENROSE, mit dem er eine dennoch zuversichtliche Darstellung der Perspektive dieser Arbeit einleitet: „Genetics and psychiatry make strange bedfellows“ (PENROSE, 1971).

2 Begriffsbestimmungen

2.1 „Genetische Untersuchung“

Was könnte, was kann, was sollte, was darf untersucht werden? Und wie wird untersucht? Einer totalen Analyse des menschlichen Erbgutes stellen sich eine Anzahl ganz heterogener Hindernisse entgegen. Das größte ist methodischer, praktischer Natur: die Sequenzanalyse des gesamten Genoms ist bisher nur theoretisch durchführbar. – Dann besteht das Hindernis der Interpretationsschwierigkeit: dem größten Teil des Genoms stehen wir bisher verständnislos gegenüber, diese „Kette“ aus Ignoranz ist nur an einigen Stellen unterbrochen von gewissen Einblicken in die Funktion mancher genetischer Untereinheiten und die Bedeutung ihrer Störungen. Daraus folgt, daß nur eine *gezielte Diagnostik* mit scharf definierter Fragestellung sinnvoll sein kann. Nur das Bekannte kann gesucht und – gegebenenfalls – auch gefunden werden. Hindernisse der Genom-Analyse aus der moralischen Kategorie sollen bei dieser Erörterung ärztlicher Maßnahmen ausgeklammert bleiben. Sie sind in der Regel wohl hier auch nicht gegeben. In welcher Weise ist nun Genom-Analyse praktisch zielgerichtet möglich?

2.1.1 Phänotyp-Analyse

Zunächst über Phänotyp-Analyse als indirekten Weg, sofern die genetische Identität eines klinischen Bildes bekannt und so Rückschlüsse möglich sind. Diese Phänotypen können als morphologische Parameter im Bereich der körperlichen Erscheinungen in einer klinisch-genetischen Untersuchung erfaßbar sein (Dysmorphien, Dysplasien etc.) bzw. im mikroskopischen Bereich liegen und entsprechend dokumentiert werden. Sie können aber auch in Gestalt *chemischer Marker* vorliegen (Genprodukte, Speichersubstanzen).

Sehr viele sogenannte „genetische“ Diagnosen werden immer noch auf diese Weise gestellt. Der Phänotyp ist dabei aufgrund formalgenetischer Analyse einer unifaktoriell-genetischen Ursache (d.h. einer monogenen Mutation) zugeordnet, oder aber auch einer multifaktoriellen Pathogenese, bei der sich die Wirkungen bestimmter Gen-Konstellationen mit denen von Umwelteinflüssen prä- oder postnataler Art zur Manifestation des Symptoms vereinigen.

Ein Risiko solcher Diagnosen ist, eine sogenannte „Phänokopie“ für das „Original“ zu halten; es kommt vor, daß gleiche klinische Bilder heterogene Ursachen besitzen. Klassisches Beispiel ist die Chondrodysplasia punctata Conradi-Hünemann, autosomal dominant vererbt, die von der Warfarin-Embryopathie täuschend nachgeahmt wird. Je weiter die im klinischen Phänotyp manifesten Veränderungen pathogenetisch von der eigentlichen Gen-Wirkung entfernt sind, um so zahlreichere Möglichkeiten der Phänokopien werden denkbar. Insbesondere jene Leiden, bei denen exogene Einflüsse primär an der Manifestation beteiligt sind, also die multifaktoriell bedingten Krankheitsbilder, sind per definitionem Kandidaten für kausale Heterogenität.

2.1.2 Molekulare Diagnose

Der einzige Weg, die diagnostischen Gefahren der Heterogenität erblicher Merkmale bzw. Krankheiten zu meiden, ist natürlich der zur primären Verursachung im Genom, also der Weg zum Gen. Dieser Traum von der molekularen Diagnose hat sich mittlerweile für vereinzelte Krankheitsbilder erfüllt: beispielsweise seien genannt die Chorea Huntington, der Morbus Duchenne, die tuberöse Hirnsklerose, der Morbus Recklinghausen, die Hämophilie, die Thalassämie (CONNOR ET AL., 1987; FRYER ET AL., 1987; GUSELLA ET AL., 1984). Auch hier gibt es eine *direkte* und eine *indirekte* Variante: Erstere identifiziert das mutierte Gen selbst, letztere schließt über Wahrscheinlichkeiten auf sein Vorhandensein, nachdem sie leichter zugängliche Nachbargene auffindig gemacht hat (mittels sogenannter Restriktions-Fragment-Längen-Polymorphismen, kurz „RFLP“; MURKEN u. CLEVE, 1988).

Die Kenntnis und die Greifbarkeit der eigentlichen Krankheitsursache in Gestalt eines mutierten Gens sind theoretische Voraussetzungen der Entwicklung einer kausalen Therapie. Diese muß allerdings hier praktisch unmöglich erscheinen. Eine in allen Zellen des Organismus fehlerhaft vorliegende Erbanlage zu ersetzen, ist weitgehend noch Utopie. In manchen Fällen keine Utopie mehr ist ihre Behandlung durch etwaige *Substitution*, *diätetische Prävention* oder sogar *Transplantationsmaßnahmen* zum zumindest partiellen Ersatz fehlender Gene bzw. Genprodukte, die für einige Enzymdefekte mit wachsendem Erfolg schon durchgeführt werden (z. B. lysosomale Enzymdefekte, deren ansonsten unaufhaltsam progredienter Verlauf durch frühzeitige Knochenmarktransplantation günstig beeinflusst werden kann [SOUILLET ET AL., 1988]). Allerdings müssen die erheblichen iatrogenen Risiken dabei sorgfältig mit den Erfolgsaussichten abgewogen werden. Demnach bleiben wohl noch für geraume Zeit Diagnostik und eventuell Prävention die Domäne der genetischen Medizin.

2.1.3 Zytogenetische Analyse

Eine Sonderstellung dieser Diagnostik am Genom nimmt die zytogenetische Analyse ein. Die feststellbaren chromosomalen Veränderungen sind um viele Größenordnungen umfangreicher als die bei MENDELSchen Mutationen. Auch die Beschaffenheit des klinischen Phänotyps ist in der Regel gänzlich andersartig. Das Phänomen der „Pleiotropie“, also der vielfachen Auswirkung einer singulären Ursache ist typisch für die chromosomalen Störungen und im Wort „Syndrom“ nur anders ausgedrückt. Charakteristisch für diese Phänotypen ist die komplexe anatomische und funktionelle Symptomatik, außerdem die sehr konstante Kombination von Einzelsymptomen, die für sich oft recht unspezifisch sind. Die meisten dieser Symptome sind – das mag teilweise an der Untersuchungsmethodik der meisten Erstbeschreiber liegen – morphologischer und anatomischer Natur.

Regelmäßig aber besteht bei den Aberrationen der *Autosomen* – soweit sie mit einem Zuviel oder Zuwenig an Substanz einhergehen (*unbalanciert*) – *geistige Retardierung* unterschiedlicher, meist hochgradiger Ausprägung. Sie ist das konstanteste Kennzeichen dieser Entwick-

lungsstörungen, auch wenn ihre Erforschung bisher weit hinter der Analyse der körperlichen Stigmata zurückgeblieben ist. Das Vorkommen dieser Krankheitsbilder in Institutionen der Kinder- und Jugendpsychiatrie hängt sehr von der jeweiligen Einrichtung ab. Generell stehen hier zytogenetisch die *gonosomalen Aberrationen* im Vordergrund, also die numerischen – gelegentlich auch strukturellen – Veränderungen der Geschlechts-Chromosomen. Dabei ist die morphologische Andersartigkeit deutlich geringer, aber von höherem subjektiven Gewicht für den oft *normal intelligenten Patienten*. Ganz besonders die Störung von Pubertät und Geschlechtsidentität wecken oft Emotions- und Verhaltensreaktionen, die als psychiatrisch krankhaft diagnostiziert werden (LEONHARD ET AL., 1974; NIELSEN, 1979). Selbstverständlich läßt sich nicht das gesamte psychische Symptomenspektrum solcher Patienten als reaktiv-psychogen deklarieren. Die biologische Störung wird ohne Zweifel auch Verhaltensweisen a priori beeinflussen. Ob allerdings solche Effekte das Ausmaß krankhafter Abweichungen besitzen, ist angesichts des weiten Spektrums „normalen“ Verhaltens bei normalem Karyotyp fraglich und therapeutisch irrelevant.

Die gesellschaftlich und moralisch weitreichenden, aber sehr vorschnell gezogenen Schlüsse auf unmittelbare ursächliche Zusammenhänge der gonosomalen Ausstattung und des *dissozialen Verhaltens* (insbesondere beim *YY-Syndrom*) sind schon vor etwa 15 Jahren einer gründlichen Methodenkritik unterzogen und weitgehend widerlegt worden (MURKEN, 1973; NOEL ET AL., 1974). Die Statistiken waren fehlerhaft, die Genese bestimmter, die Gesellschaft beunruhigender Verhaltensstörungen ließ sich überwiegend im Bereich des Reaktiven und der sozialen Interaktionen ansiedeln, die über eine Kette von Faktoren nur noch indirekt mit der Chromosomenstörung in Verbindung stehen.

Die moralisch vielleicht wertfreiere, aber anthropologisch brisante Kontroverse um die *Transsexualität und das H-Y-Antigen* konnte vorläufig beigelegt werden, nachdem die immunologischen Befunde sich als nicht haltbar erwiesen (EICHER ET AL., 1980).

Die beiden Beispiele mögen genügen, um anzudeuten, daß Verhalten und konkret definierte biologische Determinanten bisher noch nicht überzeugend in einen direkten Ursache-Wirkungs-Zusammenhang gebracht werden konnten. Dieser Umstand soll aber nicht darin hindern, bei der Diagnostik von verhaltensgestörten Kindern und besonders Jugendlichen auch an diese, in ihrer Gesamtheit nicht so seltenen Störungen (ungefähr 1 Fall auf 500 Neugeborene [NIELSEN, 1979]) zu denken, wenn bestimmte symptomatische Parameter gegeben sind, die sich bei der klinischen Untersuchung verifizieren lassen (Körpergröße, Habitus, Pubertätskriterien, etc.).

2.2 ‚Genetische Beratung‘

Was heißt genetische Beratung? Sie besteht zunächst in der Vermittlung jener Erkenntnisse, die bei klinischer und apparativer Diagnostik bezüglich einer genetischen

Komponente der Erkrankung gewonnen werden, ist also die erste praktische Konsequenz der genetischen Diagnose. Der Ratsuchende (Patient oder Angehöriger) sieht sich dabei mit dreierlei Neuem konfrontiert:

- a) mit der endgültigen *Diagnose*, wenn die genetische Identifizierung (oft nach langer Zeit) gelungen ist; das kann ein gewisses Maß an Sicherheit schaffen;
- b) mit der psychischen *Belastung* durch eine manifeste genetische Störung in der Familie, vielleicht bei ihm selbst, was zweifellos immer eine ernstzunehmende subjektive Kränkung darstellt und unterschiedlich beantwortet wird;
- c) mit der Möglichkeit, auf diese Information zu *reagieren* in Form von Familienplanung bzw. der Maßnahme pränataler Diagnostik mit der möglichen Konsequenz eines Schwangerschaftsabbruchs.

2.2.1 Ärztliche Information

Zur Benennung des Krankheitsbildes gehört natürlich eine eingehende Aufklärung über den zu erwartenden Verlauf und mögliche günstige Einflußnahme, Hinweise auf mögliche Komplikationen (Phakomatosen!) und das Angebot – im Idealfall – einer langfristigen Betreuung im Team (Genetik, Fachklinik, Haus- bzw. Kinderarzt, Kinderpsychiater/Psychotherapeut). Je mehr die genetische Ursache das Krankheitsbild bestimmt, um so mehr besteht Chronizität. Das erfordert langfristige Betreuung, die erfahrungsgemäß in lockerem Kontakt mit dem genetischen Berater besonders bei Familien mit geistigbehinderten Kindern recht gut aufrechtzuerhalten ist.

2.2.2 Interaktion Arzt/Konsultand

Die psychische Verarbeitung der Tatsache eines Erbleidens ist oft der Punkt, mit dem der Erfolg eines weiteren Arzt-Patienten-Kontakts steht und fällt. Hier ist die Fachkompetenz des genetischen Beraters oft überfordert, so daß er seine Kontakte mit der Familie ganz besonders gern mit dem Psychiater und Psychotherapeuten koordinieren wird, von dem die (einschlägigen) Patienten gegebenenfalls ja bereits gekommen sind. Vielleicht ergibt sich in dem Spannungsfeld zwischen unveränderlicher Anlage und vielschichtiger, komplex einflußbarer Umwelt im familiären Bereich eine besondere Chance, das Gefüge einer Familie mit erheblichen Problemen in vorteilhafter Richtung zu mobilisieren. Das (theoretische) Konzept von der *multifaktoriellen Pathogenese* vieler sogenannter Erb-leiden, insbesondere im neuropsychiatrischen Bereich, öffnet geradezu alle Türen für günstige Veränderungen des Umfeldes, das an der Entstehung des Symptoms beteiligt war. Kinderpsychiatrische Hauptdiagnosen wie z.B. *Enuresis, Anfallsleiden* und *Teilleistungsstörungen*, bei denen Familien- und besonders Zwillingsstudien erhebliche genetische Komponenten demonstrieren konnten (BARAITSER, 1982, 1983; BLANDFORD ET AL., 1987; DORFMÜLLER, 1974), sind ebenso zu einem großen Teil in Art und Schwere ihrer Manifestation von äußeren Faktoren abhängig, die therapeu-

tisch gestaltet werden müssen. Aber auch die sogenannten *unifaktoriellen* Syndrome (z.B. die tuberöse Hirnsklerose) lassen sowohl in der geistigen als auch in der körperlichen Symptomatik wegen unterschiedlicher Expressivität und je nach fürsorglicher und vorsichtiger Betreuung im organischen und im psychischen Bereich ganz unterschiedliche Verläufe erwarten (MILLER ET AL., 1982).

2.2.3 Praktische Konsequenzen

Die „Zukunftsperspektive“ von Familienplanung und pränataler Diagnostik betrifft die Sphäre, in der Patienten bzw. Angehörige endlich *selbst* und selbständig handeln können. Schon durch diese Selbständigkeit ergibt sich eine therapeutisch wichtige Dimension innerhalb eines Raumes, der sonst weitgehend von Fremdbestimmung durch Ärzte, Lehrer, „Beurteiler“, Behörden etc. ausgefüllt wird, wie es beim chronisch kranken Kind so häufig geschieht.

3 Kinder- und Jugendpsychiatrie in ihrer Beziehung zur klinischen Genetik

Als Orientierungsrahmen soll das multiaxiale Klassifikationsschema der Kinder- und Jugendpsychiatrie (REMSCHMIDT U. SCHMIDT, 1986) dienen: dort konzentrieren sich die für den Genetiker primär relevanten Diagnosen auf der 4. Achse.

3.1 Achse 4: Körperliche Symptomatik

Diese Erkrankungen – soweit sie in kinder- und jugendpsychiatrischer Obhut sind – stellen für unser Thema kein besonderes Problem dar. Ihre auffallendste Symptomatik liegt im organischen Bereich, und die Genetik wird in der Regel von vornherein auf dem Wege der neurologischen und metabolischen „Abklärung“ einbezogen werden. Die Regel wird bestätigt von Ausnahmefällen, in denen bei zunächst erfolgloser Diagnostik eine anamnestiche Familiarität, elterliche Blutsverwandtschaft oder andere genetische Auffälligkeiten den Weg zur Diagnose ebnen. Die *Epilepsie* (Ziffer 345) ist hier ein Paradebeispiel. Bei nahezu allen der zahllosen Formen kindlicher und adulter Anfallsleiden besteht – wie man vornehmlich aus EEG-Familien-Untersuchungen weiß – eine erhebliche genetische Komponente, selbst bei den mit erworbener Hirnschädigung verbundenen Epilepsien (BLANDFORD ET AL., 1987). Die Wiederholungsrisiken liegen für einige Syndrome bei Werten, die an MENDELSche Ziffern hinreichen (über 10%), obwohl sicherlich meist das Zusammenwirken von mehreren Genen mit Umweltfaktoren für die Manifestation entscheidend ist. Nur sind die hier wirksamen Umweltfaktoren wohl sehr häufig familienkonstant.

Daneben darf man bei der Epilepsie-Diagnostik nie jene *monogenen Syndrome* vergessen, zu deren Kardinalsymptomen das Anfallsleiden gehört, ja deren Manifestation sich auf Anfälle beschränken kann: Vor allem ist

auch hier an die *tuberöse Sklerose* zu denken. Die Faustregel, daß *Progredienz* einer neurologischen Erkrankung im Kindesalter für einen rezessiven Stoffwechseldefekt spreche, hat hier eine ihrer Ausnahmen. Andererseits ist die Progredienz bei der tuberösen Sklerose (im Gegensatz etwa zu metabolisch verursachten Leukodystrophien) – wie schon gesagt – in gewissen Grenzen durch präventive Maßnahmen (z.B. Hirndruckentlastung) aufzuhalten.

Die Verifizierung der Verdachtsdiagnose „Tuberöse Hirnsklerose“ kann man dem klinischen Genetiker gestrost anvertrauen. Er muß die verschiedenen Spezialfächer zur gemeinsamen Diagnostik koordinieren, wenn eine Diagnose nach handgreiflichen klinischen Kriterien nicht möglich ist (Dermatologie, Ophthalmologie, Zahnmedizin, Radiologie usw.). Die neuerdings gelungene Lokalisation des Gens in Kopplungsnähe zum ABO-Blutgruppen-Gen auf Chromosom Nr. 9 verspricht in naher Zukunft brauchbare Diagnostik bei fraglichen Konkurrenten und auch pränatal (CONNOR ET AL., 1987).

3.2 Achse 3: Intelligenzniveau

Die zweite Domäne des Genetikers liegt auf der Achse 3 (Intelligenzniveau). Die Patienten mit schwerer geistiger Behinderung weisen den größten Anteil ausschließlich genetischer Krankheitsursachen auf. Hier wird die klinisch genetische Diagnostik also die höchste „Trefferquote“ erzielen, insbesondere wenn die geistige Behinderung von syndromalen morphologischen Symptomen begleitet ist.

3.3 Achse 2: Umschriebene Entwicklungsrückstände

Umschriebene Entwicklungsrückstände, die die 2. Achse einnehmen, zeigen ebenfalls bemerkenswerte genetische Grundlagen. Das jedenfalls darf man annehmen, wenn man die Daten der *Legasthenie*-Untersuchungen (HALLGREN, 1950; HERSCHEL, 1978) verallgemeinert, und wenn man sich vergegenwärtigt, daß höhere psychomotorische Leistungen allgemein wirksamer genetisch kontrolliert sind als weniger differenzierte Fähigkeiten (FRISCHEISEN-KÖHLER, 1933; LEHNERT, 1973). Teleologisch mag man das damit erklären, daß auf diese Weise bei der Bewältigung von schwierigen Aufgaben möglichst wenig dem Zufall überlassen bleibt.

Die – zu Unrecht – überwiegend nur vom körperlichen Standpunkt aus betrachtete *konstitutionelle Entwicklungsverzögerung* weist in zahlreichen Fällen sogar einen autosomal dominanten Erbgang auf. Wenn das den Patienten und Eltern überzeugend klar gemacht werden kann, so bringt diese Einsicht der Familie große Entlastung. Aufklärung über bestimmte Teilleistungsschwächen und ihre genetische Veranlagung kann angesichts der nicht unbedingt ungünstigen Prognose und der Erinnerung an ähnliche Probleme in der eigenen Kindheit bei den Eltern vielleicht Bedingungen größeren Verständnisses und wirksamerer Hilfsbereitschaft innerhalb der Familie schaffen.

Wenn es sich bei dem Entwicklungsrückstand um ein plötzlich auftretendes, progredientes Symptom handelt, ist die organische Diagnostik am allerdringlichsten. In zweiter Linie kann ein etwa vorgefundenes Entmarkungssyndrom, eine intrakranielle Raumforderung etc. gelegentlich genetisch differenziert werden. Wiederum sind es besonders Phakomatosen, die oft auf diese Weise diagnostiziert werden.

3.4 Achse 1: Klinisch-psychiatrisches Syndrom

Bei den klinisch-psychiatrischen Syndromen auf der 1. Achse gerät die Genetik in theoretisch – konzeptuale und der klinische Genetiker in diagnostische Probleme. Diese psychopathologischen Bilder entziehen sich der genetischen Analyse weitgehend, weil sie vergleichsweise schlecht definiert sind. Scharfe Grenzen zwischen einzelnen Phänotypen lassen sich nicht ziehen. Übergänge zwischen verschiedenen Syndromen in Quer- und Längsschnitt sind häufig. Die eifrig betriebene Suche nach genetischen „Markern“ ist noch nicht sehr fruchtbar geworden. In jüngster Zeit wurden zwei aufsehenerregende molekularbiologische Befunde publiziert, die den Schluß rechtfertigen, daß zumindest bei manchen Patienten mit klassischen Psychosen ein pathogenetischer Mechanismus im Sinne einer MENDELSchen Mutation vorliegt (EGELAND ET AL., 1987; SHERRINGTON ET AL., 1988). Gleichzeitig wurde gezeigt, daß in anderen – klinisch analogen – Fällen diese genetische Konstellation nicht besteht, ein neuer Beweis der Heterogenität psychiatrischer Syndrome, diesmal auf molekularer Ebene geführt (DETERA-WADLEIGH ET AL., 1987; KENNEDY ET AL., 1988).

Ein anderer zytogenetischer Marker, das sogenannte *fragile X-Chromosom*, war für einige Zeit Kandidat bei der organischen Begründung des frühkindlichen Autismus. Erwartungsgemäß zeigte sich, daß nur ein kleiner Anteil (ca. 5%) der autistischen Kinder tatsächlich am fragilen X-Syndrom leidet (CHUDLEY u. HAGERMAN, 1987; VENTER ET AL., 1984; WATSON ET AL., 1984). Die Indikation zur entsprechenden zytogenetischen Diagnostik ist allerdings bei ansonsten ungeklärtem Autismus sicher gegeben.

Was bei den umschriebenen Entwicklungsrückständen ätiologisch und diagnostisch recht ist, sollte auch beim *Hyperkinesie-Syndrom* billig sein. Wo hirnorganische Störungen zumindest teilweise verantwortlich gemacht werden, muß auch an verhütbare Herdschädigungen bzw. Komplikationen gedacht werden. Die organische Diagnostik steht also grundsätzlich im Vordergrund und dient danach als Vor-Screening für eventuelle genetische Differenzierung (QUINN u. RAPOPORT, 1974). Der direkte Schluß vom psychopathologischen Phänomen auf einen bestimmten Genotyp ist wegen fehlender Spezifität der Phänotypen nicht sinnvoll. Dennoch: Das schon erwähnte *fragile X-Chromosom* ist auch bei den Kindern mit Hyperaktivität und leichter geistiger Behinderung eine interessante Differentialdiagnose. Besonders bei Mädchen und Frauen kann dieser Marker mit einem breiten Spektrum von Psychopathologie assoziiert werden (CHUDLEY und HAGERMAN, 1987; SCHWINGER u. FROSTER-ISKENIUS, 1984). Vielleicht besteht bei diesen Patientinnen größere neuropsychiatrische Vulnerabilität und damit Morbidität.

Therapeutische Konsequenzen für den individuellen Patienten sind aufgrund genetischer Diagnosen – wie schon mehrmals

gesagt – selten. Hier, beim fragilen X, sind Studien über metabolische Beeinflussung des psychopathischen Bildes im Gange, die einige Hoffnungen machen. Man versucht, durch Folsäuresubstitution den Nukleinsäurestoffwechsel zu aktivieren. Von erfolgreichen Behandlungen ist berichtet worden (LEJEUNE, 1982; SCHWINGER u. FROSTER-ISKENIUS, 1984).

Die größte Bedeutung der Diagnose „fragiles X-Syndrom“ liegt in den erheblichen Konsequenzen für die Wiederholungsrisiken, da es sich um ein X-chromosomales Leiden handelt. Probleme sind bei Beratung und eventueller Prävention allerdings noch größer als Lösungen, da die formalgenetischen Grundlagen bei dieser Krankheit keine vollständige Gültigkeit zu besitzen scheinen. Die molekulare Analyse der X-chromosomalen Mutation wird hier eines Tages – zumindest theoretische – Klärung schaffen.

4 Teratologie

Zum Schluß muß noch ein Bereich genannt werden, der der klinischen Genetik trotz seines grundsätzlich ungenetischen Charakters in den Schoß gefallen ist, nämlich die klinische Teratologie. *Der Nachweis ursächlicher exogener Noxen* bei kongenitalen Störungen führt zur Feststellung einer Embryo- bzw. Fetopathie. Teils sind die Noxen bekannt: es ist bereits ein Allgemeinplatz, daß dabei derzeit der *Alkohol* die größte Rolle spielt (STREISSGUTH ET AL., 1978), und zwar ebenso als biologische Schädlichkeit wie auch als Faktor und Indiz psychosozialer Problematik. Toxikologie, Infektiologie (insbesondere Virologie) und Strahlenbiologie haben wichtige Daten zur pränatalen Pathologie geliefert.

Die abschließende Tabelle 1 soll einen ganzheitlichen Überblick auf die Gliederung der „speziellen Pathologie“ der medizinischen Genetik ermöglichen, wobei exemplarische Krankheitsbilder weitgehend aus dem neuropsychiatrischen Bereich aufgeführt sind. Detaillierte Darstellungen insbesondere der humangenetischen Grundlagen und Einzelheiten sind einschlägigen Monographien bzw. Lehrbüchern zu entnehmen (GALTON 1965; LENZ, 1978; LYKKEN u. BOTTCHARD, 1983/84; MCKUSICK, 1986; VOGEL, 1987; ZERBIN-RÜDIN, 1979).

Summary

Genetics and Child Psychiatry

It is agreed, that all phenomena of human life are under some genetic control, even the emotional and mental elements of the personality. However, the practical application of clinical genetics to classifying and diagnosing psychiatric illness in children is limited to certain patients. These may be classified according to criteria of history and clinical findings.

a) History:

Pedigree information about familiarity; miscarriages indicating aneuploidy; progressive course of illness.

Tab. 1: Gliederung hereditärer Krankheiten nach genetischen Ursachen unter besonderer Berücksichtigung neurologisch-psychiatrischer Syndrome

Manifestation bei Geburt					Spätere Manifestation
UNIFAKTORIELL	MONOGEN	auto-	dominant	Phakomatosen (Tub.Sklerose)	Chorea Huntington, Zerebell. Ataxie, M. Charcot-Marie-Tooth, Affekt. Psychosen (bipol.)
		somal	rezessiv	Spinale Muskelatrophie, Zellweger Sy., versch. ZNS-Dyspl. (Joubert Sy.), PKU	Friedreichsche Ataxie Juvenile Leukodystrophien
		gono-	dominant	Aicardi-Sy. (?), Incontinentia pigmenti, Vit.-D-resistente Rachitis	„Martin-Bell-Syndrom“ (= Fragiles X-Syndrom)
		somal	rezessiv	Lowe Syndrom, Aquädukt-Stenose	M. Duchenne, Adrenoleukodystrophie Retinitis pigmentosa
	CHROMOSOMAL	auto-	+	Down-, Edwards-, Patau-Syndrom + part. Trisomien	
		somal	—	Wolf-, „Katzenschrei“-Syndrom etc.	
		gono-	+		Klinefelter-Syndrom, XXX-Syndrom YYY-Syndrom
		somal	—	Turner-Syndrom	Turner-Mosaik, part. Monosomie X
MULTIFAKTORIELL	STRUKTURELL			isolierte Fehlbildungen: Neuralrohrdefekt Li-Ki-Ga-Spalte kongen. Vitien Hüftgel. Dysplasie Klumpfuß	
	FUNKTIONELL				Hypertroph. Pylorusstenose; Atopie; Epilepsie Diabetes (I), Koron. Herzkrankheit Art. Hypertonie, Schizophrenie

b) Clinical:

(1) Physical signs (permanent morphological abnormalities, esp. symmetrical), whether present at birth or later; disturbance of more than one biological system; temporal and functional anomalies of puberty; presence of convulsive symptoms. (2) Mental retardation and abnormalities of behaviour and experience of the self: exclusion of the fra-X-syndrome is indicated in young children with autism and in hyperkinetic patients. In this category the gonosomal aberrations should also be considered particularly, when hormonal changes are present.

Literatur

BARAITSER, M. (1982): The genetics of neurological disorders. Oxford: Oxford University Press. – BARAITSER, M. (1983): Relevance of family history of seizures. Archives of Disease in Childhood 58, 404–405. – BLANDFORD, M.; TSUBOI, T.; VOGEL, F. (1987): Genetic counseling in the epilepsies. Human Genetics 76, 303–331. – CHUDLEY, A. E.; HAGERMAN, R. J. (1987): Fragile X syndrome. Journal of Pediatrics 110, 821–831. – CONNOR, J. M.; LOUGHLIN, S. A. R.; WHITTLE, M. J. (1987): First trimester prenatal exclusion of tuberous sclerosis. Lancet 1, 1269. – CONNOR, J. M.; PIRRI, L. A.; YATES, J. R. W.; FRYER, A. E.; FERGUSON-SMITH, M. A. (1987): Linkage of the tuberous sclerosis locus to a

- DNA polymorphism detected by v-abl. *Journal of Medical Genetics* 24, 544-546. – DETERA-WADLEIGH, S.; BERRETTINI, W. H.; GOLDIN, L. R.; BOORMAN, D.; ANDERSON, S.; GERSHON, E. S. (1987): Close linkage of c-Harvey-ras-1 and the insulin gene to affective disorder is ruled out in three North-American pedigrees. *Nature* 325, 806-808. – DORFMÜLLER, M. (1974): Enuresis; zur Frage der hereditären Disposition. *Medizinische Klinik* 69, 637-641. – EGELAND, J. A.; GERHARD, D. S.; PAULS, D. L.; SUSSEX, J. N.; KIDD, K. K.; ALLEN, C. R.; HOSTETTER, A. M.; HOUSMAN, D. E. (1987): Bipolar affective disorders linked to DNA markers on chromosome 11. *Nature* 325, 783-787. – EICHER, W.; SPOLJAR, M.; RICHTER, K.; CLEVE, H.; MURKEN, J.-D.; STENGEL-RUTKOWSKI, S. (1980): Transsexualität und H-Y-Antigen. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde* 40, 529-540. – FRISCHEISEN-KÖHLER, I. (1933): Das persönliche Tempo; eine erbbiologische Untersuchung. Leipzig: Thieme. – FRYER, A. E.; CONNOR, J. M.; POVEY, S.; YATES, J. R. W.; CHALMERS, A.; FRASER, I.; YATES, A. D.; OSBORNE, J. P. (1987): Evidence that the gene for tuberous sclerosis is on chromosome 9. *Lancet* 1, 659-661. – FRYNS, J. P. (1986): The female and the fra X. *American Journal of Medical Genetics* 23, 157-169. – GALTON, F. (1865): Hereditary talent and character. *Macmillan's Magazine* 12, 157. – GUSELLA, J. F.; GIBBONS, K.; HOBBS, W.; HEFT, R.; ANDERSON, M.; RASHTCHIAN, R.; FOLSTEIN, S.; WALLACE, P.; CONNEALLY, P. M.; TANZI, R. (1984): The G8 locus linked to Huntington's disease (abst.). *American Journal of Human Genetics* 36, 139 S. – HALLGREN, B. (1950): Specific dyslexia. *Acta Psychiatrica Neurologica Supplement* 65, 1-287. – HERSHEL, M. (1978): Dyslexia revisited. *Human Genetics* 40, 115-134. – KENNEDY, J.; GIUFFRÀ, L.; MOISES, H.; CAVALLI-SFORZA, L.; PAKSTIC, A.; KIDD, J.; CASTIGLIONE, C.; SJOGREN, B.; WETTERBERG, L.; KIDD, K. (1988): Evidence against linkage of schizophrenia to markers on chromosome 5 in a Northern Swedish pedigree. *Nature* 336, 167-170. – LEHNERT, K. F. (1973): Begabung und Persönlichkeit in genetischer Sicht. In: DEGENHARDT, K. H.: *Humangenetik*. Löwenich: Deutscher Ärzte-Verlag. – LEJEUNE, J. (1982): Is the fragile X syndrome amenable to treatment? *Lancet* 1, 273-274. – LENZ, W. (1978): *Humangenetik in Psychologie und Psychiatrie*. Heidelberg: Quelle und Meyer. – LEONARD, M. F.; LANDY, G.; RUDOLPH, F. H.; LUBS, H. A. (1974): Early development of children with abnormalities of the sex chromosomes: a prospective study. *Pediatrics* 54, 208-212. – LYKKEN, D. T.; BOTTCHARD, M. J. (1983/84): Genetische Aspekte menschlicher Individualität (Minneapolis-Zwillings-Studie). *Mannheimer Forum*, 79-118. – MCKUSICK, V. A. (1986): Mendelian inheritance in man. Catalogue of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes. Baltimore: Johns Hopkins Press. – MILLER, V. S.; BIGLER, E. D. (1982): Neuropsychological aspects of tuberous sclerosis. *Clinical Neuropsychology* 4, 26-34. – MURKEN, J.-D. (1973): The XYY-syndrome and Klinefelter's syndrome. *Topics in Human Genetics*; vol. 2, Stuttgart: Thieme. – MURKEN, J.; CLEVE, H. (1988): *Humangenetik*. Stuttgart: Enke. – NIELSEN, J. (1979): Anomalien der Geschlechts-Chromosomen. *Deutsches Ärzteblatt* 865-870. – NOEL, B.; DUPONT, J. P.; REVIL, D.; DUSUYER, I.; QUACK, B. (1974): The XYY-syndrome: reality or myth? *Clinical Genetics* 5, 387-394. – PENROSE, L. S. (1971): Psychiatric genetics. *Psychological Medicine* 1, 265-266. – QUINN, P. D.; RAPOPORT, J. L. (1974): Minor physical anomalies and neurologic status in hyperactive boys. *Pediatrics* 53, 742-746. – REMSCHMIDT, H.; SCHMIDT, M. (1986): Multiaxiales Klassifikations-Schema für psychiatrische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter nach Rutter, Shaffer und Sturge. Bern: Huber. – SCHWINGER, E.; FROSTER-ISKENIUS, U. (1984): Das Marker-X-Syndrom. Stuttgart: Enke. – SHERRINGTON, R.; BRYNJOLFSSON, J.; PETURSSON, H.; POTTER; DUDLESTON, K.; BARRACLOUGH, B.; WASMUTH, J.; DOBBS, M.; GURLING, H. (1988): Localisation of a susceptibility locus for schizophrenia on chromosome 5. *Nature* 336, 164-167. – SOUILLET, G.; MAIRE, I.; DERNEOCQ, F.; STORME, B.; GUIBAUD, P.; HERMIER, M.; PUJOL, M.; MALPUECH, G. (1988): Biological follow-up after bone marrow transplantation in three patients with Hurler disease. *Bone Marrow Transplantation* 3 (supplement 1), 281. – STREISSGUTH, A. P.; HERMAN, C. S.; SMITH, D. W. (1978): Intelligence, behavior and dysmorphogenesis in the fetal alcohol syndrome. *Journal of Pediatrics* 92, 363-367. – VENTER, P. A.; OP'T HOF, J.; COETZEE, D. J.; VAN DER WALT, C.; RETIEF, A. E. (1984): No marker (X) syndrome in autistic children. *Human Genetics* 67, 107. – VOGEL, F. (1987): Research strategies in human behaviour genetics. *Journal of Medical Genetics* 24, 129-138. – WATSON, M. S.; LECKMAN, J. F.; ANNEX, B.; BREG, W. R.; BOLES, D.; VOLKMAR, F. R.; COHEN, D. J.; CARTER, C. (1984): Fragile X in a survey of 75 autistic males. *New England Journal of Medicine* 310, 1462. – ZERBIN-RÜDIN, E. (1979): *Psychiatrische Genetik*. In: KISKER, K. P.; MEYER, J. E.; MÜLLER, M.; STRÖMGEN, E.: *Psychiatrie der Gegenwart*, Bd. 1-2. Berlin: Springer.

Anschr. d. Verf.: PD Dr. med. Joachim-Ulrich Walther M. Sc., Kinderpoliklinik der Universität, Pettenkoferstr. 8 a, 8000 München 2.