
Im Gespräch mit Frau Privatdozentin Dr. med. Anita Rauch

Oberärztin am Humangenetischen Institut Erlangen

Die Fragen stellte Susanne Adolphi



Anita Rauch studierte Humanmedizin an den Universitäten Regensburg und Erlangen-Nürnberg, im Dezember 1994 schloss sie ihre Dissertation bei Prof. Dr. R. A. Pfeiffer am Institut für Humangenetik der Friedrich-Alexander Universität (FAU) Erlangen-Nürnberg über das Thema: "Identifizierung von Markerchromosomen mittels Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung" ab. Anschließend absolvierte sie die Facharztausbildung zur Fachärztin für Humangenetik am Institut für Humangenetik (Prof. Dr. R. A. Pfeiffer) und an der Klinik für Kinder und Jugendliche der FAU Erlangen-Nürnberg (Prof. Dr. W. Rascher). Im April 1995 konnte Frau Dr. Rauch an einer Weiterbildung in den Techniken FISH (Fluoreszenz -in situ-Hybridisierung) und PRINS (Primed in situ Hybridisierung) am MRC Human Genetics Unit Edinburgh bei Dr. John R. Gosden teilnehmen, welche vom Boehringer Ingelheim Fonds gefördert wurde. Auch an die University of Utah, Salt Lake City (USA) führte sie später eine Weiterbildung in genetischer Syndromologie bei Prof. Dr. John M. Opitz, diesmal unter Förderung der Deutschen Forschungsgemeinschaft sowie des Primary Children's Medical Center, Salt Lake City.

Seit dem Jahre 2000 ist Frau Dr. Rauch Oberärztin und Arbeitsgruppenleiterin am Institut für Humangenetik der FAU Erlangen-Nürnberg. Dort habilitierte sie 2003 im Fach Humangenetik zum Thema "Genetische Determinanten der Manifestation angeborener Herzfehler bei chromosomaler Monosomie 22q11.2". Für Ihre Habilitationsschrift erhielt sie den Thiersch-Preis der Friedrich-Alexander Universität Erlangen-Nürnberg 2004. Weitere Auszeichnungen erhielt sie 2001 für die beste Präsentation auf dem 12. Europäischen Dysmorphologie Treffen (6.-7.9.2001, Bischenberg bei Straßburg) sowie 2004 den John M. Opitz Young Investigator Award 2004 für die Arbeit: "A Novel 5q35.3 subtelomeric deletion syndrome" (Am J Med Genet, 121A:1:1-8, 2003).

Frau Dr. Rauch ist Mitglied in der Deutschen, Europäischen und Amerikanischen Gesellschaft für Humangenetik sowie in der Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Ihre Kompetenz bringt sie z.B. als Associate Editor des European Journal of Medical Genetics ein.

Interessenschwerpunkte sind die genetischen Ursachen von Entwicklungsverzögerung, angeborenen Herzfehlern und Kleinwuchs.

Frau PD Dr. Rauch ist Mitglied des wissenschaftlichen Beirats von KiDS-22q11 e.V. und wurde auf der ersten Sitzung zur Vorsitzenden gewählt. In dieser Funktion hat sie z.B. die Beiträge aller Beiratsmitglieder für unsere neue Syndrombeschreibung koordiniert, welche Anfang 2007 erscheinen wird.

Sehr geehrte Frau Dr. Rauch, wann und wie sind Sie auf das 22q11-Deletions-Syndrom gestoßen, welche Erfahrungen haben Sie bisher damit gemacht?

Als ich meine Facharzt-Ausbildung als Ärztin im Praktikum 1994 in der Humangenetik begann, betraute mich mein akademischer Lehrer, Prof. Pfeiffer, mit der Aufgabe, mich mit der damals neu-entdeckten Mikrodeletion 22q11 auseinanderzusetzen. Meine Aufgabe war es zunächst, die Labormethoden, die zum Nachweis der Mikrodeletion notwendig sind, zu etablieren. Ferner sollte ich herausfinden, wie häufig diese Mikrodeletion bei Patienten mit bestimmten Herzfehlern oder allgemeiner Entwicklungsverzögerung vorkommt und was die Betroffenen sonst noch für Probleme haben. In enger Zusammenarbeit mit der Kinderkardiologie unter Prof. Singer und Prof. Hofbeck haben wir dann einige Studien hierzu durchgeführt und veröffentlicht. Schon bald interessierte mich dann auch die bis heute größtenteils ungeklärte Frage, warum manche Patienten Herzfehler aufweisen und andere nicht. Besonders verwunderlich ist ja auch, dass manchmal auch innerhalb ein und derselben Familie der Ausprägungsgrad der 22q11-Deletion sehr unterschiedlich sein kann. Diesem Thema war dann meine Habilitation gewidmet. Auch die Frage, warum manche Patienten deutlich in ihrer geistigen Entwicklung zurückbleiben und andere gar nicht, beschäftigte mich, und meine Arbeitsgruppe konnte zeigen, dass hierbei die Größe der Deletion eine Rolle spielt. Derzeit untersucht meine Arbeitsgruppe Patienten, deren Symptomatik an eine 22q11-Deletion erinnert, die aber keine Deletion aufweisen, auf kleinste Veränderungen in einzelnen Genen.

In den 12 Jahren, in denen ich mich nun schon mit der Deletion 22q11 beschäftige, habe ich viele Kinder und einige Erwachsene diagnostiziert und über das Krankheitsbild aufgeklärt. Im Gegenzug habe ich aber auch sehr viel von den Betroffenen und ihren Familien gelernt, deren Probleme ja sehr unterschiedlich gelagert sein können.

Welche Möglichkeiten gibt es in Ihrem Fachgebiet, die Patienten zu unterstützen?

Häufig stellen wir in der genetischen Sprechstunde überhaupt erst klinisch den Verdacht auf eine 22q11-Deletion. Im humangenetischen Labor kann dieser Verdacht dann durch den Nachweis der Deletion bestätigt werden. Im Rahmen der genetischen Beratung klären wir die Patienten bzw. deren Eltern über das Krankheitsbild auf, was dabei alles vorkommen kann, was für Vorsorgemaßnahmen sinnvoll wären, bei welchen Situationen besonders aufgepasst werden muss usw. Diese Informationen geben wir auch an den jeweiligen behandelnden Kinderarzt oder Hausarzt weiter, damit die tägliche Versorgung optimiert wird. Somit betreuen wir die Patienten nicht im Alltag, aber wir versuchen, ihnen und den behandelnden Ärzten das Rüstzeug dafür mitzugeben. Wir klären aber natürlich auch auf, wie es mit der Vererbbarkeit aussieht. Dabei versuchen wir immer, oftmals vorhandene Schuldgefühle zu entkräften, denn für seine Gene kann niemand etwas, und niemand von uns hat „perfekte“ Gene. Manche Familien kommen nur einmal zum Gespräch, andere immer wieder, wenn mit fortschreitendem Alter der Kinder neue Probleme und Fragestellungen auftauchen, oder wenn mit der Zeit detailliertere Fragen zu weiterem Kinderwunsch entstehen.

Welche Forschungsthemen stellen Sie sich für die Zukunft, die direkt oder indirekt mit dem DS 22q11 in Zusammenhang stehen?

Ich beschäftige mich weiterhin mit der Rolle der chromosomalen Region 22q11 bei der Entstehung angeborener Herzfehler und mit den Ursachen geistiger Entwicklungsverzögerung.

Welche Motive und Ziele haben Sie als Mitglied unseres medizinischen Beirates?

Wie in meiner täglichen Arbeit auch, möchte ich als Mitglied des medizinischen Beirates dazu beitragen, dass die Kenntnisse über die Deletion 22q11 besser unter Betroffenen und behandelnden Ärzten verbreitet werden.

Umgekehrt erfahre ich durch die Beiratsarbeit aber auch, welche Probleme und Sorgen den Betroffenen am Herzen liegen.

