

# Vorwort

Die Überarbeitung des Atlases klinischer Syndrome war notwendig, weil sich mit der Aufspaltung und Differenzierung der klinisch orientierten Humangenetik die Diagnostik genetischer Ursachen von Fehlbildungen, somatischen Auffälligkeiten, körperlichen und geistigen Behinderungen mehr und mehr in die klinischen Disziplinen öffnet. Wegbereiter dieser Entwicklung ist die Molekulargenetik: Sie ist zu einer erlernbaren Labor-methode geworden, die nicht nur an humangenetischen Instituten, sondern von allen klinisch arbeitenden Disziplinen bis hinaus in die ärztliche Niederlassung praktiziert werden kann. Aber genetische Diagnostik kann nur erfolgen, wenn der Arzt Kenntnisse der Vielfalt morphologischer Fehlbildungen und weiterer Veränderungen seiner Patienten gegenüber der sonstigen unauffälligen Familie hat und anamnestisch geschult ist, alle übereinstimmenden Angaben seiner Patienten strategisch einzuordnen. Erst dann setzt modernes Labormanagement in institutionären sowie außerinstitutionären Laboratorien ein.

Weltweit kooperierende Forscher auf dem Gebiet der Human-genetik haben inzwischen molekulare Zusammenhänge zwischen einzelnen Krankheitsbildern nachweisen können, die jetzt eine Zusammenführung klinisch unterschiedlicher Syndrome ermöglichen: So gibt es eine diastrophe Dysplasie-Familie mit den unterschiedlichen skelettären Syndromen Achondrogenesis IB, Atelosteogenesis I, diastrophe Dysplasie und autosomal-rezes-

sive multiple epiphysäre Dysplasie EDM4. Auch die Krankheits-bilder Thalidomid-Embryopathie, Holt-Oram-Syndrom, akro-renales Syndrom, Fanconi-Anämie, Rothmund-Thomson-Syndrom, Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom, Goldenhar-»Syndrom«, Wildervanck-Syndrom, Arthrogryposis-Ophthal-moplegie-Syndrom, Duane-Anomalie, IVIC-Syndrom, STAR-Syndrom, VACTERL-Assoziation und bilaterale Daumenaplasie mit perizentrischer Inversion 20p13.2 weisen molekulare Zu-sammenhänge auf, die mit der SALL-Gen-Familie in Verbin-dung gebracht werden. Eltern, deren Kinder zu diesem Spektrum differenter Krankheitsbilder gehören, kann nun bei Kenntnis molekulargenetischer Zusammenhänge der ätiologische Hinter-grund z. B. der Syndrome Townes-Brocks oder Okihiro erklärt werden. Sie erlangen damit Klarheit zur Ätiologie, Pathogenese, Prognose sowie zu genetischen Fragestellungen der Familien-gründung.

Auch mit dieser Auflage soll die klinisch-genetische Diagnostik anhand zahlreicher erweiterter Abbildungstafeln und 41 neuer Krankheitsbilder vermittelt werden.

Hinweisen möchte ich besonders auf die kleinen somatischen und strukturellen Anomalien und Fehlbildungen, die in den Ka-piteln 1 bis 10 beschrieben und zu sehen sind.

Berlin, November 2009

**Jürgen Kunze**