



Für Sie gelesen

Thiemann F, Cullen PM,
Klein H-G, Hrsg.
Leitfaden Molekulare Diagnostik – Grundlagen, Gesetze, Tipps und Tricks.

Weinheim: Wiley-VCH,
2006.

ISBN: 3-527-31471-7. 63.90 Fr.



Im Vorwort bezeichnen die Herausgeber ihr Buch vorbildlich bescheiden als einen Anfang, der einige Aspekte der molekularen Diagnostik beleuchten soll, und äussern die Hoffnung, dass es sich zu einem ausgewachsenen Lehrbuch der molekularen Diagnostik entwickeln möge.

Das Buch ist in die vier Teile Grundlagen, Methoden, Indikationen sowie Qualität und Ethik gegliedert. Der erste Teil enthält eine übersichtliche Einführung in die Molekularbiologie und ein sehr informatives Kapitel zur Präanalytik. Im zweiten Teil werden in fünf Kapiteln Reinigung und Amplifikation von RNA und DNA, Nachweis von PCR-Produkten einschliesslich diverser Real-Time- und quantitativer PCR-Methoden, DNA-Sequenzierung und DNA-Mikroarrays zusammengefasst. Im Kapitel über die Nukleinsäure-Reinigung werden die Vor- und Nachteile verschiedener manueller und automatisierter Extraktionsmethoden übersichtlich beschrieben. Dabei werden die Produkte

der Firma eines der Autoren etwas zu stark hervorgehoben. Die verschiedenen Parameter der PCR sind sehr gut dargestellt (ich wünschte, die Abschnitte zur quantitativen PCR hätten zur Verfügung gestanden, als ich mich in dieses Gebiet einzuarbeiten begann). Es erstaunt, dass die aktuell bedeutendste diagnostische Anwendung der RT-PCR, der Nachweis von BCR-ABL-Fusionstranskripten bei der Verlaufskontrolle der chronischen myeloischen Leukämie, nicht dargestellt ist. Die Situation bei den Microarrays hat sich seit der Manuskript-Abgabe (Herbst 2005) stark verändert: Während die diagnostische Anwendung der ausführlich dargestellten Expressions-Arrays weiter auf sich warten lässt, spielt die nur kurz erwähnte komparative genomische Hybridisierung (CGH) mit Oligonukleotid-Chips eine bedeutende Rolle in der Routinediagnostik.

Die Indikationen der Nukleinsäure-Diagnostik werden in unterschiedlicher Genauigkeit behandelt: Jedem Virus ist ein eigenes informatives Kapitel gewidmet, aber die Bakteriendiagnostik und die Humangenetik werden in tabellarischer Form behandelt. Zumindest bei der Humangenetik ist diese Darstellung höchst problematisch: bereits die Auswahl der erwähnten Krankheiten ist nicht nachvollziehbar. Die genetische Heterogenität der ererbten Schwerhörigkeit auf eine einzige autosomal-rezessiv vererbte Form zu verkürzen ist fahrlässig. Während die häufigste Form der vererbten Dickdarmtumoren nicht erwähnt ist, wird der Vererbungsmodus

bei einer aufgeführten Form dieser Krankheit falsch als autosomal rezessiv statt autosomal dominant bezeichnet. Neurofibromatose 1 und 2 werden zusammengefasst, was zu erheblich mehr Konfusion als Information führt. Weil das nur einige Beispiele von vielen sind, wäre in diesem Fall weniger mehr gewesen. Hier wie auch in anderen Kapiteln erstaunt, dass bei den Referenzen die wichtigsten Internet-Sites nicht genannt werden. Immerhin wird die zentrale Bedeutung der genetischen Beratung erwähnt. Im Kapitel über Humangenetik finden sich auch Kapitel über Immungenetik, Prädispositionsallele bei komplexen Krankheiten, Zytogenetik einschliesslich Tumorzytogenetik und Pharmakogenetik.

Jeweils ein Kapitel stellt die Qualitätssicherung und die ethischen Aspekte der Nukleinsäure-Diagnostik dar. Hier kommt auch zum ersten Mal die Problematik des Buchtitels ins Gespräch: Jede Labor-Diagnostik ist «molekulare Diagnostik». Deswegen wird in Kapitel 11 korrekterweise von Nukleinsäure-Diagnostik gesprochen.

Dieses Buch kann jedem/jeder empfohlen werden, der/die sich neu in die Nukleinsäure-Diagnostik einarbeiten will oder sein/ihr Wissen in diesem Bereich auffrischen will. Im Klappentext wird das Buch ausdrücklich für alle Mitarbeiter im diagnostischen Labor empfohlen. Als alleinige Informationsquelle ist es allerdings keinesfalls ausreichend.

Dr. rer. nat. Martin Hergersberg, Aarau