



Andrew Read, Dian Donnai

Angewandte Humangenetik

1. Auflage 2008, Walter de Gruyter Verlag
414 Seiten, 240 meist farbige Abbildungen

Preis: 39,95 €

ISBN: 978-3-11-019465-4

Mit zunehmendem Wissen über die molekularen Grundlagen der Krankheits-Entstehung hat auch die *Bedeutung* der Genetik in vielen Bereichen der Medizin ständig zugenommen und wird in Zukunft noch weiter wachsen. Heutzutage ist ein solides Grundwissen über Humangenetik für jede Ärztin und für jeden Arzt wichtiger denn je. Diese Tatsache wurde auch von der neuen Approbationsordnung gewürdigt, indem das Fach zum Prüfungsfach hochgestuft wurde.

Der *Autor* Andrew Read ist Professor für Humangenetik an der Universität Manchester und forscht über die Molekularpathologie diverser Erbkrankheiten. Dian Donnai ist Ärztin und Professorin für Medizinische Genetik. Aus dieser Kooperation eines Wissenschaftlers mit einer Ärztin ist ein Buch entstanden, das sowohl die theoretischen als auch die angewandten Aspekte der Humangenetik beleuchtet.

Die *Zielgruppe* des Buches sind hauptsächlich Medizinstudenten, aber auch Studenten der Biomedizin und Biologie, humangenetische Berater, Pädiater und Gynäkologen sowie alle, die mit der Humangenetik zu tun haben. Für Mediziner ist es deshalb gut geeignet, weil es keine abstrakt-trockene Abhandlung ist, sondern weil der Patient und die konkrete klinische Arbeit mit ihm im Mittelpunkt steht. Die diagnostischen Methoden nehmen einen breiten Raum ein.

Das Buch ist so *konzipiert*, dass man es auf zwei verschiedene Arten durcharbeiten kann: *Entweder* man erarbeitet sich den Lernstoff anhand der konkreten Fallbeispiele (von denen es 27 gibt) und liest ergänzend dazu die theoretisch-wissenschaftlichen Abschnitte. Die Fallbeispiele erstrecken sich über mehrere Kapitel und bilden so kleine fortlaufende Geschichten. *Oder* man liest in klassischem Lehrbuchstil primär die theoretischen Abschnitte und dazu die Patientengeschichten als ergänzende Beispiele.

Die *Kapitel* sind nach einem einheitlichen Schema aufgebaut: Zu Beginn werden in einer kurzen Übersicht die jeweiligen Lernziele präsentiert. Dann folgen mehrere realitätsnahe Fallbeispiele. Im nächsten Abschnitt („Hintergrund“) werden relevante Begriffe und Methoden erläutert. Diese Methoden und Konzepte werden anschließend auf die Patienten aus den Fallbeispielen angewandt („Untersuchung der Patienten“). Im nächsten Abschnitt folgen theoretisch-wissenschaftliche Ergänzungen. Quellenangaben, Büchertipps zum Weiterlesen, Hinweise auf nützliche Internetseiten sowie Fragen und Aufgaben zur Kontrolle

des Lernerfolges runden das Kapitel ab. Die ausführlichen Lösungen zu den Fragen und Aufgaben finden sich im Anhang des Buches.

Der Lernstoff wird leicht verständlich präsentiert. Die Sprache ist einfach und schnörkellos gehalten. „Exkurse“ vertiefen das Fachwissen, „Krankheitsinfos“ liefern genauere Informationen über ausgewählte Gesundheitsstörungen. Ein Glossar im Anhang erklärt prägnant wichtige Fachbegriffe. Die Abbildungen sind übersichtlich und veranschaulichen die behandelte Thematik gut. Auch das ganze Layout des Buches ist übersichtlich und optisch ansprechend.

Fazit: Das Buch ist sehr empfehlenswert für jeden Mediziner, der eine Famulatur oder ein PJ-Tertial in der Humangenetik absolvieren oder sich sogar auf dieses Fach spezialisieren möchte. Das Buch liest sich sehr gut und ist didaktisch ausgereift. Die behandelten Themen und die Fallbeispiele sind praxisnah. Ein Schwachpunkt des Buches ist, dass es sich nicht als Nachschlagewerk eignet. Das heißt, wer gezielt nach kompakten, aber umfassenden Informationen über eine bestimmte Krankheit sucht (z.B. nach dem Schema Ätiologie – Symptomatik – Diagnostik – DD – Therapie – Prognose), der wird nicht zufrieden sein. Dies gilt insbesondere im Hinblick auf die Vorbereitung des Staatsexamens.

Timo Jochem, 6. Semester

Im August 2009