

Metagene 3.0. Knowledge base for inborn errors of metabolism. G. Frauendienst-Egger, F. K. Trefz: Zentrum für Stoffwechselfeldiagnostik Teutlingen GmbH. CD-ROM. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH Stuttgart. DM 990,- + MWSt.

Die vorliegende Datenbank über angeborene Stoffwechselerkrankungen soll den klinisch tätigen Arzt bei der Diagnostik der immer zahlreicher werdenden angeborenen Stoffwechselerkrankungen unterstützen. Sie enthält 340 Stoffwechselerkrankungen mit wichtigen klinischen Symptomen und Laborbefunden, wichtige Differentialdiagnosen und über 890 Literaturangaben zu den beschriebenen Erkrankungen. Eine eigene Untergruppe gibt einen kurzen Überblick zu möglichen Therapieansätzen. Angeschlossen ist eine Datei mit 607 Adressen von Kinderkliniken und teilweise humangenetischen Beratungsstellen, überwiegend aus dem deutschen Raum mit Angaben zu direkt ansprechbaren Kontaktpersonen. Die Datenbank ist überdies imstande, eigene Patienten aufzunehmen und abzuspeichern. In dieser Form ist die vorliegende CD-ROM sicherlich geeignet, Kinderärzte, Kinderneurologen, Genetiker, Endokrinologen, Laborärzte, Chemiker und Biochemiker, die mit der Diagnostik angeborener Stoffwechselerkrankungen befaßt sind, zu unterstützen, gibt sie doch kurz und prägnant einen ersten Überblick über zahlreiche abzufragende Erkrankungen.

So sinnvoll und hilfreich viele der angestrebten Wege und Ziele sind, so sind doch einige Anmerkungen zu machen: Sehr positiv ist, daß jede Erkrankung in (bis zu 12) klinische Symptome, Laborbefunde und Metabolite unterteilt ist. Das bedeutet jedoch auch, daß der Name der Erkrankung angewählt werden muß und daß man nicht über den Metaboliten, der oftmals das erste spezifische Merkmal ist, zur entsprechenden Erkrankung hinfindet. Es ist auch nicht möglich, von angebenen klinischen Symptomen zu einer möglichen Auswahl von Stoffwechselerkrankungen zu gelangen, wie dies bei anderen Datenbanken (Oxford Medical Databases oder POSSUM) der Fall ist. Andererseits beschränkt sich der Kreis der bearbeiteten Erkrankungen auf Stoffwechselerkrankungen und liefert mehr Informationen als die zitierten Datenbanken. Günstig ist die Aufnahme von Adressen, sie sollten jedoch um all jene Laboratorien erweitert werden, welche die biochemische bzw. molekulargenetische Diagnostik von Stoffwechselerkrankungen anbieten, die ja oft nur in einzelnen spezialisierten Laboratorien durchgeführt wird. Gute Zusammenstellungen gibt es dazu in der Zeitschrift *Medizinische Genetik* 1999, eine Zusammenarbeit mit den herausgebenden Fachgesellschaften sollte im Interesse der Patienten und deren Betreuer möglich sein.

Wertvoll ist der Hinweis auf Therapien, die einem Arzt, der nur selten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen konfrontiert ist, einen ersten Überblick verschafft. Es wird dabei auch auf Behandlungsformen, wie Knochenmarkstransplantationen oder Enzyersatztherapien eingegangen, wobei die Angaben jedoch teilweise aktualisiert werden sollten. So werden beispielsweise Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ I seit 1997 versuchsweise mit Enzym substituiert, wie auch bereits die ersten Patienten mit Morbus Fabry. Eine Knochenmarkstransplantation bei Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ II ist meist nicht indiziert, viel eher bei Typ VI. Nur bei einigen Erkrankungen ist eine symptomatische Therapie zitiert, andere sind ohne jegliche Angabe, was den Eindruck erweckt, daß es keinerlei Therapie gäbe. Bei lysosomalen Erkrankungen findet man unter den Metaboliten teilweise die defekten Enzyme angeführt und nicht die Metabolite selbst, die zur Diagnose führen, wie z. B. Oligosaccharide. Die Angabe einer Enzymaktivität mit 100% für den Normbereich ist heikel, sind doch auch Überträger mit der halben Aktivität zumeist klinisch unauffällige Personen.

Die Liste der Erkrankungen ist lang und enthält durchaus auch neuere Erkrankungen, wie die Guanidinoacetate-Methyltransferase-Deficiency, es fehlen jedoch andere, wie die Mukopolysaccharidose Typ IX, Beta-Mannosidose oder eine Reihe von Typen des Ehlers-Danlos-Syndroms etc. Gut ist die angebotene Literatur, die sich größtenteils auf Standardwerke stützt und zusätzlich in verschiedenen Journalen publizierte Einzelartikel enthält. Auch sie sollte aktualisiert werden, da nur wenige Zitate von 1997 oder später stammen. Wertvoll sind auch die verschiedenen Referenzbereiche von Laborparametern, die für die einzelnen Altersgruppen aus Publikationen zusammengetragen wurden. Es wäre jedoch sehr wünschenswert, wenn die Umrechnungsfaktoren mit aufgenommen würden, weil sowohl internationale als auch konventionelle Einheiten nebeneinander aufgelistet sind (z.B. existieren Kreatininwerte in Mikromol pro Liter neben Milligramm im Deziliter).

Es ist von den Herausgebern geplant, in kurzen Intervallen neu ergänzte Auflagen von Metagene zu publizieren. Wenn darin auch noch die angeführten Anregungen aufgenommen werden, dann würde diese vorgestellte Datenbank noch wertvoller und benutzerfreundlicher werden.

Univ.-Prof. Dr. *Susanne G. Kircher*
Institut für Medizinische Chemie
Universität Wien
Austria