



# Der Gen-Test bei Huntington

## Information zum Test und Gedanken zur Entscheidungsfindung

*Wer einer Familie angehört, in der die Huntington-Krankheit vorkommt, wer fürchtet, dass er selbst von dieser Erkrankung betroffen ist und wer die Gewissheit haben möchte, ob dies tatsächlich der Fall ist oder nicht, dem bietet sich die Möglichkeit, sich einer molekulargenetischen Diagnostik (Gen-Test) zu unterziehen. Diese Diagnosemethode ist dank der Entdeckung des Huntingtin-Gens (nicht: Huntington-Gen) seit 1993 durchführbar. Dazu wird eine Blutprobe entnommen und mittels DNA-Untersuchung dieser Probe festgestellt, ob der Patient die Anlage der Krankheit, also das krankheitsauslösende Gen in sich trägt und die Huntington-Krankheit bekommen wird – oder eben nicht. Ersteres kann Jahre vor ihrem Ausbruch vorhergesagt werden. Der Gen-Test ist jedoch nicht die Diagnose über den genauen Zeitpunkt des Ausbruchs. Weder das Wann noch das Wie der Erkrankung wird durch ihn präzise vorausgesagt. Er liefert aber erste Hinweise darauf, wann aller Erfahrung nach die Krankheit ausbrechen und wie rapide sie sich entwickeln wird.*

*Was sich in dieser kurzen Beschreibung als einfach darstellt, ist in der Realität jedoch nicht unproblematisch. Die Entscheidung für oder gegen einen Gen-Test setzt verschiedene Kenntnisse und Überlegungen voraus, vor allem Information über den Verlauf der Erkrankung einschließlich des Wissens um die genetischen Grundlagen sowie um den Ablauf der Untersuchung. Des Weiteren geht es angesichts der Risiken eines unauslöschlichen Blickes in die eigene Zukunft um Klarheit darüber, warum man den Test wirklich machen möchte. Und schließlich sollte man eine ehrliche Selbsteinschätzung darüber vornehmen, wie man mit dem wie auch immer gearteten Ergebnis und seiner privaten wie beruflichen Konsequenzen wird umgehen können.*

*Der nachstehende Artikel befasst sich daher mit diesen und anderen Problembereichen und soll somit allen Betroffenen Information und Denkanstöße für den Prozess der Entscheidungsfindung bieten.*

### **Das Huntingtin-Gen**

Die Huntington-Krankheit ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Ihre Ursache liegt in einer Veränderung (Mutation) des *Huntingtin*-Gens, das jeder Mensch in zweifacher Ausfertigung (zwei Kopien) als Erbanlage in seinen Zellen besitzt. Durch die Veränderung wird ein bestimmter Gen-Abschnitt, der aus den Nukleinsäuren Cytosin, Adenin und Guanin besteht (kurz CAG genannt), durch übermäßig häufige Wiederholung anormal verlängert. Die Anzahl der CAG-Wiederholungen (englischer Begriff: repeat) in diesem Gen kann zwischen weniger als zehn und mehr als 120 variieren. Im Durchschnitt werden die drei genannten Nukleinsäuren 17 Mal wiederholt, doch gelten bis zu 35 CAG-Wiederholungen als normal.

Die tatsächliche Anzahl der CAG-Wiederholungen auf dem Huntingtin-Gen bestimmt, ob ein Mensch in seinem Leben an Huntington erkranken wird oder nicht. Diese genaue Wiederholungszahl ist es, die bei der genetischen Untersuchung ermittelt wird. Wenn beide Kopien des Huntingtin-Gens einer Person 26 oder weniger Wiederholungen haben, liegt keine Verlängerung vor. Die Huntington-Krankheit wird nicht auftreten und es besteht keine Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Kindern auftritt (negative Diagnose).

Wenn dagegen auch nur eine der beiden Kopien des Huntingtin-Gens einer Person 40 oder mehr Wiederholungen hat (dies wird als „volle Penetranz“ bezeichnet), wird diese im Laufe ihres Lebens auf jeden Fall an Huntington erkranken und jedes ihrer Kinder hat eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, diese Veranlagung zu erben (positive Diagnose). In diesen beiden Fällen, 26 und weniger oder 40 und mehr Wiederholungen, ist die klinische Bedeutung unstrittig.

Nicht eindeutig ist die Bewertung von CAG-Wiederholungen zwischen 27 und 39. Dieser Bereich wird Grauzone genannt, denn bei einigen Menschen innerhalb dieser Spanne wird die Krankheit ausbrechen, bei anderen nicht und es ist schwer vorauszusagen, was mit der nächsten Generation geschehen wird. Bei CAG-Wiederholungen von 27 bis 35 („intermediäre Penetranz“ genannt) wird ein Betroffener selber die Krankheit nicht bekommen. Für seine Kinder besteht jedoch ein etwa 5-prozentiges Risiko, Träger der CAG-Verlängerung zu sein und später zu erkranken, denn das von den Kindern geerbte Gen kann mehr Wiederholungen haben, als das des Elternteils, sogar mehr als 40.

Bei CAG-Wiederholungen von 36 bis 39 (sogenannte „verminderte Penetranz“) kann ein Betroffener im Laufe seines Lebens an Huntington erkranken oder nicht. Dies vorherzusagen ist nicht möglich. Sollten sich Symptome zeigen, beginnen diese in der Regel zu einem späteren Zeitpunkt und sind weniger stark ausgeprägt. Seine Kinder tragen ein 50-prozentiges Risiko, das veränderte Gen zu erben, möglicherweise ebenfalls mit mehr Wiederholungen als denen des Elternteils.

Die Anzahl der CAG-Wiederholungen kann sich von Generation zu Generation verändern. Sie kann höher oder niedriger werden. Faktoren, welche den Umfang der CAG-Wiederholungen beeinflussen, sind u.a. Geschlecht und Alter des Elternteils. Bei betroffenen Vätern ist es wahrscheinlicher als bei betroffenen Müttern, dass sich die Anzahl der CAG-Wiederholungen erhöht. Daraus können ein früherer Krankheitsbeginn und ein schwererer Verlauf resultieren. Das Geschlecht der Kinder macht keinen Unterschied. Das Risiko, dass ein Huntington-Betroffener mit 27 bis 39 CAG-Wiederholungen ein Gen mit 40 Wiederholungen und mehr an seine Kinder weitergibt, lässt sich derzeit nicht abschätzen. Es gilt jedoch als gering. Bei über 60 CAG-Wiederholungen kann die Krankheit vor dem 20. Lebensjahr auftreten. Dann spricht man von juveniler Huntington-Krankheit. Patienten, die erst nach dem 60. Lebensjahr erkranken, haben meist weniger als 45 Wiederholungen.

Die mehrfach erwähnte 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, das Gen zu erben und zu erkranken, bedeutet nicht, dass stets die Hälfte der Kinder in einer Familie oder genau jedes Zweite erkranken wird. Die genannten 50 Prozent sind ein statistischer Wert. Ob ein Kind das Gen erbt oder nicht, bleibt dem Zufall überlassen. Das lässt sich vergleichen mit dem Werfen einer Münze um Kopf oder Zahl. Statistisch gesehen ist die Häufigkeit für beide gleich: 50 Prozent. In der Praxis aber fallen Kopf oder Zahl

selten gleichmäßig. Mal gibt es eine Reihe von Würfeln mit Münzvorder-, mal mit Münzrückseite. Und so muss man die Erbwahrscheinlichkeit verstehen. Diese Zusammenhänge zu kennen ist vor allem für diejenigen Paare mit Huntington-Bezug wichtig, die Kinderwünsche haben.

## **Genetische Untersuchung**

Die genetische Untersuchung ist ein längerer Prozess, der – zum Teil nach gesetzlichen Vorgaben – in mehreren Schritten verläuft. Dabei liegt der Schwerpunkt auf einer intensiven (genetischen) Beratung. Für die Untersuchung wendet man sich an einen Facharzt für Humangenetik bzw. genetische Beratung und Diagnostik, denn nur dieser darf einen Gen-Test veranlassen. Für den Arzt, der die Untersuchung vornimmt, ist die genetische Beratung verpflichtend vorgeschrieben.

Der erste Termin ist dementsprechend ein Beratungsgespräch. Darauf folgend wird dem Ratsuchenden eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt (allgemein vier Wochen), um sicherzustellen, dass er sich über die Tragweite seines Ansinnens völlig im Klaren ist, die Entscheidung für den Test wohlüberlegt zustande kommt und ihm die Chance einzuräumen, sein „Wissenwollen“ zu widerrufen. Je nach Auslastung des Instituts kann diese Frist auch länger andauern. Erst dann wird bei einem zweiten Termin die Blutentnahme vorgenommen und ein Labor mit der Untersuchung beauftragt. Dessen Befund wird der behandelnde Arzt dann bei einem dritten Termin eröffnen.

Zügiger, ohne längere Wartezeiten, läuft das Verfahren meist in einer privaten Praxis für Humangenetik ab, aber das ist in der Regel mit höheren Kosten verbunden. Insgesamt kann sich der Prozess jedoch über etliche Wochen hinziehen – eine nahezu unerträgliche Zeit des Wartens.

## **Beratung**

Nicht alle Humangenetiker, welche die genetische Untersuchung vornehmen, sind Experten für die seltene Huntington-Krankheit. Es ist daher ratsam, sich bei einem Arzt zu informieren, beraten und untersuchen zu lassen, der mit der Thematik vertraut ist, vorzugsweise in einem Huntington-Zentrum oder einer -Ambulanz. Unabhängig von der „Pflichtberatung“ kann es auch sinnvoll sein, sich zusätzlich bei einer geeigneten Beratungsstelle eingehend zu informieren oder bei einer Person seines Vertrauens Rat zu holen.

Beim Beratungsgespräch geht es unter anderem um die Familiengeschichte, die Krankheit, ihre Erbllichkeit, ihre Auswirkungen und Behandlungsmöglichkeiten. Auch die Klärung der Motivation und die Erwartungen des Ratsuchenden an die Untersuchung, sein möglicher Umgang mit dem zu erwartenden Ergebnis sowie rechtliche und soziale Fragen, einschließlich des „Rechts auf Nichtwissen“ sowie des Rechts auf Widerruf der Einwilligung sollten thematisiert werden. Wichtig ist, zu ergründen, was sich für den Betroffenen durch die Nachricht ändern würde: im Beruf, in der Familie, im Alltag. Darüber hinaus sollte darauf hingewiesen werden, dass eine positive Diagnose sich negativ auf Versicherungsabschlüsse auswirken kann, vor allem auf Berufsunfähigkeits-, Lebens- oder Krankenversicherung. Insgesamt ist das

Ziel der Beratung, dass der Betreffende sich über die Folgen der Austestung im Klaren ist.

Das Beratungsgespräch kann auch als Gelegenheit genutzt werden, mit dem Arzt zu vereinbaren, wie das Ergebnis verkündet werden soll, z. B. unter vier Augen oder mit Begleitung, ob der Arzt sich zur Vorbereitung den Befund bereits zuvor ansehen darf oder ob er gemeinsam eröffnet werden soll und welche weiteren Schritte unternommen werden.

### **Bekanntgabe des Ergebnisses**

Die Bekanntgabe des Ergebnisses ist ein besonderes Ereignis, auch für die Angehörigen. Die Zeit der Ungewissheit hat ein Ende und der Blick in die Zukunft wird aufgetan. Man möchte einfach nur hören, ob man die Krankheit bekommen wird oder nicht. Manche wollen das Ergebnis ganz alleine erfahren, andere lassen sich von einer Person ihres Vertrauens begleiten. Letzteres ist ohnehin eine wichtige Frage, die sich im Verlauf der Entscheidungsvorbereitung stellt, nämlich wen man in seinen Untersuchungsprozess einbeziehen will und wen nicht, z. B. den Partner, Geschwister, Eltern, Kinder, Verwandte, Freunde, einen Seelsorger oder eine andere Vertrauensperson.

Grundsätzlich wird das Untersuchungsergebnis durch den untersuchenden oder beratenden Arzt ausschließlich der untersuchten Person eröffnet, gegebenenfalls einer begleitenden Vertrauensperson. Dies entscheidet der Betroffene. Und wenn dieser zu der Auffassung gelangt, dass er zur Entgegennahme des Befundes doch (noch) nicht bereit ist, dann kann er den Untersuchungsprozess jederzeit abbrechen oder unterbrechen, denn auch Nichtwissen kann in manchen Fällen ein Segen sein. Das Ergebnis oder diesbezügliche Auskünfte werden keinesfalls an Dritte weitergegeben, allenfalls mit schriftlicher Einwilligung des Patienten. Arbeitgebern, Versicherungen usw. ist der Zugang zu genetischen Befunden grundsätzlich verwehrt. Der Befund wird Eigentum des Patienten und unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht.

Wer nach der Bekanntgabe des Ergebnisses noch Fragen zu dessen Bedeutung und Konsequenzen hat, kann sich erneut an den untersuchenden Arzt wenden und er hat Anspruch auf Nachbetreuung und psychosoziale Unterstützung.

### **Umgang mit dem Ergebnis**

Was in einem Menschen vorgeht, der zur Kenntnis nehmen muss, dass bei ihm eine unheilbare Krankheit diagnostiziert wurde, ist nur schwer nachzuvollziehen. Wird er in Verzweiflung und Depression verfallen oder wird er das Leben genießen, so lange es noch geht? Die Reaktionen auf ein Testergebnis können vielfältig sein. Zunächst dürfte die Eröffnung der Diagnose einen tiefen Schock verursachen und es bedarf mehr oder weniger Zeit, die Nachricht zu realisieren und die Fakten anzunehmen. Zwar ist man am Tag der Bekanntgabe des Ergebnisses genauso gesund wie am Tag zuvor, doch verändert sich mit Kenntnisaufnahme einer positiven genetischen Diagnose zweifellos das Leben und man wird beginnen müssen, sich danach auszurichten.

Es beginnt die Angst vor dem Zeitpunkt des Ausbruchs, vor dem Verlauf der Krankheit und vor dem Wissen, dass man daran sterben wird. Es kann Phasen des Zorns darüber geben, das durch Huntington verursachte Leid der Familie mit allen Auswirkungen auf das Familienleben fortzuführen. Es besteht Furcht vor Konsequenzen im Beruf und in der Partnerschaft oder es erwachsen Schuldgefühle gegenüber betroffenen Familienangehörigen, sogar wenn man dank eines negativen Ergebnisses nicht betroffen ist. Das kann gerade bei Geschwistern eine Rolle spielen, vor allem, wenn nur *ein* Kind erkrankt, das andere gesund ist. Mitleid, übermäßiges Verantwortungsbewusstsein, aus Solidarität freiwilliger Verzicht auf Vergnügungen oder ähnliches können die Beziehung zwischen Geschwistern mehr belasten, als wenn beide Kinder erkrankt wären. In dieser Lage wird vielleicht sogar ein negatives Ergebnis nicht sofort positiv aufgenommen, und es entstehen angesichts dieser Situation statt eines Gefühls der Freude und Erleichterung Enttäuschung und Niedergeschlagenheit. Ansonsten befreit ein negatives Ergebnis natürlich von einer riesigen Last, nämlich der Angst, eines Tages selbst zu erkranken.

Unabhängig davon, wie das Testergebnis ausfällt – es kann das Leben einer getesteten Person und sogar seiner Angehörigen grundlegend verändern, selbst bei negativem Ergebnis. Und im Falle eines positiven Ergebnisses gibt es kein Entrinnen. Man wird erkranken und man kann nichts dagegen tun.

## **Pro und Contra**

Die Gründe, aus denen ein Betroffener sich untersuchen lässt und den Blick in die eigene Zukunft wagt, sind vielfältig. Es beginnt beim Interesse am eigenen Gen-Status, es geht um die Möglichkeit, sich auf die bevorstehende Erkrankung vorzubereiten, um die Angst, dass die Nachkommen gefährdet sind, es mag um die Partnerschaft gehen, um Familienplanung, um die eigene Lebensplanung, um berufliche und finanzielle Entscheidungen und vor allem um Gewissheit in der Ungewissheit. Jedes Mal, wenn man einen Gegenstand fallen lässt oder einen Namen vergessen hat, stellt man sich die Frage, ob dies ein frühes Anzeichen der Krankheit sein kann oder ob es ein alltäglicher Vorgang ist, wie er jedem passiert. Der Gen-Test gibt weitgehend Gewissheit.

Gleichwohl verbleibt in der Vorhersagediagnostik eine gewisse Restunsicherheit und die Betroffenen gehen verschiedene Risiken ein. Ersteres bezieht sich auf Testpersonen in der Grauzone, in der die Tests nicht mit hinreichender Sicherheit zu interpretieren sind. Zu Letzterem gehört, dass manche nach einem positiven Ergebnis ihren Partner verlieren oder dass sie sich mit Verwandten entzweien, weil sie ein Thema aus der Verdrängung holen, das diese betrifft. Oder sie können mit dem Ergebnis psychisch nicht umgehen, werden von der Angst vor Krankheitsbeginn und –verlauf überwältigt, verlieren ihren Lebensmut und fallen nach dem Test in ein Loch, aus dem sie nicht mehr herauskommen. Insofern kann einem Gen-Test eine erhebliche psychische und soziale Tragweite anhaften. Daher wurden von der Internationalen Vereinigung der Huntington-Selbsthilfeorganisationen und vom Weltverband der Neurologen Richtlinien erarbeitet, nach denen die Vorhersagediagnostik durchgeführt werden soll. Laut diesen Richtlinien soll weder bei Minderjährigen, noch auf Wunsch Dritter (zum Beispiel Partner, Eltern, Ärzte, Versicherungsgesellschaften, Arbeitgeber, Adoptionsstellen) eine genetische Untersuchung vorgenommen werden. Die Untersuchung darf nur auf freiwilliger Basis

geschehen und niemand ist berechtigt, Druck auszuüben, damit sich jemand dem Test unterzieht oder davon ablässt.

Im Übrigen gehört viel Mut dazu, sich dem Blick in die Zukunft zu stellen, denn häufig ist diese bekannt. Die meisten Testpersonen haben am eigenen Leib erfahren, was Huntington mit Vater oder Mutter, mit Opa oder Oma, mit Onkel oder Tante, mit Bruder oder Schwester angerichtet hat, denn diese sind vor ihnen den Weg der Krankheit gegangen. Die Zeit vor und während eines Gentests ist daher eine extrem sorgenvolle und schwierige Phase. Vor allem um die Zeit des Testdatums entstehen daher Suizidgedanken, nicht zuletzt vor dem Hintergrund, dass es derzeit für Huntington keine Heilungschancen gibt. Später lässt die Suizidgefahr nach, weil sich die Gen-Träger allmählich an den Gedanken der Krankheit gewöhnen und sich darauf einstellen. Und manche Betroffene können selbst mit einem positiven Ergebnis gut umgehen, indem sie ihr Leben selbst bestimmen und sich von der Erkrankung nicht unterkriegen lassen.

## **Fazit**

Sich einer vorhersagenden genetischen Untersuchung zu unterziehen oder nicht ist eine schwerwiegende Entscheidung. Sie kann den Probanden entweder von Lebensangst befreien und ihm endlich erlauben, sein weiteres Leben frei zu planen, sie kann ihn damit konfrontieren, dass er selbst wird durchstehen müssen, was er bei seinen erkrankten Angehörigen miterlebt hat, oder er bleibt weiterhin im Ungewissen. Die Entscheidung für oder gegen diese Untersuchung trifft ausschließlich der Betroffene, denn er muss für den Rest seines Lebens mit der Gewissheit oder der Ungewissheit zurechtkommen.

Die Entscheidung für den Test darf daher keine spontane Entscheidung, sondern muss wohl überlegt sein. Demzufolge sollte man sich genau darüber im Klaren sein, warum man den Test machen möchte. Ist er für sich selbst, um statt einer quälenden Ungewissheit Gewissheit zu erhalten, ist er aus gleichen Gründen für den Partner, ist er wegen eines Kinderwunsches, der Berufsaussichten oder aus anderen Gründen? Was immer die Motivation sein mag: für diesen Test sollte man sich nur entscheiden, wenn man sich über die Folgen der Untersuchung klar geworden ist – nämlich das unauslöschliche Wissen um die eigene Zukunft. Für diese Entscheidung gibt es kein allgemeines Richtig oder Falsch. Diese Entscheidung muss jeder für sich treffen mit allen Konsequenzen, die daraus für den weiteren Lebensweg entstehen.

## **Ansprechpartner**

Huntington-Zentren und –Ambulanzen (auf der Webseite des Euro-HD-Netzwerks):  
<http://www.euro-hd.net/html/network/locations>

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik: <http://www.gfhev.de/de/gfh/index.htm>

Österreichische Gesellschaft für Humangenetik: [www.oegh.at](http://www.oegh.at)

Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik: [http://sgmg.ch/?page\\_id=6442](http://sgmg.ch/?page_id=6442)

## Tipps

Die Kosten für einen Gen-Test betragen bis zu 200 Euro. Zwar wird dieser Betrag in der Regel von der Krankenkasse erstattet, doch verzichten manche Betroffene darauf, den Test über die Krankenkasse abzuwickeln, damit eine mögliche Erkrankung nicht in den Akten dokumentiert wird.

Sämtliche Versicherungen, die personenbezogene Gesundheitsfragen betreffen wie Berufsunfähigkeitsversicherung, Pflegezusatzversicherung, Lebensversicherung, Private Krankenversicherung und andere sollten aus naheliegenden Gründen vor der genetischen Untersuchung abgeschlossen sein.

## Weiterführende Literatur

Denkanstöße zum Gentest (Artikel von Christiane Lohkamp auf der DHH-Webseite):  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Denkanstoesse.pdf>

Genetische Untersuchung (Artikel auf der Webseite HDYO):  
<http://de.hdyo.org/you/articles/53>

Der Huntington-Ratgeber (Handbuch von Ekkehart Brückner)  
<https://www.huntington-info.at/ratgeber>

Rechtliche Hintergründe zum Gen-Test (im Internet zu finden):

- Deutschland: Gendiagnostikgesetz (GenDG)
- Österreich: Gentechnikgesetz (GTG)
- Schweiz: Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) und Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV)

*Die Infoblätter dieser Webseite sind keine Quelle für medizinische, juristische oder finanzielle Ratschläge und dieses Infoblatt ersetzt keine genetische Beratung.*

Autor: Ekkehart Brückner

Stand: April 2017