

Denkanstöße

Informationen für Risikopersonen der Huntington-Krankheit zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik

von Christiane Lohkamp

Vorwort

Die folgenden Ausführungen sind für Menschen geschrieben, die sich mit der Frage beschäftigen, ob sie die direkte prädiktive molekulargenetische Diagnostik für die Huntington-Krankheit (HK) in Anspruch nehmen wollen¹.

Diese Untersuchung wird seit 1993 angeboten. Ihr Ergebnis gibt Einblick in die Zukunft eines Menschen. Sie ist keine Diagnose einer manifesten Krankheit, sondern macht die Aussage, dass der- oder diejenige² mit einem medizinisch positiven Ergebnis³ ein bestimmtes, verändertes Gen in sich trägt und irgendwann — sollte er es erleben — die Huntington-Krankheit bekommen wird, und umgekehrt: bei einem negativen Ergebnis⁴ die Krankheit nicht auftreten wird.

Entscheidungen, von denen die Zukunft eines Menschen abhängt, können nicht ohne reife Überlegung getroffen werden. Vor- und nachteilige Auswirkungen einer Entscheidung sollten zuvor gegeneinander abgewogen werden. Erst wenn Sie sich über die Konsequenzen dieser Untersuchung klar geworden sind, sollten Sie sich für oder gegen den Test entscheiden.

Die vorliegende Schrift versucht, die in den letzten drei Jahren gesammelten Erfahrungen zusammenzufassen. Sie gliedert die vielschichtigen Fragen um den Test — ohne Anspruch auf Vollständigkeit — in einzelne Problembereiche und soll Ihnen als Leitfaden und Entscheidungshilfe dienen, vor allem aber zum Nachdenken anregen. Deshalb haben wir sie **Denkanstöße** genannt.

Für die Mitwirkung am Gelingen der Denkanstöße danke ich meinen Vereinskollegen und mir bekannten getesteten Personen, die ihre Erfahrungen einbrachten, sowie Mitgliedern der Huntington Gesellschaft, die sie angeregt haben.

Christiane Lohkamp, Vorsitzende der DHH

-
- 1 Die molekulargenetische Untersuchung wird auch als Differenzialdiagnose zur Abklärung der Huntington-Diagnose bei Patienten mit Symptomen angewendet.
 - 2 Die im Folgenden gewählte männliche Darstellungsform dient lediglich der Vereinfachung und der besseren Lesbarkeit; männliche und weibliche Personen sind selbstverständlich gleichermaßen gemeint.
 - 3 Ein medizinisch positives Ergebnis ist im Folgenden gleichbedeutend mit: Genträger.
 - 4 Ein medizinisch negatives Ergebnis ist im Folgenden gleichbedeutend mit: kein Genträger.

1. Allgemeine Information zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik

Die Untersuchung sagt mit annähernd 100%iger Genauigkeit voraus, ob ein Mensch Anlageträger der Huntington-Krankheit (HK) ist oder nicht⁵.

Die Untersuchung liefert eine unwiderrufliche Information und kann dadurch das Leben einer getesteten Person grundlegend verändern.

Ein positives Testergebnis bedeutet nicht, dass die HK bereits ausgebrochen (manifest) ist.

Die Aussagen des Ergebnisses sind begrenzt. Es bleiben Fragen, wie z.B.: Wann wird ein Anlageträger erkranken? Wie wird der Verlauf der Krankheit sein?

2. Der betroffene Personenkreis

Zunächst sollten Sie sich über folgende Fragen klar werden:

Welche Menschen sind von meiner Entscheidung, die genetische Untersuchung zu machen, betroffen?

Mit welchen Menschen pflege ich derzeit Kontakte? Wer könnte hinzukommen?

Welche Beziehungen bestehen und wie könnten sich diese Beziehungen ändern?

Welche Änderungen werden schmerzlich oder nicht annehmbar sein?

Bei welchen Menschen kann ich offen über das Huntington-Risiko sprechen?

Gibt es Menschen in meinem Umfeld, die in der Lage sind, das Ergebnis des Tests mit mir zu tragen?
Gibt es solche, die ein Ergebnis nicht verkraften könnten?

2.1 Die Testperson selbst

2.1.1 Warum will ich den Test machen?

Die Entscheidung für oder gegen die Untersuchung muss aus freien Stücken erfolgen und darf auf keinen Fall unter äußeren Zwängen entstehen.

Überlegen Sie, welche Gedanken Sie mit der molekulargenetischen Untersuchung verbinden:

Brauche ich das Testergebnis einzig und allein für mich und warum?

Wie wesentlich ist Gewissheit in meinem Leben?

Kann ich mit der Gewissheit besser umgehen als mit einem 25%igen oder 50%igen Risiko?

Welche Entscheidungen mache ich von dem Ergebnis abhängig?

Auf welche Entscheidungen hat das Ergebnis keinen Einfluss?

Stehen bei mir schwierige Entscheidungen an, denen ich durch den Test ausweichen zu können glaube, z.B. ein Partnerwechsel?

Habe ich Probleme, die ich meine, durch das Testergebnis lösen zu können, wie z.B. Leistungsschwäche oder Alkoholmissbrauch?

Könnte mir ein Untersuchungsergebnis bei meinen Problemen wirklich helfen oder gibt es alternative Lösungsmöglichkeiten?

5 Aus drei Gründen kann das Ergebnis nicht eindeutig sein:

- Bei weniger als 1% der bisher getesteten Personen war eine eindeutige Aussage nicht möglich.
- Unter bestimmten Bedingungen kann ein negatives Ergebnis weniger zuverlässig als ein positives sein.
- Laborfehler sind zwar sehr selten, kommen aber vor.

Möchte ich die Untersuchung machen lassen, weil ich einen negativen Befund erwarte?

Wie werde ich mit einem negativen Ergebnis fertig?

Wie werde ich mit einem positiven Ergebnis fertig?

Wer wird für mich sorgen, wenn ich krank werden sollte?

Wird mein Partner mich noch lieben und zu mir stehen?

Wie werde ich mich gegenüber meinen Eltern und Geschwistern verhalten? Will oder muss ich Eltern, Geschwister, ggf. Kinder von meinem Vorhaben informieren?

2.1.2 Partnerschaft

Welche Folgen hat mein Wunsch, den Test zu machen, auf eine Partnerschaft?

Ist mein Partner über den Test und seine Konsequenzen im Bilde?

Kann ich mit meinem Partner offen über meine Ängste in Bezug auf mein Risiko sprechen, und hat er einen Gesprächspartner für seine Fragen und Empfindungen zum Test?

Könnte ich meinem Partner zutrauen und zumuten, die Erziehung der Kinder zu übernehmen, mich möglicherweise eines Tages zu pflegen?

Könnte ein Testergebnis die Entscheidung für eine Partnerschaft beeinflussen?

Würde ich überhaupt eine Partnerschaft anstreben, wenn ich ein positives Testergebnis habe?

2.1.3 Kinderwunsch

Mache ich eine Entscheidung für oder gegen Kinder vom Testergebnis abhängig?

Wie könnten Kinder reagieren, wenn sie erfahren, dass sie im Laufe ihres Lebens mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an der HK erkranken?

Will ich auf Kinder verzichten, die u. U. vierzig und mehr Jahre ein gesundes Leben führen können? Würde ich auf Kinder verzichten, weil ich eines Tages meiner Erziehungsaufgabe nicht mehr gerecht werden könnte?

Wie werde ich mit der Angst um die Kinder fertig?

Wie wird mein Partner mit der Angst um mich und die Kinder fertig, auch im Hinblick darauf, dass er u. U. eines Tages mit der Angst um die Kinder allein gelassen sein wird?

2.1.4 Ausbildung und Beruf

Brauche ich das Testergebnis für meine Entscheidung bezüglich einer Ausbildung?

Soll ich ein langwieriges Studium auf mich nehmen oder eine kürzere praktische Ausbildung anstreben?

Brauche ich das Testergebnis, weil ich mich beruflich verändern, mich z.B. selbständig machen will?

Lohnt sich für mich überhaupt eine Ausbildung?

2.2 Familie

Familienbande sind keine Garantie für dauerhafte und gleichbleibende Beziehungen. Sie können sich — wie alle Beziehungen — auch ohne Not ändern und zerbrechen. Ein so folgenschweres Testergebnis, wie es die prädiktive molekulargenetische Diagnostik für die HK bietet, hat Auswirkungen auf die ganze Familie. Einzelne Familienmitglieder können in unterschiedlichem Maße von einem Testergebnis betroffen sein. Schon die Frage: Test ja oder nein, kann eine Familie spalten.

2.2.1 Partner

Finde ich bei meinem Partner Unterstützung in meinem Vorhaben, den Test zu machen, ohne dass er Druck auf mich ausübt?

Wie gehe ich damit um, wenn mein Partner eine andere Haltung gegenüber dem Test einnimmt als ich?

Wie könnte mein Partner auf ein Testergebnis reagieren?

Würde er sich bei einer schlechten Nachricht von mir abwenden?

Wird er nach einem negativen Ergebnis mehr von mir erwarten?

2.2.2 Kinder

Brauche ich das Testergebnis, um meinen Kindern ein besserer Vater oder eine bessere Mutter zu sein?

Was habe ich meinen Kindern mitgegeben?

Habe ich gegenüber meinen Kindern Schuldgefühle, die ich meine, durch ein negatives Ergebnis abzubauen zu können?

Wie wird mein Verhältnis zu meinen Kindern bei einem positiven Ergebnis, in dessen Folge sie mit einem 50%igen Risiko konfrontiert werden?

Wann und wie will ich meine Kinder informieren?

Wie erkläre ich ihnen meine psychische Belastung während der Testphase?

Fühle ich mich gegenüber meinen Kindern verpflichtet oder von ihnen gedrängt, meinen Status abzuklären?

2.2.3 Eltern

Welche Gedanken trage ich gegenüber meinen Eltern in mir? Waren sie über die HK und ihr Risiko informiert?

Mache ich ihnen zum Vorwurf, dass sie mich mit einem 50%igen Risiko in die Welt gesetzt haben?

Nehme ich mir das Recht, meinen Status abzuklären, auch wenn mein Risiko-Elternteil seinen Status nicht wissen möchte?

Kann ich offen mit dem Vorhaben, den Test zu machen, mit meinen Eltern umgehen, da ein positives Testergebnis schwerwiegende Folgen mit sich bringt bzw. ein negatives Ergebnis u. U. für die Eltern entlastend wirkt?

2.2.4 Geschwister

Soll ich meine Geschwister über den Gentest und mein Vorhaben informieren? Bei einem negativen Ergebnis können Schuldgefühle gegenüber bereits erkrankten Geschwistern oder solchen mit positivem Ergebnis aufkommen: Warum ausgerechnet ich nicht?

2.2.5 Übrige Verwandte

Durch das gemeinsame Risiko bildet die Familie eine Schicksalsgemeinschaft. Wird sich das Verhältnis zu den Verwandten durch ein Testergebnis ändern?

Wird die übrige Familie weiter zusammenrücken oder sich abwenden?

2.3 Freunde und Bekannte

Habe ich mit meinen Freunden und Bekannten jemals über die HK gesprochen? Wie stehen sie zu einer so schweren Krankheit? Wen von ihnen möchte ich über mein Risiko informieren? Wer unter ihnen wird zu mir halten, falls ich erkranken sollte?

2.4 Kollegen

Soll ich ein positives Ergebnis meiner Arbeitsstelle mitteilen? Wenn ja: wann tue ich das?

Erwarte ich nach einer entsprechenden Ergebnismitteilung Verständnis, wenn mir Fehler unterlaufen?

Rechne ich damit, dass schwache Leistungen in Zukunft leichtfertig auf die zu erwartende Krankheit geschoben werden, obwohl dazu keine Veranlassung besteht?

Werden die Kollegen zu mir halten oder mich fallen lassen?

Habe ich im Beruf noch Aufstiegschancen?

Werde ich fachlich noch ernst genommen?

Werde ich mich noch weiterbilden können?

3. Institutionen

Wir sind in vielfältiger Weise an Institutionen gebunden, zu denen sich unser Verhältnis vor allem durch ein positives Testergebnis entscheidend ändern kann. Beispielhaft seien aufgeführt:

3.1 Arbeitgeber und Vorgesetzte

Wie bereits festgestellt, ist ein positives Testergebnis keine Diagnose einer manifesten Krankheit und sagt nichts darüber aus, wann die Krankheit zum Ausbruch kommt. Sie sind keinesfalls verpflichtet, den Arbeitgeber von ihrem Testergebnis in Kenntnis zu setzen. Wollen Sie es dennoch tun, so sollte sichergestellt sein, dass der Arbeitgeber diese Information richtig bewerten kann.

Bei positivem Testergebnis könnte die Aussicht auf kostenintensive Ausfälle einen Arbeitsplatz gefährden. Selbst ein wohlwollender Arbeitgeber/Vorgesetzter wird in Interessenskonflikte kommen, wenn es z.B. um Entscheidungen bei Personalabbau geht.

Die Übernahme in das Beamtenverhältnis kann durch Bekanntwerden eines schlechten Ergebnisses in Frage gestellt sein. Auch ist eine Zugangsverweigerung zu bestimmten Berufszweigen denkbar.

3.2 Versicherungen

Jede Versicherung arbeitet nach statistischen Prinzipien und gewinnorientiert. Prämien werden danach berechnet, mit welcher Wahrscheinlichkeit ein zu versicherndes Ereignis eintreten wird.

Abschätzbare Risiken oder Ereignisse, deren Eintreten — wie im Falle der HK — vorhersagbar sind, können daher nur mit großem finanziellem Aufwand oder gar nicht versichert werden. Ist ein positives Testergebnis erst einmal aktenkundig, muss damit gerechnet werden, dass keine Lebensversicherung mehr zu einem Vertragsabschluss bereit ist und bei privaten Krankenversicherungen ein Zuschlag bezahlt werden muss. Hier ist Rat von der Selbsthilfe, bevor Sie erste Schritte für die molekulargenetische Diagnostik unternehmen, besonders wertvoll. Z. B. gibt es die Möglichkeit einer anonymen Diagnostik, wenn Sie die Kosten der Untersuchung selbst tragen. Lediglich der betreuende Arzt weiß dann Ihr Ergebnis.

3.3 Datenschutz

Bisher gibt es keine gesetzlichen Grundlagen, die den Datenschutz in diesem sensiblen Bereich sicherstellen. Es könnte sein, dass mit einer Entbindung von der ärztlichen Schweigepflicht, beispielsweise im Zusammenhang mit einem Vertragsabschluss, Daten in die Hände von Versicherungen und u. U. von Arbeitgebern gelangen. Verweigert man die Zustimmung zur Entbindung von der ärztlichen Schweigepflicht, kann dies nachteilig ausgelegt werden, d.h. es könnte davon ausgegangen werden, dass der Versicherungsnehmer etwas verschweigt.

4. Nach der Mitteilung des Testergebnisses

Unabhängig davon, welches Ergebnis Sie erhalten, es wird ihr Leben verändern. Die Erfahrung hat gezeigt, dass ein negatives Testergebnis nicht unbedingt nur Freude bereitet und ein positives auch beruhigend wirken kann. Das Testergebnis ist eine nicht zurücknehmbare Information; es gibt den Blick auf Ihre Zukunft frei. Darauf sollten Sie vorbereitet sein.

Sie werden sich vielleicht fragen:

Wie wird sich die Information auf mein Leben auswirken?

Kann ich nach dem Ergebnis so weiterleben wie bisher?

Was sollte ich ändern, was will ich ändern?

4.1 Psychische Aspekte

Sie dürfen die psychische Belastung in der Zeit bis zur Ergebnismitteilung nicht unterschätzen. Die Ergebnismitteilung kann eine Befreiung sein, sie kann aber auch zu seelischen Krisen führen. Egal welches Ergebnis Sie bekommen, seine Bewältigung wird ein Lernprozess sein, der Zeit und Kraft kostet. Z. B. können Ihnen bei einem negativen Ergebnis Zweifel an ihrer bisherigen Lebensführung kommen, da Sie sich darauf eingestellt hatten, irgendwann krank zu werden. Oder Sie meinen, nun plötzlich ein problemloser, uneingeschränkt glücklicher Mensch sein zu müssen.

Haben Sie eine Vertrauensperson, mit der Sie über auftretende Fragen, Zweifel und Ängste sprechen können?

Dazu gehören allgemeine Fragen wie:

Warum ausgerechnet ich? Warum ausgerechnet ich nicht?

Werde ich wieder unbeschwert und glücklich sein können?

und Fragen, die ein positives Testergebnis aufwirft:

Habe ich, aufgrund der drohenden Krankheit das Recht, mich nur noch den positiven Seiten des Lebens zu widmen?

Wirkt die drohende Krankheit als Entschuldigung für Lern- bzw. Leistungsschwächen, Schwierigkeiten im Beruf oder bei Problembewältigungen?

Werde ich von meinen Mitmenschen noch für voll genommen?

Wem kann ich mich anvertrauen, wem nicht?

Nimmt man mich im Beruf noch ernst?

Werde ich Minderwertigkeitsgefühle entwickeln?

Ein weiterer Fragenkomplex um die zu erwartende Krankheit schließt sich an:

Wie groß ist meine Angst vor der Krankheit?

Welche Kenntnisse habe ich über die Krankheit und an wen kann ich mich wenden, der sich mit der Krankheit auskennt?

Welche Erfahrungen und Ängste verbinden sich mit der Krankheit?

Habe ich Hoffnung auf neue Medikamente?

Wie denke ich über Selbstmord? Würde ich darüber mit jemandem sprechen und diesen Schritt sorgfältig überdenken?

Wie werde ich reagieren, wenn ich glaube, erste Symptome bei mir festzustellen?

5. Schlussbetrachtung

Wir leben im Zeitalter der Informationsfülle. Wissen gilt als gleichbedeutend mit Stärke. Aber bedeutet Nicht-wissen-wollen deshalb Schwäche?

Es gibt Menschen mit einem starken Verlangen nach Gewissheit, und wieder andere mit einer großen Toleranz gegenüber Ungewissheit. Viele Risikopersonen haben jahrelang mit dieser Ungewissheit gelebt, eine Ausbildung gemacht, Lebenserfahrung und Kraft gesammelt und sich finanziell abgesichert. Die prädiktive molekulargenetische Diagnostik beendet diese Ungewissheit. Ein positives Ergebnis kann eine Herausforderung sein. Die Zweifel um Ihren Gen-Status gibt es nicht mehr, aber sie werden durch andere Fragen ersetzt.