Deutsche Huntington-Hilfe e.V.

- Infoblatt –

Irrtümer

im Zusammenhang

mit der

Huntington-Krankheit

Richtigstellung von
falschem/veraltetem Wissen

Oktober 2015

1. Einleitung

Die Huntington-Krankheit ist selten. Ein einzelner Hausarzt, Neurologe, Humangenetiker etc. trifft nicht oft auf Menschen mit der Huntington-Krankheit. Evtl. hat er noch veraltetes / falsches Wissen von früheren Tagen und gibt teilweise falsche Informationen. Gleiches gilt für den Wissensstand in den Familien. Das führt dazu, dass viele falsche Informationen in den Köpfen der Leuten existieren und Entscheidungen darauf beruhen könnten, die bei korrekten Informationen anders getroffen worden wären.

Die Deutsche Huntington-Hilfe hat ein großes Interesse daran, die Betroffenen und ihre Familien mit richtigen Informationen zu versorgen, um gut informierte Entscheidungen treffen zu können.

Dieses Infoblatt erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Gerne können Sie uns weitere Irrtümer zusenden, wir aktualisieren dieses Infoblatt von Zeit zu Zeit und sind für jeglichen Input dankbar, um so das Wissen über die Huntington-Krankheit nach und nach zu verbessern.

2. Sammlung von Huntington-Irrtümern

Allgemeines

Die Krankheit heißt Chorea Huntington.

- Der Name „Chorea Huntington“ wird nicht mehr verwendet. Da neben den unwillkürlichen Bewegungen (Chorea) auch Wesensveränderungen und Probleme mit dem Denken (kognitiv) zu den Symptomen gehören, ist der Name „Huntington-Krankheit“, „Morbus Huntington“ oder Huntington‘sche Krankheit üblich.

Nur Männer / nur Frauen sind von der Huntington-Krankheit betroffen.

- Früher haben die Frauen ihre an Huntington erkrankten Männer zuhause gepflegt, Männer hingegen haben ihre Frauen in Pflege gegeben. Dadurch entstand (in den Pflegeheimen) der Eindruck, dass die Huntington-Krankheit nur Frauen betrifft. Die Huntington-Krankheit betrifft sowohl Männer als auch Frauen.

Da kennt sich keiner aus / ich bin allein.

- Die Huntington-Krankheit ist selten und betrifft ca. 10.000 Menschen in Deutschland. Es gibt Experten, die sich (teilweise seit Jahrzehnten) mit der Krankheit beschäftigen. Die Deutsche Huntington-Hilfe bietet Veranstaltungen zum Austausch sowohl mit Experten als auch mit Gleichgesinnten. Es gibt spezielle Zentren für die Behandlung und Teilnahmemöglichkeiten für Studien. Darüber hinaus gibt es ein weltweites Netzwerk mit einem internationalen Austausch.

Mutationsträger, Betroffene und Menschen mit dem Huntington-Risiko dürfen kein Blut spenden.

- Die Huntington-Krankheit wird nicht über das Blut übertragen. Blutspenden ist möglich.

Vererbung / Risikoperson

Nur Mitglieder aus Familien mit der Huntington-Krankheit bekommen die Huntington-Krankheit

- Es kommt vor, dass die Huntington-Krankheit in Familien auftritt, die keine „Vorgeschichte“ haben. Das liegt an der Evolution, denn die CAG-Wiederholung im Huntington-Gen kann sich von einer Generation zur nächsten verändern. Erhöht sie sich so im Laufe der Zeit, passiert es, dass irgendwann der Wert so hoch ist, dass die Krankheit (erstmals) auftritt, obwohl vorherige Generationen nicht daran erkrankt sind. Dann spricht man von einer „Neu-Mutation“ und das ist für die Familien eine besonders schwierige Situation, da auch noch weitere Geschwister selbst im negativen oder im Graubereich sein könnten und nicht erkranken, aber für deren Nachkommen durchaus ein Risiko bestehen könnte.

Der/die Erstgeborene/Zweitgeborene, …hat die Huntington-Krankheit (nicht) geerbt.

- Jedes Kind einer Person mit der Huntington-Mutation hat eine 50 % Wahrscheinlichkeit, die Mutation geerbt zu haben, die zu den Symptomen der Huntington-Krankheit führt.

Bei der Vererbung von Mutter an den Sohn / an die Tochter - vom Vater an den Sohn / die Tochter wird die Huntington-Krankheit (nicht) vererbt.

- Jedes Kind einer Person mit der Huntington-Mutation hat eine 50 % Wahrscheinlichkeit, die Mutation geerbt zu haben, die zu den Symptomen der Huntington-Krankheit führt - unabhängig vom Geschlecht des Elternteils oder des Kindes.

Durch Vergleich der Haarfarbe, Augenfarbe, Verhalten, Schriftbild etc. mit dem betroffenen Elternteil kann man Rückschlüsse auf die genetische Mutation ziehen.

- Es besteht kein Zusammenhang zwischen Äußerlichkeiten / Verhaltensmustern und der genetischen Mutation. Nur eine genetische Untersuchung liefert Gewissheit.

Der CAG-Wert steigt bei Vererbung vom Vater (um plus 7); von der Mutter (um plus 0,7).

- Der CAG-Wert kann sich von einer Generation zur nächsten verändern. Sowohl bei der Vererbung vom Vater als auch von der Mutter kann der CAG-Wert steigen oder auch kleiner werden. Väter vererben oft größere CAG-Werte, Mütter meist die gleiche CAG-Zahl.

Der CAG-Wert sagt etwas über das Alter bei Ausbruch der Krankheit bzw. deren Verlauf aus.

- Es gibt einen allgemeinen Trend, dass bei höherem CAG-Wert die Krankheit früher ausbricht. Allerdings schwankt das Alter bei Ausbruch bei Personen mit gleichem CAG-Wert teilweise um Jahrzehnte, besonders bei CAG-Zahlen unter 50. Bei Zahlen über 60 muss man mit Auftreten der ersten Symptome bereits im Kindesalter rechnen.
- Ein Rückschluss vom CAG-Wert auf den Ausbruch der Krankheit und deren Verlauf einer individuellen Person ist nicht möglich. Die Huntington-Krankheit verläuft bei jedem unterschiedlich. Neben den Genen spielen auch Umweltfaktoren eine Rolle, so dass auch bei eineiigen Zwillingen der Ausbruch und Verlauf verschieden sein können.

Die Huntington-Krankheit überspringt Generationen.

- Ist das Elternteil negativ auf die Huntington-Krankheit genetisch untersucht wurden, besteht kein Risiko für nachfolgende Generationen.
- Sollte der Elternteil mit der Huntington-Mutation vor Ausbruch von typischen Symptomen gestorben sein (Unfall, andere Krankheit, etc.), sieht es so aus, als würde die Huntington-Krankheit eine Generation überspringen. Aber sie wird immer in direkter Linie vererbt. Das gilt auch bei unehelichen Vätern als Träger der Mutation.

Aus der Beobachtung von Symptomen kann man den CAG-Wert ableiten.

- Nur eine genetische Untersuchung gibt Gewissheit über den CAG-Wert einer Person. Symptome zu jagen ist ein typisches Verhalten in Huntington-Umfeld, nicht alles, was nach Symptomen der Huntington-Krankheit aussieht, sind wirklich Symptome.

Genetische Untersuchung

Außenstehende können die Entscheidung für / gegen die prädiktive genetische Untersuchung treffen, z. B. die Eltern, der Partner, ein Therapeut, der Arbeitgeber etc.

- Allein die Person mit dem Huntington-Risiko hat das Recht, sich für die genetische Untersuchung zu entscheiden, oder vom Recht auf Nicht-Wissen Gebrauch zu machen.

Die genetische Untersuchung dauert sehr lange / viele Monate.

- Die genetische Untersuchung ist von einem Arzt durchzuführen, der das Ergebnis im persönlichen Gespräch mitteilen muss. Der Test sollte im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen, dazu gehören in der Regel mindestens zwei Termine, die ca. 14 Tage auseinander liegen. Das sind die Empfehlungen, die im Gesetz stehen. Individuelle Abweichungen sind möglich. Die Laboruntersuchung selbst dauert in gut organisierten Laboren ca. 1 Woche.

Es gibt eine gesetzlich vorgeschriebene Wartezeit vor der Blutentnahme bzw. zwischen Blutentnahme und Bekanntgabe des Ergebnisses.

- Zwischen den Terminen soll eine angemessene Bedenkzeit liegen, um den Ratsuchenden die Möglichkeit zu geben, diesen Schritt gut zu überdenken. Das Gesetz schreibt auch das nicht vor.

Bei der psychologischen Beratung kann man „durchfallen“, d.h. nicht zur genetischen Untersuchung zugelassen werden.

- Die psychologische Beratung ist optional und darf niemanden aufgezwungen werden. Sie dient der Vorbereitung und Begleitung des Ratsuchenden. Die Deutsche Huntington-Hilfe und die internationalen Richtlinien empfehlen die psychologische Beratung, da dann bei gravierenden Reaktionen auf das Testergebnis rasch psychologische Hilfe in Anspruch genommen werden kann.

Die prädiktive genetische Untersuchung von Schwangeren während der Schwangerschaft ist nicht möglich.

- Grundsätzlich können auch schwangere Frauen mit dem Huntington-Risiko prädiktiv untersucht werden. Es ist zu überlegen, ob dieser Zeitpunkt ratsam ist, denn eine genetische Untersuchung ist psychisch extrem belastend. Wenn die Schwangerschaft auf jeden Fall ausgetragen werden soll, sollte man den Gentest auf die Zeit nach der Niederkunft verschieben. Nur wenn die Belastung durch die Ungewissheit unerträglich ist, macht der Gentest Sinn.

Negativ bedeutet schlecht, also Genträger.

- Negativ bedeutet, die genetische Mutation, die zu den Symptomen der Huntington-Krankheit führt, wurde nicht gefunden – ist also für die meisten Ratsuchenden die „gute“ Nachricht.

Positiv ist ein schlechtes Ergebnis, negativ ist ein gutes Ergebnis.

- Ein positives Ergebnis kann einer Person die Gewissheit und neuen Lebensmut geben und muss nicht zwingend schlecht sein. Umgekehrt ~~gut~~ kann ein negatives Ergebnis für die Person, die evtl. viele Jahre lang das Risiko hatte, etwas Negatives sein. Jeder nimmt das Ergebnis für sich und sein Leben individuell auf und bewertet für sich selbst.

Man bekommt Medikamente, sobald man die prädiktive genetische Untersuchung gemacht hat.

- Mutationsträger sind nicht krank und derzeit gibt es noch keine Medikamente, die den Ausbruch der Huntington-Krankheit hinauszögern oder verhindern können.
- Es gibt bei der DHH ein Infoblatt, was Mutationsträger tun können, um z. B. mit gesunder Ernährung, Reduktion von Stress etc. den Krankheitsbeginn und –verlauf positiv zu beeinflussen.

Die vorhersagende genetische Untersuchung von Kindern ist (im Ausland) möglich.

- Die Entscheidung für die prädiktive genetische Untersuchung darf nur die betroffene Person treffen. Die genetische Untersuchung Minderjähriger ist nach internationalen Richtlinien nicht möglich bzw. nur mit Zustimmung der Ethikkommission.
- Hat ein Kind Symptome, die klinisch die Verdachtsdiagnose juveniler M. Huntington (in der Jugend) begründen, muss man zur Sicherung der Diagnose die Huntington-Mutation nachweisen. Dazu ist die Aufklärung der Eltern zwingend vorgeschrieben.

Das Ergebnis der genetischen Untersuchung ist eindeutig positiv oder negativ.

- Jeder Mensch hat eine gewisse CAG-Wiederholung im Huntingtin-Gen:
  - <= 25 ist negativ (die Krankheit tritt nicht auf)
  - 26 – 35 ist der Graubereich. Mit dieser CAG-Zahl wird man höchst wahrscheinlich nicht Huntington-krank, aber die eigenen Ei- oder Samenzellen können höhere CAG-Zahlen aufweisen, so entstehen „Neumutationen“. Es besteht also ein Risiko für Nachkommen, insbesondere weil sich diese CAG-Wiederholung von Generation zu Generation verändern kann – und irgendwann wird der Wert von 40 erreicht / überschritten.
  - 36 – 39 ist der Bereich verminderter Penetranz. Mit der CAG-Zahl tritt die Huntington-Krankheit üblicher Weise erst im sehr hohen Alter auf und verläuft dann sehr mild, so dass sie oft nicht diagnostiziert wird.
  - >= 40 ist positiv (die Krankheit tritt irgendwann auf).

Aus dem CAG-Wert kann man den Krankheitsbeginn und den Krankheitsverlauf ableiten.

- Wissenschaftliche Arbeiten zeigen einen generellen Zusammenhang zwischen dem CAG-Wert und dem Alter bei Ausbruch der Erkrankung sowie dem Fortschreiten der Huntington-Krankheit. Dies ist eine allgemeine Darstellung und sagt nichts für den individuellen Fall aus, siehe auch Infoblatt mit Tipps für Mutationsträger.

Medikamente / Behandlung

Es gibt keine Medikamente / keine Behandlung / man kann nichts machen.

- Die Huntington-Krankheit kann derzeitig weder gestoppt noch verhindert werden, es gibt noch keine Heilung. Es gibt aber Medikamente und übende Therapien, um die Symptome zu lindern und die Lebensqualität der Betroffenen möglichst lange aufrechtzuerhalten. Es gibt eine Behandlungsleitlinie speziell für Huntington und einige Zentren mit Experten, die regelmäßig Huntington-Patienten behandeln.

Prognose / Krankheitsbeginn / Krankheitsverlauf

In 5 bis 8 Jahren ist der Betroffene ein Schwerstpflegefall. Sie haben noch 10/15/20/x Jahre.

- Niemand kann den individuellen Verlauf der Krankheit vorhersagen, jeder ist anders. Der Verlauf der Krankheit kann 15 – 20 oder mehr Jahre betragen.

Beim Elternteil brach die Krankheit im Alter von x Jahren aus, dann ist es bei der nachfolgenden Generation genauso. Bei Eltern / Geschwistern / in der Familie ist der Verlauf gleich

- Die Krankheit verläuft bei jedem unterschiedlich. Es sind keine Vorhersagen möglich. Es gibt Unterschiede beim Ausbruch, den Symptomen und dem Verlauf auch innerhalb einer Familie. Allerdings ist der Verlauf bei Vererbung durch die Mutter oft ähnlich.

Forschung

Da besteht keine Hoffnung.

- Dr. Ed Wild (Neurologe und Huntington-Forscher, London, UK) nennt Huntington die „heilbarste der unheilbaren Krankheiten“ und zählt Gründe für Hoffnung auf:
  - Die genetische Mutation als Ursache der Huntington-Krankheit ist bei allen Betroffenen gleich und bekannt,
  - es gibt eine starke Huntington-Gemeinschaft, die bereit ist, an Studien teilzunehmen
  - und viele Forscher beteiligen sich weltweit an der Grundlagenforschung sowie der Suche nach wirksamen Therapien.
- Über den Fortschritt der Huntington-Forschung berichtet die internationale Plattform HDBuzz.

Da wird nicht geforscht / das interessiert die Pharmaindustrie nicht.

- Die gemeinnützige CHDI Foundation in den USA stellt seit ca. 10 Jahren die jährliche Summe von ca. 80 - 100 Millionen US-Dollar nur für die Huntington-Forschung zur Verfügung und veranstaltet Treffen für Forscher. Viele der derzeit laufenden Studien werden von Pharmafirmen wie Teva, Pfizer

oder Roche finanziert. Über den Fortschritt der Huntington-Forschung berichtet die internationale Plattform HDBuzz.

An Studien können nur Erkrankte teilnehmen

- An Medikamenten-Studien nehmen üblicher Weise nur Personen teil, die Symptome haben, denn nur diese sollen behandelt werden. Menschen mit dem Huntington-Risiko und Mutationsträger werden jetzt auch schon zu Medikamenten-Studien eingeladen, z.B. der Untersuchung der Wirkung von Kreatin bei Menschen mit dem Huntington-Risiko.
  Nicht-Mutationsträger und Familienangehörige sind für die Forschung ebenfalls wichtig und können an der weltweiten Beobachtungsstudie Enroll-HD oder anderen Studien, z. B. Umfragen teilnehmen.
- Für Studien gibt es bestimmte Ein- und Ausschlusskriterien, um die richtigen Teilnehmer zu finden. Interessenten können sich über Studien aufklären lassen und dann frei entscheiden, ob sie dabei mitmachen wollen oder nicht.

Selbsthilfe

Selbsthilfe ist nichts für jeden. Da sitzt man im Stuhlkreis.

- Die Veranstaltungen der Deutschen Huntington-Hilfe sind grundsätzlich offen für Mitglieder und Nichtmitglieder und trotz des ernsten Themas eine gute Gelegenheit, mal rauszukommen und vor allem um verstanden zu werden, ohne erklären zu müssen, weil jeder in einer ähnlichen Situation ist. Neben den regionalen Treffen zum Erfahrungsaustausch gibt es auch Vorträge durch Referenten oder Ausflüge. Jede Gruppe gestaltet den Turnus und die Inhalte dabei selbst. Vorbeikommen und nur zuhören ist möglich. Außerdem bekommt man gute Informationen und Ansprechpartner.

Da gibt es keine Hilfe.

- Die Huntington-Krankheit ist selten und oft unbekannt, da trifft man öfters auf Unwissen oder veraltete Information, häufig sind Familienangehörige/Freunde überfordert und wissen nicht, wie sie mit der Situation/dem Betroffenen umgehen sollen. Sprechen Sie das Thema offen an und formulieren Sie Ihren Wunsch nach Unterstützung. Darüber zu reden ist oftmals der erste Schritt. Gerne steht die Geschäfts- und Beratungsstelle der Deutschen Huntington-Hilfe allen Betroffenen zur Verfügung, um Fragen zu beantworten oder Hilfestellungen zu geben. Sie sind nicht allein!

Kinderwunsch / Familienplanung

Menschen mit dem Huntington-Risiko/Mutationsträger dürfen keine Kinder bekommen.

- Das Recht und die freie Entscheidung, eine Familie zu gründen, kann einem niemand wegnehmen. Dies obliegt allein dem Paar, das sich Kinder wünscht, wie es mit dieser Frage vor dem Hintergrund Huntington umgeht.

Versicherungen

Bei positivem genetischem Ergebnis können keine Versicherungen mehr abgeschlossen werden

- Grundsätzlich ist das Abschließen von personenbezogenen Versicherungen (Lebens-, Unfall, Krankheits-, Pflege- oder Berufsunfähigkeitsversicherung) auch noch möglich, wenn man bereits das Wissen erlangt hat, dass man Mutationsträger ist. Versicherungen dürfen (bis zu einer bestimmten Versicherungssumme) in Gesundheitsfragen hierzu keine Fragen stellen bzw. diese Information nicht verwenden, denn nach dem Gendiagnostikgesetz darf man aufgrund seiner Gene nicht benachteiligt werden. Allerdings ist es ratsam, die Versicherungen vorher anzuschließen aus folgenden Gründen:
  - Im Rahmen der neurologischen Untersuchung könnten ggf. die ersten Symptome festgestellt werden, dann ist die Untersuchung nicht mehr prädiktiv (vorhersagend), sondern symptomatisch – und die Diagnose Huntington ist in den Gesundheitsfragen anzugeben.
  - Wenn im Rahmen der psychologischen Beratung eine Psychotherapie stattfindet (die Versicherungen werten jede psychologische Beratung als solche), wird ist es fast unmöglich, die o.g. Versicherungen abzuschließen.

- Wenn es bei den Gesundheitsfragen irgendetwas gibt, das man als Mensch mit dem Risiko locker mit "nicht bekannt" beantworten kann, macht man damit keine falschen Angaben.
- Macht man nach einem positiven genetischen Befund falsche Angaben, auf denen der Vertrag beruht, kann dieser von der Versicherung widerrufen werden. Fragen nach Erkrankungen der Eltern und anderen Verwandten sind aber sittenwidrig und daher nicht erlaubt, man kann sie immer mit "nicht bekannt" beantworten.
- Bei symptomatischem Befund wird man wohl kaum eine private Versicherung finden, die einen ohne teure Aufschläge überhaupt versichert.

3. Weiterführende Informationen

3.1 Informationsmaterial der DHH

Zum Herunterladen bzw. Bestellen

- Infomaterial der DHH: http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Start/Service/Info-Material+neu - beispielsweise
  - B 003 - Huntington-Krankheit, Informationsschrift
  - B 010 - Therapien ohne Pillen
- Infoblätter der DHH: http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Start/Service/Informationsbl%E4tter – z. B.
  - Menschen mit dem Huntington-Risiko/Mutationsträger: http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/DHH-Infoblatt_Ratschl%E4ge-Mutationstr%E4ger.pdf
  - Versicherungen: http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/DHH-Infoblatt_Kinderwunsch.pdf
  - Genetische Untersuchung: http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/DHH-Infoblatt_Genetische-Untersuchung_01c.pdf
  - HK - Herausforderung einer ganzen Familie (z. B. im Zusammenhang mit Neu-Mutation): http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/2015-02-11_HK-Herausforderung_einer_ganzen_Familie.pdf

3.2 Internet-Links

- Behandlungsleitlinie Morbus Huntington: http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/030-028.html
- Enroll-HD: Weltweite Studie für alle aus Huntington Familien: https://www.enroll-hd.org/
- HDBuzz, Internetplattform mit Neuigkeiten der Huntington-Forschung in einfacher Sprache, ins Deutsche übersetzt: http://de.hdbuzz.net
- Das Gen der Huntington Krankheit: http://de.hdyo.org/you/articles/50
- Neu-Mutation / Huntington und Evolution: http://de.hdbuzz.net/143

4. Ansprechpartner

- Geschäfts- und Beratungsstelle der DHH, http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Start/Kontakt

- Huntington-Zentren in Deutschland: https://www.euro-hd.net/html/network/locations/germany

5. Abkürzungen

CAG	Dreierkombination der Bausteine der DNA: Cytosin, Adenin, Guanin
DHH	Deutsche Huntington-Hilfe e. V.
HK	Huntington-Krankheit

6. Feedback

Bitte senden Sie uns Ihre Rückmeldung zu diesem Infoblatt zu. Wir werden diese bei der regelmäßigen Aktualisierung der Inhalte des Infoblattes berücksichtigen.

Gerne können Sie auch weitere Themen für neue Infoblätter vorschlagen.

7. Infoblätter der Deutschen Huntington-Hilfe e. V.

© Deutsche Huntington-Hilfe e. V., Duisburg

Zweite Auflage 2015

Autor: Michaela Grein, unter fachärztlicher Beratung von Dr. med. Herwig W. Lange

Die DHH stellt Infoblätter zu ausgewählten Themen in Bezug zur Huntington-Krankheit zur Verfügung. Alle Infoblätter können von Huntington-Familien und anderen Interessierten kostenlos von der Webseite www.dhh-ev.de heruntergeladen werden.

Die Infoblätter der DHH sind keine Quelle für medizinische, juristische oder finanzielle Ratschläge.

Für weiterführende Informationen, Bestellung von Informationsmaterial, Mitgliedschaft in der DHH, Kontakt zu den Landesverbänden/Selbsthilfegruppen und den regionalen Kontaktpersonen wenden Sie sich bitte an die Geschäfts- und Beratungsstelle.

Deutsche Huntington-Hilfe e. V.

Geschäfts- und Beratungsstelle, Falkstr. 73 – 77, 47058 Duisburg

Telefon: 0203/22915 - Fax: 0203/22925 – Web: www.dhh-ev.de - Email: dhh@dhh-ev.de

Spendenkonto: Bank für Sozialwirtschaft, IBAN: DE85 6012 0500 0007 7452 00, BIC: BFSWDE33STG