

Deutsche Huntington-Hilfe e. V.



**Deutsche
Huntington-Hilfe**

Kinderwunsch

Juli 2014

1. Einleitung

Zu wissen, dass man das Risiko der Huntington-Krankheit hat oder Genträger der Mutation ist, die die Huntington-Krankheit verursacht, hat Einfluss auf die Entscheidung, eigene Kinder zu wollen. In diesem Infoblatt werden die genetischen Grundlagen zusammengefasst, die für die (mögliche) Vererbung der Huntington-Krankheit wichtig sind. Anschließend werden den Menschen mit dem Risiko bzw. dem Genträger Möglichkeiten aufgezeigt, um Kinder (mit und ohne Erkrankungsrisiko) zu bekommen.

Daneben gibt es einige Denkanstöße und Hinweise, was darüber hinaus bei der Familienplanung betrachtet werden sollte. Die Entscheidungen für oder gegen Kinder, mit oder ohne Risiko, trifft allein das Paar, das vor dieser Frage steht. Es gibt kein richtig oder falsch.

Alle im Infoblatt aufgeführten Wahrscheinlichkeiten gehen davon aus, dass ein Partner Risikoperson oder Genträger ist und der andere keine Huntington-Veranlagung trägt, d. h. dieses Informationsblatt gilt nur eingeschränkt, wenn beide Partner Risikopersonen oder Genträger sind.

2. Grundlagen

2.1 Genetische Grundlagen

Morbus Huntington ist eine erbliche Erkrankung, die durch eine bestimmte Verlängerung im Huntingtin-Gen verursacht wird, auch Mutation genannt. Jeder, der diese Veranlagung in sich trägt, hat eine **50 prozentige Wahrscheinlichkeit**, diese Veranlagung an Nachkommen weiterzugeben. Nachkommen tragen ab dem Moment der Zeugung die Huntington-Veranlagung oder nicht. Erst mit der genetischen Untersuchung erlangt die Person das Wissen, ob sie Genträger oder Nicht-Genträger ist. In der Zeit vor der genetischen Untersuchung spricht man von einer Risikoperson (oder besser: Person mit Huntington-Risiko), da man nicht weiß, ob die Veranlagung vererbt wurde oder nicht.

Ob jemand die genetische Veränderung trägt, lässt sich durch eine **genetische Untersuchung** feststellen.

- Ist das Ergebnis **negativ**, so liegt die Verlängerung nicht vor, d. h. die Huntington-Krankheit wird nicht ausbrechen und es besteht kein Risiko der Weitervererbung
- Ist das Ergebnis **positiv**, bedeutet dies, dass die genetische Mutation gefunden wurde, d. h. irgendwann wird die Huntington-Krankheit ausbrechen und es besteht das 50 prozentige Risiko, diese Mutation an Nachkommen weiterzuvererben.

Bei der genetischen Untersuchung wird nach vorausgehender humangenetischer Beratung eine bestimmte Wiederholungszahl von CAGs auf dem Chromosom 4 ermittelt. Überschreitet diese einen bestimmten Schwellwert, so liegt die Huntington-Mutation vor (positives Ergebnis). Ist sie darunter, besteht die Mutation nicht (negatives Ergebnis), denn jeder Mensch trägt das Huntingtin-Gen in sich – allein die Anzahl der Wiederholungen bestimmt, ob die Huntington-Krankheit ausbrechen wird oder nicht. Es gibt zudem einen **Graubereich** (intermediärer Bereich), in dem die Krankheit ausbrechen kann, aber nicht unbedingt bis in ein hohes Alter erkennbar wird.

Bei der Weitervererbung kann die genetische Mutation instabil sein, d. h. die Anzahl der CAG-Wiederholungen kann sich verändern. Sie kann kürzer oder länger werden. Ab einem CAG-Wert von ca. 60 ist es wahrscheinlich, dass die Huntington-Krankheit bereits sehr früh ausbricht, dann wird von **juveniler Huntington-Krankheit** gesprochen. Die Wahrscheinlichkeit hierfür liegt bei ca. 5 %.

Eine prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchung durchzumachen ist eine sehr weitreichende Entscheidung für eine Person mit Huntington-Risiko und sehr emotional. Ca. 80 % derjenigen, für die die genetische Untersuchung in Frage kommt, entscheiden sich dagegen und ziehen ihr **Recht auf Nichtwissen** vor.

2.2 Rechtliche Rahmenbedingungen

In Deutschland existiert eine Reihe von Gesetzen, die in diesem Zusammenhang eine wichtige Rolle spielen.

- Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen - Gendiagnostikgesetz (GenDG)
 - § 9 Aufklärung
 - (2) Die Aufklärung umfasst insbesondere (...) 5. das **Recht** der betroffenen Person **auf Nichtwissen** einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen
 - § 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen
 - (2) Eine **vorgeburtliche genetische Untersuchung**, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine **Erkrankung** festzustellen, **die** nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik **erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht**, darf **nicht vorgenommen** werden.
- Präimplantationsdiagnostikverordnung (PIDV)
 - Seit 2013 können Paare bei den Ethikkommissionen der Bundesländer einen Antrag zur Durchführung einer PID stellen – unter Nennung der genetischen Erkrankung, der Erkrankungswahrscheinlichkeit des Kindes und der Einwilligung beider Partner. Noch ist unklar, ob dies für die Huntington-Krankheit bewilligt werden wird, siehe Ausblick.
 - Die Kosten der PID und der Antragstellung sind von dem Paar zu tragen.

3. Möglichkeiten in Deutschland

3.1 Eigene Kinder ohne Erkrankungsrisiko

In Deutschland ist für spätmanifeste Krankheiten – wozu die Huntington-Krankheit bisher gerechnet wird - laut Gendiagnostikgesetz weder eine Pränataldiagnostik (im Mutterleib) noch eine Präimplantationsdiagnose (bei künstlicher Befruchtung) erlaubt. Ist jedoch mit einem juvenilen Beginn zu rechnen, können die Untersuchungen auch in Deutschland durchgeführt werden.

Es gibt demnach in Deutschland derzeit nur begrenzt Möglichkeit, um bewusst eigene Kinder ohne Erkrankungsrisiko zu bekommen.

3.2 Eigene Kinder mit Erkrankungsrisiko

Wie alle Paare können Personen aus Huntington-Familien auf natürlichem Wege Kinder bekommen.

- Dafür sprechen: Die Forschung ist auf einem gutem Weg, diese Variante bringt keine Kosten mit sich, die emotionale Belastung kann geringer sein
- Dagegen sprechen: derzeit gibt es keine Behandlung, die die Huntington-Krankheit aufhält oder gar verhindert, irgendwann muss man dem Kind sagen, dass für das Kind ein Risiko besteht und die Eltern sich wissentlich für das Kind mit Risiko entschieden haben, als Eltern kann man nicht über die genetische Untersuchung eines gesunden Kindes entscheiden – dieses Recht hat allein das Kind, ab seiner Mündigkeit (in der Regel ab seinem 18. Geburtstag), d. h. man sorgt sich darum, ob das Kind die genetische Veranlagung trägt oder nicht.

Das Kind

- eines Genträgers hat eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die Huntington-Mutation zu erben.
- einer Risikoperson hat eine 25%ige Wahrscheinlichkeit an Huntington zu erkranken. Dies ist allerdings nur ein rechnerischer Wert, da nicht bekannt ist, ob das Elternteil das Gen trägt oder nicht. Konkreter

heißt es: Das Kind hat eine 50 prozentige Wahrscheinlichkeit, falls das Elternteil Genträger ist bzw. 0 % falls das Elternteil kein Genträger ist.

3.3 Keine eigenen Kinder

Daneben haben Paare die Option, sich gegen eigene Kinder zu entscheiden, um dem Risiko der Weitervererbung zu entgehen. Möglichkeiten sind:

- Ganz auf Kinder zu verzichten
- Adoption eines fremden Kindes
 - Ggf. kann es schwierig sein für Antragsteller, dass der Adoption zugestimmt wird, wenn ein Elternteil die Huntington-Mutation oder das Risiko hat. Die Entscheidung liegt im Ermessen des Bearbeiters des Adoptionsantrages – zum Wohl des Kindes.
 - Grundsätzlich ist nicht auszuschließen, dass ein Kind aus einer Huntington-Familie zur Adoption freigegeben wird. Der Genstatus des Kindes kann im Vorfeld der Adoption nicht erfragt werden.
 - Die inländische Adoptionsvermittlung ist als Aufgabe der Jugendhilfe gebührenfrei. Es fallen allerdings Kosten, zum Beispiel für Beglaubigungen, Führungszeugnisse und Notare an
- Pflegekinder
 - Fremde Kinder zeitweise in Pflege zu nehmen ist eine weitere Möglichkeit.

3.4 Ausblick

Der wissenschaftliche Beirat der DHH erarbeitet eine Stellungnahme, dass die Huntington-Krankheit nicht ausschließlich spät manifest ist, um zu erwirken dass auch in Deutschland vorgeburtliche genetische Untersuchungen auf die Huntington-Krankheit ermöglicht werden.

In jedem Bundesland wird gemäß PID-Verordnung eine Ethikkommission eingerichtet, die im Einzelfall eine Entscheidung für eine PID treffen kann.

- Die sechs Ärztekammern Brandenburg, Bremen, Hamburg, Mecklenburg-Vorpommern, Niedersachsen und Schleswig-Holstein haben eine gemeinsame Ethikkommission für Präimplantationsdiagnostik (PID) eingerichtet. Die Kommission hat ihren Sitz in Hamburg.
- In Deutschland wird es voraussichtlich fünf Ethikkommissionen geben. Baden-Württemberg, Rheinland-Pfalz, das Saarland, Hessen, Sachsen und Thüringen richten ebenfalls eine gemeinsame Kommission ein, die Länder Bayern, Berlin und Nordrhein-Westfalen werden jeweils über eigene Ethikkommissionen verfügen.

4. Möglichkeiten in Europa

4.1 Für Genträger (weiblich/männlich)

4.1.1 Pränataldiagnostik (PND)

Bei der Pränataldiagnostik handelt es sich um eine genetische Untersuchung des Embryos während der Schwangerschaft. Hierzu ist ein **Eingriff** zur Entnahme des Materials für die genetische Untersuchung des Kindes nötig. Diese erfolgt mittels

- Chorionzottenbiopsie (CVS)
 - ab der 10. Schwangerschaftswoche
 - Untersuchung anhand Gewebematerial der Plazenta (Mutterkuchens)

- Nachteile: kompliziertestes Verfahren; Unsicherheit, da Befund ggf. nicht eindeutig; evtl. ist eine Wiederholung nötig
- Amniozentese (TAC)
 - ab der 14. Schwangerschaftswoche
 - Fruchtwasseruntersuchung
- Cordocentese (NSP)
 - ab der 18. – 20. Schwangerschaftswoche
 - fötales Blut aus der Nabelschnur
 - Vorteil: sicherstes Verfahren

Alle drei Verfahren haben ein **Fehlgeburtsrisiko** von 0,5 – 3 %.

Das **Ergebnis** der genetischen Untersuchung liegt jeweils ca. 1 – 2 Wochen später vor.

- Ist die genetische Untersuchung negativ, so trägt das Kind die Huntington-Mutation nicht und die Schwangerschaft wird fortgesetzt.
- Ist die genetische Untersuchung positiv, so trägt das Kind die Huntington-Mutation und die Schwangerschaft kann abgebrochen werden.

Die Abtreibung kann bis zur 14. Woche in Deutschland erfolgen, demnach ist nur CVS möglich.

Die **Kosten** des Eingriffs betragen ca. 600 Euro, die der genetischen Untersuchung ca. 200 Euro.

4.1.2 Präimplantationsdiagnostik (PID)

Bei der Präimplantationsdiagnostik wird vor dem Einsetzen in die Gebärmutter einer künstlich befruchteten Eizelle im 8-Zellen-Stadium 1 Zelle entnommen und genetisch untersucht.

Ist das Ergebnis der genetischen Untersuchung

- positiv, so trägt der Embryo die Huntington-Mutation und wird nicht in die Gebärmutter eingesetzt.
- negativ, so trägt der Embryo die Huntington-Mutation nicht und wird in die Gebärmutter eingesetzt.
 - In 20 % aller Fälle kommt es zu einer Schwangerschaft, in ca. 10 % aller Fälle zur Geburt des Kindes.

4.2 Für Genträger (weiblich)

4.2.1 Polkörperdiagnostik (PKD)

Polkörper entstehen während der Reifung der Eizelle. Die Polkörperdiagnostik ist nur möglich, falls die Frau die Genträgerin ist und setzt eine künstliche Befruchtung voraus. Findet man im Polkörper die Huntington-Mutation, so ist die befruchtete Eizelle frei von der Mutation und umgekehrt. Nachteile sind:

- Das Verfahren bringt technische Schwierigkeiten mit sich sowie das Risiko einer Fehldiagnose. Eine zusätzliche pränatale Diagnose zur Absicherung wird empfohlen und daher ist die PKD nur als Notlösung angesehen.
- Zudem wird sie international nur an wenigen Zentren durchgeführt.

4.3 Für Risikopersonen (weiblich/männlich)

Es gibt Varianten dieser Möglichkeiten, bei denen die Risikoperson ihren Genstatus nicht erfährt.

4.3.1 Pränataldiagnostik mit Ausschlusstestung

In diesem Fall wird untersucht, ob der Embryo das Huntington-Gen vom betroffenen Großelternanteil geerbt hat oder nicht – allerdings ohne die Huntington-Mutation selbst festzustellen.

- D. h., hat die Risikoperson die Huntington-Mutation nicht geerbt und dieses Huntington-Gen an den Embryo weitervererbt, sind beide Nicht-Genträger. Man weiß jedoch nur, dass beide das gleiche Gen des Großelternanteils haben.
- Hat die Risikoperson die Huntington-Mutation geerbt und dieses Huntington-Gen an den Embryo weitervererbt, sind beide Genträger. Auch in diesem Fall weiß man nur, dass beide das gleiche Gen des Großelternanteils haben.
- In allen Fällen, in denen der Embryo das Huntington-Gen vom nicht-betroffenen Großelternanteil geerbt hat, ist der Embryo Nicht-Genträger. Über den Genstatus der Risikoperson wird nichts bekannt.

Nachteile:

- Dem Embryo wird das Recht auf Nicht-Wissen entzogen, wenn die Schwangerschaft auch dann fortgesetzt wird, wenn das Huntington-Gen des betroffenen Großelternanteils vererbt wurde, und sich die Risikoperson irgendwann zur genetischen Untersuchung entscheidet, bzw. falls bei ihr die Huntington-Krankheit ausbricht. Dieses Ergebnis gilt dann gleichermaßen für das Kind, da beide das gleiche Gen haben.

4.3.2 Präimplantationsdiagnostik – ohne Offenlegung

Eine Präimplantationsdiagnostik kann durchgeführt werden, ohne dass die Risikoperson ihren Status erfährt. Wird keiner der künstlich befruchteten Embryonen negativ auf die Huntington-Krankheit getestet – oder wurde kein Embryo gezeugt – wird der Versuch abgebrochen ohne Nennung von Gründen.

4.4 Adressen

Adressen von Einrichtungen im Ausland sind auf der Seite für seltene Erkrankungen zu finden, siehe <http://www.orpha.net>.

5. Weiterführende Informationen

5.1 Denkanstöße

Im Zusammenhang mit dem Kinderwunsch gibt es einige Fragen, mit denen sich das Paar auseinandersetzen sollte, bevor es eine Entscheidung trifft:

- 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 prozentiger 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?

Auszug aus: Christiane Lohkamp: Denkanstöße - Informationen für Risikopersonen der Huntington-Krankheit zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik

5.2 Sonstiges

- Eine Schwangerschaft ist eine hohe Belastung für den Körper der Frau und kann negativen Einfluss auf den Fortschritt der Huntington-Krankheit haben oder die HK zum Ausbruch bringen, falls die Risikoperson Genträgerin ist. Stress – z. B. durch die Betreuung eines Kleinkindes - kann den gleichen Effekt haben.
- Die Sicherstellung der dauerhaften Betreuung des Kindes ist zu bedenken, insbesondere wenn ein Elternteil erkrankt und das andere sowohl für den Familienunterhalt als auch die Pflege des Erkrankten und Betreuung des Kindes sorgen muss. Einen Einblick in das Leben junger Menschen in einer Huntington-Familie bietet dieser Artikel: <http://de.hdyo.org/you/articles/62>

5.3 Informationsmaterial der DHH

- B 003: Dose, Kreuz, Lohkamp: Huntington-Krankheit, Informationsschrift, Teil III: Kinderwunsch und genetische Diagnostik vor und während einer Schwangerschaft
- B 024: Ekkehart Brückner: Huntington-Ratgeber - Eine Orientierungshilfe für den Alltag

5.4 Internet-Links

Genetik

- Person mit Risiko sein: <http://de.hdyo.org/you/articles/61>
- Das Huntington-Gen: <http://de.hdyo.org/you/articles/50>
- Genetische Untersuchung: <http://de.hdyo.org/you/articles/53>
- Internationale Richtlinie zur prädiktiven Untersuchung der Huntington-Krankheit http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Int._Richtlinien.pdf
- Denkanstöße zur genetischen Untersuchung: <http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Denkanstoesse.pdf>

Kinderwunsch

- Die genetische Instabilität: <http://de.hdbuzz.net/130>
- Kinderwunsch (allgemein – nicht spezifisch für Deutschland): <http://de.hdyo.org/you/articles/45>
- Babys machen: eine Familie haben, der Huntington Weg (gilt nicht 1:1 für Deutschland): <http://de.hdbuzz.net/036>
- Jugendkonferenz 2013 - Diskussionsgruppe zum Thema Kinderwunsch von Dr. Kreuz. Zusammenfassung im Huntington-Kurier Nr. 2/2013 auf Seite 10: http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/HK_2_13_web.pdf

6. Ansprechpartner

- Liste der Huntington-Zentren in Deutschland: <http://www.euro-hd.net/html/network/locations/germany>
- Liste der Genetischen Berater in Deutschland: <http://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>

- Adoptionsstellen: siehe Adoptionsvermittlungsstellen der Jugendämter bzw. zentrale Adoptionsstellen der Landesjugendämter oder <http://www.Familien-Wegweiser.de>
- Vermittlung von Pflegekindern: siehe Jugendämter
- Ethikkommission der Bundesländer: <http://www.aerzteblatt.de/nachrichten/57575/Gemeinsame-Ethikkommission-fuer-Praeimplantationsdiagnostik-gegruendet>
- Schwangerschaftsberatungsstellen: siehe regionale Angebote
- Familienentlastende und Familienunterstützende Dienste zur Entlastung für Familien mit behinderten Angehörigen: siehe Wohlfahrts- oder Behindertenverbände wie Diakonie, Caritas oder Lebenshilfe

7. Abkürzungen

CAG	Cytosin, Adenin, Guanin
CVS	englisch: Chorionic Villus Sampling, Chorionzottenbiopsie
DHH	Deutsche Huntington-Hilfe e. V.
NSP	Nabelschnurpunktion, Cordocentese
PID	Präimplantationsdiagnostik
PIDV	Präimplantationsdiagnostikverordnung
PKD	Polkörperdiagnostik
PND	Pränataldiagnostik
TAC	Transabdominale Amniocentese

8. 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.

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

© Deutsche Huntington-Hilfe e. V., Duisburg

Erste Auflage 2014

Autor: Michaela Grein

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