Infoblatt zur Huntington-Krankheit

Kinderwunsch

Mai 2024

DHH
Deutsche Huntington-Hilfe e.V.

Telefon: 0203 22915
Fax: 0203 22925
E-Mail: dhh@dhh-ev.de
Web: www.dhh-ev.de

1. Einleitung

Zu wissen, dass man gefährdet ist, die Huntington-Krankheit zu bekommen, oder dass man Träger bzw. Trägerin der krankheitsverursachenden (pathogenen) Mutation für die Huntington-Krankheit ist, hat in jedem Fall Einfluss auf die Entscheidung, eigene Kinder zu wollen oder darauf zu verzichten. In diesem Infoblatt werden die genetischen Grundlagen zusammengefasst, die für die (mögliche) Vererbung der Huntington-Krankheit wichtig sind. Anschließend werden den Menschen mit der noch vorhandenen Gefährdung, also ohne genetische Abklärung, und den Menschen, die bereits wissen, dass sie Trägerin bzw. Träger der Mutation sind, Möglichkeiten aufgezeigt, um Kinder (mit und ohne Erkrankungs*gefährdung*) zu bekommen.

Daneben gibt es einige Denkanstöße und Hinweise, was darüber hinaus bei der Familienplanung betrachtet werden sollte. Wichtig ist: Die Entscheidungen für oder gegen Kinder, mit oder ohne Erkrankungs*gefährdung*, trifft allein das Paar, das vor dieser Frage steht. Es gibt kein richtig oder falsch. Jede Entscheidung ist zu dem Zeitpunkt, zu dem sie getroffen wird, für das Paar richtig.

Voraussetzung für diese Entscheidung ist jedoch eine alle Aspekte beachtende genetische und psychosoziale Beratung - sie wird durch das Gendiagnostikgesetz angeboten und kann von Ihnen eingefordert werden.

Alle im Infoblatt aufgeführten Wahrscheinlichkeiten gehen davon aus, dass einer der beiden Partner Huntington-gefährdet oder Mutationsträger ist und der andere keine Huntington-Veranlagung trägt, d. h. dieses Informationsblatt gilt dann eingeschränkt, wenn beide Partner Huntington-gefährdet oder Mutationsträger sein sollten.

2. Grundlagen

2.1 Genetische Grundlagen

Die Huntington-Krankheit ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die durch eine ausgeprägte Verlängerung der Kombination der 3 Genbausteine (Kernbasen: Cytosin-Adenin-Guanin: CAG) im Huntingtin-Gen verursacht wird (krankheitsverursachende oder pathogene Mutation). Jeder Mensch, der diese Verlängerung in sich trägt, gibt mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % diese Veranlagung an seine Nachkommen weiter. Nachkommen tragen ab dem Moment der Zeugung (Empfängnis: Verschmelzung von Ei- und Samenzelle) die Huntington-Veranlagung in sich oder nicht. Erst mit der genetischen Untersuchung erlangt die jeweilige Person das Wissen, ob sie Mutationsträger bzw. Mutationsträgerin ist oder nicht. Vor der genetischen Untersuchung spricht man von einer Huntington-gefährdeten Person, da nicht bekannt ist, ob die Veranlagung vererbt wurde oder nicht. Ob jemand die Mutation trägt, lässt sich erst durch eine genetische Untersuchung feststellen.

Ist das Ergebnis dieser genetischen Untersuchung negativ, die Verlängerung, also die pathogene Mutation, liegt nicht vor, bedeutet dies, dass die Huntington-Krankheit nicht auftreten wird und die Veranlagung kann demzufolge auch nicht an die Nachkommen weitergegeben werden.

Ist das Ergebnis positiv, bedeutet dies, dass die pathogene Verlängerung gefunden wurde; dies bedeutet aber auch, dass irgendwann die Huntington-Krankheit auftreten wird und somit besteht die 50%ige Wahrscheinlichkeit, diese Mutation an die Nachkommen weiterzugeben.

Im Rahmen der Genetischen Beratung wird bei der genetischen Untersuchung die Zahl von CAG-Wiederholungen im Huntingtin-Gen auf dem Chromosom 4 ermittelt. Überschreitet diese Zahl einen

bestimmten Schwellenwert, so liegt die Huntington-Mutation vor (positives Ergebnis). Ist sie darunter, besteht die Mutation nicht (negatives Ergebnis). Jeder Mensch trägt das Huntingtin-Gen mit einer bestimmten Zahl von CAG-Wiederholungen in sich; allein die Anzahl dieser Wiederholungen bestimmt, ob die Huntington-Krankheit auftreten wird oder nicht. Es kann außerdem, wenn auch selten, vorkommen, dass die Zahl von CAG-Wiederholungen in einem Graubereich (intermediärer Bereich) liegt, in dem die Krankheit ausbrechen kann, aber nicht unbedingt bis in ein hohes Alter als solche erkennbar wird – eine sichere Aussage ist in diesem Fall nicht möglich.

Bei der Weitergabe an die Nachkommen kann die Anzahl der CAG-Wiederholungen instabil sein, d. h. sie 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 auftritt, dann wird von der juvenilen Huntington-Krankheit gesprochen. Bei circa 5-10 % aller Huntington-Kranken liegt die juvenile Form vor.

Sich für eine vorhersagende (prädiktive) genetische Untersuchung zu entscheiden, ist für eine Person mit der Huntington-Gefährdung eine Entscheidung von weitreichender und umfassender Tragweite und sehr emotional. Ungefähr 80 % derjenigen, für die die genetische Untersuchung in Frage kämen, entscheiden sich dagegen und ziehen ihr *Recht auf Nichtwissen* vor.

Die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. empfiehlt in jedem Fall die Inanspruchnahme der Genetischen Beratung in einer genetischen Beratungsstelle, die mit der HK vertraut ist. Dort werden die Details erläutert und es wird auf spezielle und persönliche Fragen eingegangen.

2.2 Rechtliche Rahmenbedingungen

In Deutschland existiert eine Reihe von Gesetzen, die die vorhersagende (prädiktive) und vorgeburtliche (pränatale) genetischen Diagnostik regeln.

- *Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen - Gendiagnostikgesetz (GenDG)*.
    - Im „§ 9 Aufklärung“ heißt es: „(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.
    - Der „§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen“ schreibt vor: „(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.

Es ist unstrittig, dass die Huntington-Krankheit nicht zu den spätmanifesten Erkrankungen gehört; jedoch ist die Gesetzeslage dazu und deren Umsetzung in Deutschland nicht eindeutig geregelt und viele Pränatal Mediziner und auch Humangenetiker lehnen eine vorgeburtliche genetische Diagnostik der Huntington-Krankheit ab. Das Neue Huntington-Konsortium (NHK) hat sich zum gegenwärtigen Zeitpunkt (Stand Juli 2023) erneut an die entsprechenden Institutionen gewandt, um in diesem Fall Rechtssicherheit zu erlangen.

- *Embryonenschutzgesetz (ESchG)*
    - **§ 3a: Präimplantationsdiagnostik**

- (1) „Wer Zellen eines Embryos in vitro vor seinem intrauterinen Transfer genetisch untersucht (Präimplantationsdiagnostik), wird mit Freiheitsstrafe bis zu einem Jahr oder mit Geldstrafe bestraft."
- (2) „Besteht auf Grund der genetischen Disposition der Eltern oder eines Elternteiles für deren Nachkommen eine hohe Wahrscheinlichkeit für eine schwerwiegende Erkrankung, handelt nicht rechtswidrig, wer zur Herbeiführung einer Schwangerschaft … einen Embryo in vitro vor dem intrauterinen Transfer auf die Gefahr dieser Krankheit untersucht. Nicht rechtswidrig handelt auch, wer eine Präimplantationsdiagnostik zur Feststellung einer schwerwiegenden Schädigung des Embryos vornimmt, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Tot- oder Fehlgeburt führen wird."

- *Verordnung zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikverordnung - PIDV)*

Seit 2013 können Paare bei den für die PID-Zentren zuständigen Ethikkommissionen der einzelnen Bundesländer einen Antrag zur Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik (PID) stellen – unter Nennung der genetischen Erkrankung, der Erkrankungswahrscheinlichkeit des Kindes und der Einwilligung beider Partner. In einzelnen Fällen wurden diese Anträge für die Huntington-Krankheit bewilligt und die entsprechenden genetischen Untersuchungen präimplantativ (vor der Einpflanzung des Embryos in die Gebärmutter) durchgeführt; ein Embryo, der die krankheitsverursachende Genveränderung trägt, wird nicht eingesetzt.

Anzumerken ist, dass die Kosten der PID und der Antragstellung von dem Paar zu tragen sind, wohingegen die Kosten für die vorgeburtliche (pränatale) genetische Diagnostik von der

gesetzlichen Krankenkasse übernommen werden. Auch hier setzt sich das Neue Huntington-Konsortium für eine Kostenübernahme der PID durch die Krankenkasse ein.

Eine dritte Möglichkeit, die keiner gesetzlichen Vorschrift unterliegt, ist die sogenannte Polkörperdiagnostik (PKD). Vor der Verschmelzung der Zellkerne der Ei- und Samenzelle (Empfängnis) stößt die Eizelle die bei der vorangegangenen Reifung überflüssigen Kernschleifen (Chromosomen) aus. Diese überflüssigen Chromosomen liegen als sog. Polkörper außerhalb der Eizelle und sind einer genetischen Untersuchung zugänglich. Die PKD eignet sich entsprechend nur, wenn die Frau Trägerin der Mutation im Huntingtin-Gen ist.

3. Möglichkeiten in Deutschland

3.1 Eigene Kinder ohne Erkrankungswahrscheinlichkeit

In Deutschland ist es aufgrund der bestehenden Gesetzeslage gegenwärtig also noch schwer, aber nicht unmöglich, für spätmanifeste Krankheiten – wozu ja die Huntington-Krankheit im allgemeinen gerechnet wird - eine pränatale genetische Diagnostik [PND; im Mutterleib mittels Gewebsentnahme vom Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie: CVS), Fruchtwasserpunktion (Amniozentese: AZ) oder Nabelschnurpunktion (Cordozentese: NSP) als invasive , aber sichere Diagnostik] oder eine Präimplantationsdiagnostik (PID; bei künstlicher Befruchtung) durchführen zu lassen.

Ist jedoch sicher mit einem juvenilen Beginn zu rechnen, können die Untersuchungen auch in Deutschland durchgeführt werden. Nur ist eben vor der pränatalen genetischen Diagnostik nicht die Anzahl der CAG-Wiederholungen und damit keine Prognose des wahrscheinlichen Erkrankungsalters des Kindes bekannt.

Eine in Deutschland erlaubte Form der vorgeburtlichen Diagnostik ist die Polkörperdiagnostik (PKD). Diese kann jedoch nur angewendet werden, wenn die zukünftige Mutter Trägerin der Mutation für die HK ist.

3.2 Eigene Kinder mit Erkrankungswahrscheinlichkeit

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

- *Dafür spricht:* Auch Sie sind auf natürliche Weise aus Liebe gezeugt worden und haben, wie jeder andere Mensch auch, ein Recht auf Leben und Unversehrtheit. Auch Huntington-Kranke haben eine unantastbare Würde.
- *Dagegen spricht:* Derzeit gibt es noch keine Behandlung, die die Huntington-Krankheit aufhält oder gar verhindert. Irgendwann muss man seinem Kind sagen, dass es für ihn oder sie eine Erkrankungswahrscheinlichkeit gibt und Sie sich als Eltern wissentlich und bewusst für dieses Kind entschieden haben. Vielleicht werden Sie als gefährdeter oder mutationstragender Elternteil zu diesem Zeitpunkt bereits Symptome zeigen. Aus verständlichen medizinethischen Gründen darf man als Eltern 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). Viele Eltern sorgen sich, manchmal für den Rest ihres Lebens, darum, ob das Kind die genetische Veranlagung trägt und ebenfalls erkranken wird oder nicht.

Formalgenetische Wahrscheinlichkeiten: So hat <u>*das Kind*</u>

- eines sicheren Mutationsträgers oder einer sicheren Mutationsträgerin eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die Huntington-Mutation geerbt zu haben.
- einer Huntington-gefährdeten Person, die ihren Genstatus nicht kennt, eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, die Huntington-

Mutation geerbt zu haben. Dies ist allerdings nur ein formalgenetischer Wert, da ja nicht bekannt ist, ob der Elternteil die Mutation trägt oder nicht.

Konkreter heißt das: Das Kind hat eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, falls der Elternteil Mutationsträger ist bzw. eine Wahrscheinlichkeit von 0 %, falls der Elternteil kein Genträger bzw. keine Genträgerin ist.

3.3 „Zur Hälfte“ eigene Kinder ohne Erkrankungswahrscheinlichkeit

Eine Möglichkeit wäre auch, sollte der zukünftige Vater Träger der Mutation für die HK sein, ein Kind mittels Samenzellspende zu zeugen. Bei der Samenzellspende wird die Eizelle durch den Samen eines anonymen Fremdspenders befruchtet, dessen eigene Krankengeschichte und Familienanamnese ebenso wenig bekannt sind wie genetische Befunde.

Andersherum ist die Eizellspende in Deutschland (neben Luxemburg die einzigen europäischen Länder) noch verboten, obwohl eine Diskussion über die Legalisierung der Eizellspende in Deutschland in vollem Gange ist und vielleicht in den nächsten Jahren mit einer gesetzlichen Freigabe gerechnet werden kann. Bei der Spende der Eizelle durch eine anonyme Eizellspenderin ist die Weitergabe der Mutation für die HK durch die die Schwangerschaft austragende zukünftige Mutter ausgeschlossen, wenn sie Trägerin der Mutation ist.

3.4 Keine eigenen Kinder

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

- ganz auf Kinder zu verzichten;
- die Adoption eines fremden Kindes:
    - Allerdings kann es unter Umständen für Antragsteller schwierig sein, dass der Adoption zugestimmt wird, wenn ein Elternteil die Huntington-Mutation trägt oder Huntington-gefährdet ist. Die Entscheidung liegt im Ermessen des Bearbeiters des Adoptionsantrages – zum Wohl des Kindes.
    - Grundsätzlich ist nicht auszuschließen, dass auch ein Kind aus einer Huntington-Familie zur Adoption freigegeben wird. Der Genstatus des Kindes kann im Vorfeld der Adoption nicht erfragt oder untersucht 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.

3.5 Ausblick

Das Neue Huntington-Konsortium (NHK) hat ein Positionspapier erarbeitet, aus dem klar hervorgeht, dass die Huntington-Krankheit nicht ausschließlich spätmanifest ist, und damit die aktuell geltende Voraussetzung für eine Pränataldiagnostik und PID erfüllt.

Dieses Positionspapier wurde hauptsächlich an die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert-Koch-Institut (RKI), aber auch an andere Institutionen adressiert. Eine klare Positionierung dieser Institutionen zur vorgeburtlichen genetischen Diagnostik der Huntington-Krankheit steht gegenwärtig (August 2023) noch aus.

4. Möglichkeiten in Europa

4.1 Für Mutationsträger und Mutationsträgerinnen

4.1.1 Pränatale genetische Diagnostik (PND)

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

- **Chorionzottenbiopsie** (engl.: Chorion villi sampling: CVS)
  - ab der 10. Schwangerschaftswoche
  - genetische Untersuchung des durch die Punktion gewonnenen Gewebsmaterial des Mutterkuchens (Plazenta) – auch der Mutterkuchen entsteht aus der befruchteten Eizelle, und hat daher – mit wenigen Ausnahmen - das gleiche Erbgut wie das ungeborene Kind.
  - Vorteile:
    - frühe Diagnosestellung in der Schwangerschaft
    - gute molekulargenetische Untersuchungsmöglichkeiten innerhalb 1-2 Wochen
  - Nachteile:
    - hauptsächlich Fehlgeburtsrisiko von 0,3 – 0,5 %
    - bei auffälligem Befund die Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch

- **Fruchtwasserpunktion** [(transabdominale) Amniozentese: TAC, AZ])
  - ab der 14. Schwangerschaftswoche
  - genetische Untersuchung der Zellen im Fruchtwasser nach Anreicherung mittels Zellkultur

  - Vorteile:
    - das am häufigsten angewendete Verfahren zur Gewinnung von Zellen des ungeborenen Kindes
    - gute molekulargenetische Untersuchungsmöglichkeiten
  - Nachteile:
    - hauptsächlich Fehlgeburtsrisiko von 0,3 – 0,5 %
    - Ergebnis der Untersuchung liegt evtl. erst nach 2-3 Wochen
    - bei auffälligem Befund die Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch

- **Nabelschnurpunktion** (Cordocentese: NSP)
  - ab der 18. – 20. Schwangerschaftswoche
  - genetische Untersuchung der Blutzellen des ungeborenen Kindes
  - Vorteile:
    - direkte genetische Untersuchung wie Blutzellen, wie beim Erwachsenen möglich
  - Nachteile:
    - späte Diagnosestellung in der Schwangerschaft in Bezug auf die Konsequenzen (Schwangerschaftsabbruch)
    - höheres Fehlgeburtsrisiko von 0,5 - 1 %

<u>Konsequenzen in Abhängigkeit vom Untersuchungsergebnis:</u>

- Ist die genetische Untersuchung negativ, so trägt das Kind die Huntington-Mutation nicht und die Schwangerschaft kann fortgesetzt werden.
- Ist die genetische Untersuchung positiv, so trägt das Kind die Huntington-Mutation. Das Paar sollte sich schon vorher, entsprechend der Internationalen Richtlinien, für einen

Schwangerschaftsabbruch bei einem positiven Ergebnis entschieden haben. Ein Fortbestand der Schwangerschaft ist ethisch fragwürdig, da das dann geborene Kind keine eigene Entscheidungsautonomie bezüglich seiner eigenen prädiktiven Untersuchung mehr hat und von seinem Recht auf Nichtwissen nicht mehr Gebrauch machen kann.

Der straffreie Schwangerschaftsabbruch ist aus „sozialer Indikation“ in Deutschland bis zur 14. Schwangerschaftswoche, als bis zur 12. Woche nach der Empfängnis möglich. Danach ist ein Schwangerschaftsabbruch bis zur 24. Schwangerschaftswoche (22. Woche nach der Empfängnis) straffrei möglich, wenn die Gesundheit der werdenden Mutter durch den Fortbestand der Schwangerschaft gefährdet ist (medizinische Indikation). Dazu zählt nicht nur der aktuelle oder zukünftige körperliche, sondern auch psychische Zustand der werdenden Mutter.

4.1.2 Präimplantationsdiagnostik (PID)

Bei der Präimplantationsdiagnostik wird nach hormoneller Stimulation der Eizellreifung in den Eierstöcken und künstlicher Befruchtung (*in vitro*-Fertilisation: IVF) vor dem Einsetzen des Embryos in die Gebärmutter diesem im 8-Zellen-Stadium eine Zelle entnommen und genetisch untersucht.

Ist das Ergebnis dieser 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 ca. der Hälfte der Fälle kommt es zu einer Schwangerschaft und in den meisten Fällen auch zur Geburt des Kindes.

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

- Für die Länder Brandenburg, Bremen, Hamburg, Mecklenburg-Vorpommern, Niedersachen und Schleswig-Holstein wurde die gemeinsame Ethik-Kommission „PID-Kommission Nord“ bei der Ärztekammer Hamburg eingerichtet.
- Für die Länder Baden-Württemberg, Hessen, Rheinland-Pfalz, das Saarland, Sachsen und Thüringen wurde die gemeinsame Ethik-Kommission „Ethikkommission Süd“ bei der Landesärztekammer Baden-Württemberg eingerichtet.
- Die Länder Bayern, Berlin und Nordrhein-Westfalen haben jeweils eigene Ethikkommissionen.
- Das Land Sachsen-Anhalt hat auf die Einrichtung einer Ethikkommission verzichtet.

4.2 Für Genträgerinnen

4.2.1 Polkörperdiagnostik (PKD)

Polkörper entstehen während der Reifung der Eizelle durch die Ausschleusung der überflüssigen Kernschleifen (Chromosomen). Die Polkörperdiagnostik ist nur dann möglich, wenn die Frau die Mutationsträgerin ist und setzt, wie die PID, eine künstliche Befruchtung (IVF) 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 sowie das Risiko einer Fehldiagnose mit sich. Es wird zusätzlich eine pränatale genetische Diagnostik (PND) zur Absicherung empfohlen

- Die PKD wird international nur an wenigen Zentren durchgeführt.

4.3 Adressen

- Adressen von Einrichtungen im In- und Ausland sind auf der Seite für seltene Erkrankungen zu finden: http://www.orpha.net
- GfH - Genetische Beratungsstellen: https://gfhev.de/
- Genetische Beratung in Klinik und Praxis | BVDH: https://www.bvdh.de/
- Arbeitsgemeinschaft Präimplantationsdiagnostik in Deutschland im BRZ: https://xn--primplantationsdiagnostik-in-deutschland-hmd.de/

5. Weiterführende Informationen

5.1 Denkanstöße

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

- Machen wir eine Entscheidung für oder gegen Kinder von meinem eigenen Untersuchungsergebnis abhängig?
- Wie könnten Kinder reagieren, wenn sie erfahren, dass sie im Laufe ihres Lebens mit 50 %iger Wahrscheinlichkeit an der HK erkranken?
- Wollen wir auf Kinder verzichten, die vielleicht mehr als dreißig Jahre ein gesundes Leben führen können?
- Würden wir auf Kinder verzichten, weil ich selbst eines Tages meiner Erziehungsaufgabe nicht mehr gerecht werden könnte?
- Wie werden wir mit der Angst um die Erkrankungs-wahrscheinlichkeit der Kinder fertig?

- Wie wird mein Partner oder meine Partnerin mit der Angst um mich und die Kinder fertig, auch im Hinblick darauf, dass er oder sie 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 sich ungünstig auf das Fortschreiten der Huntington-Krankheit auswirken oder die HK überhaupt erst zum Ausbruch bringen. Starke Belastungen, z. B. durch die Betreuung eines Kleinkindes, können 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: https://www.hdyo.org/a/62-living-in-a-family-with-hd

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: https://www.hdyo.org/a/57-what-is-huntington-s-disease*
- *Das Huntington-Gen: https://www.hdyo.org/a/50-the-hd-gene-under-the-microscope*
- *Genetische Untersuchung: https://www.hdyo.org/a/53-genetic-testing*
- *Internationale Richtlinie zur prädiktiven Untersuchung der Huntington-Krankheit: https://www.dhh-ev.de/fileadmin/user_upload/DHH_Leben_mit_Huntington/Gentest/Int._Richtlinien.pdf*
- *Denkanstöße zur genetischen Untersuchung: https://www.dhh-ev.de/fileadmin/user_upload/DHH_Leben_mit_Huntington/Gentest/Denkanstoesse.pdf*
- *Empfehlung der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH) für die Durchführung der Genetischen Beratung und prädiktiven genetischen Diagnostik von Huntington-gefährdeten Personen: www.dhh-ev.de/fileadmin/user_upload/DHH_Leben_mit_Huntington/Gentest/2019-11_DHH-Empfehlung_GenBeratung_PraediktiveGenDiagnostik_HK.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/GemeinsameEthikkommission-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 die 3 Kernbasen Cytosin, Adenin und Guanin
- CVS englisch: Chorionic Villus Sampling, Chorionzotten-biopsie
- DHH Deutsche Huntington-Hilfe e. V.
- GEKO Gendiagnostikkommission
- GenDG Gendiagnostikgesetz
- IVF *in vitro*-Fertilisation [künstliche Befruchtung im (Reagenz-)Glas]
- NHK Neues Huntington-Konsortium
- NSP Nabelschnurpunktion (Cordocentese)
- PID Präimplantationsdiagnostik
- PIDV Präimplantationsdiagnostikverordnung
- PKD Polkörperdiagnostik
- PND pränatale (vorgeburtliche) genetische Diagnostik
- RKI Robert-Koch-Institut
- TAC Transabdominale (durch die Bauchdecken hindurch) Amniocentese (Fruchtwasseruntersuchun)

8. Feedback

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

Zweite Auflage 2023

Autoren: Michaela Winkelmann; Neues Huntington-Konsortium (Sprecher: Dr. Friedmar Kreuz)

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