



„Ich möchte mein Leben planen können“: Emma*, 25, weiß nach einem Gentest, dass sie Alzheimer bekommen wird. Nicht aber wann

Blick in die Glaskugel

Fortschritt Mittlerweile kann die Medizin schwere Erkrankungen vorhersagen. Wie geht es Menschen mit diesem Wissen? Und was heißt das für das Gesundheitssystem?

Als Emma Lohse* ihren Vater kennenlernt, ist er bereits am Verschwinden. Mit glasigem Blick und etwas verwirrt sitzt er auf dem Sofa, überwältigt vom Wiedersehen mit der Tochter. Die hatte einige Wochen zuvor den Kontakt gesucht. „Als ich fünf Jahre alt war, trennten sich meine Eltern. Danach habe ich meinen Vater nur noch unregelmäßig und schließlich gar nicht mehr gesehen“, erzählt die heute 25-Jährige.

Ihre Mutter manipulierte die Beziehung, redete ihn schlecht. „Erst spät fasste ich mir ein Herz und schrieb ihm einen Brief.“ Darauf folgte ein Anruf von der neuen Frau ihres Vaters. Er habe vor Freude geweint, erzählte die. Aber es gäbe etwas, das sie wissen müsse: „Dein Papa ist krank.“

Das Wort Alzheimer fiel nicht. Doch als sich Vater und Tochter kurz vor Weihnachten 2014 zum ersten Mal wiedersahen, waren die Veränderungen bereits spürbar. „Er hat ein wenig verloren gewirkt, manchmal ging sein

Blick ins Leere oder ihm fehlten Worte“, erzählt Emma. Sie erinnert sich auch daran, wie ihre Stiefmutter dem Vater, damals 45 Jahre alt, die Schuhe zubinden musste. Da ahnte sie zum ersten Mal, dass ihnen vielleicht weniger Zeit bleiben würde als gedacht. Bei Spaziergängen, die sie fortan gelegentlich unternahm, ging er schon bald wie ein Kleinkind an ihrer Hand. Kurz darauf zog er in ein Pflegeheim. Drei Jahre später war er tot.

Den Namen der Krankheit kannte Emma da längst: Auch ihre Oma starb jung an erblichem Alzheimer. Bei ihrem Vater brach die Krankheit mit 38 Jahren aus. Und bei ihr? Das Risiko, dass die Krankheit auch in ihren Genen schlummern könnte, lag bei exakt 50 Prozent. Sie lacht bitter: „Hätte man im Lotto eine solche Gewinnchance, würden alle spielen.“ Emma ging stattdessen in ein Testzentrum, um ihre Gene analysieren zu lassen. Dort nahm man ihr Blut ab und unter-

suchte es im Labor. Bisher sind drei Gene bekannt, die erblichen Alzheimer auslösen können. Weist eines davon eine Mutation auf, bricht die Krankheit auf jeden Fall aus – oft schon ab dem 30. Lebensjahr, also deutlich früher als bei Alzheimer sonst üblich. „Ich wusste schon vor dem Test, dass ich die Krankheit habe – Bauchgefühl“, sagt sie. Die Gewissheit war ihr aber wichtig. „Ich möchte mein Leben planen und mich einstellen können auf das, was vor mir liegt.“ Als das Ergebnis da war, brach dennoch eine Welt zusammen: Ein Gen ist bei ihr verändert, sie wird Alzheimer bekommen – mit etwa 40 Jahren.

Prognosen und Wahrscheinlichkeiten spielen in der Medizin seit jeher eine große Rolle. Zum Beispiel lässt sich statistisch recht genau beziffern, wie Rauchen das Risiko für Krebs oder einen Schlaganfall beeinflusst. „Aber ob jemand tatsächlich →

*Namen von der Redaktion geändert

einen Schlaganfall erleidet oder nicht, kann niemand wissen“, sagt Professor Thomas Klockgether, Direktor der klinischen Forschung am Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE) und der Klinik und Poliklinik für Neurologie am Universitätsklinikum Bonn.

Bei der prädiktiven Medizin, die unter anderem mit Gentests arbeitet, sei das anders: „Mit ihr können wir bestimmte Krankheiten wie Alzheimer, Ataxie oder Chorea Huntington mit nahezu hundertprozentiger Sicherheit voraussagen“, erklärt der Neurologe.

Gerade für seinen Fachbereich ist das relevant, da neurodegenerative Krankheiten nach ihrem Ausbruch kaum therapierbar sind – Schäden an Nervenzellen des Gehirns lassen sich nicht rückgängig machen. Die einzige Hoffnung besteht darin, ihrem Ausbruch zuvorzukommen oder ihren Verlauf zu verzögern. „So weit sind wir leider noch nicht, aber das ist letztlich eine Frage der Zeit“, so Klockgether.

Einen gewaltigen Schub erfuhr die prädiktive Medizin mit der Entschlüsselung des menschlichen Erbguts vor gut 20 Jahren. „Die Humangenetik gewann seitdem massiv an Bedeutung“, sagt Professor Olaf Rieß, Präsident der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik. Sie tue es immer noch.

Gene seien ein Schlüssel zur sogenannten personalisierten Medizin, bei der Patientinnen und Patienten mit individuell auf sie zugeschnittenen Therapien behandelt werden oder von Krankheiten erfahren, die durch einzelne Genmutationen verursacht werden. Um diesen auf die Spur zu kommen, braucht es meist nur eine Blutprobe. „Im Labor wird dann das im

Zellkern gespeicherte Erbgut aus den Blutzellen isoliert und die Abfolge der chemischen Buchstaben ausgelesen, aus denen alle Gene aufgebaut sind“, erklärt Rieß. Veränderungen lassen sich so gut erkennen.

Bei der Nervenkrankheit Chorea Huntington zum Beispiel geht es um ein defektes Gen auf dem vierten Chromosom. „Normalerweise werden in diesem Bereich die CAG-Nukleinsäuren bis zu 30-mal wiederholt. Wiederholungen von mehr als 38 Einheiten führen früher oder später zum Ausbruch der Huntington-Krankheit“, erklärt der Genetiker.

So wie bei Alina Steinert*. Sie ist 30 Jahre alt und weiß, dass sie eines Tages Chorea Huntington bekommen wird. Jenes seltene Leiden, das die Gehirnzellen angreift und die Areale für Sprache, Motorik und Persönlichkeit zerstört. Das Wissen darum veränderte ihr Leben bei einem sonntäglichen Familientreffen vor sechs Jahren. Die Eltern erzählten den Kindern, dass ihr Vater Chorea Huntington habe und das Risiko bestehe, dass auch Alina und ihr älterer Bruder es geerbt haben. „Das war ein doppelter Schock: Zu erfahren, dass mein Vater eine tödliche Krankheit hat und mein Bruder und ich sie auch bekommen könnten“, erinnert sie sich.

Zunächst war sie mit diesem Wissen völlig überfordert. Erst stürzte sie sich auf alle Informationen, die sie finden konnte, wurde depressiv. Dann blendete sie ihr Risiko aus und versuchte ihr Leben weiterzuleben wie bisher: Studium, Arbeit, Partys, Freunde. Eine Weile funktionierte das Verdrängen, dann flog sie für ein Auslandssemester nach Thailand. Ein Bruch: Sie

lernte neue Menschen kennen, kam zur Ruhe, reifte, dachte nach, sprach viel mit ihrem damaligen Partner. Ein halbes Jahr nach ihrer Rückkehr war sie bereit für den Test. „Familienplanung, berufliche Entwicklung – an der eigenen Gesundheit hängt so viel“, sagt sie. „Ich wollte Klarheit.“

Weil der Blick in die Glaskugel mit einer großen psychischen Belastung einhergehen kann, ist er in Deutschland streng geregelt: Wer mittels einer Genanalyse in die Zukunft schauen will, muss mindestens 18 Jahre alt sein, eine psychologische Beratung wahrnehmen und dem Test ausdrücklich zustimmen. Außerdem gibt es eine gesetzlich verordnete Bedenkzeit zwischen Test und Ergebnis. So soll jeder die Chance haben, sich doch noch gegen die Gewissheit zu entscheiden – das Recht auf Nichtwissen, das Ethikern besonders wichtig ist.

Alinas Bruder etwa fühlt sich damit wohler. Sie hingegen erfuhr von einer unwirschen Ärztin in einem sterilen Beratungszimmer, dass sie die Krankheit bekommen wird. Trotz aller Vorbereitung eine traumatische Erfahrung für sie. „Bei mir ist das menschlich leider viel schiefgelaufen“, sagt sie. Hinzu kommt, dass man mit dem Wissen um die tödliche Krankheit nach dem Test allein dasteht. Ebenso wie mit der Tatsache, dass es bisher keine Chance auf Heilung gibt.

Professorin Olga Golubnitschaja seufzt, als sie von Alinas Erfahrungen hört. Die Medizinerin und Biotechnologin ist Präsidentin der Europäischen Vereinigung für Prädiktive, Präventive und Personalisierte Medizin (EPMA), gilt in Europa als Pionierin dieser 3P-Medizin und leitet dazu eine →



„An der Krankheit gewachsen“: Alina* wird am tödlichen Nervenleiden Chorea Huntington erkranken. So wie ihr Vater



Foto: M&B/Verena Müller

„Der Paradigmenwechsel hat längst begonnen“: Für Humangenetiker Professor Olaf Rieß hat die Prädiktive Medizin das Potenzial, unser Gesundheitssystem grundlegend zu verändern

Forschungsgruppe an der Universität Bonn. „Es ist ein Dilemma, dass wir Krankheiten vorhersagen können, für die es noch keine Therapien gibt. Da besteht ein großer Bedarf an besserer Patientenberatung“, sagt sie.

Für Golubnitschaja lassen sich die drei P, also Prädiktion, Prävention und Personalisierung, nicht voneinander trennen. „Das Ziel muss sein, Krankheiten vorherzusagen oder ihr Risiko einzuschätzen und gleichzeitig individuelle Lösungen für die Patienten anzubieten“, sagt sie. Die Spezialistin ist überzeugt, dass die 3P-Medizin das Gesundheitswesen komplett umkrempeln könnte: Weg von einer Medizin, die lediglich auf Symptome reagiert, hin zu einem System, das lange davor eingreift. „Ethisch und ökonomisch ist das meiner Ansicht nach der einzig richtige Weg“, sagt sie und betont, dass man die prädiktive Medizin dafür umfassender denken müsse. Bei

Gesunden gelte es, etwa durch Fragebögen und Computerberechnungen Krankheitsrisiken zu erfassen und zu verringern. Bei Kranken hingegen sei das Ziel, schwere Verläufe und Folgekrankheiten zu verhindern.

Ihre Forschungsgruppe hat dabei vor allem Volkskrankheiten wie Krebs, Diabetes oder grünen Star im Fokus. „Diabetes Typ 2 ist ein gutes Beispiel, weil sich das Risiko dafür über den Lebensstil hervorragend beeinflussen lässt und die Krankheit sehr viel weniger Leid verursachen würde, wenn man sie hinauszögern, sie zurückdrängen oder zumindest engmaschig kontrollieren würde“, erklärt Golubnitschaja. Viele Erblindungen, Amputationen oder Nervenerkrankungen ließen sich so verhindern.

Die Gene allein sind dafür nicht entscheidend. Zum einen, weil auch der Lebensstil die Gene beeinflusst. Zum anderen, weil Genanalysen bisher nur in wenigen Fällen präzise Prognosen liefern: „Wir forschen deshalb für unterschiedliche Krankheitsbilder auch an Multilevel-Diagnostik, etwa der

Kombination aus Bildgebung und Biomarkern, also Merkmalen im Blut und im Gewebe, die krankhafte Veränderungen anzeigen können.“

Teils werden solche Methoden schon eingesetzt. Bei Krebserkrankungen etwa kann es sinnvoll sein, nach spezifischen Molekülen im Blut zu suchen oder zirkulierende Tumorzellen zu zählen und zu analysieren, um das Risiko für Metastasen oder einen Rückfall vorherzusagen. „Man darf die Rolle der Gene nicht überschätzen“, so Golubnitschaja. Selbst Humangenetiker Rieß stimmt ihr da zu: „Prädiktive Medizin ist mehr als nur Genetik.“

Anna Siedenburg* ist ein gutes Beispiel dafür. Sie hat ein mutiertes Gen, das zu einem hohen Risiko für aggressiven Brustkrebs führt. Statistisch gesehen hätte sie früh erkranken müssen. Doch als vor vier Jahren ein Tumor in der linken Brust festgestellt wurde, war sie bereits 58 Jahre alt und winkte zunächst ab, als man ihr eine Genanalyse vorschlug. „Mir sind keine Krebsfälle in meiner Familie eingefallen, ich hatte das Risiko überhaupt nicht auf dem Schirm“, erzählt die heute 62-jährige Münchnerin.

Umsso überraschter war sie, als der Test ihr eine Genmutation bescheinigte. Erst da dämmerte ihr, dass es doch eine familiäre Belastung geben könnte – väterlicherseits. „Für mich war das Testergebnis Belastung und Entlastung zugleich“, erzählt Anna Siedenburg. Einerseits die große Sorge um das eigene Kind, die Schwestern und Nichten. Andererseits die Gewissheit, dass man selbst keine Schuld trage. Jetzt, da sie den Krebs überstanden hat, achtet sie auf gesunde Ernährung, Bewegung, Entspannung. Trotzdem hadert sie manchmal mit dem Wissen. Zum →



Foto: W&B/Sonja Herpich

Anna Siedenburgs* Brustkrebs war aggressiv – doch es gibt Prophylaxe und Therapie

Beispiel, weil ihr Risiko für einen Rückfall hoch ist. „Mal sehen, ob ich noch mal durch die Statistik falle“, sagt Siedenburg. Dankbar ist sie hingegen für die Handlungsmöglichkeiten durch den Test – etwa die vorsorgliche Entfernung der Eierstöcke, die wie ihr Brustgewebe durch die Mutation besonders tumoranfällig sind.

Das unterscheidet den Fall von Anna Siedenburg vom Schicksal der beiden anderen Frauen: Sie kann etwas gegen die Krankheit tun. Es gibt Prophylaxe, Therapie, eine Perspektive. Je nach Krebsart verändert die Genetik auch die Therapie. Bei erblichem Darmkrebs etwa können Immuntherapien bei bestimmten Mutationen bessere Erfolge erzielen als die übliche Behandlung mit Chemotherapie und Bestrahlung. Im Idealfall bedeutet prädiktive Medizin also nicht nur vorauszu sehen, welche Krankheiten drohen. Sondern auch, einschätzen zu können, welche Therapien am besten helfen. Dabei kommen die Gene dann doch wieder ins Spiel: „Die

Gene haben großen Einfluss auf die Wirkung von Medikamenten. Künftig wird es deshalb immer mehr pharmakogenetische Tests geben, um Patienten optimal zu behandeln.“

Für Rieß hat der Paradigmenwechsel in der Medizin hin zur 3P-Medizin längst begonnen, muss aber noch gestaltet werden. Das erfordert politischen Willen, neue Gesetze und Geld für Forschung. Auch ethisch müsse das Thema intensiv begleitet werden. Golubnitschaja sieht das ähnlich. Ihre Grundhaltung ist klar: „Jeder Mensch sollte das Recht haben, sein individuelles Risiko zu erfahren und frei darüber zu entscheiden, ob er seinen Lebensstil daran anpassen möchte oder nicht.“

Während der gesellschaftliche Diskurs zur vorhersagenden Medizin gerade erst ins Rollen kommt, haben die drei Frauen bereits ihren Umgang mit dem Blick in die Glaskugel gefunden: Emma Lohse konzentriert sich auf ihre Arbeit und baut mit der Deutschen Alzheimer Gesellschaft gerade eine Selbsthilfegruppe für junge Betroffene auf. Sie nimmt auch an klinischen Studien zur Erforschung von Medikamenten gegen den Ausbruch von Alz-

heimer teil und ist einem Sterbehilfverein beigetreten. „Wenn es so weit ist, will ich über mein Ende bestimmen. Für mich ist diese Selbstwirksamkeit sehr wichtig“, sagt sie.

Auch Alina Steinert will anderen Betroffenen helfen. Mit der Deutschen Huntington-Hilfe hat sie ein kurzes Video gedreht, das über die Krankheit aufklärt. Außerdem hat sie einen Podcast gestartet, in dem sie auf alle Fragen eingeht, die sie selbst interessiert hätten, als sie von der Krankheit erfuhr. Dabei verliert sie Lebensfreude und Optimismus nie aus den Augen: „Wer positiv getestet wurde, hat in der Regel noch viele gesunde Jahre vor sich und die Chance, das Leben bewusster zu leben.“ Außerdem genießt sie die Zeit mit ihrer Familie und dem mittlerweile recht eingeschränkten Vater. „Als Familie sind wir sehr an der Krankheit gewachsen“, sagt sie.

Anna Siedenburg tauscht sich in einem BRCA-Netzwerk ebenfalls mit Betroffenen aus und achtet mehr auf sich selbst. „Ich passe heute besser auf mich auf, ziehe meine Grenzen anders und weiß, dass ich das schaffen kann“, sagt sie. Alle drei hoffen, dass die Wissenschaft vielleicht doch schneller ist als ihre Krankheit. Sicher ist für sie aber nur eines: „Am Ende zählt nicht nur, wie lange man lebt. Sondern vor allem, wie man die Zeit verbringt, die man hat.“



Viele Erkrankungen, die durch einen Gendefekt entstehen, werden vererbt. Auf unserer Internetseite finden Sie dazu weitere Informationen:
<https://a-u.de/HftiAh>