

Die Huntington-Krankheit – eine Herausforderung (auch) für Psychotherapeuten¹

Matthias Dose

Zusammenfassung: Die erbliche Huntington-Krankheit (HK) stellt für Betroffene, Angehörige und Betreuungspersonen mit ihrem zu vollständiger Pflegedürftigkeit führenden chronisch progredienten Verlauf und den sie begleitenden kognitiven, psychischen und motorischen Beeinträchtigungen eine erhebliche psychosoziale Belastung dar. Die betroffenen Patienten, aber auch deren Kinder mit dem 50%igen Risiko, selbst zu erkranken, und (häufig häuslich) pflegende Angehörige bedürfen psychologischer/psychotherapeutischer Unterstützung und Behandlung. Dieser in Deutschland mindestens 30.000 Menschen umfassende Personenkreis von Betroffenen und Risikopersonen findet gegenwärtig zu wenig mit dem Krankheitsbild vertraute Psychotherapeuten. Vor diesem Hintergrund soll dieser Artikel Basiswissen zur Huntington-Krankheit vermitteln und die daraus resultierenden „Bedarfe“ von Betroffenen, Risiko- und z.T. pflegenden Bezugspersonen mit dem Ziel darstellen, dass sich Psychotherapeuten angesprochen fühlen, sich dieser bislang vernachlässigten Klientel anzunehmen.

Einleitung

Von der erblichen Huntington-Krankheit (HK) sind in Deutschland bei einer geschätzten Prävalenz von 5–10/100.000 ca. 10.000 Menschen betroffen. Bezieht man Verwandte 1. Grades als mögliche „Risikopersonen“ mit ein, erhöht sich diese Zahl auf das Dreifache (Nguyen & Weydt, 2018). Bei all diesen Personen besteht ein hoher Bedarf an psychologischer/psychotherapeutischer Beratung und Behandlung, der gegenwärtig nicht durch eine ausreichende Zahl von Psychotherapeuten gedeckt wird, die zumindest über Grundkenntnisse dieser Erkrankung verfügen und somit eine qualifizierte Beratung/Behandlung anbieten können.



Abbildung 1: George Huntington

Was ist die Huntington-Krankheit?

Der Name „Huntington-Krankheit“ geht auf den amerikanischen Arzt George Huntington zurück, der 1872 als einer der ersten diese Erkrankung beschrieb, die früher auch als „Veitsanz“, Chorea major, Chorea Huntington oder Huntington’sche Chorea bezeichnet wurde. „Chorea“ leitet sich vom griechischen choreia (Tanz) ab – eine Beschreibung des im Rahmen der Erkrankung gelegentlich auftretenden tänzelnden Gangbildes als Teil der neurologischen Symptome. Zu diesen zählen abnorme, unwillkürliche Bewegungen (Hyperkinesen), Sprach- und Schluckstörungen, bei der juvenilen Form aber auch Rigidität und Spastik, manchmal auch Muskelzuckungen (Myokloni) und epileptische Anfälle. Nachdem neuere Forschungsarbeiten gezeigt haben, dass den neurologischen Symptomen psychiatrische Symptome und der Verlust kognitiver Fähigkeiten um bis zu zehn Jahre vorausgehen und das Krankheitsbild prägen können, hat sich international die Bezeichnung „Huntington-Krankheit/HK“ bzw. „Huntington’s Disease/HD“ durchgesetzt.

Genetik und Pathophysiologie

Obwohl seit der Entdeckung des die Erkrankung verursachenden Gens auf dem kurzen Arm von Chromosom 4 (Huntington’s Disease Collaborative Research Group, 1993) die Erforschung des den Krankheitssymptomen zugrunde

¹ Zu der mit der Ausgabe 4/2017 eingeführten geschlechtersensiblen Schreibweise im Psychotherapeutenjournal lesen Sie bitte den Hinweis auf der vorderen inneren Umschlagseite. Bei dieser Ausgabe handelt es sich um ein Heft in der männlichen Sprachform.

Stadium	Berufs-/Erwerbstätigkeit	Finanzielle, juristische Angelegenheiten	Haushaltsführung	Aktivitäten des täglichen Lebens	Pflegebedarf
1	ohne Einschränkungen	selbständig	selbständig	uneingeschränkt	keiner
2	eingeschränkt	leichte Hilfestellung	selbständig	uneingeschränkt	keiner
3	stark eingeschränkt	weitgehende Unterstützung	deutlich eingeschränkt	leichte Einschränkungen	gering (zu Hause)
4	berufs-/erwerbsunfähig	nicht mehr möglich	nicht mehr möglich	deutlich eingeschränkt	erhöht (z. B. ambulanter Pflegedienst)
5	wie 4	wie 4	wie 4	so gut wie keine	umfassend Pflegebedürftig

Tabelle 1: Krankheitsstadien nach Shoulson & Fahn (1979)

liegenden Pathomechanismus und damit verbunden die Suche nach einer kausalen Therapie große Fortschritte gemacht haben, ist dieser bis heute nur unvollständig aufgeklärt. Bei der die HK verursachenden Mutation liegt eine verlängerte, instabile Wiederholungssequenz (repeats) der Nukleinbasen Cytosin, Adenin und Guanin (CAG) vor, die in dem an dem Gen abgelesenen Protein (dem Huntingtin/Htt) zu einer verlängerten Polyglutaminsequenz (PolyQ) führt, durch die die Eigenschaften des Proteins pathologisch verändert werden. Während gesunde Personen in der Regel 6–35 CAG-repeats aufweisen, sind bei Betroffenen bis zu 200 solcher repeats zu finden. Bei einer repeat-Zahl von mehr als 40 wird von einer 100%igen Penetranz der Erkrankung ausgegangen. Aber auch im Intermediärbereich (27–35 repeats) kann es in seltenen Fällen (z. B. wenn ein hohes Lebensalter erreicht wird) zur Erkrankung kommen. Aufgrund der Möglichkeit, dass es im Rahmen der Meiose von Samen- und in selteneren Fällen Eizellen zu einer Expansion (Verlängerung) der repeats kommt, kann für Nachkommen von Eltern aus dem „Intermediärbereich“ ein erhöhtes Erkrankungsrisiko bestehen (Nguyen & Weydt, 2018).

Seit Langem ist bekannt, dass das Erkrankungsalter sich umgekehrt proportional zur Zahl der CAG-repeats verhält (je mehr repeats, desto früherer Krankheitseintritt), wobei inzwischen auch eine Reihe genetischer Modifikatoren und Umwelteinflüsse identifiziert wurden, die Einfluss auf den Beginn und Verlauf der Erkrankung haben (Genetic Modifiers of Huntington's Disease (GeMHD) Consortium, 2015).

Das bereits für die Embryonalentwicklung lebenswichtige Huntingtin ist in sämtlichen Körperzellen nachweisbar, findet aber seine ausgeprägteste Expression u. a. im Gehirn. Nach aktuellem Forschungsstand wird das mutierte Huntingtin mit gestörten Mechanismen der DNA-Reparatur, der Transkription, der Mitochondrien, des Energiehaushaltes, des intrazellulären Transports von Vesikeln, des Abbaus von toxischen

Stoffwechselprodukten und der synaptischen Übertragung in Verbindung gebracht. Darüber hinaus kann es unabhängig von der Huntingtin-Produktion zur Entstehung neurotoxischer Oligopeptide kommen, die ebenfalls zur Pathologie der HK beitragen können (Bañez-Coronel et al., 2015).

Klinik der Huntington-Krankheit

In der Regel beginnt die HK schleichend, häufig mit zunächst unspezifischen psychischen Veränderungen und kognitiven Beeinträchtigungen. Diese betreffen auf psychischem Gebiet Antriebsstörung, soziale Ängste und Rückzug, Depressivität, zwanghaftes Verhalten, Störungen der Impulskontrolle bis hin zu psychotischen Symptomen. Kognitiv kann es zu nachlas-

_____ **Obwohl seit der Entdeckung des die Erkrankung verursachenden Gens die Erforschung des den Krankheitssymptomen zugrunde liegenden Pathomechanismus und damit verbunden die Suche nach einer kausalen Therapie große Fortschritte gemacht haben, ist dieser bis heute nur unvollständig aufgeklärt.** _____

sender Flexibilität, Konzentrations- und Gedächtnisstörungen kommen, die – mit Ausnahme der „juvenilen Form“ – dem Auftreten neurologischer Symptome um bis zu 15 Jahre vorausgehen können (Martinez-Horta et al., 2016).

Neurologisch fallen – außer bei der juvenilen Form, die durch Hypo- und Bradykinesie sowie Rigor charakterisiert ist – im Krankheitsverlauf fortschreitende choreatische Hyperkinesen auf. Diese imponieren zunächst oft als scheinbar willkürliche, in Verlegenheitsgesten umgelenkte Bewegungen (z. B. nervös-zappliges Fingerspiel, Sich-durch-die-Haare-Streichen). Im weiteren Verlauf werden abnorme, unwillkürliche Bewegungsstörungen deutlicher und führen schließlich zu Gang-, Sprech-, und Schluckstörungen sowie im Endstadium der Erkrankung zu Bettlägerigkeit und vollständiger Pflegebedürftigkeit.

Häufigste Todesursache ist mit 30 % eine durch Verschlucken von Nahrung und/oder Flüssigkeit entstandene Aspirationspneumonie, gefolgt von Tod durch Ersticken, Herzversagen und Verletzungen durch Stürze und Ernährungsmangel. 7 % aller Todesfälle bei HK-Betroffenen sind Suizide.

Zur Verlaufseinteilung der HK werden fünf Krankheitsstadien unterschieden, die danach beurteilt werden, inwieweit die Betroffenen in der Lage sind, eine Berufs- und/oder Erwerbstätigkeit auszuüben, finanzielle Angelegenheiten zu regeln, selbständig einen Haushalt zu führen, an Aktivitäten des täglichen Lebens teilzuhaben, und ob eine pflegerische Betreuung noch durch Angehörige gewährleistet werden kann oder professionelle Hilfe erforderlich ist.

Behandlungsmöglichkeiten

Obwohl es bis heute keine kausale bzw. den Krankheitsbeginn und -verlauf entscheidend beeinflussende Behandlung für die HK gibt, finden sich zahlreiche evidenzbasierte medikamentöse und nicht-medikamentöse Behandlungsmöglichkeiten, die trotz der Progredienz der HK die Lebensqualität der Betroffenen (und ihres Umfeldes) erhalten und verbessern können. Neben Antihyperkinetika (wie z.B. Tiaprid, Tetrabenazin) zur Behandlung der choreatischen Hyperkinesen, bei medikamentöser Therapieresistenz auch die tiefe Hirnstimulation, zählen dazu vor allem Psychopharmaka, die – analog zu den psychiatrischen Leitlinien-Empfehlungen für Depression, Zwänge, psychotische Symptome etc. – auch bei HK-Patienten eingesetzt werden können (Saft et al., 2017).

Zu den nicht-medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten gehören neben den hier näher zu besprechenden Möglichkeiten der Psychotherapie u. a. Physio-, Logo- und Ergotherapie, für die es im Rahmen des Europäischen Huntington-Netzwerks (EHDN)² und der Deutschen Huntington-Hilfe (DHH) e.V.³ Arbeitsgruppen und Informationsmaterial gibt. Bezüglich der mit der HK verbundenen sozialmedizinischen Probleme ist eine kompetente sozialpädagogische Unterstützung und Betreuung sinnvoll. Darüber hinaus finden Betroffene, Risikopersonen, Angehörige und Betreuungspersonen bei den regional und lokal bestehenden Kontaktgruppen der DHH wertvolle Unterstützung.

„Gentherapeutische“ Therapieansätze

Aktuelle Behandlungsansätze bei der HK sind darauf ausgerichtet, deren natürlichen Verlauf zu modifizieren. Ziel dieser neuen Behandlungsansätze (Übersicht bei Mühlbäck et al., 2020) ist es, die Nachbildung mutanter *Huntingtin*-(HTT)-Gen-Produkte zu verringern. Dadurch ergeben sich erstmals konkrete Hoffnungen, durch einen Eingriff am Beginn der Kette der pathogenetischen Ereignisse eine klinisch bedeutsame, krankheitsmodifizierende Wirkung erzielen und die bisher unaufhaltsame Progression der HK bremsen zu können. Ge-

genwärtig werden verschiedene therapiestrategische Stränge diskutiert: Der eine zielt dabei auf eine Degradation von mRNA-Spezies ab, die für HTT kodieren; dies soll entweder mithilfe von Antisense-Oligonukleotiden (ASO), RNA-Interferenz-basierten Ansätzen oder oral verfügbaren, niedermolekularen Spleißmodulatoren erreicht werden. Darüber hinaus versuchen einige Ansätze mithilfe von Zinkfingerprotein-Repressor-Komplexen eine Suppression der HTT-Gen-Expression zu bewirken, während andere wiederum eine Genomeditierung mittels des CRISPR/Cas9-Systems anvisieren.

Eine erste sog. Phase-III-Studie der Fa. Hoffmann-La Roche, in die weltweit über 600 Betroffene einbezogen wurden, von denen die Patienten in der Behandlungsgruppe alle 16 Wochen das Antisense-Oligonukleotid Tominersen® per Lumbalpunktion verabreicht bekommen, soll im März 2022 abgeschlossen sein. Bis zu diesem Zeitpunkt sollte sich die Frage nach dem klinischen Nutzen für die Betroffenen beantwortet haben, nachdem sich die Behandlung in vorausgegangenen Studien zur Anwendbarkeit und Sicherheit als verträglich erwiesen hat. Zu weiteren „gentherapeutischen“ Ansätzen (siehe Mühlbäck et al., 2020) laufen derzeit Phase-I/II-Studien im Hinblick auf Sicherheit und Verträglichkeit.

Psychotherapie bei Huntington-Krankheit

Die psychischen Belastungen und Störungen, die die Huntington-Krankheit für die unmittelbar und mittelbar Betroffenen bedeuten kann, bedingen wie bei anderen chronisch-progredienten Erkrankungen auch Bedarfe für psychotherapeutische Hilfen und Unterstützung auf unterschiedlichen Ebenen:

- Die durch genetische Diagnostik als Genträger identifizierten (noch präsymptomatischen) Personen müssen sich darauf einstellen, zu einem ihnen unbekanntem Zeitpunkt derzeit unheilbar und im Endstadium umfassend pflegebedürftig zu erkranken. Für sie sehen die Leitlinien zur präsymptomatischen Diagnostik (International Huntington Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea, 1994) eine die Diagnostik begleitende psychologische Beratung/Betreuung vor.
- Symptomatisch Erkrankte müssen sich – nachdem im Frühstadium berufliche und soziale Funktionsfähigkeit noch mit nur geringen Einschränkungen erhalten sein kann – mit dem zunehmenden Verlust ihrer Fähigkeit zu selbständiger Lebensführung und -gestaltung sowie dem damit verbundenen Rollenwechsel in Familie und sozialem Umfeld auseinandersetzen.
- Risikopersonen, also Nachkommen eines betroffenen Elternteils, sind mit der Frage konfrontiert, ob sie sich zur Klärung des statistischen 50%igen Risikos, selbst zu er-

2 www.ehdn.org (29.01.2021).

3 <https://www.dhh-ev.de/> (29.01.2021).

kranken, mit erreichter Volljährigkeit einer präsymptomatischen genetischen Diagnostik unterziehen oder lieber mit der Ungewissheit leben möchten. Selbst wenn diese Diagnostik kein mutiertes Gen nachweist, besteht dann häufig das mit Schuldgefühlen verbundene subjektive Gefühl, dass sich dadurch das Erkrankungsrisiko für Geschwister erhöhen könnte.

- Sowohl Risikopersonen wie auch Betroffene sehen sich bei bestehendem Kinderwunsch mit der Frage konfrontiert, wie dieser Wunsch ohne mögliche Weitergabe des mutanten Huntington-Gens erfüllt werden kann.
- Familienangehörige und Menschen aus dem sozialen Umfeld können durch die krankheitsbedingten psychischen und körperlichen Veränderungen der Betroffenen, vor allem aber durch die in Huntington-Familien sehr häufig praktizierte häusliche Pflege und Versorgung der Betroffenen außerordentlich belastet sein. So gibt es z. B. Frauen und Männer, die im Verlauf ihres Lebens zunächst den erkrankten Elternteil ihres Partners, dann den erkrankten Partner selbst und später erkrankte Kinder in häuslicher Pflege bis zur Selbstaufgabe über Jahre betreuen.
- Insbesondere bei Kindern, die mit einem deutlich von der HK gezeichneten Elternteil aufwachsen und deren Symptome und Verhaltensweisen nicht verstehen können, treten häufig Ängste und Verhaltensauffälligkeiten auf, die zur Vorstellung bei Kinder- und Jugendlichentherapeuten führen. Für die therapeutische Arbeit und das Gespräch mit ihnen stehen Informationsangebote der Selbsthilfe⁴ bereit.

Kam eine 2020 erschienene Übersichtsarbeit (Zarotti et al., 2020) noch zu dem Ergebnis, dass derzeit keine verbindlichen Empfehlungen für psychotherapeutische Interventionen gegeben werden könnten, veröffentlichte die British Psychological Society im Januar 2021 „Guidelines“ für „psychological interventions“ u. a. auch für die HK, die neben der Empfehlung psychoedukativer Maßnahmen für HK-spezifische psychische Probleme auf bestehende Leitlinien auch für Betroffene ohne HK, insbesondere kognitive Verhaltenstherapie, sowie achtsamkeitsbasierte Akzeptanz- und Commitment-Therapie verweisen.⁵

Somit bleibt es für Psychotherapeuten bei der Empfehlung, sich mit dem Krankheitsbild und den damit verbundenen Problemen möglichst eingehend vertraut zu machen, um sich dann im Rückgriff auf ihre Kompetenzen und unter Einsatz der für ähnliche Problemkonstellationen eingesetzten Behandlungsoptionen den individuell (oder auch z. B. in Gruppen von Angehörigen, Risikopersonen und Betroffenen) vorgebrachten Problemen zu stellen. Einige Hinweise können jedoch trotzdem – gestützt auf entsprechende Publikationen – gegeben werden.

Risikopersonen vor, während, nach präsymptomatischer genetischer Diagnostik

Wie bereits oben ausgeführt, empfehlen internationale Leitlinien der International Huntington's Association (IHA) und des Weltverbandes der Neurologen (WFN) eine psychologische Beratung für Risikopersonen, die sich einer präsymptomatischen Diagnostik unterziehen wollen. In deren Rahmen sollte vor bzw. begleitend zu der durch das Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) vorgeschriebenen genetischen Beratung über die Motivation zur Untersuchung und ebenso darüber gesprochen werden, welche Gedanken und Pläne sich die Personen im Falle eines günstigen oder ungünstigen Ergebnisses machen. Nach den bislang vorliegenden Erfahrungen geht es bei den Ratsuchenden in der Regel um Fragen der Familienplanung, berufliche Entscheidungen bzw. darum, mit Gewissheit besser umgehen zu können als mit dem ungewissen Risiko. Darüber hinaus sollte – in Abstimmung mit den die genetische Diagnostik durchführenden Ärzten – zum geplanten Zeitpunkt der Ergebnismitteilung eine Beurteilung der aktuellen psychosozialen Situation der Untersuchten mit Hinblick auf die Bewältigungsmöglichkeiten eines ungünstigen Ergebnisses besprochen und eine Weiterbetreuung einschließlich der Möglichkeit der Erreichbarkeit in Krisensituationen angeboten werden.⁶

Wenn im Rahmen der präsymptomatischen Diagnostik das mutierte Gen nachgewiesen wird, ist wichtig, den Betroffenen zu vermitteln, dass sie ab diesem Zeitpunkt präsymptomatische Träger des mutanten Huntington-Gens, aber nicht symptomatisch erkrankt sind. Ihnen sollte empfohlen werden, den Kontakt zu Selbsthilfegruppen zum Austausch mit

— Kam eine Übersichtsarbeit von 2020 noch zu dem Ergebnis, dass derzeit keine evidenzbasierten Empfehlungen für psychotherapeutische Interventionen ausgesprochen werden könnten, stellte eine im Januar 2021 erschienene Veröffentlichung der British Psychological Society erstmals Behandlungsleitlinien zur Verfügung. —

anderen präsymptomatischen Genträgern und zu den bestehenden Huntington-Zentren bzw. dem Europäischen Huntington-Netzwerk zu suchen. Dort können sie sich über ihre Möglichkeiten zum Umgang mit der Diagnose und der Beteiligung an laufenden Studien zur Behandlung der HK informieren.

⁴ Vgl. u. a. <https://dhh-ev.de/wie-spreche-ich-mit-kindern-%c3%bcber-die-huntington-krankheit> (29.01.2021).

⁵ Vgl. <https://www.bps.org.uk/sites/www.bps.org.uk/files/Policy/Policy%20-%20Files/Psychological%20interventions%20-%20Huntingtons%2C%20Parkinsons%2C%20motor%20neurone%20disease%2C%20multiple%20sclerosis.pdf> (29.01.2021).

⁶ Hinweise auf Inhalte der Beratung finden sich in den bei der „Deutschen Huntington-Hilfe“ beziehbaren „Denkanstößen“ zur präsymptomatischen Diagnostik (<https://www.dhh-ev.de/sites/default/files/Literatur/Denkanstoesse.pdf> (29.01.2021)).

Bei bestehendem Kinderwunsch haben sowohl weibliche Betroffene wie auch Risikopersonen, die das mutante Huntington-Gen tragen, im Rahmen einer pränatalen Diagnostik die Möglichkeit, ab der 10. Schwangerschaftswoche durch eine Chorionzottenbiopsie untersuchen zu lassen, ob das erwartete Kind das mutante Gen geerbt hat. Derzeit ist diese pränatale Diagnostik allerdings durch das GenDG auf Fälle beschränkt, bei denen eine frühe Manifestation der Erkrankung zu erwarten ist, was bei der HK möglich, aber nicht von vornherein gegeben ist. Sollte im Rahmen dieser pränatalen Diagnostik das mutierte Gen nachgewiesen werden, ist nach geltendem Recht bis zur 14. Schwangerschaftswoche ein straffreier Schwangerschaftsabbruch möglich, der insbesondere für die Schwangeren, aber auch für die Väter sehr problematisch sein kann. Denn die Mutter muss im Rahmen der Schwangerenberatung geltend machen, dass sie mit einem betroffenen Kind einer unerträglichen erheblichen psychischen Belastung ausgesetzt wäre.

Darüber hinaus besteht für Paare mit Kinderwunsch die Möglichkeit, nach positivem Bescheid einer Ethikkommission vor der Implantation einer künstlich befruchteten Eizelle im 8-Zell-Stadium eine Präimplantationsdiagnostik (PID) vornehmen zu

Bei symptomatisch Erkrankten wird es im Rahmen einer „stützenden“ Psychotherapie zunächst darum gehen, die angesichts des progredienten Krankheitsverlaufs subjektiv in der Regel als „Katastrophe“ erlebte Diagnose zu verarbeiten.

lassen. Die Kosten der dafür notwendigen Prozeduren, zu denen Hormonbehandlungen für die Frauen und meist mehrfach wiederholte Implantationen gehören, sind in der Regel von den Eltern selbst zu tragen. Insbesondere wegen der derzeit noch sehr unterschiedlichen und restriktiven Handhabung entsprechender Anträge von HK-Betroffenen durch die Ethikkommissionen der verschiedenen Bundesländer weichen manche Paare ins benachbarte Ausland aus, wo die entsprechenden Hürden niedriger sind.

Fallvignette 1

Die 22-jährige Tochter eines an der HK im Stadium 3 leidenden Vaters hat sich nach eingehender psychologischer und humangenetischer Beratung testen lassen und als Ergebnis mitgeteilt bekommen, dass sie Trägerin des mutierten Huntington-Gens mit 43 CAG-repeats ist.

Obwohl sie im Rahmen der Vorbereitung der präsymptomatischen Diagnostik davon ausgegangen war, auch auf ein für sie negatives Ergebnis vorbereitet zu sein, leidet sie jetzt doch an einer durch Zukunftsängste, Schlafstörungen, traurige Verstimmung, Grübeln (warum ich?) und Wutgefühle gegenüber den Eltern (warum haben sie mich in die Welt gesetzt?) geprägten Anpassungsstörung.

Im Rahmen einer psychotherapeutischen Behandlung unter der ICD-10-Diagnose F43.2 (Anpassungsstörungen) standen folgende Themen im Vordergrund:

- Negative Gefühle und Gedanken zulassen, dann aber im Sinne einer kognitiven Umstrukturierung bearbeiten: Bei 43 CA-repeats ist in der Regel ein Krankheitsbeginn ab dem 40. Lebensjahr zu erwarten; wie kann ich die mir verbleibende Zeit für mich sinnvoll und positiv gestalten? Zum Zeitpunkt der Geburt war den Eltern das Huntington-Risiko (das in der Familie des Vaters verschwiegen worden war) nicht bekannt.
- Unterstützung und Hilfe suchen und annehmen: Mit wem (Verwandte, Freunde, Kollegen) kann ich über mein Erkrankungsrisiko sprechen? Durch Kontakt zu Selbsthilfegruppen Austausch mit Betroffenen und Informationen zum Stand der Forschung und Behandlungsmöglichkeiten; Beteiligung an klinischen Studien im Rahmen des Kontakts zu einem „Huntington-Zentrum“.
- Ggf. im Rahmen einer psychiatrischen Behandlung (am besten durch einen auf dem Gebiet der HK erfahrenen Arzt) medikamentöse Unterstützung (Antidepressiva).

Mithilfe der psychotherapeutischen Behandlung und des Kontaktes zu gleichaltrigen Risikopersonen konnte die Patientin eine berufliche und private Zukunftsaussicht für sich entwickeln: Reduktion ihrer Arbeitszeit, um „Freiräume“ für sich zu gewinnen. Privat konnte sie sich mit den

Eltern aussöhnen, die Mutter bei der Pflege des Vaters unterstützen, sich mit ihrem Partner aussprechen und mit ihm klären, dass sie beide unter den gegebenen Umständen auf Kinder verzichten wollten. Im Rahmen einer Phase-III-Studie nimmt sie an der Erprobung eines Medikaments teil, von dem eine Verzögerung des Krankheitsverlaufs erwartet wird.

Symptomatisch Erkrankte

Bei symptomatisch Erkrankten wird es – vor allem wenn die Diagnose erst kürzlich gestellt worden ist – im Rahmen einer „stützenden“ Psychotherapie zunächst darum gehen, die subjektiv in der Regel als „Katastrophe“ erlebte Diagnose zu verarbeiten. Im Hinblick auf den derzeit unausweichlich progredienten Verlauf der Krankheit können suizidale Gedanken und Impulse auftreten, die erfragt und bearbeitet werden sollten. Gleichzeitig sollten in der Therapie die nicht automatisch mit der Diagnosestellung eingeschränkten oder aufgehobenen Fähigkeiten zur Lebens- und Berufsgestaltung herausgearbeitet und Strategien entwickelt werden, sie so lange wie möglich zu erhalten.

Im weiteren Verlauf sind es meist die unterschiedlich ausgeprägten psychischen und kognitiven Veränderungen, die

sowohl den Betroffenen wie auch dem Umfeld Probleme bereiten. Dazu gehören als mögliche psychische Symptome bzw. Störungen vor allem Anpassungsstörungen vor dem Hintergrund der durch die Diagnose zu erwartenden Lebensveränderungen, dann aber auch Ängste, Zwänge, Reizbarkeit, Impulskontrollstörungen, Antriebslosigkeit/Apathie bis hin zu psychotischen Symptomen, z. B. Eifersuchtswahn und andere Wahnvorstellungen, oder Halluzinationen. Alle diese möglichen psychopathologischen Symptome und Syndrome sollten unter Berücksichtigung der Besonderheiten der HK entsprechend vorliegender Therapieleitlinien psychotherapeutisch behandelt werden. Hinweise bezüglich der Besonderheiten bei der Huntington-Krankheit sind einem „Ratgeber“ für Fachkräfte⁷ zu entnehmen.

Fallvignette 2

Ein 56-jähriger Mann ist seit elf Jahren an der HK erkrankt. Während er zum Zeitpunkt der Diagnose zunächst noch in seinem Beruf als Sachbearbeiter uneingeschränkt, nach zwei Jahren aber (im Rahmen eines anerkannten Grades der Behinderung von 50) nur noch mit reduzierter Stundenzahl und verringerten Anforderungen arbeiten konnte, erfolgte vier Jahre später die Berentung. Seit er nun ohne berufliche Tätigkeit zu Hause ist, liegt er überwiegend auf dem Sofa, sieht fern, raucht viel, mag auch nach Aufforderung (obwohl er bei leichten Einschränkungen durch seine choreatischen Bewegungsstörungen noch mobil ist) weder an Freizeitaktivitäten teil- noch soziale Kontakte wahrnehmen. Eine Beteiligung an häuslichen Arbeiten (zur Entlastung der berufstätigen Ehefrau) lehnt er ab. Besonders belastend für die Familie sind seine gereizten Reaktionen auf jedwede Vorschläge und Aktivitätsangebote, ein (vor der Erkrankung nicht bestehender) Waschzwang mit ca. drei einstündigen Waschroutinen wegen der Befürchtung, sich bei Berührung von Haushaltsgegenständen mit nicht näher bezeichneten Erregern kontaminiert zu haben und sein „Kettenrauchen“, das auf Möbeln und Fußboden schon erhebliche Brandflecke hinterlassen hat.

Im Rahmen der psychotherapeutischen Behandlung unter der Diagnose F07 (Persönlichkeits- und Verhaltensstörung aufgrund einer Krankheit, Schädigung oder Funktionsstörung des Gehirns) bei G10 (Chorea Huntington) wurde mit dem Patienten zunächst ein realistisches Krankheitskonzept erarbeitet. Es stellte sich heraus, dass er (bei einem nur langsam progredienten Verlauf) nur noch den „Endpunkt“ der Erkrankung (vollständige Hilflosigkeit und Pflegebedürftigkeit) vor Augen, aber keine Vorstellung von den bei ihm nach wie vor vorhandenen Ressourcen hatte. Bezüglich des Vermeidens sozialer Kontakte zeigten sich Schamgefühle („Die denken, ich sei betrunken.“) als wesentliche Ursache. Hier konnte mit dem Patienten erarbeitet werden, dass er vertrauenswürdige Freunde und Bekannte über seine Erkrankung informieren könne, die ihm daraufhin wider seine Erwartungen mit viel Verständnis begegneten, sodass sich soziale Kontakte deutlich verbesserten und der Patient auch wieder Freude an gemeinsamen Freizeitaktivitäten entwickelte. Im Rahmen einer mit den Familienangehörigen besprochenen und von diesen

unterstützten kognitiven Verhaltenstherapie wurde ein gemeinsam besprochenes Programm mit Desensibilisierung, Expositionstraining und kontinuierlich reduzierten Waschzeiten durchgeführt, bei dem Ruhezeiten auf dem Sofa und Zigaretten als positive Verstärker eingesetzt wurden. Dem Problem der Brandflecke konnte durch eine sog. Rauchhilfe, einer Kombination aus Aschenbecher, Halter, Schlauch und Mundstück (ähnlich einer Wasserpfeife) erfolgreich begegnet werden.

Angehörige

Insbesondere pflegende Familienangehörige neigen zu Selbstaufopferung und Selbstüberforderung, die dann entweder zu depressiven Erschöpfungszuständen oder jedoch zu Wut, damit verbunden Ungeduld, Reizbarkeit und Aggressivität führen können. Dabei spielen Schuldgefühle gegenüber Verwandten und Nachbarn, aber auch Selbstvorwürfe eine in der Psychotherapie zu bearbeitende Rolle. In der therapeutischen Arbeit mit Angehörigen gilt es, diese auf einen langen Weg mit den Erkrankten, damit verbunden das Haushalten mit den eigenen Kräften, die Erhaltung von Freiräumen zur Regeneration und die Inanspruchnahme von Hilfen ohne schlechtes Gewissen vorzubereiten. Hinweise auf die Bedürfnisse von Angehörigen und Betreuungspersonen gibt der „Leitfaden für Huntington-Familien“⁸.

Für alle genannten Gruppen sollten Psychotherapeuten dringend auch den Kontakt zu Selbsthilfegruppen empfehlen.⁹ Darüber hinaus bietet die DHH Gruppen und Foren für junge Leute, pflegende Angehörige, Risikopersonen und Betroffene an.

Fallvignette 3

Die 58-jährige Ehefrau eines HK-Patienten im Stadium 4 stellt sich auf Anraten von Freunden zur psychotherapeutischen Beratung/Behandlung vor: Seit über fünf Jahren hat sie ihr Leben komplett auf die Pflege des Ehemannes eingestellt. Da der Ehemann auf ihre Abwesenheit mit verbaler, z. T. auch körperlicher Aggression reagiert, ihr außerdem im Rahmen eines Eifersuchtswahns Untreue unterstellt, hat sie – bis auf zweimal Einkaufen pro Woche – alle Freizeitaktivitäten und sozialen Kontakte eingestellt. Da sie Kritik von Familienangehörigen befürchtet und sich diesbezüglich auch Selbstvorwürfe des „Versagens“ macht, hat sie bislang das Hinzuziehen eines ambulanten Pflegedienstes bzw. eine Verlegung in eine Pflegeeinrichtung strikt ausgeschlossen. Gleichzeitig leidet sie jedoch unter Erschöpfung, Schlafstörungen und (wiederum begleitet von Schuldgefühlen, als Ehefrau zu versagen) aggressiven Gedanken und Impulsen gegenüber dem erkrankten Ehemann.

7 <https://www.dhh-ev.de/huntington-betroffene-verstehen-ein-leitfaden-f%C3%BCr-fachkr%C3%A4fte> (29.01.2021).

8 <https://www.dhh-ev.de/leitfaden-f%C3%BCr-huntington-familien> (29.01.2021).

9 Übersicht bei <https://www.dhh-ev.de/Selbsthilfegruppen> (29.01.2021).

In der Psychotherapie wurden unter der Diagnose F43.23 (Anpassungsstörung mit vorwiegender Beeinträchtigung anderer Gefühle) zunächst die Schuld- und Versagensgefühle dahingehend bearbeitet, dass dafür angesichts des über fünf Jahre währenden Dauereinsatzes für den Ehemann keine Veranlassung bestünde und vorwurfsvolle Verwandte und Freunde gerne eingeladen werden könnten, sich an der häuslichen Pflege und Versorgung zu beteiligen. Die berichteten aggressiven Gedanken und Gefühle wurden angesichts der permanenten Überforderung als verständlich und als Grundlage dafür besprochen, Hilfe von außen (ambulanter Pflegedienst; Tagesstätte) zu organisieren und anzunehmen. In diesem Zusammenhang wurde die Ehefrau ermuntert und ermutigt, die gewonnenen Freiräume zur eigenen Regeneration zu nutzen und zu erhalten, da angesichts der Progredienz der HK noch eine lange Wegstrecke vor ihr liege. Bezüglich der Verlegung in eine Pflegeeinrichtung wurde empfohlen, zeitnah Kontakt zu geeigneten Einrichtungen aufzunehmen, sich dort auf die Warteliste setzen zu lassen und gemeinsam Kriterien dafür zu erarbeiten, wann (angesichts objektiver Überforderung durch die häusliche Pflege) ohne Schuld- und Versagensgefühle von der Möglichkeit einer Heimunterbringung Gebrauch gemacht werden sollte.

Was können Psychotherapeuten tun?

Wie einleitend dargestellt, ist es für Betroffene, Risikopersonen, Angehörige und Betreuungspersonen derzeit noch schwierig, für ihre unterschiedlichen „Bedarfe“ nach psychotherapeutischer Beratung bzw. Behandlung Ansprechpartner zu finden, die auf der Grundlage von Basiskenntnissen zur Huntington-Krankheit bereit sind, sich den vielfältigen Problemstellungen im Rahmen und im Umfeld dieser Erkrankung zu stellen. Entsprechend ist die DHH gerne bereit, Psychotherapeuten, die sich dieser Aufgabe stellen wollen, in ein bereits für Ärzte bestehendes Verzeichnis aufzunehmen, das bei entsprechenden Anfragen zur Verfügung gestellt werden kann. Über das oben genannte Verzeichnis lokaler und regionaler Selbsthilfegruppen können entsprechende Ansprechpartner gefunden und mit dem Ziel kontaktiert werden, sich bei einem der regelmäßig stattfindenden Treffen vorzustellen und so die konkreten Wünsche und Bedürfnisse der Betroffenen kennenzulernen und eigene Angebote zu präsentieren.

Darüber hinaus besteht die Möglichkeit, sich im EHDN der Arbeitsgruppe Psychological Interventions and Approaches anzuschließen, bzw. sich über deren Aktivitäten zu informieren¹⁰

Über die Geschäftsstelle der DHH in Duisburg¹¹ können Sie Antworten auf mit der Huntington-Krankheit zusammenhängende Fragen erhalten oder auch Kontakte zu dem mit der Erkrankung befassten Fachpersonal in ihrer Stadt/Region vermittelt bekommen.

Für die unmittelbar oder mittelbar von der HK Betroffenen und ihre professionellen Helfer und Betreuer wäre es eine

Freude und Bereicherung, wenn sich möglichst viele Leser dieses Artikels ermutigt fühlen würden, ihnen mit ihrem professionellen Wissen zur Seite zu stehen.

Literatur

- Bañez-Coronel, M., Ayhan, F., Tarabochia, A. D., Zu. T.Perez, B. A., Tusi, S. K. et al. (2015). RAN translation in Huntington Disease. *Neuron*, 88 (4), 667–677.
- Genetic Modifiers of Huntington’s Disease (GeMHD) Consortium. (2015). Identification of genetic factors that modify clinical onset of Huntington’s Disease. *Cell*, 162 (3), 516–526.
- Huntington’s Disease Collaborative Research Group. (1993). A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington’s disease chromosomes. *Cell*, 72, 971–983.
- International Huntington Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington’s Chorea. (1994). Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington’s disease. *J Med Genet*, 31 (7), 555–9.
- Martinez-Horta, S., Perez-Perez, J., van Duijn, E., Fernandez-Bobadilla, R., Carceller, M., Pagonabarraga, J. et al. (2016). Neuropsychiatric symptoms are very common in premanifest and early stage Huntington’s Disease. *Parkinsonism Relat. Disord.*, 25, 58–64.
- Mühlbäck, A., Lindenberg, K. S., Saft, C., Priller, J. & Landwehrmeyer, G. B. (2020). Genselektive Therapieansätze bei der Huntington-Krankheit. *Nervenarzt*, 91, 303–311.
- Nguyen, H. H. P. & Weydt, P. (2018). Huntington-Erkrankung. *medgen*, 30, 246–251.
- Saft, C. et al. (2017). S2k-Leitlinie Chorea/Morbus Huntington. In Deutsche Gesellschaft für Neurologie (Hrsg.), Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Verfügbar unter: 030028_LL_Chorea_Huntington_2017.pdf (29.01.2021).
- Shoulson, I. & Fahn, S. (1979). Huntington disease: Clinical care and evaluation. *Neurology*, 29, 1–3.
- Zarotti, N., Dale, M., Eccles, F. & Simpson, J. (2020). Psychological Interventions for People with Huntington’s Disease: A Call to Arms. *Journal of Huntington’s Disease*, 9, 231–243.



Prof. Dr. Matthias Dose

c/o kbo-Isar-Amper-Klinikum gGmbH
Vockestr. 72
85540 Haar
matthias.dose@kbo.de

Prof. Dr. med. Matthias Dose ist als Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie Fachberater des Kommunalunternehmens „Kliniken des Bezirk Oberbayern/kbo“ für Autismus-Spektrum-Störungen und die Huntington-Krankheit. Er ist langjähriges Mitglied des European Huntington’s Disease Network (EHDN) und Sprecher des wissenschaftlichen Beirats der Deutschen Huntington-Hilfe (DHH) e. V.

¹⁰ <http://www.ehdn.org/psychological-interventions-and-approaches-wg/> (29.01.2021).

¹¹ <https://www.dhh-ev.de/> (29.01.2021).