

**Deutsche Huntington-Hilfe e. V.**



**Deutsche  
Huntington-Hilfe**

**Prädiktive  
genetische Untersuchung**

Dezember 2014

## 1. Einleitung

Von der Huntington-Krankheit zu erfahren und der Gefahr, selbst daran zu erkranken, verändert das Leben. Es gibt seit 1993 eine direkte prädiktive, d. h. vorhersagende genetische Untersuchung, mit der festgestellt werden kann, ob man die genetische Veränderung (krankheitsauslösende Mutation), die die Huntington-Krankheit verursacht, in sich trägt oder nicht. Jede Huntington-gefährdete Person steht vor der Wahl, die Ungewissheit darüber beizubehalten oder Gewissheit haben zu wollen.

In diesem Infoblatt werden die genetischen Grundlagen zusammengefasst, die für die (mögliche) Vererbung der Anlage für die Huntington-Krankheit wichtig sind. Anschließend wird den Huntington-gefährdeten Menschen aufgezeigt, wie die genetische Untersuchung abläuft.

Einige Denkanstöße und Hinweise können bei der Entscheidungsfindung helfen. Die Entscheidung, ob und wann diese genetische Untersuchung durchgeführt wird, trifft allein die Huntington-gefährdete Person. Es gibt hierbei kein richtig oder falsch.

Alle im Infoblatt aufgeführten Aussagen gehen davon aus, dass ein Elternteil Träger der krankheitsauslösenden Mutation ist und der andere Elternteil keine Huntington-Veranlagung trägt, d. h. dieses Informationsblatt gilt nur eingeschränkt in dem Fall, wenn zufällig beide Elternteile Huntington gefährdet oder nachgewiesene Mutationsträger sind. Die symptomatische genetische Untersuchung, also eine Untersuchung bei schon vorhandenen Symptomen, wird hier nicht betrachtet.

Dieses Infoblatt ersetzt keine Genetische Beratung.

## 2. Grundlagen

### 2.1 Genetische Grundlagen

Die Huntington-Krankheit ist genetisch bedingt. Sie wird durch eine Veränderung oder Mutation im Huntingtin-Gen verursacht. Diese Mutation besteht in der Verlängerung (über ein bestimmtes Maß hinaus) eines definierten Genabschnittes, der sich aus drei Bausteinen der DNS zusammensetzt: Cytosin (C), Adenin (A), Guanin (G). Da sich die Abfolge dieser drei sogenannten Kernbasen CAG wiederholt, spricht man von Repeat. Jedes Kind eines Elternteiles, das diese Verlängerung und damit die Veranlagung für die Huntington-Krankheit in sich trägt, hat eine **50 prozentige Wahrscheinlichkeit**, diese Veranlagung vererbt zu bekommen. Nachkommen tragen ab dem Moment der Zeugung, also der Verschmelzung der männlichen und weiblichen Geschlechtszellen, die Huntington-Veranlagung oder nicht. Erst mit der genetischen Untersuchung erlangt die Person das Wissen, ob sie das mutierte, verlängerte Gen geerbt hat oder das Gen mit der normalen Anzahl von CAG-Repeats. Solange kein Ergebnis der genetischen Untersuchung vorliegt, spricht man von einer Huntington-gefährdeten Person, da man nicht weiß, ob diese Person die Veranlagung geerbt hat oder nicht.

Bei der genetischen Untersuchung wird im Rahmen der Genetischen Beratung eine bestimmte Wiederholungszahl von CAG-Repeats auf dem Chromosom 4, einem Erbträger, ermittelt. Überschreitet diese Anzahl einen bestimmten Schwellenwert, so liegt die Huntington-Mutation vor (positives Ergebnis). Ist sie darunter, liegt die Mutation nicht vor (negatives Ergebnis), denn jeder Mensch trägt das Huntingtin-Gen in sich – allein die Anzahl der CAG-Wiederholungen bestimmt, ob die Huntington-Krankheit auftreten wird oder nicht. Es gibt zudem einen **Graubereich** (intermediärer Bereich), in dem die Krankheitsanlage zwar vererbt wird, aber nicht unbedingt bis zu einem hohen Alter auftreten muss.

Ein mögliches Ergebnis der **genetischen Untersuchung** kann diese Anzahl an **CAG-Wiederholungen** sein:

<p><b>≤ 26: Nicht betroffener Bereich</b> Das Ergebnis ist <b>negativ</b>, die Verlängerung liegt nicht vor, d. h. die Huntington-Krankheit wird nicht auftreten und es besteht auch keine Wahrscheinlichkeit, dass die Krankheit bei den Kindern auftritt.</p>	<p><b>27 – 35: Grauzone, Gefährdung für zukünftige Generation</b> Das Ergebnis ist <b>negativ</b>, d. h. dass diese Personen die Huntington-Krankheit selbst nicht bekommen werden. Jedoch gibt es eine Wahrscheinlichkeit (um 5 %), dass die Kinder dieser Personen Träger einer weiteren CAG-Verlängerung sein und an der Huntington-Krankheit erkranken könnten.</p>
<p><b>36 – 39: Verringerte Eintrittswahrscheinlichkeit</b> Das Ergebnis ist <b>positiv</b>, d. h. die Person könnte die Huntington-Krankheit (in einem höheren Alter) bekommen, muss sie aber nicht bekommen. Jedoch liegt die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder dieser Personen Träger einer weiteren CAG-Verlängerung sein und an der Huntington-Krankheit erkranken könnten, bei fast 50 %.</p>	<p><b>≥ 40: Krankheitsbereich</b> Das Ergebnis ist <b>positiv</b>; die krankheitsauslösende Mutation wurde gefunden, d. h. irgendwann wird die Huntington-Krankheit auftreten und es besteht für die Nachkommen eine 50prozentige Wahrscheinlichkeit, diese Mutation zu erben. .</p>

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

## 2.2 Rechtliche Rahmenbedingungen

In Deutschland existiert ein Gesetz, das in diesem Zusammenhang eine wichtige Rolle spielt, das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen - **Gendiagnostikgesetz** (GenDG). Hier ein Auszug:

- § 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.
- § 18 Versicherungen
  - (1) Der Versicherer darf (...) die Vornahme genetischer Untersuchungen weder verlangen noch die Ergebnissen aus genetischen Untersuchungen verwenden.
  - Ausnahme: Gilt nicht für die Lebensversicherung, die Berufsunfähigkeitsversicherung, die Erwerbsunfähigkeitsversicherung und die Pflegerentenversicherung, wenn eine Leistung von mehr als 300.000 Euro oder mehr als 30.000 Euro Jahresrente vereinbart wird.
- § 19 Arbeitgeber
  - Der Arbeitgeber darf von Beschäftigten weder (...) die Vornahme genetischer Untersuchungen verlangen noch die Ergebnisse aus genetischen Untersuchungen verwenden.

Darüber hinaus gibt es eine **internationale Richtlinie** mit detaillierten Empfehlungen zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik bei Huntington-gefährdeten Personen.

### 3. Ablauf der genetischen Untersuchung in Deutschland

Die genetische Untersuchung ist ein Prozess, den man Schritt für Schritt macht. Es ist wichtig zu wissen, dass man jederzeit unter- oder abbrechen kann. Die Entscheidung für oder gegen die Untersuchung trifft die Huntington-gefährdete Person selbständig und unabhängig und darf dazu von niemand gedrängt oder davon abgehalten werden.

In jedem Fall ist ein soziales Netzwerk wichtig, um die Person zu begleiten - sei es mit der Entscheidung gegen die Untersuchung, sprich dem Beibehalten der Erkrankungswahrscheinlichkeit, während der Untersuchung und beim Umgang mit dem eigenen Ergebnis (unabhängig von dessen Ausgang).

#### 3.1 Die Entscheidung

Eine prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchung in Anspruch zu nehmen, ist eine sehr weitreichende Entscheidung für eine Huntington-gefährdete Person und sehr emotional. Ca. 80 % derjenigen, für die die genetische Untersuchung möglich wäre, entscheiden sich dagegen und ziehen ihr **Recht auf Nichtwissen** vor.

Einige Denkanstöße und Hinweise können bei der Entscheidungsfindung helfen. Die Entscheidungen für oder gegen diese genetische Untersuchung trifft alleine die Huntington-gefährdete Person, denn sie muss für den Rest ihres Lebens mit dieser Gewissheit oder Ungewissheit zurechtkommen. Daher gibt es kein Richtig oder Falsch.

Für eine genetische Untersuchung sprechen: Klarheit über den eigenen Genstatus, Möglichkeit der Vorbereitung auf die bevorstehende Erkrankung, Wissen für Nachkommen / bewusste Entscheidungen bzgl. Lebens- und Familienplanung sowie berufliche und finanzielle Entscheidungen (Haus, Selbständigkeit) treffen.

Gegen eine genetische Untersuchung sprechen: die Sicherheit über die bevorstehende Erkrankung zu haben und die Angst vor dem Krankheitsbeginn und -verlauf, psychisch nicht mit einem ungünstigen Ergebnis umgehen zu können, das Wissen um die Gefährdung der Nachkommen und dass es derzeit keine bewiesenen medizinischen Vorsorgemöglichkeiten gibt.

Es ist in jedem Fall ratsam, sich ausgiebig über die Huntington-Krankheit zu informieren und gut zu überlegen, ob und wann der richtige Zeitpunkt ist. Die Untersuchung / die Bekanntgabe des Ergebnisses lässt sich verschieben, aber das einmal geöffnete und verletzte Ergebnis lässt sich nicht rückgängig machen.

#### 3.2 Wichtige Schritte vor der Untersuchung

##### Versicherungen

Sämtliche Versicherungen, die auf die Person bezogen sind und Gesundheitsfragen beinhalten, sollten vor der genetischen Untersuchung abgeschlossen sein – d. h. nicht nur den Antrag stellen, sondern warten bis die Police / Bestätigung da ist. Hierzu zählen: Berufsunfähigkeitsversicherung, Pflegezusatzversicherung, Lebensversicherung, Rentenversicherung, (Zusatz zur) Krankenversicherung z. B. Heilpraktiker, Private Krankenversicherung. Ggf. sind auch eine Rechtsschutzversicherung, eine Unfall- und Haftpflichtversicherung ratsam. Wer welche Versicherung benötigt, ist von den individuellen Rahmenbedingungen abhängig. Berufs- bzw. Erwerbsunfähigkeit und Pflege sollten immer in Erwägung gezogen werden.

### Überweisung zur Genetischen Beratung

Nach dem Gendiagnostikgesetz darf eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärzte bzw. Fachärztinnen für Humangenetik oder Fachärzte und Fachärztinnen, die sich schwerpunktmäßig mit Genetischer Beratung und Diagnostik befassen und eine entsprechende Zusatzbezeichnung haben, durchgeführt werden, nachdem durch diese Ärztinnen und Ärzte eine Genetische Beratung erfolgte. Es hat zwar jeder das Recht, diese vorgeschriebene Art abzulehnen; auf jeden Fall ist es aber ratsam, sich bei Ärzten oder Ärztinnen beraten und untersuchen zu lassen, die gut über die Huntington-Krankheit Bescheid wissen.

In einigen Praxen für Humangenetik ist es möglich, einfach anzurufen, sich einen Termin geben und bei Vorstellung die Chipkarte der Krankenkasse einlesen zu lassen. Falls der Humangenetiker einen Überweisungsschein benötigt, z. B. vom Hausarzt oder Gynäkologen, sollte z. B. drauf stehen: Genetische Beratung bei familiärer Belastung. Die Mitteilung, dass es sich in der Familie um die Huntington-Krankheit handelt, sollte möglichst vermieden werden.

### Vertrauenspersonen

Eine wichtige Frage ist zudem, wen man in seinen Untersuchungsprozess einbezieht und wen nicht, z. B. den Partner, Geschwister, Eltern, Kinder, Verwandte, Freunde oder auch den Seelsorger. Je mehr Personen davon wissen, desto besser können sie einen unterstützen; umgekehrt jedoch werden all diese Personen dann das Ergebnis wissen wollen.

## **3.3 Während des Untersuchungsprozesses**

Die Genetische Beratung, in dessen Rahmen die genetische Untersuchung eingebettet ist, besteht aus mehreren Terminen, die individuell angepasst werden können und verfolgt das Ziel, die Person bestmöglich zu beraten und zu unterstützen und ihr genügend Zeit für die tiefgreifende Entscheidung zu lassen.

- Der erste Termin ist ein Gespräch zur eigenen Krankengeschichte und zur Familienhistorie mit Erstellung eines Stammbaumes, der Klärung der Motivation zur Untersuchung und der Möglichkeit, alle Fragen zu stellen, die man bzgl. der Huntington-Krankheit oder der genetischen Untersuchung hat. Die Huntington-Zentren und einzelne niedergelassene Spezialisten in der Praxis kennen sich am besten mit der Erkrankung aus und können qualifiziert Auskunft geben. Auch andere Humangenetiker führen die Genetische Beratung und Untersuchung auf die Huntington-Krankheit durch, sind aber möglicherweise bzgl. der Besonderheiten der Huntington-Krankheit weniger informiert.
- Nach dem ersten Beratungsgespräch wird der Huntington-gefährdeten Person eine angemessene Bedenkzeit bis zur Blutentnahme eingeräumt, die sich nach nationaler und internationaler Übereinkunft über mindestens vier Wochen erstreckt.
- Es kann eine neurologische Untersuchung mit dem Ziel angeboten werden, festzustellen, ob man ggf. bereits Symptome hat. Ebenfalls ein Angebot und oft hilfreich, manchmal notwendig, ist auch eine psychologische Beratung (nicht Behandlung). Einige Humangenetiker sind auch psychologisch geschult und können in den Gesprächen wertvolle Hilfen geben.
- Am besten vereinbart man bei diesen Terminen auch, wie das Ergebnis verkündet werden soll (z. B. ob der Humangenetiker den Umschlag vorher öffnen darf, um sich vorzubereiten oder ob er gemeinsam geöffnet wird) und wie es danach weitergeht.
- Im Rahmen der psychologischen Beratung werden insbesondere die Fragestellungen angesprochen, um mit der Angst vor / bei dem positiven Ergebnis umgehen zu können. Aber auch Fragen der weiteren Lebensgestaltung werden erörtert.

Dann erst erfolgen die Blutentnahme und die Beauftragung des Labors um nach einer gewissen Wartezeit das Ergebnis zu bekommen. Einige Einrichtungen folgen der Empfehlung des Deutschen Huntington-Konsortiums und nehmen zeitlich versetzt zwei Blutproben ab (A- und B-Probe), die auch getrennt im Labor

untersucht und deren Ergebnisse verglichen werden. Somit ist das Risiko einer Verwechslung und damit eines falschen Ergebnisses minimiert.

### 3.4 Bekanntgabe des Ergebnisses

Der Tag der Bekanntgabe des Ergebnisses ist ein besonderer Tag, den wohl keine Huntington-gefährdete Person so schnell vergisst und von der Person selbst bestimmt wird. Manche wollen dies ganz alleine erfahren, andere nehmen Vertrauenspersonen mit. Auf jeden Fall werden alle, die vom Termin wissen, mitfiebern und gespannt auf die Nachricht warten.

Wichtig ist, dass man auch an dieser Stelle noch abbrechen bzw. unterbrechen kann. Wer das Gefühl hat, (noch) nicht für das Ergebnis bereit zu sein, sagt den Termin besser ab. Das eigene Ergebnis zu erfahren, ist ein einschneidendes Moment im Leben. Man erfährt das Ergebnis (positiv / negativ und den CAG-Wert) und bespricht mit dem Humangenetiker mögliche weitere Schritte.

### 3.5 Umgang mit dem Ergebnis

Jeder braucht mehr oder weniger Zeit, um diese Nachricht für sich selbst zu verstehen und das Ergebnis anzunehmen; dies ist erforderlich, um sich und sein Leben daran auszurichten. Wer nach der Bekanntgabe des Ergebnisses noch Fragen zu dessen Bedeutung hat, kann sich erneut an seinen genetischen Berater wenden bzw. hat Anspruch auf eine Nachbetreuung und psychosoziale Unterstützung.

Jeder aus einer Huntington-Familie kann sich an der Forschung beteiligen, damit weitere Erkenntnisse über die Huntington-Krankheit gewonnen werden können, die dann die Basis für zukünftige Behandlungen sind, die das Erkrankungsalter hinauszögern, den Krankheitsverlauf günstig gestalten oder die Krankheit sogar verhindern. Dies ist unabhängig vom Genstatus möglich – also für auch für diejenigen, die sich gegen die Untersuchung entscheiden, die Mutationsträger und die Nicht-Mutationsträger. Ein Huntington-Zentrum kann hierüber Auskunft geben.

#### Umgang mit einem positiven Ergebnis

Die Information zu erhalten, die krankheitsverursachende Mutation geerbt zu haben, ist keine leichte Kost und bedarf eigener Strategien und oft psychosozialer Unterstützung, damit umzugehen. Allerdings sagt der CAG-Wert nichts über den Zeitpunkt des Krankheitsbeginns oder dessen Verlauf aus.

Mit einer positiven genetischen Diagnose hat man "nur" die Gewissheit, dass man die genetische Veränderung hat, die irgendwann die Huntington-Krankheit verursachen wird. Man ist in dem Moment noch genauso gesund wie am Tag vor dem Ergebnis, man ist nicht krank im Sinne von symptomatisch.

Manche können mit dem positiven Ergebnis sehr gut umgehen. Sie leben und bestimmen ihr Leben selbst, sie lassen nicht die Huntington-Krankheit über ihr Leben bestimmen. Sie finden für sich selbst heraus, was ihnen gut tut und machen das.

#### Umgang mit einem negativen Ergebnis

Die Erkenntnis zu erlangen, die Mutation nicht geerbt zu haben, wird von vielen als „gutes“ Ergebnis gesehen. Für die Person, die jahrelang die Gefährdung hatte und in der Angst lebte, eines Tages selbst daran zu erkranken, muss dieses Ergebnis nicht sofort positiv sein. Es kann zu einer vollständigen

Umstellung des Lebens, ja sogar zu Depressionen führen und bedeutet, seine eigene Identität neu finden zu müssen, denn irgendwie fehlt dann das, was bisher da war.

### 3.6 Sonderfälle / Häufige Fragen

#### Genetische Untersuchung, wenn der Elternteil mit der Huntington-Gefährdung sich nicht genetisch untersuchen lassen möchte

In dieser Konstellation steht das Recht auf Nicht-Wissen des Elternteils dem Recht auf Wissen des Kindes gegenüber. Schwierig wird es vor allem dann, wenn ein positives Ergebnis des Kindes damit auch offenlegt, dass der Elternteil Mutationsträger ist. Im besten Fall stimmt der Elternteil der genetischen Untersuchung des Kindes im vorab zu.

#### Fehlende molekulargenetische Sicherung der Diagnose Huntington-Krankheit des Elternteils

Es kann vorkommen, dass ein nur klinisch diagnostizierter Huntington-Patient keine genetische Bestätigung seiner Diagnose hat. In diesen Fällen ist die prädiktive Genanalyse bei einer Huntington-gefährdeten Person durchaus möglich, jedoch in ihrer Aussage etwas eingeschränkt, da auch eine ähnliche Krankheit vorliegen könnte und ein negatives Ergebnis lediglich sagt, dass die Person nicht an der Huntington-Krankheit erkranken wird. Die genetische Untersuchung auf die Huntington-Krankheit gestattet also keine Aussage über die evtl. Erkrankung an einer Huntington-ähnlichen Krankheit. Sofern es möglich ist, sollten zur Genetischen Beratung zumindest klinische Unterlagen (Arztberichte o.ä.) des erkrankten Familienangehörigen vorliegen.

#### Wer erfährt das Ergebnis noch?

Die Genetische Beratung kann vom Humangenetiker gegenüber der Krankenkasse neutral mit der Diagnosenummer aus dem ICD10 „Z82“ ("Familiäre Erkrankung in der Familie") abgerechnet werden, was bei einer Genetischen Beratung durchaus üblich ist und niemanden verwundert. Aus der Abrechnungsnummer gegenüber der KV nach EBM „11380“ geht dann jedoch hervor, dass es sich um die genetische Diagnostik bei "Chorea Huntington" handelt und es ist anzugeben, ob diese Diagnostik prädiktiv, vorgeburtlich (pränatal) oder zur Diagnosesicherung erfolgt. Ggf. ist es ratsam, die Kosten für Blutentnahme und Laboruntersuchung (ca. 200 €) selbst zu tragen. Dies kann insbesondere beim späteren Wechsel in die private Krankenkasse vorteilhaft sein.

## 4. Weiterführende Informationen

### 4.1 Informationsmaterial der DHH

- Dose / Kreuz / Lohkamp: Huntington-Krankheit, Informationsschrift – Bestellnummer B003
- Brückner: Huntington-Ratgeber – Bestellnummer B024
- Infoblatt Kinderwunsch: [http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/DHH-Infoblatt\\_Kinderwunsch.pdf](http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/DHH-Infoblatt_Kinderwunsch.pdf)

### 4.2 Internet-Links

#### **Genetik, Huntington-Krankheit, Genetische Untersuchung:**

- Person mit Risiko sein: <http://de.hdyo.org/you/articles/61>

- Das Huntington-Gen: <http://de.hdyo.org/you/articles/50>
- Denkanstöße zur genetischen Untersuchung:  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Denkanstoesse.pdf>
- Genetische Untersuchung: <http://de.hdyo.org/you/articles/53>
- Diagnose / Gentest:  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Start/Huntington/Diagnose+%26+Gentest>
- Die genetische Instabilität: <http://de.hdbuzz.net/130>
- Predictive Testing for HD: <http://predictivetestingforhd.com/>
- Hopes, Stanford: What is genetic testing (Film, Englisch, ca. 11 Minuten):  
[https://www.youtube.com/watch?v=-cu\\_0rctmeM](https://www.youtube.com/watch?v=-cu_0rctmeM)
- NCMG, Irland: Presymptomatic Testing for HD:  
<http://www.huntingtons.ie/sites/default/files/Presymptomatic%20Testing%20for%20HD.pdf>
- Huntington Society Canada: Genetic Testing: [http://www.huntingtonsociety.ca/wp-content/uploads/2014/07/Genetic-Testing\\_20131.pdf](http://www.huntingtonsociety.ca/wp-content/uploads/2014/07/Genetic-Testing_20131.pdf)
- Huntington Society Amerika: Genetic Testing: <http://www.hdsa.org/images/content/1/4/14766.pdf>
- Enroll-HD (Globale Huntington-Beobachtungsstudie): <http://www.enroll-hd.org>

## Rechte und Pflichten

- Gendiagnostikgesetz: <http://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf>
- Dr. Friedmar Kreuz: Gendiagnostik: [http://downloads.dhh-ev.de/HK\\_2\\_2012\\_web.pdf](http://downloads.dhh-ev.de/HK_2_2012_web.pdf) ab S. 16
- Internationale Richtlinie zur prädiktiven Untersuchung der Huntington-Krankheit
  - Version 1994 Deutsch: [http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Int.\\_Richtlinien.pdf](http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Int._Richtlinien.pdf)
  - Version 2012 Englisch: Internationale Huntington Association: <http://www.huntington-assoc.com/>
- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) und Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH): „S2-Leitlinie Genetische Diagnostik und Genetische Beratung“: medgen 23 (2011) 218-322; [http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL\\_und\\_Stellungnahmen/2011\\_S2-LL-Humangenetik.pdf](http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2011_S2-LL-Humangenetik.pdf)

## 5. Ansprechpartner

### Anlaufstellen für die genetische Beratung

- Huntington-Zentren in Deutschland: <http://www.euro-hd.net/html/network/locations/germany>
- Humangenetiker als Mitglied des Wissenschaftlichen Beirates der DHH:  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Start/Kontakt>
- Liste der Genetischen Berater in Deutschland:  
<http://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>

### Kontaktpersonen und Veranstaltungen für junge Leute der DHH

- Community der jungen Menschen:  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Jugend/Kontakte>
- Bundesweite und regionale Events:  
<http://www.metatag.de/webs/dhh/index.php/deutsch/Jugend/Termine>



## 6. Abkürzungen

CAG	Dreierkombination der Bausteine der DNA: Cytosin, Adenin, Guanin
DHH	Deutsche Huntington-Hilfe e. V.
DNA	engl.: Desoxyribo-Nuclein-Acid (Desoxyribo-Nuklein-Säure: DNS); das Molekül, auf dem die Erbanlagen (Gene) liegen
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab. Katalog für alle medizinischen Fachrichtungen mit Abrechnungsnummern für festgelegte ärztliche Leistungen.
ICD10	engl.: International Classification of Diseases, 10 <sup>th</sup> Revision (Internationale Klassifikation der Krankheiten, 10. Revision). Es handelt sich um das gegenwärtig gültige Verzeichnis zur Verschlüsselung der Diagnosen.
KV	Kassenärztliche Vereinigung; die Abrechnungsstelle der Ärzte.

## 7. 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 auch eigene Erfahrungen zur genetischen Untersuchung mitgeteilt werden, insbesondere um Schwachstellen im Untersuchungsprozess aufzudecken und die bereitgestellten Informationen / Angebote der DHH weiter zu verbessern.

Gerne können Sie auch weitere Themen für neue Infoblätter vorschlagen.

## 8. Infoblätter der Deutschen Huntington-Hilfe e. V.

© Deutsche Huntington-Hilfe e. V., Duisburg

Erste Auflage 2014

Autoren: Michaela Grein; Dr. Friedmar R. 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](http://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](http://www.dhh-ev.de) - Email: [dhh@dhh-ev.de](mailto:dhh@dhh-ev.de)