

An die Enquete-Kommission

Recht und Ethik der modernen Medizin

Schriftliche Stellungnahme zum Themenblock 4: „Entsolidarisierung durch Recht auf Wissen“ der Anhörung im Deutschen Bundestag

Sehr geehrte Damen und Herren,

vom Bundesvorstand der Deutschen Huntington Hilfe e.V. wurde ich als Sachverständige zum Thema: „Entsolidarisierung durch Recht auf Wissen“ delegiert.

Mein Name ist Erika Benderoth. Mein Ehemann ist seit fast 10 Jahren an der Huntington-Krankheit erkrankt. Wir haben zwei Kinder mit dem 50%-tigen Risiko ebenfalls an Huntington zu erkranken. Wir wohnen mit noch einem Ehepaar zusammen, dessen Ehefrau ebenfalls an Chorea Huntington erkrankt ist. Sie ist schon einige Jahre schwerstpflegebedürftig. Es werden beide Ehepartner in unserem Haushalt gepflegt.

Seit neun Jahren bin ich Mitarbeiterin in der Abteilung Klinische Genetik/Beratung an der Charité. Ich bin Vorstandsmitglied des Landesverbandes Deutsche Huntington Hilfe Berlin-Brandenburg e.V.

Was ist die Huntington-Krankheit?

Die Huntington-Krankheit ist derzeit unheilbar, meist spät manifestierend, zu 100 Prozent penetran und in der Prognose katastrophal.

Der Name Huntington geht auf den amerikanischen Arzt George Huntington zurück, der 1872 als einer der ersten diese Erkrankung beschrieb. Die daneben übliche Bezeichnung erbliche Chorea (auch: erblicher Veitstanz) leitet sich von dem griechischen Wort choreia (Tanz) her. Weil die tanzähnlichen Bewegungsstörungen nur einen Aspekt der möglichen Krankheitssymptome bilden es gibt Formen, bei denen psychische Störungen zumindest anfangs mehr im Vordergrund stehen, spricht man heute weltweit von der Huntington-Krankheit. In der Bundesrepublik Deutschland rechnet man mit etwa 8000 Betroffenen der HK.

Das typische Bild der HK besteht aus einer Kombination körperlicher und geistiger Veränderungen, die in der Regel zwischen dem 35. und 50. Lebensjahr, manchmal jedoch früher, manchmal später auftreten können.

Die HK ist eine autosomal dominant vererbte Erkrankung, und wird durch ein verändertes Gen verursacht. Autosomen nennt man die 44 paarig vorliegenden Chromosomen. Dominant ist eine Erbanlage, wenn die einfache Erbanlage genügt, um sich gegenüber dem entsprechenden Gen auf dem anderen Chromosom durchzusetzen. (z.B. Augenfarbe oder die HK).

Das veränderte Gen konnte 1993 auf dem kurzen Arm des 4. Chromosoms lokalisiert werden und kann seither durch eine molekulargenetische Untersuchung bei Risikopersonen nachgewiesen werden. Die Mutation zeichnet sich durch eine erhöhte Zahl eines Basentriplets der Substanzen Cytosin (C), Adenin (A) und Guanin (G) aus. Bei Menschen, die nicht Huntington-krank sind oder werden, wiederholt sich dieses CAG-Triplett bis zu 30-mal. Demgegenüber haben Huntington-Kranke und Anlageträger/-innen 38 und mehr dieser CAG- Wiederholungen (englisch CAG-repeats) Seit der Entdeckung der für die HK verantwortlichen Genveränderung (Mutation) hat die Forschung entscheidende Fortschritte auf dem Weg zur Entschlüsselung der Vorgänge gemacht, die zu den bekannten Krankheitszeichen führen. Eine wirksame Therapie konnte allerdings bisher nicht entwickelt werden.

Merkmale der Erkrankung

Die HK ist in der Regel durch körperliche und geistige Veränderungen gekennzeichnet.

Bei etwa 40% der Betroffenen zeigen sich zunächst neurologische Krankheitssymptome. Zu ihnen zählen häufig plötzlich einschließende, unwillkürliche Bewegungen (sog. Hyperkinesen oder Dyskinesen), die dem Gangbild einen tänzelnden (choreatischen) Charakter verleihen.

Selten kommt es zu einer Bewegungsverarmung (die sog. akinetisch-rigide Form), die auch von epileptischen Anfällen begleitet sein kann.

Zu den ersten körperlichen Merkmalen gehören im Anfangsstadium:

- eine oft als Nervosität gedeutete körperliche Unruhe
- ruckartige, unwillkürliche Bewegungen,
- Tic-artige Zuckungen im Gesicht,
- später Schwierigkeiten beim Sprechen und beim Schlucken.

Diese Bewegungsstörungen verstärken sich bei Aufregung oder körperlicher Belastung, im Schlaf hören sie in der Regel vollständig auf.

Bei etwa 40% der Betroffenen sind zunächst psychischen Auffälligkeiten zu beobachten, die sich als (für die HK nicht unbedingt typische) Persönlichkeitsstörungen darstellen: Diese Menschen sind leicht reizbar, fühlen sich bislang gewohnten ,Belastungssituationen nicht mehr gewachsen, gehen ihnen aus dem Weg, meiden gesellschaftliche Kontakte, werden gleichgültiger, dumpfer und nachlässiger mit ihrem Äußeren. Häufig wird über innere Unruhe oder Ängste geklagt. Viele Patienten versuchen, diese Symptome mit Beruhigungsmitteln oder Alkohol selbst zu bekämpfen, was leicht zur Fehldiagnose Alkoholismus führt.

Bei etwa 20% der Betroffenen äußert sich der Krankheitsbeginn sowohl in neurologischen als auch psychiatrischen Symptomen.

Die ersten Krankheitszeichen treten häufig, wie erwähnt, zwischen dem 35. und 50. Lebensjahr auf. Daneben gibt es Formen der Erkrankung, die bereits in der Jugend beginnen, aber auch den Ausbruch der Krankheit jenseits des 60. Lebensjahres. Gerade weil die psychischen Veränderungen den körperlichen Krankheitszeichen oftmals vorausgehen, werden Betroffene nicht selten mit Fehldiagnosen wie Depression, Manie, Schizophrenie oder Schwachsinn beurteilt und behandelt. Manche Betroffene landen auch als Alkoholiker oder Kriminelle in Kliniken oder Gefängnissen.

Der Verlauf der HK ist von stetigem, manchmal schubweisem Fortschreiten der körperlichen und psychischen Veränderungen gekennzeichnet und ist nicht vorhersagbar. Die Erkrankung selbst führt nicht zum Tode. Eher sterben Betroffene an Folgeerkrankungen, wie z.B. Unterernährung oder Lungenentzündungen, die sie sich aufgrund der Schluckstörungen durch das Eindringen von Nahrungspartikeln in die Luftwege zuziehen, oder an Infektionen, gegen die sie wegen ihrer allgemeinen Schwäche keine Abwehrkräfte aufbringen. Auch ist die Rate der Selbsttötungen bei Huntington-Kranken hoch.

Die Betroffenen leiden u.a. zunehmend unter folgenden Problemen:

- Nachlassen des Erinnerungsvermögens
- Verlieren jeglichen Zeitgefühles
- allmähliches Verlieren des Sprachvermögens, Kommunikationsverlust
- Verlust jeglicher Kontrolle über alle Bewegungen (Gliedermaßen, Schlucken, Schluck-Atem-Koordinierung, Inkontinenz)
- Einschränkung der Sinneswahrnehmungen (Tastsinn, Temperaturempfinden, Richtungs- und Raumempfinden)
- emotionale Beeinträchtigungen
- Koordinationsstörungen

Viele Huntington Kranke fühlen sich nicht verstanden, was sich oft in großer Aggressivität und auch Depressivität äußert. Sie sind auf ein intaktes Umfeld und stabile Bezugspersonen angewiesen, sie erleben

- das Nachlassen ihrer Leistungsfähigkeit
- Fehl- und Vorurteile der Gesellschaft,
- müssen mit ihrer eigenen Isolation fertig werden und ihre Hilflosigkeit aushalten,
- sich Sorgen um ihre Kinder und deren Zukunft machen und
- aushalten, von der Gesellschaft ausgegrenzt zu werden.

Familien, die sich mit dieser Krankheit auseinandersetzen müssen, erleben daß Eltern nicht mehr Eltern, Ehepartner nicht mehr Ehepartner sein können.

Um die Auswirkung der Huntington-Erkrankung bildhafter darzustellen, erlaube ich mir zwei Gedichte vorzustellen, die ich zur Verarbeitung der eigenen familiären Problematik geschrieben habe:

Fragen an den Vater eines CH-Erkrankten

Wer wird des Nachts aus dem Schlaf gerüttelt,
wenn Dein Sohn von der Krankheit wird geschüttelt?

Wer tröstet ihn, wenn er Angst hat vor dem Tod,
wer ist bei ihm in seiner Seelennot?

Wer macht sich täglich neu Gedanken, was das Beste für ihn sei?
Wer macht ihn, wenn es nötig ist, sein Essen, damit er es essen kann, zu Brei?

Wer stellt ihm Fußball ein am Abend und freut sich, daß er sich darüber freut,
wer kauft ihm dazu sein Bierchen und stellt es ihm bereit?

Wer fährt mit ihm in den Urlaub und geht mit ihm an den so geliebten Strand,
wer saust mit ihm durch´s Legoland?

Wer sorgt dafür, daß er während meiner Arbeitszeit wird ganz lieb betreut,
wer verhandelt mit den Behörden, daß das Geld auch dafür steht bereit?

Wer tröstet ihn, wenn die Hose mal voll,
wer duscht ihn, damit er sich fühlt wieder wohl?

Wer sorgt für Wärme in der Wohnung, ein heiles Dach über den Kopf,
warmes Wasser zum Waschen und das Essen in dem Topf?

Wer sagt ihm täglich: „Ich hab´ Dich lieb?“
Wer sorgt dafür, daß er die Krankheit nicht nur negativ sieht?

Wer macht sich kundig, was für ihn die beste Medikamentengabe,
wer hält Kontakt zu Ärzten und zu Menschen, die mehr Erfahrung haben?

Ich könnt noch stellen viele Fragen!
Kannst Du mir die Antwort sagen?

Ich denke, Du möchtest am liebsten, daß alles nicht wahr,
doch ich habe das Gesicht der Krankheit vor mir, Tag um Tag, Jahr um Jahr!

Deine Frau ist daran eingegangen, Dein Sohn hat sie
und Deine Enkel sind von dem Gedanken, daß sie es haben könnten, gefangen.

Es ist schwer zu begreifen, aber Verdrängung hilft **keinem!**
Es ist dann nur noch schlimmer: Unverständnis, Streit und Weinen.

Aus der gegebenen Situation das Beste machen,
dazu lade Dich ein:

Nimm uns wie wir sind, bring´ Deinen Sohn zum Lachen!

Deine Schwiegertochter

Eva

Ich bin krank, mein Gehirn wird durch Chorea Huntington „verfeuert“ und zerstört.
Meine Arme und Beine sind wie ferngesteuert,
sie tun so, als hätten sie niemals zu mir gehört.

Ich bin fast stumm, mir bleiben nur wenige Worte an unzähligen Tagen,
aber ich hätte noch so viel zu sagen. -
Es ist schön, daß es Menschen gibt, die mich auf Händen tragen.

Ich hab´ Euch lieb, Dich meinen Mann und Dich meinen Sohn, Ihr seid mein Leben.
Ihr beide, Tanzen, Mode, Musizieren: Das war meine Welt.
Was kann ich Euch jetzt noch geben?

Ich kann nichts dafür und hoffe, Ihr versteht.
Ihr all die Menschen, die Ihr um mich seid!
Versteht, daß außer schreien und mich zu freuen so gut wie nichts mehr geht.

Ich höre Euch: Ist die Stimmung gut und bringt man in mir meine alte Welt ins Schwingen,
dann freu ich mich
und wenn ich könnte, würd´ ich singen.

Musik finde ich toll: Sie regt mich auf oder beruhigt mich
und habt Ihr ein feines Gespür,
könnt Ihr es merken, wie sie öffnet meines Herzens Tür.

Bringt Ihr mir Kaffee, kann ich ihn nicht mehr richtig trinken,
verschluck´ mich an meinem Lieblingsgetränk.
Ich freue mich trotzdem, mein Lächeln ich Euch schenk.

Blumen mag ich sehr, die Natur gibt mir viel.
Laßt mich noch viel davon schauen!
Wenn die Sonne an meiner Nase kitzelt, kann mich das sehr erbauen.

Ob sich das Leben **so** noch lohnt,
höre ich viele fragen.

Das Leben lohnt sich immer, wenn es Menschen gibt, die sich gegenseitig tragen.

Solange in mir wohnt die Seele, lohnt das Leben sich!
Seid für mich da, ich weiß, es ist nicht immer leicht.
Teilt Euch die Last und auch die Freude, so werdet Ihr von innen reich.

Erblichkeit

Die Tatsache, daß es sich bei der HK um eine autosomal-dominant erbliche Erkrankung handelt, bedeutet:

Wer an der Krankheit leidet, hat mit höchster Wahrscheinlichkeit die Anlage dazu von seinem Vater oder seiner Mutter geerbt.

Jedes Kind erbt vom Vater oder von der Mutter jeweils ein bestimmtes Gen. Für die Vererbung der HK kommt es darauf an, ob das Kind das entscheidende, nämlich das mutierte Gen vom betroffenen Elternteil bekommt, denn selbst der betroffene Elternteil trägt normalerweise je eine gesunde und eine krankmachende Erbanlage in sich.

Für alle Personen gibt es zusätzlich das geringe Risiko der Neumutation: Im Fall der Huntington-Krankheit haben ca 1,2% der Erkrankten gesunde Eltern.

Daraus ergibt sich weiter, daß nach der Statistik etwa die Hälfte aller Nachkommen von Huntington-Patienten das Huntington-Gen erben und somit auch erkranken. Es läßt aber den Schluß nicht zu, daß jeweils nur jedes zweite Kind aus der Verbindung eines Huntington-Genträgers und eines Gesunden erkranken wird. Das 50%-Risiko ist eine statistische Größe. Im Einzelfall können sechs von sieben Kindern eines Huntington-Genträgers selbst erkranken, umgekehrt z.B. auch alle Nachkommen gesund bleiben.

Risikopersonen der Huntington-Krankheit müssen:

- mit ihrer enormen Angst und Ungewißheit fertig werden
- sich mit der Problematik eines Gentestes im Hinblick auf psychische und körperliche Auswirkungen auseinandersetzen
- mit der plötzlichen Konfrontation fertig werden, ihr Leben neu planen zu müssen
- sich ggf. damit auseinandersetzen, daß sie mit ihrem eigenen Testergebnis den Status naher Familienangehöriger offenlegen (Eltern oder eineiige Zwillinge)

Sie stehen im Fall eines entsprechenden Testergebnisses vor der Situation, mit Sicherheit an einer unheilbaren Erkrankung zu erkranken, deren katastrophalen Auswirkungen sie oft in der Familie bereits erlebt haben.

Das bringt erhebliche seelische Belastungen mit sich, insbesondere bei Fragen der Lebens- und Familienplanung. Soll jemand, der weiß, daß er ein 50%-Risiko hat zu erkranken und dieses Risiko dann auch weitervererben kann, eine Familie gründen, Kinder haben? Sollen Risikopersonen auf Kinder und Familienglück verzichten? Wie verkraften sie diesen Verzicht, wenn sich herausstellt, daß sie nicht erkranken? Sollen Risikoperson die Möglichkeiten der prädiktiven (vorhersagenden) molekulargenetischen Diagnostik in Anspruch nehmen, um festzustellen, ob sie Träger der Huntington-Mutation sind oder nicht?

Wie werden Risikoperson mit der möglicherweise festgestellten Tatsache fertig, daß sie Träger der Huntington-Mutation sind und zu einem nicht bekannten Zeitpunkt an einer derzeit nicht heilbaren, progredienten Krankheit leiden werden?

Der Gentest molekulargenetische Diagnostik

Seit der Entdeckung der Huntington-verursachenden Gen-Mutation auf dem kurzen Arm des 4. Chromosoms ist es möglich, diese Mutation beim Einzelnen durch eine einfache Blutuntersuchung nachzuweisen. Um einen verantwortungsvollen Umgang mit den Möglichkeiten der prädiktiven Diagnostik zu gewährleisten, haben die in der International Huntington Association (IHA – internationaler Dachverband der Huntington-Selbsthilfeorganisationen) zusammengeschlossenen Selbsthilfeorganisationen gemeinsam mit wissenschaftlichen Experten Richtlinien (siehe Pflegehandbuch, nach Seite 141) zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik erarbeitet, die vom Konsortium für molekulargenetische Untersuchung bei der HK anerkannt werden. Diese Richtlinien gelten als beispielhaft auch für andere erblich bedingte Erkrankungen und sind von allen deutschen Humangenetikern und Neurologen anerkannt.

Durchführung der prädiktiven Diagnostik nach den Richtlinien der IHA

Voraussetzungen einer prädiktiven DNA-Analyse bei Huntington-Risikopersonen sind Volljährigkeit und vollständige Freiwilligkeit. Voraus geht eine genetische Beratung durch entsprechende Fachärzte (z.B. in genetischen Beratungsstellen). Der/die Ratsuchende wird mit den Möglichkeiten und Konsequenzen der molekulargenetischen Diagnostik vertraut gemacht.

Ratsuchende sind außerdem angehalten, vor der Blutabnahme für die Diagnostik, Kontakt zu einem Arzt oder Psychotherapeuten aufzunehmen, der mit den Problemen der HK und der prädiktiven Diagnostik vertraut ist, um gemeinsam mit ihm Motivation und Erwartungen zu erörtern. Die eigentliche Diagnostik ist für die Risikoperson unkompliziert.

Auf Wunsch von Risiko-Paaren kann aus Fruchtwasserzellen oder Chorionzotten bei Schwangeren eine pränatale Diagnostik durchgeführt werden.

Konsequenzen der prädiktiven Diagnostik

In Deutschland wurde die Möglichkeit des Gentests bislang von weniger als 5% der in Frage kommenden Risikopersonen in Anspruch genommen. Dies zeigt, unter den gegebenen Umständen zusammen mit den als Grund für den Untersuchungswunsch genannten Argumenten (Familien- und Lebensplanung, Kinderwunsch, Beendigung einer quälenden Unsicherheit) einen kritischen Umgang der Betroffenen mit den gegebenen Möglichkeiten.

Die Möglichkeit der vorhersagenden Diagnostik bei einer spätmanifestierenden und bisher nicht therapierbaren Krankheit wirft für die Betroffenen, Risikopersonen und ihre Familien schwerwiegende Probleme auf, führt zu Konflikten in den Familien und zu Konsequenzen am Arbeitsplatz und bei der sozialen Absicherung.

Konflikte in einer Familie können dadurch entstehen, daß ein junges Familienmitglied sich für den Test entscheidet, obwohl sein Risikoelternanteil seinen Status nicht abklären möchte. Bekommt die Risikoperson der zweiten Generation ein positives Testergebnis, bedeutet dies, daß sein Risikoelternanteil ebenfalls Genträger ist und erkranken wird. Auch bei eineiigen Zwillingen kann dieses Problem auftreten.

Fragen an die Enquete-Kommission:

Risikopersonen und Betroffene sehen sich schlecht oder gar nicht informierten Menschen gegenüber, mit der Erwartungshaltung, man müsse das wissen wollen. Sie sehen sich eugenischem Gedankengut ausgesetzt. Eine Rechtfertigungserwartung an Risikopersonen darf nicht entstehen.

Aus dem Wunsch nach Wissen droht eine Pflicht zu werden.

Aufgrund des Fortschritts in der Medizin im Rahmen der genetischen Diagnostikmöglichkeiten entsteht ein immer mehr zunehmender massiver Druck von außen, den Status testen zu lassen.

Wie kann die Freiwilligkeit der Entscheidung zur Untersuchung gewährleistet werden?

Dürfen Ärzte Nachkommen eines Betroffenen, die von ihrem Erkrankungsrisiko nichts wissen, durch aktive Beratung über ihr Risiko aufklären?

Mit der Reduzierung des Leistungsstandards in der Versorgung und dem Ruf nach zusätzlicher privater Absicherung bricht die Solidargemeinschaft der Versicherten auseinander.

Versicherungsunternehmen und Arbeitgeber haben zunehmend ein potientielles Interesse, den genetischen Status des zu Versichernden bzw. Arbeitnehmers zu erfahren. Es sind bereits in unserer Gruppe Fälle von Mobbing, Entlassungen (obwohl noch arbeitsfähig), bzw. Höherstufungen der Prämien bei Versicherten oder auch Nichtversichern bekannt.

Menschen mit Risiko für eine genetisch bedingte Erkrankung werden dann ausgegrenzt, wenn es den Versicherungsträgern erlaubt ist, nach den gefahrerheblichen Umständen in der Familie zu fragen.

Nur der Gesetzgeber kann die Daten von Betroffenen vor dem neugierigen Zugriff von Versicherungen, Arbeitgebern usw. schützen.

Eine gesetzliche Regelung ist dringend erforderlich, die es ebenso als sittenwidrig erklärt, nach genetischen Risiken zu fragen, wie es als sittenwidrig gilt, bei einem Vorstellungsgespräch nach einer vorliegenden Schwangerschaft zu fragen. Die Befragte darf die Unwahrheit sagen.

Zu meinen Arbeitsaufgaben in der Abteilung Klinische Genetik/Beratung in der Charité gehört auch die Überwachung der Einhaltung der Richtlinien. Aus meinen Erfahrungen bei der Arbeit, aus den Gesprächen als Kontaktperson der DHH und in der eigenen Familien- und Pflegesituation bewegen mich u.a. folgende Vorkommnisse:

- Da es leider erfahrungsgemäß undichte Stellen in den Krankenkassen gibt, der Aspekt des Datenschutzes und Geheimhaltung mitunter nicht so ernst genommen wird, sind Risikopersonen, die den Test machen wollen, gezwungen, die kostenaufwendige Untersuchung aus eigener Tasche zu bezahlen!
- Es ist ein Fall aus den USA veröffentlicht worden, wo im Scheidungsfall die Mutter zweier Kinder, die selbst Risikoperson ist, per Gerichtsbeschuß! gezwungen wurde, sich testen zu lassen. Im Falle eines Huntington positiven Ergebnisses, würde ihr das Sorgerecht nicht erteilt werden.
- Ein Vorkommnis aus der Selbsthilfegruppe: Eine Frau, die vor vielen Jahren ein Kind adoptiert hatte, ist vor nicht so langer Zeit von der Jugendbehörde! angeschrieben worden, daß der Vater dieses Kindes Chorea Huntington hat.
- Wir kennen Familien, die erleben mußten, daß ihre Angehörigen wegen der Erkrankung von den Nazis umgebracht wurden und noch heute verinnerlicht haben, daß man „lieber schweigt“.

Berlin, den 11.10.2000

Erika Benderoth