



# Erfahrungen in einer Humangenetischen Praxis mit dem Schwerpunkt Psycho-/Neuro-Genetik und hereditären Krebsdispositionen

Friedmar R. Kreuz

Gemeinschaftspraxis für Humangenetik, Gutenbergstraße 5, 01307 Dresden

## Einleitung

Sobald die Diagnose einer genetisch bedingten Erkrankung gestellt wird, hat sie nicht nur Auswirkungen auf den Patienten selbst, sondern auch auf seine gesunden Verwandten, die dadurch formalgenetisch eine erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeit haben. Spätmanifeste neurodegenerative Krankheiten stellen, ähnliche wie hereditäre Krebserkrankungen oder auffällige Befunde der Pränataldiagnostik, eine besondere Herausforderung an die Humangenetische Beratung dar. Es sind vor allem Copingstrategien, die mit den Ratsuchenden erarbeitet werden müssen, um einer möglichen Anpassungs- oder Verbitterungsstörung oder posttraumatischen Belastungsreaktion entgegenzuwirken

## Methode

Es wird aus der 16-monatigen Erfahrung einer Humangenetischen Praxis mit dem Schwerpunkt Psycho-/Neuro-Genetik berichtet. 150 familiäre Beratungsfälle werden hinsichtlich der Beratungsproblematik untersucht und der ICD10 zugeordnet, wobei in einzelnen Beratungssituationen mehrere Krankheitsbilder angesprochen wurden.

## Ergebnisse

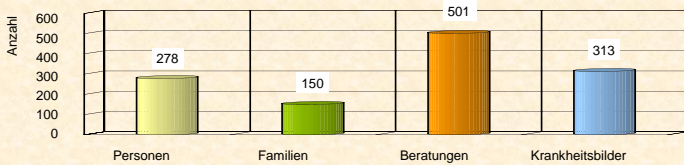
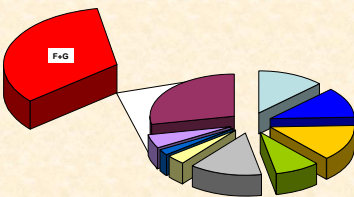
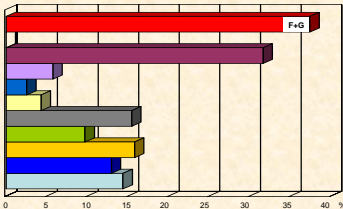


Abb. 1: Anzahl der Personen aus Familien, der Humangenetischen Beratungen und der Krankheitsbilder in einem 16-monatigen Beobachtungszeitraum. Daraus ergibt sich eine durchschnittliche Anzahl von 1,8 Beratungen pro Person.



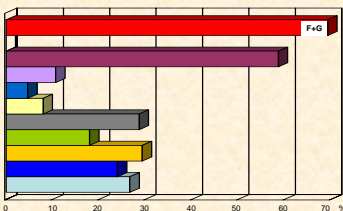
ICD10	Krankheitsgruppe	%
C, D, Z80	Krebserkrankungen, Neoplasien	12,8
D	Kardiovaskuläre Erkrankungen, Gerinnungsstörungen	11,5
E	Hormonelle und Stoffwechselerkrankungen	14,1
N, O	Reproduktionsstörungen	8,6
Q	Anomalien, Fehlbildungen, Chromosomenstörungen	13,7
T78	Atopische Erkrankungen	3,8
-	sonstiges	2,2
F	Psychische Erkrankungen	5,1
G	Neurologische Erkrankungen	28,1
F+G	Psychische + neurologische Krankheiten	33,2

Abb. 2: Häufigkeitsverteilung der Krankheiten (nach ICD10-Gruppen), die zur Inanspruchnahme der Humangenetischen Beratung führten.



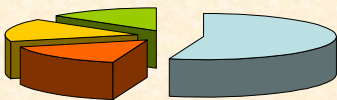
ICD10	Krankheitsgruppe	%
C, D, Z80	Krebserkrankungen, Neoplasien	14,39
D	Kardiovaskuläre Erkrankungen, Gerinnungsstörungen	12,95
E	Hormonelle und Stoffwechselerkrankungen	15,83
N, O	Reproduktionsstörungen	9,71
Q	Anomalien, Fehlbildungen, Chromosomenstörungen	15,47
T78	Atopische Erkrankungen	4,32
-	sonstiges	2,52
F	Psychische Erkrankungen	5,76
G	Neurologische Erkrankungen	31,66
F+G	Psychische + neurologische Krankheiten	37,41

Abb. 3: Häufigkeit der Krankheiten (nach ICD10-Gruppen) in Bezug auf die Rat suchenden Personen.



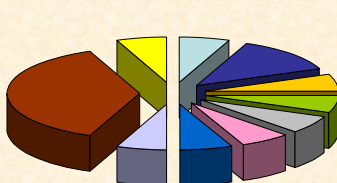
ICD10	Krankheitsgruppe	%
C, D, Z80	Krebserkrankungen, Neoplasien	26,67
D	Kardiovaskuläre Erkrankungen, Gerinnungsstörungen	24,00
E	Hormonelle und Stoffwechselerkrankungen	29,33
N, O	Reproduktionsstörungen	18,00
Q	Anomalien, Fehlbildungen, Chromosomenstörungen	28,67
T78	Atopische Erkrankungen	8,00
-	sonstiges	4,67
F	Psychische Erkrankungen	10,67
G	Neurologische Erkrankungen	59,67
F+G	Psychische + neurologische Krankheiten	69,33

Abb. 4: Häufigkeit der Krankheiten (nach ICD10-Gruppen) in Bezug auf die Herkunftsfamilien der Rat suchenden Personen.



Krankheit	Relativer Anteil (%)
Hereditäre	45,5
Hereditäre Spinatalaxie	13,6
Huntington-Krankheit u. a. EPS	13,6
Muskeldys-/ atrophie, Myotonie, periodische Lähmung	11,4

Abb. 5: Anteil ausgewählter Krankheitsbilder aus der ICD-Gruppe G (neurologische Erkrankungen; n = 88).



ICD10	Krankheit	Relativer Anteil (%)
F07.8	Organische Persönlichkeitsstörung	6,2
F10.2	Alkoholabhängigkeit	12,5
F17.1	Schädlicher Gebrauch von Tabak	6,2
F20.2	Katatone Schizophrenie	6,2
F31.8	Bipolare Störung	6,2
F33.9	Rezidivierende depressive Störung	6,2
F42.1	Zwangshandlungen	6,2
F70.1	Leichte Intelligenzminderung	6,2
F99	n. n. best. Entwicklungsstörung	37,5
F90.0	ADHS	6,2

Abb. 6: Psychische und Verhaltensstörungen (ICD-Gruppe F), die Gegenstand der Humangenetischen Beratung waren (n = 16).

## Thesen

- Im Vergleich zu Humangenetischen Praxen ohne Schwerpunkt spielen in der Psycho-/ Neuro-Genetischen Schwerpunktpraxis die traditionellen Fragen der Reproduktion (Kinderwunsch, Beratung in der Schwangerschaft, Pränataldiagnostik) nur eine untergeordnete Rolle (<10% der Beratungsfälle). Die traditionelle Aufgabe der Humangenetischen Beratung hat sich von der Mitteilung rein statistischer Zahlen zur Wiederholungswahrscheinlichkeit bestimmter mendelnder Krankheiten zu einem integrativen Bestandteil in der Diagnostik und psychotherapeutischen Mitbetreuung der Patienten entwickelt.
- Die psychosozialen Auswirkungen einer molekulargenetisch gesicherten Diagnose werden oft unterschätzt. Zum Einen endet damit für die Patienten eine diagnostische Odyssee, die Krankheit bekommt einen Namen und ist „begreifbar“, die Prognose einschätzbar, der Schrecken und die Angst vor dem Unbekannten sind genommen. Zum Anderen werden Sorgen, Ängste und Schuldgefühle um die Weitergabe einer „Erbkrankheit“ bzw. eines „Gendefektes“ artikuliert, der sich sowohl bei Geschwistern als auch Kindern auswirken kann.
- Bei der genetischen Prädiktivdiagnostik finden sich unterschiedliche Copingstrategien zwischen Krebs gefährdeten und neurodegenerativ (Huntington-Krankheit, Heredoatxien) gefährdeten Personen, auf die der Autor in mehreren Publikationen hingewiesen hat. Eine Erklärung für unterschiedliche Copingmuster liegt in der Nicht-Heilbarkeit und dem (fast) hilflosen Ausgesetzt-Sein der Progredienz und Pflegebedürftigkeit bei der Neurodegeneration und den prophylaktischen Möglichkeiten und somit guten Heilungschancen bei hereditären Krebserkrankungen.
- Humangenetische Beratung ist weit mehr als die reine Informationsmitteilung; sie erfüllt wichtige therapeutische Aufgaben, indem sie individuell meist erhöht eingeschätzte Wahrscheinlichkeiten objektiviert, Ängste mindert und Schuldgefühle abbaut. Humangenetische Beratung kann somit als eine spezifische Form der Gesprächstherapie und Psychoedukation aufgefasst werden.

## Weiterführende Literatur

- Friedmar R. Kreuz: „Qualitätsanforderungen an die Humangenetische Beratung“.  
In: Christa Wewetzer, Thela Wernstedt (Hrsg.) „Spätabbruch der Schwangerschaft \* Praktische, ethische und rechtliche Aspekte eines moralischen Konflikts“, Reihe: „Kultur der Medizin \* Geschichte – Theorie – Ethik“ Herausgegeben von Andreas Freyer, Band 25. Frankfurt, New York: Campus Verlag, 2008, S. 209-231.
- Friedmar R. Kreuz & Hendrik Berth  
„Beratung, humangenetische“; „Diagnostik, genetische“; „Diagnostik, prädiktive genetische“; „Diagnostik, pränatale“.  
In: Hendrik Berth, Friedrich Balck, Elmar Brähler (Hrsg.): „Medizinische Psychologie und Medizinische Soziologie von A bis Z“. Göttingen, Berlin, Wien, Paris, Oxford, Prag, Toronto, Cambridge MA, Amsterdam, Kopenhagen: Hogrefe, 2008.
- Friedmar R. Kreuz  
„Befundübermittlung nach Diagnose bei einem Kind mit Down-Syndrom“  
In: Eberhard Schwinger, Joachim W Dudenhausen (Hrsg.): „Menschen mit Down-Syndrom – Genetik, Klinik, therapeutische Hilfen“. München/Urban & Vogel, 2007, S. 46-53.
- D Gadzicki, LU Wingen, B Teige, D Horn, K Bosse, FR Kreuz, et al.:  
„Communicating BRCA1 and BRCA2 genetic test result“.  
J Clin Oncology January 29, 2007.
- S Taeschner, J Kassubek, FR. Kreuz:  
„Attitudes towards genetic diagnostics and coping strategies of persons suffering from hereditary spastic paraplegia“.  
Eur J Hum Genet 14:2006:Suppl 1:407-408.
- H Berth, S Krueger, FR Kreuz, F. Balck  
„Causes for Psychological Distress in Persons at Risk at Hereditary Colon Cancer“.  
Psycho-Oncology 13:2004:76.
- FR Kreuz, G Wesner  
„Sonographic findings: Perceptions of pregnant women and further course of pregnancy“.  
Reproductive Toxicology 18:2004:143.
- B Hoelzel, FR Kreuz  
„The situation and attitudes of patients suffering from a hereditary disease and those of their partners“  
Eur J Hum Genet 10:2002:Suppl 1:316.
- FR Kreuz, M Aehnelt  
„Attitudes of persons at risk for late-onset neurodegenerative disorders and for hereditary cancer diseases towards molecular genetic predictive diagnosis“  
Eur J Hum Genet 10:2002:Suppl 1:313.
- FR Kreuz  
„Genetische Beratung von Familien mit ausgewählten spätmanifesten neurodegenerativen Erkrankungen des Zentralnervensystems“  
Kontext 33:2002:24-46 (H 1).
- FR Kreuz  
„Genetische Beratung bei familiären Krebsleiden“  
Der Allgemeinarzt 16:2001:1206-1209.
- FR Kreuz  
„Genetische Beratung von Familien mit Huntingtonscher Krankheit und Heredoatxien“  
Arzteblatt Sachsen 12:2001:472-478 (H10).
- A Müller; FR Kreuz  
„Copingstrategien von Risikopersonen für die Huntingtonsche Krankheit“  
Neurol Rehabil 1998:4(2):71-75.
- FR Kreuz  
„Attitudes of German persons at risk for Huntington's disease toward predictive and prenatal testing“  
Genetic Counseling 7:1996:303-311.