

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Psychosoziale und psychotherapeutische Aspekte der genetischen Beratung

Thierry N, Springer-Kremser M

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2006; 7 (4), 25-29

Homepage:

www.kup.at/

JNeurolNeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

77. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie



2026
7.–10. Juni
AACHEN

Personalisierte Neurochirurgie – digital, kompetent, vernetzt

dgnc-kongress.de

Joint Meeting with the Belgian Society and the Dutch
Society of Neurosurgery and Neurosurgeons of Luxembourg

*Werfen Sie einen
Blick ins Programm!*



*Registrieren
Sie sich jetzt!*



Psychosoziale und psychotherapeutische Aspekte der genetischen Beratung

N. Thierry, M. Springer-Kremser

Der rapide Fortschritt genetischer Diagnostik führt zur Notwendigkeit, individuelle, familiäre aber auch gesellschaftliche Aspekte eines unabänderlichen, aber oft präsymptomatischen Wissens neu zu definieren. Neben individuellen Copingstrategien, die das Wissen um genetische Erkrankungen mit sich ziehen, scheinen unbewusste Phantasien um persönliche, aber auch familiäre genetische Unvollkommenheiten eine bedeutsame Rolle im Erleben des Patienten zu spielen. Die Beratung von Patienten erfordert sowohl Empathie als auch technische Neutralität, um die mit der Diagnostik verbundenen Abwehrprozesse verstehen zu können. Eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen genetischer Diagnostik, einer non-direktiven Beratung sozialarbeiterischer Institutionen und der Möglichkeit einer psychotherapeutischen Durcharbeitung eines genetisch veränderten Selbstbildes erscheint nicht nur dringend erforderlich, sondern eröffnet die Komplexität, die medizinischen Fortschritt und individuelle Hilflosigkeit so eindrucksvoll verknüpft.

Schlüsselwörter: Genetik, Psychodynamik, non-direktive Beratung

Psychosocial and Psychotherapeutic Aspects of Genetic Counselling. *The impact of knowledge about a yet presymptomatic but hereditary illness must be re-evaluated regarding individual, familial and social dimensions of genetic sciences. Beside various individual coping mechanisms, which are not predictable but essential for the further outcome, there are unconscious fantasies about individual and familial deficiencies, which play a significant role in experiencing one's genetic diagnosis. For the counsellor, it is essential to remain empathic but neutral in understanding individual defence processes. Furthermore, team work between medical geneticists, genetic counselling, social care institutions, and psychotherapeutic working through of a genetically modified self perception are essential and reveal the complexity of progress in medical science, which can directly provoke individual helplessness.* **J Neurol Neurochir Psychiatr 2006; 7 (4): 25–9.**

Key words: genetics, psychodynamics, non-directive counselling

Angesichts eines rapiden Fortschritts in genetischer Diagnostik wird deren Bedeutung und Einfluß auf individuelle, gesundheitliche, aber auch gesundheitsökonomische Erfahrungen zu einem immer bedeutsameren Faktor für den Einzelnen, die Familie und die Gesellschaft. Die Erfahrung, wie hoch unser individuelles, aber unveränderbares Risiko ist, krank zu werden oder gesund zu bleiben, verändert unser inneres Erleben in ähnlichem Maß wie unser Selbstbild als verletzliches Individuum. Die Hoffnung, gesund zu bleiben wird zu einer Sicherheit, krank zu werden.

Eine genetische Diagnose konfrontiert Patienten mit Tatsachen, die sie nicht beeinflussen können, über die kein Individuum Kontrolle hat, denn Ererbtes ist nicht modifizierbar und durch keine wie immer gearteten Bewältigungsstrategien beeinflussbar. Dies erleben viele Menschen als unerträglich. Genetische Diagnoseuntersuchungen setzen sowohl im Vorfeld wie auch im Falle ihrer Durchführung und danach vielfältige intrapsychische Prozesse in Gang [1]. Das Bewußtsein, an einer vererbten oder vererbaren Erkrankung zu leiden, kann individuell verschieden allmählich, schleichend oder aber schlagartig eintreten. Die Phasen der Akzeptanz, wie sie von Kübler-Ross [2] beschrieben wurden, nehmen meist einen schwer vorausagbaren, individuell unterschiedlichen Verlauf, welcher immer nur aus der besonderen individuellen Lebensgeschichte verstanden werden kann. In einigen Fällen tritt Akzeptanz sehr verzögert oder aber auch überhaupt nie auf. Prognosen über die Verarbeitung können daher nur in diesem spezifischen Rahmen erstellt werden.

Die Tatsache einer immer differenzierteren Gendiagnostik konfrontiert aber auch unser Gesundheitssystem mit einem Dilemma: Das Wissen um die (genetische) Erkrankung eines

Individuums hat Folgen, die über das Individuelle weit hinausgehen. Welche Auswirkungen hat die Diagnose auf die Familie des Betroffenen? Zu welchen intrapsychischen, interpersonellen und transgenerationellen Auswirkungen führt ein individuelles Wissen um eine familiäre Erkrankung? Die persönliche Auseinandersetzung mit genetischem „Wissen“ mobilisiert alles Wissen und alle Phantasien, die sich auf persönliche und familiäre „Unvollkommenheiten“ beziehen. Hier sehen Genetiker und Patienten angesichts dieses Dilemmas immer öfter den Bedarf, psychotherapeutische Hilfe in Anspruch zu nehmen.

Frühere Untersuchungen konnten zeigen, daß unmittelbar nach einer genetischen Untersuchung signifikante psychosoziale Belastungen eher selten auftraten. Längsschnittuntersuchungen zur Identifizierung von Subgruppen, die eine erhöhte Vulnerabilität aufweisen, wiesen insbesondere Patienten mit Depressionen und Angsterkrankungen in der Anamnese ein erhöhtes Risiko zu, im Anschluß an eine genetische Untersuchung unter einer besonderen Belastung zu stehen [3]. Bei dieser Patientengruppe sollte daher sicher erhöhtes Augenmerk auf eine längerfristige psychosoziale Betreuung gelegt werden. Almqvist et al. konnten in einer großen Multicenter-Studie zeigen, daß die Wahrscheinlichkeit für Suizidalität und/oder psychiatrische Hospitalisierung innerhalb einer Follow-up-Periode von einem Jahr nach der Testung insgesamt bei etwa 1 % liegt [4]. Prädiktiv waren hier eine positive Anamnese für eine psychiatrische Erkrankung sowie eine bereits aufgetretene Chorea-Symptomatik.

In einer Arbeit von Miller konnte gezeigt werden, daß man Copingstrategien im Umgang mit genetischen Erkrankungen im wesentlichen in zwei Muster einteilen kann [5]. Einerseits wird ein kontrollierendes („monitoring“) Muster beschrieben, in dem Patienten nach Hintergründen suchen, meist auch ohne Rücksicht auf ein die Betroffenen potentiell überforderndes Übermaß an Information. Unerträgliche Erfahrungen werden manisch abgewehrt. Der andere Typ ist gekennzeichnet durch eine vermeidende Haltung („blunters“), bei der ein potentielles Risiko minimiert oder gänzlich verleugnet wird. Diese Personen lassen sich

Aus der Universitätsklinik für Psychotherapie und Tiefenpsychologie, Medizinische Universität Wien
Korrespondenzadresse: Dr. med. Nikolaus Thierry, Universitätsklinik für Psychotherapie und Tiefenpsychologie, Medizinische Universität Wien, A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20;
E-Mail: nikolaus.thierry@meduniwien.ac.at

oft gar nicht testen, und wenn, stellen sie bei einem positiven Ergebnis oft eine Belastung für ihre Angehörigen dar.

Daher darf in der Beratung nicht allein die Person, die eine genetische Beratung wünscht, betrachtet werden, sondern es sind die familiären Interaktionen unbedingt einzubeziehen, ebenso wie die Folgen auf „unbeteiligte Dritte“ sowie auf die sexuelle Lebensqualität und Entscheidungen, welche die Reproduktion betreffen – und zwar in einer Mehrgenerationenperspektive.

Die Bedeutung eines prädiktiven genetischen Risikos, das das Vorliegen von genetischen Erkrankungen weit vor deren Ausbruch vorhersagen kann, erscheint für Partnerschaft, Kinderwunsch und Familiendynamik evident. Eine interdisziplinäre Zusammenarbeit von Genetiker und betreuendem Arzt, die Erhebung einer ausführlichen Familienanamnese, Identifizierung individueller Copingstrategien und Etablierung geeigneter Kommunikationsformen innerhalb eines Familiensystems sind Grundpfeiler eines Verständnisses familiärer Erkrankungen [6, 7]. Ein positives Ergebnis ist gleichermaßen die Erfassung eines bestehenden Risikos als auch die Diagnose einer – noch – zukünftigen Erkrankung. Hier ist allerdings zwischen einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für das Risiko, z. B. an einem Mammakarzinom, an Mb. Alzheimer oder Diabetes zu erkranken, und einer monogenen dominanten Erkrankung zu unterscheiden, wie dies etwa bei der Chorea Huntington der Fall ist [8].

Die Huntingtonsche Krankheit ist eine autosomal dominante, progredient verlaufende neurodegenerative Erkrankung, die sich gewöhnlich im mittleren Lebensalter manifestiert. Klinisch manifestiert sich die Krankheit durch depressive Symptome, extrapyramidale Bewegungsstörungen, Kachexie und Demenz. Eine kausale Therapie ist bisher nicht bekannt.

1983 wurde die indirekte DNA-Diagnostik für Risikopersonen durch Linkageanalyse entwickelt, bei der jedoch stets eine Restunsicherheit bestand [9]. Eine direkte prädiktive DNA-Diagnostik ist erst seit der Isolierung des verantwortlichen Gens [10] möglich und erlaubt eine weitaus zuverlässigere Vorhersage.

Angesichts der weitreichenden psychischen, ethischen und juristischen Konsequenzen einer solchen prädiktiven Diagnostik wurden von der „Internationalen Huntington-Assoziation“ (IHA) und der Forschungsgruppe Chorea Huntington des „Weltverbandes für Neurologie“ (WFN) Richtlinien für die Anwendung des präsymptomatischen molekulargenetischen Tests erarbeitet [11]. Unter anderem wird darin eine „psychosoziale Beratung“ empfohlen, wobei Art, Umfang und Inhalt einer solchen Beratung nicht vorgegeben werden. An der Wiener Universitätsklinik für Tiefenpsychologie und Psychotherapie werden in Kooperation mit der Abteilung für Humangenetik non-direktive Beratungen im Zusammenhang mit einer genetischen Diagnostik bei Betroffenen angeboten.

Beratung

Der Schwerpunkt herkömmlicher Beratungskonzepte liegt heute zumeist auf informierenden Gesprächen [12–14]. Hier wird versucht, Fragen im Zusammenhang mit der Bewältigung der Erkrankung und in weiterer Folge auch der Lebensqualität des Patienten, zu verstehen [15]. Für diese

Bewältigungsstrategien hat sich der Begriff des Coping eingebürgert. Im Rahmen der Copingforschung wurde darüber hinaus die Erarbeitung sogenannter „günstiger Copingstrategien“ im Rahmen einer psychotherapeutischen Begleitung empfohlen [16]. Individuelle Copingmuster sind abhängig von der Persönlichkeitsstruktur, der Motivationsstruktur sowie Art und Qualität der sozialen Unterstützung. Ungünstige Copingmuster sind Verleugnung, Isolierung von Gefühlen, Schuldzuweisung, sozialer Rückzug und vermehrter Gebrauch von Alkohol und Medikamenten. Diese Mechanismen können in einer Beratung bereits aufgezeigt werden. Daraus leitet sich die Forderung nach einer Begleitung der Betroffenen während des diagnostischen Prozedere einschließlich der Befundmitteilung und in diesem Zusammenhang notwendigen Indikationsstellung zur Überweisung in Psychotherapie ab.

Definition von Beratung

Nach Newsome [17] versteht man unter Beratung die Anwendung intelligenter, geschulter Zuwendung zu einem Individuum oder einer Gruppe, die für persönliche Probleme oder Entwicklung Hilfe suchen. „Intelligent“ bezieht sich auf das erforderliche Wissen in dem Bereich, in welchem die Beratung stattfindet, z. B. um welche Art der Vererbung es sich handelt, wie die Gentests durchgeführt werden etc. „Geschult“ bedeutet, über Kenntnisse und Fertigkeiten, bezogen auf Beratungstechniken, zu verfügen und die ethischen Prinzipien zu wahren.

Die „British Association for Counselling and Psychotherapy“ hat ethische Rahmenbedingungen („ethical framework for good practice in counselling and psychotherapy“) für eine „gute Praxis“ der Beratung zusammengestellt, in welchen die

- fundamentalen Werte,
- die ethischen Prinzipien der Beratung und
- die vom individuellen Berater zu fordernden Qualifikationen, wie Empathie, Ernsthaftigkeit, Integrität, Respekt und Kompetenz, festgehalten sind.

Zu den fundamentalen Werten gehört die Achtung der Menschenrechte und der Würde des zu Beratenden, die Sicherung der Integrität der Berater-Patient-Beziehung, die Verpflichtung, seinen Wissensstand stets zu überprüfen, die Erleichterung der persönlichen Situation der zu Beratenden und schließlich die Förderung der Autonomie der Patienten/Klienten. Zu den ethischen Prinzipien einer Beratung zählt Wahrhaftigkeit als Verpflichtung gegenüber dem Vertrauen auf seiten des Patienten, der Respekt gegenüber der Autonomie des Ratsuchenden, weiters eine professionelle Verpflichtung gegenüber dem alleinigen Wohlergehen des Patienten entsprechend der Kompetenz des Beraters. Hier ergibt sich natürlich die Forderung nach regelmäßiger Supervision und Fortbildung.

Die Beratung vor Durchführung einer Genanalyse

Diese umfaßt die Klärung der persönlichen Fragestellung und des Beratungszieles. Weiters ist die Erhebung der persönlichen und familiären gesundheitlichen Geschichte (Stammbaumerhebung, Anamnese), die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde bzw. Befundberichte, ausführliche Informationen über die in Frage stehende(n) Erkrankung(en) bzw. Behinderung(en) sowie über die vorhande-

nen oder fehlenden prophylaktischen/therapeutischen Möglichkeiten, aber auch über die Vorsorgemaßnahmen, erforderlich. Spezielle genetische Risiken sind dabei besonders zu berücksichtigen. Insbesondere hat eine ausführliche Beratung über das Wesen, die Tragweite, die Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen einer geplanten Untersuchung (Genanalyse) und über deren mögliche Bedeutung für Lebens- und Familienplanung zu erfolgen.

Die Beratung nach Durchführung einer Genanalyse

Die sachbezogene und umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischer Tatsachen sowie mögliche medizinische, soziale und psychische Konsequenzen müssen umfassend und non-direktiv erfolgen. In jedem Fall darf nicht davon ausgegangen werden, daß selbst „negative“ Ergebnisse für die Betroffenen bedeutungslos sind. Bei entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung ist mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen zu rechnen, und bei Bedarf auf persönlichen Wunsch des Ratsuchenden oder auf Einschätzung des Beraters sollte ein Psychotherapeut in die Beratung unmittelbar miteinbezogen werden (eine Entscheidungshilfe dafür stellt die Checkliste dar). Anderenfalls ist auf die Zweckmäßigkeit einer psychotherapeutischen Beratung schriftlich hinzuweisen. Ebenso kann auf andere Beratungseinrichtungen und/oder Selbsthilfegruppen hingewiesen werden.

Die in der Literatur zusammengefaßten Vorgehensweisen einer Beratung im Rahmen prädiktiver Diagnostik sind auf Copingmechanismen, also überwiegend bewußte Aspekte, begrenzt, sie erfassen vorbewußte sowie unbewußte Hintergründe daher kaum und nur unzureichend. Der Schwerpunkt solcher Beratungen liegt meist in „Verstärkerfunktionen“ positiver Copingmechanismen, der Relativierung ungünstiger Copingmechanismen sowie einer „Containerfunktion“ [18] des Beraters, die einen verstehenden und die Ängste des Patienten verdauenden psychischen Raum beschreibt.

Das Erleben der Containerfunktion des Beraters hilft auch, nach dem Wissen um einen positiven Befund Trauer zuzulassen, Trauerarbeit zu leisten, um so ein Abgleiten in Depressivität (pathologische Trauer) einzugrenzen. Das narzißtische Trauma, welches das Wissen um eine Erbkrankheit ja darstellt, kann zu einem wütenden Festhalten an einer Vorstellung von Gesundheit und Unversehrtheit führen (sekundäre Fixierung auf das verlorene Objekt) und so die Verleugnung der Krankheit mit allen fatalen Konsequenzen verstärken [19].

Psychodynamisch konzeptualisierte Beratungsangebote können über die Identifizierung und Entwicklung bewußter Copingmechanismen hinaus eine Klärung unbewußter Motive und unbewußter Erwartungen bezüglich der genetischen Testung ermöglichen, die als Resultat von Biographie und psychischer Entwicklung verstanden werden kann. Die Analyse der Übertragungs-Gegenübertragungs-Beziehung kann derartige unbewußte Prozesse genauer erfassen, als es Fragebögen erlauben, die auf die bewußten Einfälle und Überlegungen des Patienten beschränkt bleiben müssen. Dadurch können die einer genetischen Diagnostik zugrundeliegenden psychischen Mechanismen vielleicht für den Patienten besser verständlich gemacht und psychische Konflikte bereits vorab bearbeitet werden.

Das Verstehen der Übertragungs-Gegenübertragungs-Dynamik in einem non-direktiven Beratungsgespräch im Rahmen einer genetischen Diagnostik erlaubt es, zugrundeliegende Konflikte und unbewußte Motive des Patienten zu verstehen. Hier geht es besonders um die subjektive Bedeutung der Diagnostik für den Patienten. Ein fundiertes Verständnis der lebensgeschichtlichen Situation mit möglicherweise in dieser Situation aktualisierten alten Konflikten schafft die Voraussetzungen für die spätere Bewältigung des Testergebnisses.

Patienten und deren Angehörige präsentieren sich im Zusammenhang mit der Diagnose eines Angehörigen unter einem enormen Druck, der für die konflikthafte Verarbeitung in der Familie mitverantwortlich ist. Die Abwehrmechanismen der Verleugnung, d. h. eine Wirklichkeit oder die diese begleitenden unangenehmen Affekte wie Angst, Wut, Scham etc. nicht wahrhaben zu wollen, spielen im Bewältigungsprozeß zu diesem Zeitpunkt eine große Rolle. Eine vorübergehende Verleugnung hat oft eine stabilisierende Wirkung bei akuten Bedrohungsszenarien [20, 21]. Hier besteht die Gefahr des Ausagierens von Gegenübertragungsreaktionen, indem der Untersucher selbst unter einen derart großen Druck gerät, daß eine reflektierende und somit hilfreiche Gesprächsebene unmöglich wird. Der manifeste Wunsch nach dem Wissen um eine potentielle (genetische) Erkrankung scheint so sehr im Vordergrund zu stehen, daß für die eigentlichen Hintergründe oft zu wenig Platz bleibt. Wenn dem Drängen des Patienten nach Testung zu schnell, d. h. ohne die Hintergründe der Entscheidung gemeinsam zu verstehen, nachgegeben wird, wird oft die eigentliche innere Not des Betroffenen übersehen. Der Verantwortung und Belastung, welche diese Beratungen mit sich bringen, wird von Salzberger-Wittenberg [22] in dem Text „Psychoanalytisches Verstehen von Beziehungen“ Rechnung getragen.

Einem Angebot einer längerfristigen psychotherapeutischen Weiterbetreuung kann in solchen Fällen seltener nachgekommen werden.

Es ist daher von großer Bedeutung, als Berater nicht selbst unter einen solchen Druck zu geraten, der ein reflektierendes Denken verhindert und vorschnellen Entscheidungen zustimmen läßt. Eine kompetente Beratung ermöglicht es, sich vom – oft beidseitigen – Widerstand nicht drängen zu lassen, sondern sich um Raum und Zeit zu bemühen, um mit dem Ratsuchenden vor einer möglichen Diagnostik die aktuelle Situation und die zugrundeliegenden Motive einer genetischen Testung besser verstehen zu können.

Eine solche Situation erlaubt nach psychodynamischem Verständnis dem Betroffenen, die eigenen Gefühle und Ambivalenzen wahrzunehmen, bevor er von heftigen Emotionen überschwemmt wird. Die Untersuchungssituation, die oft selbst von massiven Ängsten des Patienten getragen ist, kann so bereits als psychischer Ort wahrgenommen werden, in dem eine Atmosphäre des „Hier und Jetzt“ ein angstfreies Denken ermöglicht. An diesem Punkt kann – im günstigen Fall – eine Entscheidung darüber, sich testen zu lassen, frei und ohne Druck gefällt werden.

Literatur:

1. Bird TD, Bennett RL, Lipe HP. The consequences of testing for Huntington's disease. N Engl J Med 1993; 328: 1046.
2. Kübler-Ross E. Interviews mit Sterbenden. Kreuz-Verlag, Stuttgart, 1974.
3. Lerman C, Croyle RT, Tercyak KP, Hamann H. Genetic testing: psychological aspects and implications. J Consult Clin Psychol 2002; 70: 784–97.

- Almqvist EW, Brinkman RR, Wiggins S, Hayden MR, Canadian Collaborative Study of Predictive Testing. Psychological consequences and predictors of adverse events in the first 5 years after predictive testing for Huntington's disease. *Clin Genet* 2003; 64: 300–9.
- Miller SM. Monitoring versus blunting styles of coping with cancer influence the information patients want and need about their disease. Implications for cancer screening and management. *Cancer* 1995; 76: 167–77.
- McDaniel SH. The psychotherapy of genetics. *Fam Process* 2005; 44: 25–44.
- Rolland, JS, Williams JK. Toward a biopsychosocial model for 21st-century genetics. *Fam Process* 2005; 44: 3–24.
- Zühlke C, Thies U. Chorea Huntington: Molekulargenetische Grundlagen, Mutationsnachweis und prädiktive Diagnostik. *Nervenarzt* 1996; 67: 25–35.
- Harper PS. Huntington Disease. WB Saunders Co, London, 1996.
- Huntington's Disease Collaborative Research Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993; 72: 971–83.
- International Huntington Association (IHA) and the World Federation of Neurology (WFN) Research Group on Huntington's Chorea. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *Neurology* 1994; 44: 1533–6.
- Davis DS. Rational suicide and predictive genetic testing. *J Clin Ethics* 1999; 10: 316–23.
- Sharpe NF. Informed consent and Huntington's disease: A model for communication. *Am J Med Gen* 1994; 50: 239–46.
- Codori AM, Brandt J. Psychological costs and benefits of predictive testing for Huntington's disease. *Am J Med Genet* 1994; 54: 174–84.
- Kessler S. Predictive testing for Huntington's Disease: a psychologist's view. *Am J Med Gen* 1994; 54: 161–6.
- Müller A, Kreuz FR. Copingstrategien für die Huntingtonsche Krankheit. *Neurol Rehabil* 1998; 4: 71–5.
- Newsome A. Counselling. In: Crown S (ed). *Psychosexual problems*. Academic Press Grune & Stratton, New York, 1976; 383–402.
- Bion WR. Attacks on linking. *Int J Psychoanal* 1959; 40: 308–15.
- Bleichmar HB. Some subtypes of depression and their implications for psychoanalytic treatment. *Int J Psychoanal* 1996; 77: 935–61.
- Beutel M. Zur Erforschung der Verarbeitung chronischer Krankheit: Konzeptualisierung, Operationalisierung und Adaptivität von Abwehrprozessen am Beispiel der Verleugnung. *Psychother Psychosom Med Psychol* 1985; 35: 295–302.
- Steffens W, Kächele H. Abwehr und Bewältigung – Mechanismen und Strategien. In: Kächele H, Steffens W (Hrsg). *Bewältigung und Abwehr. Beiträge zur Psychologie und Psychotherapie schwerer körperlicher Krankheiten*. Springer, Berlin, Heidelberg, 1988; 1–50.
- Salzberger-Wittenberg I. *Psychoanalytisches Verstehen von Beziehungen*. Facultas Universitätsverlag, Wien, 2002.

Anhang 1: Österreichische Huntington-Ambulanzen

Universitätsklinik für Neurologie

Ambulanz für Bewegungsstörungen

A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20

Universitätsklinik für Psychiatrie Graz

LKH Graz

A-8036 Graz, Auenbruggerplatz 31

Universitätsklinik für Neurologie

A-6020 Innsbruck, Anichstraße 35

Neurologisch-Psychiatrische Gerontologie

LNK Wagner-Jauregg

A-4020 Linz, Wagner-Jauregg Weg 15

Selbsthilfegruppe in Wien

Regelmäßige Treffen im Wienerwald-Restaurant:

A-1120 Wien, Schönbrunnerstraße 244 (Ecke Rotenmühlg.)

Die Österreichische Huntington Hilfe (ÖHH)

ist ein Zusammenschluß der drei derzeit bestehenden Chorea Huntington-Selbsthilfegruppen (Linz, Wien und Graz). Sie besteht seit 1990 und bemüht sich um gegenseitige Hilfestellung von Betroffenen, Angehörigen und Risikopersonen im Umgang mit der Erkrankung. Mitglieder und Interessenten treffen sich regelmäßig, um ihre täglich anfallenden Probleme zu besprechen oder auch nur, um gemeinsame Unternehmungen zu starten und ein Mindestmaß an sozialen Kontakten aufrecht zu erhalten. Jede Gruppe wird zudem von einem Facharzt für Neurologie und/oder Psychiatrie unterstützt. Die Vereinigung steht in engem Kontakt mit der International Huntington Association (IHA). Der Vorstand der ÖHH besteht derzeit aus Hrn. K. Zwettler (Präsident), Fr. M. Spiegl (1. Stellvertreterin) und Hrn. Univ.-Doz. Dr. R. M. Bonelli (2. Stellvertreter). www.huntington.at

Anhang 2: Checklisten für Arzt und Patient

Die folgenden Checklisten sollen für Ärzte aller Richtungen Anhaltspunkte für die Überweisung von Patienten zu einem Humangenetiker sein. Checkliste 1 beinhaltet Fragen, welche sich der Arzt selbst stellen soll („guideline for good medical practice“), Checkliste 2 beinhaltet Fragen, welche der Arzt an Patienten stellt. Alle Fragen sind mit „Ja“ oder „Nein“ zu beantworten.

Checkliste für den Arzt (vom Arzt auszufüllen, bevor er die Patientencheckliste eingesehen hat)

- Glauben Sie, daß Ihr Patient an einer vererbten oder vererbaren Erkrankung (dominant/rezessiv) leidet (Träger derselben ist)?
- Glaubt Ihr Patient, daß die Erkrankung, deretwegen er heute hierher gekommen ist, vererbt oder vererbbar ist?
- Leidet er darunter?
- Fürchtet der Patient, daß Familienangehörige davon betroffen sein könnten?
- Fürchtet der Patient, diese Erkrankung an Kinder weiterzugeben?
- Finden Sie, daß Familienangehörige untersucht werden sollten?

- Möchte der Patient, daß andere Familienmitglieder untersucht werden?
- Befürchten Sie, daß der Patient Träger einer erblichen Erkrankung ist?
- Befürchtet der Patient, Träger einer erblichen Erkrankung zu sein?
- Konnten Sie im ärztlichen Gespräch beunruhigende und störende Gedanken beim Patienten feststellen?
 - Im Tagesablauf
 - Schlafstörungen
 - Konzentrationsstörungen
- Möchte sich der Patient einmal mit einem Fachmann ausführlich darüber unterhalten?

Wenn der Arzt eine oder mehrere der obigen Fragen mit „Ja“ beantwortet hat, so muß dem Patienten eine psychotherapeutische und humangenetische Beratung bei einem kompetenten und mit der entsprechenden Weiterbildung versehenen Kollegen empfohlen werden.

Checkliste für Patienten

- Glauben Sie, daß die Erkrankung, deretwegen Sie heute hierher gekommen sind, vererbt und vererbbar ist?

2. Leiden Sie darunter?
3. Glauben Sie, daß andere Familienangehörige dieselbe Krankheit bekommen könnten?
4. Fürchten Sie, diese Erkrankung eventuell an Kinder weiterzugeben?
5. Würde das Ihre Familienplanung beeinflussen?
6. Halten Sie es für sinnvoll, daß andere Familienmitglieder untersucht werden?

Falls eine Erkrankung in Ihrer Familie aufgetreten ist, die als erblich bedingt diagnostiziert wurde:

7. Befürchten Sie, diese Erkrankung an Nachkommen weiterzugeben, ohne selbst daran zu erkranken?
8. Beunruhigen oder belasten Sie diesbezüglich Gedanken und stören
 - Ihren Tagesablauf?
 - Ihren Schlaf?

9. Möchten Sie einmal mit einem Fachmann/einer Fachfrau über diese Gedanken und Gefühle sprechen (sich unterhalten)?

Wir wissen, daß erbliche Erkrankungen viele Überlegungen, aber auch Ängste und Befürchtungen auslösen. Dies gilt nicht allein für den Erkrankten selbst, sondern auch für seine Angehörigen. Manchmal ergeben sich Konsequenzen, die sich einschneidend auf das weitere Leben auswirken, oder die in anderer Weise belastend sind. Es sind vielleicht Entscheidungen nötig, die ganz schwer fallen. Oft ist es nicht leicht, miteinander die rechten Worte zu finden. Ein psychologisches/psychotherapeutisches Gespräch kann Sie und Ihre Angehörigen dabei unterstützen. Ihr Arzt verfügt über eine Liste eigens dafür ausgebildeter Berater und Beratungseinrichtungen. Er wird sie Ihnen zur Verfügung stellen und bei der Kontaktaufnahme helfen, wenn Sie dies wünschen.

Anhang 3: Rechtliche Richtlinien (BM f. soziale Sicherheit, Generationen und Konsumentenschutz 2002)

1. Auf die Zweckmäßigkeit einer psychotherapeutischen Beratung ist schriftlich hinzuweisen. Ebenso kann auf andere Beratungseinrichtungen und/oder Selbsthilfegruppen hingewiesen werden.
2. Der/Die Ratsuchende hat sowohl das Recht auf Wissen in bezug auf alle über seine/ihre Ergebnisse aus der Genanalyse stammenden Daten. Der/Die Ratsuchende ist aber auch darauf hinzuweisen, daß er/sie das Recht hat, alle oder einzelne Ergebnisse nicht zu erfahren. Nur wenn der/die Ratsuchende seinen/ihren Wunsch auf Nichtwissen ausdrücklich, ernstlich und dokumentarisch äußert, ist diesem Wunsch zu entsprechen. Die Inhalte des/der Beratungsgespräche/s und seine/deren Ergebnis/se sind in schriftlicher Form in einem für den/die Ratsuchende/n verständlichen Brief festzuhalten, den der/die Ratsuchende und mit dessen/deren Einverständnis auch der/die veranlassende Arzt/Ärztin erhält. Die in der Beratung gewonnenen Informationen unterliegen der ärztlichen Verschwiegenheitspflicht, der Datenschutz ist sicherzustellen. Die psychotherapeutische Beratung unterliegt der psychotherapeutischen Verschwiegenheitspflicht. Die Kommunikation zwischen Arzt/Ärztin und Psychotherapeut/in steht im Interesse des/der Patienten/in und unterliegt der jeweiligen Verschwiegenheitspflicht. Über diese Kommunikation ist auch der/die Patient/in in Kenntnis zu setzen.
3. Die Beratung im Rahmen einer geplanten Genanalyse am Menschen obliegt ausschließlich einem/einer in Humangenetik ausgebildeten Facharzt/Fachärztin oder

einem/einer für das betreffende Indikationsgebiet zuständigen Facharzt/Fachärztin (§ 65 Abs.1 GTG). Dabei darf der/die in Humangenetik ausgebildete Facharzt/Fachärztin die Beratung bei allgemeinen und/oder speziellen humangenetischen Erkrankungen und der/die für das betreffende Indikationsgebiet zuständige Facharzt/Fachärztin die Beratung bei Erkrankungen, die in das spezielle Indikationsgebiet fallen, durchführen. Der Nachweis einer entsprechenden Qualifikation auf dem jeweiligen Gebiet der Humangenetik (Humangenetiker/in bzw. Facharzt/Fachärztin für das betreffende Indikationsgebiet mit zu definierender Qualifikation auf dem Gebiet der Humangenetik) sowie der regelmäßigen Teilnahme an einschlägigen Fortbildungsveranstaltungen, welche auch den Nachweis von Fähigkeiten in der non-direktiven Beratung einschließt, ist erforderlich. Die entsprechende Qualifikation ist von der medizinischen Standesvertretung zu definieren und zu prüfen.

4. Für die ergänzende psychotherapeutische Beratung sind nach dem Psychotherapiegesetz ausgebildete Psychotherapeuten mit einer entsprechenden zusätzlichen Qualifikation auf dem Gebiet der Humangenetik heranzuziehen. Dabei ist eine einschlägige Tätigkeit und kontinuierliche Fortbildung auf dem Gebiet der Humangenetik unerlässlich. Es sind jene Personen zu dieser Beratung heranzuziehen, die von der jeweiligen Standesvertretung als der Fortbildung entsprechend qualifiziert angeführt sind.

Dr. med. Nikolaus Thierry

Geboren 1966 in Wien. Studium der Medizin an der Universität Wien. Ab 1998 Facharztausbildung an der Universitätsklinik für Psychiatrie. Seit 2004 Facharzt. Seit 2004 Assistent an der Universitätsklinik für Tiefenpsychologie und Psychotherapie.



Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

☒ [Bilddatenbank](#)

☒ [Artikeldatenbank](#)

☒ [Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ [Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)