

## **„Meinungen zu genetischer Diagnostik und Copingverhalten von Betroffenen einer FSP“**

Stefanie Täschner<sup>(1)</sup>, Jan Kassubek<sup>(2)</sup>, Friedmar Kreuz<sup>(1,3,4)</sup>

<sup>(1)</sup> Institut für Klinische Genetik, Medizinische Fakultät CG Carus, TU Dresden,

<sup>(2)</sup> Klinik für Neurologie, Universität Ulm

<sup>(3)</sup> Klinik für Psychiatrie, Verhaltensmedizin und Psychotherapie, Klinikum Chemnitz gGmbH

<sup>(4)</sup> Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie, Vivantes Humboldt-Klinikum GmbH, Berlin

### Hintergrund:

Die familiären spastischen Spinalparalysen (FSP) stellen eine genetisch heterogene Gruppe spät manifester, neurodegenerativer Erkrankungen dar. Sowohl für die „reinen“ als auch „komplizierten“ Formen der FSP stehen neben den herkömmlichen gegenwärtig und zukünftig zunehmend molekulargenetische Diagnostikmöglichkeiten zur Verfügung. Damit eröffnet sich für bisher gesunde Familienmitglieder die Möglichkeit einer Prädiktiv- und Pränataldiagnostik, wie sie für andere neurodegenerative Krankheiten [z.B. Huntingtonsche Krankheit (HK), Heredoataxien (HA)] bereits seit Jahren existiert.

### Ziel und Methode der Untersuchung:

Mittels bereits bewährter und bezüglich der FSP adaptierter Fragebögen (inkl. semistrukturierter Telefoninterviews) wurden die Meinung und die Motivation der an einer FSP erkrankten Personen und ihrer Familienmitglieder (Partner, Risikopersonen) zu Fragen der molekulargenetischen Diagnostik und zum Copingverhalten evaluiert und sollen mit den Daten vorhergehender Untersuchungen in Familien mit HK und HA verglichen werden. Eine Auswahl der Daten wird hier präsentiert.

### Ergebnisse:

Von den 410 verschickten Fragebögen wurden von den an einer FSP Erkrankten 132 (43,0 %), ihren Partnern 12 (31,6 %), Risikopersonen 11 (22,9 %) und den Partnern von Risikopersonen 2 (11,8 %) Fragebögen zurückgesendet. Somit ist nur das Kollektiv der an einer FSP Erkrankten, die in 110 Fällen (83 %) ein persönliches Gespräch wünschten, für eine statistische Analyse aussagefähig. Auf einen Vergleich mit den Kollektiven der Risikopersonen aus HK- und HA-Familien wird an dieser Stelle bewusst verzichtet; er wird jedoch in der Gesamtzusammenstellung der Ergebnisse Berücksichtigung finden.

Nach den 132 auswertbaren Fragebögen befürworteten 77 % der FSP-Erkrankten eine Genanalyse.

Die Hauptgründe für die Genanalyse sind: „Bedürfnis nach absoluter Gewissheit über den eigenen Genstatus“ (57 %); „Verhinderung der Weitervererbung“ (19 %); „Planung des persönlichen Lebensstils“ (18 %); Familienplanung (14 %); „Wissensdrang, Aufklärungsbedarf, Neugier“ 8 %; „Aussicht auf Heilung“ (7 %); „Bedeutung für die Partnerschaft“ (7 %).

Nach den 132 auswertbaren Fragebögen lehnen lediglich 6 (4,5 %) der FSP-Erkrankten eine Genanalyse ab.

Hauptgründe gegen die Genanalyse sind: „Das Wissen hat keine Bedeutung“ (n = 4); „es besteht keine Aussicht auf Heilung“ (n = 4); „es gibt keine Möglichkeit zur Krankheitsprävention (n = 2). Als mögliche Gründe gegen eine Genanalyse wurden „Versicherungsprobleme“ und „andere Behandlung durch die Familienmitglieder“ nicht angegeben. „Probleme mit dem sozialen Umfeld“ (n = 1) und „Datenschutzprobleme“ (n = 1) spielten eine untergeordnete Rolle.

Nach den 132 auswertbaren Fragebögen erwarten 75 % der FSP-Erkrankten keine Probleme im Zusammenhang mit der Genanalyse. Lediglich 6 % (n = 8) der FSP-Erkrankten geben mögliche Probleme nach Durchführung der Genanalyse an: psychische Probleme mit der Verarbeitung des Ergebnisses (n = 4); „Versicherungsprobleme“ (n = 2); „Probleme mit dem sozialen Umfeld“ (n = 1); „Datenschutzprobleme“ (n = 1).

Die molekulargenetische Diagnostik wurde, ähnlich wie in den HK- und HA-Kollektiven auch, lediglich von 51 % der dieser Untersuchung zustimmenden FSP-Erkrankten tatsächlich in Anspruch genommen. In 35 % der Fälle wurde eine Mutation, hauptsächlich im SPG4-Gen diagnostiziert.

Eine psychologische Unterstützung durch die genetische Beratung wurde von 37 % der FSP-Erkrankten erwartet, 31 % hatten keinerlei Erwartung; 32 % machten keine Angaben zu dieser Frage. Diese Erwartung wurde nach Meinung von 20 % der FSP-Erkrankten gar nicht erfüllt, 6 % hielten sie für „etwas“ bzw. „teils-teils“ erfüllt; 8 % antworteten mit „erfüllt“; für 3 % wurde diese Erwartung „mehr als erfüllt“.

Bezüglich des Umgangs mit der Erkrankung (Bewältigungsprozess, Coping) wurden am häufigsten Strategien des aktiven problemorientierten Copings sowie der Ablenkung und Selbstaufwertung genutzt, während depressive Bewältigungsmodi und Formen der kognitiven Vermeidung eher selten zur Anwendung kamen. In unserer Studie schienen Fragen der Religiosität und Sinnsuche in der Gruppe der Nicht-Genträger eine größere Rolle zu spielen als in den Gruppen, bei denen kein Ergebnis vorlag bzw. eine Mutation nachgewiesen wurde.

Die Frage nach dem Stellenwert verschiedener Institutionen und Personen im Bewältigungsprozess beantworteten die von uns befragten Personen wie folgt: Am häufigsten (78 %) wurde der Neurologe in Anspruch genommen, aber auch Familienmitglieder (66 %), der Hausarzt (63 %) und der/die Partner/in (59 %) spielten eine relativ große Rolle. Dem Neurologen (40 %), der Familie (49 %) und dem/der Partner/in (61 %) wurde auch am häufigsten die Bedeutung „sehr wichtig“ beigemessen, wohin gegen Selbsthilfeorganisation (33 % ja / 55 % nein), psychologische Beratung (17 % ja / 64 % nein) und Genetische Beratung (30 % ja / 57 % nein) in nur geringem Maße beansprucht wurden.

Hier fiel eine Diskrepanz dahingehend auf, dass trotzdem 30 % bei der Selbsthilfeorganisation, 34 % bei der Psychologischen Beratung und 31% bei der Genetischen Beratung trotz Angabe der Nicht-Inanspruchnahme die Bedeutung mit „hilfreich“ (zweite Stufe nach „sehr wichtig“!) einschätzten.

### Schlussfolgerungen:

1) Es besteht ein überaus großes Interesse der an einer FSP Erkrankten an weiteren Informationen über die Ursachen, therapeutische Möglichkeiten und den Verlauf der Erkrankung. Dieses Interesse ist, wider der Erwartung, bei Risikopersonen und Partnern sehr gering. Somit scheint bei den FSP das „Kranksein“ ein großer Motor für die Entwicklung von Interessen und Aktivitäten zu sein; kann jedoch auch Ausdruck dafür sein, dass sich z.B. die Selbsthilfegruppen weniger mit den besonderen Probleme der Partner und Risikopersonen beschäftigen.

2) Drei Viertel der FSP-Betroffenen akzeptieren für sich eine genetische Untersuchung, deren Ergebnis sie rational für ihr weiteres Leben einsetzen; lediglich ein geringer Teil der FSP-Betroffenen lehnt eine Genanalyse ab. Auch werden mögliche Probleme im Zusammenhang

mit einer Genanalyse von FSP-Betroffenen nicht in dem Umfang wahr genommen, wie sie seit Jahren bzw. Jahrzehnten in Selbsthilfeorganisationen mit ähnlicher Neurodegeneration diskutiert werden und auch Gegenstand gängiger Praxis von z.B. Versicherungen und Arbeitgebern geworden sind.

3) Tatsächlich ist die Inanspruchnahmerate einer Genanalyse erwartungsgemäß niedriger (51 % vs. 77 %). Welche Faktoren hierbei eine Rolle spielen (ungenügende Information über die Aufgaben genetischer Beratungsstellen?, Ängste vor dem Ergebnis?, Schuldgefühle bezüglich der Weitervererbung?) müssen die geplanten Telefoninterviews zeigen.

4) Genetische Berater müssen nicht nur Fakten vermitteln können, sondern auch psychologisch geschult sein. Weitere Qualifizierungsangebote sollten seitens der Fachgesellschaft für Humangenetik in der Aus-/Fort- und Weiterbildung den angehenden und fertigen Fachärzte für Humangenetik angeboten werden.

5) Ein großer Teil der individuellen Bewältigungsstrategien hebt auf eigene Aktivitäten ab. Hier sind vor allem die Selbsthilfegruppen gefordert, unterstützend einzuwirken.

6) Da neben den Angehörigen sowohl der Neurologe als auch der Hausarzt bei der Entwicklung von Copingstrategien und zur Krankheits- bzw. Risikobewältigung herangezogen werden, sollten die Familien interdisziplinär, inklusive der Selbsthilfegruppe und des genetischen Beraters, betreut werden.

#### Danksagung:

Unser herzlichster Dank gilt den Teilnehmern an dieser Studie, die sich trotz des umfangreichen Fragebogens viel Zeit für die Beantwortung genommen haben. Dank sagen wir auch allen Helferinnen und Helfern im Hintergrund, die die logistischen Fäden in der Hand behielten.

Ohne die Förderung durch die Tom-Wahlig-Stiftung wäre diese Studie nicht zustande gekommen: Ihr gilt unser ganz besonderer Dank.