

30 Jahre VPAH

Genetische Beratung zwischen molekulargenetischer HighTech-Diagnostik und psychosozialer Bewältigungshilfe

Dipl.-Psych. H. Joachim Schindelhauer-Deutscher
Psychotherapeut

Juli 1991- Sept. 2016, Wiss. Mitarbeiter am Institut für Humangenetik der
Universität des Saarlandes

1. Vorsitzender des VPAH e.V. 1996 - 2016

Sehr geehrte Damen und Herren!

Ich bin mir bewusst, dass ich mit diesem Vortrag unsicheres Terrain betrete. Schließlich verfolge ich die wissenschaftlichen, klinischen und therapeutischen Entwicklungen innerhalb der Humangenetik seit meinem Renteneintritt vor 7 Jahren nur noch mit der Distanz eines ehemaligen Zeitzeugen. Bitte sehen Sie es mir nach, dass ich mit meiner Laudatio zum 30-jährigen (genau genommen 32-jährigen) Bestehen des VPAH zwangsläufig auch meine eigene 20-jährige Tätigkeit als 1. Vorsitzender dieses Verbandes kritisch und zugleich wohlwollend betrachte.

Die Geburtsstunde des VPAH ist der 12. April des Jahres 1991, der Geburtsort ist Ulm.

Um dieses Ereignis historisch einzuordnen: **(Folie 2, u.a. Repeat-Veränderungen als molekulare Ursache bei fra(x)-Syndrom und Myotoner Dystrophie)**

Um die Motive der damaligen Geburtshelfer zu verstehen, bedarf es eines kurzen Rückblicks auf die davor liegenden 50iger bis 80iger Jahre.

Aufbauend auf den Kreuzungsexperimenten des Augustinermönchs Gregor Mendel im 19. Jahrhundert wurden in den 1950er und 1960er Jahren wesentliche Grundlagen für die medizinische Genetik im heutigen Sinne geschaffen.

- Die Doppelhelix der DNA-Struktur wurde entdeckt.
- Die genetischen Ursachen des Turner-Syndroms, des Klinefelter-Syndroms und der Trisomien 13 (Patau-Syndrom), 18 (Edwards-Syndrom) und 21 (Down-Syndrom) wurden enttarnt.
- Bahnbrechende Entdeckungen zur Epidemiologie erlaubten es ab den 70iger Jahren, Hand in Hand mit methodischen Fortschritten in der Gynäkologie, konkrete Risikoabschätzungen für zahlreiche genetisch bedingte Erkrankungen vorzunehmen.

Seither können betroffene Familien und Paare genetisch beraten und durch den Einsatz pränataldiagnostischer Methoden vom Empfinden des unabwendbar Schicksalhaften vieler Erkrankungen entlastet werden. Humangenetiker errechnen anhand komplexer Stammbäume das Risiko eines bestimmten Familienmitgliedes für eine mögliche genetische Krankheitsanlage oder eine tatsächlich auftretende Erkrankung. Sie setzen zur Sicherung einer Verdachtsdiagnose hoch spezialisierte zytogenetische und molekulargenetische Verfahren ein, nachdem sie die ratsuchenden Patienten zuvor über die Grenzen und Möglichkeiten dieser Verfahren beraten haben.

Fast immer stehen die genetischen Berater dabei vor einem überaus heiklen Dilemma: Sie müssen die Ratsuchenden mit einem für medizinisch-biologische Laien schwer verstehbaren Befund konfrontieren. Damit setzen sie aber Prozesse und Abläufe in Gang, zu deren Bewältigung das gängige humangenetische Methodenrepertoire keinerlei Hilfestellung bietet:

Beim Patienten und seinen Familienmitgliedern können dies Verzweiflung, Ängste, Wut, irrationale Verleugnungsgedanken, selbstschädigendes Verhalten, Partnerschaftsprobleme und etliches mehr sein. Auf Seiten des humangenetischen Beraters kämpfen oft Mitgefühl, Ängste vor den Reaktionen des Patienten, Selbstzweifel oder gar Schuldgefühle miteinander.

All diese Erkenntnisse müssen wohl die 8 humangenetischen Beraterinnen und Berater **(Folie 3)** umgetrieben haben, die am 12. April 1991 auf Initiative von Prof. Dr. Gerhard Wolff, dem langjährigen Leiter der Genetischen Beratungsstelle Freiburg i. Br., den „**Verein zur Förderung psychosozialer Aspekte der Humangenetik e.V.**“, ins Leben riefen.

Der Zweck des im Jahre 1999 in „**Verein Psychosoziale Aspekte der Humangenetik VPAH e.V.**“ umbenannten bundesweiten Vereins ist bis heute die Förderung der öffentlichen Gesundheitsfürsorge auf dem Gebiet der Humangenetik. Verwirklicht wird dies durch die Intensivierung der Erforschung psychosozialer Aspekte und die Umsetzung von Erkenntnissen in Ausbildung und medizinische Praxis. Hierzu initiiert und unterstützt der Verein Forschungsprojekte sowie nationale und internationale Fachtagungen, die psychosoziale Fragestellungen und die Erweiterung der Beratungskompetenz von genetischen BeraterInnen zum Gegenstand haben.

Als Nichtmediziner begrüßte ich die Erweiterung der Genetischen Beratung um psychosoziale Themen in den 90iger Jahren natürlich sehr. Ja sie war sogar mein Hauptmotiv, im Juli 1991 die angebotene Planstelle als Akad. Mitarbeiter am Institut für Humangenetik der Uni des Saarlandes in Homburg anzunehmen.

Buchveröffentlichungen wie diese stehen für die Aufbruchsstimmung jener Zeit.

(Folien 4-6)

In den Anfangsjahren trat der VPAH als Veranstalter von rund 30 bundesweit als „Waldhof Tagungen“ bekannten Fortbildungsveranstaltungen zu ethischen und psychosozialen Aspekten für ärztliche und nichtärztliche Mitarbeiter genetischer

Beratungsstellen auf. Auch meine Affinität zu diesem Verein wurzelt letztlich in den Waldhoftagungen, von denen ich damals etliche besuchte. Dem Organisations- und Verhandlungsgeschick des damaligen Vorstandes gebührt der Verdienst, dass diese Freiburger-Tagungen finanziell großzügig durch die „Aktion Sorgenkind e.V.“ bezuschusst wurden.

Eine Zäsur für den VPAH stellte die Mitgliederversammlung in Göttingen 1996 dar. Inzwischen waren außer mir als Psychologe in Homburg auch Sozialarbeiterinnen und Sozialpädagoginnen in einigen anderen humangenetischen Beratungsstellen fest etabliert. Um diesen eine stärkere Mitwirkung im Verband zu ermöglichen, verzichteten die bisherigen ärztlichen Vorstandsmitglieder auf eine erneute Kandidatur. Stattdessen wurde in meiner Person erstmals ein Nichtmediziner zum 1. Vorsitzenden gewählt.

Noch im gleichen Jahr 1996 gelang es dem neuen Vorstand, die Inhalte der bisherigen Waldhoftagungen als Ethisch-Rechtlich-Psychosoziales Curriculum in die humangenetische Facharztausbildung zu implementieren. Dieser Erfolg wiegt umso schwerer, als damals etliche der zumeist ärztlichen Humangenetiker noch ein weitgehend medizinisches Selbstverständnis pflegten. Die Erweiterung der Beratungsinhalte um psychosoziale und ethische Fragestellungen und erst recht die fest in humangenetische Arbeitsteams eingebundenen psychosozialen Mitarbeiter wurden leider zuweilen als Infragestellung und Konkurrenz zur eigenen fachärztlichen Tätigkeit empfunden.

Bis heute bietet der Verein auch eigene Fortbildungsveranstaltungen an, obwohl dies angesichts der begrenzten Vereinsmittel immer mit einem gewissen Risiko verbunden ist.

Die inhaltliche Bandbreite dieser Veranstaltungen reicht dabei von Themen wie *„Umgang mit Tod und Trauer nach Fehlgeburten und Schwangerschaftsabbruch“* über *„Familientherapeutische Ansätze im Kontext genetischer Erkrankungen“* bis

hin zu der überaus denkwürdigen Bildungsreise in die sächsische Stadt Pirna im Vor-Corona-Jahr 2019.

(Folien 7-9) Zur Erinnerung: In der Heilanstalt Pirna-Sonnenstein wurden nach 1933 mindestens 14.000 geistig behinderte und verhaltensauffällige Menschen zwangssterilisiert und umgebracht. Im menschenverachtenden Sprachgebrauch der Nazis galten diese Menschen als „*erbkrankte Ballastexistenzen*“.

Das Gros der Fort- und Weiterbildungsangebote des VPAH findet aber inzwischen im Rahmen anderer, größerer Veranstaltungen statt. Bei den alljährlich stattfindenden GfH-Tagungen und den ESHG-Tagungen sind in aller Regel VPAH-Mitglieder mit Vorträgen, Workshops und Postern vertreten. Seit Jahren wird bei diesen Tagungen auch ein eigens vom VPAH gestifteter „**Qualifikationsarbeitspreis**“ für herausragende Arbeiten mit psychosozialen Schwerpunkt verliehen.

Ein besonderes Anliegen ist dem VPAH von jeher die Förderung der Zusammenarbeit zwischen medizinischen und nichtmedizinischen Mitarbeitern. Und das nicht nur innerhalb der humangenetischen Beratungsstellen, sondern auch in der Kooperation mit den psychosozialen Angeboten anderer Träger und Verbände (z. B. Schwangerenberatungsstellen und Selbsthilfegruppen). Nichts läuft den vorrangigen Interessen der Patienten, Betroffenen und ihrer Familien mehr zuwider als Konkurrenzverhalten zwischen den medizinisch-diagnostischen Dienstleistern auf der einen und den psychosozialen Beratungs- und Hilfsangeboten auf der anderen Seite. Der regelmäßige persönliche Meinungsaustausch auf Augenhöhe erscheint mir deshalb nach wie vor unabdingbar.

(Folie 10): Dialogveranstaltung für Selbsthilfegruppen und Humangenetiker 2016 in Lübeck). Anlässlich dieser Veranstaltung führte der heutige VPAH-Vorsitzende, Prof. Dr. Hendrik Berth u.a. eine bundesweite Onlinebefragung durch, die anschließend wissenschaftlich ausgewertet wurde.

In etlichen der Betroffenenverbände (z.B. DHH und DHAG) arbeiten Mitglieder des VPAH seit vielen Jahren aktiv mit. Sie nehmen gezielt an deren Veranstaltungen und Treffen teil, um sich als Mediatoren im Diskurs zwischen medizinisch-genetischer Wissenschaft und den psychosozialen und ethischen Interessen betroffener Menschen und ihrer Familien zu positionieren.

Ein weiteres Standbein sind die speziellen Aufklärungs- und Beratungsbroschüren **(Folie 11)**, die der VPAH als Eigendruck herausgibt. Insbesondere die sog. „Grüne Broschüre“ *“Schlechte Nachrichten nach vorgeburtlicher Diagnostik”* ist seit gut 30 Jahren eine hoch geschätzte Entscheidungshilfe für Frauen und Paare nach einem auffälligen pränatalen Befund. In dieser Schrift werden die Optionen und Begleitaspekte des pränatalen Befundes in allgemein verständlicher Form behandelt. Es werden aber nicht nur die medizinischen, rechtlichen und psychosozialen Aspekte eines Schwangerschaftsabbruches und dessen psychologische Bewältigung angesprochen. Auch die durchaus positiven Perspektiven für das Leben mit einem behinderten Kind im Falle der Fortsetzung der Schwangerschaft werden als Entscheidungsoption dargestellt. Die aktuelle 21. Auflage der Schrift wurde erstmals auch an die besonderen Regelungen der Schweiz und Österreichs adaptiert.

Die gleiche Intention verfolgt die „Blaue Broschüre“ „Familiärer Darmkrebs – Informationen zur genetischen Beratung für Patienten und Familien“.

Eng verknüpft ist das 30jährige Wirken des VPAH mit den vielen seit 1991 neu etablierten diagnostischen Methoden und dabei insbesondere den immer passgenaueren prädiktiven molekulargenetischen Techniken. Als Beispiele seien hier nur die tödlich verlaufende Huntington-Krankheit und der Erbliche Brust- und Eierstockkrebs genannt. In beiden Fällen geht es darum, bei noch gesunden, symptomfreien Risikopersonen auf molekulargenetischem Wege den sicheren Ausschluss oder den Nachweis der krank machenden Anlage zu erbringen. Die Kehrseite der Diagnostik ist in beiden Fällen das Zusammentreffen höchst

konfliktträchtiger medizinischer, psychologischer, sozialer, rechtlicher und ethischer Aspekte.

Jüngste methodische Herausforderung ist die „*Erweiterte Pränataldiagnostik bei auffälligen Ultraschallbefunden*“. Darunter werden die genomweite Mikroarray-Diagnostik für submikroskopische chromosomale Imbalancen (Mikrodeletionen, Mikroduplikationen und sog. **Copy Number Variations**) sowie die Hochdurchsatz-Sequenzierung (Panel- und Exom-Diagnostik) zur Identifizierung monogener Erkrankungen verstanden. Viele betroffene Eltern dürften mit dem kognitiven Verständnis so komplexer pränataldiagnostischer Verfahren überfordert sein. Damit dürfte ihnen aber die zwingende persönliche Entscheidung über die Fortsetzung oder Beendigung der Schwangerschaft noch um einiges schwerer fallen. Ich kann den Eltern deshalb nur wünschen, dass sie in dieser Situation einen Humangenetiker mit hoher naturwissenschaftlicher Kompetenz und einen nicht minder kompetenten, empathischen und wertschätzenden psychosozialen Berater als Wegbegleiter haben.

Die rasante Entwicklung der gendiagnostischen Verfahren macht aber zwangsläufig den Erlass immer neuer, angepasster Richtlinien für die Umsetzung in der genetischen Beratung notwendig.

Zugleich erforderten die gesetzlichen Neuregelungen in den zurückliegenden drei Jahrzehnten immer wieder Positionierungen und Neuorientierungen des VPAH. So traten 1995 - nach Jahren heftiger politischer und gesellschaftlicher Diskussionen - die bis heute geltenden Regelungen des § 218a mit Fristenregelung und Beratungspflicht in Kraft. Insbesondere die Formulierung des § 218a, Abs.2 ist für die pränatale, genetische Beratung von essentieller Bedeutung.

Noch tiefgreifender wurde die genetische Beratung durch das Inkrafttreten des *Gendiagnostikgesetzes (Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen GenDG)* sowie das in Rechtsfolge geänderte *Schwangerschaftskonfliktgesetz* berührt.

Alle Stellungnahmen aufzuzählen, die der VPAH zu den gesetzlichen Neuregelungen und den methodisch-diagnostischen Richtlinien bislang abgegeben hat, würde den Rahmen dieses Vortrags sprengen. Es sei mir aber gestattet, in diesem Zusammenhang Dr. Friedmar Kreuz als besonders umtriebigen Autor vieler Positionspapiere hervorzuheben.

Ich möchte meinen Vortrag mit einem ausdrücklichen Glückwunsch an die Mitglieder und den aktuellen Vorstand des VPAH beenden. Ich sehe die Interessen und Zielsetzungen des Vereins bei meinen ehemaligen Mitstreiterinnen und späteren Vorstands-Nachfolgern **(Folie 12)** in den allerbesten Händen. Gleichzeitig möchte ich sie ermuntern, auch weiterhin mit Mut und Ausdauer die wahrlich nicht dünnen Bretter der anstehenden Herausforderungen zu bohren. Die technologisch-apparativen Möglichkeiten der humangenetischen Diagnostik scheinen nach wie vor auf manche Berufskolleginnen und –Kollegen einen wesentlich stärkeren Reiz auszuüben als die in meinen Augen nicht minder spannende und vielseitige patientenorientierte Beratungsarbeit. Dem VPAH wird es also nicht erspart bleiben, auch in der 4. Dekade seines Bestehens auf vielen Ebenen gleichzeitig wissenschaftlich und praktisch fundierte Überzeugungsarbeit zu leisten.

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit