

Positionspapier des Neuen Huntington-Konsortiums (NHK)

Pränatale genetische Diagnostik der Huntington-Krankheit widerspricht nicht dem Gendiagnostikgesetz (GenDG)

I Präambel

Da es in der Vergangenheit immer wieder zu Ablehnungen einer invasiven Pränataldiagnostik zur pränatalen genetischen Diagnostik der Huntington-Krankheit (HK) seitens der Pränatalmediziner*innen aber auch einer großen Zahl humangenetischer Labore gekommen ist, sieht sich das Neue Huntington-Konsortium (NHK) aufgefordert, erneut diesen Sachverhalt zu beleuchten, seine Position darzulegen und die entsprechenden Institutionen zu einer eindeutigen Stellungnahme aufzufordern. Damit soll Rechtssicherheit für die Fachärzte und Fachärztinnen für Humangenetik, die Ärzte und Ärztinnen mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“, für die Pränatalmediziner*innen und die ausführenden humangenetischen Labore erlangt werden. Einerseits führen die Fachärzte und Fachärztinnen für Humangenetik sowohl im Vorfeld einer pränatalen genetischen Diagnostik als auch in der Nachbetreuung die Ergebnismitteilung und Fortführung der Genetischen Beratung der Schwangeren, deren Kind Huntington-gefährdet ist, durch und nehmen die pränatale genetische Untersuchung vor. Sie sind die nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) „verantwortliche ärztliche Person“. Andererseits sollen sich die Fachärzte und Fachärztinnen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe und hier besonders die Pränatalmediziner*innen, die den invasiven Eingriff der Probengewinnung (Chorionzottenbiopsie, Amniocentese oder Cordocentese) durchführen, in einem rechtssicheren Raum bewegen.

II Begründung

(1) § 15 Abs. 1 GenDG besagt: „Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die **Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften¹** des Embryos oder Fötus abzielt, **die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit** während der Schwangerschaft oder **nach der Geburt beeinträchtigen**, [...]“⁽¹⁾

Bei der HK handelt es sich zweifelsohne um eine Krankheit, die die Gesundheit des Embryos bzw. Fötus nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nach seiner Geburt beeinträchtigt. Jedoch richtet sich das Auftreten der HK nicht nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik, sondern tritt unabhängig davon auf. Die vorgeburtliche Untersuchung dient in jedem Fall medizinischen Zwecken und zielt auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos bzw. Feten ab.

¹ Hervorhebungen in Zitaten durch NHK

§ 15 Abs. 2 GenDG legt fest: „Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die **nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht**, darf nicht vorgenommen werden.“

Gerade bei der HK handelt es sich nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik eben **nicht** um eine Krankheit, die grundsätzlich „erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres“ auftritt, weil:

- a) die juvenile Form der Huntington-Krankheit (JHD), die vor dem 20. Lebensjahr bei ungefähr 5 % der Huntington-Kranken auftritt⁽²⁾ und die sogar mit einer eigenen Nummer im Orphanet verzeichnet ist, seit langem beschrieben wird⁽³⁾: ORPHA 248111: Juvenile Huntington-Krankheit; ORPHA 399: Huntington-Krankheit.⁽⁴⁾ Die Ausprägung einer JHD wird üblicherweise mit einer CAG-Repeatexpansion von >60 Repeats assoziiert⁽⁵⁾. Dem widersprechen jedoch die Erfahrungen einiger Konsortiumsmitglieder (Lange H; Kreuz FR); auch CAG-Repeatexpansionen unter 45 schließen einen juvenilen Beginn nicht aus⁽⁶⁾. Eine entsprechende Repeatexpansion kann auch dann auftreten, wenn bei dem Vater eine geringere Repeatexpansion und ein adulter oder noch kein Krankheitsbeginn vorliegt (diesen Vorgang nennt man Antizipation). Eine solche Antizipation ist, bis auf wenige dokumentierte Einzelfälle, auf eine väterliche Vererbung beschränkt. Mütterlich vererbte Repeatexpansionen werden hingegen häufig, aber nicht immer, stabil weitergegeben, so dass in der Regel nicht mit dem Auftreten einer JHD zu rechnen ist, diese jedoch auch nicht mit Sicherheit ausgeschlossen werden kann, selbst dann nicht, wenn bei der Mutter ein geringfügig expandiertes CAG-Repeat mit einem adulten Erkrankungsbeginn vorliegt. Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass zwar entsprechend der jeweiligen familiären Situation (väterliche oder mütterliche Vererbung, Anzahl der CAG-Repeats), die Möglichkeit des Auftretens einer JHD gegeben ist oder mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit vorliegt, andererseits jedoch eine JHD nie von vornherein mit Sicherheit ausgeschlossen werden kann.
- b) „Der wissenschaftliche Beirat der DHH² bezweifelt, dass die Einordnung der HK als ‚spätmanifestierende Erkrankung‘ sachgerecht ist und verweist auf HK-Patienten mit Manifestation vor dem 18. Lebensjahr und auf die Tatsache eines Prodromalstadiums der Erkrankung mit messbaren Veränderungen des Gehirns mindestens zehn Jahre vor klinischer Manifestation.“⁽⁷⁾
- c) *dies anscheinend auch der Gesetzgeber weiß, denn er erläutert in der Gesetzesbegründung zu §3 Nr. 8 GenDG (Definition „prädiktive genetische Untersuchung“)*³
„Prädiktiv-deterministische Untersuchungen erfassen Genveränderungen, die mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit **im späteren Leben** zur Entwicklung eines Krankheitsbildes führen. Als beispielhafter Fall kann hier die Chorea Huntington genannt werden, die **in der Regel im mittleren Erwachsenenalter** ausbricht.“

*Warum der Gesetzgeber hier als Beispiel gerade die HK anführt, bleibt unklar, denn er räumt für die HK ein, dass es eine **Regel** des Krankheitsbeginns (Hauptmanifestationsalter 35-50 Jahre = „mittleres Erwachsenenalter“) gibt. „In der Regel“ bedeutet aber auch, dass es Ausnahmen von dieser Regel gibt, wie oben erläutert. Sonst hätte er begründen können, dass die Huntington-Krankheit **immer** im mittleren Erwachsenenalter (und wann ist das, bei zunehmender Lebenserwartung?) auftritt. Nur in diesem Fall wäre eine pränatale genetische Untersuchung nicht erlaubt. Der allgemein anerkannte Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik ist jedoch - was in der Gesetzesbegründung bereits berücksichtigt wurde -, dass*

² Deutsche Huntington-Hilfe e. V.

³ Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S. 22

die Huntington-Krankheit sowohl im Kleinkind- und Jugendalter, als auch im Seniorenalter auftreten kann. Die Zeitpunkte der Manifestation liegen in beiden Fällen „im späteren Leben“ (hier wird eine Definition vermisst, wann das „spätere Leben“ beginnt), aber nicht ausschließlich nach Vollendung des 18. Lebensjahres (siehe Punkt a);

- d) auf diesen Umstand der Wissenschaftliche Beirat der DHH bereits im September 2014 die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) in ihrem Positionspapier hinwies [Die Huntington-Krankheit: Nicht nur eine spätmanifeste Neurodegeneration. Positionspapier der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH) zur Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik]. Die DHH bat die GEKO wegen der allgemeinen, für die DHH nicht nachvollziehbaren Verunsicherungen, um eine diesbezügliche Stellungnahme, da die Materialgewinnung zur Durchführung der pränatalen genetischen Untersuchung schon seinerzeit von den Pränatalmediziner*innen abgelehnt wurde, die allerdings nach GenDG nicht die verantwortliche ärztliche Person sind, sondern lediglich für die Gewinnung des Untersuchungsmaterials verantwortlich zeichnen.

(2) Wer die verantwortliche ärztliche Person ist, ist im § 3 Nr. 5 GenDG definiert:

„[...] ist **verantwortliche ärztliche Person die Ärztin oder der Arzt, die oder der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt**“. Dazu heißt es in der Gesetzgeberischen Begründung: „[...] Dabei knüpft die Verantwortlichkeit an die Vornahme der genetischen Untersuchung an.“⁴

Hierzu geben Schillhorn und Heidemann einen Kommentar ab⁽⁸⁾:

- Unklar bleibt, was unter „Vornahme“ zu verstehen ist: Ist es die ärztliche Person, die die Untersuchung anordnet (ursprünglich behandelnder Arzt / behandelnde Ärztin), oder die ärztliche Person, die die Analyse und Untersuchung tatsächlich durchführt?
- Nach systematischer Gesetzesauslegung mit Pflichtentrias Beratung-Untersuchung-Beratung spricht die Auslegung dieser Begriffsdefinition nicht für den Arzt, der die Untersuchung tatsächlich durchführt, sondern für den **Arzt, der unmittelbaren Patientenkontakt hat und die genetische Analyse für medizinisch indiziert hält**.
- **Verantwortliche ärztliche Person kann nach dem Gesetz nur der- oder diejenige sein, der bzw. die den ersten Patientenkontakt hat und die Indikation für die genetische Analyse stellt und für die Veranlassung bzw. Durchführung einer pränatalen genetischen Diagnostik nach § 7 Abs. 1 GenDG dafür qualifiziert ist.**

Ärztliche Person darf in den Fällen der pränatalen genetischen Huntington-Diagnostik nach Auffassung des NHK nur ein entsprechend qualifizierter Arzt bzw. eine qualifizierte Ärztin (Facharzt / Fachärztin für Humangenetik bzw. Arzt / Ärztin mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik) sein. Nur so kann von einer qualitätsgerechten Genetischen Beratung ausgegangen werden. Den Pränatalmedizinem und -medizinerinnen kommt dabei lediglich die Aufgabe zu, das für die vorgeburtliche genetische Untersuchung benötigte Untersuchungsmaterial („genetische Probe“) per Punktion zu gewinnen und für die pränatale genetische Untersuchung der verantwortlichen ärztlichen Person zur Verfügung zu stellen.

(3) Das GenDG definiert im § 3 Nr. 1 auch den Begriff der genetischen Untersuchung:

- „Im Sinne dieses Gesetzes
 1. ist **genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete**
 - a) **genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften** oder

⁴ Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S. 21

b) vorgeburtliche Risikoabklärung
einschließlich der Beurteilung des jeweiligen Ergebnisses, [...]

Dazu der Kommentar von Schillhorn und Heidemann:

- Die genetische Analyse erfasst die Chromosomenanalyse (zytogenetische Analyse), molekulargenetische Analyse auf DNA- und RNA-Ebene und die Genproduktanalyse.
- Die Beurteilung der Ergebnisse ist eingeschlossen.

(4) *Die GEKO hat zwar auf erwähntes Positionspapier der DHH keine direkte Reaktion gezeigt, jedoch wurde Herrn Heinz-Jürgen Brosig in seiner damaligen Eigenschaft als Vorsitzender der DHH in einer E-Mail vom 2.12.2014 mitgeteilt, dass N.N.⁵ „[...] die gute Nachricht aus der Gen-Diagnostik-Kommission in Berlin mitgebracht [hat], dass **Paaren aus Huntington-Familien eine pränatale Diagnostik angeboten** werden kann. [...] Auch bei der Frage nach PID sehen wir sehr gute Chancen in der Ethik-Kommission.“⁽⁹⁾*

(5) *Die GEKO meinte offiziell jedoch bereits in der „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1 Buchst. d) GenDG in der Fassung vom 12.04.2013 veröffentlicht und in Kraft getreten am 22.04.2013“*

„[...] dass eine Konkretisierung der Kriterien, die eine vorgeburtliche Untersuchung nach §15 Abs.1 des GenDG erlauben, nicht notwendig ist.“, da „[...] alle wesentlichen Eckpunkte [...] im GenDG bereits hinreichend definiert [sind].“⁽¹⁰⁾

*Allerdings zeigten die Umsetzung und die Fragen in der Praxis, dass diese Annahme nicht zutrifft und die „wesentlichen Eckpunkte“ in Bezug auf die HK eben **nicht „hinreichend definiert“** sind, da nach aktuellem Wissenstand auch Familien identifiziert werden können, bei denen eine hohe Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer JHD besteht.*

(6) *Interessanterweise scheint jedoch erwähntes Positionspapier der DHH an die GEKO vom September 2014 zumindest in Bezug auf die präimplantative genetische Untersuchung (PID) Wirkung gezeigt zu haben, da z. B. am Universitätsklinikum Lübeck die PID auf die Huntington-Krankheit nach Einschätzung der zuständigen Ethik-Kommission möglich ist und auch praktiziert wird.⁽¹¹⁾ So berichten C. Zühlke et al., dass „Die Huntington-Krankheit [...] mit 10 % der Anfragen an der ersten Position [steht].“ Die Autoren verzeichnen bei den Anfragen im Berichtszeitraum (September 2010 bis Juni 2016) 39 Anfragen nach PID bei Huntington-Krankheit und sehen in der Huntington-Krankheit eine Indikation für eine PID. Von den 28 im Berichtszeitraum an die PID-Kommission gestellten Anträgen wurden 27 zustimmend beurteilt, darunter auch Anträge wegen Huntington-Krankheit.⁽¹²⁾*

(7) *Aus medizinethischer Sicht ist dabei jedoch zu hinterfragen, ob die Vernichtung menschlichen Lebens in Form eines menschlichen Embryos (nach PID) oder eines menschlichen Fetus (nach PND) unterschiedlichen Wertmaßstäben unterliegt. Ist eine Graduierung menschlichen Lebens vor und auch nach der Geburt oder im Senium ethisch vertretbar? Sicherlich mag es dazu, auch unter den Ethikern, unterschiedliche Positionen geben.*

⁵ Name von „N.N.“ ist dem Sprecher des NHK bekannt und besagte E-Mail liegt dem Sprecher vor.

- (8) *Das Auftreten einer Antizipation des Erkrankungsbeginns der Huntington-Krankheit ist bei der Vererbung über zumindest die väterliche Linie hinreichend beschrieben und so muss besonders in diesen Fällen damit gerechnet werden, dass nicht nur der Kindesvater (oder auch die Kindesmutter) erkranken wird, sondern auch das Kind, sollte es ebenfalls Träger des expandierten CAG-Repeats sein, erkranken wird und, sollte es Träger eines weiter expandierten CAG-Repeats sein, zu einem frühen Zeitpunkt, also auch schon im Jugendalter, erkranken kann.*
- (9) *Frauen fühlen sich mit dem Wissen um die Krankheit und die Schwere des Krankheitsbildes, erfahren in der eigenen oder der Familie des Partners, oft nicht in der Lage, auch noch einem Kind das Leben zu schenken, von dem anzunehmen ist, dass es ebenfalls diese fortschreitende neurodegenerative Krankheit bekommen kann. Sie antizipieren die eigene gegenwärtige oder zukünftige Pflegebedürftigkeit oder die des Partners und die Erkrankung ihres Kindes, fühlen sich in dieser Situation psychisch überfordert und befürchten unter diesem individuellen Leidensdruck zu Recht aus dieser akuten Belastungssituation psychische Folgeschäden, sodass sie gegenwärtig bei eingetretener Schwangerschaft nur den Ausweg des Schwangerschaftsabbruches aus sozialer oder medizinischer (psychischer) Indikation gemäß § 218a Abs. 1 und 2 StGB sehen. Die individuelle Entscheidungsmöglichkeit der Schwangeren zu einem Kind, das nicht an der Huntington-Krankheit erkranken wird, wird hierdurch erheblich eingeschränkt.*
- (10) *Der Schwangeren bzw. dem Paar ist dabei auch bewusst, dass bei einem Schwangerschaftsabbruch ohne pränatale genetische Diagnostik mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % ein nicht an der Huntington-Krankheit erkrankendes (und damit HK-gesundes) Kind getötet wird. Diese Tatsache ist bei bestehenden anderen Möglichkeiten (PID, PND) für die Schwangere bzw. das Paar traumatisierend, psychisch und moralisch schwer zu verkraften und ethisch nicht zu vermitteln, da sie sich lebenslang schuldig am Tode Ihres eventuell gesunden Kindes fühlen. Ethisch ist diese Situation sehr bedenklich und nicht vertretbar; sie kann weder im Sinne des Gesetzgebers noch der betreuenden Ärzte liegen. Andernfalls wären die moralischen Einstellungen von Gesetzgeber und Ärzten ethisch zu hinterfragen!*

II Positionen des NHK

- (1) Das NHK, bestehend aus Humangenetiker*innen und Mitgliedern verschiedener anderer Professionen im Zusammenhang mit der HK, ist mit den individuellen, partnerschaftlichen, familiären, sozialen, psychischen, rechtlichen, weltanschaulich-religiösen und ethischen Problemen rund um die HK bestens vertraut und weiß damit auch um die Möglichkeit der frühen Manifestation der Krankheit bereits im Kindes- oder Jugendalter.
- (2) Auf dieser Grundlage hat das NHK argumentiert und konnte nachweisen, dass die HK zumindest in den Fällen, wo aufgrund der familiären Konstellation eine hohe Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer JDH besteht, auch nach Einschätzung der GEKO, nicht unter § 15 Abs. 2 des GenDG fällt und damit einer pränatalen und präimplantativen genetischen Diagnostik zugänglich ist.
- (3) Das NHK hält es medizinethisch vertretbar, nicht nur Paaren aus Huntington-Familien, bei denen die Wahrscheinlichkeit besteht, ein Kind mit einer JHD zu bekommen, sondern allen Paaren aus Huntington-Familien im Rahmen der Genetischen Beratung durch einen Facharzt bzw. eine Fachärztin für Humangenetik eine pränatale und/oder präimplantative genetische Diagnostik anzubieten und diese, einschließlich der Materialgewinnung, nach anerkanntem Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik durchzuführen.
- (4) Das Ziel der pränatalen bzw. präimplantativen genetischen Diagnostik ist der Nachweis genetischer Eigenschaften des Embryos bzw. Feten, die mit Sicherheit zum Auftreten der

- HK führen („prädiktiv-deterministische Untersuchung“ nach GenDG); das etwaige Manifestationsalter kann jedoch oftmals erst nach Durchführung der pränatalen genetischen Untersuchung annäherungsweise angegeben werden und durchaus im Kindes- und Jugendalter liegen und somit zur Juvenilen Huntington-Krankheit führen.
- (5) Das NHK hält es medizinethisch vertretbar, im Falle des Nachweises eines Huntingtin-Allels bei dem Feten bzw. Embryo, das eine CAG-Repeat-Expansion zeigt, bei dem nach aktuellem Wissensstand eine Wahrscheinlichkeit für die Erkrankung an der HK besteht, die Schwangerschaft aus medizinischen (psychischen) Gründen abubrechen bzw. den Embryo zu verwerfen.
 - (6) Das NHK hält es dagegen medizinethisch für fragwürdig,
 - a. Paare nicht über die Möglichkeit einer pränatalen bzw. präimplantativen genetischen Diagnostik zu informieren bzw. die Schwangere zu solchen Untersuchungen zu nötigen bzw. sie dazu zu instrumentalisieren und damit die individuelle Entscheidungsmöglichkeit aller Beteiligten einzuschränken.
 - b. im Falle des Nachweises eines zur Huntington-Krankheit führenden Huntingtin-Allels die Schwangerschaft nicht abubrechen bzw. den Embryo nicht zu verwerfen und die Schwangerschaft auszutragen. In diesem Falle werden dem ausgetragenen Kind im späteren Leben die Autonomie und das informationelle Selbstbestimmungsrecht auf eine freie Entscheidung zur prädiktiven genetischen Diagnostik genommen.
 - c. im Falle einer eingetretenen Schwangerschaft keine pränatale genetische Diagnostik anzubieten bzw. diese ärztlicherseits mit Berufung auf das GenDG abzulehnen. In diesem Fall ist verstärkt mit einem strafrechtlich nicht verfolgten Schwangerschaftsabbruch bis zur 12. SSW aus „sozialer Indikation“ bzw. einem Schwangerschaftsabbruch aus „medizinischer Indikation“, da die Gesundheit der Schwangeren akut oder in Zukunft gefährdet ist, zu rechnen, was auch in 50 % der Fälle die Tötung eines nicht an der Huntington-Krankheit erkrankenden Kindes bedeutet.

III Forderungen des NHK

- Das NHK fordert daher die folgenden Verbände und Institutionen eindringlich auf, eine **eindeutige Stellung zur pränatalen und präimplantativen genetischen Diagnostik der Huntington-Krankheit** zu beziehen, um der gegenwärtig in Deutschland vorliegenden Rechtsunsicherheit zu begegnen:
 - a) Gendiagnostik-Kommission (GEKO) am Robert-Koch-Institut (RKI)
 - b) Bundesministerium für Gesundheit (BMG)
 - c) Bundesministerium für Justiz und für Verbraucherschutz (BMJV)
 - d) Bundesärztekammer (BÄK)
 - e) Deutscher Ethikrat
 - f) Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)
 - g) Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH)
 - h) Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e. V. (DGGG)
 - i) Berufsverband der Frauenärzte e. V. (BFV)
 - j) Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. (DEGUM), Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe
 - k) Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)
 - l) Berufsverband niedergelassener Perinatalmediziner e. V. (BVNP)
 - m) Fetal Medicine Foundation (FMF) Deutschland e. V.
 - n) Deutsche Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin (DGPGM)

IV Bitte des NHK

Das NHK bittet die **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE)** um Mithilfe und Unterstützung. Sie sollte erfragen, ob in den Reihen ihrer Mitgliederverbände ähnliche Probleme auftreten und ob mit diesen Verbänden ein gemeinsames Vorgehen möglich ist.

Das NHK wird mit ihrer Position und ihren Forderungen bereits durch folgende (Selbsthilfe-) Organisationen unterstützt:

- a) Deutsche Huntington-Hilfe e. V. (DHH)
- b) Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG)
- c) Verein Psychosoziale Aspekte der Humangenetik e. V. (VPAH)

Kassel, den 14.3.2023 / Tübingen, den 22.5.2023

Dr. med. Dipl.-Med. Friedmar R. Kreuz, M. A. Medizinethik

Facharzt für Humangenetik / Psychotherapie (fachgebunden.)
Sprecher des Neuen Huntington-Konsortiums

Quellenverzeichnis:

- (1) "Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 23 des Gesetzes vom 20. November 2019 (BGBl. I S. 1626) geändert worden ist": BGBl. I S. 2529, ber. S. 3672; www.gesetze-im-internet.de/genDG/GenDG.pdf (letzter Zugriff: 16.6.2020)
- (2) Bakels HS, Roos RAC, van Roon-Mom WMC, de Bot ST: „Juvenile-onset Huntington disease pathophysiology and neurodevelopment: A review“. *Mov Disord* 37 (2022) 16-24.
- (3) Dralle D, Schock G, Neuhäuser G.: „Die Chorea Huntington im Kindesalter“. *Klin. Pädiat.* 197 (1985) 90-93.
- (4) Orphanet: www.orpha.net (letzter Zugriff: 16.6.2020)
- (5) Schultz JL, Nopoulos PC: „Autonomic changes in juvenile-onset Huntington's disease“. *Brain Sci* 10 (2020) 589.
- (6) Vishnevetsky A et al.: „Juvenile-onset Huntington's disease in Peru: A case series of 32 patients“. *Mov Disord Clinical Practice*. 2022.
- (7) Saft C. et al. „S2k-Leitlinie Chorea / Morbus Huntington“. 2022. In: Deutsche Gesellschaft für Neurologie, Hrsg. Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Online: www.dgn.org/leitlinien (abgerufen am 25.4.2023).
- (8) Schillhorn, Kerrin und Heidemann, Simone: „Gendiagnostikgesetz – Kommentar für die Praxis“. Heidelberg, 2011: medhochzwei
- (9) E-Mail vom 2.12.2014, 10:56:39 an hj.brosig@dhh-ev.de (liegt ausgedruckt vor)
- (10) Gendiagnostikkommission (GEKO): „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG in der Fassung vom 12.04.2013 veröffentlicht und in Kraft getreten am 22.04.2013“. *Bundesgesundheitsbl* 2013, 56:1028–1029 DOI 10.1007/s00103-013-1783-5
- (11) Zühlke, Christine: „Präimplantationsdiagnostik bei genetisch bedingten Ataxien“- Vortrag auf dem Bundestreffen der DHAG e. V. in Wiesbaden am 14.4.2019.
- (12) Zühlke C, Hellenbroich Y, Fondel S. et al.: „Präimplantationsdiagnostik. Erfahrungen aus dem PID-Zentrum Lübeck“. *medgen* 2016;28:304-309.