

PSYCHIATRIE HEUTE

Seelische Störungen erkennen, verstehen, verhindern, behandeln

Prof. Dr. med. Volker Faust

Arbeitsgemeinschaft Psychosoziale Gesundheit

CHOREA HUNTINGTON („Veits-Tanz“)

Eine der belastendsten neurologischen Erkrankungen ist die Chorea Huntington: seelisch, körperlich, schließlich geistig und über alle Altersstufen hinweg psychosozial. Sie ist zwar relativ selten, aber diejenigen, die es trifft, haben ein schweres Los zu ertragen. Um was handelt es sich?

Nachfolgend eine komprimierte Übersicht zu Begriff, Definition, Häufigkeit, Alter, Geschlecht, vor allem aber Leidensbild. Und zur Frage: Was könnte es sonst noch sein, woher kommt es, was muss man wissen für Diagnose und Therapie?

Erwähnte Fachbegriffe:

Chorea Huntington – Chorea – „Veits-Tanz“ – chronisch progressive Chorea – hereditäre Chorea – Chorea major – Morbus Huntington – “erblicher Veits-Tanz” – hyperkinetische Bewegungsstörungen – progressiver selektiver Verlust von Neuronen – Häufigkeit von Chorea Huntington – Geschlechtsverteilung von Chorea Huntington – regionale Unterschiede von Chorea Huntington – Verlauf von Chorea Huntington – Lebenserwartung von Chorea Huntington – Beschwerdebild von Chorea Huntington – seelische Störungen bei Chorea Huntington – Wesensänderung bei Chorea Huntington – Demenz und Chorea Huntington – geistige Störungen bei Chorea Huntington – körperliche Störungen bei Chorea Huntington – choreatisches Syndrom – choreatische Hyperkinesien – Mimik bei Chorea Huntington – „Chamäleon-Zunge“ bei Chorea Huntington – Sprechstörung bei Chorea Huntington – Schluckstörung bei Chorea Huntington – Gangbild bei Chorea Huntington – Hypokinese bei Chorea Huntington – Bradykinese bei Chorea Huntington – Augen-Motorik bei Chorea Huntington – Greif-Störung bei Chorea Huntington – Eigenreflexe bei Chorea Huntington – End-Stadium bei Chorea Huntington – athetotische Bewegungen bei Chorea Huntington – Rigidität bei Chorea Huntington – Akinese bei Chorea

Huntington – Pathogenese bei Chorea Huntington – Genetik bei Chorea Huntington – Antizipation bei Chorea Huntington – Diagnose-Sicherung bei Chorea Huntington – Familien-Anamnese bei Chorea Huntington – Untersuchungs-Verfahren bei Chorea Huntington – Differential-Diagnose bei Chorea Huntington – autoimmun bedingte choreatische Syndrome – paraneoplastisch bedingte choreatische Syndrome – Sydenham-Chorea – Chorea gravidarum – Chorea toxischer Ursachen – metabolisch endokrine Ursachen der Chorea Huntington – medikamenten-induzierte Chorea – drogen-induzierte Chorea – Myoklonus – Tic-Störungen – Dystonie – Ballismus – Therapie der Chorea Huntington – Hilfs- und Heilmittel bei Chorea Huntington – u.a.m.

Keine gesundheitliche Störung ist leicht zu ertragen. Es gibt aber Leiden, die besonders schwer „zuschlagen“, im wahrsten Sinne des Wortes. Dazu gehören nicht zuletzt neurologische und seelische Erkrankungen. Einige von ihnen sind eine besonders zermürbende, ja sogar (selbst-)zerstörerische Last. Und dort, wo zwei Beschwerdebilder auf einmal zusammenkommen, also beispielsweise neurologische und psychische Leiden, dort pflegt oft der Gipfel des Ertragbaren erreicht zu sein.

Ein solches Beispiel ist die *Chorea Huntington* („Veits-Tanz“): beginnend mit schwer erklärbaren Verhaltensweisen und schließlich seelischen Auffälligkeiten; dann zuerst wunderliche, später befremdliche und zuletzt extrem störende und ganz offensichtlich krankhafte körperliche Auffälligkeiten, vor allem bizarre Bewegungsmuster. Zuletzt geistige Einbußen, die schließlich in einer Demenz enden können. Und natürlich über jede Phase und damit Alter hinweg eine schier unerträgliche Kombination psychosozialer Auffälligkeiten.

Nachfolgend eine kurz gefasste Übersicht aus nervenärztlichem Lehrbuch-Wissen und Fachartikeln. Im Einzelnen:

Begriff

Chorea kommt aus dem Griechischen: *Choreia* = Tanz. Über den Ursprung des Wortes siehe das entsprechende Beschwerdebild bzw. ein auffälliger körperlicher Anteil davon.

Der Begriff Veits-Tanz geht auf die Legende des Heiligen Vitus (deutsch: Veit) zurück, der unter Kaiser Diokletian den Märtyrertod starb und später zu einem der 14 Nothelfer wurde, konkret: Schutzpatron gegen bestimmte Nervenkrankheiten, z. B. die Fallsucht (Epilepsie). Besonders im 14. Jahrhundert aber auch Schutzheiliger der chorea sancti Viti, des Veits-Tanzes mit Convulsiones, der „nährischen Krankheit“ u. a.

Weitere Fachbegriffe waren früher vor allem die „chronisch progressive (fortschreitende) Chorea“, die „hereditäre (erbliche) Chorea“, die große „Chorea major“ und der inzwischen empfohlene Fachbegriff „Chorea Huntington“ oder

noch neutraler: „Morbus (= Krankheit) Huntington“ bzw. „Huntington-Krankheit“ (englische Abkürzung: HD = Huntington Disease).

Tatsächlich war der US-amerikanische Arzt George Huntington (1850-1916) zwar nicht der Erste, der diese auffällige Störung beschrieb, doch war seine Leidensschilderung so eindrucksvoll (On chorea – 1872), dass sie sich schließlich mit seinem Namen verband: rein erblich, seelische Auffälligkeiten bis Suizidneigung, schwere Symptome nur im Erwachsenen-Alter (Letzteres ein durch die spätere Wissenschaft korrigierter Irrtum – s. u.). Offensichtlich gab es in seiner Umgebung gehäuft solche auffälligen Krankheitsbilder, was schon seine ärztlichen Vorfahren, sprich Großvater und Vater zu entsprechenden Erkenntnissen führte.

Definition

Bei der Chorea Huntington handelt es sich um eine so genannte autosomal-dominant vererbte neurologische Krankheit mit eigentümlichen seelischen und schließlich auch kognitiven (geistigen) Veränderungen und (meist hyperkinetischen) Bewegungsstörungen. Die Ursache ist ein progressiver (fortschreitender) selektiver (bestimmte Regionen betreffender) Verlust von Neuronen (Nervenzellen), die spezielle Gehirn-Gebiete beeinträchtigen.

Pathophysiologie

Um was handelt es sich nun bei der Chorea Huntington pathogenetisch, d. h. die Krankheits-Ursachen und entsprechend gestörte Funktionen betreffend? Vereinfacht gesprochen ist das Gehirn pathologisch-anatomisch im Ganzen kleiner als normal und sehr untergewichtig. Einzelne Gehirnteile (Fachbegriffe: Caudatum und Putamen) sind geschrumpft, wobei mikroskopisch vor allem die kleinen Zellen betroffen sind. Außerdem findet sich eine deutliche Atrophie (Schrumpfung) der Hirnrinde, besonders des Stirnhirns. Auch sind die Seitenventrikel (Gehirnkammern) auf Kosten der Gehirn-Substanz ausgeweitet.

Einzelheiten ergeben sich insbesondere aus molekular-biologischer und neuro-anatomischer Sicht sowie genetischen Aspekten. Die ausgesprochen komplexen und vor allem nicht einfach allgemein-verständlich erklärbaren Abläufe werden außerdem durch ständig neue wissenschaftliche Erkenntnisse ergänzt.

Bei vertieftem Interesse zu diesen Phänomenen empfiehlt sich beispielsweise der komprimierte Internet-Beitrag über Chorea Huntington in Wikipedia (https://de.wikipedia.org/wiki/Chorea_Huntington). In vorliegender Übersicht geht es vor allem um das Beschwerdebild und seine psychosozialen Folgen.

Genetik

Die Chorea Huntington ist also eine genetisch bedingte Erkrankung mit autosomal-dominantem Erbgang. Wo der Gen-Defekt chromosomal zu lokalisieren

ist, ist bekannt. Dabei handelt es sich um eine Erb-Krankheit mit erheblicher Penetranz (populär gesprochen: Durchschlagskraft). Bedeutsam ist auch das Phänomen der so genannten Antizipation. Das besagt, dass dieses Leiden von Generation zu Generation immer früher auftreten kann. Das droht häufiger bei der Vererbung durch den Vater als durch die Mutter, vor allem bei älteren Vätern.

Häufigkeit – Geschlecht – regionale Verteilung

Die Prävalenz (Anzahl der Erkrankungsfälle zu einem bestimmten Zeitpunkt innerhalb einer bestimmten Zeitperiode) ist regional stark unterschiedlich, wie bei autosomal-dominanten Leiden mit entsprechender Erblast häufig. Sie wird auf 5 bis 10 Betroffene auf 100 000 Einwohner geschätzt. Danach wäre in Deutschland mit 4000 bis 8000 Huntington-Kranken zu rechnen.

Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen.

Zwar tritt der Morbus Huntington in allen Regionen und Rassen auf, doch ist die Häufigkeit sehr unterschiedlich verteilt: Meist lassen sich in Europa und Amerika wenige Ursprungs-Familie zurückverfolgen (siehe auch die Beobachtungen der Ärzte-Familie Huntington). Sehr selten betroffenen sind beispielsweise Japan (4 auf eine Million Einwohner), während es bestimmte isolierte Regionen (z. B. Venezuela am Maracaibo-See) öfter trifft (hier 700 auf 100 000 Einwohner, was in der Tat eine auffällige Verteilungslast ist).

Beschwerdebild

Das *Beschwerdebild* ist im wahrsten Sinne des Wortes ein seelisch-körperlich-geistiges Leidensbild besonderer Ausprägung. Es wirkt – um es mit Begriffen der irritierten Allgemeinheit zu umschreiben – eigentümlich, merkwürdig, absonderlich, schließlich befremdlich, weil exzentrisch-eigenbrötlerisch scheinend, grotesk, zuletzt kurios, verschoben, schrullig und damit lächerlich bis lachhaft – wenn man die krankhaften Ursachen und ihre Zwänge nicht kennt. Im Einzelnen, wobei zwar die Fachbegriffe verwendet, in einem Kasten dafür aber allgemein-verständlich erklärt werden:

Fachbegriffe*

- **Allele** ist die mutations-bedingt abweichende (mutierte) Zustandsform eines Gens (einer Erb-Einheit).
- **Anarthrie**: völlige Unfähigkeit, Sprechbewegungen auszuführen.
- **Atrophie**: Gewebeschwund.

- **autosomal-dominant:** Eine autosomal-dominant vererbte Krankheit bedeutet, dass die Nachkommen eines Betroffenen mit einer Wahrscheinlichkeit von mindestens 50% ebenfalls betroffen sein können. Dies hängt allerdings davon ab, ob der phänotypisch (äußeres Erkrankungsbild) erkrankte Elternteil ein oder zwei mutierte Allele (siehe diese) besitzt.
- **Ballismus:** heftige Schleuder-Bewegungen der vorwiegend körper-nahen Muskeln von Armen und Beinen, z. B. in Schulter- oder Hüft-Nähe.
- **Dysarthrie:** Sprechstörung infolge Störung der Aussprache (Artikulation).
- **Dyskinesie:** gestörtes, meist gesteigertes und/oder verzerrtes Bewegungsverhalten, z. B. auch als Nebenwirkung bzw. durch Überdosierung von (insbesondere hochpotenten) Neuroleptika (Antipsychotika).
- **Dysphagie:** Störung des Schluckaktes mit Druckgefühl oder Schmerz hinter dem Brustbein oder im Oberbauch.
- **Dystonie:** anhaltende Muskelkontraktionen (Zusammenziehungen).
- **Gene:** Erb-Einheiten, die auf den Chromosomen (Bestandteile des Zellkerns) nebeneinander angeordnet sind.
- **Genetik:** Vererbungslehre.
- **genetisch:** die Erblehre (Genetik) betreffend, auf erblicher Grundlage beruhend.
- **hereditär:** erblich.
- **Hyperkinesien:** ungewollte Bewegungen.
- **Hypokinesie:** Bewegungsarmut.
- **Muskeltonus:** Spannungszustand des Muskels.
- **neuro-degenerativ:** Aus dem Griech.: neuron = Nerv und lat.: degenerare = zurückbilden, entarten u. a.
- **visuell:** optisch.

Weitere degenerative Chorea-Erkrankungen in Stichworten

- **Benigne hereditäre Chorea:** sehr selten; genetischer Defekt noch unbekannt. Erbgang wahrscheinlich autosomal-dominant. Motorische (Bewegungs-)Entwicklung verzögert. Die choreatischen und dystonen Hyperkinesien betreffen alle Körper-Regionen einschließlich Gesicht, Zunge, Arme, Beine und Rumpf. Im Alter nehmen sie nicht zu, lassen sogar gelegentlich

nach. In der Regel auch keine Demenz und wenige oder gar keine seelische Auffälligkeiten (deshalb benigne = „gutartige“, im Grunde natürlich hier nur etwas weniger belastende Chorea genannt).

- **Senile Chorea:** Bezeichnung für choreatische Hyperkinesien als isoliertes Krankheitszeichen ohne seelische Auffälligkeiten und auffällige Familienvorgeschichte jenseits des 60. Lebensjahres. Beginn der Dyskinesien besonders im Mund- und Gesichtsbereich, dann auch Arme und Beine. Wissenschaftlich fraglich, ob es sich um eine eigenständige Erkrankung handelt.
- **Choreoakanthozytose:** Sehr seltene Erkrankung, meist zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr auftretend. Kein gleichartig zusammengesetzter Vererbungsmodus. Beginn mit Hyperkinesien um den Mund, die sogar zu Selbstverletzungen im Lippen-Zungen-Bereich führen können. Sehr früh auch Schluck- und Sprechstörungen. Schließlich auch choreatische Hyperkinesien an den Extremitäten. Wesensänderung, Initiative-Verlust, Gedächtnisstörungen und gelegentlich ein abschließendes dementielles Syndrom sind möglich. Desgleichen epileptische Anfälle.
- **Chorea minor:** siehe Sydenham-Chorea.
- **Sydenham-Chorea (Chorea minor):** Überwiegend im Kindesalter zwischen dem 5. und 15. Lebensjahr. Mädchen doppelt so häufig betroffen. Ursache ist eine Infektion mit Streptokokken. Es beginnt mit Gelenkrheuma, Rachen-Entzündung, Entzündung der inneren Auskleidung des Herzens (Endokarditis) und schließlich choreatischen Hyperkinesien. Außerdem Konzentrationsstörungen, ausgeprägte innere und äußere Unruhe bis hin zur Reizbarkeit. Rückbildung nach Abklingen der Infektion (Antibiotika-Therapie). Allerdings können sich später wieder choreatische Hyperkinesien einstellen, vor allem bei Frauen in der Schwangerschaft. Lebenslang bleibt auch eine Empfindlichkeit gegenüber bestimmten Arzneimitteln (z. B. Phenytoin) und Hormonen (Schilddrüsenhormon) bestehen.
- **Chorea gravidarum:** Besonders im ersten Drittel einer Schwangerschaft (Gravidität) oder unter Einnahme östrogen-haltiger Medikamente (Chorea contraceptiva). Bei etwa einem Drittel dieser Patientinnen findet sich in der Vorgeschichte eine Sydenham-Chorea (siehe diese). Rückgang der Beschwerden spontan meist noch während der Schwangerschaft oder unmittelbar nach der Geburt.
- **Vaskulär bedingte Chorea:** Diese gefäß-bedingte Chorea geht auf ischämische (mangelnde Blutversorgung) oder hämorrhagische Störungen (Blutungen) in bestimmten Gehirn-Regionen zurück. Dadurch können auf der anderen Körperseite so genannte kontralaterale choreatische und ballistische Hyperkinesien auftreten.

- **Metabolisch induzierte Chorea:** Hyperglykämien und Unterzuckerung, Hyperthyreose (Überfunktion der Schilddrüse), Niereninsuffizienz (Nierenversagen), Störungen des Elektrolyt-Haushaltes u. a. können eine Chorea auslösen. Das Gleiche ist nach kardio-chirurgischen Eingriffen am Herzen mit Hypothermie (künstlicher Unterkühlung) möglich.

* Versuch einer allgemein-verständlichen Darstellung

- **Seelische Symptome und ihre psychosozialen Konsequenzen**

Oft beginnt die Erkrankung nicht mit den choreatischen Hyperkinesien, sondern mit psychischen Veränderungen, mitunter Jahre vor den ersten körperlichen Auffälligkeiten:

Die Betroffenen werden – meist grundlos – reizbar und unverträglich, mit unmotivierten Impulshandlungen, wenn nicht gar aggressiven Durchbrüchen. In sexueller Hinsicht fällt entweder eine ausgeprägte Gehemmtheit und Ängstlichkeit oder Enthemmung auf. Belastend ist auch ein ständiges Gefühl der Unlust und Gleichgültigkeit, ein Mangel an Spontanität und Initiative bei erhöhter Ablenkbarkeit, zumeist aber eine Antriebsverminderung bis hin zur Apathie. Sehr zermürend sind auch depressive Verstimmungen (häufig nicht ohne Grund – s. u.), gelegentlich auch von unbegründet-euphorischen Ausbrüchen abgelöst.

Ein psychosoziales Problem eigener Art sind zwei in der Allgemeinheit weitgehend unbekannt, dafür folgenreiche Eigenheiten: So kann zum einen aufgrund der mangelhaften Kontrolle über die Muskulatur generell, vor allem aber die Gesichtsmuskeln durch unkontrolliertes Grimassieren schon früh der Eindruck einer geistigen Behinderung entstehen. Zum anderen belastet eine frühe Störung der visuellen Informations-Verarbeitung. Das führt beispielsweise dazu, dass die Betroffenen den kritischen, irritierten oder gar verärgerten Gesichtsausdruck ihrer Mitmenschen nicht richtig wahrnehmen und vor allem deuten können – und deshalb auch nicht darauf angemessen reagieren.

Darüber hinaus gibt es allerdings auch schon früh leichte bis mittelschwere Beeinträchtigungen der intellektuellen Fähigkeiten mit hinderlichen, schließlich auffälligen Gedächtnisstörungen, ohne entsprechende Informationen vom Umfeld lange nicht erklärbar.

Zuletzt werden die Patienten ggf. gemütsmäßig so enthemmt, dass es im Rahmen ihrer organischen Wesensänderung (d. h. durch gestörte Gehirnfunktionen ausgelöst) sogar zu unbedachten Übergriffen, wenn nicht gar Gewalt-Delikten kommen kann.

Mitunter droht auch eine unerklärliche und scheinbar nicht aufhaltbare Verwahrlosungs-Neigung bis hin zu so genannten „Landstreicher-Delikten“. Zuletzt kann es auch zu überwertigen Ideen, schließlich gar paranoiden (wahnhaften) oder halluzinatorischen Symptomen mit Sinnestäuschungen kommen (früher als Choreophrenie bezeichnet).

Tragisch und nachvollziehbar zugleich ist deshalb eine zunehmende Resignation, schließlich Hoffnungs- und Hilflosigkeit seitens des Patienten, die auch zu einer erhöhten Suizid-Gefahr führen kann.

Eine solche Wesensänderung tritt oft und bisweilen lange vor den choreatischen Bewegungsstörungen (s. u.) auf und kann vor allem dem Ende, nämlich dem geistigen Abbau (Stichwort: Demenz) um Jahrzehnte vorausgehen. Häufig sind natürlich auch verzweifelte Selbstbehandlungs-Versuche, insbesondere wenn mangelhafte Anpassung oder gar dissoziale Verhaltensstörungen das Leben unerträglich machen und zu einer folgenschweren Selbstbehandlung (Alkohol, Drogen) zwingen.

Der dementielle Abbau als letzte Stufe des oft trostlosen Schicksals pflegt sich durch zunehmende Aufmerksamkeitsdefizite, Störungen der Merkfähigkeit, Sprachverarmung, auffällige Rechenstörung, seelisch-körperliche Verlangsamung und Desorientierung anzukündigen.

- Patienten im *jüngeren Erwachsenenalter* fallen eher mit vermehrter Reizbarkeit, aber auch depressiver Stimmungslage, auf jeden Fall zunehmenden Schwierigkeiten auf, mit ihrem Leben zurechtzukommen, vor allem was Familie, Haushalt, Ausbildung und Beruf anbelangt. Deshalb droht schon in dieser Phase eine erhöhte Lebensmüdigkeit und Suizidgefahr.
- Im *Erwachsenenalter* irritiert insbesondere ein sozial unangemessenes Verhalten, die Verstärkung (vor allem vorbestehender) dissozialer Persönlichkeitszüge, aber auch Depressivität, Suizidalität und Symptome, die einer wahnhaften Störung, wenn nicht gar Schizophrenie ähneln. Zuletzt die erwähnten dementiellen Belastungen, ggf. mit völligem psychosozialen Einbruch, stationärer Behandlungsbedürftigkeit und der nachvollziehbaren Isolation und begrenzten Lebenserwartung.

- **Körperliche Beeinträchtigungen (choreatisches Syndrom)**

Ist schon das seelische Beschwerdebild auffällig genug und führt zu entsprechenden psychosozialen Reaktionen des Umfelds, stellen die choreatischen Bewegungsstörungen (wie erwähnt: Choreia = Tanz) die Umgebung vor noch größere Verwunderung, wenn nicht gar Befremdung, Irritation, Bestürzung, Fassungslosigkeit – und beanspruchen ggf. eine nicht unerhebliche „Toleranzleistung“. Im Einzelnen:

Das Auffälligste am Choreatischen Syndrom sind die ungewöhnlichen und vor allem spontanen Bewegungen. Fachlich lautet das: abrupt einschließende, nicht-repetitive, distal betonte, am ganzen Körper auftretende Hyperkinesien kurzer Dauer und geringer Amplitude. Was heißt das konkret:

Zuerst beginnt es mit einer zunächst kaum bemerkbaren Bewegungs-Unruhe der Arme und Beine, des Gesichtes und später des Kopfes und schließlich des Rumpfes. Dabei überfallen den Kranken regelrecht plötzliche Bewegungsstörungen, die er nicht verhindern kann. Dadurch wird auch die Willkür-Bewegung unterbrochen, d. h. das was er eigentlich vorhatte an Mimik, Greifen, Gehen u. a.

In den frühen Stadien können die Betroffenen allerdings diese überfallartigen Hyperkinesien in scheinbar beabsichtigte Bewegungen umwandeln, so dass sie erst kaum auffallen. Allerdings fragt man sich schon, was diese oder jene plötzliche Geste – irgendwie unmotiviert bis unpassend – bedeuten soll. Im Laufe der Zeit werden diese Bewegungsstörungen als solche jedoch immer offensichtlicher und lassen sich weder mildern, noch in möglicherweise beabsichtigte Bewegungen umwandeln oder gar verhindern.

Auffallend sind auf jeden Fall die Zuckungen einzelner Muskeln oder Muskelgruppen mit Bewegungs-Effekt, d. h. man sieht etwas. Sie sind rasch, geradezu einschließend, flüchtig und wiederholen sich nicht. Anfangs sind sie auf bestimmte Regionen begrenzt, schließlich aber erstrecken sie sich auf den ganzen Körper, so dass zuletzt Essen, Ankleiden und sogar das Stillsitzen beinahe unmöglich wird. Zu Beginn trifft es auch mehr die distalen (körper-fernen) Extremitäten, sprich Arme und Beine, nach und nach aber zur Körperrnähe zunehmend und schließlich generalisiert, wie es in der Fachsprache heißt, kurz: überall.

Besonders verstörend auf das Umfeld wirkt die unmotiviert auffällige Mimik bis hin zum grotesken Grimassieren. Dabei spielt auch die Zunge eine eigentümliche Rolle: Nicht nur dass sie über auch nur wenige Sekunden nicht herausgestreckt bleiben kann und immer wieder sofort und durch unwillkürliche Impulse in die Mundhöhle zurückgezogen wird (deshalb auch als neurologisches Untersuchungszeichen als „Chamäleon-Zunge“ bezeichnet), sie verhindert auch eine normale Sprache. Diese wirkt verwaschen und manchmal geradezu „explosiv herausgestoßen“ (Fachbegriff: Dysarthrie).

Und weil nicht nur die Zunge, sondern auch die Kau-Muskulatur in ständiger unwillkürlicher Bewegung ist, können manche Patienten am Ende ihres Leidensweges nur noch mit größter Mühe essen (Dysphagie): Bisweilen übrigens nur noch breiige Nahrung, die dann allerdings auch immer wieder aus dem Mund gestoßen werden kann. Das muss man sich einmal plastisch vorstellen, um zu erkennen, in welche Isolation solche unglückliche Krankheits-Opfer getrieben werden.

Was die generelle Bewegungsfähigkeit und den Gang im Speziellen anbelangt, so wirken solche choreatischen Hyperkinesien auf den uninformierten Beobachter zumindest zeitweise und vor allem zu Beginn wie Bruchstücke von gemischten Ausdrucks- und gestischen Zielbewegungen, unkoordiniert zwar, aber noch halbwegs verstehbar, nur eben als unruhig, nervös, fahrig eingestuft. Anfangs sind die Bewegungsstörungen ja auch „nur“ oder überwiegend halbseitig. Sie dehnen sich aber später auch auf die gegenseitigen Gliedmaßen aus. Dadurch erlöschen die meisten Handfertigkeiten in Haushalt, Freizeit und Beruf.

Kompliziert wird die unkontrollierbare Mimik und Gestik noch in emotional belastenden Situationen, z. B. durch innere Anspannung, aber auch nur Zuwendung, so dass der Betreffende nicht nur übertrieben, sondern regelrecht maniert, gekünstelt (Fehldeutung: „affig“) erscheint, ohne es natürlich zu wollen. Nur im Schlaf herrscht Ruhe, Entlastung, ein wenig Entspannung. Am nächsten Morgen geht es aber von vorne los, wie zuvor.

Auch der Gang ist – wie erwähnt – anfangs dezent, später immer ausgeprägter beeinträchtigt. Sind die schleudernden Bewegungen der Arme noch halbwegs ertragbar, wird es beim Gehen immer schwieriger bis hin zu einem eigentümlich hüpfenden, wenn nicht gar gekünstelt erscheinenden tänzelnden Gangbild (siehe Choreia = Tanz). Am Ende muss der Patient sogar gestützt werden, um nicht einer dauernden Sturz-Gefahr ausgesetzt zu bleiben.

Und was geschieht mit den bewusst gewollten Bewegungen, die jeder Gesunde pro Tag hundertfach ausführt, ohne sich darüber bewusst zu sein? Willkürliche Bewegungen werden nur noch selten wie gewünscht möglich (Fachbegriff: Hypokinese) und deutlich langsamer als beim Gesunden ausführbar (Bradykinese). Auch sind die Patienten nicht mehr in der Lage, tonische, vor allem damit haltende Muskelkontraktionen aufrechtzuerhalten. Die Leistung lässt dadurch auf allen Ebenen nach bzw. ist nicht mehr normal abrufbar.

Auch ist nicht nur die Mund- und Schlund- und damit Schluck-Muskulatur nicht mehr kontrollierbar, selbst die Atem-Muskulatur kann beeinträchtigt sein. Wenn jetzt durch Kau- und Schluck-Störungen der Betreffende nicht mehr richtig abzuhusten vermag, droht die Gefahr der Aspiration, d. h. des Ansaugens von Speiseresten in Bronchien und Lunge (Aspirations-Pneumonie).

Im End-Stadium kommt es oft zu einem Übergang in so genannte athetotische (langsame, bizarr geschraubte) Bewegungen, meist mit Rigidität (Steifigkeit, Starrheit) und Akinese (Bewegungsstarre bis zur Bewegungslosigkeit).

Bei der fachärztlichen, d. h. *neurologischen Untersuchung* gibt es im Übrigen noch weitere Hinweise, falls überhaupt Zweifel bestehen. Dazu gehören beispielsweise entsprechende Beeinträchtigungen beim Schreiben und Zeichnen, die abgeschwächten Eigenreflexe, typische Hinweise bei der Augen-Motorik

(z. B. verlangsamte Blickfolge-Bewegungen u. a.), beim Greifen von Gegenständen („Melker-Griff“ = unetstetige Muskelspannung), das Gordon-Phänomen (beim Auslösen des Kniesehen-Reflexes bleibt das Knie gestreckt) usf.

Verlauf

Der Erkrankungs-Beginn zeigt eine große Streubreite zwischen dem 1. und 7. Lebensjahrzehnt. Am häufigsten bricht die Krankheit zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr aus. Es sind aber auch erstmalige Manifestationen zwischen dem 3. und 75. Lebensjahr beschrieben. Bei 10% beginnt das Leiden vor dem 20. Lebensjahr (eine eigene Krankheits-Variante, die zudem noch rascher voranschreitet).

Der *Krankheits-Verlauf* ist in der Regel chronisch fortschreitend. Dabei sind aber schubweise Verschlechterungen möglich, zwischen denen sich das Leidenbild zu stabilisieren scheint. Remissionen (Besserung des Beschwerdebildes) kommen nicht vor.

Die Lebenserwartung ist begrenzt. Die meisten Betroffenen sterben im Mittel 14 bis 17 Jahre nach Erkrankungsbeginn mit einem durchschnittlichen Alter von 55 Jahren. Nur 10% erreichen das 70. Lebensjahr.

Diagnose-Sicherung

Eine diagnostische Gewissheit ist allein durch die genetische Diagnostik erreichbar. Dies regelt im Übrigen das in Deutschland 2010 in Kraft getretene Gendiagnostikgesetz (GendDG). Es soll eine genetische Diskriminierung verhindern helfen und das „Recht auf Wissen“ bzw. informations-geleitete Selbstbestimmung sichern. Einzelheiten siehe deshalb die zuständigen Fach-Institutionen.

Im Vorfeld allerdings gibt es eine Reihe von Möglichkeiten, die Diagnose zu sichern. Dazu gehören

- vor allem eine fundierte und detaillierte Vorgeschichte (Eigen- und Familien-Anamnese, Medikamente, Erkrankungen, besonders jene, die differential-diagnostisch ein solches Leidenbild ebenfalls erklären könnten).
- Natürlich eine eingehende neurologische Untersuchung mit folgenden Schwerpunkten:
 - neuropsychologisch: psychomotorische, d. h. seelisch-körperliche Verlangsamung, Gedächtnisstörungen, Abnahme des Sprachflusses, räumlich-optische Störungen u. a.

- - psychiatrisch: Persönlichkeits-Veränderungen, Antriebsstörungen, Reizbarkeit, Aggressivität, Stimmungslabilität, Selbsttötungsgefahr, Wahn, Sinnestäuschungen, zwangsartige und Sexualstörung und
- - internistisch: das volle, auch sonst übliche Untersuchungs-Programm.
- Schließlich eine zerebrale Bildgebung (Magnet-Resonanz-Tomographie) und weitere Maßnahmen, je nach differential-diagnostischen Überlegungen.
- Ein genetischer Test auf die Chorea Huntington sollte bei positiver Familien-Anamnese (siehe Erb-Krankheit) immer dann erwogen werden, wenn sich keine Hinweise für andere Erkrankungen ergeben, die das Leidensbild erklären könnten.

Differential-Diagnose: was könnte es sonst noch sein?

Die Chorea Huntington wird nicht umsonst als Chamäleon bezeichnet. Ungewöhnlich hoch ist nämlich die Zahl jener Krankheitsbilder, die ein ähnliches Leidens-Spektrum auslösen und unterhalten können. Einzelheiten dazu siehe die entsprechende Fachliteratur mit einem eindrucksvollen Angebot an weiteren Ursachen, was natürlich den Facharzt vor große Aufgaben stellt und letztlich einen interdisziplinären Einsatz mehrerer Experten erzwingen kann.

Nachfolgend deshalb nur eine Auswahl jener Übersicht, wie sie die Deutsche Gesellschaft für Neurologie (DGN) in ihrer Leitlinie Chorea vermittelt (AWMF-Leitlinie Nr. 030/028 2011 – <http://www.awmf.org>).

Im Einzelnen auszugsweise und in Fachbegriffen:

- *Hereditäre (Erb-)Erkrankungen*: spinozerebelläre Ataxie, Friedreich-Ataxie, Morbus Wilson, paroxysmale kinesiogene Choreoathetose (Dystonie 10), paroxysmale nicht kinesiogene Dyskinesie (Dystonie 8), benigne hereditäre Chorea u.a.
- *Autoimmun und paraneoplastisch bedingte choreatische Syndrome*: Sydenham Chorea, systemischer Lupus erythematodes, Chorea gravidarum, paraneoplastische Chorea, postinfektiöse oder postvakzinale Enzephalitis usw.
- *Infektionskrankheiten*: HIV-Enzephalopathie, virale Enzephalitis (Mumps, Masern, Varizella-Zoster-Virus, Herpes-simplex-Virus usw.), neue Variante der Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung, Diphtherie, bakterielle Endokarditis, Neurobruzellose, Neurolues, Neuroborreliose, andere bakterielle Encephalitiden u. a.
- *Strukturelle Läsionen der Basalganglien*: ischämische und hämorrhagische Infarkte, Neoplasien usw.

- *Metabolische, endokrine und toxische Ursachen:* nichtketotische Hyperglykämie bei Diabetes mellitus, Hypoglykämie, Hypo-/Hypernatriämie, Hypokalziämie, Hypoparathyreoidismus, Hyperthyreose, akute intermittierende Porphyrrie, Leberversagen inklusiv chronisch erworbene hepatozerebrale Degeneration, Nierenversagen, Kohlenmonoxid-, Mangan-, Quecksilber-, Thallium- u. a. Vergiftungen usw.
- *Medikamenten- und drogen-induzierte Chorea:* z. B. Phenothiazin, Butyrophenon, Benzamide, ferner Antiemetika, Parkinson-Medikamente (L-DOPA, Dopaminagonisten, Anticholinergika), Antiepileptika, Kalziumkanalblocker, Lithium, trizyklische Antidepressiva, Antimalariamittel, orale Kontrazeptiva, Antihistaminika, Psychostimulanzien (z. B. Methylphenidat, Amphetamine, Pemolin, Kokain), im weiteren Baclofen, Digoxin, Theophyllin u.a.m.
- *Weitere Ursachen:* Polycythaemia vera, Post-Pump-Chorea nach herzchirurgischen Eingriffen usf.

Da es sich bei den meisten dieser Leiden vor allem um Hyperkinesien handelt, also motorische (Bewegungs-)Störungen und damit -Auffälligkeiten, seien in nachfolgender Tabelle noch einmal die wichtigsten Erkrankungsformen aufgelistet, bei denen solche Hyperkinesien vorkommen:

Erkrankungsformen mit Hyperkinesien

- Bei der *Chorea* finden sich unwillkürliche Muskelkontraktionen von kurzer Dauer, die zufällig am ganzen Körper auftreten.
- Beim so genannten *Myoklonus* sind es zwar ebenfalls unwillkürliche und sehr kurz dauernde Muskelzuckungen mit sichtbarem Bewegungs-Effekt, oft jedoch stereotyp (ständig wiederholend) in einzelnen oder mehreren Muskelgruppen.
- Beim *Tic* irritieren kurze, abrupte, stereotype Bewegungen wie Blinzeln oder Schulterzucken, die willkürlich kurzfristig unterdrückbar sind. Es gibt aber auch stereotype und koordiniert erscheinende Bewegungsabläufe wie Kauen, Kopfschütteln u. a.
- Bei der *Dystonie* handelt es sich um anhaltende Muskelkontraktionen, häufig mit abnormer Haltung und immer wieder auftretenden Bewegungen (z. B. Schiefhals).

- Der *Ballismus* besteht aus heftigen Schleuder-Bewegungen der vorwiegend körper-nahen Muskeln meist einer Extremität, z. B. in Schulter- oder Hüft-Nähe.

Möglichkeiten und Grenzen der Therapie

Wie mehrfach angedeutet sind die Behandlungs-Möglichkeiten begrenzt, doch kann auch auf eine durchaus aktive Forschung verwiesen werden. Im Einzelnen nach den Fachartikeln von Prof. Dr. J. D. Rollnik vom Institut für neurorehabilitative Forschung (InFo) der BDH-Klinik Hessisch Oldendorf, Ass. Institut der Medizinischen Hochschule Hannover in den Fachzeitschriften *Der Nervenarzt* 6 (2015) 725 sowie *Fortschr. Neurol. Psychiatr.* 83 (2015) 334:

- Die **Behandlung der Bewegungsstörung** als größtes, schon optisch bzw. psychosozial geradezu aufdringliches Problem wurde natürlich schon früher in Angriff genommen. Dabei war von jeher klar: Eine kausale Therapie der Chorea Huntington war nicht möglich – und ist es auch bisher nicht. Deshalb bleibt nur eine symptomatische Therapie übrig, die sich – wie der Name schon sagt – lediglich auf das Leidensbild, nicht aber seine Ursachen konzentriert.

Und die bestand früher aus in der Regel zwei Arzneimitteln, nämlich die so genannten Antihyperkinetika (also gegen Bewegungsstörungen) Tetrabenazin und Tiaprid. Manchmal werden auch beide Substanzen kombiniert. Dabei muss allerdings auch mit Nebenwirkungen gerechnet werden, vor allem Sedierung (Dämpfung), depressive Verstimmungen und ein Leidensbild, das der Parkinson-Krankheit ähnlich sieht.

Wenn es vor allem eine psychotische Symptomatik zu behandeln gilt (z. B. Wahn und Halluzinationen) können auch so genannten Neuroleptika (Antipsychotika) versucht werden, z. B. Olanzapin und Risperidon. Das allerdings off-label (Einsatz außerhalb der Zulassung, z. B. was Alter der Patienten oder Indikation anbelangt). Auch hier müssen ggf. entsprechende Nebenwirkungen ertragen werden, die vor allem die Willkür-Motorik beeinträchtigen können, d. h. die Bewegungsmuster, die man willentlich vorhat (so genannte hypokinetisch-rigide Begleiterscheinungen).

Ein milder Effekt auf die Chorea wird der Substanz Amantadin zugesprochen, was aber ggf. mit Unruhe bis hin zu Schlafstörungen, manchmal sogar psychose-ähnlichen Nebenwirkungen bezahlt werden muss.

In anderen Nationen (z. B. den USA) wird auch das synthetische Cannabinoid Nabilon diskutiert, wenn auch nicht generell empfohlen. Ähnlich auch in den US-amerikanischen Empfehlungen Koenzym Q10, Kreatin und Gamma-3-Fettsäuren.

Daneben finden sich weitere Substanzen bzw. neue Arzneimittel in der klinischen Prüfung, deren Zulassung in Deutschland aber derzeit noch nicht absehbar sind, so der Experte J. D. Rollnik.

Zuletzt wird auch bei jenen Patienten, die auf eine Behandlung mit den erwähnten Antihyperkinetika nicht ansprechen, eine beidseitige Tiefenhirn-Stimulation (DBS) diskutiert.

Etwas konkreter, aber natürlich nur symptomatisch und nicht kausal, sind die **Behandlungs-Empfehlungen der seelischen Symptome** mit oft zusätzlichen psychosozialen Konsequenzen. Im Einzelnen:

- Bei den mitunter zu beobachtenden *Zwangsstörungen* kann man die so genannten selektiven Serotonin-Wiederaufnahmehemmer (SSRI) versuchen (z.B. Citalopram oder Sertralin) bzw. das ältere trizyklische Clomipramin.
- Bei *Unruhe, Nervosität, Fahrigkeit, leichter Irritierbarkeit, vor allem aber aggressiver Neigung* werden die z. T. schon erwähnten Neuroleptika Olanzapin und Risperidon versucht, zusätzlich Quetiapin oder – in weniger schweren Fällen – die SSRI (s. o.).
- Bei *Depressionen* empfehlen die Experten Sulpirid, das auch die Bewegungsstörung günstig beeinflussen kann. Bei *schwerer depressiver Symptomatik* sind es wieder die erwähnten SSRI, aber auch Venlafaxin. Abgeraten wird hingegen von den früheren trizyklischen Antidepressiva (z. B. Amitriptylin, Imipramin), weil sie die Bewegungsstörungen verstärken können. Bei *Angst, Unruhe* und *Schlafstörungen* wird hingegen gerne auf Mir tazapin zurückgegriffen.
- Bei *psychose-ähnlichen* oder gar eindeutig *psychotischen Symptomen* (siehe Wahn und Sinnestäuschungen) sind es wieder die atypischen Neuroleptika (Olanzapin, Quetiapin, Clozapin und Aripiprazol), die genutzt werden können.

Hilfs- und Heilmittel

Wer noch einmal die leidvollen Symptome einer Chorea Huntington überfliegt (s. o.), wird sich auch fragen: Wie gestaltet sich ein solcher Alltag? Oder noch treffender: Wie lässt er sich halbwegs erträglich für Patient und – nicht zu vergessen – nahe Angehörige überstehen? Dazu gibt es seine Reihe von Hilfsmitteln, teils technischer Art, aber auch weitere lindernde Maßnahmen. Im Einzelnen nach J. D. Rollnik:

- Bei den *technischen Hilfsmitteln* bietet sich beispielsweise bei schwerer Chorea ein spezifischer Sessel an, konkret Huntington-Sessel genannt. Er soll die Bewegungs-Unruhe im Sitzen lindern, so gut es geht.
- Das Gleiche gilt für ein *spezielles Pflegebett*, durch das vor allem das Risiko von Verletzungen im Schlaf reduziert werden soll.

Ob und inwieweit so etwas spürbar hilft, können nur die Betroffenen (und ihre Angehörigen) entscheiden. Ein Ansatz zur Leidens-Milderung ist es aber wohl schon. Wissenschaftliche Studien dazu gibt es nach J. D. Rollnik bisher nicht. Sie sind auch nicht im Hilfsmittelverzeichnis enthalten, werden jedoch bei ärztlich begründetem Antrag in der Regel durch die gesetzliche Krankenversicherung erstattet.

- Bei Sturz-Gefährdung können so genannte *Hüftprotektoren* und *Helme* die gefährlichsten Folgen verhindern helfen. Ähnliches gilt für einen *Vier-Rollen-Rollator* mit durchaus akzeptablem Ansatz (im Vergleich zu anderen Gehhilfen).
- Schließlich bieten sich noch weitere hilfreiche Maßnahmen an, die es ggf. zu nutzen gilt. Dazu gehören *Ergotherapie*, *Stimm-, Sprech- und Sprachtherapie*, *Physiotherapie* (Gleichgewichtstraining bei Gangstörung und Sturzneigung), die *Logopädie* (Dysarthrie, Aphasie und Dysphagie) und schließlich entsprechende *kognitive Maßnahmen zum Hirnleistungs-Training*.

Das alles ist mit dem Hausarzt mit Unterstützung des Neurologen abzuklären und bei der jeweiligen Krankenkasse zu beantragen (Heilmittel „außerhalb des Regelfalls“ oder im Rahmen von „Praxisbesonderheiten“ gemäß der Heilmittel-Richtlinie).

Ernährungs-Hilfen

Schließlich muss daran gedacht werden, dass das Leidensbild einer Huntington-Krankheit ungeheurere Energien verbraucht. Mit anderen Worten: Ein Chorea-Patient braucht eine hoch-kalorische Kost mit 6 bis 8 Mahlzeiten pro Tag, wobei auch eine hoch-kalorische Nahrungs-Ergänzung empfohlen wird.

Dies kann nicht nur einen angemessenen Ernährungs-Zustand stabilisieren, sondern offenbar auch die Chorea-Symptomatik mildern helfen.

Neue Therapie-Ansätze in Diskussion

Eine gezielte krankheits-modifizierende Behandlung ist heute bei der Huntington-Chorea noch nicht verfügbar, so der Experte Professor Dr. J. D. Rollnik vom Institut für neurorehabilitative Forschung der BDH-Klinik Hessisch Oldendorf in den Fachzeitschriften *Der Nervenarzt* 6 (2015) 725 sowie *Fortschr.*

Neurol. Psychiatr. 83 (2015) 334. Dafür vermittelt er eine aktuelle Übersicht über bestimmte Substanzen, die derzeit beforscht werden oder bereits auf dem Markt sind und sich schon für ggf. andere Indikationen empfohlen haben. Einzelheiten dazu finden sich in den erwähnten Fachartikeln, die bei Bedarf von Hausarzt und Neurologen als therapeutische Diskussions-Grundlage dienen können.

Schlussfolgerung

Die Chorea Huntington (früher „Veits-Tanz“, heute Morbus Huntington) ist eine chronische neurogenerative Erkrankung mit einem breiten Leidens-Spektrum: Dazu gehören sowohl – in Fachausdrücken – Hyperkinesen (Choreo-Athetose, Dystonie) als auch hyperkinetisch-rigide Symptome, Gangstörungen mit Ataxie sowie eine Dysphagie und Dysarthrie.

Sehr beeinträchtigend sind außerdem fortschreitende kognitive Abbauprozesse mit Aufmerksamkeits-, Gedächtnis- und Orientierungs-Störungen bis hin zu einer so genannten frontalen Demenz (stirnhirn-nahe Gehirnareale). Das führt natürlich zu einer Reihe von unangemessenen Verhaltensweisen, zu Persönlichkeits-Veränderungen, Depressionen, Angst- und Zwangsstörungen, manchmal sogar zu schizophrenie-ähnlichen Psychosen.

Der Verlauf ist schleichend und die mittlere Lebenszeit mit 15 bis 20 Jahren begrenzt.

Eine so genannte kausale Therapie steht derzeit (leider noch) nicht zur Verfügung, doch gibt es eine Reihe von symptomatischen Behandlungsmöglichkeiten, vor allem was Bewegungs- und psychische Störungen anbelangt. Und einige durchaus hoffnungsvolle wissenschaftliche Ansätze zur Therapie.

LITERATUR

Arenz, D.: Eponyme und Syndrome in der Psychiatrie. Viavital-Verlag, Köln 2001

Brandt, T. u. Mitarb.: Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen. Kohlhammer-Verlag, Stuttgart 1998

Conrad, B., A. O. Ceballos-Baumann (Hrsg.): Bewegungsstörungen in der Neurologie. Thieme-Verlag, Stuttgart 1996

Deutsche Gesellschaft für Neurologie (DGN): Leitlinie Chorea. AWMF-Leitlinie Nr. 030/028 2011. www.awmf.org

Förstl, H.: **Organische (und symptomatische) psychische Störungen.** In: M. Berger (Hrsg.): Psychiatrie und Psychotherapie. Verlag Urban & Schwarzenberg, München-Wien-Baltimore 2004

Fröscher, W.: **Neurologie.** Walter de Gruyter-Verlag, Berlin-New York 1991

Gasser, T.: **Chorea Huntington und Chorea Sydenham.** In: T. Brandt u. Mitarb. (Hrsg.): Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen. Kohlhammer-Verlag, Stuttgart 1998

Huntington, G.: **On chorea.** Med. Surg. Rep. 26 (1872) 317

Lücking, C. H. u. Mitarb.: **Huntington-Erkrankung.** In: A. Hufschmidt u. Mitarb. (Hrsg.): Neurologie compact. Thieme-Verlag, Stuttgart 2013

Möller, H. J., H. Przuntek (Hrsg.): **Therapie im Grenzgebiet von Psychiatrie und Neurologie.** Springer-Verlag, Berlin-Heidelberg-New York 1993

MSD-Manual der Diagnostik und Therapie. Verlag Urban & Fischer, München 2007

Poeck, K.: **Neurologie.** Springer-Verlag, Berlin-Heidelberg-New York 1987

Schwarz, M.: **Chorea.** In: P. Berlit (Hrsg.): Klinische Neurologie. Springer-Verlag, Berlin-Heidelberg-New York 1999

Schwarz, M., I. Noth: **Chorea und Ballismus.** In: H. C. Hopf u. Mitarb. (Hrsg.): Neurologie in Klinik und Praxis. Thieme-Verlag, Stuttgart-New York 1999

Weindl, A., B. Conrad: **Chorea und choreatische Bewegungsstörungen.** In: B. Conrad, A. O. Ceballos-Baumann (Hrsg.): Bewegungsstörungen in der Neurologie. Thieme-Verlag, Stuttgart 1996

Wetterling, T., H. Lanfermann: **Organische psychische Störungen – hirnorganische Psychosyndrome.** Steinkopff-Verlag, Darmstadt 2002

Wörterbuch der deutschen Volkskunde. Alfred Kröner-Verlag, Stuttgart 1974