

# Genetische Testung bei ALS – eine Entscheidungshilfe



*miteinander  
füreinander*



**DGM**

Deutsche Gesellschaft  
für Muskelkranke e. V.

## Genetische Testung bei ALS – eine Entscheidungshilfe

*Sie oder ein Familienmitglied lebt mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS)? Sie stehen vor der Frage, ob Sie sich auf eine genetische Anlage für ALS testen lassen möchten? Diese Broschüre kann Ihnen eine Hilfe bei der Entscheidung sein.*

### Was ist über die ALS bekannt?

ALS ist eine neurodegenerative Erkrankung. Bislang ist der Auslöser der Erkrankung nur gering verstanden. Die ALS betrifft vorwiegend das motorische Nervensystem. Das Erkrankungstempo kann sehr unterschiedlich sein. Die derzeit einzige zugelassene Therapie für alle Menschen mit ALS ist das Medikament Riluzol. Zudem wurde kürzlich eine Gen-spezifische Therapie mit dem Arzneimittel Tofersen für Menschen mit ALS und einer Mutation im Gen SOD1 (etwa zwei Prozent aller ALS-Erkrankten) zugelassen.

In 90 Prozent der Fälle tritt eine ALS auf, ohne dass davor ein Familienmitglied an ALS erkrankt ist. Dies bezeichnet man als sporadische ALS. Bei einem kleinen Teil dieser Gruppe kann es dennoch zu Vererbungen kommen, da spontane Genmutationen möglich sind. Etwa zehn Prozent haben eine genetische oder familiäre Form. Dies bedeutet, dass bei mehr als einem Familienmitglied eine ALS bekannt ist. Wissenschaftliche Fortschritte haben es ermöglicht, dass man bereits bei über 50 Prozent der familiären ALS-Fälle die Veränderung im Gen aufklären kann. Dadurch ist die Hoffnung auf zukünftige medikamentöse Therapieformen gestiegen. Menschen mit ALS können sich in ALS-Ambulanzen oder Neuromuskulären Zentren (NMZ) zu Therapieoptionen beraten lassen.

### Was ist eine genetische Testung?

Ob es sich um eine genetische Form der ALS handelt, kann untersucht werden. Unverzichtbar sollte vor jeder Testung eine ausführliche Aufklärung sein. Dies ist im Gendiagnostikgesetz festgelegt. Dieses Gespräch kann in einem humangenetischen Institut oder eine darauf spezialisierten ALS-Ambulanz stattfinden. Hierbei sollten die möglichen Folgen einer genetischen Testung aufgezeigt werden, sowohl für Sie als auch für Ihre Familie. Medizinische, psychische und soziale Fragen im Zusammenhang mit der Entscheidung für oder gegen eine Testung können besprochen werden. Nehmen Sie sich vor Ihrer Entscheidung eine angemessene Bedenkzeit.

Für eine genetische Testung benötigt man in der Regel fünf bis zehn Milliliter Blut, das in Laboren geprüft wird. Dabei wird nach Veränderungen in möglichen ALS-Genen gesucht. Nach der Auswertung erhält die zuständige Ärztin oder der zuständige Arzt einen genetischen Befund, der Ihnen und/oder Ihrer Familie in einem Beratungsgespräch ausführlich erklärt werden sollte.

Den meisten Menschen mit ALS wird eine Testung angeboten, da nur so geklärt werden kann, ob es einen gentherapeutischen Ansatz gibt. Sollten Sie sich für eine Testung entscheiden und nach Befunderhalt derzeit keine Therapie für Sie in Frage kommen, so kann Sie Ihre ALS-Ambulanz informieren, sobald dies der Fall sein sollte. Zudem können Sie frühzeitig in klinische Studien für die Entwicklung neuer Therapiemöglichkeiten eingeschlossen werden. Sie können selbst entscheiden, ob und wann Ihre Familie Zugang zu den Testergebnissen erhält, dies kann auch nach dem Tod für einen festgelegten Personenkreis zugänglich gemacht werden. Falls ein Ergebnis innerhalb der Familie weitergegeben wird, können sich Verwandte im Falle eines weiteren Auftretens einer ALS darüber informieren, ob mittlerweile eine Therapie zur Verfügung steht.

## *Sollte ich mich genetisch testen lassen, wenn eine ALS-Diagnose vorliegt?*

Die Entscheidung über eine genetische Testung ist eine sehr persönliche. Da jeder Mensch unterschiedlich mit Testergebnissen umgeht, sollten Sie die Entscheidung für sich selber treffen. Das Wissen um ein positives Ergebnis mit oder ohne verfügbare Therapie oder die Entscheidung gegen eine Testung kann eine psychische oder soziale Belastung sein. Es kann zu Konflikten innerhalb der Familie führen oder die Familienplanung beeinflussen.

## *Sollte ich mich testen lassen, wenn bei mir (noch) keine ALS diagnostiziert wurde, in meiner Familie aber eine ALS bekannt ist?*

Eine solche Testung kann sinnvoll sein, wenn in Ihrer Familie bereits eine genetische Ursache gesichert werden konnte. Außerdem kann dadurch der Zugang zu Studien ermöglicht werden, die zum Teil Menschen einschließen, die noch keine ALS-Symptome haben. Die Testung einer Person, die (noch) keine Symptome der ALS aufzeigt, kann sinnvoll sein, ist jedoch mit höheren Hürden verbunden als bei schon erkrankten Personen. Das bedeutet, dass vorab eine Beratung durch einen Humangenetiker oder Facharzt für Neurologie mit einer Zusatzweiterbildung für genetische Beratung erfolgen muss. Nehmen Sie sich vor Ihrer Entscheidung, ob Sie sich testen lassen möchten, eine angemessene Bedenkzeit.

## *Bricht bei allen Genveränderungen eine ALS-Erkrankung aus?*

Das hängt von dem Befund ab. Es gibt Mutationen, bei denen die Wahrscheinlichkeit sehr hoch ist, dass die Erkrankung ausbricht. Es gibt aber auch Mutationen, bei denen die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer ALS deutlich geringer ausfällt. Dieses Thema sollte Inhalt des ausführlichen Beratungsgesprächs sein.

## *Muss ich eine genetische Testung bezahlen?*

Die Kosten für eine genetische Testung werden von gesetzlichen Krankenkassen bei Menschen mit ALS und deren Familienangehörigen übernommen. Bei privaten Krankenkassen sollten Sie vorab die Kostenübernahme klären.

## *Gibt es Nachteile, wenn ich mich genetisch testen lasse?*

Eine genetische Testung kann außer einem negativen oder positiven Ergebnis auch unklare Befunde ergeben. Dann wird zwar eine Veränderung in einem ALS-Gen entdeckt, was diese für die Entstehung der Erkrankung bedeutet, ist aber ungeklärt. Statt Klarheit kann dadurch Verunsicherung entstehen. Innerhalb der Familie kann es durch unterschiedlichen Umgang mit diesem

Ergebnis zu Konflikten kommen. Die Sicherheit oder Unsicherheit über eine genetische Belastung kann weitreichende Konsequenzen für das eigene Verhalten und die weitere Lebensplanung haben.

Ergibt der Test eine erbliche Form, hat dies, sofern das Ergebnis bekannt gegeben wird, Folgen für alle Familienmitglieder. Geschwister und Kinder könnten sich Sorgen machen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass sie selbst betroffen sind. Alle blutsverwandten Familienmitglieder stehen vor der Entscheidung, ob sie sich testen lassen wollen und ob dies die Familienplanung beeinflusst. In anderen Fällen wird es aber auch als entlastend erlebt, dass ein Test verfügbar ist. Es können zudem rechtliche Folgen beim Abschließen von Versicherungen für den Getesteten und die Familie entstehen.

## *Ändert sich die Wahrscheinlichkeit eine ALS zu bekommen, wenn ein genetisches Testergebnis vorliegt?*

Nein, die Wahrscheinlichkeit an einer ALS zu erkranken, ändert sich durch eine Testung nicht.

## *Wie unterstützt die DGM Menschen mit ALS und ihre Angehörigen?*

Mit rund 10.000 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer neuromuskulären Erkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz.

Die DGM bietet Informationen insbesondere auch über die ALS und ihre Behandlung, Beratung in sozialen und rechtlichen Fragen sowie zu Hilfsmitteln und nicht zuletzt Kontakte mit Ärzten und Betroffenen.

Unter dem Dach der DGM und ihrer Landesverbände haben sich in ganz Deutschland regionale ALS-Gesprächskreise zum wechselseitigen Erfahrungsaustausch gebildet. Um die Interessen der ALS-Patienten und ihrer Angehörigen in der DGM und außerhalb stärker sichtbar zu machen, wurde zudem 2017 die „ALS-Gruppe in der DGM“ gegründet, die bundesweit „ALS-Tage“ und andere Aktivitäten organisiert.

Umfassende Informationen zu allen Themen, die im Verlauf einer ALS-Erkrankung wichtig werden können, finden Sie unter [www.dgm.org/muskelerkrankungen/amyotrophe-lateralsklerose-als](http://www.dgm.org/muskelerkrankungen/amyotrophe-lateralsklerose-als).





Werden Sie  
DGM-Mitglied

Stärken Sie uns  
mit Ihrer Spende.  
Vielen Dank!

SPENDENKONTO  
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.  
SozialBank AG  
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.  
SozialBank AG  
IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

Ja, ich will die DGM  
unterstützen!

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von \_\_\_\_ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

- Betroffene(r) /  Angehörige(r) /  Förderer  
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)
- 16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"  
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)
- Körperschaft: Unternehmen oder Verein  
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname  Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon  E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:  
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname  Geburtsdatum

E-Mail

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die  
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1  Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose  Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2  Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose  Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen  
Zusatzbeitrag von \_\_\_\_ Euro leisten.

Ich bezahle per  Lastschrift\* /  Überweisung

\*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in

SEPA-Lastschriftmandat: Ich ermächtige die DGM, Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der DGM auf mein Konto gesegneten Lastschriften einzulösen. Hinweis: Ich kann innerhalb von vier Wochen schriftlich die Einziehung beider Lastschriften untersagen. Nach Ablauf dieser Frist ist die Einziehung verbindlich. Hinweis: Die Daten werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Bei Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter [www.dgm.org/datenschutz](http://www.dgm.org/datenschutz).

# Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

ist mit über 10.000 Mitgliedern die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland.

Ihre Anliegen:

- Forschung fördern
- Aufklärung der Öffentlichkeit über die neuromuskulären Erkrankungen
- Betroffene und Angehörige informieren und beraten
- gesundheits- und sozialpolitische Interessen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen vertreten
- Selbstbestimmung und Teilhabe fördern, Inklusion verwirklichen
- Gesundheitskompetenz und Selbsthilfe unterstützen.

Die DGM ist durch regionale, ehrenamtlich geführte Landesverbände flächendeckend aufgestellt. Außerdem vertreten überregionale Diagnosegruppen gezielt die Selbsthilfe bei einzelnen Muskelerkrankungen. Sitz der Bundesgeschäftsstelle ist Freiburg im Breisgau.



## DGM

Deutsche Gesellschaft  
für Muskelkranke e. V.

Im Moos 4 · 79112 Freiburg  
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20  
info@dgm.org · www.dgm.org