# Empfehlungen zum Umgang mit Frühdiagnostik bei Demenz

### **Die Demenz-Diagnose**

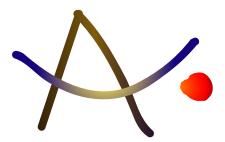
Als "Demenz" bezeichnet die Medizin einen Zustand, bei dem die Leistungsfähigkeit des Gedächtnisses, des Denkvermögens, der Konzentrationsfähigkeit und anderer Hirnfunktionen gegenüber dem früheren Niveau herabgesetzt ist. Eine demenzielle Erkrankung führt zu einer zunehmenden Beeinträchtigung bei den gewohnten Alltagstätigkeiten, geht aber nicht mit einer Trübung des Bewusstseins einher. Dieser Zustand kann durch viele verschiedene Ursachen hervorgerufen werden. Die häufigsten davon sind die Alzheimer-Krankheit sowie Erkrankungen der hirnversorgenden Blutgefäße. Dabei sind die Veränderungen im Gehirn, die die Symptome einer Demenz auslösen, schon vorhanden, bevor diese auftreten.

Die erhöhte öffentliche Aufmerksamkeit gegenüber Hirnleistungsstörungen im Alter und die Verbesserung diagnostischer Verfahren haben einerseits dazu beigetragen, dass heute bereits bei einer geringen Symptomausprägung abgeklärt werden kann, ob jemand an einer Demenz erkrankt sein könnte. Betroffene und Angehörige denken früher als bisher an die Möglichkeit einer Demenz und suchen früher einen Arzt auf. Auch das Wissen von Medizinern ist größer geworden.

Dennoch werden viele Menschen mit einer Demenz nach wie vor nur sehr ungenügend diagnostiziert. Auch heute noch werden die früher weit verbreiteten Diagnosen wie z.B. Hirnorganisches Psychosyndrom oder Verwirrtheit anstelle von Demenz weiter verwendet. Immer noch erhalten viele Menschen erst spät oder gar keine Diagnose (und damit keine Behandlung), obwohl bereits offensichtliche Symptome wie Vergesslichkeit, Orientierungs- und Wortfindungsstörungen vorhanden sind.

### Die Klärung der Ursachen bei vorliegenden Symptomen einer Demenz

Das Erkennen des Zustandes der Demenz muss von der Identifikation der zu Grunde liegenden Krankheit unterschieden werden. Bei der herkömmlichen Diagnostik schließt der Arzt zunächst von der Art und dem Verlauf der vorliegenden Symptome auf die wahrscheinliche Ursache. Entscheidend für die Diagnose einer Demenz sind Tests des Gedächtnisses und anderer Hirnfunktionen. Darüber hinaus werden auch Informationen darüber einbezogen, ob und wie der Betroffene seinen Alltag bewältigen kann. Bei bereits deutlich ausgeprägten Krankheitszeichen sowie nach Ausschluss anderer in Frage kommender Ursachen durch internistischen und neurologischen Befund, Blutuntersuchungen und bildgebende Verfahren (CT, MRT, PET) erreicht die klinische Diagnose der Alzheimer-Krankheit und anderer häufiger Demenzursachen einen hohen Sicherheitsgrad \*. Vollständige Sicherheit über die zu Grunde liegende Hirnschädigung gibt bisher nur die Untersuchung des Gehirns nach dem Tod (Autopsie).



Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V.

#### **Anschrift:**

Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V. Friedrichstraße 236 10969 Berlin Tel.: 030/259 37 95-0 Fax: 030/259 37 95-29

www.deutsche-alzheimer.de info@deutsche-alzheimer.de

#### **Alzheimer-Telefon:**

01803/17 10 17 9 Cent pro Minute Beratung und Information: Mo-Do 9.00-18.00 Uhr Fr 9.00-15.00 Uhr

#### **Spendenkonto:**

<sup>\*</sup> In der Literatur wird ein Sicherheitsgrad von 70-90 % genannt



Möglicherweise kann durch die kombinierte Auswertung bestimmter Biomarker und bildgebender Verfahren in Zukunft eine zuverlässigere Diagnose der der Demenz zugrundeliegenden Erkrankung bereits zu Lebzeiten gestellt werden.

## Die Früherkennung im Stadium leichter Leistungseinbußen

Der Begriff "Früherkennung von Demenz" bezieht sich auf Menschen mit meist gering ausgeprägten Einschränkungen der geistigen Leistungsfähigkeit, die sich frühzeitig, d.h. bei den ersten für sie merkbaren Anzeichen, untersuchen lassen. Zum Nachweis der verminderten geistigen Leistungsfähigkeit sind neuropsychologische Tests von Gedächtnis, Aufmerksamkeit und Denkvermögen mit hoher Empfindlichkeit (Sensivität) erforderlich. Die Früherkennung der zu Grunde liegenden Krankheit ist mit biochemischen Bestimmungen in der Hirnrückenmarksflüssigkeit sowie mit bildgebenden Techniken zur Darstellung von Hirnstruktur (MRT) und Hirnstoffwechselaktivität (PET) möglich.

Der Nachweis abnormer Konzentrationen bestimmter Eiweißstoffe in Proben der Hirnrückenmarksflüssigkeit, die durch eine Liquorpunktion gewonnen wird, weist mit einer Sicherheit von rund 80% (Rosén et al, 2013) auf das Vorliegen der alzheimer-typischen Veränderungen im Gehirn hin. Für andere Ursachen der Demenz stehen vergleichbare Möglichkeiten der Früherkennung bisher nicht zur Verfügung.

Eine vergleichbare diagnostische Sicherheit erreicht die Darstellung von regionalen Defiziten der Hirnstoffwechselaktivität mit Hilfe der Positronen-Emissions-Tomographie (PET). Der Nachweis einer Größenabnahme des Gehirns an bestimmten Stellen durch die Magnetresonanztomographie (MRT) ist ebenfalls aussagekräftig. Mit Hilfe der PET-Technik lassen sich auch die für die Alzheimer-Krankheit charakteristischen Eiweißablagerungen im Gehirn nachweisen.

Keiner der zur Früherkennung einsetzbaren diagnostischen Indikatoren ist perfekt. Auch wenn mehrere Indikatoren auffällige Werte zeigen, ist nicht völlig sicher, dass die Alzheimer-Krankheit tatsächlich vorliegt. Auch sagen die Indikatoren der Früherkennung nichts darüber aus, wie rasch die leichtgradigen Symptome zu einer Demenz fortschreiten werden. Die Forschung in diesem Bereich geht allerdings weiter und verspricht, dass schon bald diagnostische Verfahren zur Verfügung stehen, die eine Alzheimer-Krankheit im Gehirn feststellen, ohne dass Symptome merkbar sind.

# Welche Rolle spielen genetische Tests für die Früherkennung?

Durch genetische Tests lässt sich gegenwärtig nur die sehr seltene erbliche Form der Alzheimer-Krankheit (weniger als 2% aller Krankheitsfälle (Müller et al, 2013)) sowie die familiären Varianten der Frontotemporalen Degenerationen erkennen. Sie beruhen auf Veränderungen des Erbguts (Mutationen), die von Generation zu Generation weitergegeben werden. Die Symptome setzen in der Regel vor dem 60. Lebensjahr ein. Der Nachweis einer solchen Mutation sagt das Auftreten der Krankheit mit nahezu vollständiger

#### **Anschrift:**

Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V. Friedrichstraße 236 10969 Berlin Tel.: 030/259 37 95-0 Fax: 030/259 37 95-29 www.deutsche-alzheimer.de info@deutsche-alzheimer.de

#### **Alzheimer-Telefon:**

01803/17 10 17 9 Cent pro Minute Beratung und Information: Mo-Do 9.00-18.00 Uhr Fr 9.00-15.00 Uhr

#### **Spendenkonto:**



#### Empfehlungen zum Umgang mit Frühdiagnostik bei Demenz



Sicherheit voraus (prädiktiver Gentest). Wegen der schwerwiegenden Folgen einer solchen Diagnose, der bisher fehlenden Vorbeugungsmöglichkeiten und der begrenzten Wirksamkeit der gegenwärtig vorhandenen Therapien wird empfohlen, derartige genetische Tests nur an humangenetischen Instituten in Verbindung mit einer sorgfältigen Aufklärung und Beratung des Betroffenen vorzunehmen. Die Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes sind dabei zu berücksichtigen, z.B. die Bestimmungen des § 14 zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen, die nur unter ganz bestimmten Voraussetzungen erlaubt sind.

Neben den krankheitsauslösenden Mutationen gibt es Varianten der genetischen Information, welche die Alzheimer-Krankheit nicht hervorrufen, aber die Erkrankungswahrscheinlichkeit erhöhen. Der bekannteste dieser genetischen Risikofaktoren ist das 4-Allel des Apolipoprotein-E-Gens. Aber auch hier gilt: Im Einzelfall hat der Nachweis dieser genetischen Variante weder für die Vorhersage der Erkrankungswahrscheinlichkeit bei Gesunden noch für die Diagnose bei bereits Erkrankten eine Bedeutung.

### Die Bedeutung der frühzeitigen Diagnose für die Therapie

Eine umfassende Diagnostik ist wichtig, um potenziell heilbare, so genannte "sekundäre Demenzen", wie z.B. Vitaminmangelerscheinungen oder Stoffwechselerkrankungen, zu erkennen. Für die Alzheimer-Krankheit selber und andere Demenzformen gibt es bisher keine Heilung. Vorhandene Therapien können den Krankheitsverlauf aber immerhin verlangsamen.

Die Früherkennung der Demenz, d. h. des Zustandes einer eingeschränkten Hirnleistung, ist von daher aus folgenden Gründen wichtig:

- Die Diagnose einer Demenz ist gegenwärtig die Voraussetzung für die Behandlung und für die Übernahme der Behandlungskosten durch die Krankenkassen.
- Die derzeitigen Medikamente haben zwar keine heilende, aber immerhin eine Symptom aufschiebende Wirkung; je früher sie eingesetzt werden, umso früher kann also der verzögernde Effekt zur Wirkung kommen. Die Folge davon ist, dass die vorhandene Leistungsfähigkeit für eine bestimmte Zeit aufrechterhalten werden kann.
- Nicht-pharmakologische Behandlungsmöglichkeiten und alle Maßnahmen für einen guten und förderlichen Umgang mit Menschen mit Demenz können frühzeitig genutzt werden, um vorhandene Ressourcen zu fördern und eine hohe Lebensqualität bis hinein in das fortgeschrittene Stadium zu erhalten.
- Die frühzeitige Feststellung einer Demenz kann eine entscheidende Grundlage für die Lebensplanung des Patienten und seiner Angehörigen sein. Je mehr Zeit sie für die Anpassung an die krankheitsbedingten Einschränkungen haben, umso besser kann die Krankheitsbewältigung nach den Erfahrungen der Alzheimer-Gesellschaften gelingen.

#### **Anschrift:**

Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V. Friedrichstraße 236 10969 Berlin Tel.: 030/259 37 95-0 Fax: 030/259 37 95-29 www.deutsche-alzheimer.de

#### **Alzheimer-Telefon:**

01803/17 10 17 9 Cent pro Minute Beratung und Information: Mo-Do 9.00-18.00 Uhr Fr 9.00-15.00 Uhr

info@deutsche-alzheimer.de

#### **Spendenkonto:**



# Soll man sich untersuchen lassen, bevor man überhaupt Symptome einer Demenz hat?

Diskutiert wird zunehmend, die für die Früherkennung vorhandenen Diagnosemethoden auch bei Menschen einzusetzen, die noch keinerlei Symptome zeigen. Firmen und Forscher arbeiten derzeit an dieser Entwicklung. Die Früherkennung der Demenz im Stadium nicht vorhandener Symptome, d.h. vor dem Eintreten des Zustandes der Demenz, hat für die Vorbeugung und Behandlung derzeit jedoch keine Bedeutung: Einerseits kann man nämlich nicht eindeutig feststellen, ob und wann die Krankheit trotz alzheimer-typischer Befunde tatsächlich auftreten wird. Und andererseits gibt es bislang auch keine spezifischen Präventionsmöglichkeiten. So kam beispielsweise keine der wenigen Studien, welche die Wirksamkeit einer vorbeugenden Einnahme der derzeit vorhandenen Medikamente untersucht haben, zu einem positiven Ergebnis. Zu empfehlen sind lediglich allgemein wirksame Maßnahmen wie Bewegung und gesunde Ernährung usw., die auch Erkrankungen wie Herz-Kreislauferkrankungen vorbeugen.

Dennoch gibt es Argumente, die für die Früherkennung in einer Lebensphase ohne Symptome sprechen können:

- Sofern die Früherkennung einer Demenz ohne Symptome zweifelsfrei möglich ist, wie im Falle der genetischen Tests bei familiärer Alzheimer-Demenz, oder sofern sie in Zukunft bei einer Weiterentwicklung der genannten Diagnoseinstrumente sicher genug wäre, könnte sie für manchen hilfreich für eine veränderte Lebensplanung sein. Allerdings sind mit einer solchen Diagnose auch immer ein hohe Belastung und viele Ängste über die eigene Zukunft verbunden.
- Der Wunsch, die Alzheimer-Forschung zu unterstützen und beispielsweise an medizinischen Studien teilzunehmen, kann für manche Menschen ebenfalls ein Grund sein, sich ohne Symptome früh diagnostizieren zu lassen.

#### Fazit der Deutschen Alzheimer Gesellschaft

Wenn Symptome vorliegen, die auf eine Demenz hindeuten, ist die Diagnose zu einem möglichst frühen Zeitpunkt und auch unabhängig von der Stärke dieser Symptome aus zwei Gründen empfehlenswert: Erstens ist die Diagnose im Falle des Vorliegens einer Demenz Grundlage für die Therapie. Zweitens können mit ihrer Hilfe behandelbare Erkrankungen (z. B. Depression) ausgeschlossen werden.

Zudem zeigt die Erfahrung, dass einige Betroffene durch eine frühe Diagnose in einer frühzeitigen Annahme und guten Anpassung an die veränderten Lebensumstände bestärkt werden können.

Für Andere ist es dagegen wichtig, durch eine Ablehnung der Untersuchung ihr Recht auf Nichtwissen wahrzunehmen und sich dadurch vor einem Wissen zu schützen, das ihre Lebensqualität zu diesem Zeitpunkt einschränken würde.

#### **Anschrift:**

Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V. Friedrichstraße 236 10969 Berlin Tel.: 030/259 37 95-0 Fax: 030/259 37 95-29

www.deutsche-alzheimer.de info@deutsche-alzheimer.de

#### **Alzheimer-Telefon:**

01803/17 10 17 9 Cent pro Minute Beratung und Information: Mo-Do 9.00-18.00 Uhr Fr 9.00-15.00 Uhr

#### **Spendenkonto:**



Die Deutsche Alzheimer Gesellschaft empfiehlt die **Früherkennung zu** einem Zeitpunkt ohne jede Symptombildung nicht, auch wenn es dafür einige Gründe gibt. Ob und wann überhaupt eine Demenz zu Lebzeiten auftritt, ist höchst ungewiss. Eine 100 % sichere Diagnose gibt es (noch) nicht, auch wenn dies bei Tests, die z.B. im Internet angeboten werden, versprochen wird. Das heißt, es wird immer einen Teil von falsch positiven oder falsch negativen Diagnosen geben.

Weil es zwar Symptom aufschiebende Therapien, aber zurzeit keine Heilung gibt, hat eine einmal gestellte Diagnose weitreichende Konsequenzen für das Befinden der Betroffenen. Deshalb sollten Menschen, die den Wunsch nach einer solchen frühen Diagnose (d. h. vor dem Auftreten alzheimer-typischer Symptome) äußern, z. B. wegen gehäuftem Auftreten von Demenzen in der Familie, über die Konsequenzen ausführlich aufgeklärt werden. Nur bei Patienten, die auch nach dem Aufklärungsgespräch noch eine solche Früherkennung wünschen, sollte man die Untersuchungen durchführen (lassen).

#### Literatur

U Müller, P Winter, M B Graeber. A presenilin 1 mutation in the first case of Alzheimer's disease. Lancet Neurology 12: 129-130, 2013

C Rosén, O Hansson, K Blennow, H Zetterberg. Fluid biomarkers in Alzheimer's disease – current concepts. Molecular Neurodegeneration 8: 20, 2013

Stand: Mai 2013

#### **Anschrift:**

Deutsche Alzheimer Gesellschaft e.V. Friedrichstraße 236 10969 Berlin Tel.: 030/259 37 95-0 Fax: 030/259 37 95-29 www.deutsche-alzheimer.de

#### **Alzheimer-Telefon:**

01803/17 10 17 9 Cent pro Minute Beratung und Information: Mo-Do 9.00-18.00 Uhr Fr 9.00-15.00 Uhr

info@deutsche-alzheimer.de

#### **Spendenkonto:**