



Nicht-invasive molekulargenetische Pränataldiagnostik (NIPD)



Fachgespräch zur Bewertung der
wissenschaftlichen Datenlage und
Konsequenzen für die KlientInnenaufklärung
4. Juli 2012 in Berlin



Impressum



pro familia Bundesverband
Stresemannallee 3
60596 Frankfurt am Main

E-Mail: info@profamilia.de
www.profamilia.de/Publikationen
© 2012

Gefördert vom



Bundesministerium
für Familie, Senioren, Frauen
und Jugend

Nicht-invasive molekulargenetische Pränataldiagnostik (NIPD)

Fachgespräch zur Bewertung der wissenschaftlichen Datenlage und Konsequenzen
für die KlientInnenaufklärung

4. Juli 2012 in Berlin

Einführung	Zum Thema	4
	Resümee	5
	Stand der Forschung	
Vortrag 1	Michael Entezami	
	Bluttest auf Trisomien – Aspekte aus der pränatalmedizinischen Sicht	6
Vortrag 2	Ulrich Gembruch	
	Sonografische Ersttrimesteruntersuchung und Risikoevaluation	9
Vortrag 3	Robin Schwerdtfeger	
	Stellungnahme des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner e.V. (BVNP) zum neuen nicht-invasiven pränatalen Test zur Bestimmung von fetaler Trisomie 21 aus mütterlichem Blut (NIPD)	12
Vortrag 4	Klaus Vetter	
	NIPD: Bewertung im Rahmen des GenDiagnostikgesetzes (GenDG)	14
	Entscheidung, Information, Beratung	
Vortrag 5	Hartmut Kreß	
	Nicht-invasive Untersuchung auf Trisomie 21 in ethischer und grundrechtlicher Abwägung	16
Vortrag 6	Angelika Dohr	
	Nicht-invasiver Bluttest: Auswirkung auf die psychosoziale Beratung, die Information zu Pränataldiagnostik und offene Fragen	20
Vortrag 7	Silke Koppermann	
	Die Stellungnahme des Netzwerks gegen Selektion durch Pränataldiagnostik	23
Vortrag 8	Gabriele Wentzek/Claudia Heinkel	
	Erweiterung der pränatalen Diagnostikmöglichkeiten – Konsequenzen für die Beratung aus Sicht der evangelischen Konferenz für Familien- und Lebensberatung, Fachverband für Psychologische Beratung und Supervision (EKFuL)	25
Ergebnisse	Zusammenfassung der Ergebnisse des Fachgesprächs	28
Anhang	TeilnehmerInnen des Fachgesprächs	30



Zum Thema

Das medizinische Wissen im Bereich der vorgeburtlichen Untersuchungen und Therapien während der Schwangerschaft entwickelt sich kontinuierlich weiter. pro familia als Beratungs- und Kompetenzverband hat die Entwicklung der Pränataldiagnostik von ihren Anfängen an begleitet, bewertet und für das eigene Dienstleistungsspektrum reflektiert. Diese Aufgabe gehört auch deswegen zu einer der Kernaufgaben von pro familia, da der Verband sich dem rechtsbasierten Ansatz verpflichtet hat und damit unter anderem folgenden Grundrechten: dem Recht auf Information, dem Recht auf optimale Gesundheitsversorgung und Gesundheitsschutz, dem Recht auf Teilhabe am wissenschaftlichen Fortschritt, dem Recht auf Nichtwissen und dem Recht, keinem Zwang ausgeliefert zu sein.

Anlass für die Veranstaltung eines ExpertInnengesprächs zu einem pränataldiagnostischen Thema war die Entwicklung und Markteinführung eines Testverfahrens für fetale Trisomie 21 aus dem mütterlichen Blut. Grundsätzlich neu an dieser im Sommer 2012 in Deutschland eingeführten molekulargenetischen Methode ist, dass sie früh in der Schwangerschaft Ergebnisse mit hoher Aussagekraft bringen kann und nicht-invasiv – also ohne Fehlgeburtsrisiko – durchführbar ist.

Das Untersuchungsverfahren wirft grundlegende ethische Fragen, aber auch Fragen für die medizinische Versorgung und die Beratung auf und wird in der Öffentlichkeit kontrovers diskutiert.

Um zu der Debatte beizutragen und diese weiter anzuregen, hat pro familia VertreterInnen von medizinischen, prä- und perinataldiagnostischen Fachgesellschaften, Professionelle aus dem Beratungsbereich und aus dem Bereich der Medizinethik zu einem ExpertInnengespräch zusammengeholt.

Folgende Fragen standen dabei im Fokus:

Wie ist der Test in das Spektrum der pränataldiagnostischen Methoden einzuordnen und welche qualitativen oder quantitativen Auswirkungen wird er auf die zukünftige vorgeburtliche Untersuchungspraxis haben? Kann er möglicherweise invasive Methoden ersetzen? Wird er zur weiteren Ausweitung der Pränataldiagnostik führen? Wie ist der Test aus ethischer Sicht zu beurteilen? Wird er gar zur Screeningmethode oder, negativ gewendet, zum „Embryonen-Check“? Können sich Frauen einem solchen früh und ohne Gefahr für das Kind durchführbaren Test überhaupt noch entziehen? Welche Konsequenzen hat die Einführung des Tests für die psychosoziale Beratung?

pro familia hat sich das Ziel gesetzt, Frauen und Paare auf ihrem Weg zu einer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen. Wichtig scheint insbesondere im Zusammenhang mit dem neuen Bluttest, dass neben dem Recht auf Wissen und der Partizipation am wissenschaftlichen Fortschritt auch das Recht auf Entscheidungsfreiheit und Nichtwissen gewahrt bleibt.

Die aktive multiprofessionelle fachliche Debatte dient dazu, die Positionierung von pro familia kontinuierlich zu reflektieren und Beratung und Wissensvermittlung den neuesten Erkenntnissen anzupassen. Hohe Bedeutung haben der interdisziplinäre Erfahrungsaustausch und die Überprüfung der eigenen Dienstleistungen, Versorgungsstrukturen und Kooperations- bzw. Vernetzungsmöglichkeiten. Inzwischen ist der Bluttest von einem Modellprojekt in ein bundesweites Angebot übergegangen, das in ca. 200 qualifizierten pränataldiagnostischen Praxen und Kliniken angeboten wird. Die Untersuchung bedeutet für Frauen und Paare eine nicht unerhebliche finanzielle Belastung und wird medizinisch und gesellschaftlich kontrovers beurteilt. Dies macht die Bedeutung zuverlässiger Anlaufstellen für fachgerechte medizinische und psychosoziale Beratung für Ratsuchende besonders wichtig.

Ines Thonke

Medizin pro familia Bundesverband

Resümee

Der neue Bluttest auf Trisomie 21 erweitert das Spektrum der pränataldiagnostischen Methoden wird aber nach dem aktuellen Stand der medizinischen Technik zu urteilen den Ablauf der pränataldiagnostischen Untersuchung voraussichtlich nicht entscheidend verändern. Wichtig und innovativ wird der Test vor allem dadurch, dass er früh anwendbar und nicht-invasiv ist.

Der neue Bluttest weist Chancen und Potenziale auf, allerdings werden seine Grenzen möglicherweise nicht hinreichend wahrgenommen. Die Information zum Bluttest sollte in eine umfassende Beratung zu weiteren pränataldiagnostischen Maßnahmen eingebunden sein. Die wissenschaftliche Begleitung und Validierung der Einführung des Tests wurde empfohlen.

Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung umfasst das Recht auf Wissen und Nicht-Wissen. Daraus folgt, dass Frauen ein Recht auf fachgerechte Information und Beratung und modernste medizinische Untersuchungstechnik haben, dass sie diese aber auch ablehnen können. Ein essenzielles Ziel von Beratung besteht in der Unterstützung einer selbstbestimmten Entscheidung für oder gegen eine medizinische Intervention. Dies ist auch ein zentrales Element der Beratungshaltung von pro familia.

Der neue Bluttest hat keine unmittelbaren Auswirkungen auf die von pro familia angebotene psychosoziale Beratung bei Frauen vor, während oder nach Pränataldiagnostik. Deutlich wird jedoch, dass fachliche und beraterische Kompetenz auf dem Gebiet der Pränataldiagnostik höchste Anforderungen an die Professionalität der BeraterInnen stellen. Gefordert werden medizinische, gesundheitspolitische, gesellschaftliche und ethische Kenntnisse.

Die gesellschaftliche Dimension der pränatalen Diagnostik ist von großer Bedeutung. Dies wird durch die Weiterentwicklung der DNA-Sequenzierungsmethoden und aktuell am Beispiel des mütterlichen Bluttests

besonders deutlich. Gesellschaftlich relevante Aspekte sind insbesondere die Förderung von Inklusion, die gesellschaftliche Wertedebatte und der Umgang mit Eigenverantwortung und Schuld im Kontext Schwangerschaft und Behinderung. Diskriminierung entgegenzuwirken, ist Aufgabe der Gesellschaft und darf nicht auf die einzelne Frau übertragen werden.

Die ExpertInnenrunde forderte abschließend dazu auf, die gesellschaftliche Debatte, zu der auch dieser Fachtag beigetragen hat, weiter anzuregen, um in diesem so wichtigen Feld eine Handlungsbasis zu erreichen.

Ines Thonke

Medizin pro familia Bundesverband



Bluttest auf Trisomien – Aspekte aus der pränatalmedizinischen Sicht

Michael Entezami

Es gibt in Deutschland seit den 1970er Jahren eine „Altersindikation“ für die Inanspruchnahme der invasiven Pränataldiagnostik. Das heißt, ein Frauenarzt muss allen Frauen, die am voraussichtlichen Entbindungstermin (VET) 35 Jahre und älter sind, folgende diagnostische Tests anbieten: die Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung), die Chorionbiopsie (Plazentauntersuchung) oder die Fetalblutanalyse (Nabelschnurblut). 1970, als diese „Altersindikation“ aufgrund des statistisch höheren Risikos eingeführt wurde, waren 5 Prozent der Schwangeren 35 Jahre und älter. Durch diese Maßnahme wurden 30 Prozent der Feten mit Trisomie 21 erfasst. Damals stand offensichtlich – anders als heute – außer Diskussion, dass das Ziel dieser Tests war, Chromosomenanomalien zu erfassen, um der Schwangeren einen Abbruch zu ermöglichen.

Heute sind 20 Prozent der Schwangeren 35 Jahre und älter bei der Geburt. Es macht keinen Sinn, jede fünfte Schwangere invasiven Tests zu unterziehen. Seit über 20 Jahren wurden weitere nicht-invasive Tests entwickelt, wie sonografische Hinweiszeichen (white spot etc.), niedriges AFP, Tripletest, das Nackenödem, was dann zum Ersttrimesterscreening entwickelt wurde, und, als sicherlich effektivste statistische Methode: das integrierte Screening, also die Kombination mehrerer Tests. Damit ergibt sich folgendes Dilemma: Eine sichere Diagnose ist nur möglich, wenn man das Eingriffsrisiko in Kauf nimmt, denn statistische Parameter mit unsicherer Aussage stehen sicheren diagnostischen Tests mit einem Risiko für die Schwangerschaft gegenüber.

2010 gab es 677.947 Geburten. Es wurden 52.690 Amniozentesen und 9.378 Chorionbiopsien bei gesetzlich versicherten Schwangeren (die Eingriffe bei Privatpatientinnen kommen noch dazu) durchgeführt – das heißt jede zehnte Schwangere bekommt in Deutschland eine invasive Diagnostik. Wir hatten außerdem im Jahr 2010 107.330 Schwangerschaftsabbrüche nach der Beratungsregel, 3.077 medizinisch begründete

(jede 200. Schwangerschaft), davon die überwiegende Mehrheit, nämlich 2.579 Schwangere, nach der 14. Schwangerschaftswoche. Die Zahlen, die uns als Geburtsmediziner eigentlich interessieren, sind aber die 3.641 Fälle von perinataler Mortalität (5 von 1000 oder eines von 200), davon 1175 Todesfälle in der ersten Lebenswoche und 2466 Totgeburten mit einem Geburtsgewicht über 500 Gramm. Zum Vergleich: Die Zahl der perinatalen Mortalität ist genauso hoch wie die Zahl der Verkehrstoten in Deutschland.

Zwischen 2000 und 2010 ging die Anzahl der Amniozentesen und Chorionbiopsien in unserem Zentrum für Pränataldiagnostik um circa 70 Prozent zurück. Dieser Rückgang begründet sich primär im Angebot des Ersttrimesterscreenings, das eine sehr hohe Aussagekraft hat, wenn es kompetent durchgeführt wird. Eine internationale Studie ergab, dass der Bluttest, wenn er der invasiven Diagnostik vorgeschaltet wird, die Rate der invasiven Eingriffe um 98 Prozent reduzieren könnte (Rossa et al. 2011).

Zudem werden die Grenzen des Bluttest häufig zu wenig beachtet. Es lassen sich nur Trisomie 21 und ab 11.2.2013 Trisomie 13 und 18 erkennen. Bei fetalen Fehlbildungen ist der Test nicht ausreichend wegen der Möglichkeit struktureller Störungen, die mit dem Bluttest nicht erfasst werden. Man muss auch bedenken, dass mit dem Bluttest die DNA aus Zellen plazentaren Ursprungs untersucht wird. Dabei läuft man ähnlich wie bei der Chorionzottenbiopsie Gefahr, dass wir Mosaik haben mit pathologischem Plazentabefund und gesundem Feten. Wenn sich nach einer Plazentauntersuchung ein pathologischer Befund ergibt, der Fetus aber normal aussieht, wird auch heute nachpunktiert oder zumindest eine Amniozentese angeboten. Mit Ergebnissen aus dem Bluttest müsste ähnlich verfahren werden.

Eine Schätzung der Ausgangslage kann die Dimensionen, über die wir reden, fassbar machen. In Deutschland gibt es pro Jahr etwa 130.000 Schwangere, die 35 Jahre und älter sind. Ungefähr 70.000 invasive Eingriffe werden vorgenommen. Die Abortrate durch die Eingriffe ist umstritten, liegt aber wohl zwischen 0,2 und 1 Prozent (zwischen 140 und 700 Aborten) im Jahr. Die Spontanabortrate bis zur 12. Woche liegt bei 15 Prozent, das sind 110.000 Aborte. Nach der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche gibt es, wenn das Ersttrimesterscreening ohne Befund war, noch immer ca. 7.000 Aborte jährlich. Diese Vergleichszahlen müssen bedacht werden, wenn man das Eingriffsrisiko realistisch beurteilen will. Die Rate der jährlichen Schwangerschaften mit Trisomie 21 liegt bei ungefähr 1.300. Die Zahl der Abbrüche, die wegen der Diagnose einer Trisomie 21 vorgenommen werden, kann vorsichtig auf ca. 600 geschätzt werden – genaue Zahlen gibt es hier aufgrund des Datenschutzes nicht. Nach einer Studie, die 2011 mit 14.000 Frauen durchgeführt wurde, war der Anteil der Aborte bei Frauen, bei denen eine Chorionbiopsie vorgenommen wurde, nicht höher als in der Vergleichsgruppe, die dieselben statistischen Risiken aufwies (Akolekar et al 2011). Die Verwendung extrem dünner Amniozentese-nadeln scheint die eingriffsbedingten Risiken stark zu reduzieren – dies wurde vorsichtig aus Erfahrungen mit 600 Fällen geschlossen (Tchirikov et al. 2011).

Jenseits aller statistischen Wahrscheinlichkeiten bleibt das Faktum bestehen, dass Schwangere große Ängste vor invasiver Diagnostik haben.

Abschließend möchte ich drei konkrete Fälle kurz charakterisieren, um Effektivität und Grenzen des Bluttests exemplarisch zu beleuchten. Bei einem Fetus wurde eine Nackentransparenz von 6 Millimeter gemessen. Der Bluttest ergab eine Trisomie 21. Es folgt ein weiterer Test, zum Beispiel eine Chorionbiopsie, um das Ergebnis zu bestätigen. Wenn der Bluttest ohne Befund ist, müssen andere Gründe für die Auffälligkeit ausgeschlossen werden, so dass ebenfalls ein invasiver Test nötig ist. In diesem Fall ist der Bluttest also ein unnötiger Kostenaufwand und Zeitverlust für die Schwangere. Bei einer anderen Schwangeren wurden in der 22. Schwangerschaftswoche diskrete Hinweiszeichen auf Chromosomenanomalien festgestellt (wie zum

Beispiel ein hypoplastisches Nasenbein, Arteria lusoria etc.). Wenn der Bluttest positiv ist, sollte der Befund durch eine Amniozentese bestätigt werden. Ist er ohne Befund, so stellt sich noch immer die Frage, ob eine Amniozentese zum Ausschluss struktureller Störungen vorgenommen werden sollte. Eine sichere Aussage, dass das Kind keine Chromosomenanomalie hat, liefert der Bluttest nicht. In einem dritten Beispiel ist der Fetus im Ersttrimesterscreening sonografisch unauffällig, die Serumbiochemie allerdings grenzwertig. Wenn das Sicherheitsbedürfnis der Schwangeren sehr hoch ist, sie aber Angst vor invasiver Diagnostik hat, so kann der Arzt/die Ärztin einen Bluttest vorschlagen und dann in der 22. Schwangerschaftswoche eine umfassende Sonografie vornehmen. Nur in diesem dritten Fall ist der Bluttest eine hilfreiche Maßnahme.

In der aktuellen Diskussion über den neuen Bluttest wird vor allem die Befürchtung geäußert, dass es zu einem „Dambruch“ kommen könnte, wodurch eine Selektion behinderter Kinder möglich würde. Kritiker sehen darin eine Diskriminierung von Behinderten. Nach Rolf Hochhuth stehen individuelle Selbstbestimmung versus obrigkeitstaatliche Anordnung (Hochhuth 1988). Viele Ethiker plädieren heute dafür, statt der Religion den Humanismus zur Leitkultur zu nehmen, denn „gegen die Erhebung der Religion als [...] zentralem Prinzip der Leitkultur [...] sprechen erstens die ambivalente Deutbarkeit von Glaubensgeboten in Richtung Intoleranz, zweitens die mangelnde Begründbarkeit zentraler Annahmen der Religion und drittens das Bestehen eines multireligiösen Gemeinwesens ohne allgemeine Akzeptanz für spezifische Glaubensgebote.“ (Pfahl-Traugher 2011)

Aus medizinisch-ärztlicher Sicht ist zunächst auf die Aufklärungspflicht des Arztes/der Ärztin zu verweisen. Wenn eine medizinisch-soziale Indikation vorliegt, haben Schwangere ein Recht auf einen Schwangerschaftsabbruch. Hier besteht für den Arzt/die Ärztin nicht zuletzt ein Haftungsrisiko („wrongful life“). Problematisch ist aus dieser Sicht auch, dass die in Deutschland geltenden Mutterschaftsrichtlinien nicht dem aktuellen medizinischen Standard entsprechen und weder die Feindiagnostik in der 22. Schwangerschaftswoche durch Spezialisten (DEGUM-II-Screening) noch die Durchführung des Ersttrimesterscreenings durch hochqualifizierte Zentren in den Mutterschaftsrichtlinien überhaupt Erwähnung finden, obwohl sie sich in den letzten 15 bis 20 Jahren als medizinische Möglichkeit etabliert haben und in mehreren europäischen Nachbarländern (zum Beispiel Frankreich, England, Holland, Dänemark) ein Routineangebot sind.





Abschließend stellt sich aus meiner persönlichen Sicht auch die ethische Frage, ob eine offenere Diskussion hilfreich sein könnte, die der gesellschaftlichen Perspektive (Einstellung der Schwangeren) und den haftungsrechtlichen Aspekten, mit denen der Frauenarzt/die Frauenärztin konfrontiert ist („wrongful life“), Rechnung trägt. Der in der öffentlich-politischen Diskussion postulierte Paradigmenwechsel in Hinsicht auf den gesellschaftlichen Umgang mit Trisomie 21 von „einer schweren Krankheit mit schwerer geistiger Behinderung, die es nach Möglichkeit zu verhindern gilt“ zu einem „Zustand des ‚Andersseins‘, des ‚Besondersseins‘, der von der Schwangeren und der Gesellschaft uneingeschränkt akzeptiert und inkludiert werden muss“ ist nach meiner Einschätzung bedingt realistisch und nicht in der Mitte der Gesellschaft angekommen. Ein Vorbild im Umgang mit dieser Frage ist meines Erachtens nach Dänemark, das den Weg geht, Schwangeren eine informierte persönliche Entscheidung zu ermöglichen, ohne die Unterstützung und Inklusion von Behinderten in Frage zu stellen.

Meiner Ansicht nach sollte das Ersttrimesterscreening ein Standardangebot sein. Dieses Screening bietet eine frühe Fehlbildungsdiagnostik, eine Risikoabschätzung für plazentabedingte Spätkomplikationen und Chromosomenanomalien. Außerdem können Frauen, wenn sie dies wünschen, einen Bluttest auf freie fetale DNA zur Erkennung der häufigsten Chromosomenanomalien (Trisomie 18, 13 und 21) vornehmen lassen, der nur bei einigen wenigen Indikationen sinnvoll ist. Bislang werden die Grenzen des Tests allerdings meiner Ansicht nach nicht hinreichend wahrgenommen. ■

Literatur:

Akolekar, R. et al (2011): *Prediction of miscarriage and stillbirth at 11-13 weeks and the contribution of chorionic villus sampling*, *Prenat Diagn*, Jan, 31(1), 38–45

Hochhuth, R. (1988): *Die unbefleckte Empfängnis. Ein Kreidekreis*, Reinbek bei Hamburg: Rowohlt

Pfahl-Traugher, A. (2011): *Humanismus statt Religion als Leitkultur – Zu den moralischen Grundlagen moderner Gesellschaften*, in: *Vorgänge, Zeitschrift für Bürgerrechte und Gesellschaftspolitik*, Jg. 50, H. 2 = H. 194, 45–59

Rossa, WK. et al. (2011): *Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study*, in: *BMJ*, 342, c7401

Tchirikov, M. et al. (2011): *A 29-gauge atraumatic needle for amniocentesis*, in: *J Perinat Med*, Jul, 39(4), 431–5

Vortrag 2

Sonografische Ersttrimesteruntersuchung und Risikoevaluation

Ulrich Gembruch

Während früher allen Schwangeren über einer bestimmten Altersgrenze (35 Jahre) eine invasive Untersuchung empfohlen wurde, beurteilen wir heute die Notwendigkeit einer invasiven Untersuchung mithilfe einer Reihe weiterer Risikoindikatoren, die uns vor allem dank der nicht-invasiven Ultraschallmaßnahmen zur Verfügung stehen. Weil die Zahl der Schwangeren jenseits der 35 heute fast ein Viertel aller Schwangeren beträgt, ist dies besonders wichtig.

Die Amniozentese ist ein unkomplizierter Eingriff, der ohne Lokalanästhesie mit dünnen Nadeln durchgeführt wird. Aufgrund des Fehlgeburtsrisikos (0,5–1,0 Prozent) ist die Entscheidung für oder gegen einen solchen Eingriff für die betroffenen Eltern allerdings sehr schwer. Die Beratung hat die schwierige Aufgabe, den Eltern das Für und Wider dieses Eingriffs zu vermitteln.

Früher wurde in der 16./17. Woche der Triple-Test durchgeführt, bei dem die Kombination bestimmter Hormone gemessen wurde, die in den Plazenten von Kindern mit Trisomie 21 häufig verändert sind. Dadurch konnte man bei 5 Prozent falsch-positiven Ergebnissen immerhin 60 Prozent der Feten mit Trisomie 21 finden, bei der reinen Altersindikation hingegen nur 30 Prozent.

In den 1990er Jahren wurde dann entdeckt, dass eine auffallende Vergrößerung der Nackentransparenz das Risiko verschiedener Fehlbildungen deutlich erhöht. So ist die Nackentransparenz zum Beispiel bei Kindern mit Trisomie 21 verbreitert. Ein großer Vorteil ist, dass diese Messung bereits in der 12./13. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden kann. Basis der Messung ist die Scheitel-Steiß-Länge des Fetus, die in Relation zur Größe der Nackentransparenz gesetzt wird. Letztere ist sehr klein, sodass sie nur in einer standardisierten Messung mit guten Ultraschallgeräten zuverlässig erfasst werden

kann. Stellt man die Nackentransparenzmessung als Risikoindikator neben das Alter der Schwangeren, so verändern sich die Zahlen deutlich: Liegt das Risiko, ein Kind mit Trisomie 21 zu bekommen, bei einer Frau mit 35 Jahren normalerweise bei 1 zu 230, so kann das Risiko in einem Fall auf 1 zu 1.200 sinken bzw. auf 1 zu 12 steigen, je nach Messdaten der Nackentransparenz. Insgesamt hat diese Untersuchungsmethode schon jetzt die Zahl der invasiven Eingriffe beträchtlich reduziert.

Schon in der Frühschwangerschaft weisen Plazenten von Kindern mit Chromosomenstörungen gewisse Anomalien auf, die man durch plazentare Marker, zu nennen sind hier etwa Papp-A- und Beta-hCG-Wert, nachweisen kann. Diese Werte führen zusammen mit der Nackentransparenzmessung und dem Alter zu einer Entdeckungsrate von Trisomie 21, die aktuell bei 90 Prozent (davon 5 Prozent falsch-positiv) liegt.

Außerdem wurde festgestellt, dass Kinder mit Trisomie 21 in der Frühschwangerschaft überdurchschnittlich oft kein oder ein hypoplastisches Nasenbein haben. Zum Verhältnis: bei normal entwickelten Kindern findet sich dieser Befund in 1,4 Prozent, bei Kindern mit Trisomie 21 in 69 Prozent. Das Risiko, dass eine Trisomie 21 vorliegt, steigt bei Feten ohne Nasenbein um den Faktor 50 an. Auch dies kann nur mit sehr guten Ultraschallgeräten und durch spezialisierte Untersucher zuverlässig erkannt werden. In Deutschland, wo sehr viele ÄrztInnen für die Messung der Nackentransparenz zertifiziert sind, werden diese zusätzlichen Messungen nur an großen, auf pränatale Ultraschalluntersuchungen spezialisierten Praxen durchgeführt.





Aus der Zusammenschau der unterschiedlichen Risikofaktoren wurden neue Rechenmodelle entwickelt, nach denen dann entschieden wird, ob eine invasive Untersuchung empfohlen wird oder nicht (Nicolaidis 2005). Hat eine Schwangere aufgrund ihres Alters, der Biochemie und der Nackentransparenzmessung ein Risiko von 1 zu 100, so wird eine invasive Diagnostik durchgeführt. Liegt das Risiko im Bereich 1 zu 1000 und darüber, so erfolgt keine weitere Maßnahme. In der Gruppe des mittleren Risikos, also zwischen 1 zu 100 und 1 zu 1000, werden zusätzlichen Ultraschall-Marker eingesetzt, die das Risiko erhöhen oder senken. Das Ergebnis ist eine hohe Entdeckungsrate von 95 bis 97 Prozent mit 5 Prozent falsch-positiven Ergebnissen.

Neben Trisomie 21 können heute bereits in der Frühschwangerschaft auch Risiken für andere Fehlbildungen und Erkrankungen des Fetus sowie für Komplikationen in der Schwangerschaft festgestellt werden, etwa Präeklampsie, Wachstumsrestriktion, Frühgeburtslichkeit und Gestationsdiabetes (Nicolaidis 2011). Wenn man die Risiken frühzeitig kennt und zwischen High-Risk- und Low-Risk-Schwangerschaften unterscheidet, können die Frauen entsprechend ihrer Risiken optimal betreut werden. Die Basis dieses neuen Konzepts ist eine detaillierte Ultraschalluntersuchung in der 12. Woche.

Im Allgemeinen ermöglicht detaillierte Ultraschalldiagnostik bereits mit 12 bis 14 Schwangerschaftswochen zwischen 50 und 60 Prozent der Kinder mit Anomalien zu finden. Die Nackentransparenzmessung gibt neben dem Risiko von Chromosomenaberrationen indirekt auch Hinweise auf andere Fehlbildungen, beispielsweise auf einen Herzfehler. Auch das Abortrisiko ist bei Kindern mit breiter Nackentransparenz höher. Man sollte sich aber klar machen, dass 86 Prozent der Kinder, die keine chromosomalen Auffälligkeiten haben, aber eine Nackentransparenz zwischen 3,5 und 4,4 Millimeter – und höhere Werte sind extrem selten –, vollständig gesund sind. Es ist wichtig, diese Zahlen in der Beratung immer wieder deutlich zu vermitteln, um den Schwangeren unnötige Ängste zu ersparen.

Eine stärkere Nackendicke kann auch auf einen Herzfehler hinweisen, allerdings weisen nur 20 Prozent der Kinder mit relevantem Herzfehler einen verdickten Nacken im ersten Trimenon auf. Deswegen eignet sich dieser Wert nicht für ein Screening bezüglich Herzfehler. Erst in der Zweittrimesteruntersuchung können 40 bis 70 Prozent der Herzfehler festgestellt werden. Insbesondere die 2 bis 4 pro 1.000 Kinder mit kritischen

Herzfehlern profitieren von der Pränataldiagnostik, da sie durch eine Optimierung des Managements nach der Geburt sowohl häufiger überleben als auch mit einer besseren Entwicklungsprognose rechnen können.

Seit Kurzem gibt es auch die Möglichkeit eines Präeklampsie-Screenings, da Zusammenhängen zwischen dem Auftreten einer Präeklampsie und der Entwicklung der Plazenta in der Frühschwangerschaft (sechste bis achte Woche) erkannt wurden (Nicolaidis 2011). Folgende Faktoren fließen in die Anamnese ein: familiäre Vorbelastung, Alter, Blutdruck, BMI, Doppler der Gebärmutterarterie sowie biochemische Untersuchungen. Die Marker PAPP-A und placental growth factor (PIGF) sind bei schwerer Präeklampsie deutlich erniedrigt. Die Entdeckungsraten für Präeklampsie liegen bei 88 Prozent mit 5 Prozent falsch-positiven bzw. bei 95 Prozent mit 10 Prozent falsch-positiven Ergebnissen. Hier lässt sich eine höhere falsch-positive Rate durchaus tolerieren, da es sich nicht um einen invasiven Eingriff handelt, es aber Therapiemöglichkeiten gibt. Die Gabe von Aspirin (100 Milligramm pro Tag bis zur 34./36. SSW) hat in Studien eine 40-prozentige Senkung der Präeklampsie-Rate ergeben.

Welche Rolle kann der Bluttest auf Trisomie 21 innerhalb des Ersttrimesterscreenings spielen?

Der Bluttest, bei dem die freie fetale DNA im mütterlichen Blut untersucht wird, kann bislang invasive Diagnostik nicht ersetzen. Zwar gibt es schon neue Tests, die neben Trisomie 21 auch Trisomie 13 und 18 erkennen, aber auch damit wären nicht alle Chromosomenaberrationen erfasst. Insbesondere bei im Ultraschall nachgewiesenen Auffälligkeiten ist gerade in der Frühschwangerschaft auch mit anderen Chromosomenstörungen zu rechnen. Der Bluttest ist derzeit ein sequentieller, kein diagnostischer Test. Man kann ihn beispielsweise bei Frauen, die in die mittlere Risikogruppe einzuordnen sind, anwenden, entweder ergänzend, um das Risiko weiter einzuordnen, oder auch als Ersatz für Methoden, die für die Frauen schwer erreichbar sind (weil sie etwa in eine andere Praxis gehen müssten). Allerdings liegt seine Sensitivität für Trisomie mittlerweile über 99 Prozent (Hui 2013), und bei Reduktion der Kosten des Testes ist mit einer breiteren Anwendung zu rechnen.

In vielen europäischen Ländern ist das Ersttrimester-screening mit Nackentransparenzmessung, Ultraschall usw. bereits als Standardangebot etabliert, und es ist nicht anzunehmen, dass der Bluttest diese etablierten Programme maßgeblich verändern wird. Zumal, abgesehen von der Suche nach Chromosomenstörungen, im ersten Trimenon heute noch sehr viel mehr Untersuchungen möglich und auch sinnvoll sind, die ebenfalls nicht als Standard angeboten werden.

Der Bluttest kann natürlich zusätzlich zur Ersttrimesteruntersuchung eingesetzt werden. Er kann das Screening aber aktuell nicht ersetzen, denn alle Studien haben bislang immer ein High-Risk-Kollektiv mit niedrigem Papp-A beobachtet, wodurch mehr fetale DNS ins mütterliche Blut übergeht. Ob der Test bei Low-Risk-Kollektiven ebenso gut funktioniert, bleibt abzuwarten, auch wenn erste Studien hierfür sprechen (Hui 2013).

Ob der Test eingesetzt wird, hängt natürlich auch von den Kosten ab und von den Strukturen des jeweiligen Gesundheitssystems, ob es etwa bereits ein Ersttrimesterscreening gibt und welche Qualität das Screening aufweist.

Nach meiner Einschätzung sollte der Bluttest innerhalb des Systems in Deutschland vor allem bei den Schwangeren zum Einsatz kommen, die im Ersttrimesterscreening trotz unauffälliger Ultraschallbefunde in einen mittleren Risikobereich eingeordnet wurden, um zu klären, ob man ihnen zu einer invasiven Diagnostik raten soll oder nicht. Bei erheblicher Kostenreduktion würde der Bluttest aber generell eine detaillierte sonografische Ersttrimesteruntersuchung gut ergänzen. ■

Literatur:

Hui L. (2013): *Non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidy: charting the course from clinical validity to clinical utility*, in: *Ultrasound Obstet Gynecol*, 41(1), 2–6

Nicolaides, KH.: *First trimester screening for chromosomal abnormalities*, in: *Semin Perinatol*, 29(4), 190–4

Nicolaides, KH (2011): *Turning the pyramid of prenatal care*, in: *Fetal Diagn Ther*, 29, 183–96



Stellungnahme des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner e. V. (BVNP) zum neuen nicht-invasiven pränatalen Test zur Bestimmung von fetaler Trisomie 21 aus mütterlichem Blut (NIPD)

*Robin Schwerdtfeger**

Neue molekulargenetische Verfahren sollen im Bereich der pränatalen Diagnostik die Bestimmung einer Trisomie 21 aus mütterlichem Blut erlauben. Die Vorstudien und die klinische Validierung scheinen abgeschlossen, denn die Firma Lifecodexx hat für Juli 2012 die Einführung eines entsprechenden Tests mit dem Namen PraenaTest® angekündigt.

Aus diesem Grund sehen wir uns als Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner veranlasst, zunächst eine Stellungnahme zum generellen Umgang mit den neuen Testverfahren zur nicht-invasiven pränatalen Diagnostik (NIPD) abzugeben.

Die Durchführung eines Tests zur Erkennung einer fetalen Trisomie 21 muss im gesamtgesellschaftlichen Kontext gesehen werden. Umso größere Bedeutung kommt der Einbettung dieser Untersuchung in eine umfassende und tiefgreifende Beratung und Diagnostik zu. Nur so kann im Sinne eines informed consent die Freiheit der Schwangeren zu einer individuellen und eigenständigen Entscheidung für oder gegen eine nicht-invasive Diagnostik sichergestellt werden.

Eine unreflektierte, flächendeckende Anwendung dieses Tests ist abzulehnen.

Nur als alternative Diagnostik bei vorliegender Indikation (Risiko für Trisomie 21) zu einer invasiven Diagnostik ist die NIPD vertretbar. Wobei die NIPD bisher nicht die Diagnosesicherheit und den Untersuchungsumfang der invasiven Diagnoseverfahren erreicht, sondern eher als fortgeschrittener Screeningtest mit hohem Aussagewert angesehen werden muss.

Darum darf dieser Test auch nicht losgelöst von den etablierten Verfahren der pränatalen Diagnostik (PD) angewandt werden.

Seine Anwendung setzt große Erfahrung und Einfühlung des Untersuchers sowohl in pränataler als auch human-genetischer Hinsicht voraus.

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) am 01.02.2010 und korrespondierender Modifikationen im Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) hat sich gezeigt, dass die Betreuung von Schwangeren die umfassende Beratung und Moderation der Schwangerschaft in der Verzahnung pränataler, peri- und postpartualer Abläufe erfordert. Diese zum Teil in komplexe genetische Subspezifitäten hineinreichenden Beratungs- und Betreuungsleistungen können neben den von der Mutterschaftsvorsorge gem. Mutterschaftsrichtlinien geforderten Betreuungsleistungen in der Routinebetreuung im Regelfall nicht mehr optimal angeboten werden.

Aus diesen Gründen halten wir folgende Anforderungen an die Durchführung der NIPD für empfehlenswert:

- Die NIPD sollte in Institutionen angeboten werden, bei denen eine etablierte Zusammenarbeit zwischen Pränatalmedizinerinnen, Humangenetikern und ggfs. weiteren Fachdisziplinen gewährleistet ist.
- Um dem Anspruch an eine umfassende und vollständige Diagnostik gerecht zu werden, sollte die NIPD nur in Zusammenhang mit einer weiterführenden,

*für den Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin (BVNP e. V.)

speziellen Ultraschalldiagnostik (DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) Stufen II/III) zur Abklärung von möglichen anderen Risiken durchgeführt werden.

- Ein auffälliger Befund der NIPD bedarf der Abklärung durch ein anerkanntes invasives Verfahren.
- Beim Anwender einer NIPD sollten alle strukturellen und fachlichen Voraussetzungen gegeben sein, um das gesamte Spektrum der unter Umständen notwendigen diagnostischen Optionen und Techniken inkl. invasiver Techniken (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Nabelschnurpunktion) zeitnah und in möglichst enger Anbindung an alle beteiligten Fachdisziplinen zu gewährleisten.
- Die Voraussetzungen für eine unproblematische und zeitnahe Vermittlung zur psychosozialen Beratung vor und ggfs. nach der Diagnostik sollten vorliegen.
- Vor Angebot und Durchführung einer NIPD muss eine genetische Beratung nach GenDG erfolgen und dokumentiert werden.
- Die rechtlichen Vorgaben zu Aufklärung, Beratung, Einwilligung und Dokumentation müssen eingehalten werden.
- Die Ergebnismitteilung muss in einem persönlichen Gespräch zwischen der Patientin (betroffene Person gem. GenDG) und dem veranlassenden Arzt (verantwortliche Person gem. GenDG) erfolgen und dokumentiert werden.
- Diese persönliche Ergebnismitteilung hat die Benennung und Erörterung aller zur Verfügung stehenden Optionen zu umfassen und schließt insoweit auch die Vorgaben nach dem SchKG mit ein.

Die Einführung einer neuen diagnostischen Methode bedarf gerade im Bereich der Pränataldiagnostik einer engen wissenschaftlichen Begleitung und Validierung. Deshalb sollte auch der PraenaTest® von Anfang an im Rahmen wissenschaftlicher Studien sowohl hinsichtlich seiner medizinischen, als auch hinsichtlich möglicher gesamtgesellschaftlicher Auswirkungen beobachtet werden. Angebracht ist in jedem Fall ein behutsamer und von einem gesunden Maß an kritischer Beobachtung getragener Umgang mit der NIPD. ■

Literatur:

Benn, P. et al. (2012): Non-invasive prenatal diagnosis for Down syndrome: the paradigm will shift, but slowly, in: Ultrasound ObstetGynecol, 39, 127–30

Palomaki, GE. Et al. (2011): DNA sequencing of maternal plasma to detect Down Syndrome: an international clinical validation study, in: Genet Med, 13, 913–20

Benn, P. et al. (2011): Prenatal detection of Down syndrome using massively parallel sequencing (MPS): a rapid response position statement from a committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis, http://ispdhome.org/public/news/2011/ISPD_RR_MPS_24Oct11.pdf, 30.10.2011



NIPD: Bewertung im Rahmen des GenDiagnostikgesetzes (GenDG)

Klaus Vetter

Das Diagnostik-Gesetz (GenDG) hatte eine lange Vorlaufphase: Bereits vor zehn Jahren wurden die ersten Expertenvorschläge für ein GenDG gemacht, sie mündeten im Herbst 2006 in einem ersten Gesetzesentwurf. Das Gesetz trat dann am 1. Februar 2010 in den meisten Teilen in Kraft und am 1. Februar 2012 in Gänze.

Das GenDG zielt darauf ab, das Recht auf informationelle Selbstbestimmung (Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen) zu stärken. Nur Betroffene sollen künftig darüber bestimmen, was mit ihren Daten passiert. Außerdem soll Diskriminierung ausgeschlossen werden. Gendiagnostische Maßnahmen dürfen nur durch qualifizierte Ärzte vorgenommen werden (Arztvorbehalt). Bei nicht einwilligungsfähigen Personen gibt es strenge Vorschriften. Genetische Reihenuntersuchungen dürfen nur freiwillig nach Zustimmung vorgenommen werden.

§ 23 des Gendiagnostik-Gesetzes sieht vor, dass am Robert Koch-Institut (RKI) eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission eingerichtet wird, die in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien erstellt. Diese Kommission hat insgesamt 18 Mitglieder aus folgenden Bereichen: zehn Sachverständige aus der Medizin, drei aus der Biologie, zwei aus Recht und Ethik sowie drei VertreterInnen aus Patienten- und Verbraucherorganisationen sowie Behindertenverbänden. Die Gendiagnostik-Kommission hat elf unterschiedliche Arbeitsgruppen gebildet, wobei für unser heutiges Thema insbesondere folgende Bereiche relevant sind: AG01: Qualifikation und Inhalte der genetischen Beratung (§23 (2) Nr. 2a, 3), AG02: Analytische Validierung (§23 (2) Nr. 4), vorgeburtlichen Risikoabklärung (AG05, GenDG §23 (2) Nr. 5).

Die genetische Beratung teilt sich in die eigentliche genetische Beratung und die fachgebundene genetische Beratung, die von GynäkologInnen (in der Pränataldiagnostik und Onkologie), Pädiatern, NeurologInnen und FachärztInnen der Inneren Medizin durchgeführt werden kann.

Die Gendiagnostik-Kommission hat am 22.1.2010 festgelegt, welche Untersuchungen überhaupt genetische Untersuchungen im Sinne des GenDG sind: „Medizinische Laboratoriumsuntersuchungen sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst werden.“ Ob eine Untersuchung unter das Gendiagnostik-Gesetz fällt, hängt also von der Intention für eine Untersuchung ab. Entscheidend ist nicht die Untersuchungsmethode. Die verantwortliche ärztliche Person bestimmt, wofür eine Analyse durchgeführt wird. Aufgrund dieser Definition fallen beispielsweise folgende Untersuchungen unter bzw. nicht unter das GenDG:

- Eine Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien fällt mangels gezielter Fragestellung nicht unter das GenDG.
- Eine weiterführende Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien kann je nach Fragestellung / Indikation unter das GenDG fallen.
- Eine pränatale Risikoberechnung für Aneuploidien (Ersttrimesterdiagnostik) fällt wegen gezielter Fragestellung unter das GenDG.
- Chromosomenanalysen aus Fruchtwasser / Chorionzotten / Fetalblut fallen unter das GenDG und stehen im Zentrum der Überlegungen zum GenDG.
- Eine Cholesterinbestimmung zur Steuerung einer Therapie fällt nicht unter das GenDG.
- Eine Cholesterinbestimmung im Rahmen einer familiären Risikoabklärung fällt unter das GenDG.
- Eine Abklärung thrombophiler Risiken mit der Frage nach einer Heparinbehandlung fällt nicht unter das GenDG.

Innerhalb der fachgebundenen genetischen Beratung im Rahmen der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss die ratsuchende Person über die Bedeutung von Wahrscheinlichkeiten, mit der eine Krankheit auftreten kann, informiert werden.

§ 23, Abs. 4 des GenDG fordert die Gendiagnostik-Kommission auf, Richtlinien zur Durchführung genetischer Analysen zu entwerfen. Als Richtlinien für die Qualitätssicherung von Analysen zu medizinischen Zwecken wurden von der Gendiagnostik-Kommission folgende Punkte festgelegt: Der anerkannte Stand von Wissenschaft und Technik für genetische Analysen muss gewahrt sein, ein System der internen Qualitätssicherung muss eingeführt werden, das Personal muss entsprechend qualifiziert sein und externe Qualitätssicherungsmaßnahmen sind anzuwenden. Es ist somit erforderlich, dass eine Einrichtung, die solche Verfahren in der genetischen Analytik einsetzen will, zunächst die Leistungsfähigkeit des Verfahrens ermittelt. Dieser Vorgang wird als Validierung bezeichnet und dient der Feststellung der „Eignung und Zuverlässigkeit der Analyse-methode“ im Sinne von § 23, Abs. 2, Nr. 4, GenDG.

Nach § 23, Abs. 5, des GenDG soll die Gendiagnostik-Kommission Richtlinien für die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung festlegen. Der Anwendungsbereich des Absatz 5 wurde von der Gendiagnostik-Kommission folgendermaßen eingegrenzt: „Bei der vorgeburtlichen Risikoabklärung mittels nicht-invasiver Methoden wird aus dem mütterlichen Altersrisiko und zusätzlichen sonografischen und biochemischen Parametern ein individuelles schwangerschaftsspezifisches Risiko für das Vorliegen insbesondere numerischer Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18 und 13, Monosomie X / Turner Syndrom) des oder der Föten berechnet. Dies wird in natürlichen Häufigkeiten angegeben, das heißt auf Basis des Testergebnisses ist eine von x getesteten Schwangeren tatsächlich betroffen. Im Gegensatz dazu erfolgt durch diagnostische vorgeburtliche genetische Untersuchungen zum Beispiel mittels Karyotypisierung ein definitiver Ausschluss einer numerischen oder strukturellen Chromosomenstörung. Diese diagnostischen genetischen Untersuchungen setzen in der Regel einen invasiven Eingriff voraus (Chorionzottenbiopsie, Fruchtwasserentnahme, Nabelschnurpunktion), der mit einem Abortrisiko von etwa 1 Prozent assoziiert wird. Auf der Basis neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse und sensitiver Messmethoden werden genetische Analysen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut als diagnostische

genetische Untersuchungen die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung ergänzen oder ersetzen können (Chiu et al. 2011).“

Dies ist die von der Gendiagnostik-Kommission geplante Richtlinie, die deutlich macht, dass der neue Bluttest zur Feststellung einer Trisomie 21, der momentan noch als Second-Line-Test zur Risikoberechnung gilt, nach Veröffentlichung der Richtlinie unter die diagnostischen Tests zu zählen ist und damit den strengeren Regeln dieser Tests (§ 23, Abs. 2, Nr. 4, GenDG) unterliegen wird. Hier ist vor allem die Validierung, also die Feststellung der „Eignung und Zuverlässigkeit der Analyse-methode“, zu nennen, die bei dem Bluttest entsprechend der Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission künftig vorgenommen werden muss.

Da es Auftrag der Gendiagnostik-Kommission ist, den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik zu beachten, steht es außer Frage, dass auch dieser neue Test in das Spektrum möglicher Analysemethoden aufgenommen wird. Das GenDG eröffnet mithilfe der Gendiagnostik-Kommission eine Möglichkeit, neue wissenschaftliche und technische Entwicklungen, die diesen Bereich betreffen, schnell und unter professioneller Leitung in das Gesetz zu integrieren. ■

Literatur:

Chiu RW. et al. (2011): *Non-invasive prenatal diagnosis by fetal nucleic acid analysis in maternal plasma: the coming of age*, in: *Semin Fetal Neonatal Med*, 16(2), 88–93



Nicht-invasive Untersuchung auf Trisomie 21 in ethischer und grundrechtlicher Abwägung

Hartmut Kreß

Im Folgenden wird aus ethischer Perspektive die medizinisch-technische Innovation kommentiert, vorgeburtliches Leben während der Schwangerschaft frühzeitiger als bisher auf Schädigungen und drohende Behinderung hin untersuchen zu können. Das neuartige Verfahren gelangt jetzt auch in Deutschland zur Anwendung. Konkret betrifft es derzeit die Trisomie 21 bzw. das sog. Down-Syndrom. Mit dem neuen Verfahren kann festgestellt werden, ob ein Fetus mit der Trisomie 21 belastet ist, indem an der Schwangeren ein Bluttest erfolgt. Dies ist technisch bereits im Umfeld der 10. Schwangerschaftswoche möglich und eröffnet eine Alternative zu der invasiven Untersuchung – Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung –, die bislang erforderlich war. Die Fruchtwasseruntersuchungen wurden bzw. werden erst später, im Umkreis der 14. oder 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt.

Gegen das neue Verfahren ist im Inland vorab heftiger Widerspruch geäußert worden. Es hieß, Frauen würden zur „Gedankenlosigkeit“ verleitet; denn das Verfahren sei „leichter“ zu nutzen als die herkömmliche pränatale Diagnostik. Dies führe dazu, dass – falls bei dem Kind eine Behinderung diagnostiziert wird – auch der Schwangerschaftsabbruch leichter falle. Durch den neuen Bluttest drohe ein Dammbruch zulasten von Behinderten und drohe die „Beseitigung von Menschengruppen“ mit bestimmten Krankheiten. Es ist sogar vom Genozid die Rede.

Die Vorbehalte können indessen nicht überzeugen. Dies zeigt sich besonders dann, wenn man in idealtypischer Form die „klassische“ pränatale Diagnostik (PND), die invasiv verfährt und die erst spät – im zweiten Schwangerschaftsdrittel – stattfindet, mit der neu entwickelten Handlungsoption vergleicht. Finanzierungsaspekte, medizinisch-technische und juristische Einzelheiten

sowie Besonderheiten bei der Einführung der neuen Methode in Deutschland klammere ich nachfolgend aus, sondern nenne aus ethischer Sicht zugespitzt sechs Punkte.

1. Der Gesundheitsschutz der Frau

Der Schutz der menschlichen Gesundheit ist ein fundamentales Gut, das sowohl ethisch als auch rechtlich bei Güterabwägungen und Entscheidungskonflikten mit sehr hohem Gewicht in die Waagschalen zu legen ist. Im Licht des Gesundheitsschutzes verdient der neuartige Bluttest im Vergleich zur pränatalen Diagnostik, so wie sie bis jetzt dominierte, den Vorzug. Die Schwangere wird physisch nicht mehr belastet, weil statt des invasiven Eingriffs (Punktion) nur eine Blutentnahme erfolgt. Falls beim Kind eine Behinderung festgestellt wird und die Frau sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden sollte, könnte sich für sie überdies die psychische Anspannung verkleinern. Dies gilt jedenfalls dann, sofern der vorverlegte Bluttest tatsächlich eine sehr hohe Sensitivität erreicht, also treffsicher ist, und wenn sich Abbrüche daher frühzeitiger vornehmen lassen. Späte Abbrüche wirken auf die Betroffenen häufig geradezu traumatisierend.

Das Anrecht von Schwangeren auf Gesundheitsschutz und auf gesundheitliche Versorgung, die dem jeweils aktuellen Stand der wissenschaftlichen Erkenntnis entspricht, spricht für sich selbst. Schon dieser Punkt ist derart gewichtig, dass die Einwände gegen das neue Verfahren verblassen. Verstärkend kommt ein weiterer Aspekt hinzu:

2. Lebensschutz und Würdeschutz des vorgeburtlichen Kindes

Das neue Verfahren dient dem Schutz von Feten. Quantitativ ist zwar zu vermuten, dass sich auf seiner Basis vorgeburtliche Untersuchungen auf das Down-Syndrom und hieraus resultierende Schwangerschaftsabbrüche vermehren werden. Im Vergleich zu den Abbrüchen, die in der Dreimonatsfrist aus sonstigen, vornehmlich sozialen Gründen vorgenommen werden (nach § 218 a I StGB), wird dies aber immer noch eine geringe Größenordnung bleiben. Qualitativ, das heißt ethisch-normativ ist zu sagen: Gegenüber der bisherigen Praxis ist das neue Verfahren schonender und stellt ein geringeres Übel dar, sodass es im Zweifel vorzuziehen ist. Wenn eine pränatale Diagnostik erst spät und in invasiver Form erfolgt, belastet dies nicht nur die Frau; vielmehr besteht auch für das Kind ein Risiko. Feten können verfahrensbedingt verletzt werden; es kommt zu Fehlgeburten. Tragisch ist es, wenn ein Fetus stirbt, der von der befürchteten Krankheit, hier: der Trisomie 21, gar nicht betroffen war, sondern gesund hätte geboren werden können. Demgegenüber ist das neue Verfahren für den Fetus risikofrei; es löst keine Aborte aus. Insofern kommt es dem Schutz vorgeburtlichen Lebens zugute.

Dies gilt überdies dann, wenn man den Schutzanspruch vorgeburtlichen Lebens differenziert bedenkt. Ethisch sprechen triftige Gründe für die Position, dem vorgeburtlichen Leben eine sukzessiv ansteigende Schutzwürdigkeit zuzuschreiben. Demzufolge sind Embryonen bzw. Feten umso stärker zu schützen, je weiter ihre Individuation, ihre Entwicklung zum vollen Menschsein fortgeschritten ist (Gradualismus). Sofern eine Schwangerschaft nach später pränataler Diagnostik abgebrochen wird, werden Feten getötet, die weit entwickelt sind. Über die Hirnrinde existieren bei ihnen unter Umständen schon Schmerzbewusstsein und Schmerzwahrnehmung. Sobald man vom ansteigenden Würdeschutz, von einem graduell zunehmenden Schutzanspruch vorgeburtlichen Menschseins ausgeht, dann ist es geboten, vor allem die späten Abbrüche zu reduzieren. Sofern das neue Verfahren tatsächlich zu sicheren Aussagen führt, könnte es bewirken, potenzielle Abbrüche zeitlich vorverlegen zu können.

Ethisch und menschlich ist zwar jeder Schwangerschaftsabbruch problematisch. Wenn es zu Abbrüchen kommt, sollten sie in Anbetracht der ansteigenden Schutzwürdigkeit menschlichen Lebens dann aber zumindest, soweit möglich, innerhalb der Dreimonatsfrist bzw. auf jeden Fall möglichst frühzeitig erfolgen können.

3. Selbstbestimmungsrecht und Persönlichkeitsrechte der Frau

Eine Leitfrage für den Umgang mit dem vorgeburtlichen Leben lautet: Quis iudicabit? Mithin: Wer wird, darf bzw. soll über einen eventuellen Abbruch entscheiden, falls für den Fetus eine Behinderung diagnostiziert wurde? Dies ist letztlich Sache der betroffenen Frau. Während der Schwangerschaft ist das vorgeburtliche Leben untrennbar mit ihr verbunden. Es gehört daher zu ihrer reproduktiven Autonomie, zu ihrem Persönlichkeitsrecht, und es wird zur Frage ihres Gewissens, ob sie die vorgeburtliche Untersuchung – sei es die späte PND oder den zeitlich früheren Bluttest – ablehnt oder ob sie hiervon Gebrauch macht. Ihr das Entscheidungsrecht zur Diagnostik und zum potenziellen Abbruch abzusprechen, wäre ein gravierender Eingriff in ihre Persönlichkeitsrechte.

Den Aspekt betone ich deshalb so sehr, weil Schwangere in den derzeitigen Debatten mit einem Einwand konfrontiert und belastet werden, der ihr individuelles Entscheidungsrecht zu untergraben droht. Der Einwand verlagert die Problematik freilich auf eine andere Ebene; denn er setzt gesellschaftlich-kulturell an. Ihm zufolge werden durch den Entschluss einer Frau, den Fetus auf Trisomie 21 untersuchen zu lassen und die Schwangerschaft eventuell abubrechen, Behinderte diskriminiert. Diesen Vorwurf halte ich jedoch nicht für überzeugend.

4. Diskriminierung von Behinderten?

Zunächst: Wäre man konsequent, dann müsste der Einwand der Diskriminierung gegen die verschiedenen Risikoabklärungen auf das Down-Syndrom gelten, die statthaft sind und die zurzeit breit praktiziert werden. Vor allem ist ihm der Sache nach entgegenzuhalten, dass er ethisch relevante Unterscheidungen übergeht. Vorgeburtliches Leben auf spätere Behinderungen zu untersuchen ist das eine; der Umgang mit behindert geborenen Menschen ist ein anderes. Menschen, die behindert geboren wurden, stehen vollumfänglich unter dem Schutz von Gesetzen und von Menschen- bzw. von Grundrechten (Grundrechte von Behinderten als Abwehrrechte). Staat und Öffentlichkeit stehen in der Pflicht, Behinderte in ihrem Lebensalltag zu unterstützen (aufgrund ihrer Grundrechte als Anspruchs- oder Leistungsrechte). Wenn eine Frau erwägt, vorgeburtlich einen Fetus auf eine Behinderung untersuchen zu lassen, dann wendet sie sich weder intentional noch





faktisch oder real gegen Menschen, die mit Behinderung geboren wurden – zum Beispiel auch nicht gegen ein älteres behindertes Geschwisterkind, das in der eigenen Familie möglicherweise schon vorhanden ist. Sie spricht kein Urteil aus über geborene Behinderte und auch nicht über Behinderung „als solche“. Vielmehr wünschen die Frau und ihr Partner dem von ihnen erzeugten Kind für sein späteres Leben gute gesundheitliche Ausgangsbedingungen. Gegebenenfalls würden sie sich überfordert fühlen, wenn sie ein behindertes Kind aufzuziehen hätten („Unzumutbarkeit“ im Sinn der medizinischen Indikation des deutschen Gesetzgebers). Das heißt ethisch sind die konkrete Situation der Frau, ihre persönlichen Handlungsintentionen und -motive zu sehen und zu achten. Dass ihre Entscheidung indirekt behinderte Menschen diskriminieren könnte, stellt demgegenüber eine abstrakte Gefahr dar. Diese Gefahr ist überdies unbelegt. Deshalb fehlt dem Einwand, die Entscheidung einer Frau zur pränatalen Untersuchung diskriminiere Behinderte, die Durchschlagskraft.

Nur zum Vergleich und hypothetisch gesagt: Eine Diskriminierung Behinderter läge dann vor, sofern staatliche oder öffentliche Institutionen die Untersuchung auf Trisomie 21 aus Kostengründen anordnen oder in diese Richtung Druck ausüben würden. Doch dies ist ja nicht der Fall. Es handelt sich vielmehr um individuelle Entscheidungen Betroffener angesichts persönlicher Konfliktsituationen. – Auf sozialetischer Ebene ist freilich noch eine weitere Anschlussfrage zu bedenken:

5. Grenzlinien angesichts theoretisch denkbarer Ausweitungen

Theoretisch, auf der Basis aktueller Forschungsergebnisse erscheint es inzwischen vorstellbar, Feten nicht nur auf einzelne Belastungen wie Trisomie 21 hin zu testen, sondern in Zukunft einmal das gesamte Genom von Feten zu analysieren. Dies ist aber (a) schon von der Sache her nicht sinnvoll. Mit einem solchen Test würden umfassend genetische Daten über das vorgeburtliche Kind gewonnen, deren reale Aussagekraft für künftige Krankheiten zu unklar bzw. zu gering ist. Vor allem (b) greifen in dieser Hinsicht die Grundrechte, die das Kind nach seiner Geburt einmal besitzen wird, nämlich sein Recht auf Nichtwissen um das Genom bzw. auf informationelle Selbstbestimmung. Nach der Geburt ist es die Sache des einzelnen, dann erwachsenen Menschen, eigenverantwortlich zu entscheiden, ob oder inwie-

weit Daten über sein Genom erhoben werden. Dieses informationelle Selbstbestimmungsrecht wiegt derart schwer, dass es vorwiegend greift und pränatal auch gegenüber den Eltern gilt. Deren Entscheidungsrechte über vorgeburtliches Leben sind also dahingehend einzugrenzen, dass genetische Informationen nur in Korrelation zu Krankheiten erhoben werden dürfen, die für das Kind nach der Geburt ganz konkret und begründet zu befürchten sind.

Auf dieser gedanklichen Basis sind Einzelheiten der Grenzziehung medizinisch und ethisch fortlaufend zu diskutieren. Eine starre Grenzziehung wie diejenige, die zurzeit im Gendiagnostikgesetz § 15 II anzutreffen ist – keine Diagnostik auf Krankheiten, die beim geborenen Menschen nach dem Stichtag des 18. Geburtstags auftreten werden –, ist freilich nicht sachgerecht. Wichtig ist, dass im Zuge der Debatten über pränatale Diagnostik nicht der Eindruck erweckt wird, als seien vorgeburtliche genetische Analysen geeignet, Behinderungen umfassend zu verhindern. Die Überzahl von Behinderungen entsteht ohnehin perinatal oder im Verlauf des späteren Lebens.

Dennoch wird aufgrund des technischen Fortschritts künftig die Zahl von Behinderungen oder Krankheiten anwachsen, auf die hin schon während der Schwangerschaft Untersuchungen durch Bluttest möglich werden. Auf schwangere Frauen und ihre Partner werden in Zukunft daher vermehrt schwierige Entscheidungsfragen zukommen. Hierauf bezieht sich mein abschließender Punkt:

6. Befähigungsgerechtigkeit zugunsten der Schwangeren als Bringschuld der Gesellschaft

Auch wenn die vorgeburtliche Diagnostik und ein eventueller Abbruch im Verlauf der Schwangerschaft in Zukunft frühzeitiger erfolgen können, bleibt es für betroffene Eltern moralisch eine Gratwanderung, wie sie sich verhalten und entscheiden. Anknüpfend an die Idee der Befähigungsgerechtigkeit in der neueren Sozialphilosophie (Amartya Sen; Martha Nussbaum) ist zu betonen: Es ist ein Gebot der Gerechtigkeit und der Fairness, sie in ihrer konkreten Situation in die Lage zu versetzen, sich in einem möglichst hohen Maß verantwortlich und authentisch entscheiden zu können. Daher ist es unerlässlich, kompetente Angebote für die

Beratung vor und nach vorgeburtlichen Untersuchungen vorzuhalten, und zwar neben der humangenetischen gleichfalls die psychosoziale Beratung.

Nun existieren in unserer pluralistischen Gesellschaft zum Umgang mit vorgeburtlichem Leben ganz unterschiedliche Vorstellungen. Das Spektrum reicht von der katholisch-lehramtlichen Position des radikalen Lebensschutzes bis zu liberalen protestantischen oder humanistischen Auffassungen. Diejenigen, die in der psychosozialen Beratung tätig sind, sind daher nicht nur in ihrer Gesprächsführungskompetenz und Empathie, sondern auch in ihrer weltanschaulich-kulturellen Kompetenz sowie nicht zuletzt hinsichtlich ihrer persönlichen Toleranz herausgefordert (Letzteres im Blick darauf, dass eine Schwangere vielleicht einen ganz anderen Entschluss trifft, als die beratende Person es für plausibel hält). Der springende Punkt besteht darin, die Entscheidungssubjekte, das heißt die Schwangere und ihren Partner, zu einem gewissenhaften eigenen Urteil zu befähigen, das für sie selbst tragfähig ist und zu dem sie auch im Nachhinein zu stehen vermögen. ■



Nicht-invasiver Bluttest: Auswirkung auf die psychosoziale Beratung, die Information zu Pränataldiagnostik und offene Fragen

Angelika Dohr

Ich möchte kurz die möglichen Auswirkungen des nicht-invasiven Bluttests auf das Erleben der Frauen und Paare und somit auch auf die psychosoziale Beratung skizzieren. Ich habe das Glück, die Pränataldiagnostik aus allen Blickwinkeln zu kennen.

Das besondere an der psychosozialen Beratung ist, dass es keine Vorgaben gibt, keinen Auftrag der Informationsvermittlung. Wir können die „Paare da abholen, wo sie stehen“. Die Paare äußern ihre Gedanken und Befürchtungen und sprechen davon, welchem Druck sie ausgesetzt sind, wie sie sich fühlen und welche Symptome sie plagen. Dies ist die Grundlage meiner Überlegungen.

Ausgangssituation

Auch heute noch sind Eltern „guter Hoffnung“. Paare die das Angebot der Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen, möchten bestätigt haben, dass mit ihrem Kind alles in Ordnung ist. Die Möglichkeit, dass bei ihrem Kind eine Auffälligkeit diagnostiziert wird, ziehen sie, wenn überhaupt, nur als abstrakte Möglichkeit in Betracht.

Sogar Eltern, die mit einer Verdachtsdiagnose kommen, hoffen, dass der Pränataldiagnostiker ihnen sagt, dass alles in Ordnung ist. Die Diagnose oder Verdachtsdiagnose einer schweren Auffälligkeit, an der das Kind möglicherweise sogar versterben wird oder die nicht therapierbar ist, oder die Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch bei ihrem Wunschkind gehört zu den schwierigsten Lebensereignissen, die Menschen zu bewältigen haben. Die Eltern stehen einer völlig neuen Realität gegenüber, und die meisten zeigen deutliche Anzeichen einer akuten Belastungsreaktion. Sie brauchen unsere wohlwollende Begleitung und eine Diagnostik, die die Stressbelastung möglichst angstfrei hält.

Jedes pränataldiagnostische Testverfahren ist mit der Angst vor dem Ergebnis behaftet und bedeutet umso mehr Stress, je länger sich die Paare in einem mit dem Gefühl der Hilflosigkeit verknüpften Wartezustand befinden. Die invasive Diagnostik erzeugt jedoch zusätzliche Ängste: vor dem Eingriff und vor allem vor dem Verlust des Kindes durch Fehlgeburt. Insbesondere Frauen, die spät ihr erstes Kind bekommen oder sich jahrelang einer Kinderwunsch-Behandlung unterzogen haben, scheuen das Risiko einer selbstverschuldeten Fehlgeburt.

Daher liegt ein Vorteil des neuen Testverfahrens zweifellos darin, dass es nicht invasiv ist. Die Sensitivität scheint hoch zu sein und es gibt ein relativ klares Ergebnis. Ein negatives Ergebnis wird aller Wahrscheinlichkeit eher zu einer Entlastung führen, da das Ergebnis einfach einzuordnen ist.

Ein weiteres Plus des neuen Bluttests liegt in der frühen Durchführbarkeit: Der Test ist bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche durchführbar (zu diesem Zeitpunkt wird er in den USA angeboten) und hat damit den Vorteil, dass in der 12. Schwangerschaftswoche bereits ein Ergebnis vorliegt. Dies kann zu einer schnellen Entlastung führen. Ist der Test positiv, so weist dies auf einen chromosomalen Defekt hin, und die Auseinandersetzung mit der Erkrankung des Kindes und ggf. weiterführende Diagnostik können früh erfolgen.

Entscheidet sich die Frau zu einem Schwangerschaftsabbruch, kann sie zu diesem Zeitpunkt der Schwangerschaft noch zwischen verschiedenen Methoden des Schwangerschaftsabbruchs wählen. Ob Vakuumaspiration oder Geburtseinleitung macht hier oft einen großen Unterschied.

Es wäre auch ausreichend Zeit, die Entscheidung reifen zu lassen, ohne dass die Paare Gefahr laufen in die für alle Betroffenen schwierige Phase nach der 20. Schwangerschaftswoche zu geraten.

Ein Nachteil ist allerdings, dass die Firma Life Codex den Test in Deutschland erst ab der 12. Schwangerschaftswoche nach der Ersttrimesteruntersuchung anbietet, was zu einer deutlichen Verzögerung im Gegensatz zum bisher üblichen Vorgehen, Ersttrimestertest mit gegebenenfalls anschließender CVS, führt. Es kommt zu mindestens 14 Tagen Zeitverlust, was bedeutet, dass die Patientin, bei deren Kind sich eine Chromosomenstörung nachweisen lässt, frühestens in der 16. Schwangerschaftswoche, jedoch häufig auch später, ihr Ergebnis hat. Hinzu kommt, dass die Schwangere durch drei aufeinanderfolgende Tests über mehrere Wochen verunsichert wird, hofft und wartet, – was für alle Paare ein sehr belastender Zeitabschnitt ist, weil sie in dieser Phase die Hilflosigkeit extrem spüren.

Die Durchführung von drei diagnostischen pränatalen Abklärungen nacheinander zieht durch die Wiederholung der gleichen Situation oft eine akute psychische Belastungsreaktion nach sich und lässt das Angstzentrum permanent Adrenalin, Voradrenalin und Kortisol ausschütten. Dies ist keine gute Ausgangssituation für eine anschließende Entscheidung und auch nicht für einen Schwangerschaftsabbruch in der fortgeschrittenen Schwangerschaft.

Ein weiterer Nachteil des neuen Tests sind die Kosten für die Schwangere. Als Igel-Leistung mit einem Preis von 1.250 Euro ist er wohl nur für Frauen und Paare mit sehr hohem Einkommen verfügbar. Hinzu kommen noch Kosten für den anbietenden Arzt und die Kosten für das Ersttrimesterscreening von 150 bis 250 Euro.

Mir ist bewusst, dass eine Finanzierung durch das beanspruchte Kassensystem ein heikles Thema ist. Ich sehe hier aber auch die Gefahr, dass in einem sehr vulnerablen Bereich die Patientinnen in arm und reich getrennt werden. Etwa überspitzt weitergesponnen würde es bedeuten, reiche Paare kaufen sich einen risikolosen Test, während ärmere Menschen eine Fehlgeburt durch invasive Maßnahmen riskieren müssen. Auf diesem Wege werden möglicherweise gerade Paare, die schon am Rand der Gesellschaft leben, doppelt belastet. Paare reagieren in solchen Extremsituationen besonders empfindlich auf Ungerechtigkeit.

Zu kritisieren ist weiterhin, dass zunächst nur ein Test auf den Markt kommt, der isoliert auf Trisomie 21 testet. Somit gerät einmal mehr das Down-Syndrom in den Fokus. Beim Down-Syndrom handelt es sich um eine Form der Behinderung, die sehr unterschiedliche Ausprägungen haben kann und für die meisten Betroffenen mit einer guten Lebenserwartung und -qualität verbunden ist.

Durch das selektive Anbieten des risikolosen Tests wird für die Paare der Eindruck vermittelt, dass Kinder mit Down-Syndrom als besonders belastend bewertet werden. Ein Gedanke, den ich heute schon häufig in der Beratung antreffe. Patientinnen werden von Freundinnen informiert: „Hast Du schon den Test gegen Down-Syndrom machen lassen. Das musst Du unbedingt tun!“ Erschwerend kommt hinzu, dass ich zunehmend Paare berate, die in ihrem 20-, 30- oder 35-jährigen Leben noch nie persönlich einen Menschen mit Down-Syndrom begegnet sind. Wir stellen Kontakt zu Selbsthilfegruppen her, aber es ist schwer, den Menschen in der schwierigen Entscheidungssituation die Angst vor etwas zu nehmen, was sie nur als Risikoberatung aus der Presse oder Frauenarztpraxis kennen.

Wir, die Professionellen, müssen vorsichtig sein mit den Signalen, die wir unbeabsichtigt setzen. Das macht es einmal mehr wichtig, die Rahmenbedingungen zu prüfen, besonderes Augenmerk gebührt dem Recht der Schwangeren auf Nichtwissen.

Die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik können bei Paaren dazu führen, dass sie sich verpflichtet fühlen, diese auch durchführen zu lassen. Je risikoloser, verfügbarer, selbstverständlicher die Anwendung wird, umso mehr können Eltern, die aktiv auf einen solchen Test verzichten, gesellschaftlich unter Druck geraten. Den Test zu verbieten ist aber ebenso wenig moralisch vertretbar.

Es muss also gesichert sein, dass keine Nachteile für Frauen entstehen, wenn sie sich gegen den Test entscheiden. Genauso darf es den Paaren nicht erschwert werden, sich für ein Kind mit einer Behinderung zu entscheiden. Die Entscheidung gegen den Test oder sogar für ein Kind mit Behinderung muss genauso selbstverständlich sein wie die Bereitstellung des Tests für alle Gesellschaftsschichten.





Ich glaube sogar, dass eine Förderung der Pränataldiagnostik oder genetischen Forschung durch staatliche Mittel (wie die Entwicklung des Tests durch Förderung des Bundesministeriums für Bildung und Forschung) immer an eine öffentliche Förderung von Menschen mit Behinderung gekoppelt sein sollte. Nur so wird deutlich sichtbar, dass Politik und Gesellschaft beide Wege unterstützt. Gleichzeitig darf der Staat nicht in seinem Bemühen nachlassen, Menschen mit Behinderung zu integrieren bzw. den Vorgang der Inklusion voranzutreiben.

Fachgerechte Beratung

Schwangere Frauen machen sich heutzutage viele Sorgen, auch dadurch dass wir in der Medizin sehr umfassend, das heißt auch über geringe Risiken, aufklären können und müssen. Zu Beginn der Schwangerschaft sind schwangere Frauen mit extrem vielen Informationen konfrontiert und häufig überfordert. Der Gedanke, der dann vorherrscht, ist: „Ich muss alles tun, um für mich und mein Kind Sicherheit zu bekommen.“ Im Hinblick auf die Möglichkeiten, die die Entwicklung der DNA-Sequenzierungstechnologien (Next Generation Sequencing) in Zukunft noch bieten kann, ist diese Haltung fatal.

Daher halte ich das Angebot fachgerechter Beratung bereits im Vorfeld der Testungen, möglicherweise sogar schon in der Familienplanungsphase, für sinnvoll. Dies betrifft zum einen die medizinische Beratung im Sinne des Gendiagnostikgesetzes (in der Praxis nicht leistbar) und die psychosoziale Beratung, die die Paare in die Lage versetzen soll, eine selbstbestimmte Entscheidung zu treffen, die die Belastbarkeit, die eigene Werthaltung und die größtmögliche körperliche und seelische Gesundheit berücksichtigt.

Das hätte auch den Vorteil, dass die Inanspruchnahme beider Beratungen in der Entscheidungsphase vor oder nach dem Test erleichtert wird.

Wichtig ist aber auch, dass bei der immer schwieriger werdenden Entscheidung, die die Tests der Zukunft Eltern abverlangen werden, unbedingt eine hohe fachliche Qualifikation der medizinischen aber auch der psychosozialen und psychischen BeraterInnen vorhanden sein muss. Auch muss die Finanzierung des Aufwands gesichert sein.

Selbstverständlich für pro familia sollte die Beratung

- ergebnisoffen,
- freiwillig,
- und kostenfrei angeboten werden.

Es sollte ein multiprofessionelles Gremium geben, dass die Fortschrittstechnologie überwacht und innerhalb des den Rahmen bestimmenden Gendiagnostikgesetzes prüft und diskutiert.

Schlussplädoyer

Zum Schluss noch ein ganz persönlicher Wunsch. Ich erlebe, dass Frauen zunehmend belastet sind durch ihre persönliche Lebenssituation (Haushalt und Beruf, Mutterrolle, Pflegeaufgaben) und häufig mit Schuldgefühlen zu kämpfen haben in der Entscheidungssituation. Denn sie spüren, dass keiner der Wege – Abbruch oder ein behindertes Kind – wirklich gesellschaftlich erwünscht ist. Wir können die schweren Entscheidungen der Zukunft nicht auf die betreffenden Frauen abwälzen.

Ich wünsche mir angesichts der rasanten Entwicklung in der Genetik eine öffentliche Debatte, angestoßen von Politik und Fachgesellschaften, darüber, wo wir uns als Gesellschaft verankern wollen, was wir uns für unser gemeinsames Leben wünschen. Diese Debatte sollte getragen sein von gegenseitiger Toleranz und der Toleranz gegenüber selbstbestimmten Entscheidungen und der Wertschätzung von Vielfalt in unserer Gesellschaft. Nur so können wir als Gesellschaft den richtigen Weg finden, und nur so können wir in Zukunft die Frauen, egal welchen Weg sie gehen, gesund aus der Pränataldiagnostik entlassen. ■

Vortrag 7

Die Stellungnahme des Netzwerks gegen Selektion durch Pränataldiagnostik

Silke Koppermann

Das Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik möchte die gesellschaftspolitische Diskussion beleben und bereichern und auch bei der einzelnen Schwangeren einen Denkprozess darüber auslösen, welche gesellschaftlichen Konsequenzen ihre persönliche Entscheidungen haben können.

Zunächst möchte ich einige Thesen aus einer Erklärung vortragen, die unser Netzwerk etwa vor einem halben Jahr erstellt hat:¹

Wir sehen den Test als letzten Schritt vorgeburtlicher Diagnostik, mit der zunächst in wenigen, schweren Ausnahmefällen die Geburt von Kindern mit schwerwiegenden genetischen Auffälligkeiten verhindert werden sollte und die heute zur Routine in der Schwangerenvorsorge geworden ist. Seit ca. 2002 hat sich das Ersttrimesterscreening zunehmend als Routinecheck auf das Down-Syndrom in einem frühen Schwangerschaftsstadium etabliert, und nun soll dieser ausschließlich selektiv wirkende Test auf den Markt kommen, der eine angeblich eindeutige und für gesunde Kinder und die Schwangere gefahrlose Durchführung verspricht. Viele Frauen hoffen, dass Ersttrimestertest und Amniozentese eines Tages durch einen einfachen Bluttest ersetzt werden können.

Die Propagierung des Tests beinhaltet eine Diskriminierung und verfestigt die Vorurteile gegenüber Menschen mit Down-Syndrom. Das Grundgesetz verbietet die Diskriminierung von Menschen mit Behinderung, und die UN-Behindertenrechtskonvention macht das Recht eines jeden Menschen auf Inklusion und Förderung verbindlich. Menschen mit Down-Syndrom leiden nicht am Down-Syndrom, sondern vor allem an der gesellschaftlichen Diskriminierung.

Der neue Bluttest ist ein weiterer Schub in Richtung auf eine routinisierte Frühselektion von ungeborenen Kindern, die nicht der genetischen Norm entsprechen. Er verstärkt die Gefahr eines sozialen Zwangs zu dessen Nutzung.

Die nicht-invasive Pränataldiagnostik hat eine eindeutig selektive Zielsetzung. Eine andere Handlungsoption als, im Falle des Befundes, eine Schwangerschaft abzubrechen, gibt es faktisch nicht – deswegen ist die Möglichkeit, den Test jetzt so früh durchführen zu können, auch so wichtig.

Jede vorgeburtliche Selektion widerspricht unserem Menschenbild. Gerade Menschen mit Down-Syndrom leiden nicht zwingend an ihrer Besonderheit. Die Bandbreite der geistigen und körperlichen Entwicklungsmöglichkeiten ist groß, die Fördermöglichkeiten sind noch lange nicht ausgeschöpft.

In Deutschland wurde durch eine fundierte ethische Diskussion und eine entsprechende Gesetzgebung erreicht, dass vor einer genetischen Diagnostik und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses und erst recht vor einem Schwangerschaftsabbruch eine intensive Beratung vorgenommen werden muss. Diese gesetzlichen Grundlagen werden durch die Möglichkeit des frühen Tests – vor der 12. Woche – gefährdet.

Der neue Bluttest bietet sich für eine effektiverte Reihenuntersuchung an, die als routinehaft genutzter Bestandteil der Schwangerenbetreuung durchgeführt werden kann. Wegen der öffentlichen Wirkung wird in Deutschland der Einsatz des Tests als Reihenuntersuchung zwar derzeit nicht angestrebt. Er soll als



¹ Die vollständige Erklärung online unter: www.bvkm.de/dokumente/pdf/Praenataldiagnostik/BluttestRundbrief.pdf, 11.02.2013.



Second-Line-Angebot nach einem auf breiter Basis durchgeführten Ersttrimestertest empfohlen werden. Für ein Screening aller Schwangeren ist der Test mit geschätzten 1 200 Euro bislang auch zu teuer. Der Konkurrenzdruck auf dem Gesundheitsmarkt und die weitere Beschleunigung der Sequenzierungstechnik werden die Kosten jedoch bald senken. In den USA lagen sie vor einigen Monaten noch bei 900 Euro und sind inzwischen auf 380 Euro zurückgegangen. Die Firma Sequenom will den Test dort bei jährlich bis zu 750.000 Schwangeren einsetzen, was die Preise voraussichtlich weiter sinken lassen wird.

Selbst wenn der Test sich nicht als staatlich oder gesundheitspolitisch vorgegebenes Screening etabliert, eröffnet er die medizintechnische Option für eine neue, scheinbar freiwillige, tatsächlich aber durch soziale Zwänge bestimmte Eugenik. Er wirft in aller Schärfe die Frage auf, was unsere Gesellschaft gegen eugenische Ziele, Praktiken und Wirkungen zu tun gedenkt. Das heißt nicht, dass jede Frau, die eine solche Untersuchung durchführen lässt, eine Selektion beabsichtigt, dass sie aber in der Summe zur selektiven Wirkung beiträgt.

Soweit unsere Thesen. Im Folgenden möchte ich noch einige Punkte herausstreichen.

Der neue Bluttest ist dadurch, dass er nur auf das Down-Syndrom fixiert ist und dass er einfach, gefahrlos und früh durchführbar ist, ein ideales Mittel für eine breite Anwendung, evtl. sogar als Screening geeignet. Das Risiko des Eingriffs, das bislang eine breit angelegte Chromosomenuntersuchung unmöglich machte, scheint wegzufallen. Die alleinige Testung auf Trisomie 21 verfestigt dabei aber die Vorstellung, das Down-Syndrom sei etwas, das es unbedingt zu vermeiden gelte. Dabei leben viele Betroffene, ihre Familien und Freunde, ein glückliches und erfülltes Leben.

In Deutschland gibt es, nicht zuletzt aus historischen Gründen, eine hart errungene gesellschaftliche Übereinkunft gegen Euthanasie, gegen Sterbehilfe und gegen Eugenik. Deshalb wurde die embryopathische Indikation bei uns abgeschafft. Behinderung an sich ist nach deutscher Gesetzgebung kein Grund für einen Abbruch. Der Bluttest bringt eine rein genetische Diagnose, keine Informationen über die Schwere der Erkrankung – und hier gibt es sehr viele Variationen –, auch nicht über die vermutete Belastung der Frau als Indikation für einen Abbruch.

Außerdem stellt sich die schwerwiegende Frage nach der Beratung. Wenn der Test vor der 12. Schwangerschaftswoche stattfindet, wann und wo soll dann eine Beratung stattfinden? Innerhalb der üblichen Beratungssituationen der Fristenregelung? Gerade Frauen, die aufgrund einer festgestellten Behinderung ihres Kindes eine gewollte Schwangerschaft abbrechen, benötigen eine gute Beratung und fundierte Informationen, damit sie auch später noch zu ihrer Entscheidung stehen können. Aber eine ausführliche Beratung entsprechend dem GenDG ist in der Frühschwangerschaft schwer praktikabel. Andererseits macht es keinen Sinn, eine Diagnose hinauszuzögern, nur damit der Abbruch dann unter die Indikationslösung fällt.

Eine wichtige Frage ist dabei, ob eine selbstbestimmte Entscheidung für ein Kind mit Down-Syndrom unter den herrschenden gesellschaftlichen Bedingungen überhaupt noch möglich ist. Das Netzwerk bemüht sich, die gesellschaftliche Debatte über den Test und die Selektion, die ein Befund fast immer nach sich zieht, anzuregen. ■

Vortrag 8

Erweiterung der pränatalen Diagnostikmöglichkeiten – Konsequenzen für die Beratung aus Sicht der evangelischen Konferenz für Familien- und Lebensberatung, Fachverband für Psychologische Beratung und Supervision (EKFuL)

Gabriele Wentzek/Claudia Heinkel

Zum Engagement der Evangelischen
Konferenz für Familien- und Lebensberatung
(EKFuL) im Themenfeld:

Beratung bei Pränataldiagnostik (PND)

Die EKFuL hat sich seit 1995 fach- und verbandspolitisch in der Umsetzung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) engagiert, zum Recht auf Beratung nach § 2SchKG im Kontext von Pränataldiagnostik und in der Qualitätssicherung dieser Beratung.

Sie hat seither kontinuierlich Fachtagungen und Fortbildungen dazu angeboten und war selbst am ersten Bundesmodellprojekt zur Entwicklung von Beratungskriterien bei zu erwartender Behinderung des Kindes 1998 bis 2001 beteiligt. Aktuell führt die EKFuL ein Modellprojekt zur interprofessionellen Kooperation durch.

Verbandspolitisch nimmt die EKFuL eine kritische Perspektive zu Pränataldiagnostik ein, in dem Sinne, dass sie auf die Janusköpfigkeit von Pränataldiagnostik aufmerksam macht und nach den individuellen und gesellschaftlichen Folgen von Angebot und Nutzung dieser Diagnostik fragt. Als evangelischer Fachverband sieht sie sich in der Verpflichtung, einen ethischen Diskurs anzustoßen, wach zu halten und sich daran zu beteiligen.

NIPD und Beratung –
zum Stand der Diskussion im Fachverband/
evangelischen Beratungsstellen

Der Diskussionsprozess zu diesem neuen Testverfahren hat auf den verschiedenen Fachverbandsebenen (Bund-

Länder-Beratungsstellen) begonnen. Bisher konzentriert er sich vor allem auf Sammlung und Bündelung von Fragen und Diskussionspunkten, es gibt aber noch keine abschließende Stellungnahme.

Insofern können wir auch heute nur Gesichtspunkte aus dieser Diskussion und Fragen vorstellen und keine abschließende Positionierung der EKFuL präsentieren. Grundsätzlich lässt sich jedoch sagen, dass es einen Informationsbedarf der KollegInnen über den Sachstand wie auch einen Diskussionsbedarf über die Bewertung des Angebots und seiner (individuellen und gesellschaftlichen) Folgen ebenso wie der Auswirkungen auf die Beratungstätigkeit gibt. Das hat eine Rückfrage unter den Beratungsstellen bzw. unter den Verantwortlichen und Fachreferaten in den Diakonischen Werken ergeben.

Gesichtspunkte für eine Bewertung des
Tests auf dem Hintergrund der bisherigen
kritischen Haltung der EKFuL zum Angebot
und den Folgen von Pränataldiagnostik

Zielsetzung des Tests

Er dient ausschließlich der Suche nach Merkmalsträgern mit Trisomie 21, einer Behinderung, die mit dem Leben gut vereinbar ist. Der Test eröffnet keinerlei sonstige Behandlungsperspektiven und die einzige Konsequenz ist die Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft.





Es ist zu prüfen, ob das nicht eine Änderung des heilkundlichen Auftrags der Ärzte darstellt und wie diese Veränderung des Auftrags der Patientin gegenüber deutlich gemacht werden kann.

Die Argumentation für die Nutzung eines solchen Tests leitet sich ab aus einem Menschenbild, das Normabweichungen insbesondere genetischer Art nicht (mehr?) als Merkmal von Diversity, sondern als Krankheit oder Defekt wahrnimmt.

Zwischen der Zielsetzung des Tests und der Behindertenrechtskonvention besteht eine erhebliche Diskrepanz. Es ist daher auch zu fragen, wie sich ein solches Angebot zur Behindertenrechtskonvention verhält.

Den KritikerInnen der Einführung und Nutzung dieses Tests in der Frühschwangerschaft werden häufig die Nutzungsgewohnheiten der Eltern entgegengehalten: Es sei bereits jetzt so, dass flächendeckend mit vorgeburtlicher Diagnostik nach genetischen Abweichungen gesucht werde, um Wahlmöglichkeiten für oder gegen ein behindertes Kind zu haben. Da könne dieser – „risikolose“ – Test nicht verwehrt werden.

Gesellschaftliche Folgen des Tests

Prof. Dr. Wolfram Henn und Dr. Dagmar Schmitz sprechen von einem „verheerenden sozialen Kollateralschaden“ des Tests für die Familien, die ein Kind mit Trisomie 21 haben. Der Test verfestige das ohnehin in unserer Gesellschaft vorhandene Bild, dass ein Kind mit Down-Syndrom nicht leben solle (Henn/Schmitz 2012).

Wenn schon in der späten Schwangerschaft ein Befund über Trisomie 21 in über 90 Prozent der Fälle zu einem Abbruch führt, wie viel mehr wird das dann in der Frühschwangerschaft die Folge sein? Es ist zu befürchten, dass das Angebot eines einfachen und „risikolosen“ Bluttests in der Frühschwangerschaft den gesellschaftlichen Druck auf Eltern noch verstärken wird, dieses Angebot auch zu nutzen. Es ist auch zu befürchten, dass die Entscheidung für ein Kind mit Down-Syndrom noch mehr als jetzt schon zu einer persönlich zu verantwortenden und damit auch persönlich zu bewältigenden Angelegenheit wird, für die die Eltern begründungspflichtig werden.

Henn/Schmitz prognostizieren, dass in unserer Gesellschaft in absehbarer Zeit nur noch wenige Kinder mit Down-Syndrom zur Welt kommen werden und die Schwangerschaft auf Probe zum sozialen Standard werde.

Keine öffentliche Debatte

Abgesehen von einem punktuellen Medienecho vollzieht sich die Einführung dieses neuen Tests seltsam lautlos, ohne eine ernsthafte öffentliche Debatte der relevanten gesellschaftlichen Akteure darüber, ob wir als Gesellschaft eine solche Entwicklung gutheißen und wollen können.

Es gibt bislang keine Stellungnahmen, zum Beispiel der medizinischen Fachgesellschaften, die die Brisanz dieses Tests diskutieren und Empfehlungen zum Umgang der Ärzte mit diesem neuen diagnostischen Verfahren formulieren. Dabei birgt die absehbare Ausweitung des Tests auch auf Niedrigrisikoschwangere und die Zentrierung auf Trisomie 21 die Gefahr, dass der Praena-Test® in der Gesellschaft als Instrument einer möglichst umfassenden Verhinderung der Geburt von Down-Syndrom-Kindern wahrgenommen wird. Dies wäre mit dem ärztlichen Ethos nicht vereinbar, so Henn/Schmitz.

Die Einführung dieses brisanten Tests müsste mit einem neuen gesellschaftlichen Diskurs einhergehen über unsere Haltung zu Behinderung und zur Frage, was verlieren wir als Mitglieder dieser Gesellschaft, wenn wir ein solches Aufspüren von Feten mit Trisomie 21 und die inzwischen fast regelhafte Konsequenz eines Schwangerschaftsabbruchs akzeptieren.

Stattdessen hat es zurzeit den Anschein, als ob die Gesellschaft die Steuerungsverantwortung einem Labor überlassen und sich darauf zurückziehen würde, das Machbare auch als ethisch vertretbar und psychologisch entlastend zu erklären.

Ausweitung des Tests auf Niedrigrisikoschwangere und andere Trisomien

Der Test hat das Potenzial zum Screening auf Trisomie 21. Die derzeitige Ankündigung der Firma (Begrenzung auf Frauen mit auffälligem Befund nach Frühscreening, Test erst nach der 12. SSW etc.) dürfte Teil einer Einführungsstrategie des Tests sein.

Analog zur Etablierung der Pränataldiagnostik von einem Angebot für Risikogruppen zum selbstverständlichen Bestandteil der Schwangerenvorsorge ist die Ausweitung dieses Tests zu erwarten. Für die Firma ist erst die Erweiterung des Indikationsspektrums auf (junge) Niedrigrisikoschwangere ökonomisch attraktiv.

Auch die Ausweitung des Tests auf andere Trisomien bzw. andere genetische Abweichungen ist absehbar. Die Firma hat bereits angekündigt, dass auch für die Suche nach Trisomien 13 und 18 ein nicht-invasiver Bluttest in Entwicklung ist.

Entschlüsselung des gesamten Genoms

Der PraenaTest® steht im Kontext der Entwicklung von Tests zur Entschlüsselung des gesamten fetalen Genoms. In den USA ist dies bereits gelungen.

Auf diesem Hintergrund ist die Politik umso mehr zur ethischen Diskussion der technischen Möglichkeiten aufgefordert. Es bedarf einer Regelung darüber, was Eltern über die Anlageträgerschaften des Fötus, zum Beispiel für rezessive Krankheiten wissen dürfen, die erst in der übernächsten Generation manifest werden. Henn/Schmitz halten in dem erwähnten Artikel die Einführung einer Pflicht der Eltern zum Nichtwissen für erforderlich.

Konkrete Fragen/Anmerkungen aus/zur Beratungspraxis

- Wenn der Test in absehbarer Zeit vor der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird, können die Ergebnisse bereits vor der 12. Woche vorliegen. In diesem Fall könnte ggfs. der Abbruch der Schwangerschaft im Rahmen der Beratungsregelung erfolgen und nicht mehr aufgrund einer medizinischen Indikation einer Ärztin/eines Arztes. Thema der Konfliktberatung wäre in diesem Fall nicht der Abbruch einer ungewollten Schwangerschaft, sondern die Abtreibung eines ursprünglichen Wunschkindes aufgrund eines PND-Befundes. Was bedeutet das für das Beratungskonzept, für das Selbstverständnis der Beratung/der BeraterIn? Was sagt der Gesetzgeber dazu, der die embryopathische Indikation ausdrücklich gestrichen hat?
- Diese Fallkonstellation müsste in die regulären Fortbildungsangebote zur Schwangerschaftskonfliktberatung aufgenommen werden.
- Zwingend erforderlich ist eine umfassende und frühzeitige Information und Aufklärung der Frauen und Paare vor der Nutzung des Tests durch Ärztinnen und Ärzte, als ergebnisoffene Information und in für Laien verständlicher Sprache.

Zu dieser Information gehört auch der Hinweis auf das Recht auf Beratung nach § 2 SchKG und zwar vor der Nutzung des Tests – nach § 15 GenDG ist dies eine Pflichtaufgabe der Ärztinnen und Ärzte.

Schwangerschaftsberatungsstellen sind mit ihrer Spezialisierung auf ethische Fragen, auf Konflikte und Ambivalenzen und mit ihrer Kompetenz zur Beratung von Familiensystemen eine notwendige Ergänzung der medizinischen Aufklärung.

Aufklärung und Beratung vor Inanspruchnahme der Diagnostik an einem neutralen Ort außerhalb des medizinisch-technischen Kontexts kann Frauen und ihre Partner darin unterstützen, eine tragfähige Entscheidung für oder gegen die Nutzung dieser brennenden Diagnostik zu finden.

Es bedarf einer verstärkten Öffentlichkeitsarbeit zur Umsetzung des Rechts auf Beratung vor PND und einer verstärkten interprofessionellen Kooperation von ÄrztInnen und Beratungsstellen.

Dem steht die Ernüchterung und teilweise auch Resignation der BeraterInnen angesichts des Rückgangs der Zahl der Beratungen vor PND seit 2010 gegenüber. Wie kommt eine – medizintechnisch unabhängige – Beratung vor PND an die Frau?

- Zur Information der Frauen und Paare bedarf es einer Aktualisierung der BZgA-Materialien und ggfs. auch der Informationsmaterialien der Beratungsstellen. ■

Literatur:

Henn, W./Schmitz, D. (2012): *Pränataldiagnostik: Paradigmenwechsel*, in: *Dtsch Arztebl*, 109(25), A-1306–08



Zusammenfassung der Ergebnisse des Fachgesprächs

Die Nachfrage nach Pränataldiagnostik hat durch den steigenden Anteil von schwangeren Frauen über 35 Jahren und das sich kontinuierlich erweiternde und verbessernde Spektrum an nicht-invasiven Diagnosemöglichkeiten in den letzten Jahren zugenommen.

Die anwesenden Experten aus der Pränataldiagnostik gingen davon aus, dass der neue Bluttest auf Trisomie 21 voraussichtlich keine einschneidenden Veränderungen im etablierten Ablauf pränataldiagnostischer Untersuchungen nach sich ziehen wird. Dies liegt zunächst daran, dass sich mit dem Test zurzeit nur Trisomie 21 nachweisen lässt, ab Februar 2013 auch Trisomie 13 und 21, aber keine anderen Chromosomenaberrationen oder Erkrankungen. Mit seiner begrenzten diagnostischen Aussagekraft ist der neue Bluttest den alternativen nicht-invasiven diagnostischen Verfahren unterlegen. Zudem lassen sich in Bezug auf den Bluttest bislang keine vergleichbaren Aussagen zur Diagnosesicherheit machen wie bei den etablierten invasiven Methoden. Sinnvoll scheint dieser Test deswegen aktuell als Ergänzung zu den vorhandenen Screeningmethoden. Der Test kann aus Sicht der anwesenden Mediziner die Ersttrimesteruntersuchung nicht ersetzen, sondern nur in Grenzfällen den Ausschlag geben, ob weitere invasive Untersuchungen vorgenommen werden oder nicht. Eine unreflektierte, flächendeckende Anwendung dieses Tests ist abzulehnen.

Rechtlich gesehen fällt der neue Bluttest unter die Beratungspflicht zum Gendiagnostikgesetz. Zwar gilt der Test momentan noch als Second-Line-Untersuchung zur Risikoberechnung, untersteht aber denselben Bestimmungen wie diagnostische Tests.

Die hohen Kosten des Tests werden im Moment als ein limitierender Faktor für seinen Einsatz eingeschätzt. Durch die zu erwartenden deutlichen Preissenkungen im Bereich der DNA-Sequenzierungstechnologien (NGR: Next Generation Sequencing) und mögliche

Kostenübernahme durch Krankenkassen wird dieser Aspekt jedoch eventuell in Kürze keine Bedeutung mehr haben. Für die aktuelle Situation wird gefordert: Wenn Frauen und Paare diagnostische Maßnahmen selbst finanzieren, sollen sie höchste Aussagekraft erwarten können. Die Grenzen des Bluttest müssen daher hinreichend kommuniziert werden. Die gegenwärtigen Einordnungen der unterschiedlichen Untersuchungen bezüglich der Erstattungsregelungen werden als realitätsfern bewertet.

Als notwendig wird die wissenschaftliche Begleitung und Validierung des Tests gefordert, wie dies bei der Einführung neuer Verfahren insgesamt erwartet werden darf.

Die Überlegungen zu ethischen Aspekten, gesellschaftlichen Folgen und den Konsequenzen der neuen Untersuchungsmethode für die psychosoziale Beratung betreffen zum einen die Chancen und Potenziale des Tests, zum anderen die sich daraus ergebenden Probleme und Risiken.

Die alleinige Testung auf Trisomie 21, eine chromosomale Veränderung, die sehr unterschiedliche Ausprägungen kennt und mit der viele Betroffenen gut leben können, birgt die Gefahr, dass die ohnehin schon recht verbreitete, diskriminierende Sichtweise, Kinder mit Down-Syndrom seien ein vermeidbares Übel, sich weiter ausbreitet. Dies wurde von allen Anwesenden kritisiert, ist aber wahrscheinlich nur ein vorübergehendes Problem, denn die Testmöglichkeiten werden voraussichtlich bald ausgeweitet werden.

Das Thema Diskriminierung wurde auch in Bezug auf werdende Mütter diskutiert: Tragen sie, wenn sie den Test anwenden und bei positivem Befund einen Abbruch vornehmen lassen, ungewollt zur Diskriminierung lebender Menschen bei, die diese Behinderung haben? Hier wurde sehr genau unterschieden zwischen

dem Bestreben von Eltern, die sich ein gesundes Kind wünschen und dafür alle diagnostischen Möglichkeiten nutzen wollen, und der Diskriminierung von Behinderten. Ersteres richtet sich gegen die Krankheit und entspringt zumeist der elterlichen Sorge um ihr Kind, also einem ethisch sehr hoch anzusetzenden Gut – hier kann nicht von Diskriminierung gesprochen werden. Wenn sich daraus gesamtgesellschaftlich gesehen diskriminierende Effekte entwickeln, so muss dem auch auf gesellschaftlicher Ebene entgegengetreten werden. Vorgeschlagen wurden die Unterstützung von Behindertenorganisationen und andere Maßnahmen zur Förderung der Inklusion.

Die Einführung des neuen Bluttests kann positive, aber auch negative Folgen für die Schwangere haben. Durch die Möglichkeit der frühen und schonenden (weil nicht-invasiven) Anwendung trägt der Test zum Gesundheitsschutz von werdender Mutter und Fetus bei. Ist der Test ohne Befund, so kann dies zu einer frühen und schnellen Entlastung führen. Auch die Durchführung eines Schwangerschaftsabbruchs, sofern sich die Frau dafür entscheidet, ist in früherem Stadium schonender. Bei unklaren Befunden kann der Test möglicherweise Klarheit schaffen, ohne dass ein Fehlgeburtsrisiko besteht. Im Gesundheitssektor wird häufig an die Eigenverantwortung des Individuums appelliert. Ob sich Frauen aus persönlichen Gründen verpflichtet fühlen, den Bluttest durchführen zu lassen, wird maßgeblich von der Information abhängen, die sie von ärztlicher Seite erhalten.

Sehr wichtig schien in diesem Zusammenhang allen TeilnehmerInnen, dass die Schwangeren in die Lage versetzt werden, eine selbstbestimmte Entscheidung zu treffen – also nicht aufgrund von gesellschaftlichem Druck einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen, weil bei ihrem Kind eine Behinderung festgestellt wurde, oder pränataldiagnostische Maßnahmen akzeptieren, obwohl sie eigentlich lieber ihr Recht auf Nichtwissen wahrnehmen würden.

Um Frauen zu einer selbstbestimmten Entscheidung darüber zu befähigen, ob sie überhaupt die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik nutzen möchten oder nicht, benötigen sie zumeist Information und Beratung. Die fachgebundene genetische Beratung, die seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes vor pränataldiagnostischen Untersuchungen Vorschrift ist, informiert die Schwangeren vorrangig medizinisch. Angebote einer psychosozialen Beratung werden hingegen häufig erst wahrgenommen, wenn ein auffälliger Befund vorliegt. Dann beginnt in vielen Fällen ein wahrer Beratungsmarathon.

In diesem Zusammenhang wurde kritisiert, dass Frauen und Paaren wenig Orte zur Verfügung gestellt werden, wo sie frühzeitig innerhalb eines professionellen Rahmens über ihre Zweifel reden können. Denn erst Gesprächs- und Informationsangebote eröffnen den Schwangeren und ihren Partnern faktisch eine Wahlmöglichkeit. Erst wenn sie die Konsequenzen der Untersuchungen kennen, kann der Druck, alle möglichen Untersuchungsangebote zu akzeptieren, abgebaut werden.

Es versteht sich von selbst, dass die Qualität der Beratung gerade in diesem empfindlichen Umfeld außerordentlich wichtig ist und sowohl inhaltlich als auch methodisch auf stetige Qualitätssicherung geachtet werden muss. Die BeraterInnen benötigen ein relativ detailliertes medizinisches Wissen in einem Feld, das in ständiger Veränderung begriffen ist. Insbesondere der neue Bluttest verdeutlicht diese Problematik. Außerdem ist eine ergebnisoffene Beratung hier, wo so viele ethische Faktoren eine Rolle spielen, eminent wichtig, denn nur so können die KlientInnen tatsächlich zu einer selbstbestimmten und für sie selbst auf Dauer tragfähigen Entscheidung finden.

Allerdings wurde auch betont, dass die Schwangerenberatung nicht der Ort einer grundlegenden Wertevermittlung sein kann, zumal es hier zumeist ein recht kleines Zeitfenster zu beachten gilt. Diese muss hingegen früher ansetzen und kontinuierlich berücksichtigt werden, so zum Beispiel innerhalb von sexualpädagogischen Veranstaltungen für Jugendliche oder während der Familienplanungsphase. Hier stellt sich auch die grundsätzliche Frage, ob nicht eigentlich die Schule der Ort wäre, an dem grundlegende Gesundheitserziehung zu leisten ist.

Alle Anwesenden riefen dazu auf, eine öffentliche Debatte über die Möglichkeiten und Grenzen pränataler Diagnostik anzustoßen. Toleranz, Wertschätzung für die Vielfalt in unserer Gesellschaft und das Recht auf selbstbestimmte Entscheidungen sollten dabei Grundlagen und Referenzpunkte bilden. ■

Ines Thonke

Medizin pro familia Bundesverband



TeilnehmerInnen

ReferentInnen

Dr. med. Angelika Dohr, pro familia Nordrhein-Westfalen, Kooperationspartner der Universitätsfrauenklinik Münster

PD Dr. med. Michael Entezami, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit den Schwerpunkten spezielle Geburtsmedizin und Perinatalogie

Prof. Dr. med. Ulrich Gembruch, Präsident der Deutschen Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin

Claudia Heinkel, Evangelische Konferenz für Familien- und Lebensberatung (EKFuL)

Silke Koppermann, Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, Gynäkologin, Hamburg

Prof. Dr. Hartmut Kreß, Evangelisch-Theologische Fakultät der Universität Bonn, Abt. Sozialethik

Dr. med. Robin. Schwerdtfeger, Berufsverband niedergelassener Pränataldiagnostiker (BVNP), Hannover

Prof. Dr. med. Klaus Vetter, GenDiagnostik Kommission (DGGG)

Gabriele Wentzek, Evangelische Konferenz für Familien- und Lebensberatung (EKFuL)

Organisation:

Dr. med. Ines Thonke, pro familia

Moderation:

Dr. Ute Sonntag, Landesvereinigung für Gesundheit und Akademie für Sozialmedizin Niedersachsen e. V.

Dokumentation:

Dr. Claudia Caesar, freie Lektorin

TeilnehmerInnen:

Claudia Camp, Referentin für Medienentwicklung, pro familia Bundesverband

Kristin Caumanns, Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA), Referat Familienplanung und Verhütung

Angelika Diggins-Rösner, Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (BMFSFJ)

Prof. Dr. Daphne Hahn, Vorsitzende pro familia Bundesverband, Hochschule Fulda

Dr. med. Marion Janke, pro familia, Informations- und Vernetzungsstellen Pränataldiagnostik in Baden-Württemberg

Dr. med. Jan-Peter Siedentopf, Charité Berlin, Spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin

