



Die pränataldiagnostischen Untersuchungsmethoden haben sich seit ihrem Aufkommen vor circa 35 Jahren rasant entwickelt. Verschiedene unter dem Begriff PND subsumierte Methoden führen dazu, dass Gefahren von der Schwangerschaft abgewendet werden oder Neugeborene Heilungschancen erhalten, weil sie vor- oder nachgeburtlich besser behandelt werden können. Aus diesen Gründen ist Pränataldiagnostik heute ein wichtiger Bestandteil der Geburtsmedizin. Die PND wirft aber auch gravierende Probleme auf, die medizinischer und ethischer Art sein können.

Dr. Jens Pagels

# Die medizinische Bedeutung der Pränataldiagnostik

Diese Probleme sind z. B. durch diagnostische und therapeutische Grenzen bedingt. Viele intrinsisch krankhafte Zustände in der Schwangerschaft selbst und viele abnorme Entwicklungen beim Ungeborenen lassen sich leider nicht oder nur sehr schlecht behandeln. Manche Erkrankungen, seien sie körperlich, mental, funktionell oder genetisch verursacht, entgehen der Diagnostik völlig oder können prognostisch nicht sicher eingeordnet werden. Vor dem Hintergrund des Wunsches der Eltern, ein gesundes Kind zu bekommen, kann die Pränataldiagnostik enorme Ängste verursachen, nämlich dann, wenn diese Ziele vermeintlich nicht erreicht werden können. Wird eine therapieresistente Erkrankung nachgewiesen, kommt immer wieder die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch auf. Damit muss sich die PND natürlich auch dem Vorwurf stellen, ein Werkzeug der Selektion zu sein.

Die Anwendung der PND-Methoden ist aufs Engste mit der rasant fortschreitenden technischen Entwicklung der Geburtsmedizin verbunden. Der Wunsch der Eltern nach immer mehr Sicherheit und Planbarkeit treibt diese Entwicklung an. Auch die Angst der Ärzte vor dem Übersehen einer krankhaften Situation führt dazu, dass immer mehr Diagnostik empfohlen wird, so dass pränatale Untersuchungsgänge längst zu einem lukrativen Markt geworden sind. Im Spannungsfeld zwischen natürlichen Bedenken, übersteigter Angst, realistischer Erwartung, falschem Anspruch, medizinischem Fortschritt, finanziellen Erwägungen, gesellschaftlichen Ansprüchen, juristischen Erwägungen und auch familiären Überlegungen tun sich immer mehr Möglichkeiten, Hoffnungen und Risiken auf, so dass es immer schwieriger wird, sich im Labyrinth der Schwangerschaft zurechtzufinden. Wer sich auf PND einlässt, muss sich darüber im Klaren sein, dass nicht nur Sicherheit hinzugewonnen wird, sondern auch vielfältige Gefahren lauern. Ängste können geschürt werden. Es kommt nicht selten vor, dass der Wunsch der Schwangeren nach einer unkomplizierten Schwangerschaft durch eine gewisse Pathologisierung konterkariert wird.

## Chancen und Grenzen der PND

PND meint die Anwendung unterschiedlicher Methoden, z. B. der Anamneseerhebung, des Ultraschalls, von Laboruntersuchungen, invasiver Methoden etc. mit dem Ziel, allgemeine mütterliche Schwangerschaftsrisiken festzustellen und daraus ein Behandlungs- oder Geburtskonzept abzuleiten. Bezüglich der Abfederung dieser Risiken ist in Deutschland in den letzten Jahrzehnten sehr erfolgreich ein Netz von vielfältigen diagnostischen, therapeutischen und sozialen Maßnahmen aufgebaut worden. Jede krankenversicherte Frau kann eine kostenlose Schwangerschaftsvorsorge durch Arzt und/oder Hebamme in Anspruch nehmen. Es werden gesetzliche und individuelle Programme angeboten. Die medizinische Versorgung in der ambulanten Behandlung oder in geburtshilflichen Abteilungen der Krankenhäuser ist sehr gut. Mit Blick auf Prävention und Therapie besteht eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen. Koordiniert durch die sogenannten **Frühe Hilfe Projekte** stehen vielfältige Hilfsangebote von staatlichen Stellen, freien Trägern und kirchlichen Stellen zur Verfügung.

Pränataldiagnostik kann kindliche Fehlbildungen frühzeitig entdecken und Behandlungen noch im Mutterleib empfehlen oder für die nachgeburtliche Phase planen. Dies wird vor allem durch spezialisierte sonografische Untersuchungen an pränataldiagnostischen Zentren ermöglicht. Dabei wird beim sogenannten »Organscreening« circa in der 20. Schwangerschaftswoche das Ungeborene nebenwirkungsarm untersucht. Für bestimmte Erkrankungen wie Spina bifida, Gefäßkomplikationen, Herzfehler und andere gibt es bereits an wenigen Zentren etablierte oder experimentelle Therapieansätze.



Es kann jedoch auch hilfreich sein, andere körperliche Fehlbildungen pränatal zu diagnostizieren, weil dies die Morbidität der betroffenen Kinder durch ansatzlose Planung von postnataler Therapie entscheidend verbessert. Dabei handelt es sich vor allem um Kinder mit chirurgisch oder pneumologisch behandelbaren Krankheiten oder um Kinder, die intensivmedizinisch betreut werden können. Die sonografische Diagnostik ist dabei eines der Hauptstandbeine der PND.

Pränataldiagnostik kann zudem genetische oder chromosomale Störungen diagnostizieren. Auch hier ist die Sonografie ein Standbein der Diagnostik. Allerdings ist zu bedenken, dass sowohl die Gene als auch die Chromosomen nicht unmittelbar sichtbar gemacht werden können. Vielmehr wird anhand von bestimmten körperlichen Stigmata (»Marker«) auf mögliche Anomalien im zu untersuchenden Bereich rückgeschlossen. Es geht also bei der Sonografie um eine Risikokalkulation, die dann möglicherweise zu weiterführenden Untersuchungen führt. Die Anzahl möglicher Störungen im Erbgutbereich ist sehr groß. Diese Erkrankungen sind für Eltern meistens besorgniserregend, da keine kausalen Therapien möglich sind. Pränataldiagnostiker, die immer mit der Frage konfrontiert werden: »Ist mein Kind gesund?«, wünschen sich grundsätzlich bessere Werkzeuge für die direkte Untersuchung von Chromosomen und Genen, um möglichst nichts zu übersehen. Aus deren Sicht ist jedoch die zielführendste Untersuchung, nämlich die Fruchtwasser- oder Plazentapunktion, aufgrund des Risikos einer Fehlgeburt nicht sehr empfehlenswert. Stattdessen wird versucht, die indirekte Markerdiagnostik immer weiter zu validieren. Im Spannungsbereich zwischen Verdacht und tatsächlicher Erkrankung wird häufig ein Verdacht geäußert, da der Arzt immer eher geneigt sein wird, der Schwangeren die Entscheidung über eine weiterführende Therapie zu überlassen. Dieses sprichwörtliche »Fischen im Trüben« stellt eines der Hauptprobleme der pränatalen Diagnostik dar. Denn bereits die Nennung eines Verdachts auf das Vorliegen einer unbehandelbaren, als schwerwiegend empfundenen Erkrankung stürzt die Eltern in eine große Krise. Das Vertrauen in die Schwangerschaft kann schwer und nachhaltig beschädigt werden. Statistische Erhebungen zeigen deutlich, dass der Verdacht auf eine genetische oder chromosomale Störung in fast allen Fällen zu einer genetischen Untersuchung des Feten, also zu einer Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie führt. Weitere statistische Auswertungen zeigen dann, dass die meisten Ergebnisse unauffällig sind, der Verdacht also zu Unrecht bestand und das Risiko der Untersuchung umsonst eingegangen wurde.

## Folgen und Gefahren der PND

Die aktuellste und wahrscheinlich auch umwälzendste Entwicklung in der Pränataldiagnostik stellen jedoch Tests dar, die als nicht-invasive »Pränataldiagnostik (NIPD)« bezeichnet werden. Es handelt sich dabei um ungefährliche Bluttests bei der Mutter, die das Risiko bezüglich numerischer Chromosomenstörungen sehr genau, aber nicht mit letzter Sicherheit, benennen können. Das Vorliegen von Trisomien 13, 18 oder 21 kann mit bis zu 98-prozentiger Wahrscheinlichkeit vorhergesagt werden. Doch im Grunde handelt es sich bei NIPD ebenfalls nur um »Markertests«, die durch eine direkte Chromosomenuntersuchung (also z. B. eine Amniozentese) zu überprüfen sind.

Die frühe Anwendbarkeit der NIPD stellt aber auch ein großes Problem dar, weil positiv getestete Schwangere (d. h. das Kind ist mutmaßlich krank) noch in der sogenannten »gesetzlichen Fristenregelung« zu einem voreiligen Schwangerschaftsabbruch neigen





könnten, ohne sich der Tragweite der Entscheidung bewusst zu sein und ohne eine entsprechende tiefergehende Beratung in Anspruch genommen zu haben. Sollte NIPD tatsächlich als allgemeine Versorgungsleistung der Krankenversicherungsträger anerkannt werden, wäre damit zu rechnen, dass noch weitaus mehr Schwangere diese Leistung, quasi einem generellen Screening gleich, in Anspruch nehmen würden. Denn der medizinische Indikationskatalog ist derart weit gefasst, dass kaum eine Schwangere nicht als »Risikoschwangere« klassifiziert werden kann. Es wäre also damit zu rechnen, dass Menschen mit einer Trisomie 21 oder einem Ullrich-Turner-Syndrom aus unserer Gesellschaft nahezu verschwinden würden, weil die Rate der Schwangerschaftsabbrüche bislang schon über 90 Prozent beträgt. Damit aber bestünde nicht mehr nur der Verdacht, sondern die sichere Feststellung, dass die Pränataldiagnostik als Instrument der Selektion genutzt würde.

NIPD erweist sich auch deshalb als prekär und zwiespältig, weil deren Testweite ausbaufähig ist. Es ist durchaus denkbar, dass künftig noch diverse andere chromosomale und genetische Erkrankungen untersucht werden. Damit rückt die Pränataldiagnostik nahe an den Versuch einer Optimierung des Menschen heran, bei dem Kinder nach bestimmten Eigenschaften auswählbar zu sein scheinen. Es bliebe auch zu befürchten, dass die Pränataldiagnostik mehr und mehr in die Hand der Labormedizin überginge. Dadurch reduzierte sich der vermittelnde, helfende Einfluss der bisherigen pränataldiagnostischen Strukturen mit ihren Beratungsangeboten.

Bei NIPD handelt es sich also um eine völlig neue und ambivalente Dimension der Pränataldiagnostik, die offensichtlich mit einer hohen Dynamik eingeführt wird. Aus meiner persönlichen Sicht verschwimmen die Chancen und Grenzen der Untersuchungstechnik, weil die Einführung und die Übernahme in den Leistungskatalog der Versicherungen derart unkritisch erfolgen, dass die Befürchtung negativer Folgen immer realer wird. Bisher fehlt es an der Gewissheit, dass eine Einschränkung der medizinischen Indikation, verbunden mit der Verpflichtung zu einer intensiven psychosozialen Beratung auch innerhalb der Fristenregelung, ernsthaft angestrebt wird. Zudem mangelt es an der Gewährleistung, dass national konsentierete Gesetze auch tatsächlich Anwendung finden und nicht etwa durch die Globalisierung ausgehebelt werden, indem die Auswertung einfach im Ausland unter den Bedingungen einer liberaleren Gerichtsbarkeit stattfindet.

Die auf den ersten Blick fortschrittliche medizinische Entwicklung der Pränataldiagnostik bedarf einer weiterführenden Reflexion. Ärzte und Betroffene, aber auch der Gesetzgeber und die ganze Gesellschaft sind herausgefordert, sich ihrer Werteordnung neu zu vergewissern und mit den technischen Möglichkeiten so umzugehen, dass sie der Würde des menschlichen Lebens dienen.




---

**Dr. Jens Pagels**

Chefarzt der Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe am St. Josef Krankenhaus, Moers

---