

Dr. med. Jens Pagels, Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Moers

Pränataldiagnostik im Wandel: Nicht-invasive Pränataldiagnostik aus mütterlichem Blut (NIPT)



Bis zur Mitte der 1970er Jahre gab es mit Ausnahme der klinischen Untersuchung, der Aufzeichnung fetaler Herztöne und der Anamnese kaum eine wesentliche diagnostische Möglichkeit, sich

ein Bild über den Gesundheitszustand eines ungeborenen Kindes zu verschaffen. Auch wenn die klinischen Sinne der Hebammen und Geburtshelfer geschärft waren, wurden selbst Zwillinge geboren, obwohl eigentlich ein Einling erwartet worden war. In dieser Zeit gab es also kaum eine pränatale Diagnostik in heutigem Sinne, damit aber auch keine Einflussnahme und keine medizinische Auseinandersetzung mit Fragen der Menschwerdung, sondern nur eine quasi fatalistische Geburtshilfe, welche Schwangerschaft und Geburt als schicksalhaft ansah. Diese fehlende Kontrolle in der Zeit der Schwangerschaft selbst, mit der daraus resultierenden Annahme von Schwangerschaftsrisiken setzte sich auch postnatal partiell fort, indem einerseits die medizinischen Behandlungsmöglichkeiten, andererseits auch die psychosozialen Hilfsangebote noch längst nicht so weit entwickelt waren, wie sie es heute sind. In der Folge der Unbeeinflussbarkeit wurde die „glücklos“ verlaufene Schwangerschaft eher als zum normalen Leben zugehörig akzeptiert. Menschen mit körperlicher oder geistiger Behinderung wurden einerseits mehr oder weniger integriert oder andererseits aus dem sozialen Umfeld verbannt.

Die rasante Entwicklung der Ultraschall-diagnostik in den letzten 30 Jahren gilt als erster Meilenstein der Pränataldiagnostik und sie wurde zunächst überwiegend positiv aufgenommen. Immer besser konnte das Ungeborene bildlich dargestellt werden, immer mehr Informationen über dessen Zustand wurden gesammelt, immer besser und spezieller wurde die Ausbildung der Pränataldiagnostiker selbst.

Hierdurch trat in den allermeisten Fällen eine erhebliche Beruhigung der Schwangeren ein, was natürlich darin begründet war, dass die meisten Schwangerschaften ungestört verlaufen und deshalb sonografisch unauffällig sind. Im Falle von festgestellter Erkrankung gab es dagegen nun die Möglichkeit der „problemzentrierten“ Auseinandersetzung. Diese konnte in einer Therapieplanung für das Kind bestehen, in einer mentalen Verarbeitung des Unausweichlichen („Jetzt kann ich mich darauf einstellen“) oder in der Planung eines Schwangerschaftsabbruches.

Die Pränataldiagnostik wurde dabei also auch zu einem Mittel zur Wahrung von weiblicher Selbstbestimmung und Persönlichkeitsrechten.

Die Statistik belegt, dass die Diagnose einer relevanten fetalen Erkrankung dabei aber immer häufiger den Abbruch der Schwangerschaft zur Folge hatte. Der Grund für die ansteigende Zahl der Abbrüche war dabei aber nicht nur im Willen der Schwangeren, in der Beeinflussung durch deren soziales Umfeld oder in gesellschaftlichen Einflüssen zu sehen. Auch Ärzte tendieren offensichtlich häufiger dazu, Schwangere eher in Richtung eines Abbruches zu beraten.

Die Pränataldiagnostik musste sich damit auch zu Recht dem Vorwurf der gezielten Suche von Erkrankungen im Sinne einer Selektion stellen.

Nicht nur manche körperlichen Fehlbildungen, vor allem aber die morphologisch unsichtbaren funktionellen Krankheiten (zum Beispiel die Stoffwechselerkrankungen) oder auch Störungen im Erbgut, können durch eine Ultraschalluntersuchung ggf. aber nicht detektiert werden. Die verheißene Sicherheit vor Krankheit, welche an den Pränataldiagnostiker herangetragen wird, gibt es im Grunde damit nicht.

Um diesbezüglich den eigenen ärztlichen Ansprüchen, vor allem aber den Ansprüchen der Eltern gerecht zu werden, entwickelten Pränataldiagnostiker verschiedene Methoden, mit welchen ein mehr oder weniger zutreffendes Verdachtsmoment erarbeitet werden kann (Markerscreening). Ein derartiger Verdacht kann dann zur Empfehlung von weiterer Diagnostik führen. Aus diesem Grunde können auf einen diagnostischen Schritt weitere Untersuchungen folgen. Dies hängt einerseits vom Verdachtsmoment, andererseits aber auch vom Sicherheitsbedürfnis der Mutter ab. Diese muss letztlich entscheiden, wie viel an Diagnostik sie möchte.

Die größten Risiken der Diagnostik bestehen in einer Verunsicherung der werdenden Mutter, besonders, wenn sich aus einer Untersuchung ein Verdacht ergibt. Die medizinischen Kriterien, wonach eine Schwangerschaft als Verdachtsfall eingestuft werden kann, sind nicht eindeutig definiert und gesichert. Deshalb hängt es in manchen Fällen von der subjektiven Einschätzung des Arztes ab, ob weitere Schritte empfohlen werden oder nicht. Es besteht ein Spannungsfeld zwischen dem Wunsch der Schwangeren zu hören, dass alles unauffällig ist – was für diese gleichbedeutend ist mit: Ihr Kind ist gesund! – und den Ängsten der Ärzte vor einem Regress bei „übersehener“ Erkrankung. Aufgrund von wagen Risikokonstellationen kann der Arzt

einen Verdacht formulieren, welcher ausreicht, die Schwangere auf das Höchste zu beunruhigen. Ein ärztliches „Stirnrunzeln“ während der Untersuchung mit der anschließenden Aussage, dass für die Gesundheit des Kindes keine Garantie übernommen werden kann, kann schon ausreichen um eine Beunruhigung herbeizuführen.

Was die Diagnostik von Chromosomenstörungen beispielsweise angeht, entwickelte sich flankierend zum Ultraschall auch eine verbesserte Technik der invasiven Methoden. Die Komplikationsrate bei der Amniozentese und der Chorionzottenbiopsie wurde reduziert, Schnelltests konnten entwickelt werden und die Qualität der Laborleistung stieg. Dennoch konnte die genetische Untersuchung an kindlichen Zellen niemals an die idealer Weise gewünschte absolute Sicherheit herangeführt werden – viele genetische Syndrome können auch durch eine genetische Untersuchung nicht entdeckt werden – noch können bis heute schwere Komplikationen mit letzter Konsequenz vermieden werden. Im schlimmsten Falle, so die schwelende und berechtigte Angst – verliert die Schwangere ein gesundes Kind durch eine Fehlgeburt in Folge einer Komplikation bei der Punktion der Fruchthöhle.

Insofern ist die Pränataldiagnostik keineswegs mit „Baby-Fernsehen“ zu verwechseln. Die Zielsetzung und Indikation für eine derartige Untersuchung sollte vor Beginn der Diagnostik dezidiert besprochen werden.

Die in den letzten Jahrzehnten etablierte und verfeinerte Pränataldiagnostik beruhte im Wesentlichen auf bestimmten Prinzipien und Untersuchungsgängen. Sie war auch immer begleitet und geleitet durch die persönliche, subjektive Einstellung des Untersuchers selbst. So kann eine Schwangere den Hinweis des Arztes auf Fehlbarkeit der Untersuchung gut kompensieren, wenn der Untersucher eine positive Zuversicht bezüglich des weiteren Schwangerschaftsverlaufes ausstrahlt.

Zudem ist der Untersucher, seit 2010 verpflichtet, entsprechend des § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes in Verbindung mit § 13 des Gendiagnostikgesetzes, auf das Angebot einer begleitenden psychosozialen Fachberatung im Kontext pränataler Diagnostik oder auf eine Beratung durch ein humanmedizinisches Institut oder durch einen Seelsorger hinzuweisen. Eine derartige Beratung durch Dritte ist sehr sinnvoll und sollte von jeder Schwangeren, vor allem dann, wenn die Untersuchungen einen Verdacht ergeben, genutzt werden. Durch die Beratung wird Zeit gewonnen, die die Schwangere benötigt, um die erste Angst zu überwinden. Bereits in einer kurzen Wartezeit bis zum Beratungsgespräch relativieren sich meistens die beunruhigenden Aussagen des Pränataldiagnostikers zum einen von alleine, zum anderen durch familiären Zuspruch oder durch Gespräche im sozialen Umfeld. Während des professionellen Beratungsgesprächs selbst, lernt die Schwangere die Dimension des Verdachtess besser einzuordnen. Außerdem erhält die Schwangere eine Vielzahl von Informationen über die vermutete Erkrankung, mögliche Ausblicke über das Leben mit einem betroffenen Kind, verschiedenste Hilfsangebote bis hin zu einer psychologischen Unterstützung oder einer Paarberatung.

Denn nur durch die kritische Auseinandersetzung mit der Situation ist die Schwangere tatsächlich in der Lage, die eigenen Gedanken zu ordnen, um einen Entschluss über das weitere Procedere der Diagnosefindung zu fällen. Aus den genannten Gründen ist es für Pränataldiagnostiker absolut sinnvoll und unerlässlich, sich mit einem etablierten Netz aus Schwangerschaftsberatungsstellen, Fachkollegen und Seelsorgern zu umgeben. Nur in extremen Ausnahmefällen sollte der Pränataldiagnostiker einer Schwangeren bei Verdacht eine sofortige, ggf. riskante, weiterführende Diagnostik anbieten. Beruhigung sowie ausgiebige Informationsweitergabe sind zunächst angebracht, denn fast grundsätzlich ändert sich die Einschätzung des Sachverhaltes für

die werdende Mutter und den Kindsvater nach Überwindung der ersten Panikreaktion.

In dem geschilderten Procedere liegt eine mögliche Stärke der bisherigen Pränataldiagnostik (wenn sie genutzt wird). Ein Pränataldiagnostiker hat nicht nur die Pflicht sich unter somatischen Gesichtspunkten mit der Schwangerschaft zu befassen und möglichst eine gute medizinische Qualität anzubieten. Er ist vielmehr auch immer der Anwalt der Schwangeren und des Kindes und sollte sich ein individuelles Bild von der Gesamtsituation verschaffen. Es muss geklärt sein, wie der Mutter später im Leben mit dem Kind effektiv geholfen werden kann. Es muss geklärt werden, ob das Kind lebensfähig ist, mit welcher Ausprägung zu rechnen ist und welche Möglichkeiten bezüglich Unterstützung und Behandlung für das Kind bestehen. Letztlich muss der Arzt selbst Verantwortung übernehmen, indem er der Schwangeren und der Familie positiv zurät, statt die letzte Entscheidung alleine den persönlich Betroffenen zu überlassen.

Durch das Nutzen der Ressource der Information, Auseinandersetzung und Beratung hat der Pränataldiagnostiker die Möglichkeit, sich dem zu Recht erhobenen Vorwurf der reinen Diagnostik zum Zwecke der Selektion (Diagnose zum Zwecke des späteren Schwangerschaftsabbruches) entgegen zu stellen. Letztlich sind es zwar die Schwangeren, die die Entscheidung für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch treffen, der Weg zu dieser Entscheidung muss aber entsprechend begleitet werden, damit die irreversible Entscheidung auf fester Basis steht.

Der nächste Meilenstein in der pränatalen Diagnostik ist erreicht oder: Entgleitet uns die sinnvolle Pränataldiagnostik mit der Einführung neuer, genetischer Testmethoden?

Seit Beginn des Jahres 2013 werden neue genetische Testverfahren angeboten, welche die bisherigen Methoden revolutionieren könn-

ten. Es handelt sich um genetische Untersuchungen des Feten, wobei das revolutionäre Moment ist, dass das zu untersuchende Gut (DNA-Material) nicht unmittelbar vom Feten selbst, also aus der Fruchthöhle, stammt, sondern aus dem mütterlichen Blut extrahiert wird. Darüber hinaus benötigte man bisher für die genetische Analyse komplette Zellen des Feten, welche die Chromosomen enthalten, jetzt aber nur noch Fragmente der Chromosomen (sog. cfDNA), die dann auf das Genom „rückgeführt“ werden. Diese Methoden nennen sich „Nicht-Invasive Pränatal-Tests“; im Folgenden NIPT genannt.

NIPT lassen zurzeit die Diagnose oder den Ausschluss der Trisomien 13, 18 und 21 sowie der numerischen, gonosomalen (Geschlechtschromosomen) Erkrankungen zu. Die Untersuchung der Gonosomen ist einer Geschlechtsbestimmung äquivalent.

Seit Jahren schon las man sporadisch von Forschungen zu dieser neuen Art von Gen- und Chromosomenanalyse, ein Fortschritt oder ein Durchbruch wurde nicht vermeldet. Plötzlich und überraschend aber werden die neuen Testsysteme von verschiedenen Anbietern offensiv beworben, wobei bemerkenswert erscheint, dass die Flut an Werbematerial, welche bei der offensichtlichen Zielgruppe (Pränataldiagnostiker, Gynäkologen, Laboratorien) eingehen, seit der Einführung der Tests nicht abreißt.

In den Informationsschreiben wird bescheinigt, dass die Testsysteme sehr sicher seien (Validierung) und für Einlings-, Zwillings- und IVF- (Reproduktionsmedizin) Schwangerschaften geeignet seien. NIPT weisen eine sehr geringe Falsch-Positiv- und Falsch-Negativ-Rate auf, haben also eine hohe Aussagekraft für die zu untersuchende Fragestellung (ca. 99% Detektionsrate bei ca. 0,1% Falsch-Positiv-Rate). Die Tests sind derzeit bereits ab der 9. SSW durchführbar, also in der Regel sehr viel früher, als die invasiven Methoden üblicherweise machbar sind

(Amniozentese in der Regel ab der 15. SSW, Chorionzottenbiopsie etwas ab der 11. SSW).

NIPT können allen Schwangeren angeboten werden. Diese entscheiden selbst, ob sie eine derartige Untersuchung wünschen. Noch ist die Untersuchungsmethode so neu, dass es keine verlässlichen Daten dazu gibt, wie viele Frauen mit einem entsprechenden Hinweis konfrontiert werden. Auch gibt es keine Daten darüber, wie viele Frauen sich (bzw. den Feten) zurzeit tatsächlich untersuchen lassen.

In diesem Zusammenhang ist eine Frage interessant: Ist ein Frauenarzt oder Pränataldiagnostiker dazu verpflichtet, Schwangere über die Möglichkeit der NIPT zu informieren? Anders herum: Macht sich ein Untersucher möglicherweise im Rahmen seiner Aufklärungspflicht über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik (diese ist verankert im Strafgesetzbuch) regresspflichtig, wenn er versäumt über NIPT zu informieren und eine detektierbare Krankheit so vielleicht übersehen wird?

Noch gibt es hierzu keinen gültigen Richterspruch. Es scheint jedoch durchaus plausibel zu sein, dass genau aus diesem Grunde künftig über NIPT aufgeklärt werden muss, auch wenn ein Arzt diesen Tests grundsätzlich ablehnend gegenüber steht und diese Untersuchungen deshalb nicht selbst durchführt (er müsste dann auf Wunsch der Schwangeren zu einem anderen Arzt überweisen). Aus diesem Grunde wäre wahrscheinlich, dass NIPT künftig zu der völlig „normalen“ Angebotspalette der pränatalen Diagnostik gehören würden. Die Verbreitung wäre damit garantiert.

Wer bezahlt die Kosten? Noch sind die Kassen nicht verpflichtet, für die Tests zu zahlen. Sehr wahrscheinlich werden sie diese Leistung aber, zumindest in sogenannten Risikofällen, in ihren Katalog aufnehmen müssen. Da fast jede Schwangerschaft in irgendeiner Weise, reell oder konstruiert, ein Risiko birgt, wird eine Kostenerstattung

für sehr viele möglich werden. Im Falle der Kostenerstattung, wird die Leistung natürlich vermehrt in Anspruch genommen werden. Schon jetzt übernehmen über 20 private und gesetzliche Krankenkassen die Kosten für den PraenaTest.

Bei Einführung der Testsysteme kostete ein Test bis zu 1.150 €, wobei noch weitere Kosten für zusätzliche Ultraschalluntersuchungen und Leistungen des Untersuchers hinzugekommen sind (PraenaTest der Firma life codexx aus Konstanz, Stand September 2013). Interessanterweise sind die Preise für die Untersuchungen seit der Einführung bereits erheblich gesunken. Möglicherweise sind marktwirtschaftliche Aspekte die Ursache hierfür. Die Preise für den Praena Test belaufen sich zurzeit auf 745 €, bzw. auf 845 € für eine schnellere Variante. Für diesen Preis bekommt man mindestens eine Analyse der fetalen Chromosomen 13, 18, und 21, je nach Testanbieter auch die zusätzliche Analyse der Geschlechtschromosomen.

Ein vordergründig positiver Aspekt dieser Untersuchungsmethode besteht in der risikolosen Genanalyse. Risikolos insofern, dass die Proben durch eine einfache Blutentnahme bei der Mutter genommen werden und nicht mehr wie bisher unverzichtbar durch eine problematischere Punktion der Fruchthöhle. Diese kann zu einer Komplikation, bis hin zu einer Fehlgeburt führen (Wahrscheinlichkeit 1 bis 2%). Die Blutentnahme bei der Mutter ist nicht schmerzhaft, die Analyse der NIPT-Probe dauert derzeit nur ca. eine Woche bis neun Tage. Für die Fälle, bei denen eine Chromosomenanalyse sowieso geplant ist, beispielsweise weil es einen auffälligen Ultraschallbefund gibt, es ein entsprechendes hohes anamnestisches Risiko gibt oder weil wichtige familiäre oder soziale Gründe dafür sprechen, könnten NIPT einen Vorteil bieten.

Im Falle eines negativen Befundes (Kind gesund) – so argumentieren die Anbieter – sei die Aussagekraft so hoch, beziehungsweise

die Fehlerquote so gering, dass sich weitere Untersuchungen, also eine Punktion der Fruchthöhle als Bestätigungstest, erübrigten. Zwar gelingt der Ausschluss der untersuchten Erkrankungen nicht absolut, jedenfalls aber fast absolut. Eine definitive Garantie wird nicht übernommen, denn es gibt wie bei jedem Test situative und systematische Fehlerquellen. Beispielsweise können Mosaik einer numerischen Chromosomenstörung nicht zuverlässig erkannt werden (nicht jede Zelle des Körpers ist genetisch verändert, sondern nur ein Teil und Mosaik treten in sehr variabler Ausprägung auf). Dennoch soll sich die Anzahl der invasiven Punktionen (Fruchtwasseruntersuchung etc.) unter Zuhilfenahme der NIPT stark reduzieren lassen (so zumindest die Aussagen der Werbeflyer).

Im Falle eines positiven Testergebnisses ist jedoch bei allen Testsystemen eine Bestätigung des Ergebnisses grundsätzlich empfohlen, in höheren Schwangerschaftswochen unter Umständen obligat (ein Schwangerschaftsabbruch auf alleiniger Basis eines NIPT-Ergebnisses ist nicht erlaubt). Diese Bestätigung soll dann durch eine invasive Methode erfolgen. Hinter dieser Argumentation steht natürlich, dass eine schwerwiegende Verdachtsdiagnose wirklich definitiv abgesichert wird. Ein Schwangerschaftsabbruch auf der Basis eines falschen Laborbefundes würde zudem zu wirtschaftlichen Regressen führen, was vermieden werden soll.

Unter Hinweis auf das Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist es in Deutschland beispielsweise verboten, gewisse Merkmale des Menschen, aber auch gewisse Erkrankungen pränatal zu untersuchen. Hierzu zählen beispielsweise Erkrankungen, welche zwar genetisch determiniert sind, jedoch erst im höheren Lebensalter zum Ausbruch kommen (z.B. Chorea Huntington, Schüttellähmung). Das Gesetz verhindert damit, dass in Deutschland Feten mit entsprechenden Merkmalen selektiert und abgetrieben werden können.

Auch ist in Deutschland beispielsweise verboten, in frühen Phasen der Schwangerschaft die Geschlechtschromosomen zu untersuchen. Damit ist eine Geschlechtsmitteilung bis zur 14. SSW, gerechnet nach letzter Menstruationsblutung, durch genetische Tests nicht möglich. Dies verhindert eine geschlechtliche Selektion.

Das sogenannte Turner-Syndrom, eine „Erkrankung“ bei der Mädchen nur ein einziges X-Chromosom haben („normal“: zwei X-Chromosomen), entgeht in Deutschland damit vor der 15. SSW in aller Regel der Diagnostik, es sei denn, diese wird wegen sonografischer Auffälligkeiten durchgeführt. Mehrere andere Erkrankungen sind hiervon auch betroffen (Triple-X-Syndrom, Klinefelter-Syndrom, uvm.). In den Augen vieler, vor allem aber wohl in den Augen der selbst Betroffenen, haben diese Erkrankungen meist einen minderschweren Verlauf, teils sehr milde Symptome. Die entsprechenden Selbsthilfegruppen verweisen gerade in diesem Zusammenhang auf die große Gefahr der Selektion durch NIPT. Die Bestimmung der Geschlechtschromosomen mit Hilfe des Panoramatests oder des Harmony-Tests bereits in der 9. SSW wird wahrscheinlich dazu führen, dass Feten mit numerischer Gonosomenstörung fast grundsätzlich abgetrieben werden. Dies ist unter sozialen und ethischen Gesichtspunkten intolerabel.

Wer nun meint, dass sich alle deutschen Schwangeren und alle deutschen Pränataldiagnostiker dem deutschen Gendiagnostikgesetz unterwerfen müssen, täuscht sich. Bereits der Blick auf die Broschüren des Panoramatests und des Harmony-Tests macht klar, dass neben der Anzahl der Chromosomen Nummer 13, 18 und 21, auch die Geschlechtschromosomen untersucht werden können (dies geschieht optional mit Mehrpreis auf Wunsch der Mutter). Die Bestimmung der Gonosomen aber dient in den meisten Fällen nicht der gezielten Diagnose von geschlechtsgebundenen Krankheiten bei bestehendem sonografischen Verdacht,

sondern ist mit einer bloßen Geschlechtsbestimmung gleichzusetzen.

Wie ist das nur auf legalem Wege möglich? Ganz einfach: Die Globalisierung macht's. Die Anbieter von Panorama- und Harmony-Test sitzen im Nicht-EU-Ausland (USA). Damit wird zwar das Blut im Bereich der deutschen Gesetzgebung abgenommen, die Laborbestimmung geschieht aber im Ausland, wo das deutsche Gesetz nicht greift. Interessanterweise entsteht für eine Mutter, beziehungsweise für einen Arzt kein rechtliches Problem, wenn sie ein amerikanisches Laborergebnis hört, beziehungsweise der Arzt ein amerikanisches Laborergebnis mitteilt. Mit der bloßen Überquerung von Landesgrenzen, kann ein nationales Gesetz also einfach ausgehebelt werden. Durch zügigen Probentransport dauert die Bestimmung dabei nicht länger, als würde sie in Deutschland erfolgen.

Der Gen-Markt boomt. Der Zugewinn von Erkenntnissen und Möglichkeiten in diesem medizinischen Bereich ist enorm. Wenige andere medizinische Subdisziplinen erfahren zurzeit einen so massiven wissenschaftlichen und kommerziellen Ausbau. Mit Hilfe der Chip-Technik können heute schon mit wenigen Tropfen Blut hunderte von Merkmalen und Erkrankungen untersucht werden. Neben der besseren Gendiagnostik, wird der Boom durch phantastische Ausblicke auf eine künftige Gentherapie befeuert. Private oder staatliche Firmen vieler Länder betätigen sich auf diesem Markt. Bei wissenschaftlichen Symposien nimmt der Teilnehmer auch den marktwirtschaftlichen Druck der Firmen wahr, sich Marktanteile zu sichern. Deutsche Firmen sind da vordergründig benachteiligt, sie werden durch die Gesetzeslage gebremst. US-amerikanische oder asiatische Firmen haben bereits die Nase vorn. Deren Angebot ist breiter und günstiger. Es scheint nur eine Frage der Zeit zu sein, ab wann das diagnostische Spektrum der pränatalen genetischen Tests entsprechend ausgeweitet wird.

Dies beschwört ein bisher nicht gekanntes Szenario: Bereits pränatal kann der neue Mensch gegen das Licht gehalten werden und nach Gusto bewertet werden! Passt die Haarfarbe? Wird der Sohn kräftig und die Tochter hübsch? Neigt der künftige Mensch zu Suchterkrankungen, psychischen Störungen oder Bluthochdruck? Wird das Leben, nach unserer Definition, lebenswert Sein?

Noch sind diese Dinge in der Masse nicht möglich. Denkbar sind sie aber schon! Der Begriff „Designer-Baby“ trifft nicht gut, immerhin fehlt noch die Möglichkeit das Kind bereits bei der Zeugung schon entsprechend unserer Wünsche zu gestalten. Dennoch aber wird bereits schon heute auf dem Genchip sichtbar, ob der Nachkomme als Produkt fehlerfrei geblieben sind. Bei Nichtgefallen: Abbruch!

Grundsätzlich erwächst das größte Problem mit NIPT aber aus der extrem frühen Anwendbarkeit. Bereits in der 10. SSW ist der Mensch „gläsern“ in Bezug auf die getesteten Eigenschaften (obwohl er zu diesem Zeitpunkt nur rund 6 cm groß ist). Nach deutschem Recht hat eine Frau die Möglichkeit bis zur 14. SSW einen Abbruch vornehmen zu lassen (Fristenregelung). Für einen Schwangerschaftsabbruch bis zur 14. SSW benötigt man einen sogenannten „Beratungsschein“, welcher in einer Beratungsstelle nach einem Beratungsgespräch ausgestellt wird. Während dieses Gesprächs ist die Schwangere nicht verpflichtet auf persönliche Gründe für den gewünschten, straffreien Schwangerschaftsabbruch einzugehen. Ein positiver NIPT-Test aus der Frühschwangerschaft kommt aber meist völlig unerwartet. Es ist denkbar, dass das Ergebnis eine Schwangere in Panik versetzt. Geleitet von Angst könnte die Schwangere für eine ausführliche Beratung und Auseinandersetzung mit dem Thema „Behinderung“ gar nicht zugänglich sein. Zudem: Der Schwangeren sitzt der Zeitdruck im Nacken, denn die Tür zum straffreien, wesentlich einfacheren, frühen Abbruch, schließt sich. In höheren

Schwangerschaftswochen ist nach geltendem Gesetz ein Abbruch zwar auch noch möglich, die Hürden sind aber beträchtlich. Die Schwangere mit positivem NIPT-Test könnte also bestrebt sein, rasch zu handeln. Die frühe Anwendbarkeit von NIPT-Tests kann also grundsätzlich vor dem Hintergrund der geltenden Rechtslage zu einem weiteren Anstieg der Anzahl von Schwangerschaftsabbrüchen führen. Bei derart angstmotivierten, relativ unreflektierten Abbrüchen, bei denen ein begleiteter Entscheidungsprozess mit dem Abwägen von Für und Wider, mit dem Ausloten von Möglichkeiten etc. ausgeblieben ist, der also nicht auf einer entscheidungsfähigen Basis beruht, können spätere mentale Probleme vorprogrammiert sein (spätere Zweifel an der eigenen Entscheidung, Zweifel am Testergebnis).

Die Situation im Paragraph 218 StGB mit Fristenregelung und späterer medizinischer Indikation soll aber an dieser Stelle nicht diskutiert werden. Dieses Gesetz gründet auf einem gewachsenen gesellschaftlichen Konsens, jedoch auch auf den bisherigen klassischen Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik. Mit NIPT wurde aber ein völlig neues Testverfahren eingeführt, welches durch die extrem frühe Einsetzbarkeit, dieses klassische System, das in gleichem Maße auf Diagnostik und auf Beratung/Reflektion setzt, konterkariert. Außerdem: Mit der möglichen, künftigen Ausweitung der getesteten genetischen Eigenschaften könnte sich die Problematik wahrscheinlich noch verschärfen. Das Baby nach Wunsch kommt in greifbare Nähe. Dies hat der Gesetzgeber im Paragraphen 218 StGB sicherlich nicht intendiert. Dies läuft auch dem neuen Gendiagnostikgesetz zu wider!

In unserer Gesellschaft, aber auch und vor allem in der Ärzteschaft werden die neuen Testsysteme ohne die zu erwartenden kritischen Debatten relativ stillschweigend eingeführt. Kritische Stellungnahmen können in Fachkreisen und bei Interessensvertretungen

gefunden werden, es fehlt aber die breite Diskussion darüber in den allgemein zugänglichen Medien. Dies ist unverständlich und nicht mit einer ausschließlich positiven Einstellung zu NIPT zu erklären. Eher scheint die fehlende Reaktion in einer gewissen Gleichgültigkeit, einem Phlegma oder in einer Frustration begründet zu sein. Die Frustration wiederum folgert aus dem Spannungsfeld zwischen der unstrittigen Rechtssicherheit der NIPT, dem verständlichen Sicherheitsbedürfnis (Angst vor Behinderung) der Schwangeren und den aufkommenden sozialen und ethischen Fragestellungen zur Selektion.

Dringend sollte die Diskussion nun eröffnet werden. Gerade im Zuge der Bemühungen um Inklusion, bei der die Fürsorge zur selbstbestimmten Teilhabe behinderter Menschen in den Vordergrund gerückt ist, erscheint es geradezu zynisch, dass mit der Pränataldiagnostik an sich, besonders aber mit den neuen Bluttests, ein potenzielles Instrument für eine Großoffensive gegen Behinderte eingeführt wird. Auch sollte dringend unsere gültige Rechtslage kritisch überprüft werden.

NIPT ebnet den Weg zur Selektion, zum routinemäßigen, unkomplizierten Abbruch bei Nicht-Gefallen. Um diesem zu begegnen, sollte die bestehende Beratungspflicht in der Frühschwangerschaft ausgeweitet werden, jedoch ohne dass das Selbstbestimmungsrecht der Frauen wesentlich beschnitten wird. Zwar muss eine abbruchwillige Frau auch jetzt schon einen Beratungstermin vereinbaren, in vielen Fällen besteht diese Beratung jedoch lediglich in einem kurzen Gespräch, welches zur Reflektion aller Aspekte und der Tragweite eines Schwangerschaftsabbruches nicht geeignet ist.

Eine intensiviertere Beratung muss dabei natürlich weiterhin ergebnisoffen durchgeführt werden. Es darf nicht darum gehen, Frauen zur Aufgabe eines Planes zu überreden, sondern sie zu informieren und durch ein vernetztes, professionelles Team aus Beraterinnen, Ärzten, Psychologen und Seelsorgern aufzufangen.

Ziel der Überzeugung: Die Schwangere hat sich mit Ihrer Situation ausführlich befasst, die Entscheidung, wie auch immer diese ausfällt, ist nicht auf Sand gebaut.