

# Pränataldiagnostik – zwischen Informationsgewinn und Entscheidungsnot

Vorgeburtliche Untersuchungen am werdenden Kind sind für die Mehrheit der Schwangeren in Deutschland ein selbstverständlicher Teil der medizinischen Vorsorge. Pränataldiagnostik (PND) steht werdenden Müttern bereits seit 40 Jahren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung zur Verfügung. Seither hat sich sowohl die Anzahl der verfügbaren Verfahren stark erweitert, als auch die Genauigkeit vieler Techniken deutlich verbessert. Ein seit 2012 in Deutschland für Schwangere als Selbstzahlerleistung zugelassener Test hat in Teilen der Zivilgesellschaft und der Wissenschaft zu kontroversen Diskussionen geführt. Das als nichtinvasiver Pränataltest (NIPT) bezeichnete Verfahren kann anhand einer mütterlichen Blutprobe mit hoher Wahrscheinlichkeit angeben, ob der Embryo/Fetus bestimmte genetische Besonderheiten wie eine Trisomie 21 aufweist. Derzeit läuft beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) ein Methodenbewertungsverfahren zu NIPT, dessen Ausgang im Sommer 2019 darüber entscheiden wird, ob NIPT eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen werden.

Pränataldiagnostische Verfahren, also vorgeburtliche Untersuchungen am werdenden Kind, stehen gemeinhin eher selten im öffentlichen Fokus. Schließlich vollzieht sich der Lebensbereich »Schwangerschaft und Geburt« eher im Privatleben und wird zumeist nicht medial thematisiert. Eine Ausnahme bildete in den letzten Jahren die Zulassung einer neuen Untersuchungsmethode im Jahr 2012 und die Frage, ob diese eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung werden sollte. Das neue Pränataldiagnostikverfahren wird zumeist als nichtinvasiver Pränataltest (NIPT) bezeichnet und ermöglicht Aussagen über genetische Eigenschaften des werdenden Kindes mittels einer Blutentnahme bei der Schwangeren. Durch die frühe und einfache Verfügbarkeit und die geringen Verfahrensrisiken von NIPT könnten diese zum Standardtest für Schwangere werden, befürchten Kritiker. Damit stellen sich altbekannte Fragen zu Pränataldiagnostik mit neuer Dringlichkeit, etwa, welches Wissen werdende Eltern über das entstehende Kind erlangen können (sollten) und welche Folgen dieses Wissen haben kann.

## Welche pränataldiagnostischen Verfahren gibt es?

Unter dem Begriff Pränataldiagnostik versteht man alle vorgeburtlichen Unter-

suchungen, die darauf zielen, Informationen über das werdende Kind zu erhalten. Pränataldiagnostische Verfahren werden häufig danach unterschieden, ob sie invasiv oder nichtinvasiv sind. Bei invasiven Verfahren (wie der Fruchtwasseruntersuchung oder der Chorionzottenbiopsie) werden mittels Punktion Zellen z. B. aus der Plazenta oder dem Fruchtwasser entnommen. Anhand dieser Proben lässt sich bestimmen, ob beim werdenden Kind eine Chromosomenauffälligkeit oder (bei bekannter familiärer Anlage) eine schwere monogenetisch vererbte Krankheit vorliegt. Invasive Verfahren liefern im Gegensatz zu den nichtinvasiven Verfahren tatsächliche Diagnosen, bergen aber gleichzeitig höhere verfahrensbezogene Risiken (etwa für eine Fehlgeburt) als die nichtinvasiven Verfahren. Nichtinvasive Verfahren wie etwa Ultraschalluntersuchungen gehen zwar nicht mit einem Eingriff in die Gebärmutter einher und bergen deshalb weniger Risiken, gelten aber zugleich als nicht diagnostisch. Sie können folglich Hinweise für Diagnosen geben, die jedoch mit anderen (oft invasiven) Verfahren überprüft werden müssen.

Im Verlauf einer Schwangerschaft steht der werdenden Mutter eine Reihe von pränataldiagnostischen Untersuchungen zur Verfügung (Abb.). Neben den regulär durch die gesetzliche Krankenversicherung (GKV) finanzierten drei Ultraschallunter-

suchungen (mit Fokus auf die Kindesentwicklung, Lage der Plazenta etc.) können Schwangere bei Verdacht auf fetale Auffälligkeiten auch invasive Verfahren im Rahmen der GKV in Anspruch nehmen. Zudem können Schwangere auch weitere nichtinvasive Verfahren (wie das Ersttrimesterscreening oder NIPT) als individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL), also eigenfinanziert, nutzen. Viele pränataldiagnostische Verfahren werden in den ersten Wochen angeboten, sodass gerade zu Beginn der Schwangerschaft mögliche Risiken – sowohl in Bezug auf fetale Erkrankungen, als auch mit Blick auf die Diagnoseverfahren – in den Fokus rücken.

## Welche fetalen Eigenschaften werden bei der PND untersucht?

Pränataldiagnostische Verfahren können eine Reihe von fetalen Eigenschaften ermitteln, von denen vor allem chromosomale Abweichungen, monogenetisch vererbte Krankheiten und körperliche Fehlbildungen medizinisch relevant sind. Auch monogenetisch bedingte Erkrankungen wie zystische Fibrose können bei entsprechender Indikation anhand von vorgeburtlichen genetischen Analysen diagnostiziert werden. Vergleichsweise häufig auftretende Abweichungen bei der Anzahl oder der Struktur der Chromosomen stellen autosomale Trisomien dar, die mit höherem Alter der Mutter häufiger auftreten. Bei einer Trisomie liegt ein Chromosom nicht zweifach – wie bei den meisten Menschen –, sondern dreifach vor, was pathologische Folgen hat. Neben der häufigsten autosomalen Trisomie 21, kommen vereinzelt Trisomien der Chromosomen 13 und 18 vor. Kinder mit einer Trisomie 21, 18 und 13 weisen sehr unterschiedliche Grade von Behinderung aus. Bei den zwei letztgenannten Trisomieformen versterben viele Feten noch im Mutterleib und lebendgeborene Kinder mit diesen Syndromen mehrheitlich nach wenigen Tagen oder Monaten. Demgegenüber gehen zahlenmäßige Abwei-

chungen bei den Geschlechtschromosomen mit nur geringen Einschränkungen einher. Menschen mit geschlechtschromosomal bedingten Syndromen haben weitgehend normale Lebenserwartungen und sind häufig klinisch unauffällig.

Neben genetischen Besonderheiten lässt sich mittels PND, vor allem durch Ultraschall, eine Reihe von Abweichungen des Fetus erkennen, etwa Fehlbildungen im Bereich der Organe, des zentralen Nervensystems oder des Skelettaufbaus. Die häufigsten Fehlbildungen betreffen das Herz-Kreislauf-System und das Neuralrohr. Je nach Ausprägung sind diese Fehlbildungen teilweise oder sogar komplett zu therapieren.

### Warum nutzen schwangere Frauen PND?

Für Deutschland zeigen Befragungen von (schwangeren) Frauen und Ärztinnen und Ärzten, dass die meisten Schwangeren pränataldiagnostische Angebote nutzen, die weit über die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen

Ultraschalluntersuchungen hinausgehen (Abb.). Dafür sind sie auch bereit, Zuzahlungen zu leisten. Zugleich haben Schwangere zu großen Teilen kein genaues Verständnis von Pränataldiagnostik und nehmen diese als Standardoption in der Schwangerschaftsbetreuung wahr. Häufig hoffen sie, dass ihnen pränataldiagnostische Verfahren die Gesundheit des werdenden Kindes bestätigen. Gleichzeitig weckt die Pränataldiagnostik bei einer Mehrheit der Frauen die Angst vor einem behinderten Kind erst. Ein Fünftel der schwangeren Frauen scheint eine stabil positive Sicht auf Menschen mit Behinderungen zu haben und kann sich auch ein Leben mit einem behinderten Kind gut vorstellen. Die große Mehrheit verknüpft mit der Möglichkeit, ein behindertes Kind zu bekommen, in erster Linie Ängste um die eigene zeitliche und finanzielle Autonomie und um die Partnerschaft.

In ihren Entscheidungen zu Pränataldiagnostik stützen sich schwangere Frauen vor allem auf die Informationen ihrer behandelnden Ärztin oder ihres Arztes. Für diese stellt sich folglich die Aufgabe, Patientinnen mit geringem Vorwissen im

Rahmen ihrer haftungsrechtlichen Handlungszwänge über Pränataldiagnostik aufzuklären und nichtdirektiv zu beraten. Die medizinischen Fachgesellschaften positionieren sich sehr unterschiedlich zur Nutzung von Pränataldiagnostik im Allgemeinen und von NIPT im Speziellen. Während etwa die Gesellschaft für Humangenetik fordert, NIPT nicht nur sogenannten Risikoschwangeren, sondern allen Schwangeren im Rahmen der GKV anzubieten, sehen andere Fachgesellschaften Gefahren für den Umgang mit Schwangerschaft sowie für die gesellschaftliche Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung.

### Welche Wege des Umgangs gibt es bei einer fetalen Auffälligkeit?

Wird im Rahmen der PND eine fetale Auffälligkeit entdeckt, gibt es in einigen Fällen die Möglichkeit der medikamentösen oder teils sogar chirurgischen Therapie noch während der Schwangerschaft. In vielen Fällen kann die diagnostizierte Abweichung des Fetus jedoch nicht kurativ therapiert werden. In diesen Fällen

Abb. Pränataldiagnostische Untersuchungen im Schwangerschaftsverlauf



eröffnet das vorgeburtliche Wissen die Möglichkeit, sich auf die zu erwartenden Besonderheiten des Kindes einzustellen (sowohl psychisch als auch hinsichtlich der Planung von Geburt und nachgeburtlicher Therapie).

Bei schweren Fehlbildungen besteht zudem die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruchs, für den eine medizinische Indikation nötig ist. Eine solche Indikation ist dann gegeben, wenn ein Arzt oder eine Ärztin bestätigt, dass der Schwangerschaftsabbruch die einzige Möglichkeit darstellt, um eine Gefährdung der körperlichen oder seelischen Gesundheit der Schwangeren abzuwenden. In diesem Fall ist ein Abbruch bis zum Einsetzen der Geburt rechtlich möglich. Insgesamt findet nur ein kleiner Teil der Schwangerschaftsabbrüche in Deutschland (im Jahr 2017 ca. 3.900 oder 3,9 % aller Abbrüche) nach einer medizinischen Indikation statt. Die meisten Schwangerschaftsabbrüche werden im Rahmen der sogenannten Fristenlösung, d. h. nach Beratung und innerhalb der ersten drei Schwangerschaftsmonate durchgeführt. In den letzten Jahren ist in Deutschland der Anteil der medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche an allen Schwangerschaftsabbrüchen annähernd konstant geblieben. Allerdings hat der Anteil der Spätabbrüche – also der Schwangerschaftsabbrüche nach der 23. Schwangerschaftswoche, ab der die extrauterine Lebensfähigkeit des Kindes wahrscheinlich wird – seit 2010 deutlich zugenommen. Dies gilt auch für die häufig mit einem Spätabbruch einhergehenden Fetozide (Tötungen des Fetus im Mutterleib).

Die Abbruchraten nach PND hängen vom jeweiligen Befund ab; für die Trisomien 21, 13 und 18 liegen sie erhebungsübergreifend bei deutlich über 85 %. Aufgrund des europaweit im Mittel höheren mütterlichen Alters hat die relative Anzahl von Schwangerschaften mit einem Fetus mit Trisomie 21 zugenommen, gleichzeitig wird ein zunehmender

Anteil dieser Schwangerschaften abgebrochen. Selbst für chromosomale Anomalien wie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen, die zu einem Großteil klinisch unauffällig bleiben, liegen die Abbruchquoten bei über 40 %. Diese Zahlen offenbaren zum einen eine hohe Bereitschaft, pränatale Diagnostik zum Ausschluss chromosomaler Aberrationen zu nutzen, und zum anderen eine hohe Bereitschaft, betroffene Schwangerschaften abzubrechen.

### Wie positionieren sich europäische Nachbarländer zu Pränataldiagnostik?

Ein Blick auf das europäische Ausland zeigt, dass die medizinische Schwangerebegleitung, Angebot und Nutzung verschiedener pränataldiagnostischer Verfahren sowie die gesetzlichen Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch sehr unterschiedlich ausgestaltet sind. Der Vergleich der vier europäischen Staaten Vereinigtes Königreich, Dänemark, Niederlande und Schweiz macht deutlich, dass die jeweilige Praxis der PND stark an bestehende Versorgungsstrukturen und politisch-gesellschaftliche Vorstellungen von Schwangerschaft, Geburt, und Elternschaft anknüpft.

Zwei sehr gegensätzliche Herangehensweisen zeigen dabei Dänemark und die Niederlande. In Dänemark gibt es eine intensiv genutzte, staatlich finanzierte und gesellschaftlich breit akzeptierte Praxis der PND, die in einer Erkennung eines Großteils der Feten mit Trisomie 21 und in einer hohen Rate daran anschließender Schwangerschaftsabbrüche resultiert. Die Niederlande weisen europaweit eine der niedrigsten Abbruchquoten bei fetalen Anomalien auf. Diese steht wahrscheinlich in Zusammenhang mit einer geringen Medikalisation der Schwangerschaft, einer geringen Teilnahmequote an frühen Screenings auf fetale Anomalien und einer breiten gesellschaftlichen Debatte zu Chancen und Grenzen von PND.

### Welche Bedenken und Kritik gibt es?

Bedenken gegenüber Pränataldiagnostik und ihren gesellschaftlichen Folgen werden von verschiedenen Seiten geäußert, von zivilgesellschaftlichen Organisationen, kirchlichen Vereinen, Abgeordneten verschiedener Fraktionen sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern unterschiedlicher Disziplinen. Viele der Bedenken richten sich an die Verknüpfung von PND mit Abbrüchen von eigentlich erwünschten Schwangerschaften bei fetalen Auffälligkeiten. An dieser Verknüpfung setzt auch eine der zentralen ethischen Fragen an, die in diesem Kontext diskutiert wird: Stellt es eine Diskriminierung dar, wenn eine Schwangerschaft mit einem Fetus mit Behinderung anders als bei einem ohne Behinderung auch bei fortgeschrittener Schwangerschaft abgebrochen werden kann? Falls ja, handelt es sich »lediglich« um eine Diskriminierung des Fetus mit Behinderung oder auch um eine der bereits geborenen Menschen mit der gleichen Behinderung? Inwiefern verändert sich der gesellschaftliche Blick auf Menschen mit (angeborener) Behinderung durch selektive Schwangerschaftsabbrüche?

Weitere Bedenken knüpfen an die Veränderung der Eltern-Kind-Bindung durch die vorgeburtliche Testung an und führen etwa zu folgenden Fragen: Verändert Pränataldiagnostik die Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft? Binden sich Schwangere nur unter Vorbehalt an ihr werdendes Kind, wenn dessen Gesundheit noch nicht pränataldiagnostisch »bestätigt« ist? Was bedeuten die im Verlauf der Schwangerschaft immer früher stattfindenden Testangebote für das individuelle Einlassen auf einen Prozess der Bindung und für die Annahme des werdenden Kindes?

Neben den psychischen Prozessen der vorgeburtlichen Bindung stehen für einige Autoren Fragen nach dem verfügbaren genetischen Wissen und seinen mög-

lichen Folgen im Zentrum; nicht zuletzt mit Blick darauf, dass genetische Informationen (anders als andere Gesundheitsdaten) über den Lebensverlauf stabil bleiben und somit lebenslange Aussagekraft haben können: Welche Herausforderungen bergen genetische Informationen für werdende Eltern, das zukünftige Kind und behandelnde Ärzte und Ärztinnen? Wie viele und welche genetischen Informationen über ihr werdendes Kind sollen werdende Eltern erhalten dürfen? Wie soll mit Befunden umgegangen werden, deren klinische Bedeutung unklar ist? Wie kann eine fundierte Beratung angesichts der Möglichkeiten immer umfassenderer genetischer Analysen bei gleichzeitig begrenzten personellen Ressourcen in der Humangenetik gewährleistet werden?

Ein weiteres, sehr grundlegendes Dilemma berührt den derzeitigen rechtlichen Rahmen später Schwangerschaftsabbrüche. Derzeit existiert ein gewisses Paradoxon im Umgang mit extrauterin lebensfähigen Feten: Während extrem frühgeborene Kinder mit allen Mitteln der Intensivmedizin am Leben erhalten werden, können extrauterin lebensfähige Feten rechtlich gesehen bei medizinischer Indikation bis zum Einsetzen der Geburtswehen durch Fetozid getötet werden. In vielen europäischen Ländern ist ein Fetozid, also die intrauterine Tötung eines werdenden Kindes, mit Ausnahme von letalen Fehlbildungen auf die Schwangerschaftswochen vor Eintritt der extrauterinen Lebensfähigkeit (um die 24. Schwangerschaftswoche) begrenzt.

## Wohin könnte die Entwicklung gehen?

Mit Blick auf die zukünftige Rolle von Pränataldiagnostik in der medizinischen Schwangerenbegleitung zeigen sich primär in drei Handlungsfeldern Möglichkeiten und Bedarfe der Steuerung. Diese liegen in den Bereichen Forschung, Datenerfassung, Dialog, Beratung, Teilhabe sowie Regulierung.

Umfangreichere Forschung und Datenerfassung könnten dazu beitragen, mehr Licht in die »Blackbox« PND zu bringen und verschiedene, bislang nicht ausreichend thematisierte Sachverhalte zu klären. Dazu zählen erstens eine bessere Erfassung des Status quo der Beratung, Informationsvermittlung und Unterstützung bei Schwangerschaftskonflikten sowie eine Evaluation der gesellschaftlichen Wirkungen des Gendiagnostikgesetzes und der Änderungen im Schwangerschaftskonfliktgesetz. Zweitens wären verlässliche Zahlen vonnöten, welche fetalen Abweichungen wie häufig zu Schwangerschaftsabbrüchen führen. Drittens erscheint ein unabhängiger Vergleich der in Deutschland verfügbaren nichtinvasiven Testverfahren sinnvoll, um im Sinne des Verbraucherschutzes die jeweilig genutzten Algorithmen, die Detektions- und Testausfallraten sowie die Datenschutzpraxis zu dokumentieren.

Eine Stärkung von Dialog, Beratung und Teilhabe betrifft zunächst die Förderung des Aufbaus regionaler Kontaktdatenbanken und interprofessioneller Kooperationsnetzwerke zwischen Ärzten und Ärztinnen, Humangenetikerinnen und Humangenetikern, psychosozialen Beratungsstellen und Selbsthilfegruppen. Zudem sind sowohl für medizinische Fachkräfte als auch für werdende Eltern bestehende Informations- und Beratungsangebote weiter zu fördern und auszubauen. Die Hauptbelastungen von Familien mit Kindern mit Behinderungen bzw. chronischen Krankheiten resultieren nicht primär aus der Pflege und Betreuung ihrer betroffenen Kinder. Vielmehr stellen die Schwierigkeiten, Informationen und Beratung zu bestehenden Angeboten und Unterstützungsmöglichkeiten zu erhalten, ebenso eine Hürde dar, wie die Vielfalt der zuständigen Ansprechpartner. Deshalb erscheint es geboten, – analog zu anderen europäischen Ländern – etwa durch eine Zentralisierung der Leistungen für Menschen mit Behinderungen die Zugangsschwellen zu staatlichen Hilfen abzubauen und un-

bürokratische Unterstützungsangebote auszubauen.

Schließlich erscheint es – parallel zum Methodenbewertungsverfahren zu nichtinvasiven Pränataltests des G-BA – wünschenswert, einen breiten gesellschaftlichen Austausch zu den Chancen und Grenzen von Pränataldiagnostik, von genetischem Wissen und zum vorgeburtlichen Umgang mit Behinderung zu initiieren, zu denen Vertreterinnen und Vertreter zentraler gesellschaftlicher Akteure ebenso eingeladen werden wie die breite Öffentlichkeit.

Mit Blick auf die Regulierung zeigt sich, dass die Rolle von PND in der medizinischen Schwangerenvorsorge in Deutschland weniger einer einheitlichen Linie folgt, sondern sich aus vielen Einzelentscheidungen zusammensetzt, deren Zusammenwirken bislang wenig untersucht ist. Eine wesentliche Frage ist dabei, ob Deutschland – wie von zahlreichen zivilgesellschaftlichen und kirchlichen Organisationen gefordert – eine weitere Ausdehnung von PND verhindern und den Zugang zur PND beschränken möchte oder ob das Ziel in einer verbesserten Erkennung von fetalen Fehlbildungen bereits zu einem möglichst frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft liegen soll. Beiden Zielen liegen divergierende Handlungskonzepte zugrunde. Dabei besteht ein eng gesteckter Zeitrahmen bis zum Abschluss des G-BA-Verfahrens im Sommer 2019. Nach einem möglichen Beschluss des G-BA über die routinemäßige Erstattung der nichtinvasiven Pränataltests durch die GKV wird der Spielraum für gesellschaftliche und politische Debatten begrenzt sein.

*Der TAB-Arbeitsbericht Nr. 184 »Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik« wurde im September 2018 abgeschlossen und wird nach Abnahme durch den ABFTA veröffentlicht.*

### Kontakt

Dr. Arnold Sauter  
sauter@tab-beim-bundestag.de  
Tel.: +49 30 28491-110