

Pränataldiagnostik

Schwierige Abwägung

Auffällige Befunde bei der Schwangerschaftsvorsorge verlangen eine Bestätigung durch invasive Verfahren. Dabei sind die Risiken der vermuteten kindlichen Erkrankung und des Eingriffs gegeneinander abzuwägen. Risikolose Bestätigungstests aus dem Blut der Mutter sind in Entwicklung.

Junge oder Mädchen? Ein Urintest gibt heute mittels Immunchromatografie innerhalb weniger Minuten grundsätzliche

den Schwangerschaftsabbruch vorsah. Die Abtreibung eines mit seiner Methode als behindert erkannten Embryos bezeichnete er als *an attempt to eliminate an evil by substituting a different evil*. Sein Ziel war es ja nicht, Kinder zu töten, sondern zu retten, indem er die Ärzte auf mögliche Schwangerschaftskomplikationen oder kindliche Krankheiten vorbereitete.

Hier liegt die geradezu teuflische Achillesferse jeglicher vorgeburtlicher Diagnostik: Was aus wissenschaftlicher Neugier erfunden und guten Gewissens als Segen für Mutter und Kind propagiert wurde, führte unweigerlich in ein Entscheidungsdilemma. Heute wissen wir, dass die Entscheidung bei pathologischem Befund meist zum Nachteil des Kindes ausfällt.

oe, gh

Gewissheit über eine Schwangerschaft, und durch eine Ultraschalluntersuchung erfährt man das Geschlecht des Nachwuchses. Im Gegensatz zur äußerst restriktiv geregelten Präimplantationsdiagnostik darf die Medizin in Deutschland für die Pränataldiagnostik ein breites Arsenal an Untersuchungen anbieten, wenn sich der Fötus erst einmal in der Gebärmutter eingenistet hat, gleichgültig ob auf natürlichem Wege oder mit technischer Unterstützung.

Mit nicht-invasiven Untersuchungsverfahren wie hochaufgelöster Sonografie und Doppler-Ultraschall, Kernspintomografie und Labortests lassen sich Darmmissbildungen, Herzfehler, Stoffwechselerkrankungen und vieles mehr mit recht hoher

Wahrscheinlichkeit vorhersagen. Mit Fehlalarmen muss aber immer wieder gerechnet werden; im Fachjargon spricht man von „falsch positiven“ Resultaten, wobei diese jedoch nicht wirklich falsch sind, sondern nur einen Verdacht anzeigen, der sich bei genauerer Nach-

untersuchung nicht bestätigt (siehe Kasten rechts unten). Das Gegenstück sind falsch negative Ergebnisse, das heißt die Tests können die Eltern auch in trügerischer Sicherheit wiegen. Das ist aus ärztlicher Sicht der ungünstigere Fall, weshalb die Grenzwerte von Vorsorgetests grundsätzlich eher „überevorsichtig“ eingestellt werden, nach dem Motto: „Lieber einmal zu viel als zu wenig getestet“.

Solche Einschränkungen gelten keineswegs speziell für Untersuchungen in der Schwangerschaft, sondern für jede Art von medizinischer Diagnostik. Tests liefern nie Schwarz-Weiß-Resultate, alle haben einen mehr oder weniger breiten Graubereich, der eine weiterführende Diagnostik verlangt. Hier liegt der große Nutzen von nicht-invasiven Tests in der Pränataldiagnostik: Sie erlauben es, ohne Risiken für Mutter und Kind zu bestimmen, ob die Schwangerschaft voraussichtlich unkompliziert verläuft und zu einem gesunden Baby führt oder aber weiterführende Untersuchungen angezeigt sind.

Bei verdächtigem Befund kommt man heute um Eingriffe wie Fruchtwassergewinnung (*Amniozentese*), Chorionzotten-

biopsie oder Nabelschnurpunktion nicht herum. Mit diesen invasiven Techniken gewinnt man fetale Zellen für direkte genetische Untersuchungen, die dann Chromosomen-Anomalien oder Erbkrankheiten mit nahezu 100-prozentiger Sicherheit

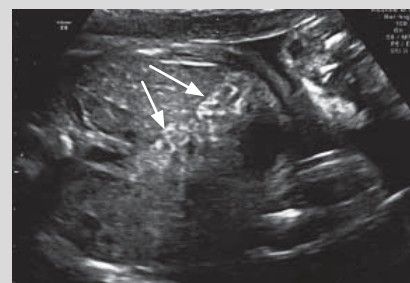
erkennen. Dafür bezahlt man aber mit einem erhöhten Risiko

für Komplikationen. So kommt es bei der Fruchtwasserpunktion in einem von 100 Fällen zu einer Fehlgeburt.

Mit Fehlalarmen muss immer gerechnet werden.

Schwangerschaftsvorsorge

Immer häufiger kommen hochaufgelöste Ultraschallbilder zum Einsatz, um genetische Risiken vorherzusagen. So kann ein relativ echodichter Darm (Pfeile) für eine Chromosom-21-Trisomie (Mongolismus) oder eine Mukoviszidose sprechen.



Beweisend ist das Bild natürlich nicht; erst ein Gentest gibt Gewissheit. Er kann nach Amniozentese aus dem Fruchtwasser oder neuerdings auch im mütterlichen Blut durchgeführt werden.

gh

Deshalb sollten invasive Verfahren erst dann zum Einsatz kommen, wenn aufgrund der Voruntersuchungen ein konkreter Verdacht auf eine kindliche Erkrankung besteht, wenn also zum Beispiel das Risiko einer genetisch bedingten Behinderung größer ist als dasjenige des Eingriffs.

In Kürze könnte allerdings ein Bluttests diese Risikoabwägung erleichtern, zumindest im Fall der Trisomie 21 (Mongolismus), der häufigsten chromosomalen Störung; für sie steht ein genetisches Testverfahren bereit, das nicht-invasiv durchgeführt werden kann. Auf den ersten Blick ist dies erstaunlich, da die vermutete chromosomale Abweichung ja nicht im Blut der Mutter, sondern in den Zellkernen des Fötus liegt. Die Lösung ist ebenso einfach wie genial: Da das fetale Erbmaterial über kernhaltige Blut-, Haut- und andere Zellen ins Fruchtwasser der Plazenta gelangt und über diese auch ein Austausch mit dem Blut der Mutter erfolgt, mischen

sich dort Informationen aus mütterlichen und kindlichen Genen. Das nutzt die neue Technik durch ein Rechenverfahren: Wenn das Mischungsverhältnis des 21. Chromosomenpaares von Mutter und Kind in der Probe exakt bei 1:1 liegt, also beide dieses Chromosom genau zwei Mal besitzen, ist alles in Ordnung. Liegt bei dem Kind jedoch eine Trisomie („drei Chromosomen“) vor, so verschiebt sich das Verhältnis zugunsten des kindlichen Anteils.

Moderne Hochdurchsatztechniken wie das *Next Generation Sequencing* ermöglichen es, auch aufwendigere Gentests aus dem mütterlichen Blut durchzuführen. Auf solchen Verfahren ruhen große Hoffnungen, weil sie das Risiko invasiver Techniken senken. So entwickelt das Biotech-Unternehmen GATC Biotech in Konstanz, mit Förderung des Bundesforschungsministeriums einen Test auf Erbkrankheiten, der bereits ab der zehnten Schwangerschaftswoche angewandt werden kann – zu einem Zeitpunkt also, wo ein Schwangerschaftsabbruch noch legal ist. Dagegen liegen die Ergebnisse einer genetischen Fruchtwasseruntersuchung oftmals erst dann vor, wenn die Frist für einen straffreien Abbruch vorüber ist. Die Spätabtreibung lässt sich dann nur noch mit gesundheitlichen Risiken für die Mutter, nicht aber des Kindes begründen.

Zu Recht befürchten Kritiker, dass im mütterlichen Blut durchgeführte, hochempfindliche Gentests die Zahl der Abtreibungen ansteigen lassen. Schon heute werden neun von zehn Föten, bei denen die Amniozentese ein drittes Chromosom 21 nachweist, nicht ausgetragen. Die Konsequenz könnte eine „Schwangerschaft auf Probe“ sein, die zum Aussortieren und Töten von Menschen mit Behinderung führen würde. Der Freiburger Medizintechniker Giovanni Maio warnt vor einer Ver-

drehung der ursprünglichen Zielsetzung der Pränataldiagnostik. Eigentlich sei sie entwickelt worden, um den Fötus vor Krankheiten im Mutterleib zu schützen und die Mutter besser auf etwaige Belastungen durch krankes Kind vorzubereiten. Mit der Zulassung einer einfachen genetischen Testmethoden schleiche sich ein Prüfungsimperativ im Umgang mit menschlichem

Leben ein, dessen behinderndenfeindliche Brisanz nicht unterschätzt werden dürfe.

Die Aussicht, die Gesundheit des Nachwuchses unkompliziert und sicher überprüfen zu können, ist verlockend. Wie aber entscheiden sich die Eltern, falls das Ergebnis gesundheitliche Einschränkungen erwarten lässt? Ein Kind mit Down-Syndrom bedeutet zwar für die Eltern eine Mehrbelastung, selbst ist es aber nicht unglücklicher oder weniger liebenswert als ein gesundes Kind. Wird es abgetrieben, so hat es keine Chance mehr, dieses Leben zu führen. Je ausgefeilter die Analysetechnik, desto klarer müssen die werdenden Eltern und die Gesellschaft erkennen, dass bei auffälligen Untersuchungsbefunden nur zwei Alternativen bleiben: Annahme des (möglicherweise behinderten) Kindes oder Abbruch der Schwangerschaft.

Die einfache Erkennung der Trisomie 21 ist also nur ein Anfang, weitere kindliche Erkrankungen wie Mukoviszidose, Muskelschwund oder Blutarmut sind bereits in Reichweite, und auch eine Geschlechtsbestimmung kann selbstverständlich mit derselben Methode durchgeführt werden. Wo ist die Grenze? Wir müssen uns wohl bewusst machen, dass die Zeiten vorbei sind, in denen ein gesunder Nachwuchs, gleichgültig ob Junge oder Mädchen, ein „Geschenk Gottes“ war. 🌸

Dr. med. Oliver Erens
Mitglied der Redaktion

Beratungsbedarf

Seit 2010 ist eine interdisziplinäre psychosoziale und humangenetische Beratung der Eltern bei auffälligen PND-Befunden gesetzlich vorgeschrieben. In der täglichen Praxis ist diese Forderung aber nach einem Bericht des Deutschen Ärzteblatts (23.9.2011) noch nicht voll angekommen. Am ehesten wird der Humangenetiker zugezogen, am schlechtesten sind bislang Selbsthilfegruppen und Behindertenverbände eingebunden.



Bild: Siemens Healthcare Diagnostics