



Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik

TAB-Fokus Nr. 23 zum Arbeitsbericht Nr. 184

April 2019

In Kürze

- Pränataldiagnostische Verfahren sind in Deutschland seit 40 Jahren Teil der medizinischen Schwangerenbetreuung. Seither hat die Zahl der verfügbaren Methoden deutlich zugenommen.
- Bis zum Sommer 2019 prüft der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA), ob nichtinvasive Pränataltests (NIPT) eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung werden. NIPT können im mütterlichen Blut bestimmte genetische Abweichungen (z. B. Trisomie 13, 18 oder 21) des Fetus ermitteln.
- Die Verfügbarkeit der risikoarmen NIPT kann dazu führen, dass genetische Untersuchungen am Fetus zur Norm werden. Damit stellen sich grundsätzliche Fragen zu Pränataldiagnostik in neuer Dringlichkeit, etwa, wie eine Diskriminierung von Menschen mit Behinderung vermieden werden kann, ohne das Recht auf einen selbstbestimmten Kinderwunsch infrage zu stellen.
- Die notwendig erscheinende gesamtgesellschaftliche Debatte könnte durch parlamentarische Aktivitäten angestoßen und geprägt werden.

Worum es geht

Pränataldiagnostik (PND) umfasst alle vorgeburtlichen Untersuchungen, die darauf zielen, Informationen über das werdende Kind zu erhalten. Es existiert eine Reihe von Untersuchungsmethoden, die zumeist in sogenannte invasive und nichtinvasive Verfahren unterschieden werden (Abb. 2). Invasive Verfahren gehen mit einer Punktion der Fruchtblase oder der Plazenta einher und bergen daher höhere verfahrensbezogene Risiken (etwa für eine Fehlgeburt) als die nichtinvasiven Verfahren. Nichtinvasive Verfahren wie Ultraschalluntersuchungen machen zwar einen Eingriff in die Gebärmutter unnötig, gelten aber nicht als diagnostisch. Sie können folglich nur Hinweise auf Diagnosen geben, die dann mit anderen Verfahren überprüft werden müssen.

Vorgeburtliche Untersuchungen ermöglichen es, Schwangerschaft und Geburt insbesondere bei Auffälligkeiten medizi-

nisch so zu begleiten, dass Schaden von werdender Mutter und werdendem Kind abgewendet werden kann (z. B. durch Medikation, Operationen am Fetus im Mutterleib und unmittelbare nachgeburtliche Therapie). Allerdings gibt es gerade für viele der Behinderungen, die im Fokus pränataler Untersuchungen stehen (wie z. B. Trisomie 13, 18 und 21; Abb. 1), keine ursächlichen Therapien. Wird eine solche Behinderung vorgeburtlich entdeckt, mündet sie für die werdenden Eltern zumeist in die Frage nach Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft. Ein Schwangerschaftsabbruch ist in Deutschland über die gesamte Schwangerschaft möglich, wenn eine sogenannte medizinische Indikation vorliegt. Dazu müssen ein Arzt oder eine Ärztin der Schwangeren bescheinigen, dass der Schwangerschaftsabbruch die einzige Möglichkeit darstellt, ihre körperliche oder seelische Gesundheit nicht zu gefährden.

Es gibt keine einheitlich erhobenen bundesweiten Statistiken zur Nutzung und zu den Folgen von Pränataldiagnostik. In verschiedenen Studien wird übereinstimmend darauf hingewiesen, dass für die meisten angeborenen Behinderungen die Abbruchzahlen nach einer vorgeburtlichen Diagnose bei über 50 % liegen (für die Trisomien 13, 18 und 21 bei über 85 %). Die neuartigen NIPT ermöglichen eine medizinisch weitgehend risikofreie, sehr frühe Aussage über das Vorliegen einer fetalen Behinderung. Kritiker/-innen befürchten, dass sich damit die Selektion von werdenden Kindern mit Behinderungen weiter ausdehnt.

Nichtinvasive Pränataltests

Eine vergleichsweise neue vorgeburtliche Untersuchungsmethode im Bereich der nichtinvasiven Verfahren zielt auf die Untersuchung zellfreier »fetaler« (eigentlich plazentarer) DNA aus dem Blut der Mutter. Bei diesen – wahlweise als

Auftraggeber

Ausschuss für Bildung, Forschung und
Technikfolgenabschätzung
+49 30 227-32861
bildungundforschung@bundestag.de

nichtinvasive Pränataltests, nichtinvasive Pränataldiagnostiken, zellfreie DNA-Tests oder schlicht Bluttests bezeichnen – Verfahren bildet eine einfache Blutentnahme bei der Schwangeren die Basis, Aussagen über die Wahrscheinlichkeit von genetisch bedingten Abweichungen des Fetus zu treffen. Die Tests können mit hoher Treffsicherheit die Trisomien 13, 18 und 21 sowie das fetale Geschlecht erkennen. Sie gelten nicht als diagnostisch, sodass ein auffälliger Befund durch andere, meist invasive Verfahren überprüft werden sollte. NIPT sind seit 2012 in Deutschland für Schwangere als Selbstzahlerleistung zugelassen.

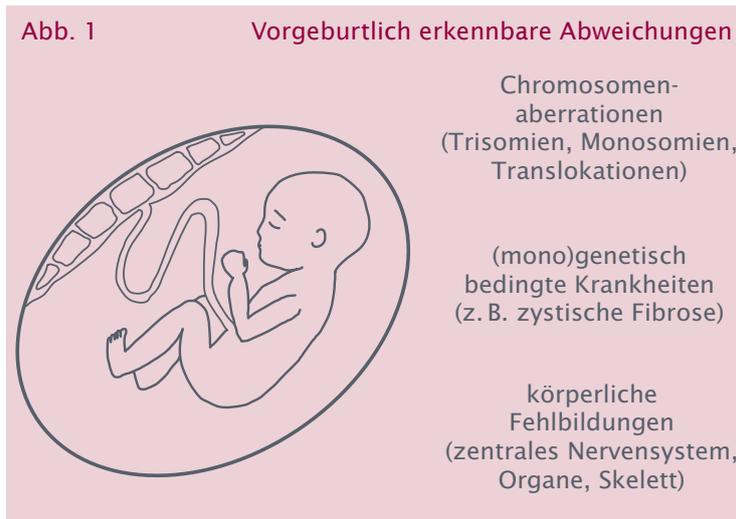
Im Bereich der Pränataldiagnostik und insbesondere im Bereich neuer genetischer Analyseverfahren wie NIPT zeigen sich Bemühungen seitens der Testhersteller, neue, schnellere und diagnostisch umfassendere Verfahren zu entwickeln und zu patentieren. Es steht zu erwarten, dass viele Forschungseinrichtungen und forschende Unternehmen pränatale Diagnostik sowohl mit Blick auf ihre methodische Vielfalt als auch mit Blick auf ihren diagnostischen Umfang erweitern werden. Die pränatal verfügbaren genetischen Informationen über Feten und Embryos würden damit drastisch ansteigen.

Rechtliche Grundlagen

Zu den NIPT läuft bis Sommer 2019 ein Methodenbewertungsverfahren beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), das darüber entscheiden wird, ob nichtinvasive Pränataltests zu den Trisomien 13, 18 und 21 sogenannten Risikoschwangeren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung kostenfrei angeboten werden sollen. Eine Risikoschwangerschaft im Sinne der Trisomiewahrscheinlichkeit ist dabei nicht abschließend definiert. Das Methodenbewertungsverfahren zu NIPT, das voraussichtlich noch bis Sommer 2019 läuft, hat zu heftigen Kontroversen insbesondere in Teilen der Zivilgesellschaft geführt. Kern dieser Debatte ist die Frage, inwiefern pränataldiagnostische Verfahren, die keine primär therapeutischen Optionen eröffnen, Teil der gesetzlichen Kassenleistungen sein sollen. Kritiker/-innen der Tests argumentieren, dass diese in erster Linie dazu dienen, Schwangerschaften mit behinderten Feten zu beenden. Sie fordern eine breite gesellschaftliche Debatte dazu, ob diese Tests gesellschaftlich gewollt sind und ob mit der Pränataldiagnostik ein implizites Werturteil über Menschen mit Behinderung einhergeht.

Zentrale Grundlagen zur Regulierung von vorgeburtlichen genetischen Analysen, zur Beratung von Schwangeren und zu Schwangerschaftsabbrüchen bilden das Gendiagnostikgesetz, das Schwangerschaftskonfliktgesetz und das Strafgesetzbuch. Diese Gesetze zielen darauf ab, eine informierte Einwilligung zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zu gewährleisten, das Angebot psychosozialer Beratung in der Schwangerschaft zu stärken, den Umgang mit Schwangerschaftskonflikten zu regeln und Schwangerschaftsabbrüche nach der 12. Schwangerschaftswoche auf besondere Konfliktfälle zu begrenzen.

Europäische Nachbarstaaten weisen sehr unterschiedliche Angebote, Nutzungsweisen und Regelungen von pränataldiagnostischen Untersuchungen und von daran ggf. anschließenden Schwangerschaftsabbrüchen auf; auch die begleitenden gesellschaftlichen Debatten fallen unterschiedlich intensiv aus und setzen andere Schwerpunkte.



Die Situation der schwangeren Frauen

Für Deutschland zeigen Befragungen von (schwangeren) Frauen sowie Ärztinnen und Ärzten, dass die meisten Schwangeren pränataldiagnostische Angebote nutzen, die weit über die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen hinausgehen (Abb. 2). Dafür sind sie bereit, Eigenbeteiligung zu zahlen. Zugleich haben Schwangere mehrheitlich 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 in der Mehrzahl der Fälle erst die Angst vor einem behinderten Kind. Die große Mehrheit der schwangeren Frauen 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 ihres behandelnden Arztes oder ihrer Ärztin. Für die Ärztinnen und Ärzte stellt sich folglich die Aufgabe, Patientinnen mit geringem Vorwissen im Rahmen ihrer haftungsrechtlichen Handlungszwänge über Pränataldiagnostik aufzuklären und umfassend und neutral zu beraten.

Gesellschaftliche und ethische Fragestellungen

Pränataldiagnostische Untersuchungen und der Umgang mit durch sie gewonnenen, möglicherweise schwerwiegenden Diagnosen verknüpfen Fragen der persönlichen Lebensgestaltung und der individuellen Entscheidungsfindung in schweren Konfliktsituationen mit grundlegenden ethisch-gesellschaftlichen Fragen. Dies liegt zum einen daran, dass die Summe individuell getroffener Entscheidungen gesamtgesellschaftliche Konsequenzen haben kann, etwa, wenn zunehmend weniger Kinder mit vorgeburtlich erkennbaren, angeborenen Behinderungen zur Welt kommen. Zum anderen erscheint es denkbar, dass sich mit der Eröffnung von Handlungsoptionen (etwa durch neue, risikoarme Testverfahren) gesellschaftliche Wertevorstellungen verändern. Wenn es beispielsweise ohne Eingriffsrisiken möglich ist, vorgeburtlich einen Fetus mit Down-Syndrom (Trisomie 21) zu erkennen, geraten dann Eltern eines Kindes mit Down-Syndrom zukünftig unter noch stärkeren Rechtfertigungsdruck für ihre Entscheidung über Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft?

Kritiker/-innen befürchten dies und verweisen darauf, dass das Down-Syndrom keineswegs mit Leiden einhergeht. Menschen mit Down-Syndrom geben in Befragungen eine hohe Lebenszufriedenheit an, und auch Familien mit Kindern mit Down-Syndrom »leiden« mehrheitlich nicht unter der Behinderung ihres Kindes oder Geschwisters, im Gegenteil. Nichtsdestotrotz steht Trisomie 21 besonders im Fokus der Pränataldiagnostik, und viele pränataldiagnostische Verfahren weisen eine besondere Sensitivität für die Erkennung dieses Syndroms auf (etwa NIPT). Die Frage, ob das Angebot, bestimm-

te Behinderungen vorgeburtlich zu erkennen, ein Werturteil über diese Behinderung darstellt, ist nur eine von vielen gesellschaftlichen und ethischen Fragen zu Pränataldiagnostik. Weitere zielen beispielsweise auf die folgenden Punkte:

- › 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? Oder ist es einfach eine Entscheidungshilfe für werdende Eltern?
- › Inwiefern können NIPT selbstbestimmte reproduktive Entscheidungen fördern? Stellt es eine Benachteiligung von sozial schwachen Schwangeren dar, wenn sie u. U. invasive Pränataldiagnostik kostenfrei nutzen können, nicht aber NIPT, die kein erhöhtes Fehlgeburtsrisiko aufweisen?
- › Welche Herausforderungen bergen genetische Informationen für werdende Eltern, das zukünftige Kind und behandelnde Ärzte und Ärztinnen? Wie viele und welche genetischen Informationen sollen werdende Eltern von ihrem werdenden Kind erhalten dürfen? Wie soll mit Befunden umgegangen werden, deren klinische Bedeutung unklar ist?

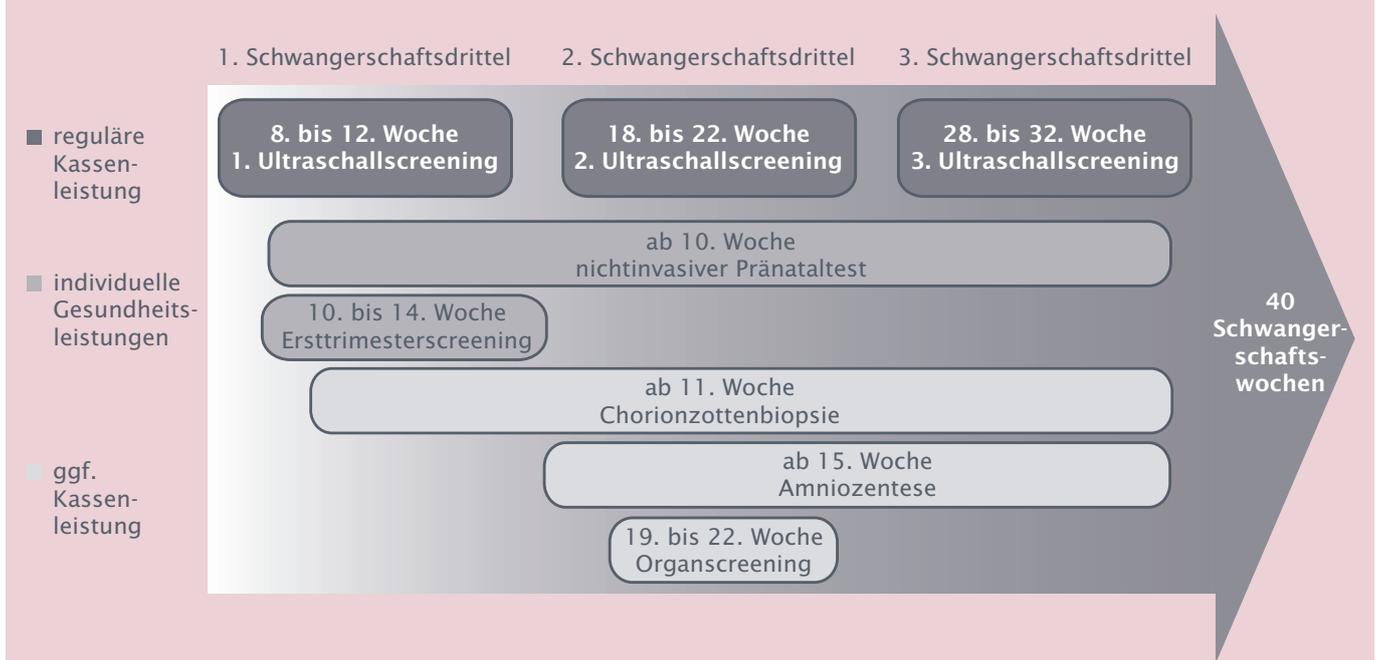
Handlungsfelder

In der Zusammenschau zeigen sich hinsichtlich der gesellschaftlichen Nutzung der Pränataldiagnostik drei zentrale Herausforderungen:

Wissenslücken zur derzeitigen pränataldiagnostischen Praxis: Die Nutzung von Pränataldiagnostik und die aus

Abb. 2

Pränataldiagnostische Untersuchungen im Schwangerschaftsverlauf



dieser Nutzung resultierenden Folgen vollziehen sich an entscheidenden Schnittstellen gleichsam in einer »Black Box«. Beispielsweise gibt es keine bundesweiten, krankenkassen- und einrichtungsübergreifenden Erhebungen dazu, welche pränataldiagnostischen Verfahren von Schwangeren mit welchen Intentionen genutzt werden, über welches Vorwissen die Schwangeren verfügen, wie sie die Nutzung der Pränataldiagnostik rückwirkend beurteilen und wie häufig sie durch pränatal erworbenes Wissen in Konfliktsituationen geraten.

Individueller und gesellschaftlicher Umgang mit den wachsenden Möglichkeiten der Genomanalyse: Die gestiegene Anzahl erkennbarer genetischer Besonderheiten erfordert eine differenzierte humangenetische Beratung, um eine informierte Einwilligung zu genetischen Analysen zu gewährleisten; mit der stetig steigenden Anzahl von erkennbaren genetischen Besonderheiten steigen auch die Anforderungen an die Beratung.

Schwierige Rahmenbedingungen für eine informierte Entscheidung Schwangerer: Die derzeitige Beratungs- und Informationslandschaft ist beeinflusst von Herstellerinteressen, die bei der Vermittlung von Information zu NIPT sowohl an Schwangere als auch an Ärztinnen und Ärzte eine zentrale Rolle spielen. Die meisten Schwangeren verfügen über ein begrenztes Wissen zu Pränataldiagnostik und geben als für sie wichtigste Informationsquelle ihren behandelnden Arzt oder behandelnde Ärztin an. Die Ärzte und Ärztinnen berichten ihrerseits von Zeitdruck bei der Beratung und Behandlung, über mangelnde Ressourcen für die Weiterbildung sowie von der Sorge vor Haftungsklagen, wenn sie pränataldiagnostische Angebote und Befunde nicht deutlich genug machen.

Um auf diese Herausforderungen zu reagieren, bestehen Handlungsmöglichkeiten in den Bereich Forschung und Datenerfassung, Dialog, Beratung und Teilhabe sowie Regulierung. Forschungsvorhaben sollten den Informationsbedarf von schwangeren Frauen, die gesellschaftlichen Folgen von PND sowie den Entscheidungsprozess bei auffälligen Befunden untersuchen. Hinsichtlich der Verbesserung der Beratungslandschaft bieten sich eine Förderung von Kooperationen zwischen Arztpraxen, Kliniken und Beratungsstellen, ein Ausbau des Weiterbildungsangebots sowie die kontinuierliche Verbesserung der Informationsmaterialien an.

TAB-Arbeitsbericht Nr. 184

Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik

Alma Kolleck, Arnold Sauter



Projektinformation

www.tab-beim-bundestag.de/de/untersuchungen/u20800.html

Projektleitung und Kontakt

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

Zudem können eine Zentralisierung der Hilfen für Familien mit behinderten oder chronisch kranken Kindern und ein Ausbau von unbürokratischen Unterstützungsangeboten die Situation dieser Familien entlasten. Schließlich erscheint es, parallel zum Methodenbewertungsverfahren zu NIPT 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 Interessenvertreter/-innen zentraler gesellschaftlicher Gruppen ebenso eingeladen werden wie die breite Öffentlichkeit.

Mit Blick auf die im Sommer 2019 anstehende Entscheidung zum Methodenbewertungsverfahren des G-BA liegt es nahe, dass der Deutsche Bundestag als Gesetzgeber die Debatte über die bisherige und zukünftige Rolle von Pränataldiagnostik aufgreift und aktiv gestaltet. Eine wesentliche Frage mit Blick auf die zukünftige Regulierung ist, ob Deutschland – wie von zahlreichen zivilgesellschaftlichen und kirchlichen Organisationen gefordert – eine weitere Ausdehnung von Pränataldiagnostik verhindern und den **Zugang zu 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.

Das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB) berät den Deutschen Bundestag und seine Ausschüsse in Fragen des wissenschaftlich-technischen Wandels. Das TAB wird seit 1990 vom Institut für Technikfolgenabschätzung und Systemanalyse (ITAS) des Karlsruher Instituts für Technologie (KIT) betrieben. Hierbei kooperiert es seit September 2013 mit dem IZT – Institut für Zukunftsstudien und Technologiebewertung gGmbH sowie der VDI/VDE Innovation + Technik GmbH. Der Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung entscheidet über das Arbeitsprogramm des TAB, das sich auch aus Themeninitiativen anderer Fachausschüsse ergibt. Die ständige »Berichterstattungsgruppe für TA« besteht aus dem Ausschussvorsitzenden Dr. Ernst Dieter Rossmann (SPD) sowie je einem Mitglied der Fraktionen: Stephan Albani (CDU/CSU), René Rösper (SPD), Dr. Michael Ependiller (AFD), Mario Brandenburg (FDP), Ralph Lenkert (Die Linke), Dr. Anna Christmann (Bündnis 90/Die Grünen).