

„Aktuelle Entwicklungen und Perspektiven der Pränataldiagnostik (PND)“
Öffentliche Anhörung der Enquetekommission
„Ethik und Recht der modernen Medizin“ am 30. Mai 2005

Fragenkatalog

1. Grundlagen

- 1.1. Wie viele genetisch bedingte Erkrankungen und Behinderungen sind heute mit genetischer Diagnostik erkennbar? Welches sind die häufigsten davon? Welche davon sind einer Therapie zugänglich?
- 1.2. Welche Maßnahmen pränataler Diagnostik (Ultraschall / Frühscreening / genetische PND) werden heute in Deutschland praktiziert und wie hoch liegt der prozentuale Anteil aller Schwangeren, die sich einer solchen Untersuchung unterziehen?
- 1.3. Welche Entwicklungstendenzen zeichnen sich momentan im Bereich der Pränataldiagnostik ab, wie hoch ist der Anteil von Ultraschall, Frühscreening, genetischer PND?
- 1.4. Wo liegen aktuelle Schwerpunkte der Forschung im Bereich der PND?
- 1.5. Welche Einrichtungen bieten momentan in Deutschland pränataldiagnostische Untersuchungen an (Zentren, Gynäkologie oder Universität)?
- 1.6. Wie viele PND-Zentren – an (Uni-) Kliniken, im niedergelassenen Bereich – gibt es in Deutschland?
- 1.7. Welche PND-Untersuchungen auf welche Befunde werden von den gesetzlichen Krankenkassen finanziert, und mit welcher Zielsetzung findet diese Finanzierung statt? Welches sind die häufigsten dieser Befunde?

- 1.8. Welche PND-Untersuchungsmethoden werden nur als IGeL-Leistungen angeboten, und welche sind vom Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen umfasst, und wie hoch sind die Kosten, die dadurch jährlich für die gesetzlichen Krankenkassen entstehen?

2. Methoden und Praxis der PND

Ultraschall

- 2.1. Welche Befunde, die auf eine Krankheit oder Behinderung des ungeborenen Kindes schließen lassen, können mit Hilfe von Ultraschalluntersuchungen momentan diagnostiziert werden und welche Fortschritte sind hier mittelfristig zu erwarten?
- 2.2. Welches sind die statistisch häufigsten durch Ultraschall erhobenen Befunde, die auf eine Krankheit oder Behinderung des ungeborenen Kindes schließen lassen? Wie hoch ist der Anteil dieser Befunde, für den pränatale Therapien in der Praxis existieren?
- 2.3. Wie hoch liegt der Prozentsatz der Schwangeren, die eine Ultraschalluntersuchung auf kindliche Fehlbildungen durchführen lassen?
- 2.4. Wie hoch ist die diagnostische Sicherheit der Verfahren des Ultraschalls in der PND? Wie hoch liegt der Anteil von falsch positiven Befunden, unterschieden nach gynäkologischen Praxen und Ultraschallzentren? Welches sind die Gründe für falsch positive Ergebnisse? Ist das zu quantifizieren?
- 2.5. Wie häufig wird der so genannte Triple-Test durchgeführt? Nach welcher Indikation? Wie werden die Frauen vorher beraten? Wie hoch ist die Rate der falsch positiven Befunde? Welche weiteren Untersuchungen erfolgen nach einem positivem Ergebnis?
- 2.6. Wie hoch ist der Anteil der durch Ultraschall erhobenen Befunde, die zu weiterer, etwa genetischer, PND Anlass geben?
- 2.7. Welche Entwicklungen in Forschung und Einsatz von Ultraschall in der PND sind derzeit absehbar?

2.8. Welche im Rahmen einer der im Mutterpass aufgeführten Ultraschalluntersuchung festgestellten Befunde geben Veranlassung zu einer genetischen PND?

Genetische PND

2.9. Welche Entwicklungen (wie zusätzliche diagnostische Möglichkeiten, höhere diagnostische Sicherheit, früherer Zeitpunkt der Durchführbarkeit) sind bei den einzelnen Methoden genetischer PND in absehbarer Zeit zu erwarten?

2.10. Was sind die in Deutschland am häufigsten angewandten Verfahren genetischer PND?

2.11. Wie viele Labors gibt es in Deutschland, die die eigentliche genetische Analyse für PND anbieten?

2.12. Wo werden heute typischerweise genetische Analysen für PND durchgeführt, und lässt sich hier eine Veränderung im Lauf der letzten Jahre verzeichnen?

2.13. Welche sind die häufigsten Befunde, die auf eine Krankheit oder Behinderung des ungeborenen Kindes schließen lassen, die mit Hilfe genetischer PND momentan diagnostiziert werden können und wie hoch ist die diagnostische Sicherheit?

2.14. Für wie viele mit Hilfe der genetischen PND diagnostizierbaren Krankheiten und Behinderungen bestehen pränatale Therapiemöglichkeiten und welchen Anteil machen diese therapierbaren Fälle an der Gesamtzahl der positiven Befunde bei genetischer PND aus?

2.15. Wie hoch ist der Prozentsatz der Schwangeren, die eine genetische PND durchführen lassen? Welches sind die häufigsten Indikationen für die Durchführung? Welchen Anteil haben die einzelnen Indikationen an der Zahl der durchgeführten Untersuchungen?

2.16. Welches sind die häufigsten heute angewandten Verfahren invasiver genetischer PND, und wie hoch ist ihre jeweilige diagnostische Sicherheit?

- 2.17. Wie hoch ist jeweils ihr Risiko einer Schädigung des Ungeborenen (Verletzung, Frühgeburtlichkeit, Tod)? Wie hoch ist jeweils das Risiko einer Schädigung der Schwangeren?
- 2.18. Wie hoch ist der Anteil genetischer PND, die Veranlagungen untersucht, welche sich nicht sicher, sondern nur mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit und/oder erst später im Leben zum vollen Krankheitsbild ausprägen?
- 2.19. Wie haben sich im Bereich der gesetzlichen Krankenversicherungen die abgerechneten ärztlichen humangenetischen Beratungen anlässlich genetischer PND im Verhältnis zu den Zahlen abgerechneter genetischer PND entwickelt, und lässt sich im Vergleich mit den entsprechenden Aufwendungen vor 5 und vor 10 Jahren eine Tendenz feststellen?
- 2.20. Wie erfolgt die Qualitätssicherung bei der Durchführung und Auswertung der genetischen Tests?
- 2.21. In welcher Höhe erbringen die gesetzlichen Krankenversicherungen Leistungen für genetische PND, und lässt sich im Vergleich mit den entsprechenden Aufwendungen vor 10 und vor 20 Jahren eine Tendenz feststellen?
- 2.22. Welche Art der Beratung nehmen Schwangere vor ihrer Entscheidung zu genetischer PND und nach Vorliegen eines positiven Befundes in Anspruch? Wer leistet diese Beratung? Wie groß ist der Anteil Schwangerer, die diese Beratung in Anspruch nehmen? Wie wird diese Beratung im Rahmen der GKV honoriert?

Frühscreening

- 2.23. Welche Methoden des Frühscreening werden heute am häufigsten eingesetzt?
- 2.24. In welcher Höhe erbringen die gesetzlichen Krankenversicherungen Leistungen für Frühscreening, und lässt sich im Vergleich mit den entsprechenden Aufwendungen vor 10 und vor 20 Jahren eine Tendenz feststellen?

- 2.25. Wie hoch ist der Anteil der als IGeL durchgeführten Frühscreening-Leistungen? Lässt sich hier eine Entwicklungstendenz während der letzten fünf Jahre verzeichnen?
- 2.26. Wie hoch liegt der im Rahmen von Frühscreening festgestellte Prozentsatz von auffälligen Befunden und in wie vielen Fällen wird im Anschluss eine weitere – ggf. genetische – PND durchgeführt?
- 2.27. In welchem Umfang (Prozentanteil der Schwangerschaften) werden heute Frühscreening-Leistungen erbracht, und welche Tendenz lässt sich im Vergleich mit den entsprechenden Zahlen vor 10 und vor 20 Jahren feststellen?
- 2.28. Welche Art der Beratung nehmen Schwangere vor ihrer Entscheidung für oder gegen Frühscreening und nach Vorliegen eines positiven Befundes in Anspruch? Wer leistet diese Beratung? Wie groß ist der Anteil Schwangerer, die diese Beratung in Anspruch nehmen? Wie wird diese Beratung im Rahmen der GKV honoriert?
- 2.29. Wie hoch ist erfahrungsgemäß der Anteil Schwangerer, die nach Beratung von der Durchführung des Frühscreening Abstand nehmen?

DNA-Chips

- 2.30. Wie ist heute der Entwicklungsstand des DNA-Chips?
- 2.31. Auf wie viele genetische Veranlagungen, die sonst jeweils einen eigenen Durchgang erfordern würden, kann eine Gen-Probe mit Hilfe des DNA-Chips in einem einzigen Durchgang untersucht werden?
- 2.32. Was sind die besonderen Vorteile des DNA-Chips gegenüber herkömmlichen Verfahren genetischer Analyse?
- 2.33. Wie lange dauert eine Analyse mit Hilfe eines DNA-Chips im Vergleich zu herkömmlichen Verfahren?
- 2.34. Bietet der DNA-Chip Kostenvorteile gegenüber herkömmlichen Verfahren?

- 2.35. Werden DNA-Chips bereits außerhalb des reinen Forschungsbereichs kommerziell angeboten? Wie hoch ist die Leistungsfähigkeit der heute erhältlichen DNA-Chips? Wie hoch ist die diagnostische Sicherheit?
- 2.36. Ab wann ist mit einem breiten Einsatz von DNA-Chips zu rechnen?
- 2.37. Welche Fortschritte in der Humangenetik sind durch Einführung von DNA-Chips mittelfristig zu erwarten?
- 2.38. Wäre der regelmäßige Einsatz von DNA-Chips in der genetischen Pränataldiagnostik denkbar – etwa in der Art, dass eine Gen-Probe auf mehrere Hundert oder Tausend Veranlagungen untersucht wird?
- 2.39. Ist nach einer breiten Markteinführung des DNA-Chips zu erwarten, dass damit eine einfache, schnelle und preiswerte Methode für die routinemäßige parallele Analyse einer großen Zahl genetischer Informationen im Sinne einer unspezifischen Risikoabklärung möglich ist?

3. Sozialwissenschaftliche Aspekte und Beratung

- 3.1. Welche Einstellung haben Frauen, die nicht schwanger sind, und Schwangere gegenüber PND? Sind in den letzten Jahren signifikante Veränderungen feststellbar?
- 3.2. Wie gehen Frauen mit wachsenden Planungs- und Kontrollmöglichkeiten hinsichtlich ihrer Schwangerschaften um?
- 3.3. Empfinden Schwangere die Inanspruchnahme von PND als ihre soziale Verpflichtung? Ist hier eine Änderung gegenüber 1994 messbar?
- 3.4. Wie wird das Recht auf Nichtwissen der Frauen sichergestellt?
- 3.5. Welchen Einfluss hat die Aufklärung über die Erkenntnismöglichkeiten der PDN und die Beratung vor PND auf die Einstellung Schwangerer zur PND?

- 3.6. Wer führt in der Regel die Beratung vor Durchführung der PND und nach Vorliegen eines Befundes durch? Ist es sinnvoll, andere als fachärztliche Beratung anzubieten, und welche Berufsgruppen wollte diese Beratung leisten? Lassen sich Unterschiede hinsichtlich der Art und Qualität der Beratung feststellen?
- 3.7. Wie qualifizieren sich die an der PND beteiligten Ärzte (gynäkologische Praxen, Ultraschall-Schwerpunktpraxen, humangenetische Praxen/Zentren) für die Beratung hinsichtlich PND? Ist die Beratung Bestandteil der jeweiligen Facharzt-Ausbildung? Gibt es spezifische Fortbildungen? Inwieweit werden in der Ausbildung/Fortbildung neben diagnostischen Aspekten auch psycho-soziale Aspekte berücksichtigt?
- 3.8. Hatte die Entwicklung der einschlägigen Rechtsprechung zur Arzthaftung bei Beratungs- und Diagnosefehlern (sogenannte „Kind als Schaden“-Rechtsprechung) in den vergangenen Jahren eine Zunahme von PND-Untersuchungen zur Folge? Wenn ja, wo liegen die Gründe dafür?
- 3.9. Gibt es Formen der Beratung von Schwangeren nach einem positiven PND-Befund, in die Eltern von behinderten Kindern einbezogen sind? Wenn ja, mit welchen Erfahrungen?
- 3.10. Welche Konsequenzen ziehen Frauen aus den Ergebnissen der PND im Blick auf Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft bezogen auf die unterschiedlichen diagnostischen Befunde, die auf eine Krankheit oder Behinderung verweisen?
- 3.11. Gibt es Erkenntnisse über einen unterschiedlichen Umgang Schwangerer mit PND-Befunden in Abhängigkeit davon, in welchem Zentrum die Beratung durchgeführt wurde?
- 3.12. Welchen Einfluss hat die Beratung vor PND und nach Vorliegen eines positiven Befundes auf den Umgang mit diesem Befund?
- 3.13. Fühlen sich Frauen nach PND rückblickend gut aufgeklärt und beraten? Wie hoch ist der Anteil der Frauen, die sich im Rückblick lieber anders entschieden hätten?