

„Aktuelle Entwicklungen und Perspektiven der Pränataldiagnostik (PND)“

Öffentliche Anhörung der Enquetekommission

„Ethik und Recht der modernen Medizin“ am 30. Mai 2005

Prof. Dr. Eberhard Merz

Prof. Dr. B.-Joachim Hackelöer

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?

Ad. 1.1. Heute sind alle chromosomalen Erkrankungen und viele humangenetisch bedeutende Erkrankungen nachweisbar.

Die häufigsten davon sind Trisomie 21, 18 und 13, das Turner-Syndrom und die Mukoviszidose.

Ursächlich ist derzeit bei keiner dieser Erkrankungen eine Therapie möglich.

- 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?

Ad. 1.2. In Deutschland werden derzeit im Rahmen der pränatalen Diagnostik

Ultraschalluntersuchungen im ersten, zweiten und dritten Trimenon

durchgeführt. Zusätzlich kommen Hormonbestimmungen im mütterlichen Blut, wie auch invasive Eingriffe (Chorionzottenbiopsie, Amniocentese, Cordocentese) im Rahmen der Diagnostik vor.

Der prozentuale Anteil der Schwangeren, die sich einer solchen Untersuchung unterziehen lässt, lässt sich nicht eindeutig bestimmen, dürfte jedoch bei ca. 15% liegen.

1.3. Welche Entwicklungstendenzen zeichnen sich momentan im Bereich der Pränataldiagnostik ab, wie hoch ist der Anteil von Ultraschall, Frühscreening, genetischer PND?

Ad. 1.3. Als Entwicklungstendenz im Bereich der Pränataldiagnostik lässt sich derzeit eine Vorverlagerung vom zweiten ins erste Trimenon erkennen, wobei allerdings die Diagnostik im zweiten Trimenon nach wie vor bestehen bleibt. Anteil (geschätzt) von Ultraschall 95 %, Frühscreening 10-15 %, genetischer PND 15 %.

1.4. Wo liegen aktuelle Schwerpunkte der Forschung im Bereich der PND?

Ad. 1.4. Die aktuellen Schwerpunkte der Forschung im Bereich der PND liegen in der Ersttrimester-Ultraschalldiagnostik und im Bereich der Molekulargenetik.

1.5. Welche Einrichtungen bieten momentan in Deutschland pränataldiagnostische Untersuchungen an (Zentren, Gynäkologie oder Universität)?

Ad 1.5. In Deutschland bieten momentan folgende Einrichtungen pränataldiagnostische Untersuchungen an: Universitätskliniken, Kliniken mit spezieller Spezialisierung, Praxen mit spezieller Ausrichtung.

1.6. Wie viele PND-Zentren – an (Uni-) Kliniken, im niedergelassenen Bereich – gibt es in Deutschland?

Ad 1.6. Anzahl der DEGUM Stufe III Zentren an Universitätskliniken: n = 7
Anzahl der DEGUM Stufe III Zentren an sonstigen Kliniken: n = 19
Anzahl der DEGUM Stufe III Zentren im niedergelassenen Bereich: n = 6
(bei den DEGUM Stufe III Zentren handelt es sich um die höchstspezialisierten Zentren bezüglich der Pränataldiagnostik 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?

Ad 1.7. Von den Krankenkassen werden derzeit neben den drei im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge verankerten Ultraschalluntersuchungen alle Ultraschalluntersuchungen bei auffälligen Befunden finanziert. Zielsetzung der Finanzierung solcher Untersuchungen ist die Früherkennung von Mehrlingen

oder fetalen Erkrankungen/ Störungen (z.B. fetale Retardierung, Anämie) oder die Erkennung von Fehlbildungen.

Neben der frühzeitigen Diagnose ist das weitere Ziel auch die frühzeitige Durchführung einer fetalen Therapie, sofern möglich.

Die häufigsten Befunde sind: Alle Risikofälle nach dem Mutterpaß, Verdacht auf fetale Fehlbildung, fetale Wachstumsstörung, Infektion in der Schwangerschaft, Mehrlingsdiagnostik.

- 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?

Ad 1.8. Von den Krankenkassen werden derzeit keine Leistungen im Sinne von IGeL erstattet. Ausgenommen sind lediglich solche PND-Untersuchungen, die als Folge einer sonographischen Auffälligkeit durchgeführt werden müssen. Als IGeL werden derzeit das sog. Frühscreening (11+0 bis 13+6 SSW) sowie Ultraschalluntersuchungen, die als zusätzliche Untersuchungen zu den Mutterschaftsvorsorge-Untersuchungen von den Patientinnen gewünscht werden.

Kosten für die Krankenkassen entstehen nur bei auffälligen Befunden.

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?

Ad 2.1. Mit Hilfe der Ultraschalluntersuchungen können heute alle makroskopisch erkennbaren Veränderungen am ungeborenen Kind diagnostiziert werden, sofern eine entsprechende Qualifikation und ein entsprechendes hoch auflösendes Ultraschallgerät zur Verfügung steht.

- 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?

Ad 2.2. Die statistisch am häufigsten durch Ultraschall erhobenen Befunde sind wie folgt: fetale Fehlbildungen, Wachstumsauffälligkeiten.

Störungen, für die eine pränatale Therapien besteht, sind: fetale Herzrhythmusstörungen, Anämie, Hydrothorax, obstruktive Uropathien, Schilddrüsenerkrankungen und das fetale Transfusionssyndrom bei Mehrlingen.

2.3. Wie hoch liegt der Prozentsatz der Schwangeren, die eine Ultraschalluntersuchung auf kindliche Fehlbildungen durchführen lassen?

Ad 2.3. Der Prozentsatz der Schwangeren, die eine Ultraschalluntersuchung auf kindliche Fehlbildungen durchführen lassen ist nicht eindeutig eruiert, da diejenigen Patientinnen, die ganz gezielt mit dem Wunsch nach Ausschluss oder Abklärung einer fetalen Fehlbildung an die Zentren kommen.

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?

Ad 2.4. Die diagnostische Sicherheit von Ultraschalluntersuchungen hängt von der Erfahrung des Untersuchers ab. Wie das von der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin eingeführte Mehrstufenkonzept gezeigt hat, liegt die Erkennungsrate in der Stufe I bei ca. 20 %, in der Stufe II bei ca. 50 % und in der Stufe III bei ca. 95 %. Die Stufe I ist vorwiegend in den gynäkologischen Praxen angesiedelt, die Stufe II und Stufe III an Ultraschallzentren. Der Anteil von falsch positiven Befunden ist schwer zu schätzen, steht jedoch in einem umgekehrten Verhältnis zur Qualitätsstufe, d.h. je qualifizierter der Untersucher ist, desto geringer ist der Anteil an falsch positiven Befunden. Die Gründe für falsch positive Ergebnisse liegen zum einen in der fehlenden Erfahrung und zum anderen in der schlechten apparativen Ausstattung. Eine exakte Quantifizierung ist nicht möglich.

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 positiven Ergebnis?

Ad 2.5. Der Triple-Test wird heute nur noch selten durchgeführt. Wir führen den Triple-Test überhaupt nicht durch, da nach unserer Meinung dafür keine Indikation mehr besteht, da es bessere Verfahren gibt. Üblicherweise sollten

die Frauen vor der Blutentnahme beraten werden. Wie jedoch die Praxis in der Vergangenheit gezeigt hat, war die Beratung häufig mangelhaft. Die Rate der falsch positiven Befunde liegt bei 30 %.

Nach einem positiven Ergebnis folgt meist ein invasiver Eingriff (Amniocentese).

2.6. Wie hoch ist der Anteil der durch Ultraschall erhobenen Befunde, die zu weiterer, etwa genetischer, PND Anlass geben?

Ad 2.6. Der Anteil, der durch Ultraschall erhobenen Befunde, die zu weiterer, etwa genetischer PND Anlass geben, ist abhängig von den jeweiligen Zentren und dürfte zwischen 5 und 10 % schwanken.

2.7. Welche Entwicklungen in Forschung und Einsatz von Ultraschall in der PND sind derzeit absehbar?

Ad 2.7. Bezüglich der Entwicklungen in Forschung und Einsatz von Ultraschall in der PND sind derzeit zu nennen: 3-dimensionaler und 4-dimensionaler Ultraschall, STIC-Technologie zur Verbesserung der fetalen Herzdiagnostik sowie neuere molekulargenetische Untersuchungen.

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

Ad 2.8. Hierzu sind alle sonographischen Hinweiszeichen zu nennen:

1. Auffällige Fruchtwassermenge (Poly-, Oligohydramnion, Anhydramnie)
2. Wachstumsstörung des Feten (frühe Retardierung, Makrosomie)
3. Disproportion einzelner Körperteile
4. Auffällige Körperoberfläche
5. Auffällige Strukturen im Körperinnern
6. Kardiale Arrhythmien
7. Auffälliges Bewegungsverhalten des Feten
8. Fehlen einer Nabelschnurarterie
9. Auffällige Plazentastruktur

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?

Ad 2.9. Hinsichtlich der diagnostischen Sicherheit werden in Deutschland von der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) wie auch von der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF) Qualitätssicherungsmaßnahmen im Rahmen der pränatalen Diagnostik angeboten. Im Rahmen der DEGUM wurde das Mehrstufenkonzept etabliert, das gewährleisten soll, dass auffällige Befunde zu Spezialisten geschickt werden. Diese Spezialisten werden sowohl einer theoretischen als auch einer praktischen Prüfung unterzogen, auch erfolgt eine Überprüfung der Qualitätsstufe in entsprechenden zeitlichen Abständen. Von der FMF Deutschland werden spezielle Kurse angeboten, die die Zertifizierung für das Frühscreening zum Ziel haben. Zusätzlich werden diejenigen Ärzte, die das Frühscreening durchführen, einem jährlichen AUDIT unterzogen, in dem ihre Qualifikation überprüft wird.

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

Ad 2.10. Als nicht invasive Untersuchung die Nackentransparenzmessung zwischen 11 und 14 SSW in Kombination mit der Hormonbestimmung von freiem β -HCG und PAPP A aus dem mütterlichen Blut.

Invasive Eingriffe: Chorionzottenbiopsie, Amniocentese und Cordocentese (Nabelschnurpunktion).

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

Ad 2.11. Unklar

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

Ad 2.12. Keine Angabe

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?

Ad 2.13. Der Befund, der derzeit am häufigsten auf eine Krankheit oder auf eine Behinderung des ungeborenen Kindes schließen lässt, ist die sogen. „erhöhte Nackentransparenz (NT)“, die im Zeitraum 11-14 SSW gemessen wird. Die diagnostische Sicherheit wird heute in Kombination mit den mütterlichen Hormonparametern (freies β -HCG, PAPP-A) mit 85 % bei gleichzeitiger falsch positiver Rate von 5 % angegeben.

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?

Ad 2.14. Derzeit bestehen pränatal keine ursächlichen Therapiemöglichkeiten für genetische Erkrankungen

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?

Ad 2.15. Der Anteil der Schwangeren, die eine genetische PND durchführen lassen dürfte schätzungsweise bei ca. 15 % liegen. Die häufigste Indikation für die Durchführung einer genetischen PND sind sonographisch erkannte Auffälligkeiten beim Feten oder ein familiär bedingtes Wiederholungsrisiko.

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

Ad 2.16. Die häufigsten angewandten Verfahren bei der invasiven Diagnostik sind:

1. Chorionzottenbiopsie,
2. Amniocentese
3. Cordocentese (Nabelschnurpunktion)

Die diagnostische Sicherheit von Chorionzottenbiopsie und Amniocentese sind mit ca. 98 % anzugeben, die der Cordocentese mit 100 %.

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?

Ad 2.17. Das Risiko einer Schädigung des Ungeborenen kann zwischen 0,5 und 1 % angegeben werden, das Risiko einer Schädigung einer Schwangeren liegt unter 0,1 %.

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?

Ad 2.18. 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, ist vernachlässigbar klein.

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?

Ad 2.19. Keine Angabe

2.20. Wie erfolgt die Qualitätssicherung bei der Durchführung und Auswertung der genetischen Tests?

Ad 2.20. Die Qualitätssicherung bei der Frühdiagnostik (11-14 SSW) wird durch die erforderliche Zertifizierungsprüfung und das jährliche AUDIT gewährleistet. Für die invasiven Eingriffe sind Qualitätssicherungsmaßnahmen von der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin geplant.

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?

Ad 2.21. Die gesetzlichen Krankenversicherungen erbringen die Leistungen für genetische PND, sofern entweder eine Altersindikation oder ein Wiederholungsrisiko besteht oder wenn eine sonographische Auffälligkeit nachgewiesen wurde.

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?

Ad 2.22. Alle Schwangeren erhalten vor ihrer Entscheidung zur genetischen PND und auch nach Vorliegen eines positiven Befundes eine Beratung durch den entsprechenden Pränataldiagnostiker. Diese erfolgt vor der Entscheidung schriftlich im Rahmen eines Aufklärungsblattes wie auch mündlich und im nachhinein in Form einer mündlichen Aufklärung. In den ausgewiesenen Pränatalzentren ist der Anteil Schwangerer, die diese Beratung in Anspruch nehmen, mit 100 % anzusetzen. Eine solche Beratung wird im Rahmen der GKV nur dann honoriert, wenn eine ausgewiesene humangenetische Beratung erfolgt.

Frühscreening

2.23. Welche Methoden des Frühscreening werden heute am häufigsten eingesetzt?

Ad 2.23. Als Methoden des Frühscreening werden heute am häufigsten die sog. NT-Messung mit Hormonbestimmung (freies β -HCG und PAPP-A) durchgeführt.

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?

Ad 2.24. Die gesetzlichen Krankenversicherungen bringen derzeit keine Leistungen für das sog. Frühscreening. Eine entsprechende Leistung wird nur dann erbracht, wenn im Rahmen einer Ultraschalluntersuchung ein pathologischer Befund bzw. der Verdacht auf einem pathologischen Befund nachgewiesen wird. Tendenzmäßig nimmt das sog. Frühscreening deutlich zu.

2.25. Wie hoch ist der Anteil der als IGeL durchgeführten Frühscreening-Leistungen? Lässt sich hier eine Entwicklungstendenz während der letzten fünf Jahre verzeichnen?

Ad 2.25. Der Anteil, der als IGeL durchgeführten Frühscreening-Leistungen liegt bei ca. 10-15%. Die Entwicklungstendenz während der letzten 5 Jahre ist steigend.

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?

Ad 2.26. Der im Rahmen von Frühscreening festgestellte Prozentsatz von auffälligen Befunden liegt zwischen 3 und 5 %. Eine weitere invasive Diagnostik zur Abklärung des Chromosomensatzes dürfte in nahezu allen Fällen erfolgen.

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?

Ad 2.27. Der Prozentanteil der Schwangerschaften, bei denen eine Frühscreening-Leistung erbracht wird, dürfte heute bei ca. 10-15 % liegen und weist eine steigende Tendenz auf. Dies ist dadurch zu erklären, dass durch die technische Verbesserung der Ultraschallgeräte eine verbesserte

sonoanatomische Diagnostik mit Detailedarstellungen des Feten im ersten Trimenon möglich ist und auch neue wissenschaftliche Erkenntnisse zur Früherkennung von Störungen vorliegen.

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?

Ad.2.28. Alle Schwangeren, die ein Frühscreening wünschen erhalten eine primäre Beratung bei den Gynäkologen, wie auch in den Zentren, in denen die entsprechende Untersuchung vorgenommen wird. In den Zentren erfolgt außer der mündlichen Aufklärung eine zusätzliche Aufklärung über ein Informationsblatt. Zumindest in den Zentren nehmen alle Schwangere, die ein Frühscreening wünschen, diese Beratung in Anspruch. Eine humangenetische Beratung wird honoriert, eine Beratung durch den Pränatal-diagnostiker ohne zusätzliche humangenetische Ausbildung wird derzeit im Rahmen der GKV hingegen nicht honoriert.

2.29. Wie hoch ist erfahrungsgemäß der Anteil Schwangerer, die nach Beratung von der Durchführung des Frühscreening Abstand nehmen?

Ad 2.29. Der Anteil der Schwangeren, die nach Beratung von der Durchführung eines Frühscreenings Abstand nehmen, ist derzeit nicht eindeutig zu erfassen, da diejenigen Patientinnen, die in die Zentren kommen, gezielt das Frühscreening wünschen. Der Anteil der Schwangeren, die nach Beratung von der Durchführung des Frühscreenings Abstand nehmen, dürfte schätzungsweise unter 5 % liegen.

DNA-Chips Keine Angabe

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?

Ad 3.1. Insgesamt hat sich innerhalb der letzten Jahre eine deutliche Tendenz der gezielteren Information über PND gezeigt. Sowohl schwangere als auch nicht schwangere Frauen informieren sich dabei zunehmend über das Internet.

3.2. Wie gehen Frauen mit wachsenden Planungs- und Kontrollmöglichkeiten hinsichtlich ihrer Schwangerschaften um?

Ad 3.2. Hierbei finden sich deutliche Unterschiede zwischen der Stadt- und Landbevölkerung wie auch zwischen den jeweiligen sozialen Schichten. Planungs- und Kontrollmöglichkeiten hinsichtlich der Schwangerschaft werden von Frauen aus Großstädten und höherer sozialer Schicht mit entsprechender Ausbildung mehr wahrgenommen.

3.3. Empfinden Schwangere die Inanspruchnahme von PND als ihre soziale Verpflichtung? Ist hier eine Änderung gegenüber 1994 messbar?

Ad 3.3. Unklar

3.4. Wie wird das Recht auf Nichtwissen der Frauen sichergestellt?

Ad 3.4. Das Recht auf Nichtwissen der Frauen wird durch Beratung vor jeder Ultraschalldiagnostik wie auch vor jedem invasiven Eingriff im Rahmen der Beratung mitgeteilt.

3.5. Welchen Einfluss hat die Aufklärung über die Erkenntnismöglichkeiten der PND und die Beratung vor PND auf die Einstellung Schwangerer zur PND?

Ad 3.5. In den Pränatalzentren erfolgt die Beratung ergebnisoffen. Frauen, die in solche Zentren kommen, sind erstens gut vorinformiert (z.B. Internet) und haben zweitens in über 80 % der Fälle bereits ihre eigene Entscheidung getroffen.

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?

Ad 3.6. Die Beratung erfolgt im allgemeinen durch den Frauenarzt. Des weiteren gibt es kirchliche Beratungsstellen wie auch Beratungsstellen durch Pro Familia oder auch sonstige städtische Beratungsstellen. Unterschiede hinsichtlich der Art und Qualität der Beratung sind vorhanden. Eine gute Beratung ist nur dann möglich, wenn auch eine fachliche Kompetenz und entsprechende praktische Erfahrung vorliegt.

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?

Ad 3.7. Die an der PND beteiligten Ärzte qualifizieren sich hinsichtlich der Beratung durch Ausbildung an pränatalen Zentren, sowie durch Fort- und Weiterbildungen während der Facharztausbildung.

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?

Ad 3.8. Die einschlägige Rechtsprechung zur Arzthaftung bei Beratungs- und Diagnosefehlern dürfte in den vergangenen Jahren sicherlich zu einer gewissen Zunahme von PND Untersuchungen geführt haben. In erster Linie handelt es sich dabei um Zweituntersuchungen durch einen qualifizierteren Untersucher, um das Gesamtrisiko für den Erstuntersucher zu reduzieren.

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?

Ad 3.9. Bei allen Patientinnen, bei denen im Rahmen der PND ein auffälliger Fetalbefund nachgewiesen wird, erfolgt nicht nur eine Beratung durch den Pränataldiagnostiker, sondern es wird auch – sofern vorhanden – eine Vermittlung zu der entsprechenden Selbsthilfegruppe vorgenommen. Damit haben die betroffenen Eltern die Möglichkeit, direkten Kontakt zu betroffenen Eltern aufzunehmen und sich von denen informieren zu lassen.

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?

Ad 3.10. Die Konsequenzen, die Frauen aus den Ergebnissen der PND im Blick auf Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft ziehen, hängen vom

Schweregrad einer Fehlbildung wie auch von der persönlichen religiösen Einstellung der Patientin ab.

- 3.11. Gibt es Erkenntnisse über einen unterschiedlichen Umgang Schwangerer mit PND Befunden in Abhängigkeit davon, in welchem Zentrum die Beratung durchgeführt wurde?

Ad 3.11. Die Qualität der Beratung ist abhängig von der Qualität der Diagnostik. Das heißt, je höherwertig die Diagnostik ist, desto gezielter kann auch die Beratung erfolgen.

- 3.12. Welchen Einfluss hat die Beratung vor PND und nach Vorliegen eines positiven Befundes auf den Umgang mit diesem Befund?

Ad 3.12. Die Beratung ist stets abhängig von dem jeweiligen Befund. Ist die Diagnose klar gestellt, kann auch eine entsprechende gezielte Beratung, sei es durch den Pränataldiagnostiker oder durch eine humangenetische Beratungsstelle, vorgenommen werden.

- 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?

Ad 3.13. Zu dieser Fragestellung sind keine exakten Zahlen vorhanden. Ganz sicher ist jedoch, dass diejenigen Frauen, die eine qualifizierte Untersuchung und eine qualifizierte Beratung erhalten haben, sich selbst ein umfassendes Bild machen und eine klare Entscheidung treffen können, so dass auch im Rückblick von diesen Frauen keine andere Entscheidung getroffen worden wäre.

Prof. Dr. E. Merz
Direktor der Frauenklinik
Krankenhaus Nordwest
Steinbacher Hohl 2-26
60488 Frankfurt/Main
Tel.: 069-7601-3579
Fax: 069-7601-3613

Prof. Dr.B.-Joachim Hackelöer
Frauenklinik Barmbek
Abt.f.Pränatale Diagnostik & Therapie
Rübenkamp 148
22291 Hamburg
Tel: 040-63852100
Fax: 040-63852169