



**Deutsche Gesellschaft  
für Gynäkologie  
und Geburtshilfe e.V.**

Frau  
Katharina Lauer  
Deutscher Bundestag  
Sekretariat des Ausschusses für Gesundheit  
Platz der Republik 1  
11011 Berlin

[katharina.lauer@bundestag.de](mailto:katharina.lauer@bundestag.de)

GENERALSEKRETÄR

PROF. DR. KLAUS VETTER

Klinik für Geburtsmedizin  
Vivantes Klinikum Neukölln  
Rudower Straße 48  
12351 Berlin

Tel.: +49 (0)30 130 14 8486

Fax: +49 (0)30 130 14 8599

E-Mail: [vetter@dggg.de](mailto:vetter@dggg.de)

Berlin, 11.02.2009 ve/per

**Anhörung des Ausschusses für Gesundheit zum Gesetzentwurf für ein  
Gendiagnostikgesetz (GenDG) am 21.01.2009**

Sehr geehrte Frau Lauer,

bei der interessanten und aufschlussreichen Anhörung zum Gendiagnostikgesetz am 21.01.09 waren Herr Prof. Chaoui und ich als Vertreter der Pränatal- und Geburtsmedizin anwesend. Ich habe die DGGG vertreten und möchte in deren Namen angesichts der definitorischen Probleme, die in der Diskussion aufgetreten sind, das beigefügte Statement an Sie zur weiteren Verwendung senden, weil wir Beide in der klinischen Tätigkeit befindlichen Ärzte bemerkt haben, welche Unklarheiten zu welchen z. T. unüberschaubaren Konsequenzen führen können.

Die mit dem Präsidenten der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, Herrn Prof. Dr. Rolf Kreienberg, abgestimmte Version sende ich Ihnen im Anhang.

In der Hoffnung auf wohlwollende Entgegennahme und klärenden Berücksichtigung bei weiteren Diskussionen

grüße ich Sie auch im Namen von Prof. Kreienberg herzlich

Prof. Dr. med. Klaus Vetter

## Zur Differenzierung von Pränataler Diagnostik (PND) und Pränataler Genetischer Diagnostik (PGD)

**Pränatale Diagnostik** meint den diagnostischen Teil der Schwangerschaftsbetreuung bzw. der **Pränatalmedizin**, der Medizin vor der Geburt. Als Besonderheit in der Medizin umfasst dieser Bereich nicht nur die erwachsene werdende Mutter, sondern auch das Ungeborene – den Embryo oder Fetus.

Zwei Entwicklungen der letzten 50 Jahre sind besonders hervorzuheben:

- Eine Schwerpunktverschiebung von der Mutter zum Ungeborenen
- Eine Verlagerung diagnostischer Maßnahmen in die erste Schwangerschaftshälfte bzw. vor die Schwangerschaft.

Sie haben neben einer Verbesserung der Medizin für die Mutter durch gezieltes Risikomanagement entscheidend zu einer Erhöhung der Sicherheit für Mutter und Kind einerseits und zu einem an den Vorstellungen der Frauen und Familien orientierten Schwangerschaftsergebnis andererseits beigetragen.

Marksteine waren dabei die Mikroblutgasanalyse, die technische Entwicklung des CTG (Cardiotokographen, Herzfrequenzwehenschreiber) oder des bildgebenden Ultraschalls wie später des für Kreislauf-Analysen unabdingbaren Doppler-Ultraschalls. Zur Sicherheit der Mutter haben außerdem neben der Transfusionsmedizin, der Hämostaseologie, der Humangenetik, der modernen Anästhesie oder der Infektiologie noch viele Errungenschaften der unterschiedlichsten Fachgebiete beigetragen.

Für die Risiko- und Hochrisikogeburtshilfe wurden entsprechend auch internationalen Erkenntnissen Schwerpunkte und Perinatalzentren eingerichtet; und diese Entwicklung ist in Deutschland noch nicht abgeschlossen.

Einen erheblichen Beitrag zur Verbesserung perinataler Ergebnisse haben pränatal-diagnostische und therapeutische Maßnahmen geleistet. Frühe Erkenntnisse über die Gesundheit der Mutter, über Impfungen, über Stoffwechselerkrankungen, wie Diabetes, über Gerinnungsstörungen oder Erkrankungen, die ein hohes Risiko für eine Schwangerschaft beinhalten ermöglichen eine angemessene Überwachung bzw. rechtzeitige Therapie.

Einen der Bausteine stellen die nach Mutterschafts-Richtlinien allen Frauen zustehenden drei sonographischen Standarduntersuchungen bei  $10 \pm 2$  SSW,  $20 \pm 2$  SSW und  $30 \pm 2$  SSW *p.m.* dar. Sie dienen neben Feststellung der Vitalität des Ungeborenen, Lokalisation der Schwangerschaft, Feststellung des Schwangerschaftsalters, Sitz und Größe der Plazenta insbesondere der Absicherung morphologisch normaler, nicht behandlungspflichtiger Organe und deren Funktion, dem Ausschluss möglicher Infektionen oder immunologischer Probleme sowie der Funktion von Herz und Kreislauf oder der Nieren. In besonderen Fällen begründen Vorgeschichte oder Befunde einen Anspruch auf **Weiterführende Untersuchungen**. Diese orientieren sich am **Dreistufenkonzept**, das von Hansmann und Kollegen initiiert worden ist. (M. Hansmann, B.-J. Hackelöer, A. Staudach: Ultraschalldiagnostik in der Geburtshilfe und Gynäkologie. Lehrbuch und Atlas, Springer, Berlin, Heidelberg 1985.)

Jegliche medizinische Maßnahme erfolgt nach Aufklärung und Zustimmung der werdenden Mutter bzw. der werdenden Eltern.

**Pränatale Diagnostik und Therapie dienen primär Sicherheit und Gesundheit von Mutter und Kind. Sie haben im Rahmen einer prospektiv orientierten Medizin einen erheblichen Beitrag zur Verbesserung perinataler Ergebnisse geleistet.**

Zur **Weiterführenden Diagnostik** gehören insbesondere Funktionsuntersuchungen bei Mutter und Kind, wie Abklärung auf veränderte Stoffwechsellage oder Infektionen, genauso wie angeborene Veränderungen, z.B. des Gerinnungssystems, aber auch Funktionsuntersuchungen der Kreisläufe von Mutter, Plazenta und Fetus, genauso wie ein intensivierter Ausschluss von Besonderheiten von Organen und ihren Funktionen, ebenso wie der Ausschluss genetischer Ursachen für erhobene Befunde. Diese Untersuchungen werden als **Pränatale Genetische Diagnostik (PGD)** bezeichnet.

Jegliche Abweichung von erwarteten Befunden geht mit einem erhöhten Beratungsbedarf nach Befunderhebung einher. In den meisten Fällen werden die Schwangerschaftskontrollen intensiviert, in einigen wird sofort, in anderen später eine Therapie geplant und durchgeführt oder eine Frühgeburt eingeleitet. In einigen Fällen werden Geburtszeit, Geburtsform und Geburtsort dem Risiko bzw. der optimalen Therapie entsprechend vorgeschlagen. In sehr wenigen Fällen erscheint nach medizinischer Beratung eine Fortsetzung der Schwangerschaft bzw. die Geburt des primär erwünschten Kindes nicht zumutbar: Es besteht ein nur schwierig lösbarer **Schwangerschaftskonflikt**.

Eine umfassende **genetische Beratung** entsprechend dem geplanten Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist bei einer Fragestellung auf Basis der Anamnese oder nach einem entsprechenden Befund angezeigt; vor jeglicher Pränataldiagnostik inklusive Ultraschalluntersuchung erscheint sie nicht zielführend; sie könnte höchstens durch überflüssige Pathologisierung jeder Schwangerschaft zu erheblichen Verunsicherungen führen. Hier ist eine Beratung durch den betreuenden Arzt, die betreuende Ärztin angebracht.

Wenn die eine individuell gestaltete Weiterführende Diagnostik Schwangere **außerhalb der Mutterschafts-Richtlinien** in Anspruch nehmen möchte, ist ebenfalls ein Situationsangepasstes abgestuftes Beratungskonzept sinnvoll. Eine genetische Beratung i.e.S. ist dann indiziert, wenn Untersuchungsbefunde oder das persönliche Wunschkonzept genetische Untersuchungen beinhalten.

**Fazit: Die DGGG verdeutlicht eine Spezifizierung der Begriffe *Pränatale Diagnostik* und *Pränatale Genetische Diagnostik*. Sie tritt dafür ein, dass – unabhängig vom Versicherungsstatus – eine genetische Beratung in Zusammenhang mit pränataler genetischer Diagnostik angeboten wird.**

- Pränatale Medizin
  - *Pränatale Diagnostik PND*
    - Mutter
    - Schwangerschaft
      - Plazenta
      - Kind
        - Pränatale Ultraschalldiagnostik
        - **Pränatale Genetische Diagnostik PGD**
  - *Pränatale Therapie*