

## Gegenwärtiger Stand der Diskussion zur nicht-invasiven PD von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Am 11. Juni 1993 traf sich die Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. auf Einladung der Arbeitsgruppe Gänshirt-Ahlert/Garritsen/Holzgreve von der Universitätsfrauenklinik Münster mit dieser Arbeitsgruppe und einigen von ihr geladenen weiteren Gästen (s.u.) zu einem Informationsaustausch über den gegenwärtigen Stand und eventuelle Anwendungsprobleme einer nicht-invasiven Pränataldiagnostik kindlicher Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut. Die hierfür von der Münsteraner Arbeitsgruppe entwickelte und inzwischen patentierte Methodik (Isolierung fetaler Zellen mittels Dreifach-Dichtegradient und magnetisch aktiviertem Zell-Sorting (MACS) sowie nachfolgender Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) mit chromosomenspezifischen Proben) befindet sich im Stadium der wissenschaftlichen Erprobung vor einer eventuellen Anwendung als Screening-Test oder als diagnostische Untersuchung.

Während des Treffens wurden die ethischen Aspekte der gegenwärtigen wissenschaftlichen Erprobungsphase, der späteren Einführung in die medizinische Praxis sowie der eventuellen Anwendung als diagnostischer oder Screening-Test eingehend erörtert, insbesondere im Hinblick auf

- den Nutzen durch Vermeidung von Eingriffsrisiken, wie sie bei invasiver Pränataldiagnostik bestehen,
- den Nutzen durch eine schon jetzt absehbare, im Verhältnis zu bisherigen nicht-invasiven Testverfahren (Ultraschall, Triple-Test) hohe Spezifität und Sensitivität
- den Wegfall einer medizinischen Indikationsstellung mittels Abwägung von Eingriffsrisiko und Wahrscheinlichkeit für eine kindliche Chromosomenstörung bei Einführung in die medizinische Praxis,
- die Qualitätssicherung der technischen Leistung und der Rahmenbedingungen (Vor- und Nachtestberatung),

– die (im Gegensatz zur Chromosomenanalyse nach invasiven Eingriffen) sowohl für den Diagnostiker als auch die Frau bestehende Möglichkeit der Wahl der zu diagnostizierenden Chromosomenstörung,

– das Mißbrauchspotential einer risikolosen Untersuchung der kindlichen Chromosomen schon im 2. Schwangerschaftsmonat,

– die Änderung der gesellschaftlichen Bewertung von solchen Behinderungen, die – verbunden mit der Option auf einen Schwangerschaftsabbruch – leicht, schnell und risikolos in der Frühschwangerschaft diagnostiziert werden können,

– die Probleme, die für solche Frauen entstehen können, die einen solchen Test nicht in Anspruch nehmen möchten.

Als eine Weiterentwicklung nicht-invasiver Testverfahren zu einer risikolosen, in der frühen Schwangerschaft einsetzbaren Untersuchungsmethode ist die Diagnostik an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut positiv zu werten. Inwieweit sie als Testverfahren zur individuellen Eingrenzung eines Risikos für eine kindliche Chromosomenstörung, oder als Screeningverfahren, oder als diagnostischer Test einsetzbar wird, läßt sich erst nach genauer Ermittlung der Sensitivität und Spezifität in der wissenschaftlichen Erprobungsphase entscheiden.

In der wissenschaftlichen Erprobungsphase soll die Methode obligat nur im Kontext einer genetischen Beratung und einer invasiven Pränataldiagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Cordozentese) durchgeführt werden. Eine Auswahl bestimmter zu diagnostizierender Chromosomenstörungen nach dem Kriterium des klinischen Schweregrades wird für problematisch erachtet. Zumindest in dieser Phase wird eine Auswahl anhand des Kriteriums der technischen Machbarkeit für sinnvoll und vertretbar gehalten.

Für die Phase der klinischen Anwendung wird die Wahlmöglichkeit zu diagnostizierender Chromosomenstörun-

gen sowohl für Diagnostiker als auch für Inanspruchnehmer als eines der Hauptprobleme angesehen. Insbesondere wurde die Frage erörtert, ob Geschlechtschromosomenstörungen diagnostiziert werden sollen, und wer gegebenenfalls die Entscheidung hierüber fällen soll. Ein Katalog zu diagnostizierender bzw. nicht zu diagnostizierender Chromosomenstörungen wird jedoch einhellig abgelehnt. Diese Problematik soll während der wissenschaftlichen Erprobungsphase evaluiert werden.

Bei einer solchen nicht invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethode hat der Wegfall einer medizinischen Indikationsstellung im Rahmen einer Abwägung von Eingriffsrisiken gegen die Wahrscheinlichkeit für eine kindliche Chromosomenstörung zur Folge, daß die Untersuchung keiner Schwangeren vorenthalten werden darf bzw. allen Schwangeren verfügbar gemacht werden muß. Dabei ist positiv zu werten, daß hierdurch der Druck einer medizinischen Indikation zur Durchführung pränataler Diagnostik auf das Klientel der älteren Schwangeren gemindert wird, und daß mit dieser Begründung pränatale Diagnostik jüngeren Frauen nicht weiter vorenthalten werden kann. Als Hauptproblem wurde in diesem Zusammenhang allerdings die Sicherstellung der Kapazität und Qualität einer individuellen Beratung angesehen, die der Schwangeren eine qualifizierte Zustimmung zur bzw. Ablehnung der Untersuchung ermöglicht. Ohne eine solche Beratung wird eine Einführung dieser Untersuchungsmethode in die medizinische Praxis für nicht vertretbar erachtet. Während gegenwärtig Humangenetiker, die eine entsprechende qualitätsvolle Beratung anbieten könnten, nicht über die erforderliche Kapazität verfügen, wäre es denkbar, daß durch Frauenärzte die entsprechende Beratungskapazität zur Verfügung gestellt wird, ohne daß gegenwärtig jedoch die Qualität einer solchen Beratung immer als gesichert angesehen werden könnte. Diese Problematik soll noch weiter erörtert werden; auf das „Memorandum: Genetisches Screening“, des Wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer (Dt Ärztebl 89 (1992):A1 2317–A1 2325) wird verwiesen.

Das hauptsächliche Mißbrauchspotential der Untersuchungsmethode wird gegenwärtig in der frühen Geschlechtsdiagnostik zur Geschlechtswahl mittels selektivem Abort gesehen. Hier kann auf entsprechende Erklärungen der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (medgen 2 (1990) 8) und medgen 4 (1992) 12) verwiesen werden, nach denen vorgeburtliche Diagnostik nicht zur Feststellung von Normalmerkmalen ohne medizinischen Kontext durchgeführt werden soll.

Schließlich wird nicht verkannt, daß durch die Entwicklung solcher Untersuchungsverfahren die gesellschaftliche Bewertung von erkennbaren Behinderungen beeinflußt wird und hierdurch Druck auf schwangere Frauen zur Inanspruchnahme dieser Untersuchungsmöglichkeit ausgeübt werden kann. Es wird die Notwendigkeit gesehen, durch verstärkte Bemühungen um Information der Öffentlichkeit und Fortbildung der beteiligten Berufsgruppen sowie Sicherstellung der individuellen Entscheidungsautonomie der Schwangeren einer Diskriminierung von Nicht-Inanspruchnehmerinnen sowie der Behinderten selbst und ihrer Familien vorzubeugen.

Prof. Dr. F. Leidenberger, Hamburg  
 PD Dr. P. Miny, Münster  
 Prof. Dr. J. Schmidtke, Hannover  
 Prof. Dr. H. P. G. Schneider, Münster  
 Dr. I. Wolf, Münster

#### Zitierhinweis

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1993) Gegenwärtiger Stand der Diskussion zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut. medgen 5: 347.

#### Teilnehmer an der Gesprächsrunde in Münster

Mitglieder der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der GfH  
 PD Dr. G. Wolff (Vorsitzender)  
 PD Dr. I. Nippert  
 Prof. Dr. E. Schwinger  
 Prof. Dr. W. Vogel  
 Prof. Dr. K. Zerres

Mitglieder der Arbeitsgruppe Münster  
 Dr. G. Gänshirt-Ahlert  
 Dr. H. Garritsen  
 Prof. Dr. W. Holzgreve

Sonstige Teilnehmer an der Gesprächsrunde in Münster  
 Prof. Dr. A. Autiero, Münster  
 Prof. Dr. K. D. Bachmann, Münster  
 Prof. Dr. K. Held, Hamburg  
 Prof. Dr. J. Horst, Münster