

Wenn die Zukunft in den Genen liegt: Nicht-invasive pränatale Tests und ihre Folgen

Kurzfassung der TA-SWISS-Studie «Wissen können, dürfen, wollen?»
Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»



Die hier vorliegende Kurzfassung basiert auf der TA-SWISS-Studie «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft», die von der Kommission für Technologie und Innovation (KTI), der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) und der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) unterstützt wurde.

Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft

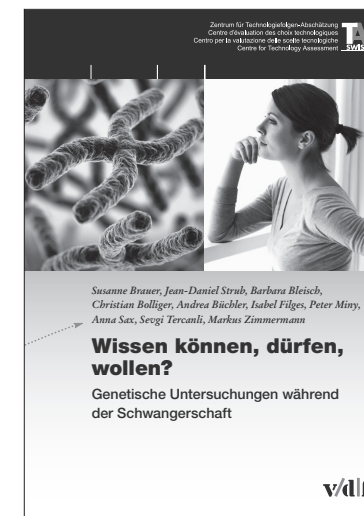
Susanne Brauer, Jean-Daniel Strub et al.

TA-SWISS, Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung (Hrsg.). vdf Hochschulverlag an der ETH Zürich, 2016.

ISBN 978-3-7281-3748-7

Die Studie steht als eBook zum freien Download bereit:
www.vdf.ethz.ch

Auch die vorliegende Kurzfassung ist online verfügbar:
www.ta-swiss.ch



Inhalt

Nicht-invasive vorgeburtliche Tests in aller Kürze	4
Ihre Chancen	4
... ihre Risiken	5
... und einige wichtige Empfehlungen	5
Wissen wollen, was kommt	6
Ein erster Test zur Ermittlung allfälliger Krankheiten	6
Durch Risiken erkaufte Gewissheit	7
Ein neuer, nicht-invasiver Test	7
Trotz hoher Zuverlässigkeit keine absolute Garantie	7
Weitere Entwicklungsschübe zu erwarten	8
Schwangerschaft im Fokus von Gesellschaft und Wirtschaft	9
Viele wissen nicht viel	9
Trisomie 21 im Blickpunkt	9
Familiäre Situation und gesellschaftliche Werte beeinflussen die Entscheidung	9
Schwangerschaftsbegleitung als Markt	11
Finanzielle Beteiligung an Pränataltests	11
NIPT und ihre Folgen für die Gesundheitskosten	12
Wie teuer ist Behinderung?	12
Balanceakt zwischen Werthaltungen	13
Lebensfreude ist nicht an Perfektion gebunden	13
Mehr Autonomie durch mehr Wissen?	14
Recht im Fluss	15
Widersprüche und Unschärfen	15
Viel wissen zu können heisst nicht, viel wissen zu müssen	16
Beratung ausbauen und Standards setzen	16
Ultraschall bleibt unabdingbar	16
Kein Verzicht auf invasive Untersuchungen	16
Kostenübernahme von Gentests auch nach der Geburt	17
Begleitforschung sicherstellen	17
Vorsicht vor unklarer Gesetzeslage	17

Nicht-invasive vorgeburtliche Tests in aller Kürze

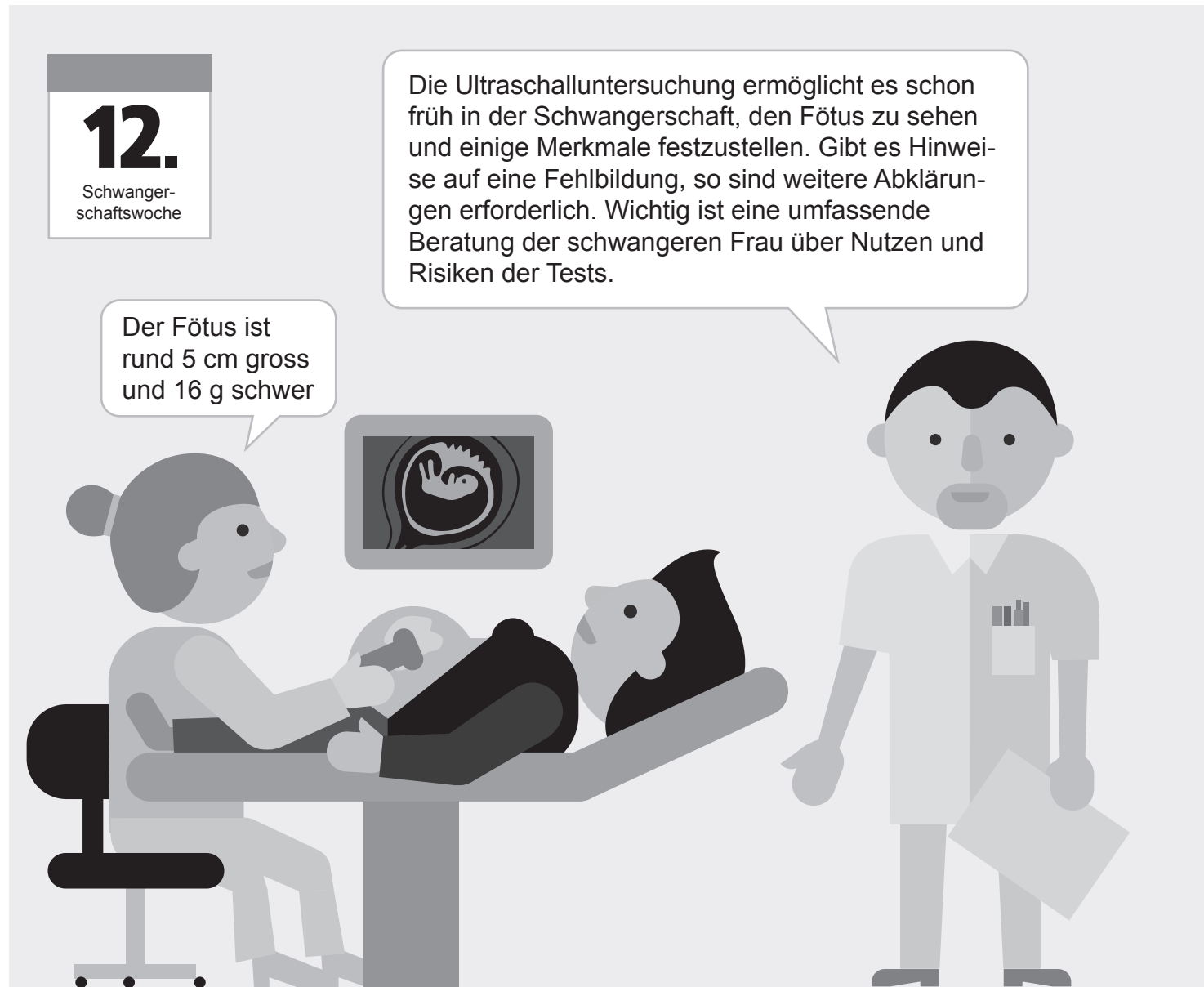
Kinder stehen für unsere Zukunft, und auf ihnen ruht die Hoffnung der Eltern, dass sie deren Familiengeschichte fortschreiben mögen. Die Babys sollen dabei von den bestmöglichen Startbedingungen profitieren: Gesund und kräftig wünscht man ihn sich, den Nachwuchs.

Seit den 1980er-Jahren werden schwangeren Frauen in der Schweiz routinemässig Tests angeboten, damit sie herausfinden können, ob ihr Kind richtig liegt und sich gut entwickelt – und um allenfalls schon vor der Geburt therapeutische Massnahmen oder andere Vorkehrungen einzuleiten. Obschon die gängigen Ultraschalluntersuchungen relativ zuverlässige Ergebnisse liefern, ist ihre Aussagekraft nicht absolut. Insbesondere, wenn sie auf eine mögliche Krankheit des Embryos hindeuten, wird der werdenden Mutter eine vertiefte Abklärung empfohlen. Bis jetzt mussten dazu Zellen aus dem Mutterkuchen oder Fruchtwasser entfernt werden. Diese invasiven Eingriffe erhöhen allerdings das Risiko für eine Fehlgeburt.

Seit Kurzem werden sogenannte nicht-invasive Pränataltests (NIPT) angeboten, für die der schwangeren Frau einzig Blut entnommen werden muss. Daraus lassen sich Fragmente des embryonalen Erbmateri- als gewinnen, das sodann auf allfällige genetische Defekte untersucht wird.

Ihre Chancen ...

Diese nicht-invasiven vorgeburtlichen Tests sind deutlich risikoärmer als die Verfahren, bei denen der Plazenta Zellen entfernt oder Fruchtwasser punktiert werden muss. Zudem gestatten es die NIPT, insbesondere das Down-Syndrom (Trisomie 21) im Fall eines erhöhten Ausgangsrisikos mit einer Sicherheit von 99 Prozent vorherzusagen. Dadurch werden Frauen



zum einen weniger oft mit falsch-positiven Testresultaten belastet, und zum anderen sinkt der Bedarf an invasiven Untersuchungen – und damit auch die Zahl der Fehlgeburten, die durch solche Tests verursacht werden.

Die NIPT kommen damit der Selbstbestimmung der schwangeren Frauen zugute: Diese können sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ohne nachteilige Folgen für die Gesundheit des Fötus zu befürchten. Auch stärken die Tests das elterliche Paar in seinem Recht auf Wissen und liefern Entscheidungsgrundlagen, wenn es um die Frage geht, ob die Schwangerschaft fortgeführt oder abgebrochen werden soll.

... ihre Risiken ...

Auch die neuen vorgeburtlichen Tests erbringen keine hundertprozentig zutreffenden Resultate. Je früher eine solche Untersuchung vorgenommen wird, desto unpräziser ist sie. Zudem kommt es in seltenen Fällen vor, dass der fötale Chromosomensatz in der Blutprobe nicht mit dem tatsächlichen Erbgut des Fötus übereinstimmt. Somit kann es in ein bis zwei Prozent der Fälle zu falsch-positiven oder falsch-negativen Ergebnissen kommen.

Wenn risikoarme Tests zur Verfügung stehen, steigt unter Umständen der gesellschaftliche Druck auf die schwangeren Frauen, solche Untersuchungen auch durchzuführen. Dadurch könnte ausserdem die Gesellschaft dazu neigen, Behinderten mit der Zeit weniger Akzeptanz entgegenzubringen.

Ein beträchtliches Risiko liegt ferner darin, dass NIPT künftig routinemässig angeboten werden könnten. Dies wiederum würde der Selbstbestimmung der werdenden Mütter zuwiderlaufen – nämlich dann, wenn die neuen

Tests ohne die erforderliche Beratung und Aufklärung eingesetzt würden.

Die rasche Entwicklung im Bereich der Genetik und der entsprechenden Tests erschwert es den Fachkräften, ständig auf dem neusten Stand des Wissens zu bleiben. Entsprechend anspruchsvoll ist die Aufgabe, die werdenden Mütter sachgerecht aufzuklären.

Je nach Befund können genetische Tests nicht nur die unmittelbar getestete Person betreffen, sondern auch ihre Blutsverwandten. Auch ist nicht auszuschliessen, dass Untersuchungen des Erbmaterials Zufallsbefunde – z. B. den Hinweis auf eine Erkrankung der Mutter – an den Tag bringen. Dem Datenschutz stellen sich entsprechend hohe Anforderungen.

... und einige wichtige Empfehlungen

Eine sachgerechte, umfassende und über das bloss Medizinische hinausreichende Beratung, die der schwangeren Frau volle Entscheidungsfreiheit zugesteht und keinerlei Druck auf sie ausübt, ist unabdingbar, damit die positiven Potenziale der neuen vorgeburtlichen Tests zum Tragen kommen. Die Ausbildung genetischer Fachberaterinnen und -berater ist zu erwägen, ebenso die Schaffung interdisziplinärer Anlaufstellen.

Routinisierungseffekte gilt es zu vermeiden. Denn die schwangeren Frauen müssen weiterhin ihr Recht auf Nichtwissen wahrnehmen dürfen. Es soll ihnen überlassen sein, ob und wenn ja, welche Untersuchungen sie in Anspruch nehmen wollen.

Die neuen Tests sollten auf sinnvolle Weise in die bestehende medizinische Begleitung schwangerer Frauen eingeordnet werden. Insbesondere ist dafür zu sorgen,

dass sie nicht an die Stelle des Ultraschalls treten. Würde auf diesen verzichtet, hätte dies für die Versorgung werdender Mütter eine klare Verschlechterung zur Folge, denn er pflegt auch Fehlbildungen und Entwicklungsverzögerungen aufzudecken, die von den neuen Tests nicht erfasst werden.

Die vorliegende Kurzfassung beruht auf der Studie zu den nicht-invasiven genetischen Pränataltests, die von einem Projektteam unter Leitung von Susanne Brauer und Jean-Daniel Strub für TA-SWISS erarbeitet wurde. Das Forschungsbüro Brauer & Strub in Zürich ist auf Analysen in den Bereichen Medizin, Ethik und Politik spezialisiert. Neben TA-SWISS unterstützten auch die Kommission für Technologie und Innovation (KTI), die Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) und die Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW) die Studie finanziell.

Wissen wollen, was kommt

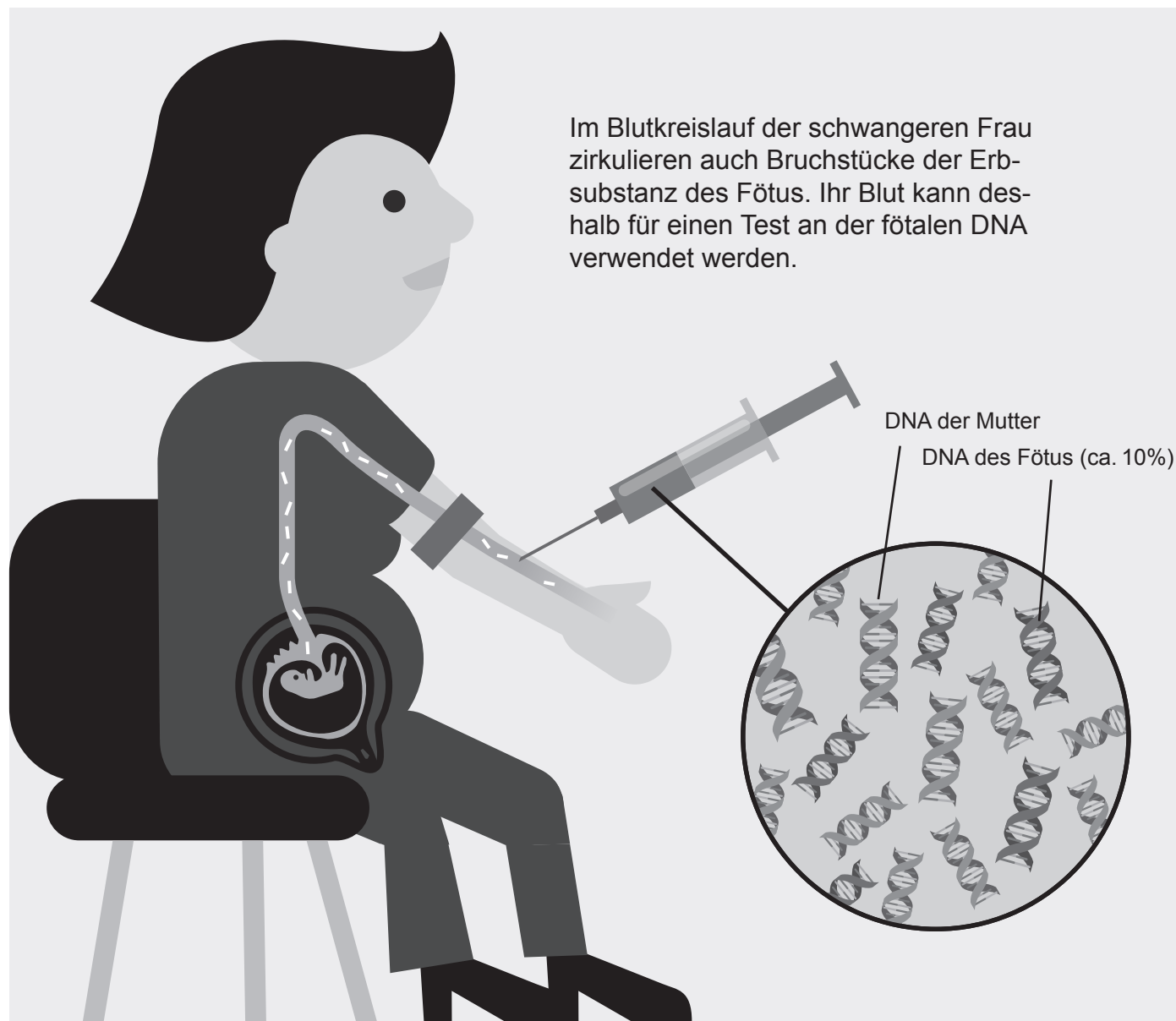
Der Gründung einer Familie gehen in der Regel sorgfältige Überlegungen voraus. Seit mehreren Jahrzehnten ist es medizinisch möglich, frühzeitig bestimmte Krankheiten des werdenden Babys aufzudecken. Neu sind nun auch Tests auf dem Markt, um genetische Auffälligkeiten mit Blutanalysen der Mutter aufzuspüren, ohne dabei den Fötus zu gefährden. Die neuen Analyseverfahren könnten die Schwangerschaftsbegleitung tiefgreifend verändern.

Rund 85 000 Babys kommen derzeit in der Schweiz jährlich zur Welt. Jede dieser Geburten steht für ein kleines biologisches Wunder: In neun Monaten reift im Uterus der schwangeren Frau ein neuer Mensch heran.

Allerdings entwickelt sich nur etwa jedes zweite befruchtete Ei zum Baby. In den anderen Fällen kommt es innerhalb der ersten Wochen nach der Befruchtung, noch bevor sich der winzige Keim in die Gebärmutter einnisten konnte, zur frühen und meistens nicht einmal bemerkten Fehlgeburt. Oft sind es Chromosomenfehler des Embryos, die den Abort verursachen. Die Natur sorgt so dafür, dass sich in erster Linie die gesunden Föten weiter entwickeln. Am Ende ist einzig für 3 bis 4 Prozent der werdenden Babys mit schweren angeborenen Anomalien zu rechnen, und darunter weist bloss 1 Prozent Störungen am Erbgut auf.

Ein erster Test zur Ermittlung allfälliger Krankheiten

Hat sich die befruchtete Eizelle erst einmal in der Gebärmutter eingenistet, verlaufen Schwangerschaften in der Regel ohne Komplikationen – von zuweilen lästigen, aber unbedenklichen Beschwerden einmal abgesehen. Und die Medizin hat Verfahren entwickelt, um mögliche Gesundheitsrisiken des werdenden Kindes frühzeitig zu entdecken, so dass gegebenenfalls bereits vor der Geburt Therapien eingeleitet werden können.



Der sogenannte Ersttrimester-Test umfasst neben der Blutanalyse der schwangeren Frau auch eine Untersuchung mit Ultraschall. Dieses «Baby-Fernsehen» gibt unter anderem Aufschluss darüber, wie weit die Schwangerschaft tatsächlich fortgeschritten ist und wann die Geburt eintreten wird. Ausserdem ist zu erkennen, wie vital der Fötus ist, wie er liegt und ob Mehrlinge zu erwarten sind. Bestimmte körperliche Merkmale weisen ferner darauf hin, ob das Kind an Defekten der Bauchwand oder des Neuralrohrs – d. h. an einem «offenen Rücken» – leiden könnte. Auch ein erhöhtes Risiko für das Down-Syndrom (Trisomie 21) lässt sich ermitteln, eine Krankheit, deren Ursache nicht therapiert werden kann. Dazu wird insbesondere die sogenannte Nackentransparenz beurteilt, weil eine dicke Falte im Genick des Kindes auf diese Krankheit hinweisen kann. Trisomie 21 ist eine der bekanntesten Chromosomenstörungen. Sie entsteht durch eine Genmutation, die bewirkt, dass das gesamte 21. Chromosom oder Teile davon dreifach statt im Doppelsatz vorhanden sind. Trisomien können grundsätzlich bei jedem der insgesamt 23 Chromosomensätze auftreten; lebensfähig sind allerdings einzig noch Kinder mit Trisomie 18 und Trisomie 13, die beide mit schwersten Behinderungen einhergehen und meistens nach einigen Monaten zum Tod führen.

Die Werte aus der biochemischen Blutanalyse ergänzen die Bilder des Ultraschalls. Von Bedeutung ist dabei insbesondere der Alpha-Fetoprotein-Wert. Ein erhöhter Gehalt dieser Eiweissverbindung im mütterlichen Blut deutet auf einen Fehler am Neuralrohr hin, während ein zu tiefer Wert ein Indiz für Trisomie 21 sein kann.

Durch Risiken erkaufte Gewissheit

Zwar sind die Ergebnisse des Ersttrimester-Tests relativ verlässlich. Absolute Sicherheit allerdings bieten sie nicht. Bei Trisomie 21 etwa erkennt der Test unter 100

Föten, die an diesem Chromosomendefekt leiden, 90 korrekt, während bei 10 die Krankheit unentdeckt bleibt. Doch auch das Gegenteil kann auftreten, indem 5 Prozent der als positiv ermittelten, mithin als krank geltenden Föten tatsächlich gesund sind.

Schwangeren Frauen, die mit einem ungünstigen Testergebnis konfrontiert sind, legt die Ärztin oder der Arzt daher eine vertiefende Analyse nahe. Dazu wird entweder eine Fruchtwasserpunktion durchgeführt (Amniozentese) oder Gewebe des Mutterkuchens entnommen (Chorionzottenbiopsie oder Plazentazentese). Mit beiden Verfahren lassen sich Zellen gewinnen, die jenen des Embryos entsprechen und somit eine Analyse seiner Gene zulassen. Der Nachteil: Es handelt sich um sogenannt invasive, d. h. das Gewebe verletzende Eingriffe, die das Risiko erhöhen, dass die schwangere Frau eine Fehlgeburt erleidet. Studien beziffern das Fehlgeburtsrisiko auf 0,5 bis 1 Prozent.

Ein neuer, nicht-invasiver Test

Im Blut schwangerer Frauen ist etwa eine Zelle auf zehn Millionen fötalen Ursprungs; ausserdem finden sich auch frei schwimmende Segmente an Erbsubstanz, sogenannte zellfreie DNA. Zwar stammen 90 Prozent davon von der Mutter. Die übrigen 10 Prozent der zellfreien DNA reichen aber für die neuen Pränataltests aus. Denn die biomedizinische Forschung hat Methoden entwickelt, um die DNA zu vervielfältigen, so dass für eine genetische Analyse bereits eine geringe Menge an Erbsubstanz genügt. Das fötale Erbmaterial aus dem mütterlichen Blut gestattet es somit, die Leibesfrucht auf allfällige Chromosomenfehler zu untersuchen.

Bisherige Studien bestätigen, dass bestimmte Trisomien durch die neuen nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) mit hoher Zuverlässigkeit erkannt werden. Besonders

verlässlich sind die Ergebnisse bei Trisomie 21. Von hundert Fällen des Down-Syndroms werden 99 entdeckt, und die Rate falsch-positiver Ergebnisse liegt unter 1 Prozent.

Obschon die NIPT erst seit 2012 auf dem Markt sind, werden sie bereits stark nachgefragt. Für das Jahr 2013 wurden in den offiziell dafür zugelassenen Schweizer Labors 4366 dieser Analysen gemeldet; die tatsächliche Zahl dürfte indes deutlich höher liegen. Entsprechend haben die Tests bereits zu Verschiebungen bei den vorgeburtlichen Untersuchungen geführt: Seit ihrer Einführung ist etwa am Universitätsspital Basel die invasive Diagnostik um 67 Prozent zurückgegangen. Simulationen zufolge ist davon auszugehen, dass künftig die nicht-invasiven Pränataltests die Anzahl der Amniozentesen und Chorionzottenbiopsien um 95 Prozent verringern werden. Damit dürfte auch ein Rückgang der zu erwartenden Fehlgeburten einhergehen.

Trotz hoher Zuverlässigkeit keine absolute Garantie

Wenn auch die nicht-invasiven Tests für bestimmte Krankheiten zuverlässige Ergebnisse liefern, geben sie keinerlei Garantie für ein gesundes Kind. Die hohe Trefferquote für Trisomie 21 wird jedenfalls bei anderen Trisomien nicht erreicht; für eine Trisomie 13 liegt sie etwa bei 90 Prozent, und mit Blick auf andere genetische Anomalien könnte sie noch tiefer sein.

Kommt hinzu, dass Informationen über den genetischen Defekt als solchen noch keine Rückschlüsse über die Schwere der gesundheitlichen Beeinträchtigung zulassen. Beim Down-Syndrom etwa gibt es Menschen, die ihr Leben lang auf Hilfe angewiesen sind, während andere einen Schulabschluss schaffen und den Alltag selbständig bewältigen. Auch bei anderen Auffälligkeiten der Erbsubstanz ist es oft schwierig oder

gar unmöglich abzuschätzen, welche Einschränkungen sie tatsächlich nach sich ziehen.

Ferner gilt es zu bedenken, dass die NIPT nur Erbkrankheiten untersuchen und somit ein relativ schmales Segment der Leiden abdecken, von denen ein Kind betroffen sein kann. Ein gutes Testresultat darf also nicht als Garantie für ein gesundes Kind missverstanden werden. Und selbst wenn alle vorgeburtlichen – auch die nicht genetischen – Analysen die Unversehrtheit des Fötus belegen, ist der Geburtsvorgang als solcher mit gewissen Risiken behaftet. So gesehen, ist ein gesundes Kind ein Geschenk, das uns das Schicksal in aller Regel beschert, ohne es uns indes durch günstige Testergebnisse zuzusichern.

Weitere Entwicklungsschübe zu erwarten

Im Lauf der kommenden fünf Jahre werden sich die nicht-invasiven Pränataltests weiter entwickeln: Sie werden noch günstiger und zuverlässiger. Auch werden die technischen Fortschritte dazu führen, dass künftig noch mehr Chromosomenanomalien aufgedeckt werden; so wird es möglich sein, bisher unbekannte Fehlbildungssyndrome pränatal zu untersuchen und zu erforschen. Auch ist absehbar, dass sich immer mehr Eltern schon vor einer geplanten Schwangerschaft einer genetischen Risikoanalyse unterziehen werden, wenn sie befürchten müssen, Träger einer Erbkrankheit zu sein.

Bis in zehn Jahren werden die NIPT Angaben in noch schärferer Auflösung liefern: In der technisch ausgereiften Form werden die Tests sowohl eine Information zur Sequenz als auch zur Kopienzahl einer beliebigen Region der DNA oder des gesamten Genoms liefern können. Doch selbst bei dieser hohen Qualität werden seriöse Diagnosen noch längere Zeit auf sich warten

lassen, denn in vielen Fällen ist nicht klar, welches Krankheitsbild die einzelne Genmutation zur Folge hat. Solche Kenntnisse können erst allmählich, durch die systematische Sammlung und Analyse aller Daten, erschlossen werden. Kommt hinzu, dass viele im Genom angelegte Leiden sich erst später im Leben eines Menschen äussern und der Krankheitsverlauf durch weitere Faktoren beeinflusst wird; um die komplexen

Zusammenhänge zu entschlüsseln, wird noch viel geforscht werden müssen. Das gilt im übrigen auch mit Blick auf vererbte positive Eigenschaften wie Schönheit und Intelligenz. Solche Merkmale werden wir auch in absehbarer Zukunft kaum zuverlässig pränatal diagnostizieren können, weil wir die zahlreichen genetischen Varianten nicht kennen, die eine verlässliche Prognose gestatten würden.



Im Labor wird die Blutprobe untersucht.

Schwangerschaft im Fokus von Gesellschaft und Wirtschaft

Die Eltern wünschen sich gesunde Kinder, und auch die Allgemeinheit baut auf eine junge Generation, die in der Lage ist, die Erwartungen von Gesellschaft und Wirtschaft zu erfüllen. Den nicht-invasiven pränatalen Tests kommt somit eine hohe soziale und ökonomische Bedeutung zu.

Wenn es darum geht, einen bestimmten Sachverhalt zu bewerten, stellt sich sofort die Frage, aus welcher Perspektive die Beurteilung erfolgen soll. Die Studie von TA-SWISS wägt die Vor- und Nachteile der neuen Pränataltests aus dem Blickwinkel der schwangeren Frauen ab. Jeder andere Standpunkt wäre entweder spekulativ – dann nämlich, wenn vom ungeborenen und eventuell schwer behinderten Kind aus argumentiert wird – oder bevormundend, wenn etwa familiäre oder gesellschaftliche Interessen vor die persönlichen Anliegen und Wertungen der werdenden Mutter gestellt werden.

Viele wissen nicht viel

In der zwar erwartungsvollen, aber doch auch mit Ängsten behafteten Zeit der Schwangerschaft wünschen sich viele schwangere Frauen vor allem Sicherheit. Dank des vorgeburtlichen Tests möchten sie ausschliessen können, dass ihr Kind an einer der diagnostizierbaren Behinderungen leidet. Anderen hilft der Test festzulegen, ob sie ihr Kind zuhause, in einem Geburtshaus oder im Spital zur Welt bringen sollen. Ein nicht unerheblicher Teil der werdenden Mütter entscheidet sich indes auch bewusst gegen einen Test, weil sie ihr Kind so annehmen wollen, wie es ist: In der Schweiz verzichten etwa 30 bis 40 Prozent der schwangeren Frauen auf einen Ersttrimester-Test. Allerdings gibt es Unterschiede zwischen den Regionen, indem werdende Mütter in der Romandie stärker als solche in der deutschen Schweiz dazu neigen, vorgeburtliche Tests vorzunehmen. Auch werden die pränatalen Untersu-

chungen in der Stadt stärker genutzt als in ländlichen Gebieten. Schliesslich nehmen Frauen mit Migrationshintergrund die vorgeburtlichen Analysen ebenfalls seltener in Anspruch als der Durchschnitt; die Vermutung liegt nahe, dass sprachliche Hürden ihre Information behindern oder kulturelle und religiöse Gründe zum Verzicht auf pränatale Abklärungen führen.

Was schwangere Frauen über vorgeburtliche Untersuchungen wissen, hängt stark von ihrem Bildungsstand ab. Bei einer 2004 in Deutschland durchgeführten Befragung konnte etwa die Hälfte der teilnehmenden Frauen in der 20. bis 40. Schwangerschaftswoche den Ausdruck «Pränataluntersuchung» nicht oder nur falsch erklären – und das, obschon 85 Prozent der Befragten schon mindestens einen solchen Test hinter sich hatten. Studien aus der Schweiz deuten darauf hin, dass der Wissensstand hierzulande nicht viel höher ist. Entsprechend überlegen sich die wenigsten werdenden Mütter bereits vor der Untersuchung, was sie bei einem Ergebnis, das auf ein krankes Baby hinweist, unternehmen wollen.

Die nicht-invasiven vorgeburtlichen Tests werden in vielen Fällen relativ unbefangen in Anspruch genommen und wenig hinterfragt – denn der Fötus wird ja dadurch nicht gefährdet. Anders sieht es bei einem invasiven Test aus, wenn die betroffenen Paare die Wahrscheinlichkeit einer Behinderung gegen das Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt abwägen müssen. Diese Entscheidung wird von vielen Betroffenen als schwerwiegend und belastend erlebt. Auch den Verzicht auf eine Pränataluntersuchung überlegen sich die Frauen in der Regel gut. Die Verfügbarkeit des NIPT bleibt nicht ohne Einfluss auf das Erleben der Schwangerschaft: Fachleute beobachten das Phänomen der «Schwangerschaft auf Probe», indem die werdenden Mütter sich erst dann auf ihre künftige Rolle einlassen und eine Beziehung zum Ungeborenen eingehen,

nachdem die ersten Tests keinerlei Auffälligkeiten ergeben haben.

Trisomie 21 im Blickpunkt

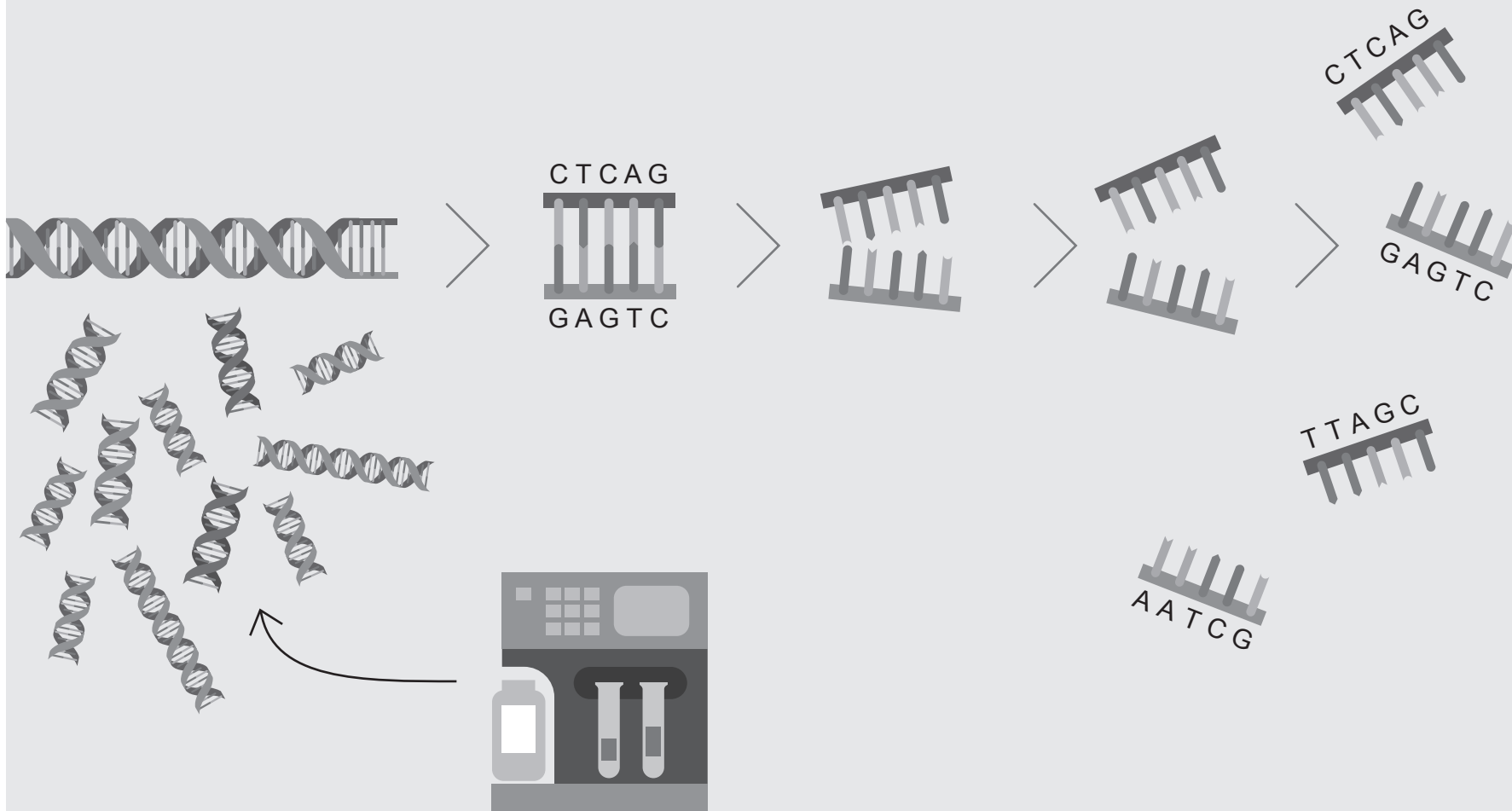
Viele Eltern entsetzt die Vorstellung, ein behindertes Kind zu bekommen, das sein ganzes Leben lang betreut werden muss. Sie fürchten sich nicht nur vor der Belastung für sich selber, sondern auch davor, die Pflege des kranken Kleinen könnte auf Kosten seiner Geschwister gehen. In Gesprächen mit den Mitgliedern betroffener Familien zeigt sich allerdings, dass jemand, der über Erfahrungen mit Behinderten verfügt, den Alltag mit ihnen als weit weniger belastend einschätzt als Personen, die keinen Umgang mit solchen Menschen haben.

Dennoch dürften die nicht-invasiven Pränataltests insbesondere auf die künftige Anzahl der Geburten von Kindern mit Trisomie 21 nicht ohne Einfluss bleiben. Denn die meisten Frauen, denen die vorgeburtliche Untersuchung ein Kind mit diesem Gendefekt bescheinigt, brechen ihre Schwangerschaft ab. Der Ersttrimester-Test vermag allerdings weniger Fälle zu erkennen als ein NIPT. Eine Simulation zeigt, dass bei den jährlich in der Schweiz rund 300 zu erwartenden Föten mit Down-Syndrom der Ersttrimester-Test zu 166 Schwangerschaftsabbrüchen führt, während es beim NIPT deren 177 oder 183 sind, je nachdem, wie der Test eingesetzt wird.

Familiäre Situation und gesellschaftliche Werte beeinflussen die Entscheidung

Ob sich eine Frau nach einem positiven Testresultat entschliesst, ihre Schwangerschaft fortzuführen, hängt stark von ihrem Umfeld ab. Ein Partner, der ihre Wertungen teilt und auf dessen Beistand sie bauen kann, Familienangehörige, die Behinderte akzeptieren, ärztliche Ansprechpersonen, die eine positive Lebens-

Der Code der DNA wird abgelesen und die DNA-Abschnitte des Fötus werden identifiziert.



einstellung vermitteln, Austausch und Unterstützung durch Mitbetroffene in Selbsthilfegruppen – dies sind Faktoren, die eine schwangere Frau darin bestärken, auch ein behindertes Kind auszutragen.

Die werdenden Mütter machen sich aber auch Gedanken zur Zukunft eines möglicherweise behinderten Babys. In einer Gesellschaft, die gehandikapte Menschen integriert, sie in ihrer Entfaltung bestärkt und als Teil einer vielfältigen und humanen Gemeinschaft versteht, fällt es schwangeren Frauen leichter, ein solches Kind zur Welt zu bringen. Dagegen neigen Frauen, die ein behindertenfeindliches soziales Klima wahrnehmen, eher dazu, nach einem auffälligen Testresultat die Schwangerschaft abubrechen. Zurzeit sind mit Blick auf die Einstellung zu Behinderten in unserer Gesellschaft gegenläufige Tendenzen auszumachen: Auf der einen Seite nimmt der Leistungsdruck stetig zu, was der Akzeptanz von Personen, die in ihrem Potenzial eingeschränkt sind, zuwiderläuft. Andererseits wurden die Bemühungen um Integration kranker und behinderter Menschen verstärkt, und auch der Trend zur Betonung der eigenen Individualität verleiht dem «Anderssein» eine positive Bedeutung.

Schwangerschaftsbegleitung als Markt

Neben den Gynäkologinnen und Gynäkologen, die schwangere Frauen direkt begleiten, bringen auch Krankenkassen, Beratungsstellen, Zulassungsbehörden und nicht zuletzt die Anbieter genetischer Tests der Schwangerschaftsbegleitung grosses Interesse entgegen.

In der Regel sind es die Ärztinnen und Ärzte, die den intensivsten Kontakt mit einer schwangeren Frau unterhalten, und in ihrer Verantwortung liegt auch die Beratung. Dass diese gelegentlich zu wünschen übrig lässt, ist verschiedenen Gründen zuzuschreiben: Sie braucht viel

Zeit und ist für die Ärztinnen und Ärzte finanziell nicht attraktiv. Wer umfassend beraten soll, muss ferner nicht nur in medizinischen, sondern auch in technischen, psychologischen und sozialen Belangen auf dem Laufenden sein; eine einzelne Person wird solchen Anforderungen kaum je gerecht. Schliesslich entwickelt sich die genetische Pränataldiagnostik rasch weiter, und es ist den Ärztinnen und Ärzten kaum möglich, stets auf dem neuesten Stand zu sein. Ausserdem sind medizinische Fachpersonen gerade in Einzelpraxen oft wenig vernetzt und daher stark auf die Informationen der Testanbieter angewiesen. Sie sind deshalb empfänglicher für die Marketingaktivitäten der Anbieter und erliegen auch den Ansprüchen ihrer Patientinnen. Wenn eine von ihnen nach einem Test verlangt, werden viele Ärztinnen und Ärzte diesem Wunsch nachkommen – allein schon, um die Patientin nicht zu verlieren. Jedenfalls ist absehbar, dass für Medizinalpersonen die Anreize stark sind, den nicht-invasiven Tests gegenüber anderen Untersuchungsmethoden den Vorzug zu geben.

Bis jetzt bieten erst zwei Schweizer Labors die neuen Analysen an: Zum einen ist das Genetica AG, ein Spin-off der Universität Zürich, das die Lizenz zur Durchführung eines US-amerikanischen NIPT erworben hat. Auf dem Markt ebenfalls aktiv ist Genesupport, ein Schweizer Unternehmen, das selber einen NIPT entwickelt hat. Beobachter der Szene sagen den neuen Analysen ein beträchtliches Marktpotenzial voraus, sehen sie zugleich aber auch als Bedrohung für die invasive Diagnostik, die bis vor kurzem einen erheblichen Teil des Umsatzes in den entsprechenden Labors erzielte. Für diese ist es daher überlebenswichtig, in das Geschäft mit den NIPT einzusteigen, und es ist absehbar, dass neben der Genetica AG noch weitere Labors Lizenzen erwerben werden, um nicht-invasive Tests anbieten zu können. Die Anbieter genetischer Tests registrieren dabei auch die Bereitschaft vieler Frauen, die Untersu-

chung aus eigener Tasche zu bezahlen – namentlich dann, wenn bei ihnen das Risiko nicht erhöht ist, ein Kind mit einer Chromosomenstörung zu bekommen und die Krankenkassen daher nicht für den Test aufkommen. Die Anbieter reagieren auf diese Nachfrage, indem sie die Informationen auf ihren Webseiten auch direkt an die Frauen richten.

Wichtige Akteure auf dem Markt der vorgeburtlichen Untersuchungen sind schliesslich auch die Krankenkassen. Einzelne von ihnen übernahmen schon bald nach der Markteinführung der NIPT bei schwangeren Frauen ab 35 einen grossen Teil der Kosten – und verschafften sich damit möglicherweise einen Marktvorteil bei jüngeren Menschen, die sich noch in der Phase der Familiengründung befinden. Hingegen ist es den Versicherern gesetzlich untersagt, einen solchen Test einzufordern, wenn ein Paar bereits vor der Geburt des Kindes eine Zusatzversicherung abschliessen möchte. Die neuen Tests können somit nicht dazu verwendet werden, Babys von Versicherungsleistungen auszuschliessen.

Finanzielle Beteiligung an Pränataltests

Die obligatorische Krankenversicherung übernimmt in normal verlaufenden Schwangerschaften sieben ärztliche Kontrolluntersuchungen; bei Risikoschwangerschaften werden nach medizinischem Ermessen zusätzliche Untersuchungen festgelegt und von der Versicherung bezahlt. Zusätzlich vergüten die Krankenkassen zwei Routinekontrollen mit Ultraschall, darunter den bereits erwähnten Ersttrimester-Test. Des Weiteren werden bei einem erhöhten Risiko für eine Chromosomenstörung invasive Abklärungen, also Fruchtwasserpunktion und Chorionzottenbiopsie, von der Versicherung übernommen. Der Preis für einen Ersttrimester-Test beträgt dabei 140 Franken, jener für eine invasive Diagnose bewegt sich um die 1600 Franken.

Der neue nicht-invasive Pränataltest wird seit dem 15. Juli 2015 ebenfalls vergütet – allerdings nur, wenn ein vorangegangener Ersttrimester-Test eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie festgestellt hat. Diese finanzielle Regelung gilt befristet bis 30. Juni 2017. Eine Bedingung ist ausserdem, dass der Test in der Schweiz durchgeführt wird. In verschiedenen Stellungnahmen und Befragungen äussern sich Behinderungsorganisationen und gentechnikkritische Vereinigungen skeptisch zur neuen Vergütungspraxis. Denn diese bringe die staatliche Anerkennung der neuen Tests zum Ausdruck und könne in einer auf Leistung versessenen Gesellschaft als Aufforderung verstanden werden, alle Möglichkeiten zu nutzen, um unerwünschte Beeinträchtigungen zu vermeiden. Freilich ist die Vergütungspraxis der Kassen nicht ganz kohärent: Denn während sie vorgeburtliche genetische Tests teilweise übernehmen, verweigern sie eine Rückerstattung der entsprechenden Untersuchungen, wenn das Kind schon geboren ist und eine Diagnose allfälliger genetischer Anomalien durchgeführt werden sollte.

Die Preise der neuen Tests sind seit ihrer Einführung bereits stark gefallen; in der Schweiz lagen im Sommer 2015 die Kosten für Analysen der Trisomien 13, 18 und 21 zwischen 880 und 950 Franken. Im Ausland indes waren die Tests mit Preisen um 550 Euro noch deutlich günstiger zu haben.

NIPT und ihre Folgen für die Gesundheitskosten

Um die Kosten abzuschätzen, die die neuen Tests für die obligatorische Krankenversicherung nach sich ziehen, wurden drei mögliche Entwicklungen simuliert. Das Basisszenario geht von der Schwangerschaftsbegleitung aus, wie sie vor der Einführung der NIPT etabliert war: Allen schwangeren Frauen wird ein Ersttrimester-Test angeboten; ergibt dieser ein erhöhtes Risiko für Trisomie

13, 18 oder 21, wird er durch eine invasive Untersuchung ergänzt. Das ist bei etwa 10 Prozent der Frauen der Fall. Der Test wird von den Krankenkassen freiwillig vergütet, während die invasive Diagnostik zu den Pflichtleistungen gehört.

Im zweiten Szenario nehmen die schwangeren Frauen, bei denen der Ersttrimester-Test auf eine mögliche Trisomie hindeutet, zunächst einen NIPT in Anspruch. Erst, wenn dieser die Auffälligkeit bestätigt, wird eine invasive Untersuchung durchgeführt. Sämtliche Untersuchungen werden von der Krankenkasse finanziert. Das dritte Szenario geht davon aus, dass allen Frauen als erstes ein Ultraschall und ein NIPT angeboten wird; bei einem positiven Ergebnis des NIPT folgt eine invasive Abklärung.

Gegenüber dem bisherigen Vorgehen ohne NIPT – also dem Basisszenario – sind die Kosten beim zweiten Szenario, das den neuen Test als Zweituntersuchung vorsieht, leicht erhöht. Sie liegen aber immer noch deutlich tiefer als beim dritten Szenario, das bei der ersten Untersuchung gleich mit einem NIPT einsetzt; Szenario drei mit den nicht-invasiven Tests als Erstscreening würde erst dann wirtschaftlicher, wenn deren Kosten etwa auf das Preisniveau für einen Ersttrimester-Test, d. h. auf rund 150 Franken, sanken. Dabei werden im zweiten wie auch im dritten Szenario praktisch gleich viele Trisomien entdeckt. Auch das Risiko einer durch die Untersuchung provozierten Fehlgeburt ist in beiden Szenarien identisch: Denn es wird ja keine invasive Diagnostik durchgeführt, bevor nicht ein NIPT den Verdacht auf eine Trisomie erhärtet hat. Gemessen an den Gesamtkosten der obligatorischen Krankenpflegeversicherung von jährlich 30 Milliarden Franken bewegen sich die zusätzlichen Aufwendungen für die NIPT im Promillebereich; sie betragen 1 Million Fran-

ken in Szenario zwei respektive 43 Millionen Franken in Szenario drei.

Wie teuer ist Behinderung?

Will man die ökonomischen Folgen der nicht-invasiven Pränataltests umfassend abschätzen, reicht es nicht, nur den Preis zu betrachten, der für diese Analysen zu bezahlen ist. Vielmehr müssen auch die sozialen Folgen in die Gesamtbilanz einfließen. Ins Gewicht fällt dabei zum einen, dass dank der neuen Tests das Risiko für Komplikationen und Fehlgeburten, die mit den invasiven Untersuchungen einhergehen, gesenkt wird. Zum anderen werden dank der NIPT mehr Trisomien aufgedeckt und es kommen somit weniger Kinder mit Down-Syndrom zur Welt, deren Betreuung ebenfalls kostet.

Verschiedene US-amerikanische Wissenschaftler haben versucht, die sozialen Kosten der Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 zu ermitteln. Eine gut 20 Jahre alte kalifornische Studie veranschlagte die Kosten für einen Menschen mit Down-Syndrom auf knapp eine halbe Million US-Dollar pro Fall. In jüngerer Zeit indes geriet eher der Verlust an Lebensqualität für die Mutter in den Blickpunkt der Forschung. Dabei stellte sich heraus, dass die Einbusse an Lebensqualität grösser ist, wenn die Frau das Kind aufgrund eines falsch-negativen Testergebnisses austrug. Dagegen sehen sich Mütter, die die Diagnose schon vor der Geburt kannten, in ihrer Lebensqualität weniger beeinträchtigt. Eine erhebliche Minderung der Lebensqualität erfahren aber auch Frauen, die aufgrund einer falsch-positiven Diagnose einen gesunden Fötus abgetrieben haben. Übers Ganze gesehen erweist es sich als äusserst schwierig, überzeugende ökonomische Konzepte für die Bilanzierung von gesamtgesellschaftlichen Kosten und Nutzen pränataler Tests zu entwickeln. Aus ethischer Sicht erscheint es ohnehin heikel, menschliches Schicksal in monetären Wert umzurechnen.

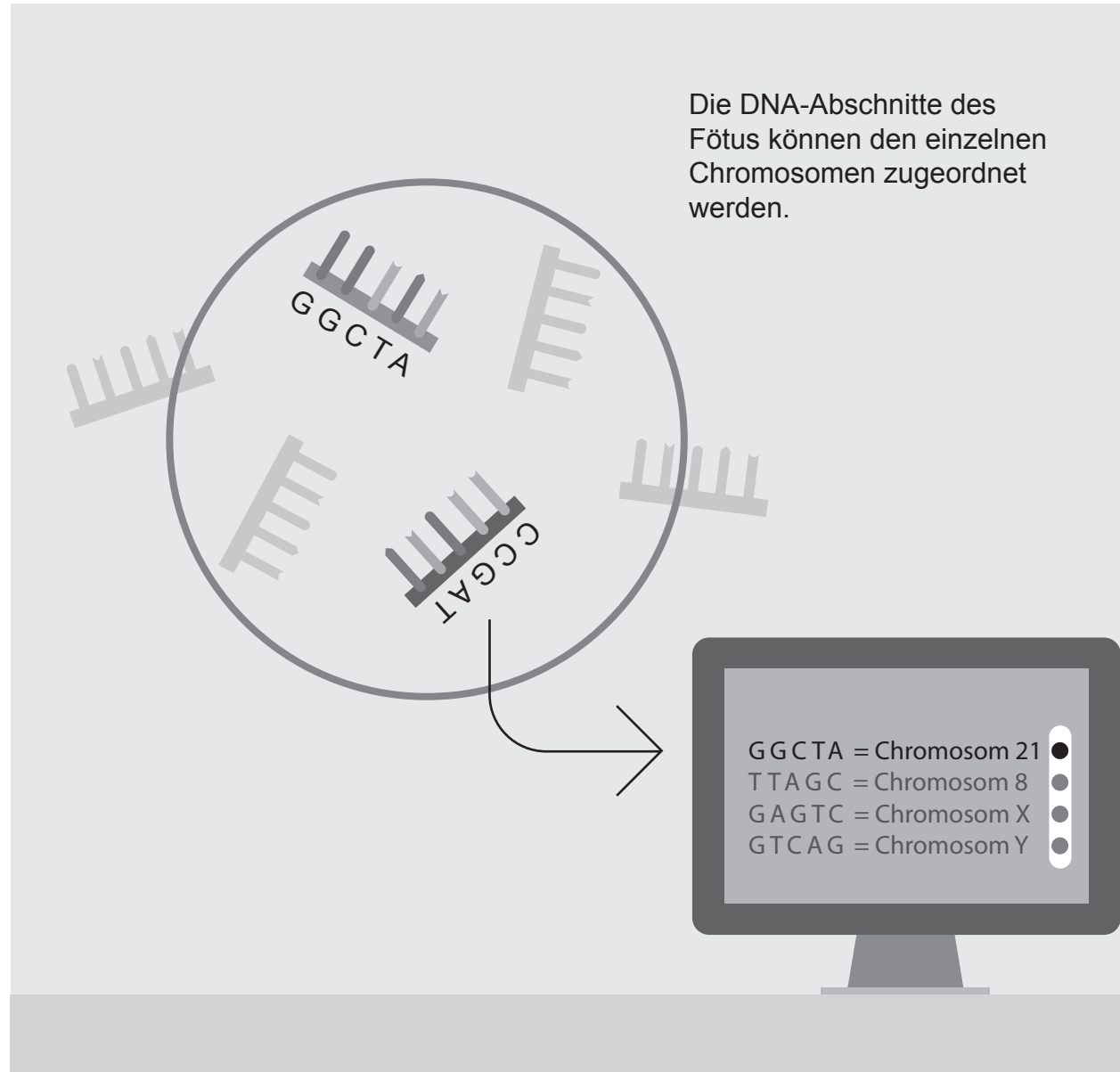
Balanceakt zwischen Werthaltungen

Vorgeburtliche genetische Analysen berühren zentrale gesellschaftliche Werte wie etwa die reproduktive Autonomie und den Schutz vor Diskriminierung von Personen aufgrund ihrer genetischen Ausstattung. Was als allgemeine Setzung plausibel und unproblematisch klingt, kann im Einzelfall zur schwierigen Güterabwägung führen.

Wenn ein Embryo aufgrund einer diagnostizierten Chromosomenstörung abgetrieben wird, hört man zuweilen das Argument, die Lebensqualität des Kindes wäre ohnehin so schlecht gewesen, dass es in seinem eigenen Interesse gewesen sei, erst gar nicht auf die Welt zu kommen. Unter dem Schlagwort «Wrongful Life» behandelt die Ethik genau solche Probleme und Argumentationen, die auch in die Domäne des Rechts hinein reichen: So wurden in verschiedenen Ländern in den letzten Jahren vermehrt Prozesse gegen Ärzte ausgedacht, die einen Chromosomendefekt des Embryos nicht erkannt hatten und damit den werdenden Eltern die Möglichkeit verwehrten, eine Abtreibung vorzunehmen. Die ethische Auseinandersetzung mit der Pränataldiagnostik geht in der vorliegenden Studie denn auch vom geltenden Schweizer Recht aus, das mit der Fristenlösung in den ersten zwölf Wochen der Schwangerschaft eine Abtreibung aus einer Notlage heraus erlaubt.

Lebensfreude ist nicht an Perfektion gebunden

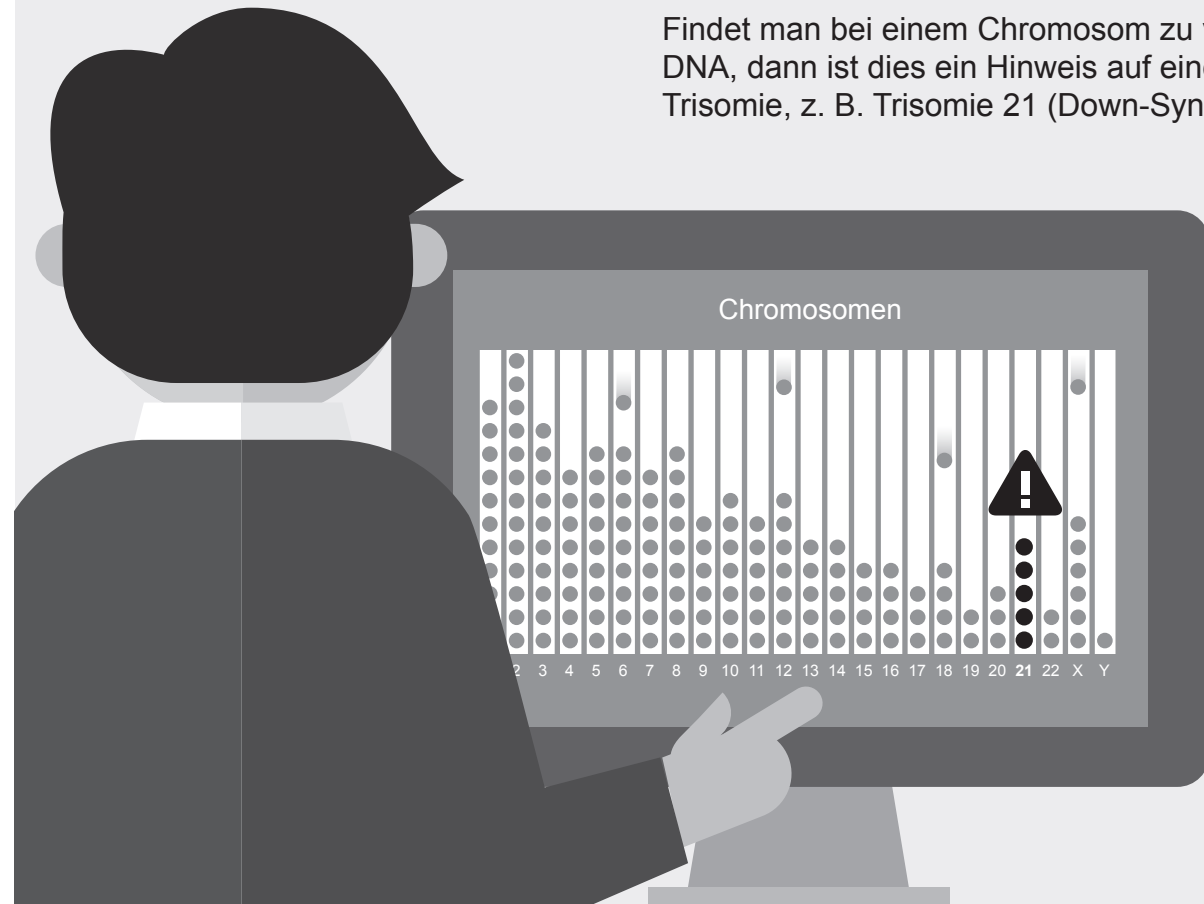
Aus ethischer Sicht lässt sich eine Abtreibung mit dem Verweis auf das Kindeswohl schwerlich begründen. Da ist zum einen der Umstand, dass viele Behinderungen gesellschaftlich konstruiert sind. So kann beispielsweise ein Mensch im Rollstuhl ein erfülltes Leben führen und sich in die Gesellschaft einbringen, sofern er nicht diskriminiert wird und keine baulichen Hindernisse seine Mobilität einschränken. Mit anderen Worten: Es ist die gesellschaftliche Reaktion auf Be-



einträchtigungen, die diese zum Problem für die Betroffenen werden lässt. Zum andern kann sich der gleiche Chromosomendefekt ganz unterschiedlich äussern und verschiedene Symptome hervorrufen; das tatsächliche Leiden eines solchen Kindes lässt sich daher vor seiner Geburt oft nicht zuverlässig vorhersehen.

Strittig ist ferner, ob es überhaupt möglich ist, Lebensqualität objektiv zu messen oder ob allein das persönlich empfundene Wohlbefinden der Betroffenen den Ausschlag gibt. Wenn das der Fall ist, kann jedenfalls vielen Behinderungen, die gesellschaftlich als solche wahrgenommen werden, eine gute Lebensqualität nicht abgesprochen werden. Schliesslich wäre es hoch problematisch, einen Katalog von objektiven Kriterien aufstellen zu wollen, anhand derer sich Lebensqualität bemessen liesse – denn damit würden gewisse Lebensformen herabgewürdigt und als «lebensunwert» eingestuft. Wohin das führt, lehrt uns die europäische Geschichte der 1940er-Jahre mit der eugenischen Irrlehre der Nationalsozialisten.

Eine andere Argumentationslinie hinterfragt, was es bedeutet, wenn Fortpflanzung zunehmend planbar und zum technischen Akt wird. Abgesehen davon, dass die Eltern immer mehr in die Abhängigkeit von medizinischem Personal geraten, könnte sich auch ihr Eindruck verstärken, sie seien verpflichtet, sich die bestmöglichen Kinder «machen» zu lassen. Unter den Fachleuten herrscht bei der Beurteilung dieses sogenannten Perfektionismusmodells keine Einigkeit. So gibt es Philosophen, die der Ansicht sind, Eltern wünschten sich ohnehin das Beste für ihr Kind, und es sei verantwortungslos, wenn sie sich nicht darum bemühten, ihm ideale Ausgangsbedingungen zu schaffen. Aus dieser Perspektive stellen die NIPT ein Instrument dar, um dem Nachwuchs die optimalen Chancen für den Start ins Leben zu sichern. Andere Ethikfachleute



Findet man bei einem Chromosom zu viel DNA, dann ist dies ein Hinweis auf eine Trisomie, z. B. Trisomie 21 (Down-Syndrom).

sehen diesen Drang zur Perfektion kritisch. Für sie ist das Leben eine Gabe, die es mitsamt ihrer Unwägbarkeiten mit einer gewissen Demut anzunehmen gelte. Denn letztlich gehöre es zur «Condition humaine», dass sich die eigene Existenz wie auch jene der eigenen Kinder der kompletten Planbarkeit und Kontrolle entziehe.

Mehr Autonomie durch mehr Wissen?

Reproduktive Eigenständigkeit bedeutet, dass jede Frau beziehungsweise jedes Paar selber bestimmen soll, ob es ein Kind haben möchte. Darunter fällt aber

auch die Freiheit, eine Schwangerschaft gegebenenfalls abzuberechen. Je mehr die Eltern über die Folgen der Geburt und über das Leben des erwarteten Kindes wissen, desto autonomer kann eine solch schwerwiegende Entscheidung getroffen werden. So jedenfalls lautet die Überzeugung vieler Philosophinnen und Philosophen und auch einiger Ethikräte.

Nicht alle Fachleute schliessen sich freilich dieser Idee vorbehaltlos an. Bezweifelt wird insbesondere, dass mehr Information automatisch zu mehr Autonomie führt. Denn der Zuwachs an Wissen kann auch als Druck empfunden werden, aus verschiedenen

Möglichkeiten auszuwählen und diese Wahl fortan vor sich und anderen rechtfertigen zu müssen. Der Zuwachs an Optionen wird aus diesem Blickwinkel zur Bürde, die im Fall eines Schwangerschaftsabbruchs die Betroffenen vielleicht ihr ganzes Leben lang belasten wird. Daher sind sich die meisten philosophischen Fachleute darin einig, dass ungeachtet der neuen pränatalen Analysemöglichkeiten das Recht der werdenden Mutter auf Nichtwissen hochgehalten und verteidigt werden muss.

Recht im Fluss

Der Umgang mit vorgeburtlichen Untersuchungen und mit genetischen Analysen wird durch eine Reihe internationaler und schweizspezifischer rechtlicher Vorgaben geregelt. Die von der Schweiz im Jahr 2008 ratifizierte Biomedizin-Konvention hält fest, dass medizinische Interventionen nur vorgenommen werden dürfen, nachdem die Betroffenen vollständig über die Folgen der Behandlung aufgeklärt wurden. Das Abkommen lässt genetische Untersuchungen im Rahmen einer medizinischen Therapie und nach der vollständigen Information der Betroffenen zu, verbietet es aber, Personen wegen ihres Erbguts zu diskriminieren. Auch schützt es Würde, Identität und Selbstbestimmungsrecht der schwangeren Frau, namentlich ihr Recht auf Wissen wie auch auf Nichtwissen. Die Diagnostik an einem Embryo wird durch die Konvention aber nicht abgedeckt; dies geht insofern mit der in der Schweiz herrschenden juristischen Auffassung konform, wonach die zivilrechtliche Persönlichkeit erst mit der Geburt beginnt, der Fötus mithin über keine Rechtspersönlichkeit verfügt.

Die Schweizerische Bundesverfassung spricht mit Artikel 119 die Fortpflanzungsmedizin und die Gentechnologie im Humanbereich an und verweist auf die

Vorschriften, die der Bund für den Umgang mit menschlichem Keim- und Erbgut erlässt. Relevant sind hier vor allem das Bundesgesetz über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (FMedG) und das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Diese drei wichtigen rechtlichen Leitplanken werden derzeit überarbeitet.

Bei der Revision der Bundesverfassung wie auch des FMedG dreht es sich zum einen um die Anzahl der Embryonen, die im Rahmen einer medizinisch unterstützten Fortpflanzung entwickelt werden dürfen. Neu müssen sich die Ärztinnen und Ärzte nicht mehr auf eine Anzahl beschränken, die der Frau sofort eingepflanzt werden kann, sondern es dürfen maximal 12 Embryonen erzeugt werden. Zum anderen wurde das bisher gültige Verbot der Präimplantationsdiagnostik (PID) aufgehoben und durch eine liberalere Regelung ersetzt. Allerdings haben die Gegnerinnen und Gegner Unterschriften gegen das FMedG gesammelt, sodass voraussichtlich im Sommer 2016 eine Volksabstimmung dazu stattfinden wird.

Widersprüche und Unschärfen

Auch das GUMG befindet sich derzeit in der Revision. Sein dritter Abschnitt behandelt neben den genetischen Analysen auch die pränatalen Tests. Der Status, den das GUMG den NIPT zuweisen will, ist derzeit allerdings unklar: Gewisse Passagen der Erläuterungen zum revidierten Gesetz lassen den Schluss zu, die nicht-invasiven Pränataltests seien eher den Risikoabklärungen zuzuordnen, während der eigentliche Wortlaut des neuen Gesetzes sie den genetischen Untersuchungen zuweist. Dieser Unterschied ist relevant – denn bei einer Risikoabklärung müssen die Ergebnisse in einem zweiten Schritt noch durch eine tiefer gehende Analyse verifiziert werden. Oder anders

herum ausgedrückt: Vorgeburtliche Risikoabklärungen müssen hinsichtlich ihrer diagnostischen Sicherheit und auch mit Blick auf die Information der Betroffenen weniger strengen Anforderungen genügen als pränatale Untersuchungen. Jedenfalls gilt es die Frage zu klären, ob der Unterschied zwischen diagnostischer pränataler Untersuchung und blosser Risikoabklärung überhaupt noch gerechtfertigt ist und wo die NIPT genau eingeordnet werden sollen.

In seiner generellen Stossrichtung will das GUMG die Menschenwürde und Persönlichkeit schützen und verhindern, dass genetische Daten missbräuchlich erhoben und verwendet werden. Insbesondere darf niemand wegen seines Erbguts diskriminiert werden. Im Hinblick auf die Durchführung genetischer Tests zählt Artikel 11 des GUMG ex negativo auf, was bei pränatalen Untersuchungen alles nicht ermittelt werden darf; dies sind namentlich Eigenschaften, die mit der Gesundheit in keinem direkten Bezug stehen. Das revidierte Gesetz verzichtet zwar wie das bestehende darauf, Veranlagungen aufzuzählen, die ermittelt werden dürfen. Trotzdem sieht es hier eine Verschärfung vor, indem es festhält, neu dürften nur noch Eigenschaften untersucht werden, welche die Gesundheit des Ungeborenen direkt und wesentlich beeinträchtigen. Was das heisst, wird freilich nirgends konkretisiert, beziehungsweise die Auslegung wird an die Nationale Ethikkommission delegiert. Indem im Hintergrund die Überzeugung mitschwingt, dass nur bestimmte genetische Befunde einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen, kommt dies der Aussage gleich, bestimmte Leben seien lebenswerter als andere. Ziel der pränatalen Diagnostik soll es aber nicht sein, per Gesetz Personen mit bestimmten erblichen Merkmalen auszusortieren, sondern den schwangeren Frauen zu gestatten, möglichst informierte und wohl durchdachte Entscheidungen zu fällen – und zwar individuell und auf ihre konkrete Lebenssituation bezogen.

Viel wissen zu können heisst nicht, viel wissen zu müssen

Damit die Vorteile der vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zum Tragen kommen, ist fundierte Beratung unerlässlich. Die neuen Analysen müssen sich ausserdem so in die etablierten Prozeduren der Schwangerschaftsbegleitung einfügen, dass sich die medizinische Versorgung werdender Mütter gegenüber heute nicht verschlechtert.

Der grosse Nutzen pränataler genetischer Abklärungen liegt darin, dass sie Menschen in ihrer reproduktiven Autonomie bestärken können. Damit dieser Vorteil zum Tragen kommt, ist es aber unerlässlich, dass die werdenden Eltern und insbesondere die künftigen Mütter auch tatsächlich ihre eigene Entscheidung treffen und nicht quasi automatisch in ein Verhaltensmuster rutschen. Dies aber könnte der Fall sein, wenn die NIPT zur routinemässigen Komponente der Schwangerschaftsbegleitung würden. Eine umfassende Aufklärung und individuelle Beratung wirkt diesem Risiko entgegen. Die schwangeren Frauen müssten dabei auch ausdrücklich darauf hingewiesen werden, dass sie nicht verpflichtet sind, vorgeburtliche Tests durchführen zu lassen. Denn auch der Wunsch, nicht alles wissen zu wollen, ist Teil der reproduktiven Autonomie. Zudem ist die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderungen zu fördern, um Frauen nicht unter Druck zu setzen, sie müssten gesunde Kinder gebären. Eine solche Akzeptanz drückt sich nicht nur im Bemühen aus, Behinderte in die Gesellschaft zu integrieren. Vielmehr sollte der Staat auch darauf verzichten, darüber zu urteilen, welches werdende menschliche Leben schützenswerter sei als ein anderes.

Beratung ausbauen und Standards setzen

Ein ausführliches Gespräch ohne Zeitdruck stellt hohe Ansprüche. Ärztinnen und Ärzte können ihren Aufwand für eine umfassende Beratung kaum ange-

messen in Rechnung stellen – zumal sie sich dafür kontinuierlich weiterbilden und informieren müssen, um angesichts der raschen Entwicklung genetischer Tests auf dem Laufenden zu bleiben. Kommt hinzu, dass die Beratung der schwangeren Frauen sich nicht auf medizinische Aspekte beschränken, sondern nebst der individuellen auch die gesellschaftliche und ethische Sachlage berücksichtigen sollte. In Zukunft könnte die Beratung daher vermehrt an spezialisierte Fachkräfte delegiert werden. Es ist deshalb zu erwägen, spezialisierte genetische Betreuerinnen und Betreuer («Genetic Counselors») auszubilden und zu zertifizieren. Auch die Errichtung zentraler interdisziplinärer Anlaufstellen an universitären Zentren könnte eine qualitativ hochstehende Beratung absichern.

Die medizinischen Berufsorganisationen sollten ausserdem Merkblätter zur guten Praxis genetischer Beratung erarbeiten und Standards setzen, an denen sich nicht nur Ärztinnen und Ärzte, sondern auch Hebammen und alle anderen Berufspersonen orientieren könnten, die mit schwangeren Frauen in Kontakt stehen.

Umfassende Beratung bedingt, dass unabhängige Fachpersonen die schwangere Frau begleiten. Wenn diese hingegen den Test direkt beim Anbieter bezieht, ist die unparteiische und sachgerechte Aufklärung nicht gewährleistet. Daher ist ein Marketing, das sich direkt an Frauen und Elternpaare richtet, äusserst kritisch zu sehen. Auf jeden Fall sollten die Firmen auf die Notwendigkeit einer Beratung hinweisen, und je nachdem, wie sich die Marketingstrategien der betreffenden Unternehmen entwickeln, wäre auch ein Verbot der Direktwerbung zu erwägen. Der Bezug von Tests über Internet ist nach Möglichkeit zu verhindern.

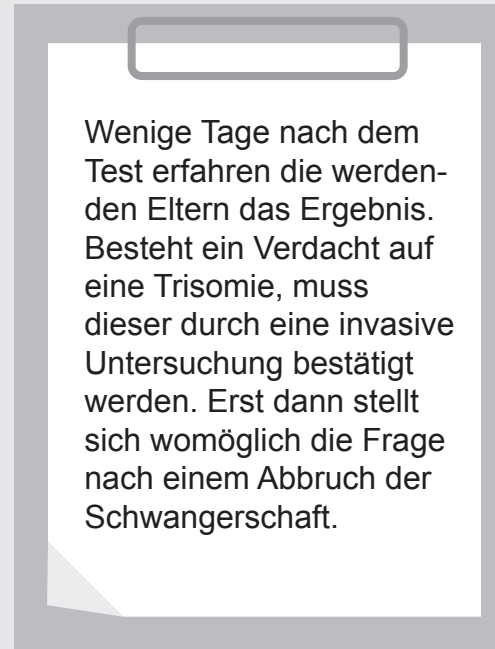
Ultraschall bleibt unabdingbar

Der Ultraschall gibt nicht nur Hinweise auf eine mögliche Trisomie 21, sondern gestattet auch Rückschlüsse auf vitale Eigenschaften des Embryos, die nicht mit seiner genetischen Ausstattung zusammenhängen. Wird ein NIPT zu einem frühen Zeitpunkt durchgeführt, könnte dies dazu verleiten, auf den Ultraschall zu verzichten. Damit würde sich die medizinische Versorgung der schwangeren Frau gegenüber heute klar verschlechtern – zumal nicht-invasive pränatale Untersuchungen am Anfang der Schwangerschaft weniger zuverlässig sind als in späteren Phasen.

Die Abläufe in der Schwangerschaftsbetreuung sollten in jedem Fall so optimiert werden, dass die schwangeren Frauen nicht lange auf die Testergebnisse warten müssen und sich die neuen Tests gut in etablierte und bewährte Strukturen einfügen lassen. Allerdings sollte die speditive Abwicklung nicht zu Lasten der Aufklärung gehen. Den grössten Nutzen entfalten die nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen, wenn sie bei einem auffälligen Befund als Zweittest zusammen mit einem Ultraschall eingesetzt werden.

Kein Verzicht auf invasive Untersuchungen

Wenn auch die vorgeburtlichen genetischen Analysen vergleichsweise zuverlässig sind, liegt ihre Trefferquote nicht bei hundert Prozent. Selbst bei der Trisomie 21 kann es vereinzelt zu falsch-positiven Ergebnissen kommen; andere genetische Anomalien führen wahrscheinlich gar zu höheren Fehlerquoten. Bei einem auffälligen Befund muss also der schwangeren Frau nach wie vor ein invasiver Test dringend empfohlen werden, um ausschliessen zu können, dass irrtümlich ein gesundes Kind abgetrieben wird.



Wenige Tage nach dem Test erfahren die werdenden Eltern das Ergebnis. Besteht ein Verdacht auf eine Trisomie, muss dieser durch eine invasive Untersuchung bestätigt werden. Erst dann stellt sich womöglich die Frage nach einem Abbruch der Schwangerschaft.

Kostenübernahme von Gentests auch nach der Geburt

Wenn der Ersttrimester-Test Hinweise auf ein krankes Kind liefert, übernehmen die Krankenkassen die Kosten für einen nicht-invasiven genetischen Test zur vertieften Abklärung. Hingegen beteiligen sie sich nicht an den Kosten, wenn bei einem Neugeborenen Gentests durchgeführt werden müssen, um eine Diagnose zu erhärten. Genetische Analysen, die vor der Geburt von den Krankenkassen bezahlt werden, sollten auch nach der Geburt übernommen werden, wenn sie dazu dienen, eine Diagnose zu stellen oder die Therapie- und Lebensplanung abzusichern.

Begleitforschung sicherstellen

Pränatale genetische Analysen entwickeln sich derzeit rasant weiter. Daher muss beobachtet werden, was sie in der Schwangerschaftsbegleitung tatsächlich leisten, welche überschüssigen und nicht-beabsichtigten Befunde sie hervorbringen und welche Aussagekraft ihre Ergebnisse haben.

Die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) hat die Aufgabe, die Entwicklung genetischer Analysen zu verfolgen, Empfehlungen dazu abzugeben und rechtliche Lücken zu benennen. Mithin ist sie das geeigneten Gremium,

um auch für die pränatalen genetischen Tests Empfehlungen für die Begleitforschung abzugeben. Ferner ist die vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) vorgesehene Evaluation der NIPT-Finanzierung zu begrüssen, zumal Studien zur Leistungsfähigkeit der neuen Tests noch weitgehend fehlen.

Vorsicht vor unklarer Gesetzeslage

Die Revision des Gesetzes zur genetischen Untersuchung beim Menschen (GUMG) sieht eine Verschärfung vor, indem künftig mit pränatalen Tests nur noch Eigenschaften ermittelt werden dürfen, die die Gesundheit des Embryos «direkt und wesentlich» beeinflussen. Damit soll sichergestellt werden, dass nur Föten mit einer schweren Krankheit ausgesondert werden. Dieser Ansatz ist fragwürdig. Zum einen steht nicht fest, für wen die gesundheitliche Beeinträchtigung wesentlich sein muss; Argumentationen vom Standpunkt des ungeborenen Kindes aus sind höchst spekulativ und weder ethisch noch rechtlich haltbar. Zum anderen fehlen objektive Kriterien, um festzustellen, worin eine «wesentliche» Beeinträchtigung eines Menschenlebens bestehen würde. Die «Wesentlichkeit» wäre daher aus der Perspektive der schwangeren Frau präzise zu umschreiben. Weil «Wesentlichkeit» aber ohnehin keine objektive Grösse sein kann, ist von dieser gesetzlichen Verschärfung Abstand zu nehmen. Generell sollte der Anwendungsbereich der Untersuchungen nicht gesetzlich eingeschränkt werden, da nur die Frau einschätzen kann, welche Informationen sie benötigt, um ihre Verantwortung und Sorge als Mutter wahrnehmen zu können.

Studie «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»

Begleitgruppe

- **Prof. Dr. med. Giatgen Spinas**, Universitätsspital Zürich, Leitungsausschuss TA-SWISS, Vorsitzender der Begleitgruppe
- **Dr. Hermann Amstad**, Generalsekretär Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), Basel
- **Cristina Benedetti**, Wissenschaftliche Leiterin Sekretariat der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) beim Bundesamt für Gesundheit (BAG), Bern.
- **Dr. Mathias Bürgin**, Leiter Gesetzgebungsprojekt Präimplantationsdiagnostik, Bundesamt für Gesundheit (BAG), Bern
- **Dr. Elisabeth Ehrensperger**, Leiterin Geschäftsstelle der Nationale Ethikkommission im Bereich Humanmedizin (NEK), Bern
- **Prof. Valérie Junod**, Faculté de droit, Université de Genève
- **Prof. Christian Kind**, Präsident der Zentralen Ethikkommission der SAMW, Bern
- **Prof. PD Dr. Olav Lapaire**, Frauenklinik, Universitätsspital Basel
- **Dr. h.c. Moritz Leuenberger**, Leitungsausschuss TA-SWISS, Zürich

- **Dr. Fridolin Marty**, Leiter Gesundheitspolitik economiesuisse, Zürich
- **Prof. Frank Mathwig**, Schweizerischer Evangelischer Kirchenbund (SEK), Institut für Theologie und Ethik, Bern, Delegierter der NEK
- **Olga Nikolayeva**, Institute of Molecular Life Sciences (IMLS), Universität Zürich
- **Dr. Manfred Schawaller**, Davos Diagnostics AG, Delegierter der Kommission für Technologie und Innovation (KTI)
- **Christa Schönbächler**, Co-Geschäftsleiterin Insieme Schweiz, Dachorganisation der Elternvereine für Menschen mit einer geistigen Behinderung, Bern
- **Franziska Wirz**, Stellenleiterin appella, Beratungsstelle Schwangerschaft und Pränataldiagnostik, Zürich

Projektgruppe TA-SWISS

- **Dr. Sergio Bellucci**, Geschäftsführer TA-SWISS, Bern
- **Dr. Adrian Rügsegger**, Projektverantwortlicher, TA-SWISS, Bern

Impressum

TA-SWISS (Hrsg.) Wenn die Zukunft in den Genen liegt: Nicht-invasive pränatale Tests und ihre Folgen.

Kurzfassung der Studie «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»

TA-SWISS, Bern 2016
TA 63A/2016

Autorin: Lucienne Rey, TA-SWISS, Bern
Produktion: Christine D'Anna-Huber, TA-SWISS, Bern
Gestaltung und Illustrationen: Hannes Saxer, Bern
Druck: Jordi AG – Das Medienhaus, Belp

TA-SWISS – Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung

Neue Technologien bieten oftmals entscheidende Verbesserungen für die Lebensqualität. Zugleich bergen sie mitunter aber auch neuartige Risiken, deren Folgen sich nicht immer von vornherein absehen lassen. Das Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS untersucht die Chancen und Risiken neuer technologischer Entwicklungen in den Bereichen «Biotechnologie und Medizin», «Informationsgesellschaft», «Nanotechnologien» und «Mobilität/Energie/Klima». Seine Studien richten sich sowohl an die Entscheidungstragenden in Politik und Wirtschaft als auch an die breite Öffentlichkeit. Ausserdem fördert TA-SWISS den Informations- und Meinungs-austausch zwischen Fachleuten aus Wissenschaft, Wirtschaft, Politik und der breiten Bevölkerung durch Mitwirkungsverfahren. Die Studien von TA-SWISS sollen möglichst sachliche, unabhängige und breit abgestützte Informationen zu den Chancen und Risiken neuer Technologien vermitteln. Deshalb werden sie in Absprache mit themenspezifisch zusammengesetzten Expertengruppen erarbeitet. Durch die Fachkompetenz ihrer Mitglieder decken diese so genannten Begleitgruppen eine breite Palette von Aspekten der untersuchten Thematik ab.

TA-SWISS ist ein Kompetenzzentrum der Akademien der Wissenschaften Schweiz.



TA-SWISS
Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung
Brunngasse 36
CH-3011 Bern
info@ta-swiss.ch
www.ta-swiss.ch



Nationale Ethikkommission im Bereich Humanmedizin



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Kommission für Technologie und Innovation KTI

SAMW  Schweizerische
Akademie der Medizinischen
Wissenschaften

Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung
Centre d'évaluation des choix technologiques
Centro per la valutazione delle scelte tecnologiche
Centre for Technology Assessment

