



cusanus
trägergesellschaft
trier mbH

Diagnostik einer Chromosomenverteilungs- störung beim Kind aus dem mütterlichen Blut

Trägerinterne ethische Empfehlungen für die *ctt*

Impressum

Herausgeber

cusanus trägergesellschaft trier mbH

Autoren

Thomas Heinemann, Lea Wassermann, Gerhard Robbers, Ingo Proft

Unter Mitwirkung der Mitglieder der Ethik-Kommission der *ctf* (2014):

Georg Beule, Klaus Herz, Rolf Dillschneider, Dirk Kranz, Michaela Lemm, Matthias Schelden, Andrea Tokarski

Kontakt

Prof. Dr. med. Dr. phil. Thomas Heinemann
Philosophisch-Theologische Hochschule Vallendar
Pallottistraße 3
56179 Vallendar
E-Mail: theinemann@pthv.de
Telefon: 0261 6402-510

Stand: März 2014

Hinweis

Der besseren Lesbarkeit wegen wurde auf eine geschlechterdifferenzierende Sprachregelung verzichtet. Gleichwohl ist die getrennte Ansprache beider Geschlechter durchgängig gemeint.

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung und Fragestellungen	4
2	Empfehlungen der Ethik-Kommission der cff	5
3	Medizinische Grundlagen	6
3.1	Pränatale Diagnostik.....	6
3.2	Methodik und Grenzen des PraenaTest®.....	6
3.3	Praktische Anwendung des PraenaTest®.....	7
4	Rechtliche Einordnung	8
4.1	Zum rechtlichen Status des Ungeborenen.....	8
4.2	Rechtliche Bewertung des PraenaTest®.....	9
5	Ethische Bewertung	10
6	Moraltheologische Bewertung	11
7	Folgerungen für die Anwendung des PraenaTest®	11
8	Literaturverzeichnis	13

1 Einleitung und Fragestellungen

Der qualitative und quantitative Nachweis von DNA hat in den vergangenen Jahren eine rasante Entwicklung erfahren, die es mittlerweile ermöglicht, DNA eines Fötus im Blut der Mutter nachzuweisen. Auf der Basis dieser Verfahren wurden u. a. Tests entwickelt, mit denen verschiedene chromosomale Fehlverteilungen beim Fötus im mütterlichen Blut nachgewiesen werden können. Die Firma LifeCodexx AG (Konstanz) hat ein molekularbiologisches Verfahren entwickelt, mit dem die Trisomie 21 des Fötus aus dem Blut der Schwangeren mit hoher Sensitivität nachgewiesen werden kann. Dieses Testverfahren wird unter dem Markennamen PraenaTest® seit dem 2. Juli 2012 in Deutschland angeboten (Scharf 2012). Seit März 2013 wurde dieser Test auf den Nachweis der Trisomien 13 und 18 erweitert. Dieses Testverfahren ist nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen enthalten und wird als Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) daher von den gesetzlichen Krankenversicherungen nicht bezahlt.

Mit der Neufassung des § 218a StGB (Strafgesetzbuch) hat der Gesetzgeber in der Bundesrepublik Deutschland die rechtliche Möglichkeit geschaffen, eine Schwangerschaft zu beenden, „wenn der Abbruch der Schwangerschaft unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.“ Wenngleich ethisch höchst umstritten, wird eine solche Situation in der Rechtsauslegung auch beim Nachweis einer Trisomie 21 beim Fötus erkannt. Die pränatale Diagnostik der Trisomie 21 wird bisher durch das sogenannte Ersttrimester-Screening (eine Kombination einer Ultraschalluntersuchung des Fötus und einer Analyse von im Blut der Schwangeren zu messenden Parametern) sowie beweisend durch eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) durchgeführt.

Vor diesem Hintergrund stellen sich aus der Sicht der Einrichtungen der *ctf* folgende Fragen:

- 1) In welcher Situation ist es gerechtfertigt, den PraenaTest® durchzuführen?
- 2) Inwieweit kann der PraenaTest® das Verfahren der Amniozentese ersetzen, das für den Fötus mit einem Schädigungspotenzial verbunden ist?
- 3) Bestehen grundsätzliche Gerechtigkeitsfragen durch die fehlende Übernahme der Kosten des PraenaTest® durch die gesetzlichen Krankenkassen?
- 4) Lässt sich der Einsatz des PraenaTest® als allgemeine Screening-Untersuchungsmethode rechtfertigen?
- 5) Welche Folgerungen bezüglich einer Anwendung des PraenaTest® ergeben sich für die Einrichtungen der *ctf*?

2 Empfehlungen der Ethik-Kommission der ctt

Die Ethik-Kommission der ctt hat folgende Empfehlungen für den Umgang mit dem PraenaTest® erarbeitet und dabei insbesondere die Diagnostik der Trisomie 21 in den Blick genommen.

1. Die auf den Nachweis von lediglich drei umschriebenen Chromosomenaberrationen (Trisomie 13, 18, 21) eng geführte Aussagekraft des PraenaTest® wirft das Problem einer Diskriminierung von entsprechenden Merkmalsträgern auf. Dies trifft insbesondere dann zu, wenn ein positiver Testbefund mit einem Schwangerschaftsabbruch verbunden wird. Eine solche Diskriminierung ist mit dem Gedanken der Würde des Menschen nicht zu vereinbaren. Aus diesem Grund muss die Durchführung eines PraenaTest® ausschließlich der medizinischen Diagnostik in umschriebenen, medizinisch indizierten Fällen vorbehalten sein. Das ärztliche Aufklärungsgespräch im Zusammenhang mit dem PraenaTest® muss diese Zusammenhänge benennen und berücksichtigen.
2. Die Anwendung des PraenaTest® erscheint aus ethischer Perspektive in solchen Fällen gerechtfertigt, in denen das Kind laut Auskunft der Mutter bzw. der Eltern in jedem Fall ausgetragen werden soll, im Ersttrimester-Screening Auffälligkeiten diagnostiziert wurden, das Risiko einer Amniozentese vermieden werden soll und die Eltern zur Vorbereitung auf die Geburt medizinische Informationen über das Kind haben möchten.
3. Der PraenaTest® kann nur der Erhebung medizinisch relevanter Diagnosen beim Kind dienen, die von den möglicherweise daraus abzuleitenden Konsequenzen und Maßnahmen strikt zu trennen sind. Nicht zu rechtfertigen ist daher die Durchführung des PraenaTest® mit dem erklärten Ziel, bei positivem Testergebnis die Schwangerschaft ohne weitere Reflektion und Beratung abzubrechen. Aus gleichem Grund erscheint bei normalem Schwangerschaftsverlauf und ansonsten unauffälligen Befunden der PraenaTest® in der Regel medizinisch nicht gerechtfertigt, wenn er der „Beruhigung“ der Mutter dienen soll. Bei der ärztlichen Aufklärung für den PraenaTest® muss der Arzt die Trennung der Diagnosestellung von möglichen Konsequenzen erklären. Zudem ist es vor dem Hintergrund der bestehenden gesetzlichen Regelungen des Schwangerschaftsabbruchs in Deutschland und dem Verbot einer embryopathischen Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch nicht zu rechtfertigen, den PraenaTest® vor der 12. Schwangerschaftswoche (SSW) anzuwenden.
4. Im Falle eines positiven PraenaTest® müssen den Eltern neben der einschränkenden auch die bereichernde Lebenssituation, die mit einem Kind mit Trisomie 21 verbunden ist, sowie die von der Gesellschaft gebotenen Unterstützungen im täglichen Leben aufgezeigt werden.
5. Im Falle eines positiven PraenaTest® sollte auf Grund möglicher ergebnisverfälschender Parameter bei Mutter und Kind zur Sicherung der Diagnose eine Amniozentese erwogen werden.
6. Der Krankenhausträger muss für den Fall des Nachweises einer Trisomie 21, 13 und 18 bei einem Fötus ein rasch aktivierbares Netz zur sozialen und psychischen Unterstützung der Eltern und gegebenenfalls zum gesundheitlichen Wohlergehen des Kindes vorhalten. Diese Unterstützung sollte möglichst in Verbindung mit staatlichen und nichtstaatlichen professionellen Hilfsangeboten stehen.
7. Nicht zu rechtfertigen ist eine Anwendung des PraenaTest® für Screening-Zwecke oder für wissenschaftliche Untersuchungen.

Aufgrund der rasanten technischen Entwicklungen im Bereich des quantitativen und qualitativen Nachweises von DNA sowie sich hierauf stützender diagnostischer Verfahren sieht die Ethik-Kommission es als erforderlich an, diese Empfehlungen in zweijährigem Abstand zu überprüfen.

3 Medizinische Grundlagen

3.1 Pränatale Diagnostik

Im Verlauf einer unauffälligen Schwangerschaft werden drei Ultraschalluntersuchungen des Kindes durchgeführt. Bei Auffälligkeiten in Bezug auf den Fötus oder bei sogenannten Risikoschwangerschaften (vorbestehende einschlägige Anamnese oder Schwangere über 35 Jahren) wird je nach Indikationsstellung zusätzlich ein sogenanntes Ersttrimester-Screening durchgeführt.

Ein wesentlicher Bestandteil des Ersttrimester-Screenings ist die Messung der Nackenfalten-Transparenz beim Fötus durch eine Ultraschalluntersuchung, die ab der 11. SSW durchgeführt werden kann (Ritter und Wilhelm 2013). Eine Flüssigkeitsansammlung im Nacken des Fötus, deren Ausmaß sonographisch quantifiziert werden kann, korreliert mit dem Risiko, dass der Fötus Entwicklungsstörungen aufweist, die u. a. durch eine chromosomale Anomalie bedingt sein können. Ferner korrelieren diese Risiken mit den Konzentrationen von freiem β -HCG (humanes Choriongonadotropin) und PAPP-A (Pregnancy-Associated Plasma Protein A) im Blut, weshalb die Bestimmung dieser Parameter im mütterlichen Blut ebenfalls zum Ersttrimester-Screening gehört. In die Risikokalkulation gehen zusätzlich ein: anamnestische Daten wie das Alter der Mutter, das Schwangerschaftsalter, Informationen über vorangegangene Schwangerschaften mit Chromosomenstörungen, ferner sonographische Messergebnisse bei der Darstellung der Nasenbeine des Fötus, gegebenenfalls auch der Herzklappenfunktion und des Blutflusses vor dem Herzen.

Die Gesamtheit dieser Untersuchungsergebnisse ermöglicht eine richtig-positive Diagnose einer Trisomie 21 mit über 90-prozentiger Wahrscheinlichkeit. Auch andere Chromosomenverteilungsstörungen (etwa der Chromosomen 13 und 18) oder andere medizinische Dispositionen können Veränderungen in den genannten Parametern hervorrufen und folglich im Ersttrimester-Screening Hinweise liefern.

Sofern im Ersttrimester-Screening ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21 beim Fötus ermittelt wurde, kann als weitere diagnostische Möglichkeit eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) durchgeführt werden, mittels derer sowohl Zellen des Fötus, die im Fruchtwasser schwimmen, als auch chemische Parameter im Fruchtwasser untersucht werden können. Durch die Bestimmung des Chromosomensatzes in den durch Amniozentese gewonnenen fetalen Zellen kann das Vorliegen einer Trisomie 21 und anderer Chromosomenverteilungsstörungen in der Regel sicher nachgewiesen werden. Allerdings besteht ein Risiko, dass der Fötus durch die invasive Methode der Fruchtwasserentnahme geschädigt wird. Das Risiko einer tödlichen Schädigung des Fötus durch die Amniozentese wird mit 0,5 bis 1% (Bundesärztekammer 2003) angegeben.

3.2 Methodik und Grenzen des PraenaTest®

Der PraenaTest® der Konstanzer Firma LifeCodexx AG stellt ein nichtinvasives Testverfahren für die pränatalmedizinische Diagnostik einer freien fetalen Trisomie 21 dar. Seit März 2013 wurde der PraenaTest® auf den Nachweis der Trisomien 13 und 18 erweitert. Grundlage des Tests ist die Erkenntnis, dass sich im Blut schwangerer Frauen ab der 4. SSW frei zirkulierende fetale DNA-Fragmente (cff DNA = cell-free fetal DNA) aus der Plazenta befinden. Diese DNA-Fragmente werden in der Blutprobe der Schwangeren durch ein DNA-Sequenzierungsverfahren identifiziert, das es ermöglicht, die fetalen DNA-Abschnitte im mütterlichen Blut den Chromosomen 21, 13 und 18 des Kindes zuzuordnen und sie gleichzeitig quantitativ zu bestimmen (NGS = Next Generation Sequencing / MPSS = Massively Parallel Signature Sequencing). Diese simultanen qualitativen und quantitativen Sequenzierungen der für den Nachweis der Trisomien 13, 18 und 21 relevanten Gene auf den entsprechenden Chromosomen unterscheiden das NGS-Verfahren von den herkömmlichen qualitativen Gen-für-Gen-Sequenzierungsmethoden. Eine Trisomie wird dann diagnostiziert, wenn durch das NGS-Verfahren quantitativ höhere Anteile des entsprechenden Chromosoms gemessen werden, als ein normaler Chromosomensatz mit jeweils zwei Chromosomen beim Fötus erwarten lässt.

Diese Methode weist allerdings zumindest derzeit mehrere Einschränkungen auf: So kann etwa im Falle der Trisomie 21 lediglich eine sog. freie Trisomie 21, bei der drei separate Chromosomen vorliegen, verlässlich identifiziert werden. Andere Formen der Trisomie 21, wie z. B. eine Translokations-Trisomie 21, bei der zwei Chromosomen zu einem Chromosom fusioniert sind, sind mit dem PraenaTest® derzeit nicht sicher zu diag-

nostizieren. Ferner ist der Test beispielsweise bei Mehrlingsschwangerschaften derzeit nicht anwendbar, weil die Genauigkeit des Tests bei mehr als zwei Chromosomensätzen (Mutter und mehr als ein Fötus) keine hinreichend sichere Diagnose zulässt. Eine Einschränkung des Tests besteht auch in der Möglichkeit des Vorliegens von fetalen Zellmosaiken (Vorliegen von sowohl euploiden Zellen als auch Zellen mit Trisomie-21 im selben Fötus), da der Test diese Situation nicht hinreichend differenzieren kann. Darüber hinaus können zum Beispiel Tumorerkrankungen der Mutter das Ergebnis des Tests verfälschen.

Der PraenaTest® wird vom Hersteller gegenwärtig als Diagnosemethode im Falle einer Risikoschwangerschaft empfohlen (LifeCodexx 2013). Von medizinischer Seite wird der Test gegenwärtig als Ergänzung zum Ersttrimester-Screening betrachtet.

3.3 Praktische Anwendung des PraenaTest®

Sofern der PraenaTest® analog zur Amniozentese erst nach auffälligem Befund im Ersttrimester-Screening eingesetzt werden soll, wird er zwischen der 12. und 14. SSW durchgeführt. Technisch möglich ist die Durchführung des PraenaTest® bereits ab der 10. SSW.

Die Sensitivität des PraenaTest® liegt nach Angaben des Herstellers über 99 %. Die Sensitivität beschreibt die prozentuale Wahrscheinlichkeit, mit der der Test eine bei einem Fötus bestehende Trisomie 13, 18 oder 21 richtig nachweist. Hingegen beschreibt die Spezifität die prozentuale Wahrscheinlichkeit, mit der der Test bei einem gesunden Fötus richtigerweise keine Trisomie 13, 18 oder 21 anzeigt. Die Spezifität wird mit 99,8 % angegeben, d. h., dass die Rate fälschlich als Merkmalsträger diagnostizierter gesunder Föten bei 0,2 % liegt (Scharf 2012). Die Sensitivität des PraenaTest® unterscheidet sich nicht von derjenigen der Amniozentese. Ein positiver Befund des PraenaTest® kann gegenwärtig nur durch eine Fruchtwasseruntersuchung verifiziert werden. Wie unter 3.2 dargestellt kann das Ergebnis des PraenaTest® in seltenen Fällen durch verschiedene Parameter bei Mutter und Kind beeinflusst werden, z. B. durch das Vorliegen von Zellmosaiken beim Fötus oder durch eine Tumorerkrankung bei der Mutter (siehe „Folgerungen für die Anwendung des PraenaTest®“, [2]).

Als ein möglicher Vorteil des PraenaTest® kann angesehen werden, dass er bei einem negativen Befund helfen kann, die Zahl der Amniozentesen an gesunden Föten zu verringern, sofern sich die Schwangere auf das Ergebnis des Tests verlässt.

Für den PraenaTest® ist lediglich eine Blutabnahme bei der Mutter erforderlich. Die Durchführung des Tests kostet gegenwärtig etwa 825,- €. Das Ergebnis des PraenaTest® liegt nach frühestens 10 Werktagen vor; für einen Preisaufschlag (insgesamt 1.150,- €) wird der Test zeitlich bevorzugt durchgeführt, sodass das Ergebnis bereits nach einer Woche vorliegt. Da der PraenaTest® eine Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) darstellt, übernehmen die gesetzlichen Krankenversicherungen die Kosten in der Regel nicht. In einzelnen Fällen wurden die Kosten jedoch sowohl von gesetzlichen als auch von privaten Krankenkassen erstattet. Die durchführenden Praxen können zusätzliche Gebühren für die gendiagnostische Beratung und die Durchführung des Tests in Rechnung stellen.

Die Kosten des Ersttrimester-Screenings werden insgesamt mit ca. 220,- € veranschlagt. Auch das Ersttrimester-Screening stellt eine Individuelle Gesundheitsleistung dar.

Die Durchführung des PraenaTest® ist gegenwärtig patentgebunden. Die Durchführung ist an keine spezifischen fachlichen oder beruflichen Qualifikationen gebunden. Für die Durchführung der Nackenfalten-Transparenzmessung hingegen ist eine Lizenz der „Fetal Medicine Foundation“ erforderlich (The Fetal Medicine Foundation 2013).

4 Rechtliche Einordnung

4.1 Zum rechtlichen Status des Ungeborenen

Im Kanon der Grundrechte nimmt das in Art. 2 Abs. 2 Satz 1 Grundgesetz (GG) festgeschriebene Recht auf Leben und körperliche Unversehrtheit einen sehr hohen Stellenwert ein. Nach überwiegender Auffassung folgt der Lebensschutz unmittelbar aus der Achtung und dem Schutz der Würde des Menschen, wie Art. 1 Abs. 1 GG sie gewährleistet. Demzufolge erstreckt sich die Schutzpflicht des Staates auf das Leben und die körperliche Unversehrtheit eines jeden Menschen. Das Leben stellt eines der höchsten Schutzgüter der Verfassung dar. Nach fast einhelliger Meinung ist der in die Uterusschleimhaut eingenistete menschliche Embryo in den Geltungsbereich der Menschenwürdegarantie einbezogen. Umstritten ist die Frage, ob er bereits vor dem Zeitpunkt der Einnistung in den Würdeschutz einzubeziehen ist.

Zur Frage des Lebensschutzes des eingenisteten Embryos konstatiert das Bundesverfassungsgericht in seinem Urteil vom 25. Februar 1975 zum Schwangerschaftsabbruch, dass der Schutz des Art. 2 Abs. 2 Satz 1 GG (Lebensschutz) weder auf den fertigen Menschen nach der Geburt noch auf den selbstständig lebensfähigen ungeborenen Menschen beschränkt werden kann. „Das Recht wird jedem gewährleistet, der ‚lebt‘; zwischen einzelnen Abschnitten des sich entwickelnden Lebens vor der Geburt oder zwischen ungeborenem und geborenem Leben kann hier kein Unterschied gemacht werden. [...] Die Sicherung der menschlichen Existenz gegenüber staatlichen Übergriffen wäre unvollständig, wenn sie nicht auch die Vorstufe des ‚fertigen‘ Lebens, das ungeborene Leben, umfasste.“ Das Gericht führt ferner aus: „Die Pflicht des Staates, jedes menschliche Leben zu schützen, lässt sich deshalb bereits unmittelbar aus Art. 2 Abs. 2 Satz 1 GG ableiten. Sie ergibt sich darüber hinaus auch aus der ausdrücklichen Vorschrift des Art. 1 Abs. 1 Satz 2 GG; denn das sich entwickelnde Leben nimmt auch an dem Schutz teil, den Art. 1 Abs. 1 GG der Menschenwürde gewährt. Wo menschliches Leben existiert, kommt ihm Menschenwürde zu; es ist nicht entscheidend, ob der Träger sich dieser Würde bewusst ist und sie selbst zu wahren weiß.“

Auf der Grundlage dieser Position begründet das Bundesverfassungsgericht auch in seinem Urteil vom 28. Mai 1993 die Unvereinbarkeit von Teilen des Schwangeren- und Familienhilfegesetzes vom 27. Juli 1992 mit dem Art. 1 Abs. 1 in Verbindung mit Art. 2 Abs. 2 Satz 1 GG: „Menschenwürde kommt schon dem ungeborenen menschlichen Leben zu, nicht erst dem menschlichen Leben nach der Geburt oder bei ausgebildeter Persönlichkeit.“ Und weiter: „Jedenfalls in der so bestimmten Zeit der Schwangerschaft handelt es sich bei dem Ungeborenen um individuelles, in seiner genetischen Identität und damit in seiner Einmaligkeit und Unverwechselbarkeit bereits festgelegtes, nicht mehr teilbares Leben, das im Prozess des Wachsens und Sich-Entfaltens sich nicht erst zum Menschen, sondern als Mensch entwickelt [...]. Dieses Lebensrecht, das nicht erst durch die Annahme seitens der Mutter begründet wird, sondern dem Ungeborenen schon aufgrund seiner Existenz zusteht, ist das elementare und unveräußerliche Recht, das von der Würde des Menschen ausgeht; es gilt unabhängig von bestimmten religiösen oder philosophischen Überzeugungen, über die der Rechtsordnung eines religiös-weltanschaulich neutralen Staates kein Urteil zusteht.“

Wenngleich das Bundesverfassungsgericht somit erneut ausdrücklich die Menschenwürde eines Embryos zumindest nach Abschluss der Einnistung anerkennt, zieht es allerdings auf dieser Grundlage für die Situation der Schwangerschaft mit ihrer unausweichlichen symbiotischen Beziehung zwischen Mutter und Kind Konsequenzen, die verschiedentlich im Sinne einer Relativierung des Lebensrechts des Embryos bei gleichzeitiger Anerkennung seiner Würde gedeutet werden und die Frage aufwerfen, ob und ggf. inwieweit der Konnex zwischen Würde und Lebensschutz unter Bedingungen steht. So gebietet die Würde des Ungeborenen nach Auffassung des Bundesverfassungsgerichts zwar, dass der Staat einen Schwangerschaftsabbruch als rechtswidrig stigmatisiert, jedoch hält das Gericht die Durchführung einer bloßen Beratung der Schwangeren für ausreichend, um den Schwangerschaftsabbruch nicht unter Strafe zu stellen; in ähnlicher Ambivalenz darf ein Schwangerschaftsabbruch wegen seiner Rechtswidrigkeit nicht durch die Krankenkasse, im Falle finanzieller Probleme aufseiten der Schwangeren jedoch durch die staatliche Sozialhilfe finanziert werden. Diese Sichtweisen werden verschiedentlich dahingehend interpretiert, dass der Lebensschutz des implantierten Embryos faktisch geringer einzustufen ist als der eines geborenen Menschen, und überdies, dass das embryonale Leben nicht nur gegen das physische Leben der Mutter, sondern auch gegen ihr Wohlbefinden in Abwägung gebracht werden kann. Über diese Fragen bestehen kontroverse Auffassungen innerhalb der Rechtswissenschaft.

Die Deutung eines konditionalen bzw. relativierten Lebensschutzes des Ungeborenen wird unterstützt durch die rechtliche Festlegung des § 218 a Abs. 2 Strafgesetzbuch (StGB), in dem ein Abbruch der Schwangerschaft dann ausdrücklich als nicht rechtswidrig bezeichnet wird, „wenn der Abbruch der Schwangerschaft unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.“

Der Nachweis einer Trisomie 21 beim Fötus wird in der Regel als ein Fall angesehen, in dem der Abbruch der Schwangerschaft nach § 218a Abs. 2 StGB nicht rechtswidrig ist.

4.2 Rechtliche Bewertung des PraenaTest®

Beim PraenaTest® handelt es sich um eine gezielte genetische Untersuchung.

Es ist umstritten, ob der PraenaTest® mit den Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes vereinbar ist.

Klaus Ferdinand Gärditz, Beauftragter der Bundesregierung für die Belange behinderter Menschen, hält den Test für illegal, weil er die Sicherheit und Gesundheit der Ungeborenen gezielt gefährde (Gärditz 2012). Studien zufolge würden mehr als 90 % der Föten abgetrieben, wenn die Pränataluntersuchung eine Chromosomenauffälligkeit ergibt. Deshalb diene der Test weder medizinischen noch therapeutischen Zwecken. Nach § 15 Gendiagnostikgesetz sei aber dies Voraussetzung für eine vorgeburtliche Untersuchung. Andere, darunter der Hersteller LifeCodexx AG, die Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe und der Präsident der Bundesärztekammer, sehen dagegen keine erhöhten Risiken für das ungeborene Kind; es sei besser, den Bluttest anzuwenden, als eine herkömmliche, mit Risiken behaftete Fruchtwasseruntersuchung durchzuführen.

5 Ethische Bewertung

Der Gedanke der Menschenwürde gründet nach Immanuel Kant in einer Sichtweise des Menschen als ein „Zweck an sich selbst“. Diese Sichtweise wird oft als Begründung der in Art. 1 Abs. 1 GG geschützten Würde des Menschen herangezogen. Auf dieser Grundlage stellt eine Missachtung oder Verletzung der Würde in Gestalt einer moralisch relevanten Instrumentalisierung eines Menschen für die Zwecke anderer eine nicht verantwortbare und moralisch nicht zu rechtfertigende Handlung dar. Insofern das leibliche Leben eine unbedingte Voraussetzung für die Realisierung von Würde darstellt, besteht ein moralisches Gebot, das leibliche Leben der anderen Menschen zu schützen. Und insofern die den Menschen charakterisierende Würde ausschließlich an die Tatsache gebunden ist, dass er Mensch ist, muss die Würde bei jedem Menschen ungeachtet von Rasse, Geschlecht, sozialer Stellung, individuellen Fähigkeiten, Erkrankungen, seinem Lebensalter und gegebenenfalls Behinderungen etc. anerkannt werden. Geht man vor diesem Hintergrund davon aus, dass einem bereits in die Uterusschleimhaut eingesteten menschlichen Embryo Würde zukommt, folgt daraus sein Anspruch auf Lebensschutz. Neben dem Schutz des leiblichen Lebens begründet der Würdegedanke darüber hinaus auch bereits beim Embryo den Schutz vor Diskriminierung. Beides trifft ohne jeden Zweifel auch auf Föten und geborene Menschen mit einer Trisomie 21 zu.

Auf dieser Grundlage ist der Abbruch einer Schwangerschaft bloß aufgrund der Tatsache, dass der Fötus eine Trisomie 21 aufweist, moralisch nicht zu rechtfertigen.

Es stellt sich sodann die Frage, inwieweit die unzweifelhaft erhebliche psychische Belastung der Mutter durch das Wissen um eine Behinderung ihres Kindes und das zukünftige Leben mit einem behinderten Kind infolge einer Trisomie 21 einen Abbruch der Schwangerschaft moralisch rechtfertigen kann. Die Unausweichlichkeit der symbiotischen Beziehung von Mutter und Kind in der Schwangerschaft lässt nur die Möglichkeiten der Austragung des Kindes oder des Schwangerschaftsabbruchs zu. Aus ethischer Perspektive kann diese Frage im Einzelfall eine Struktur annehmen, die einer Abwägung nach dem geringeren Übel ähnelt und nicht immer kategorisch auf einer prinzipientheoretischen Grundlage zu entscheiden ist. Allerdings stellt das Lebensrecht des Kindes in jedem Fall ein fundamentales Gut dar, das als solches berücksichtigt werden muss. Bei dieser Abwägung muss gegebenenfalls immer auch die Möglichkeit einer Austragung und Freigabe des Kindes zur Adoption in Betracht gezogen und geprüft werden.

Die obigen Überlegungen lassen erkennen, dass der Befund einer Trisomie 21 bei einem Fötus per se keine Rechtfertigung für einen Schwangerschaftsabbruch darstellt. Insofern bedarf eine gezielte Untersuchung zum Nachweis bzw. Ausschluss einer Trisomie 21 bei einem Fötus einer medizinischen und ethischen Rechtfertigung. Eine solche Rechtfertigung kann nicht in einer bereits präjudizierten Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch im Falle eines Nachweises einer Trisomie 21 bestehen. Vielmehr muss für die Durchführung einer entsprechenden Diagnostik auf Trisomie 21 zunächst eine medizinische Indikation bei Mutter oder Kind vorliegen, etwa in Form von Auffälligkeiten in der Schwangerschaft oder im Ultraschall. Aus gleichem Grund ist eine Untersuchung auf Trisomie 21 in Form eines Screenings weder medizinisch noch ethisch zu rechtfertigen. Eine gezielte Untersuchung auf Trisomie 21 sollte daher nur durchgeführt werden, wenn entsprechende Auffälligkeiten in den regulären Schwangerschaftsuntersuchungen und im anschließenden Ersttrimester-Screening entdeckt werden und nachdem ein ausführliches Beratungsgespräch über mögliche Konsequenzen eines positiven Nachweises einer Trisomie 21 mit den Eltern des Kindes geführt wurde.

6 Moraltheologische Bewertung

Jedem Menschen ist von der Empfängnis bis zum natürlichen Tod die Würde einer Person gegeben (Dignitas Personae 1). Die medizintechnischen Entwicklungen in der Fortpflanzungsmedizin haben in den letzten Jahren zu neuen Diagnoseverfahren und Methoden geführt, die Pathologien bereits kurz nach der Empfängnis zu erkennen vermögen. Diese Entwicklungen sind grundsätzlich als positiv und unterstützenswert anzuerkennen und zu fördern, wo die „Integrität des Embryos und des menschlichen Fötus“ (Donum Vitae Teil 1,2) geachtet wird und die Untersuchungen auf „dessen individuellen Schutz oder Heilung“ (ebd.) ausgerichtet sind. Vielfach ergeben sich darüber hinaus weiterführende Möglichkeiten für therapeutische Ansätze bzw. gezielte Angebote sozialer und psychologischer Begleitung für die spätere Entwicklung des Kindes bzw. Hilfen für die Mutter/Eltern.

Wo der PraenaTest® im Rahmen der Pränataldiagnostik gezielt eingesetzt wird, um Gefährdungspotenziale anderer (invasiver) Untersuchungsmethoden (Chorionzottenbiopsie bzw. Amniozentese) für den Embryo/Fötus zu vermeiden bzw. den Einsatz dieser Methoden zu reduzieren und zugleich eine zuverlässige Kenntnis über den Gesundheitszustand des Kindes, besonders im Blick auf Chromosomenanomalien, zu erhalten, ist eine Durchführung des Tests aus moraltheologischer Sicht gerechtfertigt, sofern:

- bei nicht normalem Schwangerschaftsverlauf oder entsprechenden Auffälligkeiten nicht invasiver Untersuchungsergebnisse die durch den PraenaTest® gewonnenen Erkenntnisse, insbesondere bei einem negativen Befund, der emotionalen Entlastung/Begleitung der werdenden Mutter/Eltern dienen können
- im Verdachtsfall einer vorliegenden Krankheit bestimmte Maßnahmen für eine sichere Geburt und eine optimale neonatologische und postnatale medizinische Versorgung des Kindes notwendig sind und die Untersuchung nicht unter einem selektiven Vorbehalt und dem gezielten Ausschluss bestimmter genetischer (pathologischer) Merkmale erfolgt, die im Falle eines positiven Befundes automatisch eine (rechtlich straffreie) Abtreibung vonseiten der Mutter nach sich ziehen würde.

Die Verwendung des PraenaTest® muss sich der besonderen Verantwortung bewusst sein, dass ein möglicher zukünftiger regelhafter Einsatz dieser diagnostischen Methode in keiner Weise eine gezielte eugenische Selektion befördern darf. Jede Diskriminierung und Marginalisierung von kranken und behinderten Menschen widerspricht der Würde und der von Gott gestifteten Einzigartigkeit des Menschen (Dignitas Personae). Aus christlicher Sicht liegt es daher in der Pflicht des Arztes und darüber hinaus eines jeden Menschen, das „ursprüngliche und grundlegende Recht“ (Johannes Paul II) auf Leben und die Würde der Person zu schützen (Donum Vitae).

7 Folgerungen für die Anwendung des PraenaTest®

Die oben dargelegten Überlegungen beziehen sich auf alle diagnostischen Verfahren, die zum spezifischen Nachweis einer Trisomie 21 Anwendung finden können, somit auch auf die Anwendung des PraenaTest®. Im Hinblick auf die in Kapitel 1 dargelegten Fragestellungen ergeben sich folgende Antworten:

- (1) Eine Rechtfertigung für den PraenaTest® kann in einer für das Kind annähernd risikolosen diagnostischen Alternative zum risikobehafteten Verfahren der Amniozentese erkannt werden. Vor diesem Hintergrund kann eine Durchführung des PraenaTest® in ethischer Perspektive gerechtfertigt sein, wenn im Ersttrimester-Screening eine Auffälligkeit entdeckt wurde, das Risiko der Amniozentese für Mutter und Kind jedoch vermieden werden soll und für einen Fötus mit Trisomie 21 besondere Vorsichtsmaßnahmen, etwa durch die Geburt in einer Einrichtung mit angeschlossenen neonatologischen Zentrum, getroffen werden sollen.
- (2) Einer besonderen Beachtung bedarf auf der Grundlage der gegenwärtigen Erfahrungen der Umstand, dass bestimmte gesundheitliche bzw. genetische Konstellationen bei der Mutter (z. B. Tumorerkrankung) oder dem Kind (z. B. Zellmosaik) das Ergebnis des PraenaTest® verfälschen können (Bahnsen 2013). Diese können

möglicherweise zu Schwangerschaftsabbrüchen führen, die auf der irrtümlichen Annahme der Eltern beruhen, bei dem Kind liege eine Trisomie 21 und eine hierdurch bedingte Konfliktsituation vor.

Dieses Risiko ist nur durch eine nachfolgende Amniozentese im Falle eines positiven Befunds im Praena-Test® zu vermeiden. Freilich wäre damit auch das Problem verbunden, dass bei negativ diagnostizierten Föten das Risiko der Amniozentese vermieden würde, während positiv diagnostizierte Föten dem Risiko der Amniozentese bewusst ausgesetzt würden, was im Hinblick auf den Gedanken eines grundsätzlich gleichen Lebensschutzes als problematisch anzusehen ist.

- (3) Mit Ersttrimester-Screening und Amniozentese können eine Fülle von verschiedenen Dispositionen beim Fötus nachgewiesen werden. Der PraenaTest® untersucht derzeit hingegen ausschließlich die Trisomien 13, 18 und 21. Wenngleich die Trisomie 21 die häufigste Chromosomenverteilungsstörung beim Menschen darstellt, ist es fraglich, ob und inwieweit der Test in seiner diagnostischen Einschränkung überhaupt dem Wissensbedürfnis der Eltern und des Arztes genügt und inwieweit das Interesse der Eltern bereits durch das bloße Angebot des Tests unnötig auf die Möglichkeit einer Trisomie 21 fokussiert wird. Mit dieser diagnostischen Engführung könnten zudem mögliche negative Konsequenzen für die öffentliche Akzeptanz von Menschen mit Trisomie 21 verbunden sein.
- (4) Durch seine annähernd risikolose und einfache Anwendbarkeit erfüllt der Praena-Test® eine wichtige Voraussetzung für seine mögliche Verwendung als ein Screening-Instrument. Auf der Grundlage der oben dargelegten grundsätzlichen Einwände gegen pränatales genetisches Screening der Trisomie 21 und anderer genetischer Dispositionen sowie des Diskriminierungsverbots ist der PraenaTest® für ein Screening nicht zu rechtfertigen.
- (5) Nach den derzeitigen gesetzlichen Regelungen (§ 218a StGB) des Schwangerschaftsabbruchs besteht die Möglichkeit, eine bestehende Schwangerschaft nach einer gesetzlich vorgeschriebenen Beratung straffrei zu beenden. Diese Regelung wurde vom Gesetzgeber ausdrücklich nicht auf eine embryopathische Indikation bezogen. Mit der Möglichkeit, den PraenaTest® bereits ab der 10. SSW anwenden zu können, besteht die Gefahr, dass die Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch faktisch auf Grund einer embryopathischen Indikation getroffen wird. Daher muss sichergestellt sein, dass der PraenaTest® frühestens ab der 12. SSW zur Anwendung kommt.
- (6) Die ärztliche Entscheidung, einen PraenaTest® zu empfehlen, hat u. a. auch wirtschaftliche Bedingungen in den Blick zu nehmen. Als IGeL-Leistung muss der PraenaTest® von in der gesetzlichen Krankenversicherung versicherten Patienten selbst bezahlt werden, was eine entsprechend sorgfältige Beratung und Aufklärung der Patienten über die eng geführte Aussagekraft und diagnostische Sinnhaftigkeit des Tests im Einzelfall und eine individuell begründete ärztliche Empfehlung erforderlich macht.
- (7) Im Hinblick auf die Gerechtigkeitsfrage, die sich durch die fehlende Übernahme der Kosten des Praena-Test® durch die gesetzlichen Krankenversicherungen ergibt, ist zu konstatieren, dass ähnliche Konstellationen bei allen IGeL-Leistungen bestehen, und zudem, dass im Falle einer medizinisch indizierten Diagnostik eine Kostenübernahme mit der gesetzlichen Krankenversicherung in der Regel einvernehmlich zu verhandeln ist. Ungeachtet möglicher Ungerechtigkeiten im deutschen Krankenversicherungssystem ist es zudem den Krankenhausträgern kaum möglich, auf die betroffenen Regelungen auf der Systemebene Einfluss zu nehmen.
- (8) Eine spezifische Diagnose der Trisomie 21 verpflichtet auch den Krankenhausträger, zum Schutz des Lebens eines Kindes mit Trisomie 21 in der pränatalen wie auch postnatalen Phase ein rasch aktivierbares Netz zur sozialen und psychischen Unterstützung der Eltern und zum gesundheitlichen Wohlergehen des Kindes vorzuhalten. Diese Unterstützung sollte möglichst in Verbindung mit staatlichen und nichtstaatlichen professionellen Hilfsangeboten stehen.

8 Literaturverzeichnis

- Bahnsen, U. (2013). Rettende Zeichen. Neue Gentests weisen Krebserkrankungen extrem früh im Blut nach. Das erhöht die Heilungschancen drastisch. Die Zeit (17). www.zeit.de/2013/17/gentests-krebs-heilchancen (eingesehen 27.01.2014)
- Bundesärztekammer (2003). Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen. www.bundesaerztekammer.de/downloads/PraenatalDiagnostik.pdf (eingesehen 27.01.2014) S. 4
- Dignitas Personae 1, 36
Kongregation für die Glaubenslehre. Instruktion Dignitas Personae über einige Fragen der Bioethik, hg. vom Sekretariat der Deutschen Bischofskonferenz (Verlautbarungen des Apostolischen Stuhls; 183), Bonn 2008.
- Donum Vitae Teile 1, 2, 3, 5
Instruktion der Kongregation für die Glaubenslehre über die Achtung vor dem beginnenden menschlichen Leben und die Würde der Fortpflanzung. Antworten auf einige aktuelle Fragen, hg. vom Sekretariat der Deutschen Bischofskonferenz (Verlautbarungen des Apostolischen Stuhls; 74), Bonn 1987.
- The Fetal Medicine Foundation. 11-13 week scan Nuchal translucency: www.fetalmedicine.com/fmf/training-certification/certificates-of-competence/11-13-week-scan/nuchal/ (eingesehen 27.01.2014)
- Gärditz, K. (2012). Gutachtliche Stellungnahme zur Zulässigkeit des Diagnostikprodukts „PraenaTest“ www.behindertenbeauftragter.de/SharedDocs/Publikationen/DE/PraenaTest.pdf?__blob=publicationFile (eingesehen 27.01.2014)
- Johannes Paul II.: Ansprache an die Teilnehmer der 35. Generalversammlung des Weltärztebundes (29. Oktober 1983): Acta Apostolicae Sedis (AAS) 76 (1984), 390.
- LifeCodexx (2013) <http://lifecodexx.com/lifecodexx-praenatest.html> (eingesehen 27.01.2014)
- Ritter, S., Wilhelm, C. (2013). Das Ersttrimester Screening ist ein Untersuchungspaket zur Risikoabschätzung. Der richtige Zeitpunkt ist die 11. bis 13. Woche. www.praenatalmedizin-koeln.de/ersttrimesterscreening.html (eingesehen 27.01.2014)
- Scharf, A. (2012). Der PraenaTest aus pränatalmedizinischer Sicht. www.praenatalmedizin-darmstadt.de/wp-content/uploads/PraenaTest-Frauenarzt-Scharf-Aug-20121.pdf (eingesehen 27.01.2014)
- Strafgesetzbuch www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/stgb/gesamt.pdf (eingesehen 27.01.2014) § 218, S. 106

