

Frühe Bluttests bei Schwangeren – Chance oder Selektionsdruck?



Pränatale Diagnostik beginnt heute schon sehr früh. Obwohl der Blutkreislauf des Embryos von dem der Mutter getrennt ist, gelangen schon in der 9. Schwangerschaftswoche über die Plazenta (Mutterkuchen) zellfreie Bruchstücke der kindlichen Erbinformation (DNA) in das Blut der Mutter. Heute ist es schon innerhalb einer Woche möglich, über einen Schnelltest aus diesen Bruchstücken Aussagen zur Möglichkeit einiger Krankheiten zu machen. Somit befindet sich die Schwangere bei Erhalt der Ergebnisse noch innerhalb des 12-Wochen-Zeitraumes, in dem ein Schwangerschaftsabbruch in Deutschland straffrei bleiben würde. Manche empfinden das als eine neue Chance, andere erkennen hier einen zunehmenden Druck in Richtung Selektion, das heißt „Aussortieren“ von Leben.

Die analysierbaren Krankheiten

Zu den standardmäßig analysierten Krankheiten gehören die Trisomien 13 (Patau-Syndrom), 18 (Edward-Syndrom) und 21 (Down-Syndrom).

Der Schweregrad der klinischen Symptome dieser Krankheiten kann dabei natürlich nicht festgestellt werden. Er hängt davon ab, wie die Teilungsfehler, die zum dreifachen (trisom) statt zweifachen Vorhandenseins eines Chromosoms geführt haben, entstanden sind. Bei einer Freien Trisomie ist tatsächlich ein Chromosom dreimal statt zweimal vorhanden. Diese Form zeigt die stärkere Ausprägung der Krankheit. Es ist aber auch möglich, dass nur Teile eines Chromosoms an ein anderes angehängt werden und dort nun einige Chromosomenteile zum dritten Mal auftreten (Translokations-Trisomie). Die mildesten Ausprägungen werden bei einer Mosaik-Trisomie erwartet, bei der es Zellen mit normalem Chromosomensatz gibt und Zellen, die ein dreifaches Chromosom enthalten.

Trisomien sind nicht heilbar. Viele Kinder mit den Trisomien 13 oder 18 sterben vor der Geburt, einige nach der Geburt. Inzwischen hat sich gezeigt, dass die Lebenszeit stark von der Ausprägung der Krankheit abhängt, sowie von der medizinischen und sozialen Betreuung. Babys mit diesen Syndromen leiden unter Organfehlbildungen insbesondere des Gehirns, des Herzens, aber auch des Magen-Darm-Traktes.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Die meisten Kinder sterben innerhalb des ersten Lebensjahres, ungefähr 30% der Mädchen erreichen das 5. Lebensjahr, 10% das 10. Lebensjahr. Die Jungen haben eine etwas geringere Lebenserwartung.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Das Edwards-Syndrom ist in erster Linie eine schwere Entwicklungsstörung. Motorische Fähigkeiten werden meist erst später entwickelt, ausdrücken durch Sprache ist erschwert, aber das Verständnis von Sprache kann entwickelt werden. Etwa 40% der Kinder erleben das erste Lebensjahr, 15% der Mädchen das 5. Lebensjahr. In einigen Fällen ist das Jugendalter erreicht worden.

Februar 2015

Stiftung ProVita

info@provita-stiftung.de
www.provita-stiftung.de

Dr. Detlev Katzwinkel
Vorsitzender

Dr. Heike Fischer
Geschäftsführerin

Spendenkonto
Spar- und Kredit Bank Witten
Konto 16389700
BLZ 45260475
IBAN
DE15452604750016389700
BIC GENODEM1BFG

**DAS LEBEN
LIEGT UNS
AM HERZEN**

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Das Down-Syndrom ist für uns sicher die bekannteste Trisomie und für uns an der besonderen Augenform am leichtesten zu erkennen. Sie kann in unterschiedlicher Form in Erscheinung treten. Es können Fehlbildungen innerer Organe auftreten, die geistigen Fähigkeiten sind unterschiedlich stark ausgeprägt. Die Lebenserwartung der Betroffenen hat sich in den letzten Jahrzehnten durch entsprechende Behandlung der Folgeerkrankungen und Förderung der Entwicklungsmöglichkeiten stark verbessert. 1929 lag sie noch bei 9 Jahren, 2004 lag sie bei 60 Jahren. 10% erreichen statistisch sogar das 70. Lebensjahr.

Geschlechts-chromosomale (X/Y)-Störungen

Die meisten Schnelltests können auch schon geschlechts-chromosomale Störungen analysieren und die Firmen bieten das als Zusatzleitung an. Nur im Falle des Auffindens einer dieser Störungen ist es nach dem deutschen Gendiagnostik-Gesetz erlaubt, die Eltern vor der 12. Schwangerschaftswoche über das Geschlecht ihres Kindes aufzuklären, denn es gibt scheinbar auch in Deutschland eine Minderheit, die sich geschlechtsspezifisch für oder gegen ein Kind entscheiden würde.

Die bekanntesten X/Y-Störungen sind das Turner- und das Klinefelter-Syndrom. Kinder mit diesen Störungen haben im Allgemeinen eine normale Lebenserwartung und keine Einschränkungen ihre Intelligenz betreffend. Es können Entwicklungsverzögerungen und einige körperliche, behandelbare Krankheitsbilder vorliegen. Diese Syndrome gehen jedoch meistens einher mit Unfruchtbarkeit.

Verschiedene Tests auf dem Markt

Die Tests werben damit, dass sie für den Embryo nicht-invasiv sind, also keinen Eingriff in den Körper des Embryos verlangen, und nur minimal-invasiv für die Mutter sind.

Derzeit sind drei Schnelltests auf dem Markt, die versprechen, mit hoher Genauigkeit einige Krankheiten bei einem Embryo analysieren zu können: der Praena-Test (745 €) der Firma Lifecodexx, der Panorama-Test (525 €) der Firmen Natera und Amedes, sowie der Harmony-Test (495 €), der Firma Ariosa, die seit einigen Monaten von der Firma Roche übernommen wurde.

Aber selbst die Hersteller dieser Tests räumen ein, dass ihr Test kein diagnostischer Test ist, sondern ein Screening-Test. D.h., dass Fehler auftreten können und ein positives Testergebnis durch einen invasiven (in den Körper eingreifenden) Test, wie die bisher schon angewendete Chorionzottenbiopsie oder die Amniozentese (Fruchtwasser-Untersuchung), verifiziert werden müssen.

Bieten verschiedene Firmen im gleichen Marktsegment ein ähnliches Produkt an, geht es schnell nur noch um rein wirtschaftlichen Wettbewerb. Wer kann den Test in der Standard-Version (Trisomien 13, 18, 21 und Geschlechtsbestimmung) zum günstigsten Preis anbieten (in Klammern angegebene Preise)? Wer kann mit einer neu analysierbaren Krankheit zuerst aufwarten? Wer hat die höchste Genauigkeit und Sicherheit zu bieten? Wer hat die Nase vorn? Wer kann seine Entwicklungskosten zuerst einfahren und Gewinn damit machen? Wer schafft es zuerst in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen zu werden?

Die derzeitige politische Situation

Die Firma Lifecodexx vertreibt in Deutschland den bisher am häufigsten verkauften Praena-Test. Sie hat nun bei dem Gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA) einen Antrag auf eine Erprobungsstufe für den Praena-Test gestellt. Josef Hecken, der Vorsitzende des G-BA sagt dazu (Berlin, 22.1.2015): „Bislang hat der G-BA nach einer vorangegangenen Bewertung durch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) lediglich durch Beschluss festgestellt, dass die molekulargenetischen Tests ein Potenzial besitzen, um

gegebenenfalls auf eine invasive Chromosomendiagnostik, wie sie derzeit zur Abklärung von genetischen Auffälligkeiten eingesetzt wird, verzichten zu können. Ob auf der Basis dieser Potenzialbewertung eine Erprobungsrichtlinie beschlossen wird, ist noch offen.“

In Anbetracht dessen, dass seit einer Gesetzesänderung 2013 nun dieses Gremium selbst Studien durchführen darf, die eine Kassenzulassung erzielen sollen, muss dieses Gremium nur sogenannte Erprobungsrichtlinien festlegen, um dem Antrag auf Erprobung stattgeben zu können. Nach Abschluss der Erprobung entscheidet der G-BA dann darüber, ob und inwieweit der Test in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen werden kann.

Obwohl Josef Hecken betont, dass wegen der großen ethischen Tragweite einer solchen Entscheidung im weiteren Verfahren der Deutsche Ethikrat einzubeziehen sei, ist das Zulassungsverfahren ein reiner Verwaltungsakt.

Der G-BA und der Deutsche Ethikrat überlassen es aber faktisch den einzelnen potentiellen Eltern mit einem frei zugänglichen Screening-Test umzugehen. An dieser Stelle ist dies sicher eher eine Überforderung der meisten Eltern. Welches Paar kann in einer Ausnahmesituation wie der frühen Schwangerschaft, solche Entscheidungen mit existentieller Tragweite für das Kind, ausgewogen entscheiden? Werden emotional überforderte, werdende Eltern mit ihren Einzelfallentscheidungen nun zum allgemeinen Maßstab für das Umgehen mit diesem ethisch und gesellschaftlich sensiblen Thema?

Gerade in diesem sensiblen Themenbereich wirkt eine den Eltern überlassene Entscheidung eher wie eine makaber anmutende „Basis-Demokratie“, die ansonsten von den allermeisten Politikern deutlich abgelehnt wird.

Fazit

Ob nun beabsichtigt, oder nur in Kauf genommen, es entsteht hier wiederum neuer Druck auf die werdenden Eltern. Der moderne Mediziner fragt gleich zu Beginn: „Sie wollen doch sicher ein gesundes Kind haben?“ Und in den Köpfen der Eltern kommt an, dass sie es natürlich wollen, dass es aber in unserer Leistungsgesellschaft auch notwendig ist, nur ein gesundes Kind haben zu dürfen ohne zum Außenseiter zu werden. Da geht es um eventuell lebenslang erhöhte Kosten für ein Kind, die die Gesellschaft als Solidargemeinschaft mittragen muss, um Akzeptanz und die zusätzlichen, eigenen Belastungen, die in unserer Leistungsgesellschaft kaum realisierbar scheinen.

Wir scheinen angekommen in einer „schönen neuen Welt“, in der jedoch allein das Geschöpf nicht mehr den Wert des Lebens eines einzigartigen Individuums darstellt, sondern vorher noch einen Leistungskatalog zu erfüllen hat, bevor es leben darf. Einfach nur Glück zu wünschen traut sich heute keiner mehr, wenn das Kind nicht in die neuen Qualitätskriterien passt.

Dr. Detlev Katzwinkel und Dr. Heike Fischer