

Neuer Bluttest wirft Fragen auf

Der so genannte PraenaTest ermöglicht es, im Blut der Schwangeren nach DNA-Sequenzen des Ungeborenen zu suchen und eine Trisomie 21 mit 98-prozentiger Sicherheit zu diagnostizieren. Die Firma Lifecodexx spricht von einem revolutionären Konzept, Kritiker befürchten, dass Menschen mit Trisomie 21 aus der Gesellschaft verschwinden. Ein Gespräch mit Judit Pók, leitende Ärztin an der Frauenklinik des Zürcher Universitätsspitals und Mitglied der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin.

Interview und Bild: Tanja Aebli



"Eltern sollen frei entscheiden können, ob sie eine Technologie in Anspruch nehmen wollen oder nicht", sagt Judit Pók, Ärztin am Zürcher Frauenspital.

Sie sind seit rund 30 Jahren in direktem Kontakt mit werdenden Eltern. Wie ausgeprägt ist Ihres Erachtens der Wunsch seitens der Eltern, pränatal die Entwicklung des Fötus zu verfolgen?

Das Kontrollbedürfnis ist heute viel stärker als früher; Eltern wollen Risiken minimieren und sich in Sicherheit wissen. Das hat auch damit zu tun, dass wir weniger Nachkommen haben: Bei den ein bis zwei Schwangerschaften, die pro Paar geplant sind, soll alles perfekt laufen. Noch vor 150 Jahren waren Frauen quasi ständig schwanger; aus zehn Schwangerschaften erreichten lediglich zwei bis drei Kinder das Erwachsenenalter.

Der neue Bluttest scheint für die einen ein Segen, für andere ein Fluch zu sein. Was war Ihre Reaktion auf das neue Testverfahren?

Es ist lediglich eine Entwicklung mehr bei den pränataldiagnostischen Verfahren, die in den letzten dreissig Jahren immer stärker verfeinert und zeitlich vorgelagert wurden. Das begann mit dem Ultraschall, führte über die Fruchtwasserpunktion und die Chorionbiopsie bis jetzt hin zum Bluttest. Beim PraenaTest handelt es sich nicht um etwas grundsätzlich Neues, sondern lediglich um eine andere Technologie. Auch besteht keine 100-prozentige Verlässlichkeit. Deshalb wird bei einem Trisomie 21-Nachweis mittels Bluttest – zumindest zum jetzigen Zeitpunkt – empfohlen, dies mit der invasiven Diagnostik nachzukontrollieren mit all den damit einhergehenden Risiken. Das Resultat wird somit doppelt abgerufen, um Laborfehler auszuschliessen. Dennoch stellt der neue Test medizinisch eine Verbesserung dar, weil beim bisherigen Ersttrimestertest mit seiner Wahrscheinlichkeitsberechnung vermutlich zu häufig invasiv abgeklärt wurde.

Das Down-Syndrom werde die erste Behinderung sein, die aus der Gesellschaft verschwinde – per Abtreibung, so die Prognose eines deutschen Humangenetikers. Teilen Sie diese Meinung?

Das ist schwierig abzuschätzen. Gewisse Schwangere werden diesen Test in Anspruch nehmen, weil er dem verstärkten Kontrollbedürfnis entspricht. Eine zentrale Rolle dürfte auch die Frage spielen, ob der Test längerfristig als Screening – also nicht nur für Frauen mit erhöhtem Risiko, sondern allen Schwangeren – angeboten wird. Darüber entscheidet primär die Nachfrage. Gleichzeitig gehe ich davon aus, dass es immer Frauen bzw. Paare geben wird, die weniger den technischen, sondern mehr den menschlichen Aspekt der Schwangerschaft in den Vordergrund stellen; sie werden von diesen pränatalen Diagnostikverfahren keinen Gebrauch machen. Gerade deshalb glaube ich nicht, dass das Down-Syndrom einfach verschwinden wird.

Welche Folgen wird der neue Test für Eltern haben, die sich für ein Kind mit Trisomie 21 entscheiden?

Wenn jemand den Test nicht in Anspruch nimmt und ein Kind mit Behinderung auf die Welt kommt, dürfen daraus auf keinen Fall soziale Nachteile entstehen. Es ist meiner Meinung nach absolut zentral, dass Eltern frei entscheiden können, ob sie eine Technologie in Anspruch nehmen wollen oder nicht. Absolut unzulässig wäre es, wenn etwa die Krankenkassen Druck aufsetzen würden, den Test vorzunehmen und bei einer Verweigerung gewisse Leistungen nicht mehr übernehmen. Doch gerade in diesem Bereich sehe ich eine gewisse Gefahr: Wir leben in einer Gesellschaft, in der Geld ein wichtiger Wertmassstab ist. Damit wird alles, was mit Kosten verbunden ist, sehr kritisch beäugt.

Das Thema pränatale Diagnostik ist sehr komplex. Wie können sich werdende Eltern einen Überblick verschaffen?

Wir haben als Ärzte einen klaren Auftrag, über Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik aufzuklären. Das ist eine Bringschuld des Arztes an die schwangere Frau. Doch all diese Fragen sollten vor der Schwangerschaft besprochen werden. Wenn die Schwangerschaft da ist, läuft die Zeit. Auch sollten sich die Eltern vor den pränatalen Tests bewusst sein, welche Art von Fragen auf sie zukommen könnte. Es braucht Zeit, sich mit Themen wie Behinderung und den Folgen einer Abtreibung auseinanderzusetzen. Das kann nicht erst geschehen, wenn die Testresultate bereits auf dem Tisch liegen.

Es ist belegt, dass eine intensive ärztliche Beratung zu weniger Schwangerschaftsabbrüchen führt. Gleichzeitig wird in der Schweiz die Abtreibungsrate von Ungeborenen mit Trisomie 21 auf über 90% geschätzt. Ein Hinweis auf zu wenig Beratung?

Es ist keinesfalls Aufgabe der Ärzte, Ratschläge für oder gegen eine Abtreibung zu geben oder einen Entscheid zu werten. Für mich spielt es keine Rolle, ob jemand einen Test in Anspruch nimmt oder nicht, es soll einfach ein gut überlegter Entscheid sein. Das Gleiche gilt auch für den Umgang mit dem Testresultat selbst. Als Ärzte konzentrieren wir uns auf die Analysen der Laborwerte und weitere medizinische Aspekte. Ist ein Resultat auffällig, braucht es weitere Schritte.

In der Frauenklinik sind beim pränatalen Nachweis einer fetalen Erkrankung oder Auffälligkeit mehrere Personen involviert: geburtshelfende Oberärzte, Neonatologinnen, Kinderärzte oder Genetikerinnen. Die Beratung ist also auf verschiedene Köpfe verteilt. Wünschen die Eltern in der Folge noch mehr Informationen, können sie an weitere Fachstellen verwiesen werden. In der Schweiz gibt es diesbezüglich ein grosses, vielfältiges Angebot. Auch die Kantone sind im Rahmen der Gesetzgebung bezüglich der pränatalen Diagnostik verpflichtet, Anlaufstellen zu unterhalten, die unentgeltlich psychosoziale Beratung anbieten. Es gibt aber auch Frauen, die sich bei einer Trisomie 21-Diagnose klar für eine Abtreibung entscheiden. Das ist ein sehr individueller Entscheid, den ich als Ärztin respektiere.

Viele Ärzte tun sich bei der Geburt schwer, Eltern mitzuteilen, dass ihr Kind eine Behinderung hat, so die Erfahrung von insieme-Mitgliedern. Wieso dieses Unbehagen?

Immer wenn ein Kind mit einer wie auch immer gearteten Auffälligkeit auf die Welt kommt, ist ein Arzt bzw. eine Ärztin im ersten Moment betroffen. Es ist anspruchsvoll, eine solche Botschaft an die Eltern zu überbringen, die sich auf das Kind freuen. Da helfen die Kommunikationstrainings während der Ausbildung wenig. Erst im Beruf lernt man, mit solchen Situationen umzugehen.

Zurück zum Bluttest: Die genetische Untersuchung des Fötus wird sich nicht auf Trisomie 21 beschränken. Es ist eine Frage der Zeit, bis das ungeborene Kind genetisch durchleuchtet werden kann, so die Stimmen aus der Forschung. Werden bald nur noch makellose Menschen die Erde bevölkern?

Ich hoffe es nicht! Anders als bei der Präimplantationsdiagnostik, wo es je nach Befund gar nie zur Schwangerschaft kommt, führt die mögliche Konsequenz der pränatalen Diagnostik, bzw. das elterliche Nein zu einer Behinderung, immer über einen Schwangerschaftsabbruch. Und ein solcher Abbruch stellt fast ausnahmslos eine Belastung dar. Bei einer gewünschten Schwangerschaft läuft der Weg über die Leiblichkeit der Mutter, daran wird sich so schnell nichts ändern. Dass Kinder nur noch mittels In-vitro-Fertilisation im Labor entstehen, ist vorerst nur ein Szenario für Science-fiction-Romane oder Hollywood-Produktionen.

Weitere Stimmen zur Pränataldiagnostik s.S. 22-23 ►

DER BLUTTEST IN KÜRZE

Mit dem PraenaTest lässt sich anhand des Blutes von Schwangeren bereits ab der zehnten Schwangerschaftswoche ablesen, ob ein Kind das Down-Syndrom hat. Anders als die Fruchtwasserpunktion ist der PraenaTest für das werdende Kind und für die Schwangere nicht mit Risiken verbunden. Vorerst soll diese neue Technologie in der Schweiz nur bei Risikoschwangerschaften von Frauen ab 35 Jahren eingesetzt werden, wobei die anfallenden 1'500 Franken von der Krankenkasse nicht übernommen werden. Fachleute sind sich einig, dass mit dem PraenaTest im kindlichen Genmaterial nicht nur nach Trisomien, sondern in einem nächsten Schritt nach allen möglichen Eigenschaften und Anomalien gesucht werden kann.

Pränatale Tests: ja oder nein?

"Sollen bzw. müssen wir uns den pränatalen Tests unterziehen? Und was tun, wenn die Ergebnisse bekannt sind?" Viele Eltern in spe sind verunsichert, falsch oder zu wenig informiert. Das stellen die Beraterinnen von appella fest, einem unabhängigen Verein, der Fragen zur Pränataldiagnostik telefonisch oder per E-Mail beantwortet.

Text: Tanja Aebli / Bild: Charlotte Raymond, Gettyimages



Pränatale Tests wollen Sicherheit bieten, hinterlassen aber viele verunsicherte Eltern.

Heute rate eine Mehrheit der Gynäkologinnen und Gynäkologen Schwangeren, von der Pränataldiagnostik Gebrauch zu machen, so die Feststellung der appella-Beraterinnen. Der Druck zu testen und gegebenenfalls die ursprünglich erwünschte Schwangerschaft auch abubrechen, sei entsprechend gross. Zudem würden heikle Themen rund um die Pränataldiagnostik von den Schwangeren wie auch von der Ärzteschaft nur ungern angesprochen.

"Viele Frauen schlittern quasi in die Pränataldiagnostik hinein. Und plötzlich wird von ihnen unter grossem Zeitdruck verlangt, weitreichende Entscheide zu fällen", sagt Franziska Wirz, Gründungsmitglied der unabhängigen Beratungsstelle.

Die pränatalen Tests wie auch die daraus resultierenden Ergebnisse führen meist zu grosser Verunsicherung. Laut Wirz verlassen viele Schwangere die Arztpraxis irritiert, mit offenen Fragen, die sie in der Folge den appella-Beraterinnen unterbreiten. Unter den Ratsuchenden sind auch Frauen, die über routinemässige Chorionbiopsien berichten. Andere wollen wissen, ob sie auf pränatale

Tests verzichten dürfen oder ob sie fahrlässig handeln, wenn sie nur zwei Ultraschalluntersuchungen vornehmen lassen.

Recht auf Nichtwissen

Manchmal ist es das persönliche Umfeld, manchmal eine medizinische Fachperson, die einen Entscheid der werdenden Mutter zu einem Schwangerschaftsabbruch oder pränatalen Tests nicht akzeptiert.

Im Gespräch mit den appella-Beraterinnen können die Betroffenen ihre Argumente nochmals bündeln und dann entschiedener ihre Haltung vertreten: "Die Gespräche sollen die Frauen darin bestärken, ihren Weg zu gehen, auf ihre innere Stimme zu hören und Druck von aussen standzuhalten", sagt Wirz und erwähnt auch das Recht auf Nichtwissen. Gelegentlich entscheiden sich Schwangere dafür, die Ärztin zu wechseln, weil keine Vertrauensebene mehr vorhanden ist.

Falsche Annahmen

"Seit einigen Jahren erhalten wir vermehrt Anrufe von Frauen, die explizit sagen, dass

sie auf keinen Fall ein behindertes Kind wollen. Das ist auch für uns neu", so Wirz: "Dieser Wunsch ist verständlich, alle werdenden Eltern tragen ihn in sich." Doch die Garantie auf ein gesundes Kind gibt es nicht.

In einem solchen Fall versuchen die appella-Beraterinnen herauszufinden, wieso diese Angst vorhanden ist bzw. auf welche Bilder sie sich stützt. Teilweise gehen die Betroffenen von komplett falschen Annahmen aus. Etwa davon, dass die Behinderung stets mit grossem Leiden einhergehe und die Eltern ein Leben lang über Gebühr an ihr Kind gebunden sein würden.

"Wenn wir darauf hinweisen, dass auch Kinder mit Trisomie 21 als Jugendliche das Elternhaus verlassen werden und ein weitgehend eigenständiges Leben führen können, löst dies oft Staunen aus", so die appella-Mitarbeiterin.

Die Broschüre, die die Beratungsstelle mittlerweile über 22'000 Mal verteilt hat, räumt bereits auf den ersten Seiten mit falschen Vorstellungen auf: eine Garantie für ein gesundes Kind gebe es nicht, auch nicht durch entsprechende Untersuchungen oder ärzt-



liche Eingriffe. "Mit den pränatalen Tests wähnen sich viele Frauen in einer absoluten Sicherheit", sagt Franziska Wirz. Es herrsche der Glaube vor, dass sich damit sämtliche Behinderungen ausschliessen liessen.

Dinge richtigstellen

Ein Grossteil der Arbeit, die die appella-Fachkräfte leisten, ist denn auch Aufklärungsarbeit. Etwa darüber, dass es sich beim Ersttrimester-Test nicht um eine Diagnose, sondern lediglich um einen Risikowert handelt oder dass die Fruchtwasserpunktion und die Chorionbiopsie keine Aussagen über den Schweregrad oder die individuelle Ausprägung einer Behinderung zulassen.

Dass das Abortrisiko bei den invasiven Untersuchungen in vielen Fällen höher ist als die Wahrscheinlichkeit, eine Behinderung zu entdecken, ist ebenfalls nur wenigen bekannt.

Für Franziska Wirz ist klar: Idealerweise würden sich werdende Eltern vor der Schwan-

gerschaft über die Tests und ihre Folgen informieren. Oder noch besser: "Eigentlich müssten diese Themen bereits in der Schule aufgegriffen werden."

KOSTENLOSE BERATUNG

Die appella Telefon- und Online-Beratung bietet unabhängige und unentgeltliche Information und Beratung zu Themen rund um die reproduktive Gesundheit. Der unabhängige, im Jahr 1994 gegründete Verein wurde vor drei Jahren von der Gesundheitsdirektion des Kantons Zürich anerkannt. Die Broschüre "Schwangerschaftsvorsorge – wie gehen wir damit um?" kann bei appella gratis bestellt werden. Im Sommer erscheint eine aktualisierte Version. www.appella.ch

Über Leben und Tod entscheiden

"Man will sich nur absichern, dass alles okay ist und dann das...", erinnert sich Barbara Camenzind (44), als wäre es gestern gewesen: "Ich selber hätte den Ersttrimestertest vermutlich nicht gemacht. Aber mein Mann hatte ein komisches Gefühl." Und auch die Ärztin wies angesichts des mütterlichen Alters auf die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik hin. Barbara Camenzinds Zuversicht war gross, dass wie bei den vorhergehenden zwei Schwangerschaften "alles gut laufen würde". Doch es kam anders: Der Ersttrimestertest wies ein Risiko von 1:93 für eine Chromosomenstörung aus – eine Nachricht, die die Eltern völlig unvorbereitet traf. Invasive Untersuchungen erhärteten den Verdacht auf eine Trisomie 21. Die behandelnde Frauenärztin habe in dieser schwierigen Phase nie versucht, sie in irgendeiner Weise zu beeinflussen, sagt die Mutter des heute achtjährigen Laurin, dem jüngsten von drei Kindern. Vielmehr informierte sie sachlich über die beiden Varianten – Abbruch oder Weiterführung der Schwangerschaft – und vermittelte Adressen von Familien, die sich für unterschiedliche Lösungen entschieden hatten. In der Folge erstellte Barbara Camenzind mit ihrem Mann ein Entscheidungsraster pro und contra ein Familienmitglied mit Trisomie 21. Die Vorstellung, das Kind gebären zu müssen, weil es in der 16. Woche für eine Küretage bzw. Ausschabung bereits zu spät war, stellte ein gewichtiges Argument gegen einen Abbruch dar. Dennoch: "Zu diesem Zeitpunkt hatte ich im Stillen manchmal gehofft, dass das Kind von selber geht". Hinzu kam die Ungewissheit, wie stark die Ausprägung des Down-Syndroms sein würde. Erst in der 20. Schwangerschaftswoche konnten die Eltern kurz aufatmen:



© Vera Markus

Laurin ist wie seine beiden Geschwister ein Wunschkind.

Ein Herzfehler liess sich ausschliessen, versicherten die Ärzte. Die Geschäftsführerin von **insieme cerebral** Zug geht davon aus, dass die Hemmschwelle, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen, mit dem neuen Bluttest weiter sinkt: "Der Abbruch kann so früher und ohne eine belastende Geburt vorgenommen werden", gibt sie zu bedenken. Die Vorstellung, dass bald nur noch wenige dieser besonderen Kinder die Welt erblicken könnten, stimmt sie nachdenklich: "Damit erhalten sie nie die Chance, uns zu zeigen, was für Menschen sie sind".

Mehr zu Laurin: www.unserbaby.ch/laurin04