

Warum jagen wir Trisomie 21?

Teil 2: Frühdiagnose Trisomie 21: individuelle und gesellschaftliche Implikationen

| Prof. Dr. Elisabeth Gödde

Teil 1 gibt einen Überblick zum Krankheitsbild „Down-Syndrom“ und seiner Ursache, der Trisomie 21. Die Diagnose „Down-Syndrom“ ist traditionell eine Blickdiagnose bei der Erstuntersuchung des Neugeborenen. Dank medizin-technischer Entwicklungen kann die (Verdachts-)Diagnose Trisomie 21 inzwischen weit vor dem Geburtstermin gestellt werden. Die Bedeutung dieser vorgeburtlichen Diagnostik geht erheblich über die Diagnose bei Geburt hinaus.

Mögliche Konsequenzen

Bei der Überlegung „Abbruch der Schwangerschaft: ja oder nein?“ muss während der Schwangerschaft das natürliche Fehlgeburtsrisiko beachtet werden. Die Chromosomenfehlverteilung, die alle Chromosomen betreffen kann, ist ein Spontanereignis. Und die Natur „korrigiert“ diese Schwangerschaften, indem sie zu Fehlgeburten führen. Das heißt: Frauen, Paare und Familien quälen sich schon früh mit der Frage, wie sie mit ihrem behinderten Kind leben werden. Irgendwann haben sie dann unter Umständen eine spontane Fehlgeburt, die natürlich auch ein tragisches Ereignis ist. Eine Fehlgeburt ist etwas, was passiert und nicht in unserer Verantwortung liegt. Für einen Schwangerschaftsabbruch ist aber jeder selbst verantwortlich. Das birgt ungeheures Konfliktpotenzial und Entscheidungsnöte.

Es kann davon ausgegangen werden, dass z. B. von den Schwangerschaften mit Trisomie 21 zwischen dem Zeitraum, in dem die Chorionzottenbiopsie durchgeführt wird (11./12. SSW) und dem erwarteten Geburtstermin ca. 42 % spontan verloren gehen. Zwischen dem Zeitraum, in dem die Amniozentese durchgeführt wird (15. bis 17. SSW) sind es noch ca. 23 % (Morris et al., 2002).

D. h., je früher eine genetische Pränataldiagnostik durchgeführt wird, umso häufiger werden auffällige Befunde festgestellt.

Dies gilt auch für die so genannte nicht-invasive, d. h. an einer mütterlichen Blutpro-

be durchgeführte genetische Untersuchung von Zellen des Ungeborenen.

Je nach Befund, insbesondere in den noch frühen Schwangerschaftswochen 11 bis 14, kann der Spannungsbogen reichen von „keine Lebenschance außerhalb des Mutterleibs“ bis „Leben mit – möglicherweise erheblichen – Behinderungen“ für das Kind und seine Familie. Zu den in dieser Situation möglichen Konsequenzen gehört auch der Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation, die die gegenwärtige und zukünftige körperliche und seelische Gesundheit der Schwangeren in den Mittelpunkt stellt. Ein Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation ist im gesetzlichen Sinne gerechtfertigt.

Schlussendlich trifft die Schwangere die Entscheidung: Abbruch ja oder nein?!? höchstpersönlich und alleine. Sie findet zu dieser Entscheidung jedoch in der Regel gemeinsam mit den Menschen, die sie begleiten und die – jeder auf seine Weise – von der schlechten Nachricht betroffen sind. Da die



EVFK – Europäischer Verband für Kinesologie e.V.
Cunostr. 50 - 52
D-60388 Frankfurt – Bergen
E-Mail: info@evfk.de
www.kinesologie-verband.de

Entscheidung nicht nur den weiteren Lebensweg der Schwangeren und ihres Ungeborenen betrifft, sondern auch den der ganzen Familie und der Menschen, die das Kind erwartet haben, gibt es für sie viele Fragen: ein breites Spektrum an möglichen Antworten – doch welche passen zu uns?

Entscheidungsfindung

Alle, zu deren Aufgaben es gehört, Schwangere und ihre Familien auch in diesen Situa-

Screening

(Dtsch. Ärztebl 109, 385, 2012), Ausgewählte Textpassagen

„Die Früherkennung von Erkrankungen ... gilt allgemein als sinnvoll. Es gibt jedoch auch immer wieder Indizien, die bei einzelnen Erkrankungen dagegen sprechen.“ ... „Neben dem möglichen Nutzen muss auch der mögliche Schaden, vor allem in der Gruppe der falsch positiv getesteten Patienten, betrachtet werden.“

Grundprinzip des Screenings

Definition: Screening für eine Erkrankung ist die Untersuchung asymptomatischer Personen mit dem Ziel, sie in Bezug auf die Zielkrankheit in solche mit hoher und solche mit niedriger Wahrscheinlichkeit, die Krankheit zu haben, einzuteilen. Personen mit hoher Wahrscheinlichkeit werden weiter untersucht, um zu einer endgültigen Diagnose zu gelangen. Als krank diagnostizierte Personen werden anschließend therapiert. ... Screening ist damit keine allgemeine Gesundheitsvorsorge, sondern bezieht sich jeweils auf eine konkrete Erkrankung. ... Es gibt meist mehr falsch-positive als echtpositive.

Früherkennung: Im Wort Früherkennung steckt die Grundidee des Screenings: eine zeitlich vorverlegte Diagnose soll es ermöglichen, mit mehr Erfolgsaussicht behandelbare Formen der Krankheit zu erkennen. Dazu nimmt man implizit an, dass die Erkrankung sich ohne Behandlung mit der Zeit zu Formen mit schlechterer Prognose weiterentwickeln würde.

tion zu beraten, wissen, dass neben Fakten auch Gefühle und Meinungen gefragt sind. Doch woher wissen, was aktuell helfen könnte? Sie sehen in versteinerte Gesichter, Tränen, spüren Anspannung, Wut, Enttäuschung, Trauer – Gefühle, die unkontrolliert ihren Weg suchen. Es dauert seine Zeit, bis der Schmerz die Worte finden kann, die andere verstehen, auf die sie angemessen reagieren können. Die vermeintliche Langsamkeit im Begreifen des Unbegreiflichen entspricht dem Entwicklungsprozess zur Erkenntnis „unser Kind ist anders“, dem Abschiednehmen vom und dem Trauern um das Wunschkind, der Wut auf das ungerechte Schicksal und die nicht zu beantwortende, bohrende Frage „Warum?!“. Hier den richti-

gen Zugang zu den Leidenden zu finden, ist keine Frage der fachlichen Professionalität, es ist eine Frage der Fürsorge.

Für diese Situationen hat „der Gesetzgeber“ das Schwangerschaftskonfliktgesetz erweitert um die Regelung eines umfangreichen Beratungsangebots. Die verschiedenen Blickwinkel unterschiedlicher Professionen und persönliche Erlebnisse von Familien sind Möglichkeit, das eigene Verhalten zu reflektieren. Für die Schwangere können die Kontakte zu anderen Familien, die mit ihren Kindern leben, eine Hilfe sein, den Weg zur eigenen Entscheidung zu finden. Dies gilt allerdings nur für Erkrankungen, die mit dem Überleben außerhalb des Mutterleibs

grundsätzlich vereinbar sind. Für z. B. die Aneuploidie oder den thanatophoren Zwergwuchs gilt dies nicht.

Lebenswichtige Entscheidungen brauchen Zeit, sie müssen reifen, verschiedene Szenarien angedacht und angefühlt werden.

Es gibt keine objektiven Kriterien für die „richtige“ Entscheidung, jede Information kann wichtig sein, damit nicht eines Tages der Gedanke „... wenn wir das vorher gewusst hätten!“ zur Qual wird.

Erst-Trimester-Screening

„Screening“ (Kasten „Screening“) ist ein in der medizinischen Versorgung der Bevölkerung regelmäßig geübtes Vorgehen mit dem Ziel, Personen mit bestimmten Risikobefunden frühzeitig zu erkennen und Erkrankungen zu behandeln, bevor sie zu erheblichen oder lebensbedrohlichen Situationen führen.

Das sogenannte „Erst-Trimester-Screening“ wird zwischen der 11+0 und 13+6 Schwangerschaftswoche durchgeführt. Es gruppiert die untersuchten Schwangeren in einem „Ampelschema“ in drei Gruppen in Bezug auf Trisomie 21 des erwarteten Kindes: unauffällig (grün), intermediär (gelb) und auffällig (rot). Die möglichen Interventionen sind weitere Abklärung durch eine invasive genetische Pränataldiagnostik und keine weitere Diagnostik. Bei festgestellter Trisomie sind die Handlungsoptionen Fortsetzung der Schwangerschaft oder Abbruch. In wie weit diese Optionen „Therapie“ im Sinne des Screenings sind, ist sicherlich eine außerordentlich persönliche Einschätzung. Dem entsprechend wird das „Erst-Trimester-Screening“ in den Informationen der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) unter den Verfahren zur Risikoeinschätzung als „Ersttrimester-Test“ beschrieben: „Aus den gemessenen Werten wird ein statistisches Risiko berechnet. ... Eine statistische Risikoeinschätzung sagt nichts Konkretes über das Ungeborene aus, sie ist die Berechnung einer Wahrscheinlichkeit.“

Gesetzliche Regelungen

Der Schwangerschaftsabbruch nach medizinischer Indikation (§ 218a Absatz 2 Strafgesetzbuch) stellt die gegenwärtige und zukünftige seelische und körperliche Gesund-

Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz – SchKG)

...

§ 2a Aufklärung und Beratung in besonderen Fällen.

(1) Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperlich oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die medizinischen und psychosozialen Aspekte, die sich aus dem Befund ergeben, unter Hinzuziehung von Ärztinnen oder Ärzten, die mit dieser Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, zu beraten. Die Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen. Die Ärztin oder der Arzt hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 und zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden zu vermitteln.

(2) Die Ärztin oder der Arzt, die oder der gemäß § 218b Absatz 1 des Strafgesetzbuchs die schriftliche Feststellung über die Voraussetzungen des § 218a Absatz 2 des Strafgesetzbuchs zu treffen hat, hat vor der schriftlichen Feststellung gemäß § 218b Absatz 1 des Strafgesetzbuchs die Schwangere über die medizinischen und psychischen Aspekte eines Schwangerschaftsabbruchs zu beraten, über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 zu vermitteln, soweit dies nicht auf Grund des Absatzes 1 bereits geschehen ist. Die schriftliche Feststellung darf nicht vor Ablauf von drei Tagen nach der Mitteilung der Diagnose gemäß Absatz 1 Satz 1 oder nach der Beratung gemäß Satz 1 vorgenommen werden. Dies gilt nicht, wenn die Schwangerschaft abgebrochen werden muss, um eine gegenwärtige erhebliche Gefahr für Leib oder Leben der Schwangeren abzuwenden.

(3) Die Ärztin oder der Arzt, die oder der die schriftliche Feststellung der Indikation zu treffen hat, hat bei der schriftlichen Feststellung eine schriftliche Bestätigung der Schwangeren über die Beratung und Vermittlung nach den Absätzen 1 und 2 oder über den Verzicht darauf einzuholen, nicht aber vor Ablauf der Bedenkzeit nach Absatz 2 Satz 2.

...

heit der Schwangeren in den Mittelpunkt. Die Entscheidung, ob der medizinisch indizierte Abbruch auch tatsächlich durchgeführt wird, trifft die Schwangere. Um diese Entscheidung so fundiert wie möglich treffen zu können, hat der Gesetzgeber mit dem Schwangerschaftskonfliktgesetz, zuletzt erweitert zum 01.01.2010 um den § 2a (Kasten „SchKG“), den gesetzlichen Rahmen für ein angemessenes Beratungsangebot geschaffen. 2010 wurden 3.077 Schwangerschaftsabbrüche nach medizinischer Indikation gemeldet (entsprechend 2,8 % aller gemeldeten Abbrüche). 2.117 (1,9 %) wurden zwischen der 12. und 21. SSW und 462 (0,4 %) nach der 22. SSW durchgeführt (Statistisches Bundesamt).

Das am 01.02.2010 in Kraft getretene Gendiagnostikgesetz regelt nicht nur den Umgang mit der genetischen Pränataldiagnostik nach invasiven Eingriffen, sondern auch schon den Umgang mit der prädiktiven Diagnostik, d. h. in Bezug auf Schwangere die Verfahren zur Risikoabschätzung für die Trisomien 21, 13 und 18. Richtlinien zur Durchführung werden von der Gendiagnostik-Kommission erarbeitet.

Wer nun wirklich die geforderten und sicher notwendigen Beratungen durchführen soll und wie sie zu finanzieren sind, ist leider bisher nicht zufriedenstellend geklärt.

Ausblick

Die weitere Entwicklung der Techniken für genetische Analysen ermöglicht in vielen Fachbereichen der Medizin die Aufklärung genetischer (Mit-)Ursachen von Erkrankungen und die gezieltere Planung von Therapien. Die präzise Diagnostik von Risikokonstellationen, z. B. das Erkrankungsrisiko für erbliche Herzerkrankungen oder Krebserkrankungen, kann Personen aus Risikofamilien die Entscheidung für individuelle prophylaktische Maßnahmen ermöglichen. Eines wird die lückenlose Aufklärung des individuellen genetischen Codes an einer Blut- oder Speichelprobe allerdings nicht sein: die exakte Voraussage für den Lebenslauf von der Wiege bis zur Bahre. Neben den unkalkulierbaren nicht-genetischen Einflüssen ist die Aktivität der einzelnen Gene nicht gleichbleibend, sondern abhängig von unterschiedlichsten Einflussfaktoren, z. B. auch der Epigenetik.



**Prof. Dr. med. habil.
Elisabeth Gödde**

ist Fachärztin für Humangenetik und Psychotherapeutin, Hypnotherapie (DGH), sowie Mitglied der Fakultät für Gesundheit der Universität Witten / Herdecke mit apl.-Professur. Schwerpunkt ihrer Arbeit ist der Umgang mit Enttäuschungen und Fehlschlägen bei der privaten Lebens- und Familienplanung, insbesondere wenn gesundheitliche Probleme von Bedeutung sind.

Kontakt:

bureau@
individuelle-lebenskonzepte.de
www.individuelle-lebenskonzepte.de
www.ihre-humangenetikerin.de