



Ethische und rechtliche Fragen der Pränataldiagnostik und Präimplantationsdiagnostik

Eckhard Nagel

Publikation

Vorlage: Datei des Autors

Eingestellt am 15.05.2012 unter

www.hss.de/download/Nagel_Praesentation.pdf

Autor

Prof. Dr. mult. Eckhard Nagel

Mitglied des Deutschen Ethikrats, Ärztlicher Direktor des Universitätsklinikums Essen, Geschäftsführender Direktor des Instituts für Medizinmanagement und Gesundheitswissenschaften der Universität Bayreuth

Veranstaltung

Schutz des ungeborenen Lebens im Kontext moderner pränataler Diagnostik

Tagung

der Hanns-Seidel-Stiftung

am 25.04.2012

im Konferenzzentrum München

Empfohlene Zitierweise

Beim Zitieren empfehlen wir hinter den Titel des Beitrags das Datum der Einstellung und nach der URL-Angabe das Datum Ihres letzten Besuchs dieser Online-Adresse anzugeben.

[Vorname Name: Titel. Untertitel (Datum der Einstellung).

In: <http://www.hss.de/...pdf> (Datum Ihres letzten Besuches).]

Ethische und rechtliche Fragen der Pränataldiagnostik und Präimplantationsdiagnostik

Eckhard Nagel

Hanns Seidel Stiftung

Schutz des ungeborenen Lebens im Kontext moderner pränataler Diagnostik

München, 25.04.2012

Pränataldiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien

Präimplantationsdiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien



Pränataldiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien

Präimplantationsdiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien



Pränataldiagnostik (PND)

„Approximately 2-3% of UK pregnancies will be affected by one or more congenital abnormality“

Collins, S.L., Impey, L. (2012): Prenatal diagnosis: Types and techniques, *Early Human Development* 88 (1), 3-8, S.3

- Die pränatale Diagnose solcher Zustände ist unter den folgenden Gesichtspunkten sinnvoll:
 - Vorbereitung der Eltern auf die Geburt eines betroffenen Kindes
 - Einleitung einer engmaschigen fetalen Überwachung, um ein bestmögliches medizinisches Outcome zu realisieren
 - Festlegung des Zeitpunktes, des Ortes und des Modus der Geburt
 - Vorstellung in spezialisierten Zentren
 - Einleiten therapeutischer Maßnahmen „in utero“
 - Entscheidung über die Fortführung der Schwangerschaft



Reguläre Schwangerschaftsvorsorge

- Ziele nach den ***Mutterschafts-Richtlinien****:
 - Risikoschwangerschaften und Risikogeburten frühzeitig erkennen,
 - Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter und Kind abwenden,
 - Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkennen und der Behandlung zuführen

***Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“)** in der Fassung vom 10. Dezember 1985, zuletzt geändert am 15. Dezember 2011



Reguläre Schwangerschaftsvorsorge

- Ziel der Mutterschafts-Richtlinien ist die
 - „Sicherung einer nach den Regeln der ärztlichen Kunst und
 - unter Berücksichtigung des allgemein anerkannten Standes der medizinischen Erkenntnisse
 - **ausreichende und zweckmäßige und wirtschaftliche** ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und Entbindung.“



Ausmaß der Diagnostik

Reguläre Schwangerschaftsvorsorge nach
Mutterschaftsrichtlinien



Einsatz weiterführender pränataler Diagnosemethoden
nach medizinischer Indikation oder als IGeL

Methoden der pränatalen Diagnostik

Ultraschall

- Screening: Dreimalig B-Mode Ultraschall im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge
- Bei medizinischer Indikation oder auf Wunsch weiterführende Sonographie
 - Dopplersonographie
 - 3D/4D Ultraschall
 - Kardiale Echokardiographie
 - Nicht invasiver Nachweis fetaler Anämie
- Im Rahmen invasiver PND Maßnahmen
- Weitgehend risikofrei



Fetale Magnetresonanztomographie

- In Einzelfällen
- Keine klinische Routine
- Hohe Kosten
- Geringe Erfahrungen



Methoden der pränatalen Diagnostik

Verfahren zur Risikoeinschätzung

- Bestimmung der Nackentransparenz im Ultraschall
 - beta-HCG und PAPP-A Bestimmung
 - Triple Test (HCG, Östriol, Alpha-Fetoprotein)
- } Ersttrimester-Screening
- Diese Verfahren werden in der Regel als IGeL angeboten
 - Es werden Wahrscheinlichkeiten berechnet



Methoden der pränatalen Diagnostik

Invasive Maßnahmen

- Chorionzottenbiopsie
- Amniozentese
- Fetoskopie (Biopsie)
- Chordozentese (Transfusion)

fetales DNA-
Material



Methoden der pränatalen Diagnostik

„Minimal invasive“ Maßnahmen (cell free fetal DNA, cffDNA)

- Identifikation von fetaler DNA im mütterlichen Blut durch *Lo et al.* in den späten 1990er Jahren
- Rh-D Typisierung mittels cffDNA
- Molekulare Geschlechtsbestimmung
- Erste Arbeiten zum Nachweis monogenetischer Erkrankungen
- Bereits klinisch verfügbare Tests auf Aneuploidie (Trisomie 13, 18, 21)



PND - Risiken

- Mit den invasiven Techniken der PND ist ein gesundheitliches Risiko verbunden
 - für die Schwangere (Infektionen, Blutungen, wehenartige Schmerzen)
 - für das Ungeborene (Verletzungsrisiko)
- Insbesondere besteht die Gefahr der Auslösung von Fehlgeburten
 - bei der Zottenbiopsie ca. 0,5-2%
 - bei der Amniozentese ca. 0,5-1%

Bei einer vierzigjährigen Schwangeren liegt die statistische Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt zu bringen, unter einem Prozent

Rechtliche Rahmenbedingungen

- Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (**Schwangerschaftskonfliktgesetz - SchKG**): "Schwangerschaftskonfliktgesetz vom 27. Juli 1992 (BGBl. I S. 1398), das zuletzt durch Artikel 3 Absatz 2 des Gesetzes vom 22. Dezember 2011 (BGBl. I S. 2975) geändert worden ist"
- **Strafgesetzbuch** (StGB) regelt in §§ 218 und 219 die Bedingungen eines Schwangerschaftsabbruches
- **Gendiagnostikgesetz** vom 01. Februar 2010
- Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („**Mutterschafts-Richtlinien**“) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60 a vom 27. März 1986) zuletzt geändert am 15. Dezember 2011 veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 36, S. 914 in Kraft getreten am 3. März 2012
- Bestattungsgesetze der Länder



Schwangerschaftskonfliktgesetz

- bei Mitteilung eines auffälligen fetalen pränataldiagnostischen Befundes ergebnisoffene und verständliche Beratung über medizinische und soziale Aspekte sowie Aufzeigen von Möglichkeiten der Unterstützung durch die Ärztin/den Arzt
- Einbezug von Spezialisten
- Hinweis auf Anspruch auf psychosoziale Beratung, Nennung von Beratungsstellen
- 3 Tage Frist vor dem schriftlichen Stellen der Indikation zum Schwangerschaftsabbruch nach § 218a Abs. 2 StGB nach Mitteilung einer entsprechenden PND Diagnose
- **Tenor: Mehr Beratung, mehr Information, längere Bedenkzeit**



Gendiagnostikgesetz

- Ärztliche Beratungspflicht (entspricht nicht der medizinischen Aufklärung) vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses durch eine entsprechend qualifizierte (!) Person.
- Darunter fallen auf jeden Fall die Tests zur Risikoabschätzung (z.B. Ersttrimester Test) sowie die invasiven Maßnahmen zur DNA Gewinnung, wohl auch der weiterführende Ultraschall unter bestimmten Fragestellungen, nicht jedoch der Basisultraschall nach Mutterschaftsrichtlinie
- **Tenor: Kein Test (mit genetischem Informationsgewinn) ohne umfassende peridiagnostische Beratung**



PND - Kritik

- PND wird häufig als unausweichlicher Teil der Schwangerenvorsorge dargestellt.
- Entwicklung zu einem medizinisch kontrolliertem „**Geschäft mit der Angst**“ (Braun, A. zitiert nach Richter-Kuhlmann, E.A. (2005): Pränataldiagnostik, Deutsches Ärzteblatt 102 (24), A1717)
- Gefahr von einem „**gesellschaftlich akzeptierten Instrumentarium zur Selektion**“ (Kühn, D. zitiert nach Richter-Kuhlmann, E.A. (2005): Pränataldiagnostik, Deutsches Ärzteblatt 102 (24), A1717)
- Eine ablehnende Haltung gegenüber der PND kann Rechtfertigungsdruck erzeugen.



PND - Konsequenzen

- Einige der bei der PND erkennbaren Krankheiten sind
 - nach der Geburt therapierbar oder
 - erfordern eine bestimmte Geburtsvorbereitung
- Die meisten Erkrankungen jedoch, die durch die PND erkannt werden, sind nicht therapierbar
- Die Schwangere steht daher vor der Entscheidung,
 - die Schwangerschaft in dem Wissen um das kranke Ungeborene fortzusetzen oder
 - einen Abbruch auf Grund einer medizinischen Indikation vornehmen zu lassen



PND - Konsequenzen

- In vielen Fällen steht nicht die Frage der rechtzeitigen Behandlung im Raum, sondern die Frage eines Schwangerschaftsabbruchs.

Vgl. Bertram, C. zitiert nach Hünerfeld, P. (2007): Fehlendes Vertrauen: Pränataldiagnostik auf Abwegen, URL: <http://www.swr.de/odyso/-/id=1046894/nid=1046894/did=2258650/ehoekq/index.html> [Stand: 15.05.2012]

- In diesem Zusammenhang ist die Sinnhaftigkeit einer PND von der vorherigen Bereitschaft zu einem Schwangerschaftsabbruch abhängig.



Schwangerschaftsabbruch

- Ein Schwangerschaftsabbruch kann nach § 218a Strafgesetzbuch nicht nur rechtswidrig sein, sondern auch
 - *rechtswidrig, aber straffrei* oder
 - *nicht rechtswidrig*
 - aufgrund medizinisch-(sozialer) Indikation
 - aufgrund kriminologischer Indikation
- Eine Konfliktberatung ist in beiden Fällen nicht vorgeschrieben
- Beide Indikationen sind „nach ärztlicher Erkenntnis“ zu beurteilen



Schwangerschaftsabbruch

Die medizinische Indikation

- beruht auf der Erwägung, dass die Schwangere in menschlich unzumutbarer Weise überfordert würde, wenn das Austragen des Kindes von ihr verlangt würde.
- impliziert auch Fälle mit Erkrankungen von Embryo bzw. Fetus (frühere „embryopathische Indikation“).
- Da auch familiär-soziale Lebensumstände zu berücksichtigen sind, hat diese Indikation auch eine „soziale Komponente“



Schwangerschaftsabbruch

- Häufigster Anlass für eine invasive PND ist der Wunsch nach einer Beurteilung des embryonalen/fetalen Chromosomensatzes.
- Monogen bedingte Erkrankungen können zunehmend diagnostiziert werden.
- Polygen-multifaktorielle Erkrankungen können (derzeit) über Gentests nicht zuverlässig diagnostiziert, aber im Falle von Fehlbildungen zum Teil durch Ultraschall pränatal festgestellt werden.



Schwangerschaftsabbruch

- Nach Diagnose einer Trisomie 21 werden 90-95% der Schwangerschaften abgebrochen.
- Mittleres Sterbealter 1983: 25 Jahre
- Mittleres Sterbealter 1997: 49 Jahre
- seit 2000
 - Lebenserwartung Männer: 61,1 Jahre
 - Lebenserwartung Frauen: 57,8 Jahre

Pablo Pineda (erster europäischer Akademiker mit Down-Syndrom):

„Eltern mit Kindern, die „anders“ sind, verbessern sich auch als Eltern. Sie werden toleranter und solidarischer. Das ist doch eine Chance, die man nützen sollte. Die Auswahl des Kindes à la carte ist nicht gut. Denn schlussendlich wählen wir das Perfekte. Und wenn dann alle gleich sind, sind wir um vieles ärmer.“

zitiert nach Welt Online (2009): Behinderung: Europas erster Lehrer mit Downsyndrom, URL:
<http://www.welt.de/gesundheit/article3901173/Europas-erster-Lehrer-mit-Downsyndrom.html> [Stand: 15.05.2012]

PND als Folge von Defensivmedizin

- Für die PND gibt es nicht nur eine durch die Zulässigkeit der Abtreibung unmittelbar induzierte Nachfrage *durch Schwangere*.
- Vielmehr gibt es auch eine Nachfrage *von der Seite der Ärzteschaft*
 - Sie beruht auf der Furcht, selbst haftungsrechtlich zur Verantwortung gezogen zu werden, wenn der Schwangeren nicht zur PND geraten wird.
 - Aus diesem Blickwinkel ist die PND Folge einer defensiven Haltung in der Medizin.



Beispiel LifeCodexx Praena Test:

- Bei diesem Test werden fetale DNA-Fragmente aus dem mütterlichen Blut analysiert.
- Aus der chromosomalen Herkunft einer großen Anzahl von DNA-Bruchstücken lässt sich berechnen, ob das Chromosom 21 mit hoher Wahrscheinlichkeit dreifach angelegt ist.
- Im Gegensatz zu bereits verfügbaren Testmethoden auf eine Trisomie 21 ist dieses Verfahren für den Fötus ungefährlich (nicht-invasiv).
- Damit verbunden sein könnte die Gefahr eines Automatismus.



Pränataldiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien

Präimplantationsdiagnostik

Ziele und Rahmenbedingungen

Konsequenzen und Argumentationslinien



Präimplantationsdiagnostik (PID)

- Nach einer in-vitro-Fertilisation wird ein wenige Tage alter Embryo auf seine „erbliche Belastung“ hin überprüft.
- Nur wenn ein Embryo als „erblich unbelastet“ getestet worden ist, wird der entsprechende Embryo in die Gebärmutter der Frau übertragen.



PID - Diagnostik

- Grundsätzlich sind zwei Gruppen genetisch bedingter Störungen und Krankheiten durch PID nachweisbar:
 - Monogen erbliche Krankheiten
 - Chromosomenstörungen
- PID zum Ausschluss multifaktoriell erblicher
 - Merkmale (z. B. Augenfarbe, Haarfarbe, Körpergröße, Intelligenz)
 - Krankheiten (z. B. Diabetes mellitus, Geisteskrankheiten)ist nicht möglich.



PID in Deutschland

- April 2011: Im Bundestag fand die erste Beratung über drei Gesetzentwürfe zu einer möglichen Regelung der Präimplantationsdiagnostik statt:
 - „Entwurf eines Gesetzes zum Verbot der Präimplantationsdiagnostik (PID)“
 - „Entwurf eines Gesetzes zur begrenzten Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikgesetz - PräimpG)“
 - **„Entwurf eines Gesetzes zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikgesetz - PräimpG)“**
→ **im Juni 2011 angenommen**



PID in Deutschland

- September 2011: Der Bundesrat billigt das vom Bundestag beschlossene Gesetz zur Regelung der PID
- Dezember 2011: **Das Präimplantationsdiagnostikgesetz - PräimpG tritt in Kraft**
- Eine PID soll an zugelassenen Zentren ausnahmsweise für Paare ermöglicht werden,
 - wenn diese die Veranlagung für eine schwerwiegende Erbkrankheit in sich tragen oder
 - wenn mit einer Tot- oder Fehlgeburt zu rechnen ist.



- 2011: Stellungnahme zur PID

„Für diejenigen Situationen, in denen genetische Anlagestörungen aber mit dem Leben nicht vereinbar sind (z. B. Aneuploidie), sind die Grundbedingungen des menschlichen Daseins, wie beispielsweise die Potenzialität, nicht gegeben. ... In diesen Fällen sollte die PID erlaubt sein ...“

Sondervotum Eckhard Nagel

PID als Chance

- Das Recht auf eigene Nachkommen wird gesehen als Teil des Grundrechts auf freie Entfaltung der Persönlichkeit.
- Ehe und Familie stehen unter besonderem Schutz (Art. 6 GG).
- Es liegt in der Konsequenz des gerechtfertigten Kinderwunsches, den Eltern das verantwortliche Bemühen ethisch zuzubilligen, dem gewünschten Kind absehbare schwere Leiden oder frühen Tod zu ersparen.



PID als Chance

- Die PID ermöglicht es, bestimmte Erkrankungen bereits *vor* der Schwangerschaft zu erkennen.
- So könnte die Frau auf die Implantation eines kranken Embryonen verzichten.
- Damit verbunden ist eine Reduktion der schweren psychischen und körperlichen Belastung
 - einer Schwangerschaft auf Probe bzw.
 - eines Schwangerschaftsabbruchs.



PID als Chance

PID – vorverlegte PND

*Wenn es hingenommen wird,
dass die Entwicklung eines
kranken Embryonen
abgebrochen wird, ist es dann
nicht besser, ihn vorher zu
untersuchen und ihn der Mutter
gar nicht erst einzupflanzen?*



Beispiel (Spanien, März 2009)

Andrés Mariscal (7 Jahre) litt unter *Thalassaemia major* (Thalassämie), einer schweren erblichen Blutkrankheit, die als „unheilbar“ galt.

- Die Eltern möchten ihrem Kind ein Leben ohne Krankheit ermöglichen.
- Im Oktober 2008 wird Javier geboren, ein sog. „Designerbaby“.
- Javier wurde künstlich gezeugt und gezielt unter denjenigen Embryos ausgewählt, die die Erbkrankheit nicht aufweisen und genetisch am besten zu Andrés passen.

Die Therapie mit dem Nabelschnurblut des jüngeren Bruders war erfolgreich: Andrés hat ein neues Leben vor sich.



Beispiel (Spanien, März 2009) - Kommentare

- Wenn die Eltern ohnehin ein zweites Kind wollen, sei das Vorgehen „ethisch vertretbar“. [...] „Ich halte es für ihr gutes Recht, die Krankheit bei dem jüngeren Kind zu verhindern.“
- „Wenn es dann noch als Spender für seinen Bruder zur Verfügung stehen kann, ist das ein medizinischer Fortschritt.“
- Schließlich geht es nicht um „blonde Haare oder blaue Augen“.

Diedrich, K. zitiert nach Berndt, C. (2009): "Designer-Baby„: Geboren, den Bruder zu retten, URL: <http://www.sueddeutsche.de/wissen/designer-baby-geboren-den-bruder-zu-retten-1.409471> [Stand: 15.05.2012]



Beispiel (Spanien, März 2009) - Kommentare

Der Vorsitzende der spanischen Bischofskonferenz, **Antonio Maria Rouco Varela**: Es würde verschwiegen, das genetisch unpassende Embryos eliminiert werden.

Vgl. Müller, U. (2009): Präimplantationsdiagnostik: "Designerbaby" rettet siebenjährigen Spanier, URL: <http://www.welt.de/gesundheit/article3382076/Designerbaby-rettet-siebenjaehrigen-Spanier.html> [Stand: 15.05.2012]

Bischofskonferenz: „Die Geburt eines Menschen geht einher mit der Zerstörung von anderen Lebewesen, seinen Geschwistern, denen man ihr Recht auf Leben verweigert.“

zitiert nach Müller, U. (2009): Präimplantationsdiagnostik: "Designerbaby" rettet siebenjährigen Spanier, URL: <http://www.welt.de/gesundheit/article3382076/Designerbaby-rettet-siebenjaehrigen-Spanier.html> [Stand: 15.05.2012]



PID – Grenzen

- Es ist generell nicht möglich, werdenden Eltern ein gesundes Kind zu garantieren:
 - Zahlreiche äußere Einflüsse (Medikamente, Infektionen, Vitaminmangel etc.) oder
 - Komplikationen unter der Geburt können zur Schädigung des Kindes führen.
- Daher macht PID die PND nicht überflüssig (doppelte Belastung der Mutter).



PID – Risiken

- PID erzeugt „**Leben auf Probe**“
 - Embryonen, die genetische Krankheitsmerkmale tragen, werden verworfen.
 - Wenn man einem Embryo bereits Menschenwürde zuspricht, ist dieses Verhalten nicht zulässig.
 - Vor der PND erlebt die Schwangere bewusst die kindliche Entwicklung im Mutterleib und die eigene Hormonumstellung.
 - Es muss angenommen werden, dass die Entscheidung, menschliches Leben zu verwerfen, dem Arzt als auch der schwangeren Frau außerhalb des Mutterleibs leichter fällt.
 - Deshalb bedarf der Embryo hier eines höheren Schutzes.



PID – Risiken

- Zielhorizont der PID ist in aller Regel die Gesundheit des zukünftigen Kindes.
- Tatsächlich aber soll nicht die Krankheit eines Kindes abgewendet werden, sondern das Kind selbst, falls es erblich bedingt an der Krankheit leiden würde.
- Das ist nicht ärztliche Prävention, sondern eugenische Selektion.
- Dies trifft allerdings auch für die selektive Abtreibung nach pränataler Diagnostik zu.



PID – Risiken

- Mit PID könnte sich die Selektion von ungeborenem Leben ausbreiten ...
- Ob ein Kind zur Welt kommt, könnte mehr und mehr davon abhängen, ob es den Vorstellungen der Eltern von Gesundheit und von anderen erwünschten Eigenschaften entspricht.
- Die Einstellung zu Behinderten könnte negativ beeinflusst werden
 - Diskriminierung von Behinderten
 - Entstehung von gesellschaftlichem Druck, PID zu nutzen, um Behinderungen zu vermeiden



PID – Risiken

- Einen abschließenden Katalog von Krankheiten aufzustellen, bei denen PID gerechtfertigt ist, ist nicht möglich.
- Wird die Indikation mit der Selbstbestimmung der Frau bzw. der Eltern begründet, würde u.U. die Indikation beliebig ausgedehnt werden.
- Im internationalen Kontext zeichnet sich bereits eine Tendenz zur Ausweitung der Indikation ab.
- Eine wirksame Beschränkung ist nicht unbedingt zu erwarten.



PID

- PID ermöglicht die Heilung bei einigen Erbkrankheiten.
- Der Schutz der Mutter rechtfertigt auf Basis einer Gewissensentscheidung der Eltern die Durchführung einer PID.
- Indikationsgrundlage sollte eine einschränkende Liste von Erkrankung, die nicht mit dem Leben vereinbar sind, sein.



Vielen Dank
für Ihre Aufmerksamkeit!

Eckhard Nagel