

Newsletter

Neue Studie: Pränatale Gendiagnostik

Wenn die Zukunft in den Genen liegt

* Von Lucienne Rey

Kinder stehen für unsere Zukunft, und auf ihnen ruht die Hoffnung der Eltern, dass sie deren Familiengeschichte fortschreiben mögen. Die Babys sollen dabei von den bestmöglichen Startbedingungen profitieren: Gesund und kräftig wünscht man ihn sich, den Nachwuchs.

Seit den 1980er-Jahren werden schwangeren Frauen in der Schweiz routinemässig Tests angeboten, damit sie herausfinden können, ob ihr Kind richtig liegt und sich gut entwickelt – und um allenfalls schon vor der Geburt therapeutische Massnahmen oder andere Vorkehrungen einzuleiten. Obschon die gängigen Ultraschalluntersuchungen relativ zuverlässige Ergebnisse liefern, ist ihre Aussagekraft nicht absolut. Insbesondere, wenn sie auf eine mögliche Krankheit des Embryos hindeuten, wird der werdenden Mutter eine vertiefte Abklärung empfohlen. Bis jetzt mussten dazu Zellen aus dem Mutterkuchen oder Fruchtwasser entfernt werden. Diese invasiven Eingriffe erhöhen allerdings das Risiko für eine Fehlgeburt.

Seit Kurzem werden nun auch sogenannte nicht-invasive Pränataltests (NIPT) angeboten, für die der schwangeren Frau einzig Blut entnommen werden muss. Daraus lassen sich Fragmente des embryonalen Erbmateriale gewinnen, das sodann auf allfällige genetische Defekte untersucht wird.

Chancen der NIPT...

Diese nicht-invasiven vorgeburtlichen Tests sind deutlich risikoärmer als die Verfahren, bei denen der Plazenta Zellen entfernt oder Fruchtwasser punktiert werden muss. Zudem gestatten es die NIPT, insbesondere das Down-Syndrom (Trisomie 21) im Fall eines erhöhten Ausgangsrisikos mit einer Sicherheit von 99 Prozent vorherzusagen. Dadurch werden Frauen zum einen weniger oft mit falsch-positiven Testresultaten belastet, und zum anderen sinkt der Bedarf an invasiven Untersuchungen – und damit auch die Zahl der Fehlgeburten, die durch solche Tests verursacht werden.

Die NIPT kommen damit der Selbstbestimmung der schwangeren Frauen zugute: Diese können sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ohne nachteilige Folgen für die Gesundheit des Fötus zu befürchten. Auch stärken die Tests das elterliche Paar in seinem Recht auf Wissen und liefern Entscheidungsgrundlagen, wenn es um die Frage geht, ob die Schwangerschaft fortgeführt oder abgebrochen werden soll.

... und ihre Risiken

Auch die neuen vorgeburtlichen Tests erbringen keine hundertprozentig zutreffenden Resultate. Je früher eine solche Untersuchung vorgenommen wird, desto unpräziser ist sie. Zudem kommt es in seltenen Fällen vor, dass die dem Fötus zugeordnete DNA aus der Blutprobe nicht mit dem tatsächlichen Erbgut des Fötus übereinstimmt. Somit kann es in ein bis zwei Prozent der Fälle zu falsch-positiven oder falsch-negativen Ergebnissen kommen.

Wenn risikoarme Tests zur Verfügung stehen, steigt unter Umständen der gesellschaftliche Druck auf die schwangeren Frauen, solche Untersuchungen auch durchzuführen. Dadurch könnte ausserdem die Gesellschaft dazu neigen, Behinderten mit der Zeit weniger Akzeptanz entgegenzubringen.



Gastkommentar von Marianne Streiff-Feller, Nationalrätin EVP (BE).

Die Vielfalt des menschlichen Lebens

Das neue Verfahren der nicht-invasiven vorgeburtlichen Diagnostik bewegt sich in einem hochsensiblen Bereich der Humanmedizin. Wissen, Können, Dürfen und Wollen im Umgang mit dem ungeborenen Leben birgt Gefahren und Möglichkeiten für alle Beteiligten. Dilemmas sind vorprogrammiert.

Für die vorliegende Studie zur Technologiefolgenabschätzung dieser weiterentwickelten Technik gebührt dem Leistungsausschuss von TA-SWISS Dank. Mit der sorgfältigen umfassenden Abwägung von Risiken und Chancen sowie einem Katalog von Empfehlungen an konkrete Adressaten schaffen die Autorinnen und Autoren eine gründliche Basis für eine unverzichtbar zu führende, gesellschaftliche Auseinandersetzung. Diese ist ja schon in vollem Gange kurz vor der Referendumsabstimmung zur Pränataldiagnostik (PID). Zudem stehen wir mitten in der Umsetzung der 2014 von der Schweiz ratifizierten UN-Behindertenrechtskonvention. Diese würdigt Behinderung als Teil der Vielfalt menschlichen Lebens.

Ich stelle mich voll und ganz hinter die Zielsetzung von Behindertenverbänden, dass Behinderung nur als Verschiedenheit aufgefasst wird. In der Wirklichkeit ist jedoch Behinderung noch zu oft jene Verschiedenheit, die benachteiligt. Es ist eine schwierige, aber notwendige gemeinsame Aufgabe für Gesellschaft, Wissenschaft und Politik, diese Benachteiligung zu überwinden. Damit könnte eine der Gefahren des NIPT – die Diskriminierung der Menschen mit Behinderung – vermindert werden.

Ein beträchtliches Risiko liegt ferner darin, dass NIPT künftig routinemässig angeboten werden könnten. Dies wiederum würde der Selbstbestimmung der werdenden Mütter zuwiderlaufen – nämlich dann, wenn die neuen Tests ohne die erforderliche Beratung und Aufklärung eingesetzt würden.

Die rasche Entwicklung im Bereich der Genetik und der entsprechenden Tests erschwert es den Fachkräften, ständig auf dem neusten Stand des Wissens zu bleiben. Entsprechend anspruchsvoll ist die Aufgabe, die werdenden Mütter sachgerecht aufzuklären.

Je nach Befund können genetische Tests nicht nur die unmittelbar getestete Person betreffen, sondern auch ihre Blutsverwandten. Auch ist nicht auszuschliessen, dass Untersuchungen des Erbmaterials Zufallsbefunde – z. B. den Hinweis auf eine Erkrankung der Mutter – an den Tag bringen. Dem Datenschutz stellen sich entsprechend hohe Anforderungen.

... und einige wichtige Empfehlungen

Damit die Vorteile der vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zum Tragen kommen, ist fundierte Beratung unerlässlich. Ein ausführliches Gespräch ohne Zeitdruck stellt hohe Ansprüche. Kommt hinzu, dass die Beratung der schwangeren Frauen sich nicht auf medizinische Aspekte beschränken, sondern nebst der individuellen auch die gesellschaftliche und ethische Sachlage berücksichtigen sollte. In Zukunft könnte die Be-



ratung daher vermehrt an spezialisierte Fachkräfte delegiert werden. Es ist deshalb zu erwägen, spezialisierte genetische Betreuerinnen und Betreuer («Genetic Counselors») auszubilden und zu zertifizieren. Auch die Errichtung zentraler interdisziplinärer Anlaufstellen an universitären Zentren könnten eine qualitativ hochstehende Beratung absichern

Routinisierungseffekte gilt es zu vermeiden. Denn die schwangeren Frauen müssen weiterhin ihr Recht auf Nichtwissen wahrnehmen dürfen. Es soll ihnen überlassen sein, ob und wenn ja, welche Untersuchungen sie in Anspruch nehmen wollen.

Die neuen Analysen müssen so in die etablierten Prozeduren der Schwan-

gerschaftsbegleitung eingeordnet werden, dass sich die medizinische Versorgung werdender Mütter gegenüber heute nicht verschlechtert. So bleibt der Ultraschall unabdingbar, weil er nicht nur Hinweise auf eine mögliche Trisomie 21 gibt, sondern auch Rückschlüsse auf vitale Eigenschaften des Embryos gestattet, die nicht mit seiner genetischen Ausstattung zusammenhängen.

Die vorgeburtlichen genetischen Analysen sind vergleichsweise zuverlässig, ihre Trefferquote liegt aber nicht bei hundert Prozent. Selbst bei der Trisomie 21 kann es vereinzelt zu falsch-positiven Ergebnissen kommen; andere genetische Anomalien führen wahrscheinlich gar zu höheren Fehlerquoten. Bei einem auffälligen Befund muss also der schwangeren Frau nach wie vor ein invasiver Test dringend empfohlen werden, um ausschliessen zu können, dass irrtümlich ein gesundes Kind abgetrieben wird.

**Die Geografin Lucienne Rey ist wissenschaftliche Mitarbeiterin und Redaktorin bei TA-SWISS. Sie ist die Autorin der Kurzfassung zur soeben erschienen Studie zu den nicht-invasiven genetischen Pränataltests (Bestellschein Seite 4).*

Wissen können, dürfen, wollen?

Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft

Susanne Brauer, Jean-Daniel Strub et al.

TA-SWISS, Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung (Hrsg.). vdf Hochschulverlag an der ETH Zürich, 2016.

Unterstützt wurde die Studie von der Kommission für Technologie und Innovation (KTI), der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) und der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)

Sie ist im Buchhandel erhältlich und steht ebenfalls als eBook zum freien Download bereit: www.vdf.ethz.ch

«Die meisten Frauen schlittern in die pränatale Diagnostik hinein»

■ Mit Franziska Wirz sprach Christine D'Anna-Huber

TA-SWISS: Ersttrimestertest, Ultraschall, Nackenfaltenmessung und nun die nicht-invasiven Pränataltests. Die technologische Entwicklung geht immer weiter – wie integrieren Sie die neuen Tests in die Beratung?
 Franziska Wirz: Es gibt bereits ganzseitige Inserate, die Werbung für solche Tests machen. Für mich zeigt das, dass hinter der wachsenden Anzahl von Tests eben auch immense finanzielle Interessen stecken. Umso wichtiger ist es, diesen Interessenskollisionen, denen nicht zuletzt auch Ärztinnen und Ärzte unterliegen, entgegenzuwirken. Darum haben wir appella vor 22 Jahren gegründet. Und darum ist eine solche unabhängige Frauenberatungsstelle heute wichtiger denn je. Bei der Beratung selber hat sich hingegen nicht viel geändert: Die Hauptfrage bleibt, ob ein Paar sein Kind so annehmen will, wie es ist. Ist das der Fall, so muss das unbedingt respektiert werden.

Und wird es das in Ihrer Erfahrung auch?
 Wir müssen leider feststellen, dass die meisten schwangeren Frauen in die pränatale Diagnostik hineinschlittern und damit unversehens in eine Spirale der Angst und Verunsicherung geraten. Sie fühlen sich durch die Ärzte zu Tests gedrängt und durch deren Resultate dann unter Umständen unter Druck gesetzt, einen Abbruch der Schwangerschaft in Erwägung zu ziehen. Und dies, obwohl diese Möglichkeit für sie ursprünglich gar nicht zur Diskussion stand.

Weil auf einmal eine Risikoeinschätzung im Raum steht?

Es kommt immer sehr darauf an, wie ein Risiko kommuniziert wird. Bei uns melden sich oft Frauen, bei denen beispielsweise ein Trisomie-21-Risikowert von 1:937 diagnostiziert wurde. Sie können mit der Zahl nichts anfangen, sind völlig erschüttert, hören nur noch «irgendwie behindert» und wissen sich nicht mehr zu helfen. Wenn wir ihnen dann erklären, dass dieser Wert bedeutet, dass zu 99,89 Prozent keine Trisomie 21 vorliegt, fällt ihnen ein Stein vom Herzen.

Könnte man überspitzt also vielleicht sagen: Die Testmöglichkeiten sind weiter

fortgeschritten als die Fähigkeit der Ärzte, deren Resultate dann auch verständlich mitzuteilen?

Genau. Und dadurch wird das Selbstvertrauen der Frauen in ihren eigenen Körper untergraben. Früher waren Frauen, die schwanger wurden, «guter Hoffnung». Heute ist Schwangersein eine Zeit der Ängste und Verunsicherungen geworden. Wie sich das auf das ungeborene Kind auswirkt, fragt sich niemand.

Immerhin erlauben es die nicht-invasiven Tests nun, auffällige Befunde ohne das Risiko einer Fehlgeburt zu bestimmen. Ist das aus Ihrer Sicht keine Verbesserung?

Natürlich ist es positiv, wenn die invasive Diagnostik zurückgeht. Aber wirklich positiv ist die Entwicklung nur, wenn es gelingt, die Frauen von Anfang an klar und umfassend darüber zu informieren, welche Testmöglichkeiten bestehen, welche Resultate sie liefern und welche weiteren Schritte sie notwendig machen könnten. Nur dann können sie eine autonome Entscheidung treffen. Bevor die NIPT-Kosten durch die Krankenkasse übernommen wurden, galt 1:300 als erhöhtes Risiko. Heute ist es 1:1000. Somit werden solche Tests nun auch bei Frauen durchgeführt, deren Schwangerschaft früher als problemlos eingestuft worden wäre. Für mich ist das fragwürdige: Denn auch die nicht-invasiven Test können falsch-positive Resultate ergeben und somit einen Fehlalarm auslösen.

Die TA-SWISS-Studie misst der Verbesserung der Beratung eine zentrale Bedeutung zu. Wie verträgt sich das mit der Tendenz, dass immer mehr Schweizer Spitäler ihre Praxis lockern und einen Schwangerschaftsabbruch mit nur noch einer Konsultation anbieten?

Es macht einen grossen Unterschied, ob eine Frau eine ungewollte Schwangerschaft abbricht oder den selektiven Abbruch einer ursprünglich erwünschten oder vielleicht sogar lang ersehnten Schwangerschaft vornehmen lässt. Dort ist eine umfassende, sorgfältige und auch psychosoziale Beratung ganz besonders notwendig.



Franziska Wirz, ist Leiterin der vor 22 Jahren von Hebammen und Psychologinnen gegründeten Frauenberatungsstelle appella in Zürich und hat in der interdisziplinären Expertengruppe mitgewirkt, welche die TA-SWISS-Studie zur Pränataldiagnostik begleitet hat. www.appella.ch

Welche Rolle spielt das steigende Durchschnittsalter der Mütter bei der Geburt für den Einsatz von Screeningverfahren?

Mit 40 Jahren beträgt das Risiko für ein Down-Syndrom rund ein Prozent. Trotzdem werden in der Schweiz laut Mario Litschgi, ehemaliger Generalsekretär der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, zwischen 70 und 80 Prozent aller Schwangerschaften als Risiko eingestuft. Das hat natürlich damit zu tun, dass Schwangerschaft bei uns nicht durch Hebammen, sondern durch die – auf Krankheiten spezialisierte – Medizin betreut wird. *Technikfolgenabschätzung beschäftigt sich mit gesellschaftlich umstrittenen Themen. Aber nicht alle Themen gehen so «ans Lebendige» wie das beim Thema der Pränataldiagnostik der Fall ist. Wie haben Sie, als Mitglied der interdisziplinären Begleitgruppe, das erlebt?*

Für mich war der Austausch mit Fachleuten aus verschiedensten Gebieten ausgesprochen spannend. Ich habe viel gelernt, das nun auch in die Arbeit unserer Beratungsstelle einfließen wird. Aber es gibt auch Punkte, hinter die ich ein Fragezeichen setze. So bleibt der Nutzen dieser Screeningtests für die einzelne Frau für mich nach wie vor fraglich. Und die reproduktive Autonomie endet für mich dort, wo andere Personen involviert sind. Was ist, wenn ein Test Aussagen macht, die auch meine Familienangehörigen betreffen? Da bleiben Fragen offen, mit denen wir uns als Gesellschaft ernsthaft auseinandersetzen müssen.

Und der positivste Punkt der Studie?

Die Tatsache, dass sie solche Fragen aufgreift. Der Abbruch einer Schwangerschaft nach pränataler Diagnostik bleibt eines der grössten Tabus unserer Zeit. Hier tut eine gesellschaftliche Debatte unbedingt not.

Herausgeber

TA-SWISS Zentrum für
Technologiefolgen-Abschätzung
Brunngasse 36, CH-3011 Bern
Tel. +41 31 310 99 60
Fax +41 31 310 99 61
E-Mail info@ta-swiss.ch

Redaktion: Christine D'Anna-Huber
Layout: Hannes Saxer, Bern
Texte: Christine D'Anna-Huber, Lucienne Rey,
Marianne Streiff-Feller
Übersetzungen: Jean-Jacques Daetwyler, Bern
Erscheint 4 Mal jährlich
Printauflage: deutsch 3200/französisch 1100
Elektronisch: deutsch 2400/französisch 500



Aktuelle Entwicklungen Alles CRISPR!

Zurzeit ist viel von einer neuen Gentechnik-Methode die Rede. CRISPR ist die knackige Abkürzung für einen umständlichen Fachterminus aus der Biochemie. Dieser beschreibt eine Art Schneidetechnik für das Erbgutmolekül DNA. Der springende Punkt dieses neusten Werkzeuges des sogenannten «Genome Editing» ist, dass es – im Vergleich zu den bisherigen Methoden – auf einfache, schnelle und billige Weise erlaubt, das Erbgut gezielt zu verändern. Das eröffnet riesige potenzielle Chancen in der Biotechnologie, Pflanzenzüchtung und Medizin. Insbesondere in der Medizin sind die Hürden aber sehr gross. Langjährige Forschung und klinische Versuche mit der Gentherapie zeigen, dass es sehr schwierig ist, defekte Gene gentechnisch zu «reparieren». Dies dürfte noch viel mehr für vererbare Eingriffe ins Genom gelten (Keimbahntherapie), eine Technik, die auch aus ethischen Gründen in der Schweiz verboten ist.

Weiterführende Informationen:

«Potenzial und Herausforderungen der Genomchirurgie mit CRISPR», bulletin SAMW 4/15, www.samw.ch/dms/de/Publikationen/Bulletins/15-4_SAMWbulletin_D.pdf

Stellungnahme «Chancen und Grenzen des Genome Editing», Leopoldina/aca-tech/Union der Deutschen Akademien und DFG, www.leopoldina.org/nc/de/publikationen/detailansicht/?publication%5Bpublication%5D=699&cHash=4d49c84a36e655feacc1be6ce7f98626

«Synthetische Biologie – die nächste Stufe der Bio- und Gentechnologie» Bericht des Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag, www.tab-beim-bundestag.de/de/untersuchungen/u9800.html

Forschungsprojekte zu gesellschaftlichen Auswirkungen neuer Methoden der Genom-Editierung, Deutsches Bundesministerium für Bildung und Forschung, www.bmbf.de/de/eingriffe-in-das-genom-bewerten-1308.html

TA-SWISS schreibt eine Studien aus Social Freezing – Kinderwunsch auf Eis

Social Freezing – auch Eigen-Eizellenspende genannt – ermöglicht Frauen dank der Kryokonservierung von Eizellen, ihren Kinderwunsch auch noch im höheren Alter zu verwirklichen. Damit nehmen eigentlich fruchtbare Frauen medizinisch unterstützte Fortpflanzung in Anspruch, um ihre Schwangerschaft zeitlich nach hinten zu versetzen – weil sie beispielsweise aufgrund ihrer Karriere oder eines fehlenden Partners vorher dazu nicht bereit sind. Die Technologie verspricht, Frauen vom Zeitdruck der biologischen Uhr zu befreien, wirft aber auch Fragen nach medizinischen Risiken, dem Kindeswohl und dem gesellschaftlichen Bestreben nach Vereinbarkeit von Familie und Beruf auf.

In der interdisziplinären Studie sollen die Chancen und Risiken von Social Freezing abgeschätzt werden. Dabei soll auch untersucht werden, wie viele Frauen in der Schweiz Social Freezing in Anspruch nehmen, wie gross das Potenzial dieser Technologie in Zukunft ist und was sich dadurch im Vergleich zu heute verändern würde. Weiter sollten die Beweggründe und Erwartungen dieser Frauen erörtert werden. Welche Vorstellungen haben sie davon, wie, wann und unter welchen Voraussetzungen sie später auf ihre kryokonservierten Eizellen zurückgreifen wollen? Ein wichtiger Punkt in der Studie ist zudem, welche rechtlichen, ethischen, gesellschaftlichen und medizinischen Kriterien bei der Befruchtung der Eizellen und dem Einsetzen der Embryonen beachtet werden sollten.

Offerten sind bis spätestens am 31. Juli 2016 auf elektronischem Weg einzureichen an: info@ta-swiss.ch

Die vollständigen Ausschreibungsunterlagen finden Sie unter: www.ta-swiss.ch

Bestellschein

Bitte senden Sie mir die folgenden Unterlagen (kostenlos) auf (Sprache)

- ...Ex. «Wenn die Zukunft in den Genen liegt. Nicht-invasive pränatale Tests und ihre Folgen», Kurzfassung der TA-SWISS-Studie zur Pränataldiagnostik (dt., franz., ital.)
- Ich möchte den TA-SWISS-Newsletter lieber elektronisch erhalten.

E-Mail Adresse

Name, Vorname

Institution

Strasse

PLZ/Ort

Bitte retour an: TA-SWISS, Brunngasse 36, 3011 Bern, Fax +41 31 310 99 61
Sie können unsere Publikationen auch per E-Mail bestellen: info@ta-swiss.ch