

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zur Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut

german society of human genetics
www.gfhev.de

Die Ankündigung der Einführung eines kommerziellen Testes zur vorgeburtlichen Diagnose des Down-Syndroms auf der Basis der Analyse fetaler DNA-Sequenzen aus dem mütterlichen Blut hat zu einer breiten, teilweise sehr emotionalen öffentlichen Diskussion geführt, die bis zur Forderung des Verbotes des Testangebotes ging. Die GfH nimmt diese Diskussion zum Anlass, zur Problematik neuer Diagnosemöglichkeiten Stellung zu nehmen. Sie kann dabei weitgehend auf ihre frühere Verlautbarung: „*Gegenwärtiger Stand der Diskussion zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut*“* der damaligen Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der GfH aus dem Jahre 1993 verweisen.

Obwohl die damaligen Entwicklungen das Ziel der Isolation fetaler Zellen aus dem mütterlichen Blut hatten, die heutigen Tests hingegen auf der Analyse fetaler DNA beruhen und mittelfristig die Analyse des gesamten Genoms ermöglichen werden, sind die Kernaussagen der früheren Stellungnahme als Ergebnis eines Arbeitstreffens im Jahre 1993 auch heute noch weiterhin aktuell und wurden in der jetzigen Stellungnahme berücksichtigt.

I.

Für die Bewertung der neuen Verfahren sind u.a. die nachfolgenden Gesichtspunkte zu berücksichtigen:

- die bestehende Möglichkeit der Auswahl der zu diagnostizierenden Krankheitsbilder/gesundheitlichen Störungen,
- die Sicherstellung einer qualifizierten Interpretation der erhobenen u.U. sehr komplexen Befunde,
- die Qualitätssicherung der technischen Laborleistung und der Rahmenbedingungen (Aufklärung und genetische Beratung),
- die Problematik des Umgangs mit den erhobenen genetischen Informationen und deren Vermittlung,
- das Missbrauchspotential einer risikolosen Analyse fetaler DNA bereits in der Frühschwangerschaft,
- die mögliche Änderung der gesellschaftlichen Bewertung von Behinderungen/gesundheitlichen Störungen – verbunden mit der Option auf einen Schwangerschaftsabbruch – durch eine schnelle und risikolose genetische Diagnostik in der Frühschwangerschaft,
- die Konsequenzen für Frauen, die einen solchen Test nicht in Anspruch nehmen möchten,
- der Nutzen durch Vermeidung von Eingriffsrisiken, wie sie bei invasiver Pränataldiagnostik bestehen,
- der Nutzen durch die im Verhältnis zu bisherigen nicht-invasiven Testverfahren (Ultraschall, Ersttrimesterscreening) vermutete hohe Spezifität und Sensitivität der neuen Verfahren.

Vorsitzender

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Dr. med. Peter Wieacker, Münster
Prof. Dr. biol. hum. Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm

Schatzmeister

Dr. rer. nat. Wolfram Kress, Würzburg

Schriftführerin

Dr. rer. nat. Simone Heidemann, Kiel

Wissenschaftlicher Beirat

Prof. Dr. rer. nat. Kerstin Kutsche, Hamburg
Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase, Freiburg
Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden (Tagungspräsidentin 2013)
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke, Essen, (Tagungspräsident 2014)

Adresse des Vorsitzenden

Institut für Humangenetik
Universitätsklinik der RWTH Aachen
Pauwelsstraße 30
52057 Aachen
Tel. 0049 (0)241-80 80 178
Fax 0049 (0)241-80 82 580
kzerres@ukaachen.de

Geschäftsstelle

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz
Inselkammerstraße 5
82008 München-Unterhaching
Tel. 0049 (0)89-61 45 69 59
Fax 0049 (0)89-55 02 78 56
organisation@gfhev.de

gfh Bankverbindung

Deutsche Apotheker- und Ärztebank
Konto Nr. 0 006 456 030
BLZ 300 606 01
IBAN DE68 3006 0601 0006 4560 30
BIC DAAEED33

Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften
Steuernummer 143/212/60471

II.

Eine Auswahl bestimmter zu diagnostizierender Krankheiten/gesundheitlicher Störungen allein nach dem Kriterium des klinischen Schweregrades ist problematisch. Zudem muss die mögliche Variabilität einer Erkrankung/ gesundheitlichen Störung bei Trägern des gleichen genetischen Defektes ebenfalls berücksichtigt werden. Da vorgeburtliche genetische Untersuchungen für spätmanifeste Krankheiten nach §15 Abs. 2 des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) nicht vorgenommen werden dürfen, ist die Frage des möglichen Beginns einer Krankheit/ gesundheitlichen Störung in diesem Zusammenhang ebenfalls ein wichtiger Gesichtspunkt.

Zumindest in der Evaluationsphase ist eine Auswahl von Krankheiten bzw. gesundheitlichen Störungen anhand der Kriterien der technischen Machbarkeit auf dem Hintergrund gesicherter wissenschaftlicher Erkenntnisse über die Bedeutung der erhobenen Befunde sinnvoll und vertretbar. Für die Phase der klinischen Anwendung stellen die Auswahl der zu diagnostizierenden Krankheiten/gesundheitlichen Störungen und die Frage, wer gegebenenfalls die Auswahl hierüber treffen soll, zentrale Problemfelder der Testanwendung dar. Die Erstellung eines Kataloges von Krankheiten/gesundheitlichen Störungen, auf die untersucht werden soll, lehnt die GfH ab.

Entsprechend der Regelungen des GenDG dürfen die Untersuchungen nur im Kontext einer genetischen Beratung durchgeführt werden. Inwieweit die neuen Technologien als Testverfahren zur individuellen Eingrenzung eines Risikos für eine kindliche Entwicklungsstörung als Screeningverfahren, oder als diagnostischer Test einsetzbar werden, kann erst nach Ermittlung der Sensitivität und Spezifität in der wissenschaftlichen Erprobungsphase entschieden werden. In dieser Phase muss im Falle eines relevanten auffälligen Befundes das Ergebnis nach invasiver Pränataldiagnostik (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Cordozentese) überprüft werden.

Ein Hauptproblem ist in diesem Zusammenhang die Sicherstellung der Kapazität und Qualität einer kompetenten individuellen und umfassenden Beratung, die der Schwangeren eine qualifizierte Zustimmung zur bzw. Ablehnung der Untersuchung ermöglicht. Die mit dem GenDG begründete und von den Ärztekammern durchgeführte Qualifikation einer sehr großen Zahl von Ärzten zur sog. „fachgebundenen genetischen Beratung“ (§ 7 Abs. 3) erfüllt diese Voraussetzung nicht.

Besondere Anforderungen an Aufklärung und Beratung erfordert die Möglichkeit der Gewinnung von Informationen aus der fetalen DNA, die für die Frage eines möglichen Schwangerschaftsabbruches selbst zwar keine Bedeutung haben, für das Kind, u.U. seine Eltern sowie weitere Angehörige jedoch relevant sein können.

Das Argument, dass diese risikolose Untersuchungsmethode missbräuchlich verwendet würde, ist keinesfalls erwiesen. Eine mögliche missbräuchliche Verwendung der Untersuchungsmethode zur Geschlechterwahl mittels selektivem Schwangerschaftsabbruch verbietet das GenDG, das eine Mitteilung des kindlichen Geschlechtes vor der 12. Schwangerschaftswoche nicht erlaubt (§15 Abs.1). Auch die vorgeburtliche Feststellung von Normalmerkmalen ohne medizinischen Kontext ist nach dem GenDG nicht zulässig (§15 Abs.1). Aus unserer Erfahrung bestünde für die genannten Fragestellungen für Frauen mit bestehendem Kinderwunsch auch kein wesentliches Missbrauchspotential für Schwangerschaftsabbrüche.

Die GfH verkennt nicht, dass durch die Entwicklung derartiger Untersuchungsverfahren die gesellschaftliche Bewertung von erkennbaren Behinderungen/Entwicklungsstörungen beeinflusst wird. Positiv zu werten ist, dass der von älteren Schwangeren häufig empfundene Druck zur Durchführung einer

pränatalen Diagnostik gemindert werden kann. Möglicherweise könnte aber umgekehrt Druck auf jüngere schwangere Frauen zur Inanspruchnahme dieser Untersuchungsmöglichkeit ausgeübt werden. Da bei nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden die Abwägung von Eingriffsrisiken gegen die Wahrscheinlichkeit für eine Krankheit/gesundheitliche Störung des Kindes entfällt, hat dies zur Folge, dass die Untersuchung keiner Schwangeren vorenthalten werden kann, bzw. allen Schwangeren verfügbar gemacht werden sollte.

III.

Als eine Weiterentwicklung nicht-invasiver Testverfahren zu einer risikolosen, in der frühen Schwangerschaft einsetzbaren Untersuchungsmethode ist die Diagnostik an fetaler DNA aus mütterlichem Blut prinzipiell positiv zu bewerten.

Es ist davon auszugehen, dass in absehbarer Zukunft eine sehr große Anzahl genetisch bedingter Krankheiten/gesundheitlicher Störungen aus dem mütterlichen Blut identifiziert werden kann. In Zukunft wird darüber hinaus die vorgeburtliche Untersuchung des gesamten kindlichen Genoms möglich werden.

Die GfH stellt in diesem Zusammenhang fest, dass ein pauschales Verbot des Zugangs zu Informationen über das eigene Genom bzw. das Genom werdender Kinder keine tragfähige Antwort auf die ethische Problematik in der Anwendung dieser Technologien für die Zukunft sein kann. Ein Verbot könnte darüber hinaus auch nicht wirksam durchgesetzt werden.

IV.

Die durch den methodischen und wissenschaftlichen Erkenntnisgewinn geschaffenen neuen Möglichkeiten der Analyse des menschlichen Genoms eröffnen neue Handlungsoptionen für Betroffene, sie stellen gleichzeitig aber auch eine gesellschaftliche Herausforderung dar. Antworten zu dieser Problematik können nur nach einer notwendigen wissenschaftlichen Evaluation der Tests in einer umfassenden, fortwährenden und breit angelegten interdisziplinären Diskussion gesucht werden. In diese Diskussion müssen die potentiellen Nutzerinnen/Nutzer derartiger Testangebote einbezogen werden. Es wird eine zentrale Aufgabe sein, dafür Sorge zu tragen, dass neben den Betroffenen selbst, auch die Bevölkerung über die Aussagekraft genetischer Analysen und mögliche Konsequenzen kompetent und umfassend beraten bzw. informiert wird.

Die Gesellschaft muss sich in einem breiten umfassenden Diskurs der Aufgabe stellen, adäquate Rahmenbedingungen als Antwort auf die neuen Erkenntnismöglichkeiten der Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut zu schaffen. An diesem Prozess wird sich die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. aktiv beteiligen.

* Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1993) Gegenwärtiger Stand der Diskussion zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut. medgen 5: 347.

12.11.2012

Prof. Dr. med. Klaus Zerres
Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik