

# SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Streubel B

## **Herausforderung genetische Beratung: 4 Fallberichte**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2013; 31 (2)  
(Ausgabe für Österreich), 6-8*

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2013; 31 (2)  
(Ausgabe für Schweiz), 8-10*

Homepage:

**[www.kup.at/speculum](http://www.kup.at/speculum)**

Online-Datenbank  
mit Autoren-  
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

**Erschaffen Sie sich Ihre  
ertragreiche grüne Oase in  
Ihrem Zuhause oder in Ihrer  
Praxis**

**Mehr als nur eine Dekoration:**

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate,  
Kräuter und auch Ihr Gemüse  
ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller  
Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz  
ohne grünen Daumen?

**Dann sind Sie hier richtig**



# Herausforderung genetische Beratung: 4 Fallberichte

B. Streubel

## Einleitung

Patienten/Ratsuchende kommen aus unterschiedlichsten Gründen in die genetische Beratungsstelle. Dies reicht von noch kinderlosen und gesunden Paaren mit der Wunschvorstellung nach einem „perfekten“ Kind bis zu schweren Familienschicksalen mit jahrelangem Leidensdruck. Neben diesen häufig grundlegenden, unterschiedlichen medizinischen Vorgeschichten beeinflussen auch psychologische und soziale Faktoren massiv die Beratungssituation und die Erwartungshaltung der Ratsuchenden. Die Herausforderungen für die beratenden Ärzte beinhalten unter anderem die Einschätzung der Situation der Ratsuchenden, die Vermittlung der individuell relevanten Fakten und die Berücksichtigung ihrer Situation für die weitere konsensuelle Vorgehensweise. Der Artikel soll rechtliche Rahmenbedingungen beleuchten und anhand verschiedener Fallbeispiele die unterschiedlichen Erwartungshaltungen und die daraus resultierenden Konsequenzen veranschaulichen.

## Herausforderung genetische Beratung

Der Gesetzgeber sieht für genetische Analysen einschließlich pränatale Untersuchungen explizit vor, dass die Ratsuchenden über Wesen, Tragweite und Aussagekraft genetischer Untersuchungen ausführlich aufzuklären sind und aufgrund eines auf diesem Wissen beruhenden freien Einverständnisses der genetischen Analyse zustimmen (§69 Abs. 1 GTG). Diese Beratung hat nicht direktiv zu erfolgen (§69 Abs. 5 GTG) und muss schriftlich in Form eines individuel-

len Beratungsbriefes in allgemein verständlicher Form zusammengefasst werden (§69 Abs. 6 GTG). Bei pränatalen Untersuchungen müssen auch die Eingriffsrisiken besprochen werden (§69 Abs. 1 GTG). Weiters sieht der Gesetzgeber vor, dass nach Durchführung einer genetischen Analyse die sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie möglicher medizinischer, sozialer und psychischer Konsequenzen zu erfolgen hat (§69 Abs. 4 GTG). Dieser letzte Punkt (die umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse) ist nach Ansicht des Autors bereits vor einer allfälligen pränatalen genetischen Untersuchung mit den Ratsuchenden ausführlich zu diskutieren, da das Eingriffsrisiko und die möglichen Konsequenzen eines ungünstigen Befundes für die Entscheidung zu einer invasiven Pränataldiagnostik wesentlich sind. Zusammenfassend kann man festhalten, dass die Ratsuchenden ein Anrecht haben auf:

- eine ausführliche individuelle Beratung,
- eine umfassende Erklärung der Situation,
- eine nicht-direktive Diskussion über die Entscheidungsmöglichkeiten und
- eine umfassende und verständliche schriftliche Dokumentation der obigen Punkte *ad personam*.

Im Folgenden sollen anhand einzelner Fallberichte aus unserer Genetischen Beratungsstelle unterschiedliche Erwartungshaltungen der Ratsuchenden nähergebracht werden. Es wird hierbei weniger Augenmerk auf die medizinischen Details als auf die individuellen Bedürfnisse der Ratsuchenden wert gelegt. Es wird vorausgeschickt, dass allen Ratsuchenden eine psychologische Betreuung angeboten wurde.

## Fallbericht 1

Es wird in der 17. SSW eine Amniozentese durchgeführt, zwecks diagnostischer Abklärung bei Ultraschalldiagnose fetaler Wachstumsretardierung, Klumpfüßen beidseits, Vitium cordis, hyperechogenem Darm und echoreichen Nieren beidseits. Die kombinierte Chromosomenbänderungsanalyse und Microarray-Untersuchung ergibt bei dem Kind eine unbalancierte Translokation zwischen den Chromosomen 17 und 19. Es wird aufgrund des Schweregrads der Fehlbildungen ein Schwangerschaftsabbruch angeboten und durchgeführt. Weiters zeigt sich, dass die Mutter eine balancierte Anlageträgerin für die Translokation t(17;19) ist und somit von einem erhöhten Wiederholungsrisiko für unbalancierte und somit kranke Nachkommen auszugehen ist. Die Frau wird erneut schwanger und möchte nun primär keine invasive Pränataldiagnostik, sondern zuerst die Ultraschalluntersuchungen abwarten und sich allfällig dann entscheiden, ob sie eine invasive Pränataldiagnostik wünscht. Die Frau wird aufgeklärt, dass ihre Nachkommen auch andere unbalancierte Varianten erben können, mit entsprechend variablem Phänotyp. Nach ausführlicher Beratung wird dem Wunsch der Patientin nach schrittweiser Annäherung an eine invasive Pränataldiagnostik Rechnung getragen. Schlussendlich kommt es zu einer „missed abortion“.

### ■ Zusammenfassung

Bei einem hohen Wiederholungsrisiko für eine chromosomale kindliche Fehlverteilung möchte die Frau bei der neuerlichen Schwangerschaft die Ultraschalluntersuchungen abwarten und erst dann die Risiken einer Pränataldiagnostik in Kauf nehmen.

### ■ Beurteilung

Der Wunsch der Frau ist zu respektieren, eine genaue Aufklärung und Dokumentation sind dringend anzuraten.

## Fallbericht 2

Ein Paar (beide über 50 Jahre alt) kommt nach Eizellspende im Ausland in der 15. SSW in die genetische Beratungsstelle. Beim Mann ist seit vielen Jahren eine Robertsosche Translokation zwischen den Chromosomen 13 und 14 bekannt, er ist der

Samenzellspender. Der Combined Test (CT) ergibt einen günstigen Wert ( $> 1:2000$ ), dennoch möchte das Paar kranke Kinder (Zwillingsschwangerschaft) soweit wie möglich ausschließen. In der Beratung wird besprochen, dass die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie 13 bzw. 14 aufgrund des günstigen CT und der relativ weit vorangeschrittenen Schwangerschaft gering ist. Im Rahmen der Beratung wird auch die Möglichkeit einer väterlichen uniparentalen Disomie (UPD) 14 (d. h. befruchtete Eizelle mit initialer Trisomie 14 und nachfolgendem Verlust des mütterlichen Chromosoms 14 als „Rettungsmechanismus“) sowie die Möglichkeit eines geringgradigen Mosaiks besprochen. Eine UPD 14 ist als schwerwiegendes Krankheitsbild einzuschätzen, allerdings liegt die Wahrscheinlichkeit  $< 0,5\%$ . Das Paar entscheidet sich für eine invasive Pränataldiagnostik. Diesem Wunsch wird primär entsprochen, vor der geplanten invasiven PND ergibt sich jedoch eine unerwartete medizinische Kontraindikation und die PND kann nicht durchgeführt werden.

### ■ Zusammenfassung

Auch bei wesentlich geringerem Risiko als im Fall 1 will das Paar von Fallbericht 2 eine invasive Pränataldiagnostik nach Abwägung aller Optionen und Risiken.

### ■ Beurteilung

Die Erwartungshaltung des Paares ist sehr hoch. Da es sich bei der UPD 14 um ein potenziell schwerwiegendes Krankheitsrisiko handelt, wird dem Wunsch der Eltern entsprochen.

## Fallbericht 3

Ein Knabe ist postnatal aufgrund eines schwerwiegenden Stoffwechselerkrankungsrisikos verstorben, der Gendefekt wurde bestimmt und unterliegt einem X-chromosomal rezessiven Erbgang. Die Mutter wird untersucht und ist heterozygote Anlageträgerin. Somit besteht rechnerisch für weitere männliche Nachkommen ein 50%iges Erkrankungsrisiko (mit zu erwartendem ähnlich schwerwiegendem Krankheitsverlauf). Weibliche Nachkommen haben kein erhöhtes Erkrankungsrisiko unabhängig vom Überträgerstatus (d. h. bei weiblichen Nachkommen ist analog zu der Mutter keine

diesbezügliche Erkrankung zu erwarten, unabhängig vom Überträgerstatus). Die Frau kommt in der 8. SSW erneut in die genetische Beratung. Prinzipiell gibt die Schwangere an, dass sie kein weiteres erkranktes Kind sowie eine möglichst rasche Abklärung wünscht. Es wird übereingekommen, dass nur männliche Nachkommen hinsichtlich der bekannten Mutation untersucht werden würden, da sich keinerlei Konsequenzen bei weiblichen Nachkommen ergeben. In dieser Situation wird die Möglichkeit einer non-invasiven Geschlechtsbestimmung besprochen, um eine invasive Pränataldiagnostik weiblicher Nachkommen zu vermeiden. Die Ratsuchende ist damit einverstanden, da die non-invasive Geschlechtsbestimmung vor der 11. SSW und somit vor einer möglichen invasiven PND durchführbar ist. Die Geschlechtsbestimmung ergibt einen männlichen Nachkommen. Bei dem nun 50%igen Erkrankungsrisiko entscheidet sich die Frau für die invasive PND, diese ergibt einen betroffenen Nachkommen. In weiterer Folge wird ein Schwangerschaftsabbruch angeboten und durchgeführt.

#### ■ Zusammenfassung

Mit der Schwangeren wurden die einzelnen Möglichkeiten besprochen. Eine schrittweise Annäherung an die invasive PND war mit den Wünschen einer frühzeitigen diagnostischen Abklärung in Einklang zu bringen und ergab die Chance, das Eingriffsrisiko für weibliche Nachkommen zu vermeiden.

#### ■ Beurteilung

Bei X-chromosomalen Erbkrankheiten kann frühzeitig eine Geschlechtsbestimmung erfolgen und somit 50 % der invasiven PNDs ohne zeitliche Verzögerung vermieden werden. Diese Informationen sind in einem Beratungsgespräch zu vermitteln.

### Fallbericht 4

Ähnlich zu Fallbericht 3 kommt in der 5. SSW eine gesicherte heterozygote Anlage-

trägerin für eine X-chromosomale Erkrankung in die genetische Beratung. Bei der genetischen Erkrankung handelt es sich diesmal um eine Blutgerinnungsstörung. Die Art der Mutation und der Krankheitsverlauf betroffener männlicher Familienmitglieder lassen jedoch eine sehr milde Ausprägung erwarten, d. h. eine erhöhte Blutungsneigung bei Zahnextraktionen, Operationen etc., jedoch im täglichen Alltag zu erwartende Symptomfreiheit. Die Frau fordert auch nach entsprechender Beiziehung eines Gerinnungsspezialisten mit entsprechender gleicher Konklusion weiterhin einen Schwangerschaftsabbruch im Falle eines betroffenen männlichen Nachkommens. Das Ethikvotum der Klinik legt einstimmig fest, dass ein männlicher Mutationsträger keine Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch an der Klinik darstellen würde. Konsequenterweise wird auch keine invasive PND an unserer Klinik angeboten. Ebenfalls wird auch eine non-invasive Geschlechtsbestimmung nicht durchgeführt.

#### ■ Zusammenfassung

Es ist vor einer allfälligen Pränataldiagnostik klar, dass sich keinerlei Konsequenzen aus einem ungünstigen Befund an der Klinik ergeben würden. Die Erwartungshaltung der Ratsuchenden deckt sich nicht mit dem Angebot der Klinik.

#### ■ Beurteilung

Eine Klärung der Erwartungshaltung der Schwangeren und die Aufdeckung allfälliger unterschiedlicher Positionen sind vor einer Punktion zu klären. Ein invasive Diagnostik vorab und nachträgliche Diskussionen über einen Schwangerschaftsabbruch sind zu vermeiden.

#### **Korrespondenzadresse:**

*Univ.-Prof. Dr. Berthold Streubel  
Universitätsklinik für Frauenheilkunde  
Medizinische Universität Wien  
A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20  
E-Mail:  
berthold.streubel@meduniwien.ac.at*

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung kostenloses e-Journal-Abo](#)

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)