

SPECULUM

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

Husslein P, Blaicher W, Schmid M

**Editorial: Prädikative Pränataldiagnostik und
genetische Beratung**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008; 26 (1)
(Ausgabe für Österreich), 4-5*

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008; 26 (1)
(Ausgabe für Schweiz), 4-4*

Homepage:

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



Ab sofort in unserem Verlag

Thomas Staudinger
Maurice Kienel

ECMO

für die Kitteltasche

2. Auflage Jänner 2019
ISBN 978-3-901299-65-0
78 Seiten, div. Abbildungen
19.80 EUR

Krause & Pachernegg
GmbH

Bestellen Sie noch heute Ihr Exemplar auf
www.kup.at/cd-buch/75-bestellung.html

SPECULUM

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

Husslein P, Blaicher W, Schmid M

**Editorial: Prädikative Pränataldiagnostik und
genetische Beratung**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008; 26 (1)
4-5*

Homepage:

www.kup.at/speculum

**Online-Datenbank mit
Autoren- und Stichwortsuche**



Bayer HealthCare
Bayer Schering Pharma

Editorial: Prädiktive Pränatal- diagnostik und genetische Beratung

„Es ist nicht zu wenig Zeit, die wir haben,
sondern es ist zu viel Zeit, die wir nicht nutzen.“

(Lucius Annaeus Seneca; römischer Philosoph,
Dramatiker und Staatsmann)

Der Zuwachs an diagnostischen Möglichkeiten und die immer häufiger werdende Nachfrage nach pränataler genetischer Diagnostik von Seiten der Patientinnen stellen nicht nur eine außergewöhnliche inhaltliche, sondern auch eine organisatorische Herausforderung für die betreuenden Ärzte dar.

Bedauerlicherweise gibt es für die meisten der pränatal erkennbaren genetischen Erkrankungen derzeit keine therapeutischen Optionen. Der einzige Weg, die Krankheit zu verhindern, besteht darin, durch einen Schwangerschaftsabbruch die Geburt eines kranken Kindes zu verhindern.

Die Frage, ob dies rechtlich möglich und ethisch vertretbar ist, und umgekehrt Überlegungen zum Schutz des Ungeborenen sind somit zentrale Fragen im Zusammenhang mit der Durchführung einer pränataldiagnostischen genetischen Abklärung. Gemäß dem Konsensus-Statement „Bedingungen spezieller pränataler genetischer Diagnostik“ [Speculum 2007; 25 (2): 20–24] sind solche Konsequenzen und somit auch die pränataldiagnostische genetische Abklärung umso eher vertretbar, je weniger weit die Entwicklung des Ungeborenen fortgeschritten ist, je früher die Erkrankung einzutreten droht, je gravierender sie ist, je höher ihre Penetranz ist und je geringer die Chancen ihrer Therapie sind.

So zutreffend und nachvollziehbar diese Überlegungen sind, so sehr ist ihre Interpretation im Einzelfall aber schwierig und macht den Verantwortlichen die Abwägung zwischen dem Wunsch der Schwangeren nach invasiver Abklärung und gegebenen-

falls Beendigung der Schwangerschaft und der Schutzverpflichtung gegenüber dem Ungeborenen nicht leicht. Dabei kann man sich durchaus sinnvoll an verschiedenen „Zeitgrenzen“ orientieren:

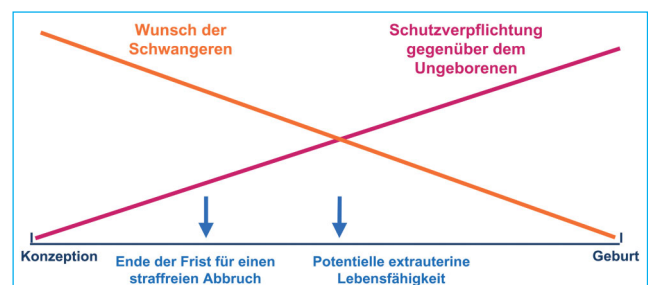
Die wichtigste davon ist sicherlich das Ende der Frist, innerhalb der die Schwangere ohne Angabe von Gründen die Schwangerschaft straffrei abbrechen kann.

Nimmt man Patientenautonomie ernst und sieht sich als genetisch-pränataldiagnostisches Zentrum, so wird es keine Rechtfertigung dafür geben, einer Schwangeren, die mit einer genetisch-pränataldiagnostischen Fragestellung kommt, die Information zu verweigern – jedenfalls keine ethische. Puristen könnten die Frage aufwerfen, ob eine solche Abklärung und gegebenenfalls auch der Abbruch zu Lasten der Sozialversicherung erfolgen soll oder nicht. Diese – in Einzelfällen durchaus schwierige – Frage blenden wir in der vorliegenden Analyse bewusst aus.

Nach Ablauf dieser Frist von „drei Kalendermonaten ab Beginn der Schwangerschaft“ – so der Gesetzestext – ist es naheliegend, nur mehr solche Informationen zur Verfügung zu stellen, die eine *embryopathische Indikation* für einen Schwangerschaftsabbruch darstellen könnten, da ja nur solche Ergebnisse Grundlage für die Entscheidung für oder gegen eine Schwangerschaft darstellen können.

Die Formulierung in § 97 StGB lautet „...wenn eine ernste Gefahr besteht, dass das Kind geistig oder körperlich schwer geschädigt sein werde...“ und ist daher sehr weit gefasst. Die Österreichische Gesellschaft für Prä- und Perinatalmedizin hat in ihrem Konsensus-Statement „Spätabbruch“ [Speculum 2002; 20 (4): 4–5] versucht, diese möglicherweise allzu weite und unpräzise Formulierung etwas enger zu fassen. Hauptgedanke dabei war das Konzept eines graduell abgestuften, sich im Fortgang der Schwangerschaft zunehmend verstärkenden pränatalen Lebensschutzes und der damit spiegelbildlichen Abnahme der Patientenautonomie (siehe Abbildung).

1 Abwägung zwischen dem Wunsch der Schwangeren nach invasiver Abklärung und der Schutzverpflichtung gegenüber dem Ungeborenen



In populärwissenschaftlichen Büchern und Fernsehsendungen wird der Eindruck vermittelt, dass der modernen genetischen Diagnostik keine Grenzen mehr gesetzt sind. Nachdem es ein Jahrzehnt gedauert hat, das humane Genom zu entschlüsseln, wurde mittlerweile von der „X-Price Foundation“ ein Preis von 10 Mio. Dollar für den ausgeschriebenen, der es schafft, das Genom von 100 Menschen in nur 10 Tagen zu sequenzieren. Dieser „sportliche Ehrgeiz“ der Wissenschaft steht aber in starkem Kontrast zu den tatsächlichen „zeitlichen“ Möglichkeiten in der genetischen Routinediagnostik.

In der klinischen Realität ergibt sich ein enormer Zeitdruck, da zur Erstellung einer zutreffenden genetischen Diagnose beim Ungeborenen häufig aufwändige Untersuchungen bei den betroffenen bzw. die Krankheit übertragenden Familienmitgliedern vorgenommen werden müssen.

Anhand aktueller Zahlen der Universitätsfrauenklinik in Wien wird der zeitliche Druck in diesem hochsensiblen Bereich der Patientenbetreuung deutlich. In der Ambulanz für Pränataldiagnostische Genetische Beratung der Abteilung für Geburtshilfe und fetomaternalen Medizin gab es in den Jahren 2006 und 2007 491 Erstkontakte, wobei in 38 % bereits eine Schwangerschaft bestand. Das durchschnittliche Gestationsalter betrug 14 Schwangerschaftswochen. Zu einem solchen Zeitpunkt kann dem Wunsch nach pränataler Abklärung einer vermuteten hereditären Erkrankung zumeist nur Folge geleistet werden, wenn zum Zeitpunkt der Beratung die klinische bzw. idealerweise auch molekulargenetische Diagnose vorliegt. Fehlt diese, so wurde präkonzeptionell wichtige Zeit verloren, die bei bestehender Schwangerschaft nicht mehr aufzu-

holen ist. Selbst wenn bereits die *klinische* Diagnose einer hereditären Erkrankung vorliegt, ist eine invasive pränataldiagnostische Abklärung oft nicht unmittelbar durchführbar. Eine rasche genetische Diagnostik in der Schwangerschaft ist für die meisten monogenen Erbkrankheiten (z. B. Muskeldystrophie Duchenne, Spinale Muskelatrophie, Tuberöse Sklerose) nämlich nur dann möglich, wenn beim Indexpatienten, also einem klinisch erkrankten Familienmitglied, bereits eine *molekulargenetische* Diagnostik erfolgt ist.

Bei der Tuberösen Sklerose zum Beispiel kann der Nachweis einer Mutation im entsprechenden Gen – eine Voraussetzung für die Möglichkeit, die Veränderung pränatal zu diagnostizieren – beim Indexpatienten bis zu ein Jahr dauern. Somit bleibt dem beratenden Arzt aufgrund dieser Zeitvorgaben oft nichts als der Hinweis auf ein eventuell vorliegendes Wiederholungsrisiko und der Verweis auf ein übliches pränataldiagnostisches Screening mittels Ultraschall oder an bestimmten Zentren mittels fetaler Magnetresonanztomografie.

Bei bestehenden familiären Risikofaktoren sollte daher eine genetische Beratung für eine nachfolgende Schwangerschaft unbedingt präkonzeptionell stattfinden.

Es ist also die „Zeit, die wir nicht nutzen“, die uns oft vor unlösbare Probleme in der pränataldiagnostischen genetischen Beratung stellt und großes menschliches Leid verursachen kann. Hier sind die betreuenden Fachärzte aufgefordert, eine „aktive Rolle“ einzunehmen und bei Bestehen von Risikofaktoren frühzeitig an eine weiterführende Abklärung zu denken sowie bereits vor der Konzeption an eine entsprechende Beratungsstelle zuzuweisen.



o. Univ.-Prof. Dr. Peter Husslein
Vorstand der Univ.-Klinik für Frauenheilkunde Wien
Leiter der Abteilung
für Geburtshilfe und feto-maternale Medizin



Ao. Univ.-Prof. Dr. Wibke Blaicher
Univ.-Klinik für Frauenheilkunde Wien
Leiterin der Ambulanz für Genetische Beratung



Dr. Maximilian Schmid
Univ.-Klinik für Frauenheilkunde Wien
Ambulanz für Genetische Beratung

ANTWORTFAX

SPECULUM

Hiermit bestelle ich

ein Jahresabonnement
(mindestens 4 Ausgaben) zum
Preis von € 36,- (Stand 1.1.2008)
(im Ausland zzgl. Versandkosten)

Name

Anschrift

Datum, Unterschrift

Einsenden oder per Fax an:

Krause & Pachernegg GmbH, Verlag für Medizin und Wirtschaft,
Postfach 21, A-3003 Gablitz, **FAX: +43 (0) 2231 / 612 58-10**

Bücher & CDs
Homepage: www.kup.at/buch_cd.htm

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](#)