

Beratung bei pränataler Diagnostik

Susanne Müller-Egloff

A. Strauss, *Ultraschallpraxis in Geburtshilfe und Gynäkologie*,
DOI 10.1007/978-3-662-49493-6_2, © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017

2.1 Allgemeines

Pränataldiagnostik findet in einem Spannungsfeld statt, in dem sich das Lebensrecht des Ungeborenen (BVerfG vom 28.5.1993, AZ: 2 BvF 4/92), das allgemeine Persönlichkeitsrecht der Mutter (GG Art. 2, Abs. 2) und potenzielle Haftungsansprüche gegenüber den betreuenden Ärzten gegenüberstehen. Ziel der Pränataldiagnostik ist nicht nur die frühzeitige Entdeckung von evtl. nicht heilbaren Fehlbildungen mit dem folgenden Angebot der Schwangerschaftsbeendigung. Neben den im Idealfall vorhandenen intrauterinen Therapiemöglichkeiten kann der Wert einer pränatalen Diagnose auch in der psychologischen Vorbereitung der Eltern auf ein erkranktes Kind und in der Planung der postpartalen Versorgung liegen. Ebenso zählt die Überwachung der kindlichen Entwicklung (pränatale Identifizierung von Versorgungsstörungen) zu einem wichtigen Fokus der sonographischen Schwangerschaftsüberwachung, die nicht auf ein Fehlbildungsscreening abzielt.

Eine Beratung vor der Pränataldiagnostik soll die Schwangere in die Lage versetzen, den Inhalt, aber auch die Grenzen des Untersuchungsangebots abschätzen zu können und sich nach Aufklärung für oder gegen die Untersuchung oder gegen Untersuchungsteile zu entscheiden. Auch die ungezielte pränatale Diagnostik im Low-risk-Kollektiv bedarf in vergleichbarer Weise der aufklärenden Beratung vor der Untersuchung. Die schriftliche Fixierung der mütterlichen Einwilligung zur Untersuchung nach Aufklärung in der Patientinnenakte wird bei gezielter wie ungezielter Diagnostik – auch wenn die Patientinneninformation nur mündlich erfolgt – als unverzichtbar vorausgesetzt.

Gesetzliche Vorgaben bzw. Richtlinien zur ärztlichen Betreuung und Beratung werden definiert in den »Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung« (Mutterschaftsrichtlinien) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60a vom 27. März 1986), zuletzt geändert am 19.2.2015, und in den »Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen« der Bundesärztekammer vom 11.12.1998 (Deutsches Ärzteblatt 95, Heft 50) bzw. Änderung des Abschnitts 8 Qualifikationsnachweise vom 24.1.2003 (Deutsches Ärzteblatt 2001, Heft 100). Jede Schwangere hat zudem nach § 3 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes den Rechtsanspruch auf eine medizinisch unabhängige Schwangerschaftsberatung.

2.2 Mutterschaftsrichtlinien

Die ärztliche Beratung wird in den Mutterschaftsrichtlinien deutlich weniger stark berücksichtigt als die Indikationsstellung und Ausführung von pränataler

Diagnostik (Abschn. A, Nr. 3: »Ergeben sich im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge Anhaltspunkte für ein genetisch bedingtes Risiko, so ist der Arzt gehalten, die Schwangere über die Möglichkeiten einer humangenetischen Beratung und/oder humangenetischen Untersuchung aufzuklären«). Die Ziele speziell der 3 allgemein vorgeschriebenen Ultraschallscreeninguntersuchungen (9.–12., 19.–22., 29.–32. SSW) sind dagegen in Abschnitt A, Nr. 5 wie folgt definiert:

Sie dienen der Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft, insbesondere mit dem Ziel der genauen Bestimmung des Gestationsalters, der Kontrolle der somatischen Entwicklung des Fetus, der Suche nach auffälligen fetalen Merkmalen und dem frühzeitigen Erkennen von Mehrlingsschwangerschaften.

2.3 Richtlinien der Bundesärztekammer

Die Bundesärztekammer äußert sich zum ärztlichen Beratungsauftrag bei pränataler Diagnostik gezielter als die Mutterschaftsrichtlinien. Die Schwangere muss vor Durchführung einer gezielten pränatalen Diagnostik ausführlich beraten werden über

- den Anlass, das Ziel und das Risiko der Untersuchung,
- die Grenzen der diagnostischen Möglichkeiten,
- pränatal nicht erfassbare Störungen,
- die Sicherheit des Untersuchungsergebnisses,
- die Art und den Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen,
- die Möglichkeiten des weiteren Vorgehens bei einem pathologischen Befund,
- das psychologische und ethische Konfliktpotenzial bei Vorliegen eines pathologischen Befunds,
- die Alternativen zur Nichtinanspruchnahme der invasiven pränatalen Diagnostik.

Als mögliche Gründe für eine gezielte, insbesondere invasive (genetische) pränatale Diagnostik werden von der Bundesärztekammer aufgelistet:

- erhöhtes Alter der Schwangeren
- auffällige Serummarker
- verdächtige sonographische Befunde (z. B. dorsonuchales Ödem)
- pränatal diagnostizierbare Erkrankungen in der Familie
- strukturelle oder numerische chromosomale Aberrationen bei einem Elternteil
- Exposition prä- und perikonzeptionell der Frucht und postkonzeptionell der Mutter gegenüber potenziell mutagenen, teratogenen und embryo-/fetotoxischen Agenzien einschließlich ionisierender Strahlen
- Infektionserkrankungen der Mutter in graviditate

2.4 Gendiagnostikgesetz

Auch wenn genetische Untersuchungen heute immer noch vor allem die Gebiete Humangenetik, Gynäkologie und Kinderheilkunde betreffen, finden entsprechende Untersuchungsverfahren zunehmend auch in allen anderen Gebieten Verbreitung. Der Bundesgesetzgeber hat auf diese Entwicklung mit dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) reagiert und sowohl die Voraussetzungen und Grenzen genetischer Untersuchungen neu geregelt als auch die genetische Be-

ratung auf eine gesetzliche Grundlage gestellt. In dem Gesetz sind für Ärztinnen und Ärzte, die genetische Untersuchungen durchführen, umfangreiche Aufklärungs- und Beratungspflichten verankert und Einschränkungen für diese Untersuchungen definiert. Seit dem 1. Februar 2012 dürfen genetische Beratungen im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen nur noch durch speziell qualifizierte Ärztinnen und Ärzte durchgeführt werden – die Qualifikation (zur fachgebundenen genetischen Beratung) erteilt die jeweilig zuständige Bundesärztekammer. Die Beratung kann im Zweifel an einen qualifizierten Kollegen delegiert werden.

Das Gendiagnostikgesetz regelt die Verwendung genetischer Proben zur Untersuchung menschlicher genetischer Eigenschaften für medizinische Zwecke. Zur Vermeidung genetischer Diskriminierung gilt das Grundprinzip der informationellen Selbstbestimmung – also das Recht auf Kenntnis gegenüber dem Recht auf Nichtkenntnis. Genetische Untersuchungen sind nur zulässig, wenn die Untersuchungsperson nach dem Angebot einer entsprechenden Aufklärung ihre Einwilligung gegeben hat. Die Beratung ist zwingende Voraussetzung, wenn bei der betroffenen Person eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder Störung untersucht werden soll, die nach aktuellem Stand nicht behandelbar ist (z. B. Trisomie 21).

Eine Beratung im vorgeburtlichen Kontext muss nach den Grundsätzen für prädiktive genetische Untersuchungen erfolgen. »Ergebnisoffen« müssen medizinische, psychische und soziale Fragen im Zusammenhang mit Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung erörtert werden, es muss eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt werden, die Dokumentation der Beratung muss schriftlich erfolgen.

In der Pränataldiagnostik fallen insbesondere folgende Untersuchungen unter das GenDG:

- Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder Nabelschnurblutgewinnung mit dem Ziel der genetischen Abklärung
- Nackentransparenzmessung inklusive Serumbiochemie
- Triple-Test, Serumbiochemie
- NIPT (»non-invasive prenatal testing«)

2.5 Zusammenfassung

Jeder pränataldiagnostisch tätige Arzt agiert im Netzwerk zwischen dem Screeningauftrag entsprechend den Richtlinien, dem mütterlichen Recht auf Mitgestaltung dieses Behandlungsauftrags und drohenden Haftungsansprüchen. Diesem Dilemma der Pränataldiagnostik kann nur durch gewissenhafte Aufklärung und sorgfältige Dokumentation begegnet werden. Der Tatsache, dass auch der Routineüberwachung einer Low-risk-Schwangerschaft ein durch die Patientin legitimer ärztlicher Beratungsauftrag zugrunde liegt, spielt in den Richtlinien bisher nur eine nachgeordnete Rolle. Einer werdenden Mutter »guter Hoffnung« muss nach Aufklärung die Option offen stehen, die medizinisch möglichen – und laut Richtlinien angeratenen – Untersuchungsmethoden der Pränataldiagnostik nicht in Anspruch zu nehmen. Neben dem »Recht auf Wissen« ist der informierten Patientin auch ein »Recht auf Nichtwissen« zuzubilligen. Juristisch-ethisch muss daher jeder pränataldiagnostischen Maßnahme ein »informed consent« der Mutter vorausgehen. Dass eine solche Aufklärung beachtlichen Zeitaufwand bedeutet, steht außer Zweifel. Die Aushändigung von schriftlichem Informationsmaterial kann diesen Prozess unterstützen, das dokumentierte ärztliche Gespräch vor jeder Untersuchung aber nicht ersetzen.

Ultraschallpraxis in Geburtshilfe und Gynäkologie

Strauss, A.

2017, XVII, 656 S., Softcover

ISBN: 978-3-662-49492-9