

bei vorgeburtlichen Untersuchungen

Die Pränataldiagnostik stellt werdende Eltern vor schwierige Entscheidungen: Soll sich eine schwangere Frau vorgeburtlichen Untersuchungen unterziehen? Wie weit soll sie mit den Tests gehen? Und: Was tun, falls ein Testergebnis auffällig ausfällt?

von Ruth Jahn*

Schwanger? – schwanger! Beim Auftauchen der feinen Linie im Fensterchen des Schwangerschaftstests – respektive beim Bescheid der Ärztin – werden die meisten Frauen von Gefühlen überwältigt. Selbst wenn das Kind geplant war, mischen sich in die Vorfreude bange Gefühle: Zur hoffnungsvollen Erwartung auf das Kind kommt die mütterliche Sorge, ob das Kind gesund sein wird.

Konfrontiert mit ethischen Fragen

Heute steht einer Schwangeren und ihrem Partner zur Abschätzung der Gesundheit des Ungeborenen eine grosse Palette an pränatalen, also vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden zur Verfügung (siehe *Kasten*). «Angesichts des Angebots an Tests sehen sich schwangere Frauen plötzlich mit schwierigen Fragen konfrontiert», sagt Ruth Baumann-Hölzle vom Zürcher Institut Dialog Ethik, «Fragen, die sie sich vor diesen technischen Möglichkeiten nie gestellt haben.» Zum Beispiel: Sind pränatale Untersuchungen bei mir sinnvoll? Wie weit will ich mit den Tests gehen? Zudem verlangt die Risikoehebung durch pränataldiagnostische Methoden von werdenden Müttern auch ein Nachdenken darüber, ob sie ein auffällig behindertes Kind austragen oder einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen lassen wollen. Vorgeburtliche Untersuchungen erlauben, früh eine «Risikoehebung» beim Ungeborenen vorzunehmen. Ein gesundes Kind garantieren kann aber

auch die Pränataldiagnostik nicht. Auch stellen die Tests die werdenden Eltern vor ein Dilemma: Tests können, wenn kein auffälliger Befund vorliegt, die Schwangere und ihren Partner beruhigen. Ist der Befund aber auffällig, besteht das Angebot weiterer – zum Teil risikobehafteter, invasiver – Tests. Dann muss die Frau innert einiger Tage oder Wochen entscheiden, welchen weiteren Tests sie sich unterziehen will, und ob sie allenfalls (als eine mögliche persönliche Konsequenz des Ergebnisses) die Schwangerschaft abbrechen möchte.

Je nach Test: Krankheiten feststellen oder Risiko abschätzen

In der Schweiz kommen heute 96 bis 97 Prozent aller Kinder gesund und ohne grössere Komplikationen zur Welt. Behinderungen sind nicht nur auf die Gene zurückzuführen, sondern entstehen oft durch Komplikationen bei der Geburt oder Infektionen während der Schwangerschaft. «Nur ein kleiner Teil der angeborenen Behinderungen ist genetisch bedingt und mit Tests während der Schwangerschaft erkennbar», betont Judit Pók, leitende Ärztin der Gynäkologischen Poliklinik des Universitätsspital Zürich. Dass Behinderungen vorgeburtlich feststellbar sind, ist also die Ausnahme. Trotzdem können durch Ultraschall (via Bauchdecke oder Vagina) oder durch sogenannte invasive (eingreifende) Techniken gewisse Krankheiten und Behinderungen des

werdenden Kindes schon im Mutterleib festgestellt werden: Zum Beispiel Erbkrankheiten, die in einer Familie vermehrt vorkommen, gewisse Stoffwechselkrankheiten, Fehlbildungen von Organen oder Behinderungen durch Störungen des Erbguts (Chromosomenstörungen). Zudem kann durch den Ersttrimestertest das Risiko für bestimmte Krankheiten wie ein Down-Syndrom oder andere Erbgutabweichungen oder das Risiko für einen Herzfehler rechnerisch abgeschätzt werden.

Was für pränatale Tests spricht:

- Bei der Untersuchung des mütterlichen Bluts und auch beim Ultraschall besteht nach heutigem Wissensstand kein Risiko für das Ungeborene und seine Mutter.
- Falls eine Frau nicht mit einem behinderten Kind leben will, und sich auch vorstellen kann, bei entsprechendem Testresultat abzutreiben, kann die pränatale Diagnostik das Risiko, ein behindertes Kind zu bekommen, senken.
- Bei unauffälligem Resultat können Tests beruhigen.
- Deutet das Testresultat auf eine auffällige Behinderung des Kindes, können sich die werdenden Eltern auf diese Situation einstellen und sich auf das Leben mit ihm vorbereiten.

Was gegen pränatale Test spricht:

- Eine Heilung einer vermeintlich festgestellten Krankheit oder Behinderung ist in den allermeisten Fällen nicht möglich. Einzig einen

Schwangerschaftsabbruch kann die Frau in Erwägung ziehen.

- Nur eine begrenzte Zahl von Behinderungen kann erkannt werden.
- Der Ersttrimestertest ist keine Diagnose, sondern eine statistische Risikoabschätzung, die nichts über den tatsächlichen Gesundheitszustand des Kindes aussagt.
- Invasive Tests wie Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion können zu Fehlgeburten führen. Das Risiko beträgt etwa 0,5 bis 1 Prozent.
- Die Erhebungen durch Ultraschall oder invasive Tests können falsch sein. Das heisst: Entweder der Test zeigt eine vermeintliche Auffälligkeit, das Kind ist aber gesund – bei diesem Fehlalarm ist das Resultat des Tests «falschpositiv». Genauso

kann sich die Frau aber auch bei einem nicht auffälligem Befund in falscher Sicherheit wiegen – das Resultat ist «falschnegativ».

- Ultraschalluntersuchung und invasive Tests besagen meist nur wenig über den Schweregrad einer Behinderung (nur leicht oder sehr schwer).
- Auffällige Testresultate können die Frau verunsichern.

Sich frühzeitig zu möglichen Resultaten Gedanken machen

Das Für und Wider pränataler Diagnostik gegeneinander abzuwägen ist schwierig, denn die Problematik ist komplex und die Zeit drängt. «Bevor die Schwangere eine pränatale Untersuchung durchführen lässt, sollte sie sich informieren, welche möglichen

Resultate ein Test ergeben kann und wie es danach weitergehen könnte», betont Monika Rothacher vom Appella-Informationstelefon, wo unter anderem Schwangere in Sachen Pränataldiagnostik beraten werden. Ansonsten könne es passieren, dass die Frau plötzlich mit einem Testresultat konfrontiert ist, dass sie «so eigentlich gar nie wissen wollte». «Ideal wäre es, wenn sich Paare bereits vor einer Schwangerschaft Gedanken darüber machen, ob und wenn ja welche pränatalen Tests sie durchführen lassen wollen», rät die Frauenärztin Judit Pók. «So entfällt der grosse zeitliche Druck bei der Entscheidungsfindung.» Die Ethikerin Ruth Baumann-Hölzle betont zudem, dass die Entscheidungen für oder gegen einen Test respektive für oder gegen einen Schwangeren

Die vier wichtigsten pränatalen Tests

Nicht invasive Untersuchungen:

Ultraschall (meist 11. bis 14. sowie 20. bis 23. Woche)

Zu erfahren ist unter anderem etwas über das Wachstum des Kindes, die Entwicklung der Organe und Gliedmassen, eventuell Hinweise auf einen Neuralrohrdefekt (offener Rücken), bei der Ausmessung des Nackens (Nackentransparenz) eventuell Hinweise auf ein Down-Syndrom.

Zu beachten: Fehlinterpretationen sind möglich. Und: Zeigen sich Auffälligkeiten kann dies die Frau verunsichern. Auffälligkeiten im Ultraschall führen meist zu weiteren Untersuchungen, sofern die Frau dies wünscht.

Ersttrimestertest (11. bis 14. Woche)

Der Test ist keine eigentliche Diagnose sondern eine (rechnerisch-statistische) Risikoabschätzung, um das Risiko für ein mögliches Down-Syndrom, eine andere sogenannte Chromosomenabweichung, einen Herzfehler oder gewisse seltene Erkrankungen abzuschätzen.

In die Wahrscheinlichkeitsrechnung fliessen ein: Daten aus Nackentransparenz im Ultraschall, Hormon- und Eiweisswerte im Bluttest der Schwangeren (HCG, PAPP) sowie unter anderem das Alter der Frau.

Zu beachten: Das Resultat des Ersttrimestertests kann nur Wahrscheinlichkeiten berechnen. Die Testresultate können die Frau verunsichern. Oft erweist sich ein Verdacht als falsch. Je nach Testresultat werden invasive Tests gemacht, sofern die Frau dies wünscht.

Invasive Untersuchungen

(zumeist wird eine der beiden Methoden gewählt):

Chorionzottenbiopsie (11. bis 12. Woche)

Probeentnahme mit einer Hohlnadel durch die Bauchdecke der Frau, Gewebeentnahme aus dem Vorläufer des Mutterkuchens.

Zu erfahren ist unter anderem, ob das Ungeborene Träger einer Erbkrankheit ist, falls man in der Familie von einer solchen weiss, ob Chromosomenabweichungen festgestellt wurden, die zu vererbaren Krankheiten, beispielsweise Muskel- oder Stoffwechselerkrankungen oder auch zum Down-Syndrom führen.

Zu beachten: Ein Befund sagt meist wenig aus über den Schweregrad der Behinderung. Fehldiagnosen sind selten, aber möglich. Zumeist ist keine Therapie möglich, es stellt sich einzig die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch, falls die Frau dies wünscht. Eine von 150 Frauen hat nach dem Test eine Fehlgeburt.

Fruchtwasserpunktion (14. bis 20. Woche)

Probeentnahme mit einer Hohlnadel durch die Bauchdecke der Frau, Entnahme von Fruchtwasser.

Zu erfahren ist unter anderem, ob das Ungeborene Träger einer Erbkrankheit ist, falls man in der Familie von einer solchen weiss, ob Chromosomenabweichungen festgestellt wurden, die zu vererbaren Krankheiten wie zum Beispiel zum Down-Syndrom führen oder ob ein Neuralrohrdefekt (offener Rücken) vorliegt.

Zu beachten: Ein Befund sagt meist wenig aus über den Schweregrad der Behinderung. Fehldiagnosen sind selten, aber möglich. Zumeist ist keine Therapie möglich, es stellt sich einzig die Frage nach einer vorzeitigen Beendigung der Schwangerschaft durch Einleitung einer Fehlgeburt bei der das Kind als Totgeburt zur Welt kommt, falls die Frau dies wünscht. Eine von 150 Frauen hat nach dem Test eine Fehlgeburt.

schaftsabbruch gut informiert und individuell gefällt werden sollen. «Selbst wenn eine Erbkrankheit in der Familie bekannt ist oder wenn beispielsweise vom Alter der Frau her ein erhöhtes Risiko für eine Behinderung besteht, liegt der Entscheid einzig beim werdenden Elternpaar.» Dieses hat ein Recht auf Nichtwissen, wie EthikerInnen betonen. Will heissen: Es gibt keine Testpflicht und auch keine pränatale Diagnose, die zu einer Abtreibung zwingt. «Der Lebensentwurf und das Werteprofil der betroffenen Frau und gegebenenfalls auch ihres Partners sind das Entscheidende», so Ruth Baumann-Hölzle. «Die Kernfrage ist doch, wie können die Betroffenen mit dem Entscheid in Zukunft am besten leben?»

Für Ärztinnen und Ärzte hat die Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie einen Leitfaden für vorgeburtliche Untersuchungen herausgegeben, der ein Gesprächs- und Informations-

konzept beinhaltet. Keine Ärztin, kein Arzt kann ihnen diese Überlegung abnehmen. «Hier darf es vonseiten der Mediziner nicht zu Automatismen kommen – etwa dass ab einem gewissen Risiko für ein Down-Syndrom ein invasiver Test empfohlen wird», betont Ruth Baumann-Hölzle. Denn während die eine Frau sich mit der voraussichtlichen Behinderung ihres Kindes sehr schwer tut und sie sich für einen invasiven Test und eventuell auch für einen Abbruch entscheidet, ist es für eine andere Schwangere unvorstellbar, damit zu leben, bei einer invasiven Testmethode eine Fehlgeburt erlitten zu haben. Für eine Dritte kommt eine Abtreibung unter keinen Umständen infrage.

*Ruth Jahn ist freie Wissenschaftsjournalistin und lebt in Zürich.

info

Broschüren und Buchtipp

- «!Schwanger?». Broschüre für die Schwangere und ihren Partner. Herausgeber: Verein Ganzheitliche Beratung und kritische Information zu pränataler Diagnostik, Zürich. 2006 (2. Auflage). Fr. 16.–. Bestellungen und Infotelefon: Tel. 044-252 45 95, Internet: www.praenatal-diagnostik.ch.
- «Schwangerschaftsvorsorge. Wie gehen wir damit um? Eine Informationsschrift zur Pränataldiagnostik.» Herausgeberin: Aktionsforum MoZ – Mutterschaft ohne Zwang. 2002. Einzelexemplare kostenlos. Bestellungen: appella Informations- und Beratungstelefon, Zürich. Tel. 044-273 06 60
Internet: www.appella.ch
- «Bekommen wir ein gesundes Baby? Was Sie über pränatale Diagnostik wissen sollten.» Vivian Weigert. Kösel. 2006. Fr. 31.10. ISBN: 3-466-34499-4.