

Steger
Ehm · Tchirikov



Pränatale Diagnostik und Therapie in Ethik, Medizin und Recht

Pränatale Diagnostik und Therapie in Ethik, Medizin und Recht

Florian Steger
Simone Ehm
Michael Tchirikov
(Hrsg.)

Pränatale Diagnostik und Therapie in Ethik, Medizin und Recht

 Springer

Herausgeber

Prof. Dr. Florian Steger

Medizinische Fakultät
Institut für Geschichte und Ethik der Medizin
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

Prof. Dr. Michael Tchirikov

Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und
Pränatalmedizin
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

Simone Ehm

Ethik in den Naturwissenschaften
Evangelische Akademie zu Berlin

ISBN 978-3-642-45254-3

ISBN 978-3-642-45255-0 (eBook)

DOI 10.1007/978-3-642-45255-0

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie;
detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

SpringerMedizin

© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014

Dieses Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die der Übersetzung, des Nachdrucks, des Vortrags, der Entnahme von Abbildungen und Tabellen, der Funksendung, der Mikroverfilmung oder der Vervielfältigung auf anderen Wegen und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen, bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten. Eine Vervielfältigung dieses Werkes oder von Teilen dieses Werkes ist auch im Einzelfall nur in den Grenzen der gesetzlichen Bestimmungen des Urheberrechtsgesetzes der Bundesrepublik Deutschland vom 9. September 1965 in der jeweils geltenden Fassung zulässig. Sie ist grundsätzlich vergütungspflichtig. Zuwiderhandlungen unterliegen den Strafbestimmungen des Urheberrechtsgesetzes.

Produkthaftung: Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen kann vom Verlag keine Gewähr übernommen werden. Derartige Angaben müssen vom jeweiligen Anwender im Einzelfall anhand anderer Literaturstellen auf ihre Richtigkeit überprüft werden.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutzgesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürfen.

Planung: Dr. Sabine Höschele, Heidelberg

Projektmanagement: Hiltrud Wilbertz, Heidelberg

Lektorat: Stephan Lamerz, Berlin

Projektkoordination: Eva Schoeler, Heidelberg

Umschlaggestaltung: deblik Berlin

Fotonachweis Umschlag: Coverabbildung links: © fotohunter / shutterstock;

Coverabbildung rechts: © Astroid / fotolia.com

Herstellung: Crest Premedia Solutions (P) Ltd., Pune, India

Gedruckt auf säurefreiem und chlorfrei gebleichtem Papier

Springer Medizin ist Teil der Fachverlagsgruppe Springer Science+Business Media
www.springer.com

Vorwort

Neue Entwicklungen in der Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik sowie der vorgeburtlichen Therapie stellen Frauen, Paare und beteiligte Berufsgruppen vor oft schwerwiegende Entscheidungen.

Sie werfen ethische, soziale und rechtliche Fragen auf, die nicht zuletzt hinsichtlich ihrer Konsequenz für die Gestaltung des Gesundheitssystems zu erörtern sind.

Die vorliegende Publikation enthält Beiträge, die im Rahmen einer Fachtagung entstanden sind, welche die Evangelische Akademie zu Berlin und das Institut für Geschichte und Ethik der Medizin der Medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg im Mai 2013 durchgeführt haben.

Wir freuen uns, wenn diese Veröffentlichung einen Beitrag dazu leistet, Herausforderungen vorgeburtlicher Therapie und Diagnostik zu diskutieren sowie davon ausgehend Perspektiven für die Weiterentwicklung und (Neu-)Gestaltung von Beratungs- und Versorgungsstrukturen aufzuzeigen.

Unser Dank gilt den Autorinnen und Autoren, die ihre Beiträge für die Publikation zur Verfügung gestellt haben.

Prof. Dr. Florian Steger, Halle (Saale)

Simone Ehm, Berlin

Prof. Dr. Michael Tchirikov, Halle (Saale)

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	1
	<i>Florian Steger, Simone Ehm, Michael Tchirikov</i>	
I	Stand der Medizin	
2	Ultraschalldiagnostik, Pränataldiagnostik in der Praxis	7
	<i>Adam Gasiorek-Wiens</i>	
2.1	Einführung	9
2.1.1	Was wird unter PND verstanden?	9
2.1.2	Unterscheidung in nichtinvasive und invasive PND	10
2.1.3	Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik	10
2.1.4	Medien und Ultraschalldiagnostik	11
2.2	Rahmenbedingungen für das Ultraschallscreening und PND	11
2.2.1	Entwicklung des Mehrstufenkonzepts der DEGUM	11
2.2.2	Anforderungen der DEGUM-Stufe II und III	12
2.2.3	Probleme des Ultraschallscreenings und Mehrstufenkonzepts	12
2.2.4	Individuelle Gesundheitsleistungen	13
2.3	Mutterschaftsrichtlinien und Ultraschallscreening	14
2.3.1	Beratung vor dem Ultraschallscreening	14
2.3.2	I. Ultraschallscreening SSW 8+0 bis 11+6	14
2.3.3	II. Ultraschallscreening SSW 18+0 bis 21+6	15
2.3.4	III. Ultraschallscreening SSW 28+0 bis 31+6	17
2.4	Risiko für genetische Erkrankungen und Fehlbildungen	17
2.4.1	Altersabhängige Risiken für Aneuploidien	17
2.4.2	Andere chromosomale und genetische Erkrankungen	17
2.4.3	Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG	17
2.5	Invasive oder nichtinvasive Diagnostik	18
2.5.1	Nichtinvasive Diagnostik, Ersttrimesterscreening	18
2.5.2	In Deutschland verbreitete Risikoalgorithmen	21
2.5.3	Invasive Diagnostik	23
2.6	Weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik	25
2.6.1	Frühe Feindiagnostik SSW 11+0 bis 13+6	26
2.6.2	Feindiagnostik SSW 20+0 bis 21+6	27
2.6.3	Softmarker für Trisomie 21	31
2.6.4	Dopplersonografie des fetomaternalen Gefäßsystems	31
2.7	In guter Hoffnung	32
	Literatur	33
3	Intrauterine fetale Chirurgie	35
	<i>Michael Tchirikov</i>	
3.1	Einleitung	36
3.2	Fetofetales Transfusionssyndrom (TTTS: twin-to-twin transfusion syndrome)	37
3.3	Laserkoagulation plazentarer Anastomosen bei einem TTTS	40
3.4	TRAP-Sequenz	42
3.5	Intrauterine Chirurgie bei der fetalen Zwerchfellhernie	42

3.6	Obstruktive Uropathie	46
3.7	Spina bifida	47
3.8	Steißbeinteratom	48
3.9	Operationen an fetalen Herzen	49
3.10	Zusammenfassung	49
	Literatur	49

II Ethische, soziale und rechtliche Fragen

4	Fetomaternale Operationen: ethische Aspekte bei der Einführung innovativer Verfahren	57
	<i>Andrea Dörries</i>	
4.1	Einleitung	58
4.2	Ethische Perspektive	60
4.2.1	Heilversuch vs. klinische Studie	60
4.2.2	Fetomaternaler Konflikt	61
4.2.3	Risiko-Nutzen-Analyse	63
4.2.4	Informed Consent	63
4.2.5	Qualitätssicherung in Diagnostik und Therapie	64
4.2.6	Tugenden und Pflichten der Heilberufe	64
4.3	Schlussfolgerungen	64
	Literatur	66
5	Ethische Probleme der Pränataldiagnostik – Zur Ethik der Inanspruchnahme aus eudaimonistischer Perspektive	67
	<i>Martin Langanke, Stefan Kirschke</i>	
5.1	Einleitung	68
5.2	Ethik als normative Wissenschaft	69
5.2.1	Normen und beschreibende Sätze	69
5.2.2	Ethik und Recht	70
5.2.3	Ethik und Moral	72
5.3	Eudaimonistische Ethik – die Frage nach dem »summum bonum«	73
5.3.1	Eudaimonistische Ethik im Gegenüber zur »normativen« Ethik	73
5.3.2	Das »höchste« Gut – die eudaimonistische Grundannahme	75
5.3.3	Die Unverlässlichkeit »äußerer« Güter als Mittel gelingenden Lebens	78
5.4	Methoden der Pränataldiagnostik	80
5.4.1	Pränataldiagnostik: Traditionelle und neue nichtinvasive Verfahren	80
5.4.2	NIPD – Einsatzbreite und methodische Herausforderungen	80
5.4.3	Wahrscheinlichkeiten – Beruhigung oder Verstörung?	82
5.5	Zur Inanspruchnahme genetischer Pränataldiagnostik aus eudaimonistischer Perspektive	82
5.5.1	Wie viel Sicherheit brauchen wir?	84
5.5.2	Wer leidet und warum?	85
5.5.3	Gelingendes Leben mit Kindern	88
5.6	Fazit	90
	Literatur	91

6	Vorgeburtliches Leben – rechtliche Überlegungen zur genetischen Pränataldiagnostik	93
	<i>Jan C. Joerden, Carola Uhlig</i>	
6.1	Abgrenzung der PND von der PKD und der PID	94
6.2	Rechtliche Behandlung der Pränataldiagnostik	95
6.2.1	Zum personellen Anwendungsbereich des § 15 GenDG	95
6.2.2	Zum sachlichen Anwendungsbereich des § 15 GenDG	96
6.2.3	Kontext der vorgeburtlichen Diagnostik mit dem Schwangerschaftsabbruch	96
6.2.4	Zulässigkeit pränataler genetischer Diagnostik	98
6.2.5	Umgang mit Zufallsbefunden	104
6.2.6	Aufklärung und Einwilligung	105
6.2.7	Genetische Beratung	106
6.2.8	Mitteilung der Ergebnisse der genetischen Untersuchung	108
6.3	Ausblick	108
	Literatur	109
III	Pränatale Diagnostik – Zwischen Angebot und Nachfrage	
7	Die Inanspruchnahme vorgeburtlicher Diagnostik – Entwicklungen, Motive und Emotionen	113
	<i>Ulrike Heider, Florian Steger</i>	
7.1	Einleitung	114
7.2	Tendenzen	115
7.3	Indikationen und persönliche Beweggründe/Motivationen	116
7.3.1	Indikationen	116
7.3.2	Empfindungen und Gedanken vor der PND	117
7.3.3	Ergebnisse der PND und dadurch ausgelöste Emotionen	118
7.4	Individueller Entscheidungsweg: Treffen der Entscheidung nach pränatal diagnostizierter schwerer fetaler Fehlbildung	120
7.4.1	Forschungsrahmen und Forschungsfrage	120
7.4.2	Methode	120
7.4.3	Ergebnisse	121
	Literatur	130
8	Ein kritischer Zwischenruf zur Marktdynamik nichtinvasiver Pränataldiagnostik	133
	<i>Erika Feyerabend</i>	
8.1	Pränatale Marktdynamik	134
8.2	Unverbindliche Stellungnahmen	134
8.3	Gefährdeter Abtreibungskompromiss	134
8.4	Unternehmensfinanzierte Studien	135
8.5	Erweiterte Angebotspaletten	137
8.6	Im Fokus sind Europa und Endverbraucherin	138
8.7	Wenig Bedenken, wenig Hürden	139
8.8	Keine Zeit für Nachfragen	140
	Literatur	141

IV Konsequenzen für die Gestaltung des Gesundheitssystems

9	Interprofessionelle Kooperation im Kontext von Pränataldiagnostik	145
	<i>Marit Cremer</i>	
9.1	Einleitung	146
9.2	Projektdesign	146
9.2.1	Auftrag und Ziele	146
9.2.2	Erwartungen	147
9.2.3	Methodik	147
9.3	Bestandsaufnahme	149
9.3.1	Ergebnisse	149
9.3.2	Pränataldiagnostiker/Gynäkologen	149
9.3.3	Behindertenhilfe/Frühförderung	151
9.3.4	Psychosoziale Beratungsstellen	151
9.4	Das Netzwerk Interprofessionelle Kooperation bei PND	152
9.4.1	Beratungsverständnisse der Berufsgruppen	153
9.4.2	Kooperationen	156
9.5	Die AG Leitlinien und Beratungskonzeptionen	157
9.6	Zusammenfassung	159
9.6.1	Ausblick	160
	Literatur	160
	Stichwortverzeichnis	163

Verzeichnis der Autoren

Cremer, Marit

Eulerstraße 20
13357 Berlin
marit.cremer@gmx.net

Dörries, Andrea, Dr.

Ev. Akademie Loccum
Zentrum für Gesundheitsethik (ZfG)
Knochenhauerstraße 33
30159 Hannover
andrea.doerries@evlka.de

Ehm, Simone

Ev. Akademie zu Berlin
Studienleiterin für Ethik in den
Naturwissenschaften
Charlottenstraße 53/54
10117 Berlin
ehm@eaberlin.de

Feyerabend, Erika

Bochumer Landstraße 144 A
45276 Essen
erika.feyerabend@t-online.de

Gasiorek-Wiens, Adam, Dr., M. mel.

c/o Zentrum für Pränataldiagnostik und
Humangenetik Kudamm-199
Kurfürstendamm 199
10719 Berlin
gasiorek-wiens@kudamm-199.de

Heider, Ulrike

St. Elisabeth-Krankenhaus Leipzig
Geburtshilfe und Pränataldiagnostik
Biedermannstraße 84
04277 Leipzig
uheber@gmx.de

Joerden, Jan C., Prof. Dr.

Europa-Universität Viadrina
Interdisziplinäres Zentrum für Ethik sowie
Lehrstuhl für Strafrecht, insbesondere
Internationales Strafrecht und
Strafrechtsvergleichung, Rechtsphilosophie

Große Scharrnstraße 59
15230 Frankfurt (Oder)
joerden@europa-uni.de

Kirschke, Stefan

Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald
Theologische Fakultät
Lehrstuhl für Systematische Theologie
Am Rubenowplatz 2–3
17489 Greifswald
stefan-kirschke@t-online.de

Langanke, Martin, Dr.

Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald
Theologische Fakultät
Lehrstuhl für Systematische Theologie
Am Rubenowplatz 2–3
17489 Greifswald
langanke@uni-greifswald.de

Steger, Florian, Prof. Dr.

Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
Medizinische Fakultät
Institut für Geschichte und Ethik der Medizin
Magdeburger Straße 8
06112 Halle (Saale)
florian.steger@medizin.uni-halle.de

Tchirikov, Michael, Prof. Dr.

Universitätsklinikum Halle (Saale)
Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe
und Pränatalmedizin
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
Ernst-Grube-Straße 40
06120 Halle (Saale)
michael.tchirikov@uk-halle.de

Uhlig, Carola

Europa-Universität Viadrina
Lehrstuhl für Strafrecht, insbesondere Interna-
tionales Strafrecht und Strafrechtsvergleichung,
Rechtsphilosophie
Große Scharrnstraße 59
15230 Frankfurt (Oder)
uhlig@europa-uni.de

Einleitung

Florian Steger, Simone Ehm, Michael Tchirikov

»Kaum ein Kind kommt heute auf die Welt, ohne dass es eine mehrstufige Qualitätskontrolle durchlaufen hat.«¹ Dreizehn Jahre ist es her, dass Martin Spiewak, renommierter Journalist und Wissenschaftsredakteur, dies in einem Artikel in der ZEIT geäußert hat. Seitdem haben sich die Möglichkeiten in der Pränataldiagnostik (PND) immens ausgeweitet. Weitreichende Entwicklungen gibt es im Bereich der Vorgeburtsuntersuchungen per Blutprobe. So ermöglicht der bereits auf dem Markt verfügbare Test auf Trisomie 13, 18 und 21 (sogenannter PraenaTest) Schwangeren, das Risiko für eine Trisomie abzuklären, ohne eine invasive Diagnostik vorzunehmen, die ein Fehlgeburtsrisiko beinhaltet. Der Test beruht auf dem Einsatz von Next-Generation-Sequencing-Technologien. Neue Hochdurchsatzmethoden zur Ermittlung genetischer Daten lassen immer schneller immer mehr DNA-Infos gewinnen. Neben Bluttests ist die sogenannte Array-CGH eine zunehmend wichtige Untersuchung geworden, die im Unterschied zu herkömmlichen Chromosomenuntersuchungen eine Reihe neuer Erkenntnisse über den Genotyp bringen kann. Die Entschlüsselung des gesamten Genoms eines Ungeborenen zu moderaten Kosten ist für die nächsten Jahre absehbar.

Neben diesen Entwicklungen verfeinern sich Ultraschalltechniken durch wissenschaftlichen und gerätetechnischen Fortschritt stetig. Mit einem der wichtigsten (und frühesten) Instrumente der Schwangerenvorsorge können zunehmend Hinweise auf eine insgesamt steigende Anzahl von vorgeburtlich diagnostizierbaren Erkrankungen gegeben werden.

Nicht zuletzt haben sich die Möglichkeiten und das Anwendungsspektrum in der Präimplantationsdiagnostik (PID) rapide ausgeweitet. Über viele Jahre hinweg wurde in Deutschland nach herrschender Meinung davon ausgegangen, dass die PID nach dem Embryonenschutzgesetz (EschG) verboten ist. Im Juli 2010 jedoch hat der BGH ein Urteil gesprochen, wonach die Bestimmungen im EschG kein grundsätzliches Verbot der PID umfassen, und der Bundestag stimmte ein Jahr später einer begrenzten Zulassung der PID

zu. PID ist in Ausnahmefällen zulässig, wenn bei den Eltern das hohe Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit vorliegt oder mit hoher Wahrscheinlichkeit mit einer Tot- oder Fehlgeburt zu rechnen ist.² Für die gewünschten Ausnahmen brauchte es eine zusätzliche Rechtsverordnung, die der damalige Gesundheitsminister Daniel Bahr vorgelegt hat und welcher der Bundesrat im Februar 2013 – mit Änderungen – zugestimmt hat. Laut Verordnung müssen die Zentren, in denen PID durchgeführt wird, einzeln genehmigt werden und sollen auf diese Art begrenzt werden.

In vielen Ländern, v. a. in den USA und in Europa, wird die PID bereits seit Anfang der 1990er-Jahre angeboten und durchgeführt. In Frankreich ist 2011 das erste sogenannte Rettergeschwisterkind geboren, das seinem älteren Bruder, der an Beta-Thalassämie leidet, durch Stammzellspende das Leben retten soll.

Als die PND 1976 als Leistung der Krankenkassen aufgenommen wurde, war sie auf bestimmte Krankheitsbilder und bestimmte Gruppen von Schwangeren beschränkt. Vorgesehen war eine qualifizierte Beratung vor jeder Diagnostik. Heute ist die PND ein Routineinstrument in der Schwangerenvorsorge. Diese Entwicklung wurde neben dem technischen Fortschritt auch dadurch befördert, dass viele Ärzte in einer umfassenden PND eine Absicherung gegen haftungsrechtliche Ansprüche sehen.

Parallel zu den Weiterentwicklungen in der pränatalen Diagnostik gibt es – wenn auch in weit geringerem Umfang – große Fortschritte in der vorgeburtlichen Therapie. Bei bestimmten Erkrankungen eines Feten kann eine Behandlung bereits in der Gebärmutter (intrauterin) notwendig sein. Vom Fetus als Patient wurde schon in den 1980er-Jahren gesprochen, heute steht in der pränatalen Therapie ein weites Spektrum an technischen, medikamentösen und operativen Möglichkeiten zur Verfügung. Zu unterscheiden sind intrauterine Therapieoptionen, die fest etabliert sind und deren Erfolg weitgehend unumstritten ist wie u. a. die Behandlung fetaler Anämien. Davon abzu-

1 Spiewak M (2001) Schwanger auf Bewährung, ZEIT Online 32/2001.

2 Vgl. bundestag.de: Drucksache 17/5451, ► <http://dipbt.bundestag.de/dip21/btd/17/054/1705451.pdf>. Zugriff: 18.01.2014.

grenzen sind Verfahren, deren Erfolg unsicher ist, bzw. Verfahren, die sich im experimentellen Status befinden. Hierzu gehören bestimmte Formen der Fetalchirurgie. Da der Zugang zum Feten in der vorgeburtlichen Therapie über die schwangere Frau erfolgt, gehen diese Verfahren mit der Herausforderung einher, Risiken nicht nur für den Feten, sondern auch für die Mutter mit einzubeziehen.

Neue und alte Techniken vorgeburtlicher Diagnostik und zunehmend auch pränataler Therapie sind Bestandteil von Schwangerschaften. Pränataldiagnostische Untersuchungen werden heute nahezu in jeder Schwangerschaft durchgeführt, um die vorgeburtliche Entwicklung des ungeborenen Kindes zu kontrollieren. Frauen und ihre Partner oder Partnerinnen, Berufsgruppen, die sie behandeln und begleiten, können dem Angebot kaum ausweichen. Entscheidungen müssen getroffen werden über die Inanspruchnahme einer Diagnostik und möglicher weiterer Untersuchungen, über die Auswahl einer steigenden Zahl von Untersuchungsmethoden, über den Umgang mit vermehrten Nebenbefunden, über das Recht – oder die Pflicht – der Betroffenen auf Nichtwissen, über die Durchführung möglicher vorgeburtlicher Therapien, über die Fortsetzung oder den Abbruch einer Schwangerschaft im Falle eines unerwünschten Befundes.

Für die Institutionen und Verbände im Gesundheitssystem, für diejenigen, die Strukturen in der vorgeburtlichen Diagnostik und Therapie gestalten, ergeben sich angesichts der skizzierten medizinischen Entwicklungen Verantwortlichkeiten. Viele Frauen und Paare sind auf ethische Konflikte und Entscheidungszwänge, die sich im Rahmen vorgeburtlicher Untersuchungen ergeben können, unzureichend vorbereitet. Häufig fehlt es in Entscheidungssituationen an Hintergrundwissen. Hinzu kommt, dass der Entscheidungsprozess von vielen Seiten beeinflusst wird – von Ärzten, Freunden, Partnern und nicht zuletzt dem gesellschaftlichen Kontext. Um mit Konfliktsituationen so umzugehen, dass die weitreichenden Folgen getragen werden können, brauchen Frauen und Paare oft professionelle Unterstützung. Dass es nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz einen Rechtsanspruch auf Beratung und Information gibt (SchKG § 2), ist vielen Frauen und Paaren nicht hinreichend bekannt. Um diesen Rechtsanspruch

besser zu verankern, wurde eine Änderung im SchKG § 2 vorgenommen, die Anfang 2010 in Kraft getreten ist. Ärztinnen und Ärzte müssen nun bei einem pränataldiagnostischen Befund auf die Möglichkeit einer psychosozialen Beratung verweisen und ggf. dorthin vermitteln.

Vor diesem Hintergrund ist es zum einen geboten, die Rahmenbedingungen für Entscheidungen im Kontext von PND zu verbessern. Dazu gehört eine zeitnahe und gut abgestimmte Beratung. Dazu gehört aber auch ggf. die Weiterqualifizierung relevanter Berufsgruppen, denn auch für Ärztinnen und Ärzte, Hebammen und Mitarbeitende in der Beratung stellen Konfliktsituationen nicht selten ethische Herausforderungen dar. Hierin aber kann sich gesellschaftliche Verantwortung nicht erschöpfen – u. a. Behinderten- und Frauenverbände, Kirche und Diakonie erinnern seit Jahren daran. Gute Rahmenbedingungen für Entscheidungen im Kontext von PND sind wichtig, mindestens ebenso wichtig ist es, die Angebotslogik in der vorgeburtlichen Diagnostik und den sozialen Kontext, in dem Entscheidungen getroffen werden, kritisch zu betrachten. Lange vor 2001 war die PND – wie vielfach bemängelt wird – vom Test für Risikopaare zur Routine geworden.

Die vorliegende Publikation geht aus einer Fachtagung hervor, welche die Evangelische Akademie zu Berlin und das Institut für Geschichte und Ethik der Medizin an der Medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg im Mai 2013 durchgeführt haben.

Ziel des Buches ist es, die Diskussion darüber voranzubringen, wie sich die Entwicklungen in pränataler Therapie und Diagnostik aktuell darstellen, wie diese ethisch und rechtlich zu bewerten sind sowie welche Implikationen dies für den Umgang mit den neuen technischen Möglichkeiten birgt. Ein besonderer Fokus liegt auf der Frage, welche Konsequenzen für die Gestaltung des Gesundheitssystems aus der Zunahme – insbesondere neuerer – Verfahren vorgeburtlicher Diagnostik und Therapie zu ziehen sind. Hierbei geht es um Gestaltungsspielräume innerhalb des jetzigen Systems, aber auch um notwendige Anpassungen rechtlicher Regelungen oder gesundheitspolitischer Ausrichtungen. Zudem geht es darum, wie die Durchsetzung einer bestimmten Norm gegenüber krankem

und behindertem Leben verhindert werden kann – einer Norm, welche die Annahme von Leben an bestimmte Bedingungen knüpft. Die Publikation ist mit Autorinnen und Autoren aus Gynäkologie, Pränatalmedizin, Fetaltherapie, Schwangerenberatung, Medizinrecht, Medizinethik, Theologie und Medizinjournalismus bewusst interdisziplinär angelegt.

In einem ersten Teil wird ein differenzierter Überblick zum aktuellen Stand der Medizin in der vorgeburtlichen Diagnostik und Therapie gegeben.

Adam Gasiorek-Wiens stellt in seinem Beitrag Rahmenbedingungen und Praxis von PND dar, wobei ein Schwerpunkt auf Methoden der Ultraschall-diagnostik liegt. Er beschreibt Inhalte, Zielsetzung und Grenzen von Ultraschallscreenings gemäß den Mutterschaftsrichtlinien, von weiterführender sonografischer Differenzialdiagnostik bis zur nichtinvasiven Diagnostik aus mütterlichem Blut.

Welche weitreichenden fetalchirurgischen Möglichkeiten heute bestehen und künftig zu erwarten sind, um das Leben des ungeborenen Kindes zu retten bzw. die neonatalen Folgen einer fetalen Erkrankung zu vermeiden oder zu reduzieren, verdeutlicht **Michael Tchirikov**. Am Beispiel ausgewählter Erkrankungen wie u. a. dem fetofetalen Transfusionssyndrom, fetaler Zwerchfellhernie und dem Steißbeinteratom stellt Tchirikov Chancen und Risiken fetalchirurgischer Therapien dar.

Ethische, soziale und rechtliche Fragen stehen im Mittelpunkt des zweiten Teils.

Mit ethischen Herausforderungen der Fetalchirurgie beschäftigt sich **Andrea Dörries**. Ihre Überlegungen verdeutlicht sie an zwei Beispielen, bei denen in unterschiedlicher Herangehensweise innovative fetalchirurgische Verfahren eingesetzt wurden. Dörries stellt dar, welche ethischen Aspekte jeweils zu berücksichtigen sind und welche Kriterien im Umgang mit fetalchirurgischen Optionen sich hieraus ableiten lassen.

Martin Langanke und **Stefan Kirschke** betrachten die Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Angebote aus Perspektive der eudaimonistischen Ethik, deren Grundlagen sie ausführlich darstellen. Sie gehen damit nicht der normativ-ethischen Frage nach der Legitimität im Umgang mit pränataldiagnostischen Möglichkeiten nach, sondern erörtern, in welchem Geist PND genutzt werden sollte.

Jan C. Joerden und **Carola Uhlig** widmen sich der PND aus rechtlicher Perspektive und beziehen sich dabei in erster Linie auf das Gendiagnostikgesetz (GenDG). Sie legen dar, welche praktische Bedeutung das Gesetz hat – u. a. für die Zulässigkeit pränataler genetischer Diagnostik, den Umgang mit Zufallsbefunden, die Anforderungen an Aufklärung und Einwilligung, genetische Beratung und Übermittlung von Untersuchungsergebnissen. Joerden und Uhlig formulieren, welcher gesetzliche Anpassungsbedarf besteht.

Unter der Überschrift »Pränatale Diagnostik – Zwischen Angebot und Nachfrage« geht es im dritten Teil der Publikation um Entwicklungen in der Inanspruchnahme vorgeburtlicher Diagnostik.

Ulrike Heider und **Florian Steger** stellen Ergebnisse einer qualitativen Interviewstudie vor, die den Prozess der individuellen Entscheidungsfindung nach pränatal diagnostizierter schwerer fetaler Fehlbildung in Abhängigkeit der jeweiligen Lebenssituation analysiert. Dem voraus geht die Darstellung von Indikationen und persönlichen Beweggründen vor Inanspruchnahme einer PND sowie Emotionen und Verhalten nach – unterschiedlich geartetem – PND-Befund.

Erika Feyerabend beschäftigt sich am Beispiel pränataldiagnostischer Bluttests mit der Angebotslogik in der Schwangerenvorsorge und analysiert, welche Marktmechanismen den Entwicklungen in der PND zugrunde liegen. Ökonomische Interessen, die mit pränataldiagnostischen Angeboten verbunden sind und deren Weiterentwicklung beschleunigen, werden verdeutlicht.

Im vierten Teil der Publikation wird erörtert, welche Konsequenzen für die Gestaltung des Gesundheitssystems aus der Zunahme insbesondere neuerer Verfahren vorgeburtlicher Diagnostik und Therapie zu ziehen sind.

Marit Cremer stellt Ergebnisse des Modellprojekts Interprofessionelle Kooperation bei Pränataldiagnostik der Evangelischen Konferenz für Familien- und Lebensberatung (EKFuL) vor. Im Vordergrund steht die Analyse der Beratungsinhalte verschiedener Professionen vor, während und nach PND sowie das Aufzeigen von Kooperationen und Konkurrenzen zwischen den Berufsgruppen.

Stand der Medizin

Kapitel 2 **Ultraschalldiagnostik, Pränataldiagnostik
in der Praxis – 7**

Adam Gasiorek-Wiens

Kapitel 3 **Intrauterine fetale Chirurgie – 35**

Michael Tchirikov

Ultraschalldiagnostik, Pränataldiagnostik in der Praxis

Adam Gasiorek-Wiens

- 2.1 Einführung – 9**
 - 2.1.1 Was wird unter PND verstanden? – 9
 - 2.1.2 Unterscheidung in nichtinvasive und invasive PND – 10
 - 2.1.3 Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik – 10
 - 2.1.4 Medien und Ultraschalldiagnostik – 11
- 2.2 Rahmenbedingungen für das Ultraschallscreening und PND – 11**
 - 2.2.1 Entwicklung des Mehrstufenkonzepts der DEGUM – 11
 - 2.2.2 Anforderungen der DEGUM-Stufe II und III – 12
 - 2.2.3 Probleme des Ultraschallscreenings und Mehrstufenkonzepts – 12
 - 2.2.4 Individuelle Gesundheitsleistungen – 13
- 2.3 Mutterschaftsrichtlinien und Ultraschallscreening – 14**
 - 2.3.1 Beratung vor dem Ultraschallscreening – 14
 - 2.3.2 I. Ultraschallscreening SSW 8 + 0 bis 11 + 6 – 14
 - 2.3.3 II. Ultraschallscreening SSW 18 + 0 bis 21 + 6 – 15
 - 2.3.4 III. Ultraschallscreening SSW 28 + 0 bis 31 + 6 – 17
- 2.4 Risiko für genetische Erkrankungen und Fehlbildungen – 17**
 - 2.4.1 Altersabhängige Risiken für Aneuploidien – 17
 - 2.4.2 Andere chromosomale und genetische Erkrankungen – 17
 - 2.4.3 Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG – 17
- 2.5 Invasive oder nichtinvasive Diagnostik – 18**
 - 2.5.1 Nichtinvasive Diagnostik, Ersttrimesterscreening – 18
 - 2.5.2 In Deutschland verbreitete Risikoalgorithmen – 21
 - 2.5.3 Invasive Diagnostik – 23

2.6 Weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik – 25

2.6.1 Frühe Feindiagnostik SSW 11 + 0 bis 13 + 6 – 26

2.6.2 Feindiagnostik SSW 20 + 0 bis 21 + 6 – 27

2.6.3 Softmarker für Trisomie 21 – 31

2.6.4 Dopplersonografie des fetomaternalen Gefäßsystems – 31

2.7 In guter Hoffnung – 32

Literatur – 33