

Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen

Vorwort

Ein wichtiges Ziel der 1987 vom Wissenschaftlichen Beirat veröffentlichten Empfehlungen „Pränatale Diagnostik“ war die enge Zusammenarbeit zwischen den Ärzten der involvierten medizinischen Fachrichtungen unter Beteiligung der nachsorgenden Kinderärzte und Kinderchirurgen. Der Schwerpunkt der pränatalen Diagnostik lag damals in der Erfassung von Chromosomenaberrationen, angeborenen Stoffwechselstörungen und Neuralrohrdefekten. Es gab neben der bewährten Amniozentese und der bereits arrivierten Ultraschalldiagnostik auch schon die in statu nascendi befindliche Chorionzottenbiopsie, die eine Vorverlegung der Pränataldiagnostik vom zweiten ins erste Schwangerschaftstrimenon erlaubte.

In den vergangenen 10 Jahren hat eine außergewöhnlich erfolgreiche medizinische und medizintechnische Entwicklung stattgefunden. Diese umfaßt im pränataldiagnostischen Bereich eine zunehmende Anzahl monogener Krankheitsbilder, die Einführung molekularer Techniken in die Chromosomendiagnostik und die hochauflösende Ultraschalldiagnostik sowie im therapeutischen Bereich unter anderem auch die intrauterine Blutaustausch-Transfusion bei Rh-Inkompatibilität zwischen Mutter und Fetus.

Die nunmehr vorliegende erste Fortschreibung der Empfehlungen von 1987 ist notwendig geworden, weil sich

nicht nur die ärztlichen Aufgaben stark ausgeweitet und differenziert haben. Auch die juristischen und ethischen Rahmenbedingungen haben durch Gesetzesänderungen und höchstrichterliche Urteile sowie durch die zunehmende Patientenautonomie mit der Forderung nach „informed consent“ für alle medizinischen Maßnahmen eine zeitgemäße Anpassung erfahren. Somit ist die Schwangerenberatung in das Zentrum der Pränataldiagnostik gerückt. Sie erfordert neben solider Sachkenntnis zu genetischen Fragen und zu den diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten und Risiken auch eine verständnisvolle Aussprache und eine Erörterung der elterlichen Entscheidungsoptionen. Diese hochsensible Wechselwirkung im Arzt-Patienten-Verhältnis ist der Grund, warum aus der ursprünglichen Empfehlung in der ersten Fassung dieses Papieres nun eine Richtlinie wurde.

Die lang bewährten Mutterschafts-Richtlinien mit ihren klaren Anweisungen zu den erforderlichen ärztlichen Maßnahmen während Schwangerschaft, Geburt und frühkindlicher Entwicklung werden durch die „Richtlinien zur Pränataldiagnostik“ ergänzt. Ihr Schwerpunkt sind die Information und Beratung der Schwangeren in einer besonderen, oft schwerwiegenden Entscheidungssituation, die nicht selten die langfristige ärztliche Begleitung eines betroffenen Kindes und seiner Eltern, auch in der weiteren Familienplanung, erforderlich macht.



Prof. Dr. med. Dr. h. c. K. Vilmar
Präsident der Bundesärztekammer
und des Deutschen Ärztetages



Prof. Dr. med. K.-D. Bachmann
Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirates
der Bundesärztekammer

Einführung

Die pränatale Medizin dient der Betreuung der ratsuchenden Schwangeren und des Ungeborenen. Die pränatale Diagnostik ist ein wesentlicher Bestandteil der pränatalen Medizin. Sie beinhaltet in Anlehnung an die Definition der „European Study Group on Prenatal Diagnosis“ (1) alle die diagnostischen Maßnahmen, durch die morphologische, strukturelle, funktionelle, chromo-

somale und molekulare Störungen vor der Geburt erkannt oder ausgeschlossen werden können. Bei ihrer Einführung stand neben der Absicht, die perinatale Morbidität und Mortalität zu reduzieren, die Klärung des Risikos für spezifisch genetisch bedingte Erkrankungen im Einzelfall im Vordergrund. Mit dem Fortschritt der medizinischen Wissenschaften wurde auch die pränatale Diagnostik weiterentwickelt. Durch die Ultraschalltechnik ist der Fetus aus

seiner pränatalen Anonymität herausgetreten und bereits vor der Geburt zum bildlich dokumentierbaren Individuum und im Krankheitsfall zum Patienten geworden. Die strenge Einhaltung einer unteren Altersgrenze der Schwangeren als definierte medizinische Indikation zur invasiven pränatalen Diagnostik, die auf das altersabhängig erhöhte Risiko der Mutter für Chromosomenanomalien des Kindes abhob, wurde inzwischen verlassen. Dies führte

zu einem Anstieg invasiver diagnostischer Maßnahmen auch bei jüngeren Frauen und zu einer Abnahme pathologischer Chromosomenbefunde. Durch Vorschaltung des Triple-Tests und der frühen Ultraschalldiagnostik ist die Zahl invasiver pränataler diagnostischer Eingriffe bei jüngeren Schwangeren wieder rückläufig. Heute ist eine pränatale Diagnostik angezeigt bei risikobehafteter beziehungsweise klinisch auffälliger Schwangerschaft und wenn bei der Betreuung der Schwangeren im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien Entwicklungsstörungen des Kindes auffallen. Keine Maßnahme der pränatalen Diagnostik hat eine eugenische Zielsetzung.

1. Ziele der pränatalen Diagnostik

Ziele der pränatalen Diagnostik sind:

- ▷ Störungen der embryonalen und fetalen Entwicklung zu erkennen,
- ▷ durch Früherkennung von Fehlentwicklungen eine optimale Behandlung der Schwangeren und des (ungeborenen) Kindes zu ermöglichen,
- ▷ Befürchtungen und Sorgen der Schwangeren zu objektivieren und abzubauen und
- ▷ Schwangeren Hilfe bei der Entscheidung über die Fortsetzung oder den Abbruch der Schwangerschaft zu geben.

Die grundsätzliche Anerkennung des elterlichen Wunsches nach einem gesunden Kind kann zu einem Konflikt mit der grundsätzlichen Anerkennung des Schutzbedürfnisses des Ungeborenen führen. Aus der pränatalen Diagnostik gewonnene Erkenntnisse und deren Bewertung rechtfertigen allein nicht, zu einem Schwangerschaftsabbruch zu raten, ihn zu fordern oder durchzusetzen. Hingegen ist die Entscheidung einer Schwangeren für einen Abbruch der Schwangerschaft vom Arzt zu respektieren.

Die menschlichen, ethischen und juristischen Probleme der pränatalen Diagnostik erfordern fachliche Erfahrung und nachgewiesene Kompetenz sowie in der Regel eine frühzeitige Zusammenarbeit zwischen Gynäkologen, Humangenetikern, Neonatologen und gegebenenfalls Spezialisten anderer Fachgebiete.

2. Information und Beratung der Schwangeren

Die Komplexität der pränatalen Diagnostik erfordert es, daß die Schwangere von dem Zeitpunkt an, zu dem sie ärztliche Hilfe in Anspruch nimmt, beratend

und informierend begleitet wird. Dabei ist der Beratungs- und Informationsbedarf zu verschiedenen Zeitpunkten während und nach der Schwangerschaft unterschiedlich.

2.1 Die ungezielte pränatale Diagnostik, wie zum Beispiel die im Mutterpaß verankerten Ultraschalluntersuchungen auf Entwicklungsstörungen, obwohl nicht mit einem spezifischen körperlichen Risiko verbunden, bedarf gleichwohl einer aufklärenden Beratung.

2.2 Die Schwangere soll **vor** Durchführung einer gezielten pränatalen Diagnostik ausführlich beraten werden über

- ▷ Anlaß für die Untersuchung,
- ▷ Ziel der Untersuchung,
- ▷ Risiko der Untersuchung,
- ▷ Grenzen der pränatalen diagnostischen Möglichkeiten und pränatal nicht erfaßbare Störungen,
- ▷ Sicherheit des Untersuchungsergebnisses,
- ▷ Art und Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen,
- ▷ Möglichkeiten des Vorgehens bei einem pathologischen Befund,
- ▷ psychologisches und ethisches Konfliktpotential bei Vorliegen eines pathologischen Befundes,
- ▷ Alternativen zur Nicht-Inanspruchnahme der invasiven pränatalen Diagnostik.

Anmerkung:

Die Einwilligung der Schwangeren nach Aufklärung ist eine unverzichtbare Voraussetzung für jede Maßnahme der pränatalen Diagnostik.

2.3 Die ausführliche Beratung der Schwangeren **nach** pränataler Diagnose einer Erkrankung oder Entwicklungsstörung des Kindes beinhaltet Informationen über die

- ▷ Bedeutung des Befundes,
- ▷ Ursache, Art und Prognose der Erkrankung oder Entwicklungsstörung des Kindes,
- ▷ mögliche Komplikationen,
- ▷ prä- und postnatale Therapie- und Förderungsmöglichkeiten,
- ▷ Konsequenzen für die Geburtsleitung (Modus, Zeit und Ort),
- ▷ Alternativen: Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft,
- ▷ Kontaktmöglichkeiten zu gleichartig Betroffenen und Selbsthilfegruppen und
- ▷ Möglichkeiten der Inanspruchnahme medizinischer und sozialer Hilfe.

Anmerkung:

Die Mitteilung eines pathologischen Befundes an die Schwangere hat durch

den behandelnden und/oder beratenden Arzt zu erfolgen.

2.3.1 Bei Entscheidung zur Fortführung der Schwangerschaft über

- ▷ Behandlungsmöglichkeiten, gegebenenfalls intrauterine Therapie,
- ▷ nichtinvasive medikamentöse Behandlung des Kindes über die Schwangerschaft,
- ▷ invasive medikamentöse Behandlung des Kindes,
- ▷ operative Maßnahmen.

2.3.2 Bei Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft über

- ▷ die Möglichkeiten der Durchführung des Abbruchs unter den gegebenen medizinischen und juristischen Rahmenbedingungen,
- ▷ den Umgang mit dem toten Kind (zum Beispiel Beerdigung),
- ▷ die Möglichkeiten einer eventuell erforderlichen psychotherapeutischen Nachsorge, gegebenenfalls unter Hinzuziehung von Selbsthilfegruppen sowie deren Vermittlung.

Anmerkung:

Die Entscheidung der Schwangeren sowie die erhobenen Befunde und die Aufklärungsinhalte hierzu sind in jedem Falle zu dokumentieren.

3. Umfang der pränatalen Diagnostik

Die pränatale Diagnostik enthält folgende Elemente:

3.1 Frühzeitige, anamnestiche und diagnostische Erfassung von Risikofaktoren für Entwicklungsstörungen des Kindes (2)

- ▷ aus der Eigenanamnese der Schwangeren: zum Beispiel Diabetes mellitus, zerebrale Anfallsleiden und Autoimmunerkrankungen,

- ▷ aus der Familien- und Schwangerschaftsanamnese: Fehl- und Totgeburten, angeborene Anomalien, genetisch bedingte oder familiär gehäuft aufgetretene Erkrankungen,

- ▷ gegebenenfalls ethnische Herkunft; Verwandtenehe,

- ▷ Exposition gegenüber mutagenen, teratogenen und fetotoxischen Agenzien (auch Infektionen), prä-, peri- und postkonzeptionell,

- ▷ Einnahme oder Mißbrauch von Medikamenten, Genußmitteln und Drogen.

Anmerkung:

In einigen Bevölkerungsgruppen treten Genmutationen häufiger auf (zum Beispiel aus Mittelmeerländern: β -Thalassämie). In diesen Fällen ist eine genetische Beratung zu empfehlen.

3.2 Risiko-Ermittlung

3.2.1 Maßnahmen zur Risiko-Ermittlung:

- ▷ Untersuchung gemäß den Mutter-schafts-Richtlinien,
- ▷ Prüfung bestimmter altersabhän-giger genetischer Risiken durch Bestim-mung von Serummarkern und gezielte Ultraschalluntersuchungen,
- ▷ bei Anhaltspunkten für ein gene-tisch bedingtes Risiko Nutzung der Mög-lichkeiten einer humangenetischen Be-ratung und Diagnostik einschließlich einer Heterozygotentestung bei häufigen Genmutationen,
- ▷ bei Anhaltspunkten für teratogene Risiken Konsultation sachkundiger In-stitutionen:
 - Frauenarzt (mit Schwerpunkt spezi-elle Geburtshilfe und Perinatalmedizin),
 - Kinderarzt (mit Schwerpunkten spezi-elle pädiatrische Intensivmedizin und/oder Neonatologie),
 - Humangenetiker,
 - Pharmakologen, Toxikologen, Spe-zialisten für Strahlenschutz,
 - Arzneimittel-Informationszentrale,
 - Giftzentrale,
 - Pharmazeutische Hersteller,
- ▷ bei Verdacht auf teratogen oder fetotoxisch wirkende Infektionserreger:
 - Mikrobiologen,
 - Humangenetiker.

3.2.2 Methoden der Risikospezifi-zierung

Bei der pränatalen Risiko-Ermittlung kann die Untersuchung bioche-mischer Marker, zum Beispiel Triple-Test, hilfreich sein. Dieser umfaßt die Bestimmung im mütterlichen Serum von

- ▷ Alpha-Fetoprotein (AFP),
- ▷ Choriongonadotropin (HCG) und
- ▷ unkonjugiertes (= freies) Östriol.

Anmerkung:

Der Test kann in unterschiedlichen Laboratorien mit unterschiedlichen Reagenzien durchgeführt werden, was zu unterschiedlichen methodenabhän-gigen Bewertungsbereichen führen kann. Daher können die erhaltenen Werte zur Zeit nur als Vielfaches der Referenzbereiche (multiple of medians = MOM) angegeben werden. Die An-wendung einheitlicher Testsysteme ist anzustreben, um – vom jeweiligen La-bor unabhängig – zu verlässlichen und reproduzierbaren Meßwerten zu kom-men.

Das Ergebnis einer gewichteten Auswertung aller drei Komponenten des Triple-Tests ermöglicht unter Berücksichtigung von Alter und Ge-wicht der Mutter und der möglichst genau zu bestimmenden Schwanger-schaftsdauer eine im Vergleich zur al-leinigen Berücksichtigung des mütterli-

chen Alters genauere Ermittlung des Risikos, ob bei dem zu erwartenden Kind ein Down-Syndrom vorliegt. Die Aufklärung der Schwangeren über das Ergebnis der Untersuchung biochemi-scher Marker und die Beratung dar-über sind zu dokumentieren.

Die Durchführung der internen und externen Qualitätskontrolle in Anlehnung an die Richtlinien der Bundesärz-tekammer zur Qualitätssicherung me-dizinischer Laboratorien wird empfoh-len.

3.3 Mögliche Gründe für eine ge-zielte, insbesondere invasive pränatale Diagnostik sind:

- ▷ erhöhtes Alter der Schwangeren,
- ▷ auffällige Serummarker,
- ▷ verdächtige sonographische Be-funde (zum Beispiel dorsonuchales Ödem),
- ▷ pränatal diagnostizierbare Er-krankungen in der Familie,
- ▷ strukturelle oder numerische chro-mosomale Aberrationen bei einem Elternteil,
- ▷ Exposition prä- und perikonzeption-ell und postkonzeptionell der Mut-ter gegenüber potentiell mutagenen, te-ratogenen und fetotoxischen Agenzien einschl. ionisierender Strahlen,
- ▷ teratogen und fetotoxisch wir-kende Infektionen der Mutter.

Tabelle		
Gezielte invasive Maßnahmen der pränatalen Diagnostik		
Anlaß	Test	Entnahmetechnik
Erhöhtes Alter der Schwangeren	Chromosomenanalyse	Chorionzottenentnahme Früh-Amniozentese Standard-Amniozentese (mit oder ohne Plazentapunktion) Alternativ: Nabelschnurpunktion
Verdächtiger Ultraschallbefund oder auffälliges Ergebnis der Untersuchung biochemischer Marker	Chromosomenanalyse und weitergehende Laboruntersuchung	Amniozentese (mit oder ohne Plazentapunktion) Alternativ: Plazentapunktion Chorionzottenentnahme (z. B. bei Nackenödem, Plexuszyste) Früh- oder Standard-Amniozentese und Plazentapunktion Alternativ: Nabelschnurpunktion
Risiko für eine molekulargenetisch erkennbare Störung	DNA-Analyse	Chorionzottenentnahme oder Plazentapunktion (mit oder ohne Amniozentese)
Risiko für eine biochemisch erkennbare Störung	Biochemische Analyse	Chorionzottenentnahme, Früh- oder Standard-Amniozentese und Plazentapunktion
Zeitpunkt des Eingriffs: Frühamniozentese: SSW 12 + 0 bis 14 + 6; Standard-Amniozentese: ab SSW 15 + 0; Nabelschnurpunktion: ab SSW 17 + 0; Chorionzottenentnahme: ab SSW 10 + 0 (wegen evtl. eingriffsbedingter Extremitätenfehlbildungen nicht früher)		

Das Risiko einer Erkrankung oder Fehlentwicklung des Kindes infolge einer prä- und perikonzeptionellen Exposition der Eltern und postkonzeptionellen Exposition der Mutter gegenüber mutagenen, teratogenen oder fetotoxischen Agenzien einschließlich infektiöser und physikalischer (ionisierende Strahlen) Noxen wird meistens überschätzt; es bedarf einer Beurteilung, beispielsweise durch Humangenetiker, Toxikologen oder Arbeitsmediziner. Ungeachtet dieser fachlichen Beurteilung sollte eine gezielte Ultraschalluntersuchung zur Absicherung beitragen.

3.4 Pränatale Diagnostik bei erhöhtem Risiko (zum Beispiel nach dem Ergebnis der Untersuchung biochemischer Marker)

Möglichkeiten der gezielten pränatalen Diagnostik bei erhöhtem Risiko sind

► **nicht invasiv:**

- mikrobiologische Untersuchungen aus dem Blut der Schwangeren,
- gezielte Sonographie,
- Röntgendiagnostik, eventuell Magnetresonanztomographie.

► **invasiv (siehe Tabelle):**

- Chorionzotten-/Plazentabiopsie,
- Amniozentese,
- Chordozentese,
- Organbiopsie (zum Beispiel Haut, Leber, Muskel),
- Embryo-/Fetoskopie.

Das zytogenetische Ergebnis ist verfügbar

- ▷ in der Kurzzeitkultur nach 1 bis 3 Tagen (hat die Bedeutung eines vorläufigen Ergebnisses),
- ▷ in der Langzeitkultur nach 10 bis 21 Tagen,
- ▷ nach Nabelschnurpunktion nach 3 bis 5 Tagen.

Die Interphase-FISH-Diagnostik und/oder molekulargenetische Schnell-diagnostik kann als Schnelltest zur Erkennung der häufigsten Aneuploidien dienen, jedoch – mit Ausnahmen – eine Karyotypisierung nicht ersetzen.

Anmerkung zu Risiken des Aborts bzw. intrauterinen Fruchttodes bei invasiven Verfahren der pränatalen Diagnostik (siehe dazu auch Nutzen-Risiko-Analyse und -Abwägung bei 10. „Rechtliche Rahmenbedingungen“): Die genaue Ermittlung eines Kausalzusammenhangs zwischen Eingriff und Abort ist im Einzelfall – auch durch morphologische Untersuchung des Abortmaterials – nur selten möglich, jedoch unabhängig von der Entnahmetechnik (transzervikal und transabdominal) $\leq 3\%$.

Amniozentese

Eine Amniozentese im 2. Trimenon ist mit einem Abortrisiko von 0,5 bis 1,0 % behaftet. Wenn eine Frühamniozentese nach der SSW 11 + 0 durchgeführt und die aspirierte Fruchtwassermenge auf 10 ml begrenzt werden, ist das Risiko eines Aborts $\leq 1\%$. Eine Amniozentese vor der SSW 11 + 0 hat ein deutlich erhöhtes Abortrisiko und kann durch die diagnostisch gleichwertige Chorionzottenbiopsie ersetzt werden.

Chorionzottenbiopsie

Das Abortrisiko durch Chorionzottenbiopsie ist an entsprechend ausgewiesenen Zentren nicht höher als das bei Amniozentese.

Chordozentese

Das Risiko eines Aborts oder intrauterinen Fruchttodes bei der Chordozentese ist indikationsabhängig.

Fetoskopie

Das Abortrisiko einer Fetoskopie bis zur 28. SSW in Zusammenhang mit einer Hautbiopsie beträgt 2 bis 3 %.

4. Nachsorge

Die Nachsorge nach Abbruch der Schwangerschaft oder Geburt eines kranken Kindes sollte umfassen:

- ▷ sorgfältige Dokumentation des klinischen Befundes, gegebenenfalls fotografisch, röntgenologisch und fetalpathologisch,
- ▷ Bestätigung, Ergänzung oder Korrektur des pränatal erhobenen Befundes,
- ▷ genetische Beratung der Eltern,
- ▷ Beratung über mögliche gezielte pränatale diagnostische Maßnahmen bei nachfolgenden Schwangerschaften und gegebenenfalls bei Schwangerschaften weiterer Nachkommen,
- ▷ begleitende – gegebenenfalls psychotherapeutische – Betreuung.

5. Präimplantationsdiagnostik

Die In-vitro-Fertilisation erlaubt es, unter Einsatz hochempfindlicher molekulargenetischer Methoden an einzelnen, dem Embryo entnommenen Zellen eine genetische Diagnostik vorzunehmen (Präimplantationsdiagnostik). In anderen europäischen Ländern, wie zum Beispiel Großbritannien, Belgien und den Niederlanden, ist die Präimplantationsdiagnostik ethisch und juri-

stisch akzeptiert und wird praktiziert. In Deutschland regelt das Embryonenschutzgesetz den Umgang mit Embryonen. Ob danach eine Präimplantationsdiagnostik zulässig ist, ist umstritten.

6. Präkonzeptionelle Diagnostik

Definition: Untersuchung des aus der Oogenese stammenden zweiten Polkörperchens noch vor Befruchtung der Eizelle.

Diese Diagnostik befindet sich noch in einem experimentellen Stadium und kann routinemäßig noch nicht eingesetzt werden.

7. Intrauterine Therapie

7.1 Indikationen

Eine intrauterine Therapie ist indiziert, wenn Überlebens- und Entwicklungschancen des Kindes verbessert werden könnten.

Sie ist nicht indiziert,

▷ wenn der Reifegrad des Kindes ohne größeres Risiko eine Entbindung erlaubt und das Kind postnatal effektiver behandelt werden kann,

▷ wenn der Schweregrad der zu behandelnden Fehlbildung oder Erkrankung therapeutische Maßnahmen nicht mehr zulässt oder

▷ wenn Begleitfehlbildungen, Folgeveränderungen oder zugrundeliegende chromosomale oder monogene Syndrome die postnatale Überlebenschance beeinträchtigen.

7.2 Konservative Maßnahmen

7.2.1 Nicht invasiv

Medikation über die Mutter zum Beispiel von

▷ Antiarrhythmika und Digitalisglykosiden bei Tachyarrhythmie,

▷ Kortikosteroiden bei unzureichender Lungenreife und bei adrenogenitalem Syndrom.

7.2.2 Invasiv

Bluttransfusion bei Rhesusinkompatibilität

Die intravaskuläre Transfusion unter sonographischer Kontrolle ist erfolgreicher als die intraperitoneale Transfusion, ist bereits ab SSW 17 + 0 möglich und insbesondere beim Hydrops fetalis effektiv. Daher müssen die vorbereitenden Untersuchungen (zum Beispiel Bilirubin- und Hämoglobin-Kon-

zentration und Hämatokrit im fetalen Blut sowie die Bilirubin-Konzentration im Fruchtwasser) zu diesem Zeitpunkt vorliegen.

7.3 Operative Maßnahmen

Intrauterine Operationen sind wegen des hohen Risikos und mangelhafter Erfolgchancen weitgehend verlassen worden. Sie sind nur in seltenen Einzelfällen indiziert.

Anmerkung:

Jede intrauterine Therapie kann nur über die Mutter erfolgen. Daher ist ihre Zustimmung aus zwei Gründen erforderlich:

- ▷ die Mutter ist in ihrer Leibesintegrität mitbetroffen,
- ▷ das Kind ist nicht einwilligungsfähig.

Der Vater des Kindes sollte in die Überlegungen einbezogen werden, seine Zustimmung ist nicht erforderlich, ein Verweigerungsrecht besteht nicht.

8. Qualifikationsnachweise

Die Qualifikation für verschiedene Bereiche der pränatalen Diagnostik wird wie folgt dokumentiert:

Erstuntersuchung der Schwangeren und Erfassung der Risikofaktoren:

Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Gezielte Ultraschalluntersuchungen und invasive pränatale Eingriffe:

Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

– mit fakultativer Weiterbildung in spezieller Geburtshilfe und Perinatalmedizin oder

– gleichartige Qualifikation

Facharzt für Kinderheilkunde

– mit fakultativer Weiterbildung in spezieller pädiatrischer Intensivmedizin und/oder

– Schwerpunkt Neonatologie

Genetische Beratung und Risikoabschätzung:

Facharzt für Humangenetik

Facharzt mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“

Genetische Labordiagnostik:

Facharzt für Humangenetik, Fachhumangenetiker, gegebenenfalls mit Fachkunde in zytogenetischer und/oder molekulargenetischer Labordiagnostik

Fachhumangenetiker, gegebenenfalls mit Fachkunde in Zytogenetik und/oder Molekulargenetik

Infektionsdiagnostik:

Facharzt für Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie

9. Ethische Aspekte der pränatalen Diagnostik

In jedem Einzelfall sind Nutzen und Risiko für Mutter und Kind gegeneinander abzuwägen. Dabei ist die Entscheidung einer schwangeren Frau für oder gegen eine pränatale Diagnostik – unabhängig von späteren Konsequenzen – vom Arzt zu respektieren. Eine pränatale Diagnostik ist sinnvoll und ärztlicherseits geboten, wenn dadurch eine Erkrankung oder Behinderung des Kindes intrauterin behandelt oder für eine rechtzeitige postnatale Therapie gesorgt werden kann.

Für das Kind fehlt es dann an einer Indikation für die pränatale Diagnostik, wenn – was nicht selten der Fall ist – sich keine Therapiemöglichkeiten abzeichnen. In dem Falle kann das ungeborene Kind dem Risiko eines diagnostischen Eingriffs ausgesetzt werden, obwohl eine Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft die einzige Konsequenz aus dem Ergebnis der Diagnostik darstellt. Für die schwangere Frau stellen die Ergebnisse der pränatalen Diagnostik einen Informationsgewinn dar, der meistens Befürchtungen und Sorgen um den Gesundheitszustand des Kindes ausräumen kann. Wird jedoch die Verdachtsdiagnose einer Erkrankung oder Behinderung durch die pränatale Diagnostik bestätigt, entscheidet die schwangere Frau darüber, ob sie von der Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruches Gebrauch machen will.

Das zentrale ethische Problem der pränatalen Diagnostik ist die Frage nach einem eventuellen Schwangerschaftsabbruch bei Nachweis einer Erkrankung oder Behinderung des ungeborenen Kindes. Bei einer Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch geraten alle Beteiligten – Schwangere und Ärzte – unvermeidlich in den Konflikt mit dem Tötungsverbot. Die Pluralität der Wertsetzungen ermöglicht für diesen Konflikt keine von allen Menschen gleichermaßen akzeptierte Lösung. Entscheidungen können nur im Einzelfall erarbeitet werden. Der Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnostik eines erkrankten oder behinderten Kindes stellt das unvollkommene Bemühen dar, eine im Kern nicht auflösbare Konfliktsituation zu beenden.

Dieser Sachverhalt erfordert es, daß die Problematik des Schwangerschaftsabbruches und das Risiko der Diagnostik in die Beratung der Schwangeren vor einer pränatalen Diagnostik einbezogen werden.

10. Juristische Aspekte

Die rechtliche Bewertung muß zum einen das Lebensrecht des Ungeborenen (BVerfG vom 28. 5. 1993, Az.: 2 BvF 4/92) und zum anderen die aus dem allgemeinen Persönlichkeitsrecht (GG Art. 2 Abs. 2) folgende Handlungsfreiheit der Frau/Eltern auf selbstbestimmte Mutterschaft/Elternschaft einbeziehen. Somit muß sich das ärztliche Handeln in der pränatalen Diagnostik an diesen beiden gleichermaßen grundrechtlich geschützten Positionen orientieren.

Durch Inanspruchnahme beziehungsweise Übernahme der Betreuung einer Frühschwangerschaft wird zwischen der Schwangeren und dem Arzt ein Behandlungsvertrag begründet. Dieser bezieht neben der Betreuung der Mutter die des Ungeborenen ein. Im Rahmen dieses Behandlungsvertrages ist der Arzt verpflichtet, auf die Möglichkeiten hinzuweisen, Schäden der Leibesfrucht zu diagnostizieren (3, 4). Unterläßt der Arzt diesen Hinweis oder eine medizinisch begründete Diagnosemaßnahme, in die die Schwangere eingewilligt hat, so verletzt er den Behandlungsvertrag und ist gegebenenfalls schadenersatzpflichtig (5). Hinweise auf ein erhöhtes Fehlbildungsrisiko erfordern es, die Schwangere über die Möglichkeiten der invasiven pränatalen Diagnostik aufzuklären, insbesondere, wenn sich daraus eine potentiell erfolgreiche Behandlungsmöglichkeit des Kindes ergeben kann.

Das Ergebnis der pränatalen Diagnostik muß der Mutter/den Eltern im Rahmen eines Beratungsgespräches mitgeteilt werden. Wurde eine schwere gesundheitliche Störung des ungeborenen Kindes festgestellt, ist der Arzt gehalten, auf die bestehenden Möglichkeiten zur Unterstützung bei der Geburt eines behinderten Kindes hinzuweisen. Die Beratung vor und nach pränataler Diagnostik hat unter Beachtung der unter 2. dargestellten Grundsätze zu erfolgen.

Die potentielle Gefährdung des Kindes durch invasive Eingriffe im Rahmen der pränatalen Diagnostik erfordert es, die Möglichkeiten einer risikoarmen Diagnostik voll auszuschöpfen (6). Grundsätzlich dürfen bei diagnostischen Eingriffen in Relation zum Nutzen nur geringere Risiken in Kauf genommen werden als bei den sich aus der Diagnostik ergebenden therapeutischen Eingriffen.

Die Diagnose einer schwerwiegenden Erkrankung des Kindes kann eine Voraussetzung nach §§ 218 ff. StGB für die Unzumutbarkeit der Fortsetzung der Schwangerschaft und daher Anlaß für einen Schwangerschaftsabbruch

sein. Gemäß § 218 a Abs. 2 StGB ist der mit der Einwilligung der Schwangeren von einem Arzt vorgenommene Schwangerschaftsabbruch dann nicht rechtswidrig, wenn der Abbruch – nach derzeitiger Gesetzeslage – unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf eine andere, für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann. Die Indikation zum Schwangerschaftsabbruch ist von einem approbierten Arzt zu stellen, der den Schwangerschaftsabbruch nicht selbst durchführt (s. dazu auch Anmerkung zu 2.3.2). Eine ausführliche Darstellung der Gesamtproblematik des Schwangerschaftsabbruches im Sinne des § 218 a StGB enthält die „Erklärung zum Schwangerschaftsabbruch nach Pränataldiagnostik“ (7).

Zitierweise dieses Beitrags:
Dt Ärztebl 1998; 95: A-3236–3242
[Heft 50]

Literatur

1. Report of the European Study Group on Prenatal Diagnosis, Recommendations and Protocols for Prenatal Diagnosis, 1993.
2. Bundesausschuß der Ärzte und Krankenkassen, Mutterschafts-Richtlinien und letzte Änderung. Dt Ärztebl 1995; 92: A-311–313 [Heft 5].
3. BGHZ 76, S. 95 ff.
4. BGHZ 124, S. 129 ff. Fetal Ther. 1989; 4: 93–96.
5. Deutsch E.: Arztrecht und Arzneimittelrecht, 2. Auflage. Berlin: Springer Verlag, 1991; 316.
6. Laufs A.: Arztrecht, 5. Auflage, R.-Nr. 419. München: Ch. Beck Verlag, 1993.
7. Erklärung zum Schwangerschaftsabbruch nach Pränataldiagnostik. Dt Ärztebl 1998; 95: A-3013–3016 [Heft 47].

Mitglieder des Arbeitskreises

Prof. Dr. med. K.-D. Bachmann
Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer, Münster

Prof. Dr. med. R. Happle
Geschäftsführender Direktor des Med. Zentrums für Hautkrankheiten der Universität Marburg

Prof. Dr. med. K. R. Held, Hamburg

Prof. Dr. med. Dr. h. c. W. Holzgreve
Departementsvorsteher und Chefarzt der Universitäts-Frauenklinik, Kantonsspital Basel

Prof. Dr. med. J. Kunze
Kinderklinik und Institut für Humangenetik
Virchow-Klinikum der Humboldt-Universität Berlin

Prof. Dr. med. R. Rauskolb
Chefarzt der Frauenklinik
Albert-Schweitzer-Krankenhaus
Northheim

Prof. Dr. med. Helga Rehder
(federführend)
Leiterin der Abt. f. Klinische Genetik
Klinikum der Philipps-Universität Marburg

Prof. Dr. med. K.-Fr. Sewing
Wissenschaftlicher Beirat
der Bundesärztekammer, Hannover

Prof. Dr. med. J. Schmidtke
Direktor des Instituts für Humangenetik
Medizinische Hochschule Hannover

Prof. Dr. med. G. Wolff
Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Freiburg

RA Ulrike Wollersheim
Rechtsabteilung der Bundesärztekammer
Köln

Gäste

Prof. Dr. med. M. Hansmann
Direktor der Abt. f. Pränatale Diagnostik
und Therapie der Universität Bonn

Dr. med. Dagmar Hutzler
Kassenärztliche Bundesvereinigung
Köln

Wissenschaftlicher Beirat
der Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Straße 1
50931 Köln

K A S S E N Ä R Z T L I C H E B U N D E S V E R E I N I G U N G

Mitteilungen

Lehrgänge zur Einführung in die vertragsärztliche Tätigkeit

Januar bis März 1999

Bei jedem Einführungslehrgang ist die Teilnehmerzahl begrenzt. Es empfiehlt sich daher, die schriftliche Anmeldung rechtzeitig vorzunehmen. Eine Bescheinigung über die Teilnahme an dem Lehrgang erhält am Ende des Lehrgangs der Arzt, der bei Beginn des Lehrgangs anwesend ist, den Lehrgang nicht zwischenzeitlich und/oder vorzeitig verläßt und die Gebühr überwiesen beziehungsweise eingezahlt hat. Bedenken Sie bitte, daß nicht jede Kassenärztliche Vereinigung am Veranstaltungsort ausreichend Parkplätze zur Verfügung stellen kann.

KV Hamburg, 9. Februar
Hamburg, Ärztehaus, Humboldtstraße 56, 22083 Hamburg. Beginn 9.00 Uhr – Ende gegen 16.30 Uhr. Schriftliche Anmeldungen unter Angabe von Vor- und Zunamen, Geburtsdatum, genauer An-

schrift und Datum des Einführungslehrgangs an die KV Hamburg, Abteilung Arztregister (obige Anschrift), Tel 0 40/2 28 02-3 43. Da die Teilnehmerzahl begrenzt ist, ist die Reihenfolge des Eingangs der schriftlichen Anmeldung ausschlaggebend. Die Teilnahme wird schriftlich bestätigt. Die Teilnahmegebühr von 30,00 DM ist nach Erhalt der Anmeldebestätigung auf das Konto der KV Hamburg, Nr. 133 5006 (BLZ 200 906 02) bei der Deutschen Apotheker- und Ärztekasse Hamburg, mit dem Vermerk „Gebühr für Einführungslehrgang“ zu überweisen.

KV Berlin, 20. Februar
Berlin, großer Sitzungssaal Ärztehaus, Bismarckstraße 95/96, 10625 Berlin. Beginn 9.00 Uhr – Ende gegen 14.00 Uhr. Schriftliche oder telefonische Anmeldun-

gen an die KV Berlin (obige Anschrift), Tel 0 30/3 10 03-3 06. Die Teilnahmegebühr von 20,00 DM ist auf das Postgirokonto der KV Berlin, Nr. 534 99-104, Postgiroamt Berlin, mit dem Vermerk „Einführungslehrgang“ zu überweisen.

KV Niedersachsen, 6. März
Braunschweig, Ärztehaus, An der Petrikirche 1, 38100 Braunschweig, Beginn 9.00 Uhr – Ende gegen 14.00 Uhr. Schriftliche Anmeldungen sind bis zum 1. März 1999 unter Angabe von Vor- und Zunamen, Geburtsdatum und genauer Anschrift an die KV Niedersachsen, Bezirksstelle Braunschweig (obige Anschrift), Tel 05 31/24 14-1 18, zu richten. Die Teilnahmegebühr von 35,00 DM ist auf das Konto-Nr. 101 133527 (BLZ 270 906 18) bei der Deutschen Apotheker- und Ärztekasse Braunschweig mit dem Vermerk „Einführungslehrgang“ zu überweisen.

KV Sachsen-Anhalt, 30. Januar
Magdeburg, im Hause der KV Sachsen-Anhalt, Doctor-Eisenbart-Ring 2, 39120 Magdeburg. Beginn 10.00 Uhr – Ende gegen 14.30 Uhr. Schriftliche Anmeldungen unter Angabe von Vor- und Zunamen, Geburtsdatum, genauer Anschrift und Telefonnummer an die

Präambel und ein Literaturverzeichnis angefügt.

Inhaltlich sind in der Neufassung alle bisherigen Beschlüsse des Vorstandes der Bundesärztekammer, die auf Empfehlung der Ständigen Kommission Organtransplantation gefasst wurden, enthalten.

Zusätzlich sind folgende weitere neue Änderungen beziehungsweise Ergänzungen sowie neu entwickelte Richtlinien – ebenfalls auf Empfehlung der Ständigen Kommission Organtransplantation – verabschiedet worden:

1. Änderung der Richtlinien für die Warteliste zur Lebertransplantation

Im Kapitel II. wurde der bisherige Abschnitt 1.2.1.

„Bei Hepatitis B-induzierter Zirrhose soll die Aufnahme auf die Warteliste erst erfolgen, wenn der Patient keine aktive Virusvermehrung mehr aufweist, das heißt die HBV-DNA im Serum des Patienten nicht mehr mit quantitativen Tests nachweisbar ist. Eine Transplantation bei noch aktiver Virusvermehrung kann in Einzelfällen unter besonderen Vorsichtsmaßnahmen durchgeführt werden.“

ersatzlos gestrichen.

2. Änderung und Ergänzung der Richtlinien für die Organvermittlung zur Lebertransplantation

a) Im Kapitel II. wurde im Abschnitt 1.2.3. der bisherige 2. Satz

„In Abwägung von Dringlichkeit und Erfolgsaussichten sollen zwei Drittel der verfügbaren Organe der Dringlichkeitsstufen III und IV zur Verfügung stehen.“

ersatzlos gestrichen.

b) Im Kapitel II. wird nach Abschnitt „1.7. Kombinierte Organtransplantation“ der neue Abschnitt „1.8. Leberteiltransplantation“ eingefügt.

3. Änderung der Richtlinien für die Organvermittlung zur Nierentransplantation

Im Kapitel II. wird der bisherige Abschnitt „Sonderregelung für Spender und Empfänger, die älter als 65 Jahre sind“ durch eine Neufassung mit dem Titel „1.11. Sonderregelung für Spender und Empfänger, die jeweils älter als 65 Jahre sind“ ersetzt.

4. Erstmalige Feststellung von Richtlinien für die Warteliste zur Dünndarmtransplantation

5. Erstmalige Feststellung von Richtlinien für die Organvermittlung zur Dünndarmtransplantation

6. Die bisherigen „Vorbemerkungen“ der organbezogenen Richtlinien für die Warteliste werden durch die neu gefassten **Grundsätze der Richtlinien für die Aufnahme in die Warteliste** ersetzt (*siehe jeweils Kapitel I. der organbezogenen Einzelrichtlinien für die Warteliste*).

7. Die bisherigen „Vorbemerkungen“ aller Richtlinien für die Organvermittlung werden durch die neu gefassten **Grundsätze der Richtlinien für die Organvermittlung** ersetzt (*siehe jeweils Kapitel I. der organbezogenen Einzelrichtlinien für die Organvermittlung*).

Der komplette Wortlaut der neu gefassten **Richtlinien zur Organtransplantation**

ist als abrufbare Textdatei am offiziellen Erscheinungstag dieses Heftes des Deutschen Ärzteblattes in das Internet eingestellt worden unter <http://www.baek.de/30/Richtlinien/Richtidx/Organ/10OrgantransNeu/index.html>

(alternativ: www.baek.de, weiter über die Hinweisgrafik „Richtlinien zur Organtransplantation“).

Eine zusätzliche Bekanntmachung im Bundesanzeiger soll in Kürze erfolgen.

Korrespondenzanschrift:
Bundesärztekammer
 Dezernat VI
 Herbert-Lewin-Straße 1
 50931 Köln

Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen

Neuformulierung des Abschnitts 8 (Qualifikationsnachweise)

Der Vorstand der Bundesärztekammer verabschiedete in der Sitzung am 24. 1. 2003 auf Empfehlung einer Arbeitsgruppe zu den weiterbildungsrechtlichen Fragen und nach Beteiligung des Wissenschaftlichen Beirats unter Aufhebung der bisherigen Fassung des Abschnitts 8 (Dtsch Arztebl 1998; 95: A 3236–3242 [Heft 50] einschließlich der im Dtsch Arztebl 2002; 99: A 875 [Heft 13] veröffentlichten Änderungsanzeige) die folgende Neufassung dieses Abschnitts der „Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen“:

„8. Qualifikationsnachweise

Für die in den Richtlinien genannten Leistungen gelten die Fachgebietsgrenzen gemäß Weiterbildungsrecht.

Die Qualifikation für die pränatale Diagnostik wird insbesondere wie folgt dokumentiert:

• **Erstuntersuchung der Schwangeren und Erfassung der Risikofaktoren:**

– Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

• **Gezielte Ultraschalluntersuchungen und invasive pränatale Eingriffe:**

– Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit fakultativer Weiterbildung in spezieller Geburtshilfe und Perinatalmedizin oder gleichartige Qualifikation

– Facharzt für Kinderheilkunde mit fakultativer Weiterbildung in spezieller pädiatrischer Intensivmedizin und/oder Schwerpunkt Neonatologie

• **Genetische Beratung und Risikoabschätzung:**

– Facharzt für Humangenetik
 – Facharzt mit Zusatzbezeichnung ‚Medizinische Genetik‘

• **Genetische Labordiagnostik** (d. h. molekulargenetische und biochemische Diagnostik hereditärer Erkrankungen und Krankheitsdispositionen sowie die Chromosendiagnostik):

– Facharzt für Humangenetik
 – Facharzt mit Zusatzbezeichnung ‚Medizinische Genetik‘

• **Infektionsdiagnostik:**

– Facharzt für Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie
 – Facharzt für Laboratoriumsmedizin

• **Sonstige Laboruntersuchungen zur pränatalen Diagnostik:**

– Facharzt für Humangenetik
 – Facharzt für Laboratoriumsmedizin“

Korrespondenzadresse:
Bundesärztekammer
 Dezernat VI
 Herbert-Lewin-Straße 1
 50931 Köln