

## **Neue Methode in der Pränatalen Diagnostik Bluttest zur Diagnose von Chromosomenfehlverteilungen**

Ab Mitte Juli 2012 bietet die Firma Life Codexx in Deutschland einen Bluttest zur Diagnostik von Chromosomenfehlverteilungen bei Ungeborenen an. Der neue Test ist eine nicht-invasive Methode, die sehr früh in der Schwangerschaft eine Aussage über bestimmte Chromosomenfehlverteilungen treffen kann.

### **I. Der neue Test:**

#### **Wie funktioniert er?**

Der Schwangeren wird Blut abgenommen, aus dem mit molekulargenetischen Testverfahren fetales Erbmaterial aufgespürt bzw. sequenziert wird. Dieses wird auf Chromosomenfehlverteilungen (derzeit nur Trisomie 21) hin untersucht. Die Ergebnisse liegen ca. sieben bis zehn Tagen nach der Blutentnahme vor.

#### **Wissenschaftliche Erkenntnisse**

Die Ergebnisse einer in Deutschland durchgeführten Untersuchung der Anbieterfirma Life Codexx werden in Kürze vorgestellt. Bisherige Studien weisen auf eine hohe Zuverlässigkeit des Test hin (95 Prozent), jedoch wurde er bisher nur an sogenannten Risikoschwangeren (mit erblicher Vorbelastung oder aufgrund ihres Alters) getestet. Inwieweit seine Zuverlässigkeit auch für die Gesamtgruppe der Schwangeren ähnlich hoch ist, lässt sich derzeit nicht abschätzen.

#### **Anwendung**

Aus wissenschaftlicher Sicht ist der Test ab der 10. Schwangerschaftswoche aussagekräftig. Der Test ist in Deutschland derzeit ausschließlich auf die Erkennung von Trisomie 21 ausgerichtet. Es ist jedoch geplant, die Untersuchungstechnik auf andere Chromosomenfehlverteilungen wie Trisomie 18 oder 13 auszuweiten. Jedoch ist sie nicht für alle Chromosomenfehlverteilungen anwendbar (z.B. nicht bei Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen und nicht für Fehlbildungen mit anderen Ursachen (wie erbliche Stoffwechselkrankheiten, Blut-, Skelett- oder Muskelerkrankungen). Die anbietende Firma plant, den Test in Deutschland nach der 12. Schwangerschaftswoche und nur bei Schwangeren mit einem erhöhten Risiko für Chromosomenfehlverteilung sowie bei Frauen mit einem auffälligen Ergebnis nach Ersttrimester-Screening zu empfehlen. Bei auffälligem Befund des Bluttests kann wie bisher das Ergebnis durch eine invasive Methode (Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie) abgesichert werden. Der Test ist derzeit als Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) vorgesehen. Daher muss der Preis von circa 1.250 Euro selbst bezahlt werden.

#### **Auswirkung auf Schwangere**

Bei einem erhöhten Risiko für Trisomie 21 ist es möglich, als ersten Schritt den Bluttest durchzuführen und die invasive Untersuchung der Amniozentese könnte unterbleiben.

II. **Einordnung des Bluttests in das Spektrum der wichtigsten pränataldiagnostischen Methoden (Auswahl)**

Der Bluttest liefert wie die Amniozentese eine zuverlässige Aussage , jedoch sehr viel früher in der Schwangerschaft und ohne gesundheitliches Risiko. Seine Aussagekraft beschränkt sich nur auf Trisomie 21, während die Amniozentese ein breiteres Spektrum aufweist.

Das Ersttrimesterscreening bietet keine individuelle Diagnose, sondern die Wahrscheinlichkeitsberechnung eines individuellen Risikos, das bei positivem Befund weiter abgeklärt werden muss.

<b>Nicht-invasive Verfahren</b>	<b>Zeitpunkt der Untersuchung (SSW=Schwangerschaftswoche)</b>	<b>Anmerkungen</b>
Ultraschall	(9. bis 12. SSW, 19. bis 22. SSW und 29. bis 32. SSW) 3 Untersuchungen als Basisdiagnostik gemäß der Schwangerschaftsvorsorgerichtlinien	Ohne gesundheitliches Risiko; Hinweise für viele verschiedene Fehlbildungen
Ersttrimesterscreening	12. bis 14. SSW	Ohne gesundheitliches Risiko; keine Diagnose, sondern Wahrscheinlichkeitsberechnung; IGeL-Leistung
Bluttest zur Diagnose von Chromosomenfehlverteilungen	12. bis 14. SSW (medizinisch schon in 10. SSW möglich)	Ohne gesundheitliches Risiko, IGeL-Leistung; derzeit nur Trisomie 21
Ultraschallfeindiagnostik	21. bis 24. SSW	Ohne gesundheitliches Risiko; Nach Auffälligkeiten bzw. als IGeL-Leistung
<b>Invasive Verfahren</b>		<b>Anmerkungen</b>
Punktion des Mutterkuchens Chorionzottenbiopsie	ab der 12. SSW	Fehlgeburtsrisiko
Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)	15. bis 16. SSW	Fehlgeburtsrisiko
Nabelschnurpunktion	ab der 19. SSW	Fehlgeburtsrisiko

### III. **Wie bewertet pro familia den Test?**

Die bevorstehende Einführung des Bluttests zur Diagnose von Chromosomenfehlverteilungen bringt aufgrund seiner risikolosen und einfachen Durchführbarkeit grundlegende Impulse in die Diskussion um Chancen und Risiken der pränatalen Diagnostik. Diese betreffen gesellschaftspolitische Aspekte sowie Fragen der sexuellen und reproduktiven Rechte.

Gleichzeitig bleiben Fragen zur Anwendung des Tests sowie der medizinischen Versorgung von Schwangeren offen:

- Ist der Test geeignet, die (mit Gesundheitsrisiken behaftete) Amniozentese in bestimmten Fällen zu ersetzen?
- Falls ja, müsste er dann – genauso wie diese – in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen werden?
- Sollte das Anwendungsspektrum des Bluttests auf einen bestimmten Schwangerschaftszeitraum begrenzt werden oder am besten so früh wie möglich angeboten werden, um noch möglichst viele Handlungsoptionen zu haben?
- Unterstützt die jetzige Praxis der Schwangerenversorgung die Schwangere bei der Entscheidungsfindung rund um die pränatale Diagnostik in ausreichendem Maße und wird dabei auch das Recht auf Nicht-Wissen angemessen berücksichtigt?

Die sexuellen und reproduktiven Rechte gestehen jedem Menschen zu, am wissenschaftlichen Fortschritt in Fragen der Reproduktion teilzuhaben:

- Welche gesundheitspolitischen Schritte sind daher nötig, um Schwangere unabhängig von ihrem Alter, sozioökonomischen Status und Gesundheitszustand einen uneingeschränkten Zugang zu angemessenen pränatal diagnostischen Angeboten zu anbieten?
- Welche Schritte sind weiterhin notwendig, um es Frauen zu ermöglichen, sich gleichberechtigt und ohne Diskriminierung gegen die Inanspruchnahme von pränataler Diagnostik zu entscheiden?
- Sind letztendlich die rechtlichen Rahmenbedingungen, die das Gendiagnostikgesetz vorgibt, in ihrer praktischen Ausführung geeignet, dem Recht auf Beratung und Information der Schwangeren gerecht zu werden, so dass sie in der Lage ist, eine informierte Entscheidung in Bezug auf pränatale Diagnostik zu treffen?

Schließlich muss auch gefragt werden, wie es der Gesellschaft und dem Gesetzgeber gelingen kann, dem Wunsch von werdenden Eltern nach Wissen über die Gesundheit des Ungeborenen im Zuge der sich immer weiter entwickelnden medizinischen Möglichkeiten gerecht zu werden ohne einer Verschiebung der gesellschaftlichen Leitbilder zu Lasten von Menschen mit Behinderung Vorschub zu leisten.

pro familia Bundesverband  
www.profamilia.de  
6. Juli 2012