



*Susanne Brauer, Jean-Daniel Strub, Barbara Bleisch,  
Christian Bolliger, Andrea Büchler, Isabel Filges, Peter Miny,  
Anna Sax, Sevgi Tercanli, Markus Zimmermann*

A dotted arrow pointing from the left towards the title.

# **Wissen können, dürfen, wollen?**

## **Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft**

**TA-SWISS 63/2016**

*Susanne Brauer, Jean-Daniel Strub, Barbara Bleisch,  
Christian Bolliger, Andrea Büchler, Isabel Filges, Peter Miny,  
Anna Sax, Sevgi Tercanli, Markus Zimmermann*

# **Wissen können, dürfen, wollen?**

**Genetische Untersuchungen während  
der Schwangerschaft**

## **Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek**

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

This work is licensed under a creative commons license.



Die Studie „Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft“ wurde von folgenden Institutionen finanziell unterstützt:

- Kommission für Technologie und Innovation KTI
- Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK
- Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften SAMW

Coverabbildungen:

© koya979 - Fotolia.com (linkes Bild)

© „iStock.com/Yuri“ (rechtes Bild)

**© 2016 vdf Hochschulverlag AG an der ETH Zürich**

ISBN 978-3-7281-3748-7 (Printausgabe)

Download open access:

ISBN 978-3-7281-3749-4 / DOI 10.3218/3749-4

[www.vdf.ethz.ch](http://www.vdf.ethz.ch)

[verlag@vdf.ethz.ch](mailto:verlag@vdf.ethz.ch)

# **Autorschaften und Beiträge**

Die Studie „Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft“ wurde vom Projektteam gemeinsam erarbeitet. Im Folgenden sind in alphabetischer Reihenfolge die Autorschaften der einzelnen Beiträge und die Projektfunktion aufgeführt.

## **Barbara Bleisch, Dr. phil.**

Philosophin, Universitärer Forschungsschwerpunkt Ethik, Ethik-Zentrum, Universität Zürich.

*Individualethische und familienethische Perspektive (Kap. 6.1), Zusammenfassung „Ethische Perspektiven“ (Kap. 6.3), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

## **Christian Bolliger, Dr. rer. soc.**

Politikwissenschaftler, Büro Vatter, Bern.

*Einfluss der pränatalen Diagnostik auf die Zahl der Lebendgeburten von Kindern mit Behinderung am Beispiel der Trisomie 21 (Kap. 2.2.5), Sozialwissenschaftliche Befunde (Kap. 3), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

## **Susanne Brauer, PhD**

Philosophin, Gesellschafterin, Brauer & Strub | Medizin Ethik Politik, Zürich.

Projektleitung, *Zusammenfassung – Executive Summary; Einleitung (Kap. 1); Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7), Glossar (Kap. 9).*

## **Andrea Büchler, Prof. Dr. iur.**

Lehrstuhlinhaberin für Privatrecht und Rechtsvergleichung, Universität Zürich.

*Rechtliche Perspektiven (Kap. 5), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

## **Isabel Filges, PD Dr. med.**

Ärztliche Leitung Medizinische Genetik, Universitätsspital Basel.

*Medizinische Sachlage (Kap. 2), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

## **Peter Miny, Prof. Dr. med.**

Konsiliararzt Medizinische Genetik, Universitätsspital Basel.

*Medizinische Sachlage (Kap. 2), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

**Anna Sax, lic. oec. publ., MHA**

Gesundheitsökonomin, Tradig GmbH für transdisziplinäre Analysen im Gesundheitswesen, Bern.

*Ökonomische Perspektiven (Kap. 4), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

**Jean-Daniel Strub, Dr. theol.**

Gesellschafter, Brauer & Strub | Medizin Ethik Politik, Zürich.

Projektbegleitung, *Zusammenfassung – Executive Summary; Einleitung (Kap. 1); Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7), Glossar (Kap. 9).*

**Sevgi Tercanli, Prof. Dr. med.**

Titularprofessorin Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Universitätsspital Basel, und Ultraschallpraxis Freie Strasse, Basel.

*Medizinische Sachlage (Kap. 2), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

**Markus Zimmermann, Tit.-Prof. Dr. theol.**

Lehr- und Forschungsrat am Department für Moralthologie und Ethik, Universität Fribourg.

*Sozialethische Perspektive (Kap. 6.2), Zusammenfassung „Ethische Perspektiven“ (Kap. 6.3), Ausgangsposition und Empfehlungen (Kap. 7).*

# Inhaltsverzeichnis

<b>Vorwort</b>	<b>IX</b>
<b>Zusammenfassung</b>	<b>XI</b>
I.    Medizinische Praxis und Ausblick.....	XI
II.   Recht auf reproduktive Selbstbestimmung und Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen .....	XIV
III.  Folgerungen bezüglich Chancen und Risiken .....	XVI
<b>Executive Summary</b>	<b>XX</b>
I.    Medical Practice and Outlook .....	XX
II.   Right to Reproductive Self-Determination and Right to Know or Not to Know .....	XXIII
III.  Implications with respect to Opportunities and Risks .....	XXIV
<b>Résumé</b>	<b>XXVIII</b>
I.    Pratique médicale et perspectives .....	XXVIII
II.   Droit d'autodétermination en matière de reproduction et droit de savoir ou de ne pas savoir.....	XXXI
III.  Conclusions concernant les opportunités et les risques.....	XXXIII
<b>Sintesi</b>	<b>XXXVII</b>
I.    Pratica medica e prospettiva .....	XXXVII
II.   Diritto all'autodeterminazione riproduttiva e diritto di sapere ovvero di non sapere .....	XL
III.  Conclusioni in relazione a opportunità e rischi .....	XLI
<b>1.    Einleitung</b>	<b>1</b>
1.1  Thema, Aktualität und gesellschaftliche Relevanz der Studie.....	1
1.2  Gesundheitspolitische Fragestellungen der Studie .....	4
1.3  Aufbau und Inhalt der Studie .....	5
<b>2.    Medizinische Sachlage</b>	<b>11</b>
2.1  Zur Entwicklung der pränatalen Diagnostik .....	12
2.2  Pränatale Diagnostik in der Schweiz: Status quo.....	20
2.3  Zur Zukunft der pränatalen Diagnostik .....	61
2.4  Zusammenfassung und Ausblick: Zur Weiterentwicklung der pränatalen genetischen Diagnostik.....	77

<b>3.</b>	<b>Sozialwissenschaftliche Befunde</b>	<b>85</b>
3.1	Einleitung .....	85
3.2	Situation und Handeln der schwangeren Frauen .....	89
3.3	Inanspruchnahme und ihre Bestimmungsfaktoren .....	103
3.4	Versorgung, Aufklärung und Beratung .....	115
3.5	Einschätzungen zum und Erfahrungen mit dem NIPT.....	135
3.6	Zusammenfassung und Synthese .....	145
3.7	Materialien und Anhang für sozialwissenschaftliche Analyse .....	155
<b>4.</b>	<b>Ökonomische Perspektiven</b>	<b>161</b>
4.1	Einleitung .....	161
4.2	Angebot in der Schweiz .....	164
4.3	Akteure im NIPT-Markt .....	165
4.4	Preise und Kosten für die OKP .....	171
4.5	Nutzen oder Outcome von NIPT .....	179
4.6	Wirtschaftlichkeit der Screening-Szenarien .....	185
4.7	Zusammenfassung .....	186
4.8	Anhang: Liste interviewter Personen .....	188
<b>5.</b>	<b>Rechtliche Perspektiven</b>	<b>189</b>
5.1	Gesetzliche Grundlagen .....	189
5.2	Konzeptionelle Grundlagen und Grundzüge der rechtlichen Regelung pränataler Untersuchungen .....	192
5.3	Besondere Fragestellungen .....	205
5.4	Zusammenfassung .....	248
5.5	Materialienverzeichnis zum Kapitel „Rechtliche Perspektiven“ .....	254
<b>6.</b>	<b>Ethische Perspektiven</b>	<b>257</b>
6.1	Individuethische und familienethische Perspektive.....	258
6.2	Sozialethische Perspektive .....	295
6.3	Zusammenfassung .....	326
<b>7.</b>	<b>Ausgangsposition und Empfehlungen</b>	<b>335</b>
7.1	Ausgangsposition.....	335
7.2	Empfehlungen .....	338

---

<b>8. Literatur</b>	<b>357</b>
<b>9. Glossar</b>	<b>386</b>
<b>10. Abkürzungsverzeichnis</b>	<b>399</b>
<b>11. Mitglieder der Begleitgruppe</b>	<b>400</b>
<b>12. Projektmanagement TA-SWISS</b>	<b>402</b>





# Vorwort

Vorgeburtliche genetische Analysen rühren an das Lebendige und werfen Fragen auf, die niemanden unbewegt lassen. Persönliche Einstellungen zum Wert der menschlichen Existenz als solcher und zur Frage, wie wir mit Krankheit und Leiden umgehen sollen, stehen zur Debatte. Und während die einen sich von den neuen Untersuchungsmethoden beste Startbedingungen für gesunde Kinder erhoffen, befürchten andere, die nicht-invasiven pränatalen genetischen Tests könnten zu eugenischen Zwecken missbraucht werden. Besondere Sensibilität erfordert der Umstand, dass vorgeburtliche Analysen nicht nur jenen Personen eine Entscheidung abverlangen, die eine solche Untersuchung durchführen lassen, sondern darüber hinaus Folgen für die Ungeborenen nach sich ziehen. Wenn sich die Tests auf genetisches Material stützen, kann sich der Kreis der potenziell Betroffenen zudem auf die ganze Verwandtschaft ausweiten.

Der Entscheidung, die Technikfolgen vorgeburtlicher genetischer Analysen abklären zu lassen, gingen im Leitungsausschuss von TA-SWISS lebhafte Diskussionen voraus. Überwiegende Einigkeit bestand darin, dass die Auseinandersetzung mit Risiken und Chancen pränataler Untersuchungen zwar nicht neu ist, aber mit der Weiterentwicklung der Technik in Richtung nicht-invasiver und kostengünstiger Verfahren zusätzliche Brisanz erhält. Hingegen herrschte Meinungsvielfalt vor, wenn gegenüber einzelnen Aspekten der Problematik Position zu beziehen war. Das ist bei der Technikfolgenabschätzung nicht aussergewöhnlich – beschäftigt sie sich doch in der Definition nach TA-SWISS mit Techniken, die umstritten sind. Daher gehört es auch zu den Verfahren unserer Qualitätssicherung, die laufenden Studien von Expertengruppen begleiten zu lassen, deren Mitglieder die unterschiedlichsten Interessen vertreten: Mit Blick auf den vorliegenden Bericht machten Fachpersonen für ethische Fragen oder für rechtliche Expertisen ihre Standpunkte ebenso geltend wie Ärzte, Mitarbeiterinnen von Behindertenorganisationen und Beratungsstellen, Repräsentanten von Wirtschaftsverbänden oder Anbieter von diagnostischen Tests. Entsprechend waren die Diskussionen in der Begleitgruppe kaum weniger kontrovers als die Auseinandersetzung unter den Mitgliedern des Leitungsausschusses von TA-SWISS.

Es kann daher nicht erstaunen, dass die Autorinnen und Autoren der Studie selbst darauf verzichten, sich auf eine einzige Argumentationslinie für oder ge-

gen vorgeburtliche genetische Untersuchungen festzulegen. Vielmehr nimmt der Bericht eine Auslegeordnung der wissenschaftlichen Fakten sowie der wichtigsten Hoffnungen, Anliegen und Bedenken vor, die in Kreisen von Fachpersonen und Betroffenen vorherrschen. Dennoch mündet die Studie in eine Reihe von Empfehlungen. Diese stützen sich auf Befunde, denen die Begleitgruppe weitgehend beipflichten konnte, auch wenn im Einzelnen nicht immer alle Mitglieder gänzlich einverstanden waren. Es braucht indes keine absolute Übereinstimmung, um die gesellschaftliche Auseinandersetzung mit diesem Thema anzuregen – und um somit das wichtigste Ziel zu erreichen, das sich TA-SWISS mit der vorliegenden Studie gesetzt hat.

Fulvio Caccia

Präsident des Leitungsausschusses von TA-SWISS

# Zusammenfassung

Die Möglichkeiten, vorgeburtliche genetische Untersuchungen durchzuführen, haben in letzter Zeit stark zugenommen. So erlaubt beispielsweise ein neuer Test, mit dem Blut der schwangeren Frau eine Trisomie 21 mit etwa 99-prozentiger Sicherheit vorherzusagen (zumindest, wenn ein erhöhtes Ausgangsrisiko vorliegt); dies ist in jedem Fall deutlich aussagekräftiger als bisherige nicht-invasive Untersuchungsmethoden. Neue hochauflösende genomische Technologien können zudem eine Vielfalt an genetischen Daten und Informationen liefern. Darunter sind allenfalls aber auch solche, nach denen man gar nicht gezielt gesucht hat – sogenannte „Zufallsbefunde“ –, oder die Bedeutung der erhobenen Daten ist für die Gesundheit gering oder unklar.

Es ist absehbar, dass sich die Möglichkeiten der genetischen Pränataldiagnostik künftig noch ausweiten werden. Verantwortlich dafür sind zum einen weiterentwickelte diagnostische Verfahren, die immer kostengünstiger und einfacher verfügbar sind. Zum andern ist davon auszugehen, dass das Wissen darüber wächst, was die in solchen Tests gewonnenen genetischen Informationen für die Entstehung, die Prävention oder die Behandlung von Krankheiten im Kindes- und Erwachsenenalter konkret bedeuten. Wie und in welchem Zeitraum sich diese Entwicklung abspielen wird, ist umstritten. Unklar ist auch, welches konkrete Wissen dabei erschlossen werden kann. Unbestritten ist hingegen, dass die zunehmenden Möglichkeiten der genetischen Untersuchung in der Schwangerschaft sowohl die Gesellschaft – und damit die Politik – als auch die medizinische Praxis vor die Frage stellen, wie mit diesen neu zugänglichen Informationen umzugehen ist und ob, gegebenenfalls auf welche Weise, ihre Verfügbarkeit reguliert werden muss.

## I. Medizinische Praxis und Ausblick

Dass genetische Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge zum Einsatz gelangen, ist nicht neu. Genetische Diagnostik konnte aber bis vor Kurzem ausschliesslich anhand von invasiv gewonnenem Untersuchungsmate-

rial (Fruchtwasser, Plazenta, Nabelschnur) durchgeführt werden. Solche invasiven Untersuchungen sind belastend und mit dem Risiko einer Fehlgeburt verbunden. Sie werden deshalb nur bei entsprechender Indikation durchgeführt.

### *Neuheit*

Qualitativ neu und in diesem Sinn entscheidend ist hingegen, dass genetische Informationen über den Embryo bzw. Fötus seit einigen Jahren auch nicht-invasiv, nämlich im Blut der schwangeren Frau, gewonnen und untersucht werden können. Der Zugang zur genetischen Information über das Ungeborene wird dadurch nicht nur erheblich einfacher, risikoärmer und aussagekräftiger, er wird überdies ab der zehnten Schwangerschaftswoche und damit zu einem Zeitpunkt möglich, der in der Schweiz noch innerhalb der Fristenregelung zum Schwangerschaftsabbruch liegt.

### *Fokus auf nicht-invasive Pränataltests (NIPT)*

Aufgrund der erwähnten Vorzüge von NIPT (Zugänglichkeit, Aussagekraft, Risikoarmut) ist davon auszugehen, dass diese Tests die Zukunft der pränatalen genetischen Diagnostik prägen werden. Sie werden die invasiven Methoden zwar sicher nicht gänzlich ersetzen, da eine invasive Untersuchung notwendig bleibt, um einen Befund zweifelsfrei nachzuweisen, um also eine im eigentlichen Sinn diagnostische Aussage zu erhalten. Trotzdem dürfte die zukünftige Entwicklung durch die zunehmende Verbreitung, die Möglichkeiten und die Grenzen nicht-invasiver Tests geprägt sein. Aus medizinischer Sicht ist ebenfalls bedeutsam, dass mit der technischen Entwicklung auch die Untersuchungsmethoden verfeinert werden. So dürfte es in Zukunft mithilfe verbesserter Verfahren möglich sein, immer mehr Informationen zu generieren und in letzter Konsequenz das gesamte Genom auch nicht-invasiv abzubilden.

### *Mittelfristiger Ausblick*

Aus medizinischer Perspektive vertritt die vorliegende Studie die Einschätzung, dass der NIPT im Verlauf der nächsten *fünf Jahre* zuverlässiger und kostengünstiger werden dürfte und dass er neben den Trisomien 21, 18 und 13 weitere häufig vorkommende Chromosomenanomalien abdecken wird. Der NIPT dürfte überdies häufiger als heute in Anspruch genommen werden, was dazu führen wird, dass die Zahl invasiver Untersuchungen weiter zurückgeht. Allerdings ist davon auszugehen, dass die grundsätzlichen Limitationen des NIPT bestehen

bleiben. Bezüglich der Untersuchungsverfahren kommt die Studie zum Schluss, dass weiterentwickelte Methoden der Hochdurchsatzsequenzierung und der Microarray in den nächsten fünf Jahren die vorgeburtliche genetische Diagnostik zwar massgeblich beeinflussen, pränatale Exom- oder Genomsequenzierungen aber in diesem Zeitraum in der Praxis keine wichtige Rolle spielen werden.

### *Langfristiger Ausblick*

Die Studie erachtet es als durchaus wahrscheinlich, dass eine solche Gesamtgenomsequenzierung in der pränatalen genetischen Diagnostik innerhalb der kommenden *zehn Jahre* möglich wird. Allerdings geht sie davon aus, dass ein seriöser klinisch-diagnostischer Einsatz noch auf lange Sicht dadurch limitiert bleiben wird, dass die Kenntnisse für eine verlässliche prognostische Einschätzung der häufigen Genvarianten fehlen. Entsprechend ist anzunehmen, dass sich das Ziel der pränatalen genetischen Diagnostik auch im Zeitraum der nächsten zehn Jahre auf den Ausschluss von Chromosomenanomalien oder schweren mono- bzw. oligogenen Erkrankungen beschränken wird.

### *Herausforderungen für die medizinische Praxis*

Die vorliegende Studie geht davon aus, dass sich die zentralen Fragestellungen der pränatalen Diagnostik (Risikobestimmung, Wahl der Untersuchung, gegebenenfalls Schwangerschaftsabbruch) trotz der neuen Untersuchungsoptionen nicht grundlegend verändern. Durch neue oder erweiterte Untersuchungsoptionen werden jedoch die drängendsten Aufgaben in der Schwangerschaftsvorsorge und -beratung an Komplexität gewinnen. Das Gleiche gilt für die Entscheidungen, welche von den Betroffenen zu fällen und von den jeweiligen Fachleuten zu begleiten sind. Standards der informierten Einwilligung in Untersuchungen (*Informed Consent*), der nicht wertenden und ergebnisoffenen Beratung (Nichtdirektivität), sowie die Berücksichtigung des Rechts auf Nichtwissen müssen auch unter den sich verändernden Bedingungen aufrechterhalten werden. Die sozialwissenschaftlichen Befunde der Studie, welche die Situation und das Handeln von Frauen in der Schwangerschaft betreffen, streichen die Wichtigkeit der Beratung, aber auch die Herausforderungen für die Beratungspraxis im Umfeld genetischer Untersuchungen hervor. Teilweise ist bei den schwangeren Frauen nur wenig Vorwissen darüber vorhanden, was sich mithilfe der Pränataldiagnostik überhaupt erkennen und erreichen lässt. So herrscht nicht selten der Glaube vor, Pränataltests könnten ein gesundes Kind garantieren. Auch sozioökonomische Faktoren wie Bildung und Sprachkenntnis wirken sich auf die Inanspruchnahme

und das Verständnis solcher Untersuchungen diskriminierend aus. Zudem beeinflussen Vorstellungen vom Leben als Mensch mit Behinderung oder als Elternteil eines behinderten Kindes den Entscheid, eine Schwangerschaft fortzusetzen oder abubrechen. Solche Vorstellungen haben auch viel mit der gesellschaftlichen Akzeptanz von Menschen mit Behinderungen zu tun. Das grösste Risiko bei einer Ausweitung genetischer Pränataltests wird in den möglichen Routinisierungseffekten gesehen: Frauen könnten genetische Untersuchungen zunehmend als eine Standardkomponente in der Schwangerschaftsvorsorge wahrnehmen, statt sich bewusst und informiert und somit selbstbestimmt für oder gegen eine solche Untersuchung zu entscheiden. Diese Herausforderungen verweisen auf die beiden grundlegenden normativen Prinzipien, die den Einsatz genetischer Untersuchungen und den Umgang mit deren Ergebnissen bestimmen sollten: das Recht auf reproduktive Selbstbestimmung und das Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen.

## **II. Recht auf reproduktive Selbstbestimmung und Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen**

### *Normative Ausgangsposition*

In normativer, also ethischer und juristischer Hinsicht ist für die vorliegende Studie entscheidend, dass genetische Untersuchungen in der Schwangerschaft zwar primär Eigenschaften des Embryos bzw. Fötus in den Blick nehmen, solche Untersuchungen aber nur am Körper der Frau durchgeführt werden können. Die Möglichkeit der schwangeren Frau, sie zu veranlassen bzw. abzulehnen, gründet in ihrem Recht auf reproduktive Selbstbestimmung und dem Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen. So sollten nach der hier vertretenen Auffassung heute und in Zukunft die medizinische Praxis und Beratung, aber auch die gesetzlichen Rahmenbedingungen stets darauf ausgerichtet sein, schwangeren Frauen informierte Entscheidungen zur Wahrnehmung ihrer reproduktiven Selbstbestimmung zu ermöglichen, und damit auch die Würde des Embryos bzw. Fötus zu schützen. Der Erfolg, aber auch die ethische Angemessenheit der Praxis pränataler Untersuchungen, ist an diesem Ziel zu messen.

### *Voraussetzungen für die Ausgangsposition*

Voraussetzung für die hier vertretene Haltung ist das Vertrauen in die Frauen, während der Schwangerschaft verantwortungsvolle Entscheidungen für sich und den Embryo bzw. Fötus treffen zu wollen und zu können. Namentlich die Gesellschaft und der Gesetzgeber sollten davon ausgehen, dass Frauen ihr Recht auf Wissen in Anspruch nehmen, um der umfassenden und ganz persönlichen Verantwortung gegenüber dem werdenden Leben und ihrer künftigen Erziehungsfunktion gerecht zu werden. Eine – mithin staatlich – vorgenommene Einschränkung des Anwendungsbereichs würde bedeuten, die persönliche Freiheit der Frau einzuschränken. Eine solche Einschränkung könnte nur mit Verweis auf höherwertige private oder öffentliche Interessen gerechtfertigt werden. Vor allem aber wäre sie mit dem Problem konfrontiert, dass damit eine öffentliche Kategorisierung und Bewertung von Krankheit und Behinderung vorgenommen würde.

### *Konsequenzen der Ausgangsposition*

Aufgrund der hier vertretenen Ausgangsposition ist es von zentraler Bedeutung, dass von öffentlicher – staatlicher, politischer und gesetzlicher – Seite kein Werturteil über menschliche Lebensformen und deren Schutzwürdigkeit gefällt wird. Damit eine Position, die von der reproduktiven Selbstbestimmung der Frau ausgeht, gut in die Versorgungspraxis integriert werden kann, müssen im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen hohe Standards der Aufklärung und Beratung sichergestellt werden. Nur so wird gewährleistet, dass die schwangere Frau informierte, selbstbestimmte und verantwortungsvolle Entscheidungen treffen kann. Diese Ausgangsposition schliesst auch die Notwendigkeit ein, der Gefahr einer Diskriminierung von Menschen mit Behinderung entgegenzutreten. Entsprechend gilt es, in der Öffentlichkeit den Wert der Vielfalt menschlichen Lebens zu betonen und in der Gesundheitspolitik eine Grundhaltung der Inklusion von Menschen mit Behinderungen und angeborenen Krankheiten durchzusetzen.



### III. Folgerungen bezüglich Chancen und Risiken

Vor dem Hintergrund dieser Ausführungen lassen sich die wichtigsten Chancen und die vorrangigen Risiken, die mit den erweiterten Möglichkeiten der pränatalen genetischen Untersuchungen einhergehen, wie folgt zusammenfassen:

#### *Chancen*

- Grundsätzlich stellt der NIPT einen medizinisch – d. h. für die Ziele einer auf Selbstbestimmung und informierte Entscheide ausgerichteten Schwangerschaftsvorsorge – sinnvollen neuen Test dar. Er bleibt aber stets in Anbetracht der dargelegten Einschränkungen anzuwenden, namentlich der verbleibenden Möglichkeit falsch-positiver Befunde.
- Aufgrund der erwähnten Vorzüge des NIPT nimmt die Anzahl nötiger invasiver Untersuchungen ab. Damit sinkt auch das Risiko, dass schwangere Frauen eine durch die invasive Untersuchung ausgelöste Fehlgeburt erleiden.
- Die öffentliche Debatte, welche im Zuge der Einführung der NIPT stattfand und sich gegenwärtig u. a. mit der Frage befasst, ob werdenden Eltern das Geschlecht des zukünftigen Kindes in einer frühen Phase der Schwangerschaft mitgeteilt werden darf oder nicht, ist zu begrüßen. Denn sie erlaubt eine Verständigung über Anforderungen und Standards der medizinischen Praxis und der Beratung in der Schwangerschaftsvorsorge. Sie bietet zudem die Chance, die Regulierung der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik durchgängig an den hier als fundamental herausgearbeiteten Grundsätzen der reproduktiven Selbstbestimmung der Frau und ihres Rechts auf Wissen bzw. Nichtwissen auszurichten – und gleichzeitig dem Schutz der Würde des Embryos bzw. Fötus sowie der Nichtdiskriminierung von Menschen mit Behinderungen die notwendige Achtung zu verschaffen.
- Wichtig bei der Bestimmung von Chancen und Nutzen neuer Testmöglichkeiten ist die Frage, wessen Nutzen genau in den Blick genommen wird. Während ein individueller, persönlicher Nutzen pränataler genetischer Untersuchungen für die einzelne Frau ausgemacht werden kann, gilt dies nicht für die Bestimmung eines gesellschaftlichen oder volkswirtschaftlichen Nutzens. Denn dieser würde sich letztlich auf die Verhinderung von Menschen mit Be-

hinderungen abstützen und damit gegen das Prinzip der Menschenwürde verstossen.

### *Risiken*

- Ein grosses Risiko im Einsatz des NIPT wird darin gesehen, dass damit eine Routinisierung vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen in der Schwangerschaftsvorsorge einhergehen könnte. Dies würde bedeuten, dass die reproduktive Selbstbestimmung der schwangeren Frauen und ihr Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen durch den Einsatz des NIPT ohne genügende Aufklärung und Beratung eingeschränkt würde.
- Bereits heute macht das teilweise geringe Vorwissen der schwangeren Frauen eine Beratung und Aufklärung besonders anspruchsvoll. Mit dem Risiko der Routinisierung geht für die involvierten Fachkräfte und ihre Verbände die zusätzliche Schwierigkeit einher, eine Praxis mit entsprechenden Leitlinien und Qualitätsstandards zu etablieren, die mit den technischen Entwicklungen im Bereich der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik Schritt zu halten vermag.
- Genetische Untersuchungen ergeben stets auch Wissen über Verwandte. Zudem sind Zufallsbefunde möglich. Die entsprechenden Daten lassen sich nur bedingt anonymisieren. Aus diesen Gründen birgt die Weiterentwicklung der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik Datenschutzrisiken im Hinblick auf den Umgang mit den erhobenen Daten, insbesondere durch Arbeitgeber und Versicherungen sowie im Bereich der klinischen Forschung.
- Zufallsbefunde und genetische Informationen, deren gesundheitliche Relevanz gering oder unklar ist, können die potenziellen Eltern verunsichern. Allenfalls ziehen sie invasive Untersuchungen nach sich und belasten die Schwangerschaft damit unnötig. Zudem beeinträchtigen sie unter Umständen das moralische Recht des Kindes auf eine offene Zukunft.
- Schliesslich ist auf das Risiko hinzuweisen, dass die werdenden Eltern verstärkt unter Druck gesetzt werden könnten, allfällige präventive Möglichkeiten oder gar „verbessernde Eingriffe“ (*Enhancement*) bereits vorgeburtlich wahrzunehmen. Umso mehr muss bei der Betonung der reproduktiven Autonomie im Kontext der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik stets auch die Nichtdiskriminierung und die Wertschätzung der Vielfalt menschlichen Lebens eingefordert werden.

- Aus demselben Grund bedarf die selektive Abtreibung, d. h. ein Schwangerschaftsabbruch, der aufgrund bestimmter genetischer Eigenschaften des Embryos vorgenommen wird (was durch die Verbreitung genetischer Diagnostik vermehrt der Fall sein könnte), höherer Rechtfertigungsstandards als eine Abtreibung aufgrund einer allgemeinen Notlage der Frau.

### *Empfehlungen*

In Anbetracht der ausgeführten Chancen und Risiken sowie der dargelegten Entwicklungsperspektiven gelangt die Studie zu 14 Handlungsempfehlungen (für eine ausführliche Beschreibung sowie Angaben zu den konkreten Adressaten siehe Unterkapitel 7.2).

Die Empfehlungen betreffen:

- Aufklärung und Beratung (vgl. 7.2.1):
  - Voraussetzungen in personeller, finanzieller und fachlicher Hinsicht ausbauen.
  - Qualitätsstandards auch für neue Untersuchungsverfahren wie den NIPT sicherstellen.
- Neue genetische Untersuchungsmethoden (vgl. 7.2.2):
  - Begleitforschung etablieren.
  - NIPT nur zusammen mit einer Ultraschalluntersuchung einsetzen.
  - Die Kosten für nachgeburtliche genetische Untersuchungen übernehmen.
- Umgang mit genetischen Daten (vgl. 7.2.3):
  - Zufallsbefunde bzw. Überschussinformationen nur auf Patientenwunsch mitteilen.
  - Datenschutz für das Kind und für Blutsverwandte gewährleisten.
  - Ökonomische Nachteile bei Versicherungsabschluss vermeiden.
  - Erhobene Daten auf Wunsch des Kindes mitteilen.
- Schwangerschaftsabbruch (vgl. 7.2.4):
  - Vor einem Schwangerschaftsabbruch positive Testergebnisse stets durch invasive Diagnostik bestätigen.

- Selektiven Schwangerschaftsabbrüchen vorbeugen, indem in Politik und Gesellschaft eine positive Werthaltung der Vielfalt menschlichen Lebens gefördert wird.
- Laufende Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) (vgl. 7.2.5):
  - Anwendungsbereich pränataler genetischer Untersuchungen nicht durch Listen beschränken, sondern auf das Ziel ausrichten, der Frau eine informierte selbstbestimmte Entscheidung über die Fortsetzung der Schwangerschaft zu ermöglichen.
  - NIPT gesetzlich explizit den genetischen Untersuchungen zuzuordnen oder die kategorielle Unterscheidung zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen überdenken.
  - Klärung herbeiführen, ob ein gesetzliches Verbot der Mitteilung des Geschlechts aufgrund des Diskriminierungsverbots gerechtfertigt werden kann oder ob es als unzulässige Einschränkung der reproduktiven Autonomie zu verwerfen ist.

## Executive Summary

In the recent past, the possibilities of genetic tests on prenatal human life have been markedly extended. As a result, for example, a new test with the blood of the pregnant woman enables the prediction of trisomy 21 (Down's Syndrome) with up to 99 % certainty and therefore has a considerably higher explanatory power than previous, non-invasive methods of testing. Moreover, new high-resolution genomic technologies can produce a variety of genetic data and information that have not been sought in a targeted manner (so-called "incidental findings") or whose biological and health-related meaning cannot (sufficiently) be interpreted. It is foreseeable that the possibilities of genetic, prenatal diagnostics will expand in the future. On the one hand, this is due to refined diagnostic procedures and their easier accessibility, as well as to the fact of their being available more inexpensively. On the other, it can be assumed that knowledge will increase about the concrete significance of the genetic information obtained relative to the emergence, as well as possibly the prevention or treatment, of illnesses in childhood and adulthood. It is disputed how and in what timeframes this development will play out and what knowledge can be inferred concretely. It is undisputed that the extended possibilities of genetic testing in pregnancy pose both society – and for this reason, politics – and medical practice the question of how to deal with the newly accessible information and whether (as well as, where appropriate, in what manner) their availability needs to be regulated.

### I. Medical Practice and Outlook

The use of genetic tests in the context of prenatal care is not new. But until recently, genetic diagnostics could be implemented exclusively by means of sample material (amniotic fluid, placenta, umbilical cord) obtained in an invasive manner. Such invasive tests are onerous and associated with a risk for miscarriage. Hence, they are implemented only in the case of a corresponding indication.

### *Innovation*

However, it is qualitatively new and, in this sense, crucial that for some years now, genetic information about the embryo or fetus can also be obtained and analyzed non-invasively in the blood of the pregnant woman. In this way, access to genetic information about the unborn child is not only considerably easier, less risky and more informative; it also becomes possible at a specific point in time (namely from the tenth week of pregnancy) – which still lies, for example in Switzerland, within the period regulated for a termination of pregnancy.

### *Focus on Non-invasive Prenatal Tests (NIPT)*

Given the aforementioned advantages of NIPT (accessibility, explanatory power, low risk), one can assume that these tests will shape the future of prenatal genetic diagnostics. Admittedly, they will not entirely replace invasive methods; an invasive test still remains necessary in order to unequivocally verify a finding and thus to obtain a diagnostic statement in the proper sense. Nevertheless, with respect to future developments, this suggests the need to focus, on the one hand, on the possibilities and limits of non-invasive tests, as well as on the repercussions of their increasing prevalence. On the other, it is significant from a medical point of view that technological development will progress with respect to examination methods. Hence, it will be possible in the future to be able to generate more information through improved procedures and, ultimately, to model the entire genome non-invasively.

### *Medium-term Outlook*

In the present study, it is argued from a medical perspective that NIPT is likely to become more reliable and inexpensive in the course of the next *five years* and will also cover further frequently occurring chromosome anomalies besides trisomy 21, 18 and 13. NIPT may, moreover, be utilized more often than today, which will also lead to a decline in the number of invasive screenings. Even so, it is assumed that the fundamental limitations of NIPT will persist. With respect to testing procedures, the study is of the opinion that while refined procedures in high-throughput sequencing and microarrays will decisively influence prenatal genetic diagnostics in the next five years, prenatal exon or genome sequencing will still not play a significant role in practice during this period.

### *Long-term Outlook*

The present study considers it quite probable that within the coming *ten years*, such whole-genome sequencing becomes possible in prenatal genetic diagnostics. However, it assumes that a serious clinical-diagnostic use still remains limited in the long term since we lack the knowledge for a reliable prognostic assessment of common gene variants. Accordingly, it can be assumed that even in a ten-year timeframe, the goal of prenatal genetic diagnostics remains the preclusion of chromosomal abnormalities or severe mono- or oligogenic diseases.

### *Challenges for Medical Practice*

The present study assumes that despite the new screening options, the central questions in prenatal diagnostics (risk assessment, choice of test and, as applicable, termination of pregnancy) do not fundamentally change. Nevertheless, through new or refined screening options, the most urgent tasks in prenatal care and counseling will acquire greater complexity, as will the decisions that need to be made by those affected and that need to be accompanied by respective specialists. Standards of informed consent for tests; nonjudgmental and open-ended counseling (non-directiveness); as well as provision for the right not to know must be maintained even amidst changing circumstances. The study's social scientific findings, which concern the situations and actions of women during pregnancy, stress the importance, but also the challenges of counseling practice vis-à-vis genetic testing. In part, little prior knowledge is available among pregnant women with respect to the question of what one can generally recognize and achieve by means of prenatal diagnostics. Not infrequently, the belief is prevalent that prenatal tests might be able to guarantee a healthy child. Socio-economic factors, too, such as education and language skills, have a discriminatory effect with respect to the recourse to and understanding of such tests. Ideas about the life of a handicapped person or about being the parent of such a child additionally influence decisions about continuing with a pregnancy. In addition, these ideas cannot be seen as separate from social acceptance and existing efforts at inclusion of persons with disabilities. The greatest risk in increasing genetic prenatal tests can thus be seen in the possible effects of their becoming routine; that is, that women perceive genetic tests as a standard component in prenatal care and, as a result, do not decide on such a test in a conscious and informed and, hence, self-determined manner. These challenges point out the two fundamental normative principles that should define the use of genetic tests and the handling of their

outcomes: the right to reproductive self-determination and the right to know or not to know.

## **II. Right to Reproductive Self-Determination and Right to Know or Not to Know**

### *Normative Initial Position*

In the context of the present study, it is highlighted as crucial in a normative, i.e., ethical and legal, respect that while genetic tests during pregnancy take into account primarily characteristics of respectively either the embryo or the fetus, these can be conducted, nevertheless, only on the body of the woman. The pregnant woman's option to initiate or refuse such tests is based on her right to reproductive self-determination and to know or not to know. Thus, according to the view presented here, current and future medical practice and counseling, but also legal frameworks should invariably be oriented towards facilitating pregnant women's making informed decisions about the exercising of their reproductive self-determination and thereby towards protecting the dignity of the embryo or fetus. The success, but also the ethical appropriateness of the practice of prenatal tests must be measured against this goal.

### *Preconditions for the Initial Position*

A precondition for the stance represented here is trust in women to want and to be able to make responsible decisions during the pregnancy for themselves and for the embryo or fetus. In particular, society and the legislature should assume that women avail themselves of their right to knowledge in order to fulfill their comprehensive and quite personal responsibility towards the emerging life and their future educational role. Any restriction undertaken – thus, by the state – on this field of application would mean restricting the personal freedom of the woman. Such a restriction could only be justified by reference to higher-order private or public interests. Above all, however, this restriction would be confronted with the problem that one is thereby making a public categorization and valuation of illness and disability.



### *Consequences of the Initial Position*

Against the background of the initial position represented here, it is of central importance that from the public side (governmental, political and legal), no value judgment be passed regarding human forms of life, their life-value and worthiness for protection. For this could be understood as a signal to ascribe a lesser value to the life of people with disabilities and hereditary illnesses. In order for a position, which takes its starting point in the reproductive self-determination of the woman, to be well integrated into health-care practice, it is of utmost importance that high standards of education and counseling are ensured in the context of prenatal genetic tests. Only in this way can it be guaranteed that pregnant women can make informed, self-determined and responsible decisions. This initial position also includes the necessity of countering the danger of discrimination against persons with disabilities. Accordingly, it is appropriate in the public sphere to emphasize the value of the diversity of human life and in health policy to enforce a basic stance of inclusion of persons with disabilities.

## **III. Implications with respect to Opportunities and Risks**

Against the background of these statements, the most important opportunities and primary risks accompanying the extended possibilities of prenatal genetic tests can be summarized as follows.

### *Opportunities*

- NIPT represents a meaningful new test medically oriented towards self-determination and informed choice. Nevertheless, it must still always be used with consideration for the limitations outlined, namely the continuing possibility of false-positive findings.
- On the basis of the advantages mentioned for NIPT, the number of invasive tests necessary is declining. With this, the risk sinks as well that pregnant women suffer a miscarriage due to the invasive examination.
- The public debate, which occurred in the course of NIPT's introduction and which has resurfaced currently in connection with questions concerning the

prohibition or admission of disclosing the child's sex, is necessary. For it offers the possibility of coming to an understanding about the requirements and standards relevant to medical practice and counseling in prenatal care. It also offers the opportunity of consistently orienting the regulation of prenatal genetic diagnostics towards the guidelines of women's reproductive self-determination and their right to know or not to know, which have been carved out as fundamental here – and simultaneously in the process, to afford the necessary respect for the demands to protect the dignity of the embryo or fetus, as well as for non-discrimination relative to persons with disabilities.

- In defining the opportunities and benefits of new test possibilities, the question of whose benefits exactly are being taken into account is important. While an individual, personal benefit of prenatal genetic tests can be recognized for the individual woman, this is not valid for defining a social or economic benefit, since this would ultimately be propped up on the prevention of persons with disabilities and hence would contravene the principle of human dignity.

### *Risks*

- Against the background of the normative initial position, one can perceive an important risk in the use of NIPT possibly entailing a form of routinization in prenatal care. This would mean that, without adequate education or counseling, the ability of pregnant women to exercise their reproductive self-determination and their right to know or not to know would be restricted by the use of NIPT.
- With the risk of routinization comes the difficulty of establishing, on the part of the professionals involved and their associations, a practice (with corresponding guidelines and quality standards) that could keep step with the technological developments in the field of prenatal genetic diagnostics. This is no small task given the fact that the partially limited knowledge of pregnant women already makes counseling and education especially demanding today.
- Since genetic data always also contain knowledge about relatives; incidental findings are possible; data can be anonymized only partially; and knowledge about the connection between geno- and phenotype is constantly growing, the further development of prenatal genetic diagnostics harbors risks in rela-

tion to data protection, in particular vis-à-vis employers and insurance companies, as well as in the field of clinical research.

- Additionally, incidental findings and genetic information whose health relevance is minor or unclear can lead to uncertainties on behalf of the potential parents; if need be, result in invasive tests; and unnecessarily put strain on the pregnancy. Furthermore, they can infringe on the moral right of the child to an open future.
- Finally, the risk needs to be pointed out that an increased pressure may arise on parents-to-be to take up possible preventive options or even enhancements prior to birth. All the more then must the emphasis on reproductive autonomy always be accompanied in the context of prenatal genetic tests by the demand for non-discrimination and by the emphasis on the value of the diversity of human life.
- Likewise, selective abortion – that is, a termination of pregnancy undertaken on the basis of certain genetic characteristics of the embryo (which could be increased by the spread of genetic diagnostics) – requires higher justificatory standards than an abortion due to the woman's general plight.

### *Recommendations*

In view of the opportunities and risks outlined, as well as against the background of the perspectives presented for development, the study comes to 14 recommendations for action (for an in-depth description and information about the specific target group see subchapter 7.2).

Recommendations relating to:

- Education and counselling (cf. 7.2.1):
  - To expand on requirements in personal, financial and professional respects.
  - To ensure quality standards for new testing procedures as well, such as NIPT.
- New genetic testing methods (cf. 7.2.2):
  - To establish accompanying research.
  - To use NIPT only in conjunction with an ultrasound.
  - To assume the costs for postnatal genetic tests.

- Handling of genetic data (cf. 7.2.3)
  - To disclose incidental findings or surplus information only at the patient's request.
  - To guarantee data protection for the child and blood relatives.
  - To avoid economic disadvantages with insurance policies.
  - To disclose collected data at the child's request.
- Termination of pregnancy (cf. 7.2.4)
  - To always confirm positive test results using invasive diagnostics prior to terminating a pregnancy.
  - To prevent selective terminations by adopting an affirmative political and social stance towards the positive value of the diversity of human life.
- Ongoing revision of the Act on the Genetic Testing of Human Beings [*Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)*] (cf. 7.2.5)
  - Not to limit the field of application of prenatal genetic testing by means of lists, but rather to have the objective of enabling women make an informed autonomous decision about continuing the pregnancy.
  - To legally and explicitly assign NIPT for genetic testing or to review the categorical differentiation between prenatal genetic tests and prenatal risk evaluations.
  - Provide clarification on whether a legal prohibition regarding notification about the gender of child can be justified on the grounds of the ban on discrimination or whether it is to be rejected as an inadmissible constraint on reproductive autonomy.

## Résumé

Les possibilités des analyses génétiques sur la vie humaine prénatale ont considérablement augmenté ces derniers temps. À titre d'exemple, un nouveau test effectué avec le sang de la femme enceinte permet de prédire une trisomie 21 avec une certitude allant jusqu'à 99 pour cent et a de ce fait une pertinence nettement plus élevée que les méthodes d'examen non-invasives jusqu'à présent employées. Les nouvelles technologies génomiques à haute résolution peuvent en outre produire une multitude de données et d'informations génétiques qui n'étaient pas recherchées de manière ciblée ou dont la signification en termes de biologie et de santé n'est pas (suffisamment) interprétable (lesdites « découvertes fortuites »). Il est à prévoir que les possibilités du diagnostic génétique prénatal s'élargiront à l'avenir. Les responsables en sont d'une part les méthodes de diagnostic perfectionnées et leur accessibilité simplifiée ainsi que le fait qu'elles sont disponibles à moindre coût. Il convient d'autre part de partir du principe que les connaissances au sujet de la signification concrète des informations génétiques acquises concernant le développement ainsi qu'éventuellement la prévention ou le traitement des maladies dans l'enfance et à l'âge adulte augmentent. La question de savoir comment et à quelles périodes ce développement se produit et quelles connaissances peuvent être concrètement exploitées est controversée. Il en demeure incontestable que les possibilités étendues d'analyse génétique au cours de la grossesse posent la société – et de ce fait la politique – ainsi que la pratique médicale devant la question de savoir comment il convient de traiter les informations désormais accessibles et si et le cas échéant comment leur disponibilité doit être réglementée.

### I. Pratique médicale et perspectives

Le fait que des analyses génétiques soient effectuées dans le cadre du suivi prénatal n'est pas nouveau. Toutefois, jusqu'à récemment, le diagnostic génétique ne pouvait être réalisé qu'à l'aide d'échantillons prélevés de manière invasive (liquide amniotique, placenta, cordon ombilical). Ces examens invasifs sont

lourds et liés à un risque de fausse couche. C'est la raison pour laquelle ils ne sont réalisés qu'en cas d'indication spécifique.

### *Nouveauté*

Par contre, ce qui est qualitativement nouveau et déterminant en ce sens est le fait que les informations génétiques sur l'embryon respectivement le fœtus peuvent être acquises, depuis quelques années, de manière non invasive dans le sang de la femme enceinte et être analysées. L'accès aux informations génétiques du fœtus en sera considérablement plus facile, moins risqué et plus pertinent, il sera en outre possible à une période (à savoir à partir de la dixième semaine de grossesse), qui par exemple en Suisse se situe encore dans les délais fixés pour une interruption de grossesse (régime du délai).

### *Focalisation sur le test prénatal non-invasif (NIPT)*

En raison des avantages évoqués du NIPT (accessibilité, pertinence, risque faible), il convient de supposer que ces tests marqueront l'avenir du diagnostic génétique prénatal. Ils ne remplaceront certes pas totalement les méthodes invasives, un examen invasif reste nécessaire pour démontrer le résultat avec certitude, à savoir pour établir un diagnostic à proprement parler. Néanmoins, cela signifie en termes de développement futur se concentrer d'une part sur les opportunités et les limites des tests non-invasifs ainsi que sur les effets de leur pénétration croissante. D'autre part, il est important d'un point de vue médical que l'évolution technique progresse également en ce qui concerne les méthodes d'examen. Ainsi il sera possible à l'avenir de générer davantage d'informations grâce à ces procédés améliorés et finalement de pouvoir représenter aussi l'ensemble du génome de manière non-invasive.

### *Perspectives à moyen terme*

Dans la présente étude, il est estimé, d'un point de vue médical, que le NIPT deviendra plus fiable et moins onéreux au cours des *cinq* prochaines années et que d'autres anomalies chromosomiques d'occurrence fréquente seront aussi couvertes en complément des trisomies 21, 18 et 13. Le NIPT devrait par ailleurs être plus fréquemment pris en considération qu'actuellement, ce qui devrait avoir pour conséquence que le nombre d'examen invasifs continuerait à diminuer. Toutefois, il est supposé que les limites fondamentales du NIPT restent inchangées. Concernant les méthodes d'examen, l'étude estime que, d'ici les cinq pro-

chaines années, les méthodes plus sophistiquées du séquençage à haut débit et du micro-réseau influenceront certes considérablement le diagnostic génétique prénatal, mais que les séquençages prénatals du génome et de l'exome ne joueront pratiquement aucun rôle important.

### *Perspectives à long terme*

La présente étude estime qu'il est fort probable qu'au cours des *dix* prochaines années, un tel séquençage total du génome dans le diagnostic génétique prénatal sera possible. Elle part toutefois du principe qu'une utilisation sérieuse à des fins de diagnostic clinique sera encore limitée pendant longtemps car il nous manque les connaissances pour une estimation pronostique fiable des variantes génétiques fréquentes. Il convient en conséquence de supposer que, dans une période également de dix ans, l'objectif du diagnostic génétique prénatal reste l'exclusion d'anomalies chromosomiques ou de maladies monogéniques ou oligogéniques graves.

### *Les défis pour la pratique médicale*

La présente étude part du principe que les questions centrales du diagnostic prénatal (détermination des risques, choix de l'examen, interruption de grossesse le cas échéant) restent fondamentalement les mêmes malgré les nouvelles options d'examen. Toutefois, en raison des nouvelles options d'examen ou des options d'examen élargies, les tâches les plus urgentes en matière de soins et de conseils pendant la grossesse ainsi que les décisions qui doivent être prises par les personnes concernées et qui doivent être accompagnées par les professionnels respectifs deviennent plus complexes. Les normes en matière de consentement éclairé pour les examens (*Informed Consent*), de conseils neutres et dont l'issue reste ouverte (non-directivité), ainsi que la prise en compte du droit de ne pas savoir doivent également être maintenus dans les conditions changeantes. Les résultats socio-scientifiques de l'étude qui concernent la situation et le traitement des femmes pendant la grossesse soulignent l'importance mais également les défis en matière de conseils dans le domaine des examens génétiques. Ceci concerne en partie la question de savoir ce que l'on peut effectivement apprendre et atteindre au moyen du diagnostic prénatal, pour lequel il existe peu de préconnaissances chez les femmes enceintes. La croyance selon laquelle les tests prénatals peuvent garantir un enfant en bonne santé n'est pas rare. Les facteurs socio-économiques, comme la formation et les connaissances linguistiques ont également un effet discriminatoire en matière d'utilisation et de

compréhension de tels examens. Les conceptions de la vie en tant que personne handicapée ou en tant que parent d'un tel enfant influent sur les décisions concernant la poursuite d'une grossesse. Ces conceptions ne peuvent pas non plus être détachées de l'acceptation sociale et des efforts d'inclusion existants des personnes handicapées. Le plus grand risque de l'extension des tests génétiques prénatals se situe dans les effets possibles de routinisation qui consisteraient dans le fait que les femmes percevraient les analyses génétiques en tant que composante standard du suivi prénatal et qu'elles ne décideraient pas sciemment et de manière informée et de ce fait de manière non autodéterminée de la réalisation d'un tel examen. Ces défis rappellent les deux principes normatifs fondamentaux qui doivent déterminer le recours à des analyses génétiques et l'utilisation de leurs résultats : le droit d'autodétermination en matière de reproduction et le droit de savoir ou de ne pas savoir.

## **II. Droit d'autodétermination en matière de reproduction et droit de savoir ou de ne pas savoir**

### *Situation de départ sur le plan normatif*

Du point de vue normatif, à savoir éthique et juridique, la présente étude souligne de manière décisive dans le contexte que les analyses génétiques effectuées pendant la grossesse sont principalement axées sur les propriétés de l'embryon, respectivement du fœtus, mais qu'elles ne peuvent être réalisées que sur le corps de la femme. La capacité de la femme enceinte à accepter ou refuser ces analyses est fondée sur son droit d'autodétermination en matière de reproduction et sur son droit de savoir ou ne pas savoir. Ainsi, selon le point de vue adopté ici, la pratique médicale et les conseils devraient permettre aux femmes enceintes – aujourd'hui et dans le futur – de prendre des décisions éclairées afin d'exercer leur autodétermination en matière de reproduction et de ce fait de protéger la dignité de l'embryon ou du fœtus tout en s'alignant toujours sur les conditions-cadres juridiques. La réussite, mais également l'adéquation sur le plan éthique de la pratique d'analyses prénatales doit être mesurée à l'aune de cet objectif.



### *Conditions préalables applicables à la situation de départ*

La condition préalable applicable à l'attitude représentée ici est la confiance accordée aux femmes de vouloir et pouvoir prendre des décisions responsables pendant la grossesse aussi bien pour elles que pour l'embryon ou le fœtus. La société et le législateur devraient notamment partir du principe que les femmes font valoir leur droit de savoir afin d'assumer leur responsabilité – globale et tout à fait personnelle – vis-à-vis de l'enfant à naître et de leur futur rôle d'éducateur. Une restriction du champ d'application – fixée par l'État – signifierait une réduction de la liberté personnelle de la femme. Une telle restriction ne pourrait être justifiée que par référence à des intérêts privés ou publics d'une grande importance. Mais avant tout, elle serait confrontée au problème de la réalisation d'une catégorisation et une évaluation publiques de la maladie et du handicap.

### *Conséquences de la situation de départ*

Compte tenu de la situation de départ présentée ici, il est d'une importance capitale que sur le plan public – gouvernemental, politique et juridique – aucun jugement de valeur ne soit rendu sur les formes de vie humaine, leur qualité et la protection qu'elles méritent. Car ceci pourrait être interprété comme un signal selon lequel une valeur moindre serait accordée à la vie des personnes handicapées et atteintes de maladies congénitales. Afin qu'une position dont le point de départ se situe dans l'autodétermination de la reproduction de la femme puisse être bien intégrée dans la pratique des soins médicaux, il est d'une importance extrême que de hautes normes en matière d'information et de conseils soient garanties dans le contexte des analyses génétiques prénatales. Ce n'est qu'ainsi que la femme enceinte peut prendre des décisions éclairées, autodéterminées et responsables. Cette situation de départ inclut aussi la nécessité de lutter contre le risque de discrimination des personnes handicapées. Il convient en conséquence de souligner à l'opinion publique la valeur de la diversité de la vie humaine et d'imposer, dans la politique de la santé, une attitude fondamentale d'inclusion des personnes handicapées.

### III. Conclusions concernant les opportunités et les risques

Au vu de ce qui précède, les opportunités les plus importantes et les principaux risques qui accompagnent les possibilités étendues des analyses génétiques prénatales peuvent être récapitulés comme suit.

#### *Opportunités*

- Le NIPT constitue fondamentalement un nouveau test judicieux sur le plan médical – à savoir pour les objectifs du suivi prénatal axé sur l'autodétermination et une décision éclairée. Toutefois, il doit toujours être utilisé en tenant compte des limites présentées, notamment la possibilité restante de résultats faussement positifs.
- Sur la base des avantages évoqués du NIPT, le nombre d'examens invasifs nécessaires diminue. Le risque que des femmes enceintes fassent une fausse couche induite par l'examen invasif est de ce fait également réduit.
- Le débat public qui a eu lieu lors de l'introduction du NIPT et qui ressurgit actuellement avec la question de l'interdiction ou de l'autorisation de la communication du sexe est nécessaire. Car, il offre la possibilité de communiquer à propos des exigences et des normes concernant la pratique médicale et les conseils en matière de suivi prénatal. Il permet également d'aligner de manière cohérente la réglementation du diagnostic génétique prénatal sur les principes fondamentaux présentés ici de l'autodétermination de reproduction de la femme et de son droit de savoir ou de ne pas savoir – et parallèlement de faire respecter la nécessité de la protection de la dignité de l'embryon ou du fœtus ainsi que la non-discrimination des personnes handicapées.
- La question de savoir quels avantages sont exactement pris en compte est importante pour la détermination des opportunités et des avantages des nouvelles possibilités des tests. Tandis qu'un avantage personnel et individuel des analyses génétiques prénatales peut être identifié pour la femme concernée, ceci ne s'applique pas à la détermination d'un avantage social ou économique, car celui-ci s'appuie finalement sur la prévention des personnes handicapées et serait de ce fait contraire au principe de la dignité humaine.

### *Risques*

- Au vu de la situation normative de départ, il existe un risque important que l'utilisation du NIPT soit accompagnée d'une routinisation des soins prénatals. Ceci signifierait que la capacité des femmes enceintes à exercer leur autodétermination de reproduction et leur droit de savoir ou de ne pas savoir serait limitée en raison de l'utilisation du NIPT en l'absence d'informations et de conseils suffisants.
- Le risque de routinisation est accompagné par la difficulté d'établir, de la part des professionnels impliqués et de leurs associations, une pratique (avec des lignes directrices et des normes de qualité) qui soit en mesure de suivre les développements techniques dans le domaine du diagnostic génétique prénatal. Ceci n'est pas une tâche facile, compte tenu du fait que les préconnaissances partiellement limitées des femmes enceintes demandent aujourd'hui déjà des conseils et des informations particulièrement exigeants.
- Étant donné que les données génétiques contiennent toujours des informations sur les parents proches, que des découvertes fortuites sont possibles et qu'elles ne peuvent être que partiellement anonymisées et que les connaissances sur les rapports entre le génotype et le phénotype ne cessent d'augmenter, l'évolution du diagnostic génétique prénatal comporte des risques en matière de protection des données, notamment pour les collaborateurs et les assureurs ainsi que dans le domaine de la recherche clinique.
- Les découvertes fortuites et les informations génétiques dont la pertinence en matière de santé est faible ou incertaine peuvent en outre engendrer des incertitudes des parents potentiels, éventuellement entraîner des examens invasifs et compliquer inutilement la grossesse. Par ailleurs, elles pourraient aussi affecter le droit moral de l'enfant à un avenir ouvert.
- Pour finir, il convient également d'attirer l'attention sur le risque qu'une pression accrue sur les futurs parents puisse engendrer une perception des éventuelles possibilités préventives voire même des améliorations (*Enhancement*) déjà avant la naissance. L'accent sur l'autonomie de reproduction dans le contexte du diagnostic génétique prénatal doit d'autant plus être toujours accompagné de l'exigence de non-discrimination et de la promotion de la valeur de la diversité de la vie humaine.
- De même, l'avortement sélectif, à savoir une interruption de grossesse effectuée sur la base de certaines caractéristiques génétiques de l'embryon (ce

qui pourrait être de plus en plus le cas en raison de la propagation du diagnostic génétique) requiert des normes de justification plus strictes qu'un avortement basé sur la situation générale de la femme.

### *Recommandations*

Étant donné les opportunités et les risques mentionnés, ainsi qu'au vu des perspectives de développement présentées, l'étude formule 14 recommandations d'action (pour une description détaillée des destinataires voir le sous-chapitre 7.2).

Les recommandations concernent:

- Informations et conseils (cf. 7.2.1) :
  - Elargir les conditions préalables du point de vue personnel, financier et technique.
  - Garantir des normes de qualité également pour les nouvelles méthodes d'analyse, telles que le NIPT.
- Nouvelles méthodes d'analyses génétiques (cf. 7.2.2):
  - Etablir une recherche d'accompagnement.
  - Utiliser le NIPT uniquement en combinaison avec l'ultrason.
  - Prendre en charge les coûts des examens génétiques post-natales.
- Utilisation des données génétiques (cf. 7.2.3)
  - Communiquer les découvertes fortuites ou les informations superflues sur demande des patients.
  - Garantir la protection des données pour l'enfant et les personnes consanguines.
  - Éviter les désavantages économiques en cas de conclusion d'un contrat d'assurance.
  - Communiquer les données recueillies à la demande de l'enfant.
- Interruption de grossesse (cf. 7.2.4)
  - Toujours confirmer des résultats de test positifs par un diagnostic invasif avant une interruption de grossesse.
  - Éviter les avortements sélectifs par le biais d'une attitude politique et sociale affirmative par rapport à la valeur de la diversité de la vie humaine.

- Révision en cours de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) (cf. 7.2.5)
  - Ne pas limiter le domaine d'application des analyses génétiques prénatales par des listes, mais s'orienter sur l'objectif visant à permettre une décision autodéterminée et éclairée de la femme concernant la poursuite de la grossesse.
  - Catégoriser le NIPT de manière légalement explicite comme une analyse génétique ou reconsidérer la distinction catégorielle entre les analyses génétiques prénatales et l'évaluation des risques.
  - Clarifier si une interdiction légale de la communication du sexe se justifie en vertu du principe de non-discrimination ou si une telle interdiction doit être rejetée comme une limitation illicite de l'autonomie reproductive.

## Sintesi

Le possibilità delle analisi genetiche sulla vita umana prenatale si sono di recente notevolmente ampliate. Così per esempio un nuovo esame con il sangue della donna in gravidanza permette di pronosticare una trisomia 21 con una sicurezza di circa il 99 per cento e con un risultato chiaramente più significativo dei precedenti metodi di analisi non invasivi. Nuove tecnologie genomiche ad alta risoluzione possono inoltre produrre una molteplicità di dati e informazioni genetiche, non specificatamente ricercate (i cosiddetti "risultati casuali"), o il cui significato biologico e sanitario non è (sufficientemente) interpretabile. È prevedibile che le possibilità della diagnostica prenatale genetica in futuro si amplieranno. Responsabili di questo sono da una parte i progressi delle procedure diagnostiche e la loro maggiore accessibilità nonché il fatto che siano disponibili a prezzi vantaggiosi. D'altra parte vi è motivo di ritenere che aumenterà la conoscenza del significato concreto delle informazioni genetiche ottenute per l'insorgenza e possibilmente la prevenzione o il trattamento di malattie nell'infanzia e in età adulta. Controverso è come e in quali intervalli di tempo questo sviluppo avrà luogo e quale conoscenza potrà essere concretamente sfruttata. Certo è che le ampliate possibilità dell'analisi genetica in gravidanza sia di fronte alla società, e quindi alla politica, che di fronte alla pratica medica pongono la questione di come si debbano trattare le informazioni ora accessibili e se, e in ogni caso in che modo debba essere regolata la loro disponibilità.

### I. Pratica medica e prospettiva

Che le analisi genetiche vengano impiegate nell'ambito della prevenzione prenatale, non è una novità. La diagnostica genetica potrebbe però entro breve tempo essere effettuata esclusivamente in base a materiale di analisi ottenuto in modo invasivo (liquido amniotico, placenta, cordone ombelicale). Tali indagini invasive sono gravose e connesse a un rischio di aborto. Perciò vengono eseguite solo dietro relativa motivazione.

### *Novità*

Qualitativamente nuovo e in questo senso decisivo è invece il fatto che informazioni genetiche sull'embrione o sul feto da alcuni anni possano essere ricercate e ottenute anche in modo non invasivo nel sangue della donna gravida. L'accesso all'informazione genetica sul nascituro diventa perciò non solo molto più semplice, più sicuro e significativo, diventa inoltre possibile in un momento (ovvero dalla decima settimana di gravidanza), che per esempio in Svizzera rientra ancora all'interno del termine per l'interruzione della gravidanza.

### *A proposito dei test prenatali non invasivi (TPNI)*

Grazie ai menzionati vantaggi dei *TPNI* (accessibilità, significatività, basso rischio) vi è motivo di presumere che questi test segneranno il futuro della diagnostica genetica prenatale. Certamente non sostituiranno del tutto i metodi invasivi, un'indagine di tipo invasivo rimane infatti necessaria per dimostrare un risultato senza ombra di dubbio, dunque per ricevere una diagnosi nel senso comune del termine. Tuttavia si suggerisce in riferimento allo sviluppo futuro di focalizzare da una parte le possibilità e i limiti dei test non invasivi ovvero le conseguenze della loro crescente diffusione. D'altra parte è significativo dal punto di vista medico che lo sviluppo tecnico progredirà anche in riferimento ai metodi di indagine. Così in futuro sarà possibile grazie a procedure ottimizzate generare maggiori informazioni e in ultima conseguenza poter anche riprodurre l'intero genoma in modo non invasivo.

### *Prospettiva a medio termine*

Nel presente studio viene sostenuta l'opinione della prospettiva medica per cui il *TPNI* nel corso dei prossimi *cinque anni* dovrebbe essere più affidabile e vantaggioso e coprirà anche altre anomalie cromosomiche che si verificano di frequente oltre alle trisomie 21, 18 e 13. Si dovrebbe inoltre ricorrere al *TPNI* più spesso di quanto non si faccia oggi, cosa che determinerà una continua diminuzione del numero di indagini invasive. Tuttavia vi è motivo di presumere che le limitazioni fondamentali del *TPNI* persisteranno. In riferimento alle procedure di indagine lo studio rappresenta l'opinione per cui le procedure avanzate dell'alto sequenziamento e del microarray nei prossimi cinque anni influenzeranno di certo in maniera significativa la diagnostica genetica prenatale, il sequenziamento dell'esoma prenatale o del genoma tuttavia in questo intervallo di tempo non giocheranno alcun ruolo significativo dal punto di vista pratico.

### *Prospettiva a lungo termine*

Il presente studio ritiene molto probabile che entro il prossimi *dieci anni sarà possibile* un tale sequenziamento del genoma completo nella diagnostica genetica prenatale. Tuttavia vi è motivo di presumere che un serio uso diagnostico-clinico rimane ancora limitato al lungo termine, dato che ci mancano le conoscenze per una valutazione prognostica affidabile delle varianti genetiche più frequenti. Si deve di conseguenza accettare che anche in un intervallo di tempo di dieci anni l'obiettivo della diagnostica genetica prenatale rimane l'esclusione delle anomalie cromosomiche o delle malattie mono- e oligogeniche gravi.

### *Sfide per la pratica medica*

Il presente studio presume che le questioni centrali della diagnostica prenatale (valutazione del rischio, scelta dell'indagine, eventuale interruzione di gravidanza) nonostante le nuove opzioni di indagine fundamentalmente non cambino. Grazie a nuove o ampliate opzioni di indagine i compiti più urgenti diventeranno tuttavia più complessi nella prevenzione e nella consulenza in gravidanza, così le decisioni che devono essere prese a partire dai risultati e seguite dai relativi specialisti. Gli standard del consenso informato nelle indagini (*Informed Consent*), della consulenza non giudicante e aperta (non direttività), e la considerazione del diritto di non sapere devono essere mantenuti anche nelle mutate condizioni. I risultati sociologici dello studio, che riguardano la situazione e il comportamento di donne in gravidanza, sottolineano l'importanza, ma anche le sfide della pratica di consulenza nell'ambito delle indagini genetiche. In parte, rispetto alla questione di ciò che si può riconoscere e ottenere soprattutto attraverso la diagnostica prenatale, le donne incinte hanno solo poche informazioni. Non di rado prevale la convinzione che i test prenatali potrebbero garantire un bambino sano. Fattori socioeconomici come formazione e conoscenze linguistiche hanno sempre un effetto discriminante rispetto all'utilizzo e alla comprensione di tali indagini. Rappresentazioni della vita come persona con disabilità o come genitore di un tale bambino influenzano inoltre le decisioni sulla prosecuzione di una gravidanza. Tali idee possono anche essere viste non slegate dall'accettazione sociale e dagli esistenti sforzi di inclusione di persone con disabilità. Il rischio maggiore di una diffusione dei test prenatali genetici viene visto perciò nei possibili effetti della routinizzazione, che consistono nel fatto che le donne percepiscano le indagini genetiche come una componente standard nella prevenzione in gravidanza e non siano perciò consapevoli e informate e quindi non decidano in maniera autonoma per una tale indagine. Queste sfide rimandano ai due principi normati-



vi fondamentali che dovrebbero determinare l'utilizzo di indagini genetiche e il trattamento dei loro risultati: il diritto all'autodeterminazione riproduttiva e il diritto di sapere ovvero di non sapere.

## **II. Diritto all'autodeterminazione riproduttiva e diritto di sapere ovvero di non sapere**

### *Posizione normativa di partenza*

Dal punto di vista normativo, i. e. etico e giuridico è importante sottolineare nell'ambito del presente studio che le indagini genetiche in gravidanza anche se focalizzate principalmente sulle caratteristiche dell'embrione o del feto, possono tuttavia essere eseguite solo sul corpo della donna. La possibilità della donna incinta di disporre o rifiutare tali indagini, si basa sul suo diritto all'autodeterminazione riproduttiva e sul diritto di sapere ovvero di non sapere. Così secondo l'opinione qui sostenuta oggi e in futuro la pratica e la consulenza mediche, ma anche il quadro giuridico dovrebbero sempre essere orientati sul rendere possibile alle donne incinte decisioni informate a tutela della loro autodeterminazione riproduttiva e quindi anche proteggere la dignità dell'embrione o del feto. Il successo, ma anche la ragionevolezza etica della pratica delle indagini prenatali deve essere misurata su questo obiettivo.

### *Presupposti per la posizione di partenza*

Presupposto per la posizione qui sostenuta è la fiducia nelle donne che vogliono e possono prendere durante la gravidanza decisioni di responsabilità per sé e per l'embrione o feto. In particolare la società e il legislatore dovrebbero presumere che le donne rivendichino il loro diritto a sapere per essere all'altezza dell'ampia e del tutto personale responsabilità nei confronti della vita che nasce e della loro futura funzione di educatrici. Imporre una restrizione nel campo di applicazione, dunque a livello statale, significherebbe limitare la personale libertà della donna. Una tale limitazione potrebbe essere giustificata solo in riferimento a interessi privati o pubblici di maggiore importanza. Prima di tutto però dovrebbe confrontarsi col problema di imporre in questo modo una categorizzazione e una valutazione pubblica della malattia e della disabilità.

### *Conseguenze della posizione di partenza*

Data la posizione di partenza qui sostenuta è di fondamentale importanza che da parte del pubblico, statale, politico e giuridico non venga espresso alcun giudizio su forme di vita umana, sul loro valore e sulla loro dignità di protezione. Questo potrebbe infatti essere considerato come volontà di attribuire minore valore alla vita di persone con disabilità e malattie congenite. Quindi una posizione che prende le sue mosse da un'autodeterminazione riproduttiva può essere ben integrata nella pratica della prevenzione, è oltremodo importante che nel contesto delle indagini genetiche prenatali vengano garantiti alti standard di informazione e consulenza. Solo così viene garantito alla donna in gravidanza di poter prendere decisioni informate, autonome e responsabili. Questa posizione di partenza include anche la necessità di opporsi al pericolo di una discriminazione di persone con disabilità. Di conseguenza è necessario sottolineare in pubblico il valore della diversità della vita umana e adottare nella politica sanitaria un atteggiamento fondamentale di inclusione di persone con disabilità.

## **III. Conclusioni in relazione a opportunità e rischi**

Alla luce di queste argomentazioni le principali opportunità e i rischi prioritari che vanno di pari passo con le ampliate possibilità delle indagini genetiche prenatali possono essere riassunti come segue.

### *Opportunità*

- Fondamentalmente il TPNI rappresenta un nuovo utile test medico finalizzato a una prevenzione in gravidanza orientata sull'autodeterminazione e la decisione informata. Rimane tuttavia da utilizzare in considerazione delle limitazioni esposte, soprattutto la residua possibilità di falsi positivi.
- Grazie ai menzionati vantaggi del TPNI diminuisce il numero di indagini invasive necessarie. Così scende anche il rischio che donne incinte subiscano un aborto causato dall'indagine invasiva.
- È necessario il dibattito pubblico che ha avuto luogo in seguito all'introduzione del TPNI e che è nuovamente sorto in relazione alla questione di un

divieto o un'autorizzazione alla comunicazione del sesso. Questo infatti offre la possibilità di concordare requisiti e standard relativi alla pratica e alla consulenza medica nella prevenzione in gravidanza. Offre anche l'opportunità di adeguare definitivamente la regolamentazione della diagnostica genetica prenatale ai principi fondamentali qui sviscerati dell'autodeterminazione della donna e del suo diritto di sapere e di non sapere, e di fornire al contempo i requisiti della protezione della dignità dell'embrione o del feto, nonché il necessario rispetto della non discriminazione di persone con disabilità.

- Nella determinazione delle opportunità e dei vantaggi di nuove possibilità di test è importante capire a beneficio di chi esattamente viene focalizzata l'attenzione. Se da un lato può essere individuato un personale beneficio individuale delle indagini genetiche prenatali per la singola donna, non è possibile determinare un beneficio sociale o politico-economico, dato che questo presupporrebbe in ultima analisi l'esclusione di persone con disabilità, contravvenendo quindi al principio della dignità umana.

### *Rischi*

- Alla luce della posizione normativa di partenza viene individuato un importante rischio nel fatto che l'impiego del TPNI con una routinizzazione potrebbe accompagnare la prevenzione in gravidanza. Questo significherebbe che la facoltà delle donne gravide di tutelare la loro autodeterminazione riproduttiva e il loro diritto di sapere e non sapere, con l'impiego del TPNI senza informazione e consulenza adeguata sarebbe limitato.
- Col rischio della routinizzazione subentra la difficoltà da una parte per i professionisti coinvolti e le loro associazioni di stabilire una pratica (con relative linee guida e standard) che possa tenere il passo con i progressi tecnici nel campo della diagnostica genetica prenatale. Considerato il fatto che la scarsa conoscenza di parte delle donne gravide rende già oggi particolarmente impegnativa la consulenza e l'informazione, il compito non è affatto facile.
- Visto che i dati genetici comprendono sempre informazioni sui parenti, sono possibili risultati casuali, questi possono essere resi anonimi solo con riserva e le conoscenze sulle correlazioni fra genotipo e fenotipo sono in costante aumento, l'ulteriore sviluppo della diagnostica genetica prenatale comporta rischi in relazione alla protezione dei dati, soprattutto nei confronti di datori di lavoro e assicurazioni, nonché nel campo della ricerca clinica.

- Risultati casuali e informazioni genetiche la cui rilevanza sanitaria sia scarsa o poco chiara, possono inoltre generare incertezze nei potenziali genitori, in ogni caso richiedono indagini invasive, e caricano inutilmente la gravidanza. Inoltre potrebbero anche pregiudicare il diritto morale del bambino a un futuro aperto.
- Infine è da considerare anche il rischio che possa determinarsi un'eccessiva pressione sui futuri genitori nel garantire eventuali possibilità di prevenzione o addirittura correzioni (*Enhancement*) già prima della nascita. A maggior ragione la sottolineatura dell'autonomia riproduttiva nel contesto della diagnostica genetica prenatale deve sempre essere accompagnata dall'esigenza di non discriminazione e dalla sottolineatura del valore della diversità della vita umana.
- Anche l'aborto selettivo, cioè un'interruzione di gravidanza che viene eseguita in base a determinate caratteristiche genetiche dell'embrione (cosa che potrebbe aumentare con la diffusione della diagnostica genetica) necessita di standard di giustificazione più elevati rispetto a un aborto procurato per una difficile situazione generale della donna.

### *Raccomandazioni*

In considerazione delle opportunità e dei rischi elencati, nonché delle prospettive di sviluppo rappresentate lo studio giunge a 14 raccomandazioni di azione (per una descrizione dettagliata e informazioni sui destinatari concreti vedi sottocapitolo 7.2).

Le raccomandazioni hanno come oggetto:

- Informazione e consulenza (cfr. 7.2.1):
  - Sviluppare i presupposti dal punto di vista personale, finanziario e tecnico.
  - Assicurare standard di qualità anche per nuove procedure di indagini come il TPNI.
- Nuovi metodi di indagine genetica (cfr. 7.2.2):
  - Stabilire una ricerca complementare.
  - Utilizzare il TPNI solo insieme a un'ecografia.
  - Sostenere le spese per indagini genetiche postnatali.

- **Trattamento dei dati genetici (cfr. 7.2.3)**
  - Comunicare risultati casuali o informazioni eccedenti solo su richiesta del paziente.
  - Garantire la protezione dei dati per il bambino e i consanguinei.
  - Evitare svantaggi economici nella stipula di assicurazioni.
  - Comunicare i dati raccolti su richiesta del bambino.
- **Interruzione di gravidanza (cfr. 7.2.4)**
  - Prima di un'interruzione di gravidanza confermare sempre i risultati dei test positivi con diagnostica invasiva.
  - Prevenire aborti selettivi promuovendo un atteggiamento politico e sociale positivo nei confronti del valore della diversità della vita umana.
- **Revisione continua della legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) (cfr. 7.2.5)**
  - Non limitare con liste il campo di applicazione di indagini genetiche prenatali, ma orientare al fine di consentire alla donna una decisione autonoma e informata sulla prosecuzione della gravidanza.
  - Associare esplicitamente per legge il TPNI alle indagini genetiche o riesaminare la differenza di categorizzazione fra indagini genetiche prenatali e informazioni sui rischi prenatali.
  - Chiarire se un divieto di legge alla comunicazione del sesso può essere giustificato sulla base della non discriminazione o se deve essere respinto come indebita limitazione dell'autonomia riproduttiva.

# **1. Einleitung**

## **1.1 Thema, Aktualität und gesellschaftliche Relevanz der Studie**

Die vorliegende Studie wurde vom Zentrum für Technologiefolgenabschätzung (TA-SWISS) im Juni 2014 an die Autorinnen und Autoren dieses Berichts in Auftrag gegeben und vom TA-SWISS-Leitungsausschuss Ende November 2015 genehmigt. Die Studie befasst sich mit neuen genetischen Untersuchungsmethoden, die in der Schweiz im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge seit Kurzem eingesetzt werden oder in naher Zukunft vermehrt zur Anwendung kommen könnten. Dazu zählen neben neuen genomischen Verfahren, mit denen man das Erbgut des Embryos bzw. Fötus mittels invasiv gewonnener Proben von Fruchtwasser und Plazenta untersuchen kann, auch Risikoabklärungen. Vor allem der seit 2012 in der Schweiz zugelassene nicht-invasive pränatale (vorgeburtliche) Test (NIPT), bei dem aus einer Blutprobe der schwangeren Frau zellfreie DNA gewonnen und analysiert werden kann, hat als „Bluttest für Trisomie 21“ für Schlagzeilen gesorgt. Das Thema der Studie betrifft damit alle Frauen in der Schweiz persönlich, die schwanger sind oder eine Schwangerschaft planen, sowie ihre Partner. Sie werden sich im Laufe der gängigen Schwangerschaftsvorsorge mit der Frage auseinandersetzen müssen, ob sie Tests, die auf angeborene, genetisch bedingte Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen hinweisen oder solche sogar feststellen können, in Anspruch nehmen möchten oder nicht. Nimmt man die Zahlen von 2014, so gab es in der Schweiz rund 94'000 Schwangerschaften mit einer Geburtenzahl von rund 85'000 Kindern. Mit Blick auf Schwangerschaftsabbrüche ist festzuhalten, dass die Zahlen in der Schweiz im europäischen Ländervergleich sehr tief liegen und sich seit 2011 sogar ein leicht rückläufiger Trend abzeichnet. Statistisch wird nicht nach Gründen für einen Schwangerschaftsabbruch unterschieden.

Der Einsatz genetischer Test- und Diagnostikmöglichkeiten beschäftigt nicht nur betroffene Frauen, sondern auch die Politik und die Gesellschaft als Ganzes. Dies zeigte jüngst exemplarisch die ausgedehnte Debatte um die Änderung von Artikel 119 der Bundesverfassung, welcher die Leitplanken der Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich festlegt. Am 14. Juni 2015 stimm-

te das Schweizer Stimmvolk einer Änderung dieses Artikels zu, die den Weg zur Präimplantationsdiagnostik (PID), also der genetischen Untersuchung eines künstlich erzeugten Embryos in der Petrischale, ebnet. Gewiss wird die öffentliche Debatte um die PID in Kürze wieder aufgenommen werden, ist das Referendum gegen das revidierte Fortpflanzungsmedizingesetz, welches die Zulassung medizinischer Verfahren im Detail regelt und die gutgeheissene Verfassungsänderung voraussetzt, doch inzwischen zustande gekommen. Im Kern dieser Debatte geht es um die Fragen, welche genetischen Informationen über das werdende menschliche Leben erhoben werden dürfen und wie der Zugang sowohl zu den Untersuchungsmethoden als auch zu den damit gewonnenen Informationen geregelt werden soll.

Diese Fragen stellen sich ebenfalls bei genetischen Untersuchungen in der Schwangerschaft – und dies mit verstärkter Dringlichkeit, nicht nur deshalb, weil das Angebot solcher Tests jährlich eine viel grössere Anzahl von Frauen und ihren Partnern betrifft, sondern auch, weil sie andere Ziele verfolgen und die Betroffenen in andere Entscheidungssituationen bringen. Nur in geringem Mass kann eine genetische Pränataldiagnostik eingesetzt werden, um Gesundheitsrisiken der schwangeren Frau und des Embryos bzw. Fötus aufzuspüren, welchen dann mit therapeutischen Massnahmen vorgebeugt oder welche behandelt werden könnten. Die Bestimmung einer Rhesus-Blutgruppenunverträglichkeit zwischen der schwangeren Frau und dem Embryo, die zu schweren Komplikationen führen kann, ist hierfür ein Beispiel. Bei genetischen Erkrankungen sieht die Situation aber bereits anders aus. Hier stehen weder postnatal (nachgeburtlich) noch pränatal kausale Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Im Fokus von Risikoabklärungen und genetischen Diagnostiken befinden sich zurzeit jedoch Chromosomenanomalien, für die es keine Behandlungsmöglichkeiten gibt. Die häufigste derartige Chromosomenanomalie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21). In solchen Fällen verfolgt die Abklärung offenkundig einen anderen Zweck: Sie soll der Frau eine Grundlage bieten, über eine Fortsetzung oder einen allfälligen Abbruch der Schwangerschaft zu entscheiden, falls eine genetisch bedingte Behinderung oder Entwicklungsstörung beim zukünftigen Kind zu erwarten ist. Die Entscheidungssituation ist damit grundsätzlich eine andere als bei der PID, bei der es um den Entscheid geht, sich einen bestimmten Embryo einpflanzen zu lassen und mit diesem schwanger zu werden. Die physischen und psychischen Belastungen eines Schwangerschaftsabbruchs, aber auch das moralische Kon-

fliktpotenzial sind – zumindest aus Sicht der betroffenen Frau – bei der pränatalen genetischen Diagnostik ungleich höher.

Solche komplexe Entscheidungssituationen könnten sich für Frauen in der Schwangerschaft zukünftig aus zwei Gründen ausweiten und verschärfen. Zum einen entwickelt sich die medizinische Genetik rasant fort, stösst aber auch an Grenzen in ihrer Aussage- und Erklärungskraft, z. B. bezüglich der Frage, wie schwerwiegend und mit welchen konkreten Symptomen sich eine bestimmte genetisch bedingte Behinderung bei einem Kind ausprägen wird. Zum anderen werden neue genetische Verfahren wie der NIPT zunehmend in die bestehende Praxis der Schwangerschaftsvorsorge eingebunden. Um diesen technologischen und versorgungspraktischen Entwicklungen besser zu begegnen, bedarf es einer grundsätzlichen Diskussion, welche Auswirkungen sie auf schwangere Frauen und ihre Partner, aber auch auf Gesundheitsversorger, die Frauen in der Schwangerschaft betreuen und begleiten, sowie auf Menschen mit Behinderungen haben könnten. Gerade für den NIPT, der nun schweizweit systematisch in die Schwangerschaftsvorsorge miteinbezogen wird, aber auch für genomische Verfahren wie Microarray oder Hochdurchsatzsequenzierung, die einen neuen, tieferen Einblick in das Erbgut eines Menschen ermöglichen, fehlt bislang eine fundierte Debatte, welche die neuen oder verstärkt aufscheinenden ethischen Spannungsfelder und möglichen gesellschaftlichen Folgen auslotet. Zugleich sieht der Gesetzgeber aktuell Regelungsbedarf in diesem Bereich, wie die jüngsten Änderungen bzw. Revisionsvorschläge beim Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), beim Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) und bei der Verordnung des Eidgenössischen Departements des Inneren (EDI) über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV) erkennen lassen. Ebenfalls besteht seitens der betroffenen Berufsgruppen, Interessenverbände und der Politik Bedarf, die Auswirkungen der neuen Methoden, die einen vereinfachten und/oder umfassenderen Zugang zum Erbgut des werdenden menschlichen Lebens ermöglichen, zu antizipieren und allenfalls mit entsprechenden Massnahmen darauf zu reagieren. Die vorliegende Studie möchte für die Debatte zu diesen Themen eine wissenschaftlich fundierte Grundlage legen.



## 1.2 Gesundheitspolitische Fragestellungen der Studie

Das Ziel einer jeden TA-SWISS-Studie ist es, das Parlament und die Politik mit Blick auf aktuelle und zukünftige Technologien und deren Folgen für die Gesellschaft zu beraten. Vor diesem Hintergrund prüft die vorliegende Studie gemäss Auftrag von TA-SWISS, ob in folgenden Punkten ein gesundheitspolitischer Handlungsbedarf besteht:

- **Braucht es eine gesetzliche oder anderweitige, z. B. durch Leitlinien der medizinischen Fachgesellschaften angeordnete Einschränkung des Anwendungsbereichs pränataler genetischer Untersuchungen?** Ein Beispiel für eine solche Einschränkung wäre das im Vorentwurf des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) vorgesehene Verbot, der Frau das Geschlecht des Embryos vor der 12. Schwangerschaftswoche mitzuteilen.
- **Unter welchen Bedingungen und durch wen darf eine pränatale genetische Untersuchung veranlasst werden?** In diesem Zusammenhang sind vor allem die Ausgestaltung und Qualität von Aufklärung und Beratung zu prüfen und an dem Ziel zu messen, ob sie die Frau in die Lage versetzen, eine gut informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidung für oder gegen eine solche Untersuchung zu treffen. Dies gebietet zugleich, wachsam gegenüber Routinisierungseffekten zu sein, die sich in der Praxis der Schwangerschaftsvorsorge einstellen könnten, d. h., dass genetische Screenings ungefragt und ohne explizites Einverständnis der Frau „einfach“ durchgeführt werden, weil man glaubt, sie gehören zum normalen Ablauf einer Schwangerschaftsvorsorge.
- **Wie sollte die Finanzierung pränataler genetischer Untersuchungen geregelt sein?** Diese Frage wurde jüngst mit Blick auf das Trisomie-Screening vom Eidgenössischen Departement des Inneren (EDI) entschieden, indem der NIPT künftig ab einem bestimmten Risiko (1:1000) als Zweittest in der Regel aus der Grundversicherung finanziert wird. Jedoch bleiben einige Kritikpunkte zu diskutieren, z. B. ob bestimmte Anreize bestehen, eine genetische Diagnostik bereits während der Schwangerschaft statt nach der Geburt durchzuführen, und ob sich Entscheidungskonflikte während der Schwangerschaft vermeiden liessen, wenn bei bestimmten vererbaren

Krankheiten eine genetische Untersuchung der Eltern und Familienangehörigen vor einer geplanten Schwangerschaft finanziert würde.

- **Was geschieht mit den erhobenen Daten?** Hier sind mehrere Themen zu unterscheiden: erstens, wie das Recht des Kindes auf Wissen bzw. Nichtwissen und der Datenschutz ausreichend gewährleistet werden können, zweitens, wie mit der Mitteilung von Zufallsbefunden umzugehen ist, z. B. mit Hinweisen auf Krankheiten, nach denen nicht gezielt gesucht wurde oder die andere Personen (die schwangere Frau, den potenziellen Vater, andere Blutsverwandte) betreffen, und drittens, wie Befunde zu handhaben sind, deren klinische Relevanz und biologische Bedeutung unklar ist.

### 1.3 Aufbau und Inhalt der Studie

Zur Behandlung dieser Fragen gliedert sich die Studie in zwei Teile. Im ersten Studienteil wird eine *empirische Auslegeordnung* vorgenommen, in der die medizinische Sachlage erörtert, sozialwissenschaftliche Befunde erhoben und ökonomische Überlegungen angestellt werden. In einem zweiten Studienteil werden dann *die empirischen Ergebnisse normativ beleuchtet* und aus Perspektiven des Rechts und der Ethik mögliche Auswirkungen der neuen genetischen Testmöglichkeiten diskutiert. Die Studie schliesst mit der Formulierung einer gemeinsamen Ausgangsposition zum Thema und gibt *Empfehlungen ab für allfällige Massnahmen*, die zur Regulierung der Praxis von unterschiedlichen Akteuren zu erwägen wären. Im Folgenden sollen die einzelnen Kapitel und ihre zentralen Fragestellungen kurz dargestellt werden.

Im Kapitel *Medizinische Sachlage* (Kapitel 2) wird erörtert, wie sich genetische Untersuchungsmethoden in der Schwangerschaft entwickelt haben und wie ihr aktueller Stand in der Schweiz aussieht. Die Leistungsfähigkeit von verschiedenen Testverfahren wird dabei ebenso erläutert wie die Grenzen dessen, welches Wissen tatsächlich mit ihnen erzielt werden kann. Ebenfalls wird ein Blick in die Zukunft der pränatalen genetischen Diagnostik geworfen und erörtert, welche Entwicklungen in den nächsten fünf bis zehn Jahren zu erwarten sind. Im Rahmen des Medizinkapitels werden dabei bereits grundlegende Probleme identifiziert. Dazu zählen unter anderem, dass – entgegen der in der Öffentlichkeit vor-

herrschenden Meinung – der NIPT für die Auffindung von Trisomien trotz seiner enormen Leistungsfähigkeit keine gesicherte Diagnose darstellt, sondern ein Test bleibt, dessen Ergebnis auch fälschlicherweise positiv ausfallen kann. Zudem stellt sich – vor allem bei den neuen genomischen Verfahren wie Microarray und Hochdurchsatzsequenzierung – das Problem, dass man nicht beabsichtigte Befunde, sogenannte Zufallsbefunde oder Überschussinformationen erhält. So können sich Hinweise auf eine erbliche Veranlagung für einen Brustkrebs beim potenziellen Kind ergeben, oder eine genetische Trägerschaft der Eltern für eine bestimmte Krankheit festgestellt werden, obwohl man nicht gezielt danach sucht. Eine weitere Herausforderung sind genetische Informationen, deren klinische Bedeutung unklar oder gesundheitliche Relevanz geringfügig ist, die aber dennoch zur Verunsicherung aufseiten der Eltern führen können; z. B. bei der Entdeckung einer Anomalie (Abweichung) der Geschlechtschromosomen, die zwar nicht Ursache einer Fehlbildung des Fötus werden, aber mit milden Symptomen einhergehen können. Das Geschlecht als Überschussinformation fällt zudem stets bei einer Chromosomenuntersuchung an, also auch beim NIPT, obgleich dieser „nur“ Trisomien 21, 18 und 13 abklären soll.

Im Kapitel *Sozialwissenschaftliche Befunde* (Kapitel 3) werden die Erfahrungswelt und das Handeln der schwangeren Frauen ins Zentrum gestellt. Es wird untersucht, wie Frauen ihre Schwangerschaft angesichts der neuen Möglichkeiten pränataler genetischer Untersuchungen erleben, welche Motive hinter ihren Entscheidungen stehen und welche potenziellen persönlichen, sozialen und strukturellen Einflussfaktoren ihre Wahrnehmung und Entscheidung beeinflussen. In diesem Zusammenhang wird ebenfalls der Frage nachgegangen, inwieweit die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung Frauen in ihrem Entscheid beeinflusst, genetische Tests in Anspruch zu nehmen. Da die Aufklärung und Beratung der Frauen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge und -begleitung die Weichen für diese Entscheidungen stellen, bildet die Analyse der Rahmenbedingungen einen inhaltlichen Schwerpunkt dieses Kapitels. Geleitet wird die sozialwissenschaftliche Analyse dabei von der Frage, inwiefern gewährleistet ist, dass Frauen gut informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidungen über die Inanspruchnahme von genetischen Pränataluntersuchungen fällen können, welche Hindernisse dem allenfalls entgegenstehen und was sich durch neue technologische Entwicklungen in diesem Bereich zukünftig begünstigend oder erschwerend ändern könnte. Hervorzuheben sind vor allem zwei Befunde, nämlich dass Frauen oft fälschlicherweise annehmen, sie könnten mithilfe

solcher Tests die Gewissheit über die Geburt eines gesunden Kindes erhalten, und dass eine Routinisierung von genetischen Screeningverfahren ein grosses Hindernis für die Selbstbestimmung der Frau darstellt. Auf die Ausgestaltung und Qualitätssicherung der Beratung sind daher – so ein wichtiger Schluss, der gezogen wird – ein besonderes Augenmerk zu legen.

Im Kapitel *Ökonomische Perspektiven* (Kapitel 4) rückt die Angebotsseite neuer genetischer Verfahren in den Fokus, insbesondere NIPT, der ein neues Produkt auf diesem Markt darstellt und zu Veränderungen führt, vor allem einer Abnahme invasiver genetischer Diagnostik. Es werden die Kosten von drei Szenarien für ein Trisomie 21-Screening berechnet und miteinander verglichen. Für eine volkswirtschaftliche Kosten-Nutzen-Abwägung wird dann genauer nachgefragt, worin – und für wen – denn eigentlich der Nutzen eines solchen Screenings besteht. Zu diesem Zweck werden verschiedene Nutzenbegriffe eingeführt und analysiert. So unterscheidet sich die Bestimmung eines individuellen Nutzens, das heisst, eines Nutzens, den eine Frau angesichts ihrer konkreten persönlichen, sozialen und familiären Situation aus dem Testangebot ziehen kann, von einem gesellschaftlichen Nutzen solcher Screeningverfahren. Ein gesellschaftlicher Nutzen ist nach der hier vertretenen Ansicht dabei sowohl aus methodischen als auch ethischen Gründen nicht bestimmbar. Zudem sollte bei Krankheit und Behinderung zwischen einem erwarteten und erlebten Nutzenverlust unterschieden werden. So weisen Studien darauf hin, dass der Nutzenverlust, den man durch eine gesundheitliche Einschränkung befürchtet, nicht unbedingt auch so erlebt wird, wenn diese Einschränkung dann tatsächlich eintritt. Gerade bei genetischen Abklärungen in der Schwangerschaft, die auf durch das Erbgut bedingte Fehlbildungen, Entwicklungsstörungen oder Anomalien abzielen, die nicht kausal therapierbar sind, ist die Frage, wer und aufgrund welcher Folgeentscheidungen einen Nutzen aus diesen Abklärungen beziehen kann, eine Schlüsselfrage für die ethische und politische Einordnung und Bewertung solcher Untersuchungsverfahren.

Unter anderem an diese empirischen Ergebnisse knüpfen die normativen Überlegungen im Rechtskapitel und Ethikkapitel an. Das Kapitel *Rechtliche Perspektiven* (Kapitel 5) führt in der Auseinandersetzung mit dem in der Schweiz geltenden Recht nochmals systematisch die wichtigen rechts- und medizinethischen Prinzipien ein, die für die Thematik eine Rolle spielen. Dazu zählen erstens der rechtliche Status des Embryos bzw. Fötus, dem ein Schutz seiner Würde zu-

kommt, nicht aber ein Lebensschutz, insofern in der Schweiz unter bestimmten Voraussetzungen die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs gegeben ist. Mit Blick auf das potenzielle Kind wird ebenfalls erwogen, inwiefern sein Recht auf Nichtwissen durch vorgeburtlich erhobene genetische Daten beeinträchtigt werden könnte bzw. ob es Pflichten gäbe, das Kind über die pränatal erhobenen genetischen Daten zu informieren. Zweitens werden die persönlichen Rechte und Freiheiten der Frau im Kontext der Schwangerschaftsvorsorge erörtert. Dazu zählen ihr Recht, über die Fortsetzung einer Schwangerschaft zu entscheiden (reproduktive Selbstbestimmung bzw. Autonomie), sowie das damit verbundene Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen bezüglich der Informationen, welche bei genetischen Untersuchungen, die im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge angeboten werden, erhoben oder als Zufallsbefunde bekannt werden können. Ausgangspunkt der hier dargelegten rechtlichen Überlegungen ist das grundsätzliche Vertrauen in die Frauen, dass sie in Bezug auf das werdende menschliche Leben verantwortungsvolle Entscheidungen treffen wollen und damit bereits als zukünftiger Elternteil, der für das Kind Sorge übernehmen wird, betrachtet werden können. Zentral dafür, dass eine genetische Abklärung rechtmässig erfolgt, ist wie bei allen medizinischen Eingriffen die informierte Einwilligung (*Informed Consent*) der betroffenen Person, in diesem Fall der Frau. Das heisst, die Frau muss ausreichend auch über den Zweck der Untersuchung und den sich allenfalls daran anschliessenden Entscheidungsfragen aufgeklärt sowie umfassend und unabhängig beraten werden, sodass sie nach einer Bedenkzeit gut informiert und freiwillig, d. h. ohne äusseren Druck in eine Untersuchung einwilligen oder diese ablehnen kann. Rechtlich gesehen ist damit – wie die sozialwissenschaftlichen Befunde der Studie empirisch bestätigen – die Ausgestaltung der Aufklärung und vor allem der Beratung die entscheidende Scharnierstelle, um die Frau in ihrer Entscheidungskompetenz und der Ausübung ihrer Selbstbestimmungsrechte zu stärken und zu unterstützen – und damit auch der Würde des Embryos bzw. Fötus Schutz zu gewähren.

Im Kapitel *Ethische Perspektiven* (Kapitel 6) werden unter anderem diese Gedankengänge weiter ausgeführt. Aus *individual- und familienethischer* Perspektive werden mögliche Konflikte zwischen dem elterlichen Recht auf Selbstbestimmung und den elterlichen Pflichten gegenüber dem werdenden menschlichen Leben sowie den moralischen Rechten des zukünftigen Kindes diskutiert. Zunächst wird der Begriff der reproduktiven Autonomie geklärt. Diese bezeichnet das Recht, über die Belange des eigenen Lebens und Körpers, insofern sie die

Fortpflanzung betreffen, selbstbestimmt, frei und informiert zu entscheiden. Davon ausgehend wird danach gefragt, ob pränatale genetische Untersuchungen diese Reproduktionsfreiheit stärken (da sie den Handlungsspielraum erweitern könnten), einschränken (da Wissen auch Bürde und Last sein kann) oder sogar den potenziellen Eltern eine Pflicht auferlegen könnten, mittels Pränataldiagnostik ihren Nachwuchs zu „optimieren“. Ein besonderes Augenmerk wird auf den Umstand gelegt, dass es durch neue genetische Untersuchungsoptionen wie den NIPT verstärkt zu selektiven Abtreibungen kommen könnte, die aufgrund einer *bestimmten* Eigenschaft des Embryos bzw. Fötus, wie einer bestimmten Behinderung oder sogar wegen des Geschlechts, vorgenommen werden. Zwar bleibt es aus ethischer Sicht offen, ob sich von aussen betrachtet klar zwischen Informationen differenzieren lässt, die für eine Frau entscheidungsrelevant oder -irrelevant sind. Jedoch, so wird argumentiert, muss die selektive Abtreibung höhere Rechtfertigungsstandards erfüllen als ein Schwangerschaftsabbruch, den die Frau aufgrund einer generellen Notlage vornimmt. Ein weiterer zentraler Gedanke des Ethikkapitels betrifft den Nutzenbegriff. Während der Nutzen einer pränatalen genetischen Untersuchung individuell sehr wohl durch die einzelne Frau bestimmt werden kann, lässt sich dieser aus *sozialethischer* Perspektive aber nicht zu einem gesellschaftlichen Gesamtnutzen aufsummieren. Mit Verweis auf die Menschenwürde werden Versuche abgelehnt, menschliches Leben in Geldeinheiten zu messen oder durch eine gesetzliche Auflistung von Eigenschaften, deren genetische Abklärung erlaubt sei, objektive Werturteile darüber fällen zu wollen, welches menschliche Leben lebenswert sei und welches nicht. Trotzdem wird kritisch hinterfragt, ob sich durch die erweiterten genetischen Kenntnis- und Selektionsmöglichkeiten die gesellschaftliche Wahrnehmung von Menschen mit Behinderungen und Beeinträchtigungen negativ verändern könnte und ob sich allenfalls auch die Konzepte von Gesundheit, Krankheit und Behinderung im Zuge fortschreitender Genetisierung der Medizin wandeln, was zu gesellschaftlichem Druck zur Verbesserung des Menschen (*Human Enhancement*) führen könnte.

Im letzten Kapitel sind eine *Ausgangsposition der Projektgruppe* und ihre sich aus der Studie ergebenden *Empfehlungen* zuhanden verschiedener Akteure und Entscheidungsträger versammelt (Kapitel 7). Die Projektgruppe vertritt die Position, dass keine staatlichen (rechtlichen oder gesundheitspolitischen) Schranken definiert werden sollen, welche die Untersuchung genetischer Anomalien des Embryos oder Fötus im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge prinzipiell aus-

schliessen. Für die Projektgruppe folgt daraus jedoch nicht ohne Weiteres ein Anspruch auf solche Untersuchungen oder die solidarische Finanzierung derselben. In der Frage, ob das Geschlecht des Embryos oder Fötus vor der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden darf, werden in der Projektgruppe zwei verschiedene Positionen vertreten. Von grösster Bedeutung ist es jedoch für die gesamte Projektgruppe, dass alle pränatalen genetischen Untersuchungen durch eine umfassende und professionelle Aufklärung und Beratung, die auch psychosoziale Aspekte einschliesst, begleitet werden. Nur so kann die schwangere Frau tatsächlich ihre reproduktive Selbstbestimmung und auch ihre Verantwortung für das werdende menschliche Leben wahrnehmen und entsprechend entscheiden. Dies ist für die Projektgruppe mit Auflagen hinsichtlich der Ausbildung entsprechender Fachpersonen, der Bereitstellung der notwendigen Finanzen und der Beratungspraxis verbunden. Die Empfehlungen beziehen sich entsprechend ausführlich auf die Aufklärung und die Beratung, auf den Einsatz von NIPT und die Notwendigkeit einer Begleitforschung, auf den Umgang mit genetischen Informationen, auf den Schwangerschaftsabbruch sowie auf den Vorentwurf des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), der zum Zeitpunkt der Studiienerstellung bereits vorlag.

## 2. Medizinische Sachlage

Das genaue Verständnis der medizinischen Sachlage ist unverzichtbar, um einschätzen zu können, worin mit Blick auf die aktuellen Möglichkeiten der pränatalen genetischen Diagnostik kategorial Neues liegt, und welche gesellschaftlichen Implikationen – die wiederum von ökonomischer, rechtlicher oder ethischer Relevanz sein können – die medizinischen Entwicklungen auf dem Gebiet der pränatalen genetischen Diagnostik mit sich bringen könnten. Das Ziel des vorliegenden Kapitels ist es, im Detail darzulegen, welche Möglichkeiten auf dem Gebiet der pränatalen genetischen Diagnostik in der Schwangerschaftsvorsorge aktuell bestehen und wie sie den gegenwärtigen medizinischen Standard auf diesem Gebiet bestimmen. Hierfür wird zunächst aufgezeigt, wie sich die Pränataldiagnostik einschliesslich genetischer Untersuchungen entwickelt hat (2.1). Auf dieser Grundlage wird der Status quo der pränatalen genetischen Diagnostik ausgeführt (2.2), wobei unter anderem auf die aktuellen Beratungsstandards, die heute angebotenen Untersuchungen sowie die dabei angewandten Untersuchungsmethoden eingegangen wird. Ebenso wird der Versuch unternommen, anhand der verfügbaren statistischen Daten am Beispiel der Lebendgeburten mit Trisomie 21 den Einfluss der Pränataldiagnostik auf die gesellschaftliche Entwicklung abzuschätzen. Weiterhin werden die erwartbaren Weiterentwicklungen der Pränataldiagnostik beleuchtet, die man nach heutigem Kenntnisstand als realistisch ansehen kann, als auch Aspekte diskutiert, von denen im Verlauf des nächsten Jahrzehnts nicht mit einer tatsächlichen klinischen Relevanz gerechnet wird (2.3). Ein zusammenfassender Ausblick umreisst abschliessend, welche Entwicklungen mit Blick auf die nächsten fünf bzw. zehn Jahre erwartet werden können (2.4).

Die pränatale Diagnostik ist ein pluridisziplinärer Ansatz zur Feststellung von angeborenen genetischen und nicht genetischen Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen des Embryos bzw. Fötus in der Schwangerschaft. Ziele der pränatalen Diagnostik sind die Behandlung, wenn diese möglich ist, und eine Optimierung der medizinischen Betreuung von Mutter und Kind vor und nach der Geburt. Für viele schwere genetische Erkrankungen ist heute keine kausale Therapie möglich, sie verlaufen schicksalhaft. In den meisten entwickelten Ländern besteht in dieser Situation heute allerdings die Option eines Schwangerschaftsabbruchs. Deshalb bleibt die pränatale Diagnostik eine umstrittene Disziplin, die



heute allerdings von einer Mehrheit der Bevölkerung in diesen Ländern akzeptiert wird.

Bei der nicht weniger umstrittenen Präimplantationsdiagnostik (PID) dagegen werden Zellen des Embryos nach In-vitro-Fertilisation (IVF) vor der Einpflanzung des Embryos in die Gebärmutter, also ausserhalb des Mutterleibs, untersucht. Eher selten kommt eine Präkonzeptionsdiagnostik zur Anwendung, bei der von der Untersuchung der Polkörperchen indirekt auf die genetische Beschaffenheit der Eizelle geschlossen wird. Die schnelle Entwicklung der pränatalen Diagnostik in den vergangenen Jahrzehnten ist vor allem auf die Fortschritte bei der Visualisierung des Fötus durch Ultraschall sowie bei den genetischen Laboruntersuchungen zurückzuführen. Umfassende Darstellungen des Gebiets finden sich in den Handbüchern von Milunsky und Milunsky (Milunsky & Milunsky 2010) sowie Bianchi und anderen (Bianchi et al. 2010).

## 2.1 Zur Entwicklung der pränatalen Diagnostik

Bereits vor 150 Jahren wurden bei Polyhydramnion therapeutische Amniozentesen durchgeführt. In den Fünfzigerjahren des letzten Jahrhunderts erfolgten diese dann vermehrt, um den Umgang mit der Rhesus-Blutgruppen-unverträglichkeit, die zu schweren Komplikationen führen kann, verbessern zu können. Die Entwicklung der pränatalen Diagnostik *genetischer* Erkrankungen begann mit dem Nachweis des X-Chromatins an Fruchtwasserzellen (Fuchs & Riis 1956; Makowski et al. 1956). Steele und Breg (1966) berichteten als Erste über eine erfolgreiche Chromosomenanalyse aus Fruchtwasserzellen, Nadler (1968) über die Diagnose eines Down-Syndroms sowie der Galaktosämie, eines Stoffwechselleidens. Die erste grössere Serie von etwa 150 Amniozentesen im zweiten Schwangerschaftsdrittel wurde in den USA 1970 von Nadler und Gerbie publiziert (Nadler & Gerbie 1970).

Bereits zu diesem frühen Zeitpunkt zählte der Ausschluss von Chromosomenanomalien (vor allem der numerischen) zu den häufigsten Indikationen für eine Untersuchung. Gründe für ein erhöhtes Risiko waren ein fortgeschrittenes mütterliches Alter, ein vorangegangenes Kind mit einer Trisomie sowie das Wissen um familiäre Chromosomenstrukturanomalien, soweit diese mit den beschränk-

ten technischen Möglichkeiten überhaupt darstellbar waren. Der gezielte Ausschluss einer Reihe von individuell seltenen erblichen Stoffwechselstörungen war durch biochemische Untersuchungen an Amnionzellkulturen möglich.

In den 1970er-Jahren führten mehrere parallel verlaufende Entwicklungen dazu, dass sich die pränatale Diagnostik endgültig als klinisch-diagnostische Disziplin etablierte. Entscheidend dafür war auch die Liberalisierung der Gesetzgebung zum Schwangerschaftsabbruch in zahlreichen Ländern. Betroffenen Eltern bot sich damit zusätzlich zur Akzeptanz eines erhöhten Risikos oder zum Verzicht auf eigene Kinder erstmals eine weitere Option. In ersten Serienuntersuchungen wurden die diagnostische Sicherheit und Eingriffsrisiken der Amniozentese im zweiten Schwangerschaftsdrittel untersucht. Insbesondere Letzteres erwies sich als ausserordentlich komplexes Problem, da das Risiko für eine eingriffsbedingte Fehlgeburt im Vergleich zu einem natürlicherweise vorkommenden Fehlgeburtisrisiko gemessen werden muss. Dieses Risiko hängt aber nicht nur vom Alter der schwangeren Frau, sondern auch vom Schwangerschaftsalter und weiteren Faktoren ab, was eine aufwendige Rekrutierung von Vergleichskollektiven erforderlich macht. Erst 1986 konnte mit der inzwischen als Goldstandard angesehenen Studie von Tabor und anderen (Tabor et al. 1986) eine befriedigende Antwort auf die Frage, mit welchem Risiko eine Amniozentese einhergeht, gegeben werden. Das Risiko für eine Fehlgeburt nach Amniozentese wurde mit ca. 1 Prozent ermittelt (siehe auch Alfirevic et al. 2003).

Blickt man auf die Geschichte der pränatalen Diagnostik, so sind es die folgenden – zeitlich teils parallel verlaufenden – Durchbrüche und markanten Neuerungen, welche die Entwicklung hin zur heutigen Praxis und den gegenwärtigen technischen Möglichkeiten (vgl. dazu Unterkapitel 2.2) geprägt haben.

### **2.1.1      Ultraschall**

Mit dem Disonograph der Pioniere Ian Donald und Tom Brown in Glasgow (Donald et al. 1958) diagnostizierte Stuart Campbell im Verlauf von zephalometrischen Studien an Föten erstmals eine Fehlbildung im zweiten Schwangerschaftsdrittel (Anenzephalie) (Campbell et al. 1972). 1978 folgte der erste Bericht über ein Ultraschall-Routinescreeningprogramm aus Malmö (Grennert et al.

1978). Weil die Technologie kontinuierlich weiterentwickelt wurde und sich der Bereich der elektronischen Datenverarbeitung rasant veränderte, wurde der Ultraschall bald zum entscheidenden Motor für die Entwicklung der pränatalen Diagnostik. Einerseits erlaubte die immer präzisere Visualisierung von Kind und Plazenta die Einführung von risikoärmeren Ansätzen in der invasiven Diagnostik. So konnte die relativ risikobelastete fetoskopische Entnahme von fetalem Blut aus der Nabelschnur dadurch ersetzt werden, dass mit einer via Ultraschall geführten Nadel Blut punktiert wurde. Andererseits wurde die Diagnostik von fetalen Fehlbildungen und funktionellen Anomalien laufend verbessert, was in zahllosen Fallberichten und Serienuntersuchungen dokumentiert ist (siehe Unterkapitel 2.2.3).

### **2.1.2 Chromosomenbänderungsverfahren**

Eine weitere bedeutsame Entwicklung ist das Aufkommen von Bänderungsverfahren. Dabei können durch spezielle Vorbehandlung und Anwendung verschiedener Färbeverfahren typische streifenförmige Muster generiert werden, die man mit Barcodes vergleichen kann. Dank der Bänderungsverfahren (Caspersson et al. 1970; Seabright 1971; Rowley 1973) konnten nun aufgrund charakteristischer Bandenmuster individuelle Chromosomen erstmals sicher bestimmt werden. Gleichzeitig wurde eine genauere Beurteilung der Chromosomenstruktur möglich, was die Charakterisierung einer Vielzahl von wiederholt auftretenden oder individuell spezifischen Chromosomenstrukturanomalien erlaubte (Schinzel 2001). Diese Verfahren sind bei bestimmten Indikationen bis heute diagnostischer Standard, wobei die Zellzüchtungs- und Präparationstechniken im Laufe der Jahre optimiert werden konnten.

### **2.1.3 $\alpha$ -Fetoprotein und die pränatale Diagnostik der Neuralrohrdefekte**

Die Entdeckung erhöhter  $\alpha$ -Fetoprotein(AFP)-Spiegel bei fetaler Aneenzephalie und offener Spina bifida (Brock & Sutcliffe 1972) erlaubte eine verlässliche Diagnose dieser Neuralrohrdefekte (NTD) im Fruchtwasser, bevor dies auch mittels

Ultraschall möglich wurde. Der folgende Nachweis erhöhter Spiegel auch im mütterlichen Serum (Wald et al. 1974) war die Geburtsstunde des Serumscreenings, welches insbesondere in Hochrisikogebieten des Vereinigten Königreichs später gemeinsam mit der Ultraschalldiagnostik und der Folsäureprophylaxe zu einer massiven Abnahme der NTD führte.

#### **2.1.4 Pränatale Diagnostik von Hämoglobinopathien an fetalem Blut**

Ebenfalls in den 1970er-Jahren gelang der Nachweis von adultem Hämoglobin (Hollenberg et al. 1971) sowie der veränderten  $\beta$ -Globinkette bei Sichelzellanämie (Kan et al. 1972). Dies wurde mithilfe einer Chromatografie an Blutproben von Feten des zweiten Schwangerschaftsdrittels möglich. Nachdem bald eine fetoskopische Methode zur Nabelschnurpunktion und Gewinnung von fetalem Blut entwickelt wurde (Hobbins & Mahoney 1974), begann die relativ kurze Ära der pränatalen Diagnostik von Hämoglobinopathien an fetalem Blut. Nachteile aus heutiger Sicht waren der späte Untersuchungszeitpunkt und ein vergleichsweise hohes Fehlgeburtsrisiko des fetoskopischen Eingriffs, welches auf etwa 5 Prozent geschätzt wurde. Trotzdem wurden in einigen Zentren mit Hochrisikopopulationen beträchtliche Untersuchungszahlen erreicht. Bereits 1976 berichteten Kan und andere vom ersten erfolgreichen genetischen Test einer menschlichen Erkrankung durch Nachweis einer  $\alpha$ -Thalassämie an DNA aus einer Amnionzellkultur (Kan et al. 1976). Trotz der beschränkten Möglichkeiten eines direkten Mutationsnachweises zum damaligen Zeitpunkt gelang in den folgenden Jahren die molekulare Charakterisierung und klinische Diagnostik in zahlreichen Familien mit Hämoglobinopathien (Orkin 1984).

#### **2.1.5 Chorionzottenbiopsie**

Schon in den späten 1960er-Jahren wurde von Mohr (1968) die Gewinnung von Membranproben für die pränatale Diagnostik genetischer Erkrankungen bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel vorgeschlagen. Allerdings wurde der Ansatz mit der erfolgreichen Etablierung von Fruchtwasserzellkulturen nach Amniozentese im zweiten Drittel der Schwangerschaft praktisch nicht weiterverfolgt. Erst die Möglichkeit des Einsatzes molekulargenetischer Untersuchungsmethoden

zur Hämoglobinopathiediagnostik an DNA aus Chorionzotten (Old et al. 1982) und die Etablierung einer zuverlässigen Methode der schnellen direkten Chromosomenpräparation (ohne vorherige Kultur) an Zytotrophoblastzellen der Chorionzotten Anfang der Achtzigerjahre (Brambati & Simoni 1983; Simoni et al. 1983) führten zu einer Wiederentdeckung der Chorionzottenbiopsie als Methode der Routinediagnostik. Entscheidende Vorteile gegenüber der Amniozentese waren der frühere Untersuchungszeitpunkt (bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel möglich), die Möglichkeit der raschen Karyotypisierung durch direkte Chromosomenpräparation innerhalb weniger Tage sowie die grosse Menge verfügbarer DNA aus unkultivierten Chorionzotten, die eine erhebliche Beschleunigung der aufkommenden DNA-Diagnostik von monogenen Erkrankungen erlaubte.

Eingriffsrisiken und diagnostische Sicherheit der Chorionzottenbiopsie wurden in aufwendigen Kollaborativstudien mit denen der Amniozentese verglichen. Dabei zeigte sich, dass beide Methoden ein vergleichbares Eingriffsrisiko aufwiesen, wenn sie von erfahrenen Frauenärztinnen bzw. Frauenärzten durchgeführt wurden (Canadian Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial Group 1989; Rhoads et al. 1989; MRC working party on the evaluation of chorion villus sampling 1991). Spätestens nach der Publikation einer weiteren randomisierten Studie aus Dänemark (Smidt-Jensen et al. 1992) setzte sich der transabdominale Weg (durch die Bauchdecke) gegenüber dem transzervikalen Weg (durch den Muttermund) bei der Chorionzottenentnahme durch. Epidemiologische Daten legten allerdings ein erhöhtes Risiko für Hand- und Fuss- und einige andere Fehlbildungen nahe, wenn eine Chorionzottenbiopsie sehr früh durchgeführt wurde (Firth et al. 1991; Firth et al. 1994). Dieser fehlbildungsverursachende Effekt der Chorionzottenbiopsie konnte aber durch Nachuntersuchungen an einem grossen Patientenkollektiv bei Eingriffen nach der neunten Schwangerschaftswoche nicht nachgewiesen werden, sodass die Methode heute als sicher gilt (Froster & Jackson 1996).

Bei der praktischen Anwendung der Chorionzottenbiopsie führte die Tatsache, dass in den ersten Serienuntersuchungen gelegentlich abweichende Chromosomenbefunde zwischen Plazenta und Fötus nachgewiesen werden konnten, anfänglich zu einer beträchtlichen Verunsicherung. Dieser Umstand bestätigte die bei der Untersuchung an Fehlgeburten gemachte Beobachtung eines auf die Plazenta beschränkten Mosaizismus (confined placental mosaicism [CPM]; Ka-

lousek & Dill 1983). Praktische Konsequenz dieses bis dahin weitgehend unbeachteten biologischen Phänomens war die klare Empfehlung, eine Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch nicht ausschliesslich aufgrund des Befundes einer Chromosomendirektpräparation zu treffen. Aus den gleichen Gründen kann das Resultat der neuen – hier hauptsächlich zur Debatte stehenden – nicht-invasiven Tests (NIPT) nicht als diagnostisch bezeichnet werden, weil die „fetale“ DNA im Blut der Mutter praktisch vollständig aus der Plazenta stammt.

Parallel zur Einführung der Chorionzottenbiopsie wurde von einigen Arbeitsgruppen eine Vorverlegung des Amniozentesezeitpunktes in das erste Schwangerschaftsdrittel (sogenannte Frühamniozentese) propagiert. Vergleichsstudien zeigten jedoch bald ein erhöhtes Risiko für eingriffsbedingte Fehlgeburten sowie vor allem für Fussdeformationen (pes equinovarus, Klumpfuss) des Kindes, so dass dieser Ansatz heute nicht mehr verfolgt wird (Nicolaidis et al. 1994; Sundberg et al. 1997).

### **2.1.6 Tripletest und Ersttrimestertest zum Risikoscreening für Trisomie 21 und andere häufige Aneuploidien**

Merkatz und andere (siehe Merkatz et al. 1984) wiesen 1984 als Erste auf einen Zusammenhang von niedrigen mütterlichen Serum-AFP-Werten beim Screening auf NTD und fetalen Chromosomenanomalien (sogenannten Aneuploidien) hin. Auch eine retrospektive Überprüfung vorhandener Daten zeigte einen tendenziell niedrigen AFP-Wert in Schwangerschaften mit Trisomie 21 (Cuckle et al. 1984). Weitere Serummarker folgten bald mit dem humanen Choriongonadotropin (Bogart et al. 1987) und unkonjugiertem Oestriol (Canick et al. 1988; Wald et al. 1988a). Die Risikoberechnung aus den mütterlichen Serumwerten der drei genannten Marker unter Berücksichtigung des mütterlichen Alters wurde als „Tripletest“ (in der Schweiz AFPplus Test) bekannt (Wald et al. 1988b). Nachdem ein Zusammenhang zwischen einer vermehrten Flüssigkeitsansammlung im kindlichen Nacken im ersten Schwangerschaftsdrittel und Down-Syndrom berichtet wurde (Rottem et al. 1989; Szabo & Gellen 1990), prägten Nicolaidis et al. (1992) den Begriff der *Nuchal Translucency* (Nackentransparenz [NT]), die in den Folgejahren zum wichtigsten Marker für Down-Syndrom und anderen Chromosomenanomalien avancierte und später in Kombination mit der Bestimmung

von Serummarkern im ersten Trimenon als sogenannter Ersttrimestertest bekannt wurde (Wald & Hackshaw 1997). Dieser erreichte eine Sensitivität von rund 90 Prozent für Trisomie 21, bei einer Falsch-positiv-Rate von etwa 5 Prozent. Die Aussagekraft des Tests konnte durch eine Kombination der Nackentransparenzmessung mit einer Serummarkerbestimmung im ersten und zweiten Trimenon weiter verbessert werden (integrierter Test; Wald et al. 1999). Im Laufe der Jahre wurden mehr als 50 Serum-, Urin- oder Ultraschallmarker evaluiert, allerdings nur wenige tatsächlich klinisch genutzt (Benn et al. 2013, siehe auch Unterkapitel 2.2.2.2).

### **2.1.7 Nicht-invasive pränatale Diagnose an fetalen Zellen im mütterlichen Kreislauf**

Schon 1893 fand der Pathologe Schmorl Trophoblastenzellen in den Lungen von Patientinnen, die an einer Eklampsie (sogenannte Schwangerschaftsvergiftung) verstorben waren (Schmorl 1893). Im Venenblut von schwangeren Frauen, die einen Sohn erwarteten, konnten erstmals 1969 Lymphozyten mit Y-Chromosom nachgewiesen werden (Walknoska et al. 1969). Beide Zelltypen erwiesen sich aber bald aus verschiedenen Gründen als ungeeignet für diagnostische Zwecke (dargestellt bei Hahn et al. 1998). Fetale Erythroblasten dagegen liessen sich anreichern (Bianchi et al. 1990) und boten die Möglichkeit einer Diagnose ausgewählter Aneuploidien. Methodisch war dies dank der „Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH)“ oder – bei monogenen Erkrankungen – dank der Einzelzell-PCR (Polymerasekettenreaktion, vgl. unten, Unterkapitel 2.1.8) möglich, es erforderte jedoch einen enormen technischen und präparatorischen Aufwand. Trotzdem wurden erfolgreiche Diagnosen in einer begrenzten Zahl von Einzelfällen berichtet (Hahn et al. 1998). Eine systematische Untersuchung im Rahmen der National Institute of Child Health and Development Fetal Cell Isolation (NIFTY) Study (Bianchi et al. 2002) zeigte letztlich jedoch hinsichtlich der Geschlechts- und Aneuploidiediagnostik enttäuschende Resultate, sodass der Ansatz verlassen wurde (siehe Unterkapitel 2.3.3).

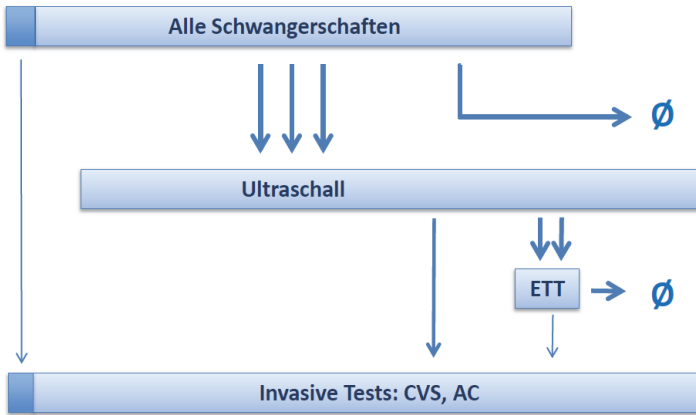
### 2.1.8 DNA-Diagnostik

Eine Vielzahl methodischer Ansätze kam in der Diagnostik von monogen erblichen Erkrankungen an Fruchtwasserzellkulturen und Chorionzotten zum Einsatz, darunter indirekte Verfahren wie Kopplungsuntersuchungen mit Restriktionsfragmentlängenpolymorphismen (RFLPs) oder anderen Markern. Vor allem zwei methodische Meilensteine haben die DNA-Diagnostik auch in der pränatalen Anwendung revolutioniert:

- Die Polymerasekettenreaktion (PCR; Saiki et al. 1985) erlaubt eine Amplifizierung (Vervielfältigung) von bestimmten Gensequenzen, die für eine Diagnose von Belang sind, aber auch des gesamten Genoms. Sie hat wesentlich zur Beschleunigung und zur Steigerung der Sicherheit diagnostischer DNA-Tests beigetragen und wird heute universell verwendet.
- Die direkte Sequenzierung von Genen nach Sanger (Sanger et al. 1977), welche einen raschen direkten Nachweis zahlreicher Mutationen ermöglicht und die anfänglich verwendeten aufwendigen und vergleichsweise unsicheren indirekten Untersuchungsmethoden weitgehend überflüssig gemacht hat.

Beide Methoden haben zudem die Identifizierung von Mutationen als Ursache zahlreicher, individuell seltener, monogen erblicher Störungen enorm beschleunigt. Dieses Kenntnis hat eine pränatale Diagnostik dieser Erkrankungen überhaupt erst möglich gemacht (siehe Unterkapitel 2.2.4).





ETT = Ersttrimestertest

∅ = Entscheid, keine weiteren Untersuchungen vorzunehmen

CVS = Chorionzottenbiopsie

AC = Amniozentese

Abbildung 1: Standard der pränatalen Diagnostik vor ca. fünf Jahren

## 2.2 Pränatale Diagnostik in der Schweiz: Status quo

Im Gegensatz zu den vergleichsweise beschränkten Möglichkeiten und weitgehend standardisierten Vorgehensweisen in der Vergangenheit, steht heute eine Reihe von Methoden zur Risikoabschätzung und Diagnose kindlicher Erkrankungen zur Verfügung.

Für die Frauen folgt daraus praktisch die Notwendigkeit, sich bei Feststellung der Schwangerschaft – und idealerweise schon zuvor – mit den verschiedenen Untersuchungsverfahren und ihrer Aussagekraft zu beschäftigen. Auch werden sie vor die Entscheidung gestellt, ob und welche Untersuchungen sie wahrnehmen möchten. Der Beratungsbedarf ist bei den zunehmend vielfältigen und komplexeren Untersuchungsverfahren stetig steigend. Dabei ist zu bedenken, dass sich gerade bei pränatalen Untersuchungen Patientinnen oft in einer emotional stark

belasteten Situation befinden und zusätzlich auch z. T. schwerwiegende Entscheidungen treffen müssen. Mangelnde oder unzureichende Information kann dazu führen, dass Schwangere nicht die für ihre Situation adäquate Wahl treffen oder möglicherweise unerwünscht in einen Routineablauf hineingeraten.

Auch die Anforderungen an beratende und untersuchende Ärztinnen und Ärzte nehmen zu, ihr Wissen um Möglichkeiten und Grenzen neuer Methoden ständig zu erweitern und Patientinnen abhängig von ihrer medizinischen, aber auch persönlichen Situation kompetent zu beraten. Die Beratung wird zunehmend komplex und die Vermittlung der Inhalte zeitaufwendig, wenn gewährleistet werden soll, dass Patientinnen jeglichen Bildungsniveaus und kulturellen Hintergrunds informierte Entscheidungen für sich selbst treffen können, die mit ihren eigenen Bedürfnissen und Grundsätzen vereinbar sind. Entsprechend gilt der Beratungspraxis und den Ansprüchen an diese ein Hauptaugenmerk der vorliegenden Studie.

Gleichzeitig steigen auch die Anforderungen an die Laboratorien: Sie müssen in der Lage sein, genetische Untersuchungen mit zunehmend komplexen Methoden nach dem neuesten Stand der Technik durchzuführen und eine schlüssige Interpretation der Befunde zu liefern. Auch spielt der Zeitfaktor bei Untersuchungen in der Schwangerschaft für alle Beteiligten eine grosse Rolle.

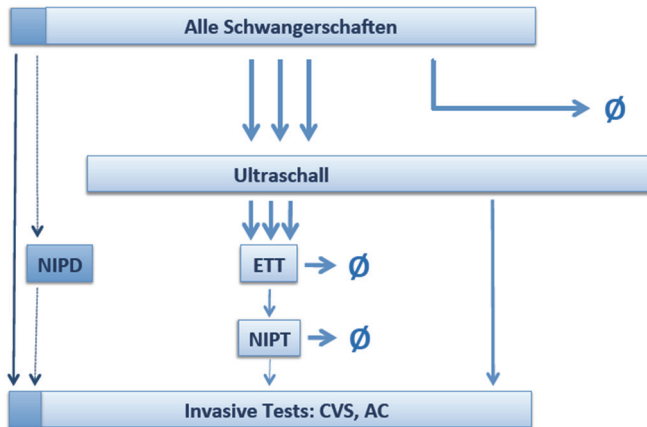
Unbestritten ist, dass die aktuellen Untersuchungen erheblich mehr Möglichkeiten für eine individuelle Betreuung der Patientinnen bieten, die noch vor zehn Jahren in dieser Weise nicht zur Verfügung standen. Die pränatale Diagnostik ist in diesem Sinne zu einer wesentlich personalisierteren Medizin geworden. Nicht alle vorhandenen und machbaren Untersuchungen sind aber für die betroffenen Frauen sinnvoll. Gegenüber dem vorhergehenden, standardisierten Prozedere müssen heute klar mehrere Patientinnengruppen unterschieden werden, für die sich auch unterschiedliche Anforderungen an pränatale Untersuchungen ergeben:

- *Schwangere Frauen mit einem a priori erhöhten Risiko für eine genetische Erkrankung*, weil in der Familie eine Chromosomenanomalie oder eine monogene Erkrankung mit hohem Wiederholungsrisiko bekannt ist oder Untersuchungen Überträgerschaft für eine solche ergeben haben. Der Anteil dieser schwangeren Frauen am Gesamtkollektiv liegt bei ca. 1–2 Prozent (jähr-

lich rund 1000 Schwangerschaften in der Schweiz). Beratung und Untersuchungen bei diesen schwangeren Frauen müssen auf die entsprechende Ursache abgestimmt werden. Eine invasive Diagnostik ist in der Regel indiziert. Unabhängig von der Indikation sollte immer eine Chromosomenuntersuchung durchgeführt werden, wenn Amnionzellen oder Chorionzotten ohnehin verfügbar sind.

- *Schwangere Frauen ohne a priori erhöhtes Risiko.* Diesen wird heute in der Schweiz bzw. generell in den entwickelten Ländern unabhängig von ihrem Alter eine Risikoabschätzung für die häufigsten zahlenmässigen Chromosomenanomalien (Trisomie 21, 18, 13) angeboten. Dazu dienen insbesondere der Ersttrimestertest, neuerdings der nicht-invasive genetische Aneuploidietest (NIPT) sowie Ultraschalluntersuchungen. Die Gruppe dieser Frauen umfasst rund 90 Prozent oder jährlich 70'000 Schwangerschaften in der Schweiz (ein knappes Drittel von diesen hat jedoch ein altersbedingt etwas erhöhtes Risiko für zahlenmässige Chromosomenanomalien).
- Bei etwa 5–10 Prozent aller schwangeren Frauen (d. h. jährlich etwa 4000–8000 in der Schweiz) wird durch diese Untersuchungen früher oder später ein gravierend erhöhtes Risiko für Chromosomenanomalien oder eine andere angeborene Entwicklungsstörung identifiziert. Untersuchungen zur Abklärung sind insbesondere bei diesen Schwangerschaften oft zeitkritisch.

Zu erinnern ist auch an die deutliche Zunahme des durchschnittlichen Alters der Eltern während der letzten Jahrzehnte (Statistik der natürlichen Bevölkerungsbewegung (BEVNAT), Bundesamt für Statistik), welche in der Schweiz wie in anderen entwickelten Ländern dazu geführt hat, dass Schwangerschaften mit numerischen Chromosomenanomalien im Zusammenhang mit dem höheren Alter der Mütter zugenommen haben. Vorläufige Erhebungen deuten darauf hin, dass sich die Zahl der geborenen Kinder mit Trisomie 21 innerhalb der letzten zehn Jahre etwa verdoppelt hat. Ebenso ist eine Zunahme der Inzidenz von Neumutationen für monogen erbliche Erkrankungen im Zusammenhang mit dem Alter des Vaters zu erwarten.



ETT = Ersttrimestertest;                      ∅ = Entscheid, keine weiteren Untersuchungen vorzunehmen

CVS = Chorionzottenbiopsie              AC = Amniozentese

NIPD = Nicht-invasive pränatale Diagnose

NIPT = Nicht-invasiver Pränataltest

*Abbildung 2:              Gegenwärtiger Standard der pränatalen Diagnostik*

### 2.2.1              Zur aktuellen Praxis der genetischen Beratung in der Schwangerschaftsvorsorge

Die Praxis der Schwangerschaftsvorsorge sowie der genetischen Beratung innerhalb derselben wird in rechtlicher Hinsicht hauptsächlich durch das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) reguliert (vgl. dazu ausführlich Kapitel 5 dieser Studie). Aus der Perspektive der Medizin, aber auch im Sinne einer umfassenden Schwangerschaftsbegleitung, muss es das Ziel einer idealerweise bereits präkonzeptionell, also vor der Schwangerschaft stattfindenden genetischen Beratung sein, spezielle Risiken für genetische oder angeborene Erkrankungen des Kindes zu identifizieren. Dazu sollte die Eigen- und Familienanamnese beider Eltern (inkl. des einfachen Stammbaums) erhoben werden. Explizit ist nach Vorerkrankungen und manifesten gesundheitlichen Problemen (auch bei Eltern und Geschwistern), Fehlgeburten, Totgeburten, peri-

natalen Todesfällen, Fehlbildungen (auch bei Eltern und Geschwistern) nach der ethnischen Herkunft, Konsanguinität und der Einnahme von Medikamenten zu fragen.

Verdächtige Befunde erfordern gemäss medizinischem Standard eine Abklärung, wenn nötig durch Überweisung an ein spezialisiertes Zentrum. Die Abklärung muss bei den betroffenen Patienten erfolgen, wann immer dies möglich ist, auch um häufig nur vermutete Diagnosen zu bestätigen oder auszuschliessen.

Eine Carrierdiagnostik (Überträgerschaftsdiagnostik) muss angesprochen werden, wenn die Eltern aufgrund ihrer ethnischen Herkunft ein u. U. deutlich erhöhtes Risiko für die Überträgerschaft einer rezessiven Erkrankung haben. Dies gilt aus rein genetischen Gründen beispielsweise für schwangere Frauen aus Mittelmeerrainergebieten, dem äquatornahen Afrika, Südostasien, dem Mittleren Osten, der Karibik sowie Mittel- und Südamerika hinsichtlich einer Überträgerschaft für Hämoglobinopathien. Nach positiver Screeninguntersuchung (Hämoglobin-Elektrophorese mit Blutbild) muss die ursächliche Mutation bei beiden Eltern identifiziert werden, um eine pränatale Untersuchung überhaupt zu ermöglichen, falls diese erwünscht ist. Schwangere Frauen jüdischer Herkunft (Ashkenasim) fragen erfahrungsgemäss nach einer präkonzeptionellen Carrierdiagnostik für Erkrankungen, die in ihrer Bevölkerung gehäuft auftreten (z. B. Morbus Gaucher, Morbus Tay-Sachs und einige andere).

Konsanguinität ist in der medizinischen Praxis häufig bei Paaren zu beobachten, die aus ländlichen Gebieten des Nahen und Mittleren Ostens stammen. Hier muss im Sinne einer bestmöglichen genetischen Beratung mit besonderer Sorgfalt nach Details der Familienanamnese gefragt werden. Nicht ganz selten ist die Verwandtschaftsbeziehung komplex und kann dann u. U. zu einer unerwarteten Risikoerhöhung führen. Die Möglichkeiten der gerne nachgefragten „genetischen Tests“ im Zusammenhang mit einer Konsanguinität sind bislang sehr limitiert, es sei denn, in der Familie besteht eine spezifische Erkrankung, die dann allerdings zunächst bei der betroffenen Patientin bzw. dem betroffenen Patienten abgeklärt und genetisch charakterisiert werden muss.

Massnahmen zur Prävention angeborener Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen umfassen Impfungen gegen teratogene Infektionen (z. B. Röteln), Kontrolle von Diabetes mellitus, Schilddrüsenfunktionsstörungen, maternaler

Epilepsie oder Phenylketonurie sowie des Alkoholkonsums. Obwohl eindeutige Wirksamkeitsnachweise in Niedrigrisikopopulationen bislang fehlen, wird in der medizinischen Praxis eine präkonzeptionell beginnende Folsäureprophylaxe von Neuralrohrdefekten empfohlen.

Mit Blick auf die vorliegende Studie besonders bedeutsam ist, dass ein weiteres Ziel einer prä- oder postkonzeptionellen genetischen Beratung die Diskussion der Aussagekraft und Limitationen von nicht-invasiven Untersuchungsverfahren zur Risikoabschätzung für Aneuploidien (z. B. mittels NIPT) darstellt, wenn die Eltern dieses Vorgehen nicht von vornherein ablehnen. Nach gängiger medizinischer Praxis gelten als Voraussetzung für eine informierte Zustimmung zu diesen Untersuchungen nicht nur ein Grundverständnis der Zusammenhänge und des Testprinzips, sondern auch die Information über mögliche Folgeentscheidungen, die aufgrund der Resultate erforderlich werden können. Aus der Beratungspraxis ist dabei bekannt, dass die Kommunikation insbesondere bei schwangeren Frauen ohne Kenntnisse der biologischen Grundlagen oder im Falle notwendiger sprachlicher Übersetzungen zu einer Herausforderung werden kann, wenn das Ziel einer selbstbestimmten informierten Entscheidung nicht verfehlt werden soll (vgl. dazu auch Kapitel 3). Nicht selten wird der Ausschluss einer spezifischen Erkrankung oder einer Gruppe von Erkrankungen wie Chromosomenanomalien, d. h. ein negatives Testergebnis, dahin gehend fehlinterpretiert, dass daraus auf die vollständige Gesundheit des Kindes geschlossen wird. Es ist in solchen Fällen auch Aufgabe der Beratung, aufzuzeigen, dass sich die Aussagekraft eines Tests nur auf ein kleines Spektrum möglicher Erkrankungen richtet, und dass beispielsweise im weiteren Verlauf der Schwangerschaft sowie unter der Geburt noch zahlreiche Komplikationen auftreten können, die vom Test in keiner Weise erfasst werden können.

Deshalb sollte in der genetischen Beratung, aber auch in der Schwangerschaftsbegleitung durch Gynäkologinnen und Gynäkologen stets an das eigentlich Offensichtliche erinnert werden, dass pränataldiagnostische Untersuchungen nämlich bestenfalls ein erhöhtes Risiko ausschliessen, jedoch keineswegs die Gesundheit eines Kindes garantieren können (Chervenak et al. 2010). Das Basisrisiko für ernste Erkrankungen des Neugeborenen dürfte in der Grössenordnung von 1–2 Prozent liegen. Schliesst man weniger schwere, vielfach gut behandelbare Beeinträchtigungen der kindlichen Entwicklung aller Ätiologien ein, sind mindestens 3–5 Prozent betroffen.

Bei der Abklärung von seltenen genetischen Erkrankungen und Fehlbildungssyndromen und dem Einsatz komplexer genetischer Untersuchungsverfahren gilt aus medizinischer Sicht die Empfehlung, dass eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Medizinische Genetik erfolgen sollte.

Von Bedeutung und für die Beratung relevant ist ebenfalls, dass Klarheit besteht über die Methoden, die je nach Schwangerschaftsstadium für einen Abbruch der Schwangerschaft zur Anwendung kommen. Während ein Abbruch im frühen Stadium (bis zur vollendeten 7. Schwangerschaftswoche) medikamentös erfolgen kann, gelangt bis zur vollendeten 14. Woche in der Regel die sogenannte Absaugmethode und/oder die Curettage zur Anwendung (vgl. die Erläuterung im Glossar). Hierbei handelt es sich um einen ärztlichen Eingriff, der in der Regel in regionaler Anästhesie (Periduralanästhesie) durchgeführt wird. Er kann ambulant durchgeführt werden. In der Schweiz erfolgt der überwiegende Teil der Schwangerschaftsabbrüche in diesem Stadium. Schwangerschaftsabbrüche nach der 14. Woche, wie sie im vorliegenden Kontext aufgrund des Testzeitpunkts allerdings in bestimmten Fällen zur Debatte stehen, sind für die schwangere Frau, aber auch für die weiteren Beteiligten, physisch und psychisch sehr belastend. Ein solcher Schwangerschaftsabbruch erfolgt als eingeleitete Geburt, wobei diese medikamentös – durch Einnahme einer wehenfördernden Substanz – eingeleitet wird. Dieser Prozess nimmt mehrere Stunden in Anspruch, bedingt in gewissen Fällen eine Nachcurettage und kann mit Komplikationen – etwa einer noch längeren Dauer – einhergehen. Aufgrund der Belastungen, die ein solcher Schwangerschaftsabbruch für die betroffenen Frauen mit sich bringt, sollte ein angemessenes Betreuungsangebot verfügbar sein.

Im folgenden Unterkapitel 2.2.2 werden im Rahmen dieses Überblicks über den Status quo die heute verfügbaren Verfahren und Angebote erläutert. Der Ausblick auf zukünftige Möglichkeiten und Grenzen der pränatalen genetischen Diagnostik, wie er im Rahmen einer Technikfolgenabschätzung von besonderem Interesse ist, lässt sich nur anhand dieser Ausführungen über die Gegenwart einordnen. Ein solcher Ausblick ist Gegenstand von Unterkapitel 2.4.

## **2.2.2 Nicht-invasive Untersuchungsverfahren zur Risikoabschätzung**

Mit Blick auf die verfügbaren Verfahren ist aus medizinischer Sicht zu unterscheiden zwischen Untersuchungen zur Risikoabschätzung einerseits und Untersuchungen zur Diagnose bestimmter Begebenheiten andererseits. Während Risikoabschätzungen stets bloss Aussagen zu Wahrscheinlichkeiten zum Gegenstand haben – die im Einzelfall freilich sehr hoch sein können –, impliziert die Bezeichnung eines Verfahrens als „diagnostisch“, dass es aus medizinischer Sicht Gewissheit über den untersuchten Befund vermittelt.

Untersuchungen zur Risikoabschätzung werden heute allen schwangeren Frauen unabhängig von ihrem Alter angeboten. Dabei dienen der Ersttrimestertest und der nicht-invasive Pränataltest für Aneuploidien (NIPT) im ersten Schwangerschaftsdrittel der individuellen Definition des Risikos für die häufigen Trisomien 21, 13 und 18. In der gegenwärtigen medizinischen Praxis ist er Entscheidungsgrundlage für oder gegen eine anschliessende invasive Diagnostik, gilt aber – was für die Bewertung der Technologie von entscheidender Bedeutung ist – nicht als zureichende Entscheidungsgrundlage für oder gegen einen Abbruch der Schwangerschaft im Falle des Vorliegens eines erhöhten Risikos für eine der genannten Trisomien (vgl. dazu z. B. ISUOG Consensus Statement on the impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice, Salomon et al. 2014). Die Ultraschalluntersuchung kann darüber hinaus bereits zu diesem Zeitpunkt einige schwere, auch nicht genetische Fehlentwicklungen des Kindes erkennen. Liegt bei der schwangeren Frau a priori ein hohes Risiko für eine genetische Erkrankung vor, sind aus medizinischer Perspektive nicht-invasive Untersuchungen der Risikoabschätzung in Bezug auf die Fragestellung ungenügend.

### **2.2.2.1 Ultraschall**

Die Ultraschalluntersuchung ist heute eine sichere und unschädliche Untersuchungsmethode zur Darstellung der fötalen Anatomie. Dabei können Organe und Entwicklungsstörungen in der Schwangerschaft erkannt werden.

Im deutschsprachigen Raum beschäftigte sich in den 1960er- und 1970er-Jahren insbesondere Manfred Hansmann damit, den Ultraschall in der Schwangeren-



betreuung zu nutzen (Klink et al. 1971; Hansmann et al. 1981). Mit zunehmender Verbesserung der technischen und apparativen Ausstattung der Ultraschallgeräte sowie der fachlichen Erfahrung der Anwendenden kam es zu einer rasanten Verbreitung der Methode. Ende der 1970er-Jahre wurde zur Visualisierung des Fötus in vielen Ländern bereits ein Ultraschallscreening in der Schwangerschaft eingeführt. Ursprüngliche Ziele der Diagnostik mittels Ultraschall waren Fragen nach

- der Vitalität des Fötus,
- der Lokalisation der Schwangerschaft (intrauterine oder extrauterine Implantation der Schwangerschaft),
- der Bestimmung des Schwangerschaftsalters (Erkennung einer Differenz zwischen errechnetem und tatsächlichem Geburtstermin),
- der Anzahl der Föten,
- dem Wachstumsverlauf,
- der Lage des Kindes,
- der Lage der Plazenta.

### *Screeninguntersuchungen mittels Ultraschall*

Während in den Anfängen die Suche nach angeborenen Anomalien nicht im Vordergrund stand, gewann die Fehlbildungsdiagnostik ab den 1980er-Jahren schnell an Bedeutung. Nunmehr werden seit mehr als drei Jahrzehnten im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge Ultraschalluntersuchungen allen schwangeren Frauen als Screeninguntersuchung angeboten. Ebenfalls kommen sie nach Indikationsstellung bei anamnestischen oder mütterlichen Risikofaktoren sowie auffälligen Ultraschallvorbefunden zum Einsatz. In der Schweiz können schwangere Frauen zwei Screening-Ultraschalluntersuchungen zulasten der obligatorischen Krankenpflegeversicherung durchführen lassen. Die Zeitpunkte für Routineuntersuchungen liegen zwischen 11 und 14 sowie zwischen 20 und 23 Schwangerschaftswochen (SSW). In einigen anderen Ländern ist in den Mutterschaftsrichtlinien ein drittes Ultraschall-Screening mit 30–32 SSW verankert. Die Screening-Ultraschalluntersuchungen werden in der Schweiz gemäss den „Empfehlungen

zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft“ durchgeführt.<sup>1</sup> Der Untersuchung muss ein Beratungsgespräch mit Diskussion der Vor- und Nachteile vorangehen. Ferner muss das Recht auf Nichtwissen jeder schwangeren Frau sichergestellt sein, d. h., es muss gewährleistet sein, dass sie ohne Einbusse bei der Behandlungsqualität auf die Ultraschalluntersuchung oder eine Risikokalkulation verzichten kann. Die Routine-Ultraschalluntersuchungen werden von Ärztinnen und Ärzten mit einem Fähigkeitsausweis durchgeführt. Die Erteilung dieses Fähigkeitsausweises erfolgt nach entsprechender Qualifizierung. Hierzu zählen der Facharzttitel, die Durchführung von mindestens 300 Ultraschalluntersuchungen, der Nachweis eines anerkannten fünftägigen Ultraschallkurses und eines Kurses in „Kommunikativer Kompetenz“. Für die Messung der Nackentransparenz zur Risikoevaluation für Chromosomenstörungen ist eine zusätzliche Zertifizierung mit einem jährlichen Audit Voraussetzung. Der Fähigkeitsausweis wird alle fünf Jahre mit Nachweis entsprechender Weiterbildung rezertifiziert. Diese Massnahmen dienen der Qualitätssicherung. Bei Risikoschwangerschaften, auffälligen oder unklaren Ultraschallbefunden werden die schwangeren Frauen in spezialisierten Zentren mitbetreut.

Die Rate von schweren angeborenen Anomalien liegt bei ca. 3–4 Prozent, darunter bis 1 Prozent Chromosomenstörungen. Je nach Untersucher, Art der Fehlbildung und Zeitpunkt der Untersuchung werden pränatal ca. 50 Prozent der angeborenen Anomalien im Screening erkannt, in den spezialisierten Zentren liegt die Entdeckungsrate bei über 90 Prozent. Während die Entdeckungsraten für Fehlbildungen wie beispielsweise Bauchwanddefekte oder Neuralrohrdefekte (Anenzephalie, Spina bifida aperta) bei fast 100 Prozent liegen, werden Herzfehler als häufigste angeborene Anomalien im Screening deutlich seltener erkannt (Garne et al. 2005; Boyd et al. 2008; Nelle et al. 2009).

Das Ziel der pränatalen Ultraschalldiagnostik ist es, Fehlbildungen möglichst präzise zu erkennen, um eine Aussage über die Prognose und eine Risikoeinschätzung für mögliche Grunderkrankungen abzugeben, insbesondere wenn weitere zusätzliche Fehlbildungen vorliegen. Ferner können bei bestimmten Fehlbildungen wie z. B. zyanotischen Herzfehlern oder Zwerchfelldefekten die Geburtsplanung sowie die postnatale Versorgung des Kindes in einem interdisziplinären Team vorbereitet werden. Im Falle von nicht behandelbaren Erkran-

---

<sup>1</sup> Vgl. [www.sgumgg.ch/site/index.php?option=com\\_content&view=category&id=14&Itemid=131&lang=de](http://www.sgumgg.ch/site/index.php?option=com_content&view=category&id=14&Itemid=131&lang=de), letzter Zugriff: 13. August 2015.

kungen, wie z. B. bei schweren Hirnentwicklungsstörungen wie der Anenzephalie oder Holoprosencephalie oder wenn eine Chromosomenstörung festgestellt wurde, stellt sich die Frage nach der Beendigung oder Fortführung der Schwangerschaft.

Bei Chromosomenstörungen finden sich im Ultraschall je nach Chromosomenbefund oft mehrere Fehlbildungen. Während ca. die Hälfte der Föten mit Trisomie 21 im zweiten Schwangerschaftsdrittel keine erkennbaren Anomalien aufweisen, finden sich bei den Trisomien 18 und 13 in mehr als 90 Prozent der Fälle mehrfache, teils typische Fehlbildungen, wie z. B. Wachstumsverzögerung in Kombination mit Herzfehlern, Anomalien des zentralen Nervensystems, Extremitätendefekte und Urogenitaltraktanomalien etc.

Ferner können im Ultraschall in seltenen Fällen auch Befunde mit unklarer Prognose sowie – häufiger – sogenannte Softmarker entdeckt werden. Einige dieser Softmarker wie der sogenannte *white spot* im fetalen Herzen oder der kurze Femur haben über mehr als ein Jahrzehnt weltweit zu unnötigen invasiven Eingriffen geführt, bevor Metaanalysen zeigten, dass viele dieser vermeintlichen Hinweiszeichen nicht das Risiko für eine Trisomie 21 erhöhen (Nyberg et al. 1998; Winter et al. 2000; Smith-Bindmann et al. 2007; Agathokleous et al. 2013).

### *Zur Bedeutung der NT-Messung mittels Ultraschall*

Die sonografische Messung der fetalen Nackentransparenz zwischen 11 + 0 Schwangerschaftswochen (SSW)<sup>2</sup> und 13 + 6 SSW ist ein wichtiger Bestandteil des sogenannten Ersttrimestertests (siehe Unterkapitel 2.2.2.2). Sie liefert als sonografischer Marker die eindeutigsten Hinweise für eine Unterscheidung zwischen Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 bzw. anderen Aneuploidien und nicht betroffenen Föten. Weitere sonografische Marker wie das Fehlen des Nasenbeins, die Trikuspidalklappeninsuffizienz und ein pathologischer Blutfluss im Ductus venosus erhöhen die Sensitivität bzw. senken die Falsch-positiv-Rate der Risikokalkulation (Cicero et al. 2006; Kagan et al. 2008; Kagan et al. 2009). Beide in der Schweiz anerkannten Programme gemäss Empfehlungen der Fetal Medicine Foundation (FMF) London und der FMF Deutschland (Snijders et al.

---

<sup>2</sup> Bei dieser international üblichen Schreibweise des Schwangerschaftsalters werden vollendete Wochen und Tage nach der letzten Regelblutung angegeben. Zum Zeitpunkt 11 + 0 ist die 11. SSW gerade vollendet; zum Zeitpunkt 13 + 6 sind 13 Wochen und 6 Tage vollendet (Ende der 14. SSW).

1998; Lüthgens et al. 2011) integrieren standardisierte Anforderungen zur Qualitätssicherung der NT-Messung, die technisch anspruchsvoll ist und besonders von der Erfahrung der ausführenden Person abhängt. Eine Risikokalkulation unter Einbeziehung von NT-Messungen, die nicht die anerkannten Qualitätssicherungskriterien erfüllen, ist deshalb nicht statthaft.

Ein Nachteil hierbei ist, dass die Standardisierung der NT-Messung auch zehn Jahre nach breit angelegter Einführung des Ersttrimestertests einen grossen Aufwand mit einer zusätzlichen Qualifizierung neben der üblichen Weiterbildung erfordert und in hohem Masse fehleranfällig bzw. sehr untersucherabhängig ist (Frey-Tirri et al. 2007). Ferner zeigt sich, dass eine kontinuierliche Supervision durch die jeweiligen Fachgremien mit jährlichem Audit zur Rezertifizierung unumgänglich erscheint, aber auch einen grossen organisatorischen Aufwand erfordert.

#### *Bleibende Wichtigkeit des Ultraschalls auch bei Risikoabschätzung für Trisomie 21 mittels NIPT*

Eine erhöhte Nackentransparenz ist nicht nur ein früher Marker für Trisomie 21, sondern auch für andere numerische und strukturelle Chromosomenstörungen sowie für nicht chromosomale Syndrome und isolierte Fehlbildungen, wie z. B. Herzfehler und Anomalien des zentralen Nervensystems (Bilardo et al. 2001; Rossi et al. 2013). Daher bleibt die Bedeutung des Ultraschalls nach 11.–14. SSW im Allgemeinen und die NT-Messung im Besonderen weiterhin unbestritten, auch wenn die Risikoabschätzung für die Trisomien 21, 18 und 13 zukünftig durch die NIPT erfolgen wird.

Die involvierten Fachgesellschaften empfehlen deshalb, dass vor einem geplanten Einsatz eines NIPT eine Ultraschalluntersuchung mit NT-Messung erfolgt. Diese soll einerseits helfen, unnötige genetische Tests zu vermeiden und andererseits eine notwendige Abklärung durch invasive Tests zu beschleunigen. Der Zeitpunkt der Untersuchung kann damit nicht vor 11 + 0 SSW gelegt werden, auch um sonografisch erkennbare Fehlbildungen wie eine Aneuploidie oder eindeutige Hinweiszeichen für die Trisomien 13 bzw. 18 (Holoprosencephalie, Hygroma colli, Omphalocele) auszuschliessen. Nach unauffälligem NIPT wird zusätzlich ein gezielter Fehlbildungsausschluss mit 20–22 SSW empfohlen.

Zusammenfassend werden der stetige technische Fortschritt bei der Visualisierung des Fötus und die zunehmende Erfahrung der untersuchenden Ärztinnen und Ärzte die Identifizierung von Hochrisikoschwangerschaften zukünftig weiter verbessern. Der Einsatz der Hochdurchsatzsequenzierung zur definitiven Diagnose bei Verdacht auf seltene schwere monogene erbliche Fehlbildungssyndrome wird zur Verbesserung prognostischer Aussagen und späteren Einschätzung des Wiederholungsrisikos erwartet. Betrachtet man die Entwicklungen der letzten Jahre, so zeigt sich ein Trend zur Frühdiagnostik. Studien zeigen denn auch, dass ein hoher Anteil von fetalen Fehlbildungen mit einer Entdeckungsrate von bis zu 80 Prozent bereits mit 12–14 SSW erkannt werden können (Bilardo et al. 2001, Becker et al. 2006, Blaas et al. 2014).

### **2.2.2.2 Ersttrimestertest**

Der in der Schweiz gegenwärtig von den involvierten Fachgesellschaften empfohlene Ersttrimestertest (ETT) ist ein Multiparametertest (siehe Unterkapitel 2.1.6) und besteht aus der Kombination einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung mütterlicher Serummarker in der 11.–14. SSW unter Einbezug des mütterlichen Alters. Im Ultraschall werden neben der Beurteilung der Anzahl und der Vitalität der Kinder das Alter der Schwangerschaft durch das Messen der Scheitel-Steiß-Länge des Kindes bestimmt und die für den ETT wichtige sogenannte Nackentransparenz des Kindes beurteilt. Je breiter sie ist, desto höher ist das Risiko für eine veränderte Chromosomenzahl (z. B. Trisomie 21). Darüber hinaus erlaubt sie eine Aussage über ein erhöhtes Risiko für bestimmte angeborene Organfehlbildungen.

Die NT-Messung liefert, wie erwähnt, von allen in den ETT eingehenden Parametern die besten Hinweise, um zwischen Schwangerschaften mit Trisomie 21 bzw. anderen Aneuploidien und nicht von Aneuploidien betroffenen Schwangerschaften zu unterscheiden (ca. 70-prozentige Detektionsrate für Trisomie 21). In Kombination mit mütterlichen Serummarkern wie dem freien  $\beta$ -hCG und dem *Pregnancy Associated Plasma Protein A* (PAPP-A) sowie unter Einbezug des mütterlichen Alters ist eine Entdeckungsrate von rund 90 Prozent bei einer Falsch-positiv-Rate von 5 Prozent bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel realistisch. Weitere sonografische Befunde wie Herzfehler, Femurlänge, Fehlen des

Nasenbeins können die Genauigkeit der Aussage über das Aneuploidierisiko zusätzlich verbessern. Die Berechnung des Risikos aus der Kombination der erhobenen Werte der verschiedenen Parameter sollte nach Empfehlung der Fachgesellschaften nach den zertifizierten Algorithmen der Fetal Medicine Foundation (FMF) des Vereinigten Königreichs oder der Partnerorganisation FMF Deutschland erfolgen. Beide integrieren konkrete Qualitätssicherungsmaßnahmen der technisch anspruchsvollen und kritischen NT-Messung. Risiken von 1:300 (*odds ratio*) zum Zeitpunkt der Untersuchung oder höher, d. h. Risiken von rund 0,5 Prozent für eine Chromosomenanomalie des Kindes, gelten als Indikation für einen invasiven Eingriff mit diagnostischer Untersuchung der Chromosomen aus Zellen der Chorionzottenbiopsie oder des Fruchtwassers. Dabei entspricht dieses Cut-off-Risiko dem A-priori-Risiko einer 35-jährigen Frau für ein Kind mit Trisomie, das früher als Indikation zu einem invasiven Eingriff galt. Die alleinige Berücksichtigung des mütterlichen Alters bei der Indikationsstellung zur invasiven Diagnostik entspricht heute nicht mehr dem diagnostischen Standard. Der ETT hat dazu beigetragen, dass eine sehr viel bessere Stratifizierung der Schwangerschaften erfolgt, für die ein erhöhtes Risiko für die häufigen Aneuploidien besteht (Ekelund et al. 2008). Eine invasive Diagnostik kann damit sehr viel gezielter angeboten und unnötige Eingriffe und deren Fehlgeburtsrisiko können vermieden werden.

### 2.2.2.3 NIPT

Dieser Test wird an der gesamten freien DNA im Plasma einer mütterlichen Blutprobe durchgeführt. Rund 90 Prozent dieser DNA stammen von der Mutter, rund 10 Prozent von der Plazenta (Kind; sogenannte *fetal fraction*). Dabei wird die Menge chromosomenspezifischer DNA-Fragmente nach Whole-Genome oder gezielter chromosomenspezifischer Hochdurchsatzsequenzierung (Walsh & Goldberg 2013) gemessen und mit einem Standard verglichen. Eine Extradosis Chromosom-21-spezifischer DNA bei Trisomie 21 in der fetalen DNA-Fraktion kann in der gesamten zellfreien DNA (cfDNA) mit mehrheitlich mütterlichem Beitrag bei ausreichender Sequenziertiefe zuverlässig ermittelt werden, auch wenn sich die Menge nur um wenige Prozent vom Standard unterscheidet. Ein alternativer technischer Ansatz beruht auf der Untersuchung von SNPs (single nucleotide polymorphisms) der cfDNA im Plasma sowie aus Lymphozyten der schwan-

geren Frau. Je nach verwendeter Technologie müssen verschiedene Einschränkungen in Bezug auf die erwünschten Ergebnisse berücksichtigt werden. Während sich beispielsweise nur die SNP-Technologie zum Nachweis von Triploidien eignet, kann nur die Mengenbestimmung chromosomenspezifischer DNA für einen NIPT bei Schwangerschaft nach Eizellspende verwendet werden.

### *Sensitivität des NIPT*

Es ist ebenfalls zu berücksichtigen, dass nur rund 10 Prozent der Menge zellfreier DNA im mütterlichen Blut fetalen Ursprungs sind. Dieser Anteil ist abhängig vom Schwangerschaftsalter und BMI der Mutter und kann zu niedrig sein, um ein Testergebnis zu erzielen. Prinzipiell scheint eine Untersuchung ab der vollendeten 9. Schwangerschaftswoche möglich. Präzise gesprochen handelt es sich bei der sogenannten „fetalen“ DNA um DNA aus der Plazenta, und genauer aus den Zytotrophoblastzellen. Aufgrund des aus den Untersuchungen an Chorionzottenbiopsien bekannten biologischen Phänomens plazentarer Mosaik, kann damit in ca. 1–2 Prozent der Situationen der fetale Chromosomensatz in der entnommenen Probe nicht mit dem tatsächlichen Chromosomensatz des Fötus übereinstimmen. Daraus ergeben sich falsch-positive oder falsch-negative Ergebnisse.

Bisher publizierte Serien bestätigen jedoch eine Sensitivität von über 99 Prozent und eine Falsch-positiv-Rate von deutlich unter 1 Prozent für die Trisomien 21 und 18, wobei die diagnostische Zuverlässigkeit für Trisomie 21 am günstigsten zu sein scheint. Für die Trisomie 13 und X-chromosomale Aneuploidien sind die Daten begrenzt, bzw. sie zeigen, dass die Sensitivität niedriger liegt (für eine Trisomie 13 bei etwa 90 Prozent). Weltweit wird der NIPT mittlerweile (trotz laufender Patentverfahren) von zahlreichen Firmen angeboten, die Zahl bereits untersuchter Schwangerschaften dürfte im Jahr 2015 bei mehreren Hunderttausend liegen (Agarwal et al. 2013; Dar et al. 2014; McCullough et al. 2014).

Eine Ausweitung der Tests auf andere Chromosomenanomalien neben den häufigen Trisomien wird bereits von einigen Labors bzw. Firmen angeboten. Dazu gehören zahlenmäßige Anomalien der Geschlechtschromosomen sowie auch einige Mikrodeletionssyndrome, d. h. Chromosomenveränderungen, die unterhalb des mikroskopischen Auflösungsvermögens einer Chromosomenuntersuchung liegen (siehe Unterkapitel 2.2.4.3).

### *Vorteile des Einsatzes des NIPT*

Trotz manchmal zu optimistischer Werbeversprechen von Anbietern gehen unabhängige Experten und Fachgesellschaften einhellig davon aus, dass der nicht-invasive Trisomietest aufgrund falsch-positiver und falsch-negativer Resultate nicht diagnostisch sein kann oder sein wird. Dies bedeutet, dass aus medizinischer Perspektive ein Schwangerschaftsabbruch erst nach einer Befundbestätigung durch eine invasive Untersuchung erfolgen sollte, wenn keine weitere, beispielsweise sonografische Evidenz für die Chromosomenanomalie besteht. Bei negativem Test wiederum verbleibt ein kleines Restrisiko für die untersuchten Trisomien sowie ein Risiko für alle anderen nicht untersuchten Chromosomenanomalien.

Aber auch wenn sein Einsatz begrenzt bleibt als fortgeschrittene Methode der Risikoermittlung (mit bisher unerreichter Leistungsfähigkeit), ist der NIPT als Durchbruch anzusehen, da er die Zahl invasiver Eingriffe drastisch zu reduzieren vermag. Die bisherigen publizierten Erfahrungen stammen mehrheitlich von Schwangerschaften mit erhöhtem Risiko für Trisomie 21, beispielsweise nach Ersttrimestertest. Aber auch erste Studien zur Leistungsfähigkeit des NIPT in einer Population mit nicht erhöhtem Trisomierisiko bestätigen seine Aussagekraft in dieser Population (Bianchi 2014). Erwartungsgemäss liegt nach weiteren Studien der positiv prädiktive Wert des Tests für Schwangerschaften mit niedrigem Risiko zwar leicht niedriger als bei schwangeren Frauen mit erhöhtem Ausgangsrisiko. Entscheidend ist aber, dass er weit über jenem des bisher gängigen Ersttrimestertests liegt und so unnötige invasive Eingriffe zu vermeiden hilft (Dar et al. 2014; Norton et al. 2015). Zu erwähnen ist ebenfalls, dass es nicht unrealistisch erscheint, dass hier bei seltenen Trisomien (namentlich Trisomie 13) die Wahrscheinlichkeit für ein falsch-positives Resultat grösser ist als für ein richtig-positives (Reiss & Cherry 2013). Neuere Nachuntersuchungen nach positivem NIPT-Befund bestätigen diese Zusammenhänge (Wang et al. 2015).

### *Perspektiven für den weiteren Einsatz des NIPT aus medizinischer Sicht*

Offen bleibt in der aktuellen medizinischen Debatte die Frage, ob und bei welchen Indikationen der NIPT in die klinische Praxis umgesetzt wird. Ein früher Einsatz bereits ab der vollendeten 9. und in der 10. Schwangerschaftswoche birgt das Risiko, dass die schwangere Frau fälschlicherweise beruhigt wird und andere Fehlentwicklungen des Kindes, die zuvor bei der NT-Messung im ETT



aufgefallen wären, unbeachtet bleiben oder erst viel später entdeckt werden. Seltener Chromosomenanomalien würden nicht mehr diagnostiziert werden. Es besteht damit die reale Gefahr, dass sich die Patientenversorgung qualitativ verschlechtern kann. Werden die Geschlechtschromosomen in den NIPT miteinbezogen, ist es grundsätzlich möglich, diesen auch zur Geschlechtsselektion zu verwenden.

In Schwangerschaften mit a priori niedrigem Risiko bleibt ebenfalls fraglich, ob bei einem Einsatz von NIPT zur erweiterten Risikoabschätzung die Untersuchung einiger Mikrodeletionssyndrome zweckmässig ist. Die Prävalenz submikroskopischer Anomalien wurde in klinischen Studien der Microarray-Anwendung bei invasiven Untersuchungen in solchen Niedrig-Risiko-Kollektiven auf 1,7 Prozent geschätzt (Wapner et al. 2012). Die Untersuchung einiger weniger Mikrodeletionen im NIPT würde dieses Risiko auf etwa 1,5 Prozent senken. Zu beachten ist hier auch, dass die Testsensitivität und -spezifität deutlich niedriger liegt und ein im NIPT angezeigtes Risiko wegen der erhöhten Falsch-positiv-Rate zu zusätzlichen invasiven Eingriffen führen kann.

Auf Antrag von Testanbietern wurde in der Schweiz zwischenzeitlich eine Regelung zur Integration des NIPT in die Schwangerenvorsorge etabliert. Das Bundesamt für Gesundheit hat die betroffenen Fachgesellschaften (Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe [SGGG], Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik [SGMG], Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin [SGUM] sowie weitere Fachverbände (Akademie für Feto-Maternale Medizin, Schwangerschaftskommission) angehört. Diese haben in einem gemeinsamen Votum dafür plädiert, allen schwangeren Frauen, die dies wünschen, einen NIPT auf Kosten der obligatorischen Krankenpflegeversicherung anzubieten. In Kenntnis der unter den gegenwärtigen Bedingungen sehr hohen Kosten dieses Vorgehens wurde als alternativer Vorschlag eine Beschränkung des Angebots auf Schwangerschaften mit einem Risiko  $> 1:1000$  bei einem vorgängigen ETT gemacht. Dabei wurde insbesondere die Notwendigkeit einer vorgeschalteten Ultraschalluntersuchung betont. Zeigt diese Auffälligkeiten oder liegt die NT über der 95. Perzentilen, ist eine invasive Abklärung die Methode der ersten Wahl, gegebenenfalls mit Einsatz eines Microarrays. Seit dem 15. Juli 2015 ist der NIPT für die Trisomien 13, 18, und 21 ab der 12. Schwangerschaftswoche bei Einlingsschwangerschaften und einem Risiko nach ETT von  $> 1:1000$  nun eine Leistung der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Ein-

zelheiten der Regelung können in den aktuellen Versionen der Analysenliste, der KLV sowie einem Faktenblatt des Bundesamtes eingesehen werden<sup>3</sup>).

### **2.2.3 Invasive diagnostische Untersuchungsverfahren**

Invasive Untersuchungen dienen der Gewinnung von Geweben, die embryologisch repräsentativ für die fetalen Gewebe sind. Zu diesen Geweben gehören Chorionzotten der Plazenta, Fruchtwasserzellen oder selten auch fetales Blut, an denen diagnostische Untersuchungen wie Chromosomenuntersuchungen oder Untersuchungen monogener Erkrankungen (s. u.) an DNA möglich sind. Die Gewebeentnahme erfolgt unter strikter Ultraschallkontrolle mittels einer Nadelpunktion durch die mütterliche Bauchdecke. Solche invasiven Eingriffe sind mit einem Fehlgeburtsrisiko von 0,5–1,0 Prozent (Tabor et al. 2010) verbunden. Eine Indikation ist bei erhöhtem Risiko für eine genetische Erkrankung zum weiteren diagnostischen Nachweis oder Ausschluss gegeben.

#### **2.2.3.1 Chorionzottenbiopsie**

Ab der 11. Schwangerschaftswoche kann eine Punktion der Plazenta durch die Bauchdecke der schwangeren Frau erfolgen, die abhängig vom Punktionszeitpunkt als Chorionzottenbiopsie (CVS) oder Plazentazentese bezeichnet wird. Ein oberes Zeitlimit für eine CVS in der Schwangerschaft gibt es nicht, sie kann technisch bis zum Zeitpunkt der Geburt durchgeführt werden. Nach mikroskopischer Dissektion und sorgfältiger Reinigung der Zotten mit dem Ziel, mütterliches Gewebe der Dezidua möglichst vollständig zu entfernen, erfolgt entweder eine Chromosomendirektpräparation oder ein Schnelltest zur Erkennung der häufigen zahlenmässigen Chromosomenstörungen. Aus dem Choriongewebe kann ebenfalls direkt DNA gewonnen werden, die zu einer Microarray-Untersuchung oder einer weiterführenden Diagnostik monogener Erkrankungen verwendet werden kann. Gegenüber der DNA-Extraktion aus nativen Fruchtwasserzellen ist die DNA-Menge erheblich höher, weshalb die CVS bei diesen Indikationen aus me-

---

<sup>3</sup> Siehe [www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/02874/04308/](http://www.bag.admin.ch/themen/krankenversicherung/02874/04308/), letzter Zugriff: 13. August 2015.

dizinischer Perspektive die Methode der Wahl sein sollte. Ein abschliessender mikroskopischer Chromosomenbefund kann nur nach Zellkultivierung und Aufarbeitung der Zellkulturen erstellt werden. Auch aus Zellkulturen kann DNA gewonnen werden (vgl. unten, Unterkapitel 2.2.4 für die Erläuterung aller hier erwähnten genetischen Untersuchungsmethoden).

### **2.2.3.2 Amniozentese**

Eine Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) kann ab der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, ein oberes Zeitlimit existiert hier ebenfalls nicht. Die im Punktat gewonnenen Amnionzellen stammen vorwiegend vom Fötus, z. B. aus den ableitenden Harnwegen, dem Nasen-Rachenraum und von anderen Lokalisationen. Allerdings bestehen Hinweise darauf, dass auch Zellen der Eihäute in Fruchtwasserzellkulturen wachsen oder entnahmebedingt (Plazentapassage) Zellen der Plazenta in eine Amnionzellkultur gelangen können.

An unkultivierten Zellen aus dem Punktat ist ein Schnelltest für die häufigen Aneuploidien möglich. Es folgt die Kultivierung der Amnionzellen, die nach entsprechender Aufarbeitung der Zellkultur eine mikroskopische Chromosomenuntersuchung erlaubt. Mosaikbefunde sind seltener als in der Chorionzottenbiopsie. Sowohl aus nativen Fruchtwasserzellen wie auch aus den Zellkulturen kann DNA zur Durchführung einer Microarray-Untersuchung als auch zur Untersuchung von monogenen Erkrankungen (s. u.) isoliert werden. Die DNA-Menge aus nativen Fruchtwasserzellen ist für viele Folgeuntersuchungen jedoch zu gering, sodass meist eine Kultivierung abgewartet werden muss.

### **2.2.3.3 Cordozentese**

Die Cordozentese bezeichnet eine Blutentnahme durch Punktion eines Nabelschnurgefässes, bei der ca. 0,5–2 ml fetales Blut gewonnen werden kann. Die Punktion erfolgt ultraschallgesteuert, erfordert jedoch eine spezielle Expertise und ist nicht überall verfügbar. Nachteilig ist der relativ späte Untersuchungszeitpunkt (frühestens 18., meist um die 20. Schwangerschaftswoche).

Analog zu Methoden bei postnatalem Blut kann eine mikroskopische Chromosomenuntersuchung mit Ergebnissen nach ca. 48–52 Stunden erfolgen. Chromosomenuntersuchungen aus fetalem Blut bieten sich an, wenn dieses aus anderen Gründen (z. B. Infektionsdiagnostik) gewonnen werden muss. Auch wenn die Untersuchung eines weiteren Gewebes (z. B. nach Mosaikdiagnose in Chorionzotten oder Amnionzellen) indiziert ist, kommt eine Untersuchung von Nabelschnurblut in Betracht.

#### **2.2.4 Genetische Untersuchungen**

Während im vorangehenden Abschnitt (2.2.3) die praktisch wichtigen Verfahren zur Gewinnung von Zellen für eine Untersuchung beschrieben wurden, folgt hier die Darstellung der heute relevanten genetischen Laboruntersuchungsmethoden in der pränatalen Diagnostik von Chromosomenanomalien und monogenen Erkrankungen.

Mutationen (pathogene Veränderungen des Genoms) können eine unterschiedliche Grösse haben. So führt der Austausch einer einzelnen Base in beiden Genkopien z. B. zur Sichelzellanämie. Das andere Extrem wäre eine Extrakopie des gesamten Genoms (drei statt zwei) bei der Triploidie. Letztere wird traditionell ebenso wie Trisomien (Extrakopie eines einzelnen Chromosoms) zuverlässig im Mikroskop erkannt. Auch Veränderungen der Chromosomenstruktur (z. B. Stückverluste oder Deletionen) sind mikroskopisch sichtbar, aber nur wenn sie grösser als etwa 10 Millionen Basenpaare sind. Der Untersuchungsansatz ist genomisch, d. h., es werden Zahl und Struktur aller Chromosomen angesehen. Kleinere Veränderungen können durch eine Vielzahl molekularer Untersuchungsverfahren („DNA-Tests“) erkannt werden, z. B. auch durch eine Sequenzierung, die traditionell jedoch nicht genomisch, sondern zur Klärung einer spezifischen Fragestellung (gezielt) eingesetzt werden.

Neue Untersuchungsverfahren haben die traditionellen Unterscheidungen aufgeweicht. Der chromosomale Microarray ist eine molekulargenetische Untersuchungsmethode zur genomischen Chromosomendiagnostik mit im Vergleich zum Mikroskop weit verbessertem Auflösungsvermögen (rund 50–100 Kilobasen in der Praxis im Vergleich zu 10 Megabasen). Die Hochdurchsatzsequenzierung

erlaubt die Sequenzierung nicht nur eines einzigen Gens oder weniger Gene, sondern sie ist prinzipiell genomisch oder in der Praxis heute mindestens teilgenomisch (gene-panels oder Exome) und erkennt die Veränderung einer einzelnen Base. Zusätzlich kann sie heute auch dazu benutzt werden, um die Kopienzahl einzelner Chromosomen- oder Chromosomenregionen festzustellen. Dies geschieht beim NIPT entweder dadurch, dass die Menge chromosomen-spezifischer DNA-Fragmente im mütterlichen Plasma gemessen wird oder eine Vielzahl von SNPs (single nucleotide polymorphisms) von Mutter und Kind verglichen wird.

Nachdem die mikroskopische Chromosomenuntersuchung und biochemische Untersuchungsmethoden über Jahre die einzigen verfügbaren Möglichkeiten waren, hat die Molekulargenetik auch diese Disziplin revolutioniert. Der Ausschluss numerischer Chromosomenanomalien ist auch heute noch die häufigste Indikation für eine pränatale Diagnostik. Die Weiterentwicklung neuer Technologien erlaubt jedoch auch die Diagnose submikroskopischer, d. h. nur mittels DNA-Untersuchung nachweisbarer Chromosomenanomalien.

Die Zahl der individuell selteneren monogen erblichen Störungen, die diagnostizierbar sind, steigt beständig an. Beginnend mit der 10. bis 11. Schwangerschaftswoche, kann heute praktisch während der gesamten Schwangerschaft bis unmittelbar vor der Geburt geeignetes Untersuchungsmaterial für eine Diagnostik gewonnen werden, die, falls erforderlich und abhängig von der Fragestellung, auch sehr rasche Befunde liefern kann. Meistens werden Chorion- bzw. Plazentazotten oder Amnionzellen, selten fetales Blut verwendet (vgl. dazu oben, Unterkapitel 2.2.3).

### **2.2.4.1 Schnelltests zur Aneuploidiediagnostik**

Ein Nachteil der mikroskopischen Chromosomendiagnostik ist die Untersuchungsdauer, die selbst bei optimaler Labororganisation minimal rund eine und in aller Regel etwa zwei Wochen beträgt. Eine limitierte Zahl numerischer Chromosomenanomalien (Chromosomen 13, 18, 21, X, Y) kann mit hoher Zuverlässigkeit mittels verschiedener Methoden an unkultivierten Zellen (Amnionzellen oder Choriongewebe) innerhalb von ein bis zwei Tagen untersucht werden (so-

genannte Schnelltests). Zu den gebräuchlichen Methoden gehören die Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) oder die molekulargenetische Untersuchung hochpolymorpher STRs (Short Tandem Repeats) nach Amplifikation durch PCR (Polymerasenkettenreaktion, sogenannte QF-PCR). Eine umfassendere, rasche Diagnostik erlaubt die Chromosomendirektpräparation, die allerdings nur an Zytotrophoblastenzellen der Plazenta möglich ist, aber auch DNA-basierte Verfahren wie beispielsweise die MLPA (Multiplex-Ligation-Probe-Amplification).

Die Chromosomendirektpräparation aus sich spontan teilenden Zellen des Zytotrophoblasten nimmt dabei eine gewisse Sonderstellung ein, da sie eine Chorionzottenbiopsie oder Plazentapunktion erfordert. Sie liefert dafür bereits eine mikroskopische Darstellung aller Chromosomen in einer gegenüber kultivierten Zellen allerdings reduzierten Präparationsqualität. Sie eignet sich damit für den Ausschluss aller numerischen und groben strukturellen Chromosomenanomalien. Besondere Beachtung muss dabei chromosomalen Mosaikbefunden geschenkt werden, die Einfluss auf das Ergebnis bzw. dessen Interpretation haben können. Embryologisch stammen die Zytotrophoblastenzellen vom Chorionektoderm, während das Chorionmesenchym mesodermaler Herkunft ist. In ca. 1–2 Prozent der Untersuchungen zeigt sich eine Diskrepanz der Chromosomenkonstitution dieser beiden Zellpopulationen, die auch als plazentares Mosaik bzw., wenn sie den Fötus mitbetreffen, als fetoplazentares Mosaik bezeichnet wird. Dieses Phänomen und seine praktischen Konsequenzen sind gut bekannt (s. oben, Unterkapitel 2.1.5). Aufgrund seltener falsch-negativer oder falsch-positiver Befunde im Zusammenhang mit einem chromosomalen Mosaizismus in der fetoplazentaren Einheit ist für eine definitive Chromosomendiagnostik die zusätzliche Analyse kultivierter Zellen erforderlich. Bei Schnelltests an DNA, die aus frischen Chorionzotten gewonnen wird, kann der Anteil an Zytotrophoblastenzellen durch entsprechende labortechnische Verfahren (z. B. Verdau) gesenkt werden (Filges et al. 2011).

Die pränatalen Schnelltests ersetzen eine mikroskopische Chromosomenuntersuchung nicht. Eine Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch sollte aus medizinischer Sicht nicht allein aufgrund einer vorläufigen Diagnose nach einem sogenannten Schnelltest getroffen werden. Die entsprechende Diagnose gilt – medizinisch gesehen – dann als genügend erhärtet, wenn vom Test unabhängige Evidenz für ein Vorliegen der Chromosomenanomalie besteht, beispielsweise durch einen sonografischen Nachweis typischer Symptome. Eine Aussage zur

Struktur der untersuchten Chromosomen ist bei DNA-basierten Verfahren nicht möglich. Anomalien der nicht untersuchten Chromosomen sind nicht ausgeschlossen. Die Sensitivität für numerische Anomalien der untersuchten Chromosomen ist generell sehr hoch. Allerdings können in der Gruppe der Schwangerschaften mit auffälligem Ultraschallbefund bis zu einem Drittel aller krankhaften Anomalien mit dem Schnelltest nicht diagnostiziert werden, da es sich oft um seltenere strukturelle Veränderungen handelt. Untersuchungserfolg und diagnostische Sicherheit hängen von der Probenqualität ab. Eine Kontamination der Fruchtwasserprobe mit mütterlichem Blut kann das Ergebnis verfälschen, sodass in dieser Situation kein Schnelltest durchgeführt werden kann.

#### **2.2.4.2 Mikroskopische (konventionelle) Chromosomenuntersuchung**

Für die mikroskopische Chromosomenuntersuchung, die bis heute noch als Goldstandard der pränatalen genetischen Diagnostik anzusehen ist, müssen Zellen der Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserzellen in einer Kultur zum Wachstum, d. h. zur Teilung, gebracht werden. Danach werden Chromosomen aus den Zellen der angelegten Zellkultur präpariert. Färbetechniken (sogenannte Bänderungsverfahren) erlauben die darauffolgende Chromosomenanalyse mit Identifizierung und struktureller Analyse der Chromosomensätze in einer festgelegten Mindestanzahl von Zellen. Neben der aufwendigen und zeitintensiven Zellkultivierung und Chromosomenpräparation liegt ein diagnostischer Nachteil der mikroskopischen Chromosomenuntersuchung in ihrer begrenzten Auflösung, welche die Diagnose von numerischen Chromosomenanomalien und solchen Strukturanomalien, die eine gewisse Grösse überschreiten (ca. 5–10 Millionen Basenpaare), erlaubt. In Abhängigkeit vom Kontraktionsgrad der Chromosomen bei der mikroskopischen Beurteilung, die im Chromosomenbefund als geschätzte Bandenzahl des haploiden Satzes angegeben werden soll, ist diese Grenze variabel. Dies bedeutet letztlich, dass die gleiche diskrete Strukturveränderung bei einer Untersuchung erkennbar sein kann und bei einer anderen nicht, ohne dass ein Versäumnis des Labors vorliegt.

### **2.2.4.3 Hochauflösende Chromosomenuntersuchung mittels chromosomaler Microarrays (CMA)**

Chromosomenstrukturveränderungen können nach den üblichen Bänderungsverfahren unter dem Mikroskop nur dann erkannt werden, wenn sie mehr als ca. 5–10 Millionen Basenpaare umfassen. Der Einsatz von hochauflösenden DNA-basierten Chip-Verfahren zur Chromosomenuntersuchung (chromosomaler Microarray, CMA, auch molekulare Chromosomenuntersuchung) in der postnatalen Diagnostik von Patienten mit Entwicklungsstörungen (Fehlbildungssyndrome, syndromale und nicht syndromale mentale Retardierung) hat in den letzten Jahren jedoch gezeigt, dass bei 10–20 Prozent der Patienten mit unauffälliger Chromosomenuntersuchung ursächlich deutlich kleinere strukturelle Anomalien vorliegen, die als submikroskopische Chromosomenanomalien oder Kopienzahlvarianten (Copy Number Variants, CNV) bezeichnet werden (Lee et al. 2007, Rodriguez-Revenga et al. 2007). Die Auflösung der CMAs und damit auch die untere Nachweisgrenze von Kopienzahlvarianten ist letztendlich abhängig vom verwendeten Microarray, von dem technisch verschiedene Designs existieren. Allgemein erlauben CMAs eine Auflösung, die bis zu 10–1000-fach höher ist als eine mikroskopische Chromosomenuntersuchung. Neuere Entwicklungen zielen auf eine immer höhere Auflösung ab.

In der Postnataldiagnostik wurden in den letzten Jahren auf diese Weise neue bisher unbekannte Mikrodeletions- und Duplikationssyndrome beschrieben, aber auch viele sehr seltene und individuelle Chromosomenstörungen, die zu Krankheitsbildern mit multiplen Fehlbildungen und/oder mentaler Retardierung sowie Autismus führen. Für die genannten postnatalen Indikationen hat daher seit Ende 2010 die molekulare Chromosomenuntersuchung die mikroskopische Chromosomenuntersuchung als Erstuntersuchung verdrängt (Miller et al. 2010; Manning et al. 2010).

In der pränatalen Diagnostik wurde der Einsatz von CMAs zunächst mit Zurückhaltung gesehen. Aus der postnatalen Anwendung wissen wir, dass jedes Individuum neben den möglichen krankheitsverursachenden Kopienzahlvarianten auch sehr individuell unterschiedliche gutartige (benigne) Kopienzahlvarianten trägt, die keine gesundheitlichen Folgen haben. Im Einzelfall kann es jedoch schwierig bis unmöglich sein, zu beurteilen, ob eine Variante für eine Krankheit verantwortlich ist, wenn Datenbanken und Literatur diese bisher nicht beschrei-



ben. Das mögliche Vorkommen solcher Varianten, die zur Verunsicherung der Eltern führen können, sowie fehlende Erfahrung mit sinnvollen pränatalen Indikationen und Standardisierungsaspekte des Verfahrens waren somit für den zurückhaltenden Einsatz der CMA-Diagnostik in der Pränataldiagnostik verantwortlich (Friedman 2009).

In allerdings zahlenmässig noch beschränkt verfügbaren Studien zeigte sich dann eine erhöhte Detektionsrate von etwa 4–10 Prozent ursächlicher submikroskopischer Chromosomenanomalien in Schwangerschaften mit auffälligem Ultraschallbefund, aber unauffälliger mikroskopischer Chromosomenuntersuchung. Ende 2009 wurde dann vom American College of Obstetrics and Gynecology (ACOG) die CMA-Diagnostik als Zusatzdiagnostik vorgeschlagen, wenn bei auffälligem Ultraschallbefund mit fetalen Fehlbildungen ohne klinische Diagnose und unauffälliger mikroskopischer Chromosomenuntersuchung die diagnostischen Möglichkeiten erschöpft sind (ACOG 2009). In der Folge wurde in gross angelegten klinischen Studien (Wapner et al. 2012) bestätigt, dass in Patientenkollektiven mit fetalen Strukturanomalien der Nachweis von Chromosomenaberrationen, die für eine Krankheit mitverantwortlich sind, bei etwa 6 Prozent liegt. 2013 wurde daher von der ACOG die Microarray-Untersuchung auch für Pränataldiagnostik als Erstuntersuchung nach Ultraschalldiagnose fetaler Strukturanomalien empfohlen. Die Studien zeigten auch, dass in einem Kollektiv von Patientinnen mit niedrigem Risiko (keine Ultraschallauffälligkeiten, Untersuchung auf Wunsch der Patientin oder mütterliches Alter als alleinige Indikation) die Detektionsrate submikroskopischer klinisch relevanter Anomalien bei etwa 1,7 Prozent liegt.

Ein Nachteil dieses hochauflösenden Verfahrens liegt jedoch weiterhin in der Tatsache, dass Anomalien entdeckt werden, deren klinische Bedeutung (noch) unbekannt ist, oder dass sogenannte Zufallsbefunde generiert werden können. Diese umfassen beispielsweise einen kleinen Chromosomenstückverlust, der eine monogene Erkrankung aufdecken kann, weil er ein Gen für eine dominante Erkrankung einschliesst, die erst im Erwachsenenalter ausbricht. Beispiele hierfür wären eine Tumorerkrankung oder eine schwere, vielleicht bisher auch unheilbare neurologische Erkrankung. Eventuell kann ein solcher Befund dann auch eine Bedeutung für die werdenden Eltern selbst haben, wenn die Veränderung von ihnen vererbt wurde und sie davon keine Kenntnis hatten, weil sie bisher selbst nicht erkrankt sind. Vergleichsweise sind solche Befunde eher selten. Eine limitierte Zahl von Studien lassen eine Grössenordnung von etwa 0,2 Pro-

zent für das Vorkommen solcher Befunde in den untersuchten Patientenkollektiven annehmen (Bruno et al. 2011). Trotzdem muss diese Möglichkeit vor der Durchführung der Untersuchung mit den Patientinnen besprochen werden. Sie müssen ihr Recht auf Nichtwissen geltend machen können, wenn sie beispielsweise eine Mitteilung solcher Befunde nicht wünschen (vgl. zur Thematik der Zufallsbefunde auch Unterkapitel 6.1.9).

Der aktuell gängige praktische Ansatz besteht darin, Patientinnen mit einem hohen Risiko für Chromosomenanomalien und unauffälligem Schnelltest nach Ausschluss der häufigen Aneuploidien eine hochauflösende Microarray-Untersuchung anzubieten. Ansätze, die mikroskopische Chromosomenuntersuchung generell durch CMAs mit einer für die klinische Indikation geeigneten Auflösung anzupassen, werden gegenwärtig international diskutiert (Srebniak et al. 2013; Filges et al. 2012).

#### **2.2.4.4 Monogene Erkrankungen**

Mutationen in rund 4000 der insgesamt etwa 20'000 Gene des Menschen sind heute als klar krankheitsverursachend identifiziert. Die Zahl wird in den nächsten Jahren weiter steigen. Pränatale Untersuchungen dieser monogenen Erkrankungen kommen insbesondere bei solchen mit ernstesten Symptomen in Betracht (z. B. Cystische Fibrose, Hämoglobinopathien).

Heutiger diagnostischer Standard ist die molekulargenetische Untersuchung bekannter familiärer Sequenzmutationen in einer Schwangerschaft an DNA, die aus Chorionzotten isoliert wird. Diese Untersuchung ist möglich in Familien, in denen ein erhöhtes Erkrankungsrisiko für das werdende Kind besteht, die familiäre Mutation bereits bei betroffenen Familienmitgliedern bekannt ist, und in denen die Eltern eine Pränataldiagnostik wünschen. Ein Beispiel wäre eine Familie mit einem von Muskeldystrophie Duchenne betroffenen Jungen und einer Mutter mit nachgewiesener Überträgerschaft. Ein Sohn hätte bei X-gekoppelter Vererbung ein Risiko von 50 Prozent, die Mutation geerbt zu haben und zu erkranken. Eine weitere Beispielsituation wäre die nachgewiesene Überträgerschaft beider Eltern für eine rezessive Erkrankung, wie z. B. bei Hämoglobinopathien, Cystischer Fibrose oder seltenen Stoffwechselerkrankungen mit einem Erkrankungs-

risiko von 25 Prozent bei Kindern. Voraussetzung in allen Fällen ist die Identifizierung der verantwortlichen Mutation und nachgewiesene Überträgerschaft bei den Eltern.

In der Praxis ist es in der Schweiz nur erschwert möglich, ein Familienmitglied mit genetischer Erkrankung (Indexpatient) zu untersuchen. Darüber hinaus sind Untersuchungen auf Überträgerschaft bei klinisch Gesunden keine Leistung der obligatorischen Krankenpflegeversicherung. Diese Untersuchungen sind jedoch die Voraussetzung einer Pränataldiagnostik bei Angehörigen.

Die Krankenversicherer lehnen in zunehmendem Masse die Untersuchungen bei Betroffenen unter Begründung der fehlenden Wirtschaftlichkeit, Zweckmässigkeit und Wirksamkeit (sogenannte WZW-Kriterien) ab, wenn therapeutische Massnahmen für den Betroffenen nicht ausreichend belegt werden, ungeachtet der Konsequenzen für die weiteren Familienmitglieder. Die Versicherer tragen damit nicht nur zu einer Blockierung der Diagnosestellung bei Betroffenen bei, sondern verhindern international anerkannte medizinische Standards einer adäquaten Familienberatung sowie die Option einer Pränataldiagnostik.

Ein ungezieltes „Screening“ einer Vielzahl von Genen während der Schwangerschaft ist auch heute trotz sich etablierender Hochdurchsatzsequenzierverfahren, die die parallele Sequenzierung mehrerer Gene erlauben (sogenannte Panel-Sequenzierung), aufgrund der zeitlichen und anderer Limitationen sowie bisher nicht untersuchter Implikationen in der Praxis kaum durchführbar (zu zukünftig allenfalls sich eröffnenden Möglichkeiten siehe Unterkapitel 2.3.2).

Tabelle 1 gibt einen Überblick über aus medizinischer Sicht empfohlene Untersuchungsoptionen in Abhängigkeit von der Indikation, die sich individuell jedoch am Wunsch der Eltern sowie an der lokalen Verfügbarkeit orientieren müssen.

**Tabelle 1:**      *Untersuchungsoptionen bei unterschiedlichen Indikationen*

<b>Indikation</b>	<b>Risikoabschätzung</b>	<b>Weitere Abklärung</b>
Keine erkennbare Risikoerhöhung	ETT Auf Wunsch: NIPT	NIPT, CVS oder AC bei erhöhtem Risiko
Vorangegangenes Kind mit Trisomie	ETT Auf Wunsch: NIPT	NIPT, CVS oder AC bei erhöhtem Risiko Alternativ: CVS oder AC ohne Risikoabschätzung
Überträgerschaft für familiäre Chromosomenanomalie	keine	CVS, wenn nicht möglich AC, ggf. mit CMA
Überträgerschaft für monogene Erkrankung	keine	CVS, DNA-Test; Chromosomenanalyse
Hohes Risiko bei ETT	–	CVS oder AC, CMA
Verdächtige Ultraschallbefunde für Chromosomenanomalie	keine	CVS oder AC, CMA
Verdächtige Ultraschallbefunde für monogene Erkrankung	keine	CVS oder AC, DNA-Test, wenn möglich; CMA

AC = Amniozentese; CMA = Microarray; CVS = Chorionzottenbiopsie;  
ETT = Ersttrimestertest; NIPT = Nicht-invasiver (genetischer) Pränataltest

### **2.2.5 Einfluss der pränatalen Diagnostik auf die Zahl der Lebendgeburten von Kindern mit Behinderung am Beispiel der Trisomie 21<sup>4</sup>**

Im Kontext einer Technikfolgenabschätzung zu den Entwicklungen der pränatalen genetischen Diagnostik ist der Einfluss dieser Entwicklungen auf die Anzahl geborener Kinder mit einer Behinderung von zentralem Interesse. Daher werden

<sup>4</sup> Das gesamte Kapitel 2.2.5 (statistische Angaben inkl. Modellsimulation) wurde von Christian Bolliger verfasst, der auch für Kapitel 3 dieser Studie verantwortlich zeichnet.

in diesem Abschnitt auf Basis verfügbarer Statistiken und einer einfachen Simulationsrechnung Überlegungen und Analysen zum Zusammenhang zwischen der Entwicklung der pränatalen Diagnostik und der Anzahl Kinder mit einer Behinderung angestellt. Hierzu eignet sich das Beispiel der Trisomie 21 gut, weil sich hier mit dem NIPT unlängst ein technologischer Entwicklungsschub ereignet hat.

### **2.2.5.1 Einflussfaktoren für die Zahl der Lebendgeburten bei Kindern mit Trisomie 21**

Es kann davon ausgegangen werden, dass folgende Faktoren beeinflussen, wie viele Kinder mit Trisomie 21 geboren werden:

- Zahl der Geburten: Je mehr Kinder geboren werden, desto höher ist die Anzahl Schwangerschaften mit Trisomie 21 und – bei gleichbleibenden anderen Einflussfaktoren – somit auch die Anzahl Geburten von Kindern mit Trisomie 21.
- Alter der schwangeren Frauen: Da die Wahrscheinlichkeit von Trisomie 21 mit dem Alter der Mutter zunimmt, prägt die altersbezogene Zusammensetzung der schwangeren Frauen den Anteil Föten mit Trisomie 21 (Prävalenz in der Schwangerschaft). Bleiben alle anderen Einflussfaktoren konstant, so nimmt mit steigendem Durchschnittsalter der schwangeren Frauen die Anzahl geborener Kinder mit Trisomie 21 zu.
- Haltung der schwangeren Frauen und ihrer Partner: Je grösser der Anteil der Frauen ist, die bereit sind, ein Kind mit Trisomie 21 anzunehmen, desto weniger Schwangerschaftsabbrüche erfolgen. Diese Haltung kann zum Ausdruck kommen durch den Verzicht auf vorgeburtliche Risikoabklärungen (Ultraschall, ETT, NIPT) oder invasive Diagnostik oder auch durch den Entschluss nach erfolgten Abklärungen, ein Kind mit Trisomie 21 zu behalten.
- Leistungsfähigkeit der pränatalen Diagnostik: Je besser mit den zur Anwendung kommenden Methoden Föten mit Trisomie 21 erkannt werden können (Sensitivität), desto niedriger wird die Anzahl lebendgeborener Kinder sein (solange alle anderen Einflussfaktoren konstant bleiben).
- Verfügbarkeit der pränatalen Diagnostik: Je leichter die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik für die schwangeren Frauen verfügbar sind (Informa-

tion, Preis, Zugänglichkeit), desto niedriger wird die Anzahl lebendgeborener Kinder sein (solange alle anderen Einflussfaktoren konstant bleiben).

Ein weiterer Einflussfaktor der Anzahl Lebendgeburten ist die Rate der Spontanaborte von Föten mit Trisomie 21. Dieser Anteil kann jedoch unabhängig von den anderen hier beschriebenen Faktoren als konstant angenommen werden.

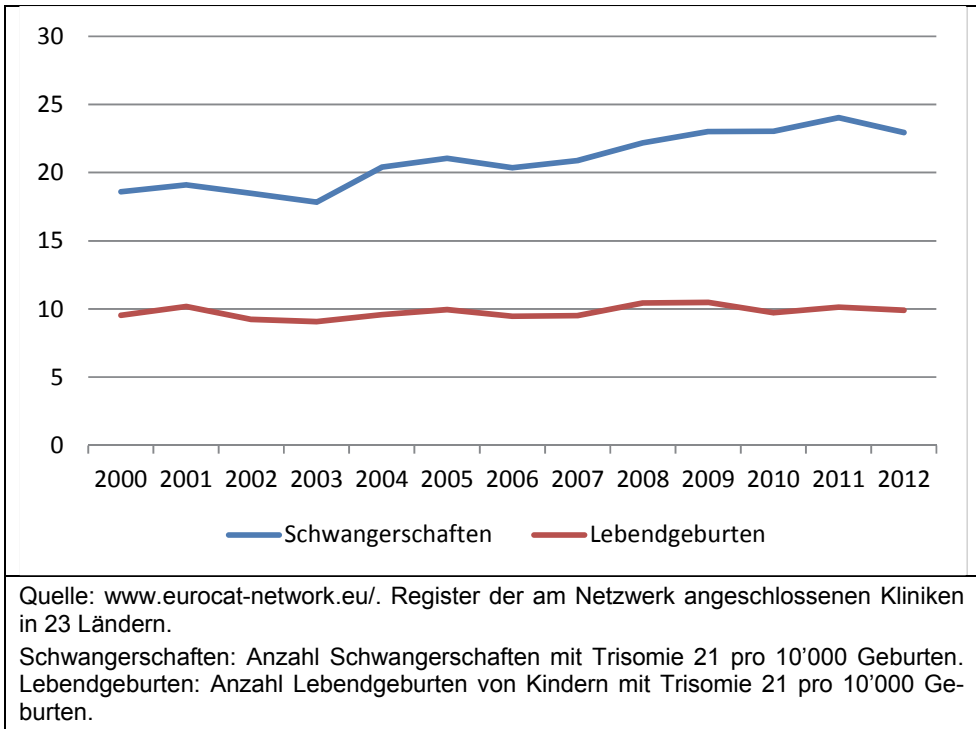
### **2.2.5.2 Erhebungen des EUROCAT-Netzwerks**

Seit 1979 werden im Rahmen des Netzwerks European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) an heute 43 Kliniken in 23 europäischen Ländern Register unter anderem über das Auftreten von Trisomie 13, 18 und 21 geführt.<sup>5</sup> Die Gesamtzahl der dort registrierten Schwangerschaften, bei denen der Fetus eine Trisomie aufweist, ergibt sich aus der Summe der registrierten Lebendgeburten mit Trisomie plus der diagnostizierten Fälle, auf die ein Schwangerschaftsabbruch erfolgte, plus der Fehlgeburten von Föten mit Trisomie. Als einzige schweizerische Klinik beteiligt sich das Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) in Lausanne an diesem Netzwerk.

Für den Zeitraum der Jahre 2000 bis 2012 zeigt sich in diesen Registern eine relative Zunahme der Gesamtzahl an Schwangerschaften mit Trisomie 21 (Abbildung 3). Diese Zunahme kann vor allem durch das zunehmende Durchschnittsalter der Mütter erklärt werden (Loane et al. 2013). Gleichzeitig hat aber die Anzahl der Lebendgeburten von Kindern mit Trisomie 21 im Durchschnitt aller Register pro 10'000 Geburten stagniert. Wurden im Jahr 2000 noch rund die Hälfte aller Föten mit Trisomie 21 geboren, so waren es 2012 noch 43 Prozent. Die Autorinnen und Autoren des EUROCAT-Netzwerks führen dies auf eine zunehmende Verbreitung des pränatalen Screenings zurück (Loane et al. 2013, S. 29).

---

<sup>5</sup> [www.eurocat-network.eu/](http://www.eurocat-network.eu/); letzter Zugriff: 15. April 2015. Aktuell decken die Register 29 Prozent der Geburten in Europa ab.



**Abbildung 3:** Schwangerschaften und Geburten mit Trisomie 21 in Europa, 2000–2013

Insgesamt zeigt sich im Vergleich des Registers des CHUV mit den gesamteuropäischen Zahlen eine – altersbedingt – deutlich höhere Anzahl Schwangerschaften mit Trisomie 21, aber gleichwohl eine niedrigere Anzahl Lebendgeburten (Tabelle 2). Während im Durchschnitt aller EUROCAT-Register 47 Prozent der Schwangerschaften mit Trisomie zu einer Lebendgeburt führen, gilt dies im Einzugsgebiet des CHUV nur für 22 Prozent. Der stark unterdurchschnittliche Wert geht einher mit einem stark überdurchschnittlichen Anteil an vorgeburtlich diagnostizierten Fällen von Trisomie 21 (Loane et al. 2013, S. 29).

Eine weitere Auswertung des EUROCAT-Registers für den Zeitraum von 2008 bis 2012 zeigt, dass im Einzugsgebiet des CHUV 119 von 150 Fällen (79 Prozent) mit Trisomie 21 pränatal entdeckt wurden, was im internationalen Vergleich

einen hohen Wert darstellt.<sup>6</sup> Eine für die vorliegende Studie vorgenommene Auszählung dieser 31 nicht entdeckten Fälle ergibt folgende Informationen: In zwei Fällen kam es zu Fehlgeburten. Von den 29 geborenen Fällen hatten 21 ein unauffälliges Ergebnis des Ersttrimestertests. In drei Fällen verzichteten die schwangeren Frauen nach einem positiven Ersttrimestertest auf eine invasive Diagnostik. In den übrigen fünf Fällen fehlen Informationen. Die grosse Mehrheit der Geburten ging somit auf ein falsch-negatives Testergebnis zurück. Für die Westschweiz wird geschätzt, dass 85–95 Prozent der schwangeren Frauen einen Ersttrimestertest in Anspruch nehmen.<sup>7</sup> In einem deutschschweizerischen Medienbeitrag wird der Uptake bezüglich des Ersttrimestertests von Fachleuten auf lediglich 60–70 Prozent geschätzt.<sup>8</sup>

*Tabelle 2: Schwangerschaften und Geburten mit Trisomie 21: Vergleich CHUV mit EUROCAT Gesamt*

	CHUV, Lausanne	EUROCAT Gesamt
a. Schwangerschaften mit Trisomie 21 pro 10'000 Geburten	35,0	20,9
b. Lebendgeburten mit Trisomie 21 pro 10'000 Geburten	7,8	9,8
c. Anteil Lebendgeburten an Schwangerschaften mit Trisomie 21	22 %	47 %
d. Anteil pränatal diagnostizierter Fälle von Trisomie 21	79 %	
e. Anteil Schwangerschaftsabbrüche nach erfolgter pränataler Diagnose von Trisomie 21	97 %	

Quelle: [www.eurocat-network.eu/](http://www.eurocat-network.eu/). CHUV, Lausanne: Register des Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne; EUROCAT Gesamt: Register der am Netzwerk angeschlossenen Kliniken in 23 Ländern. (Eigene Berechnungen aufgrund der Daten von EUROCAT). Angaben a bis c: Geburten der Jahre 2000 bis 2012. Angaben d und e: Geburten 2008–2012.

Gemäss Auswertung der EUROCAT-Daten entscheiden sich die meisten Frauen *nach* einer pränatalen Diagnose von Trisomie 21 für einen Schwangerschafts-

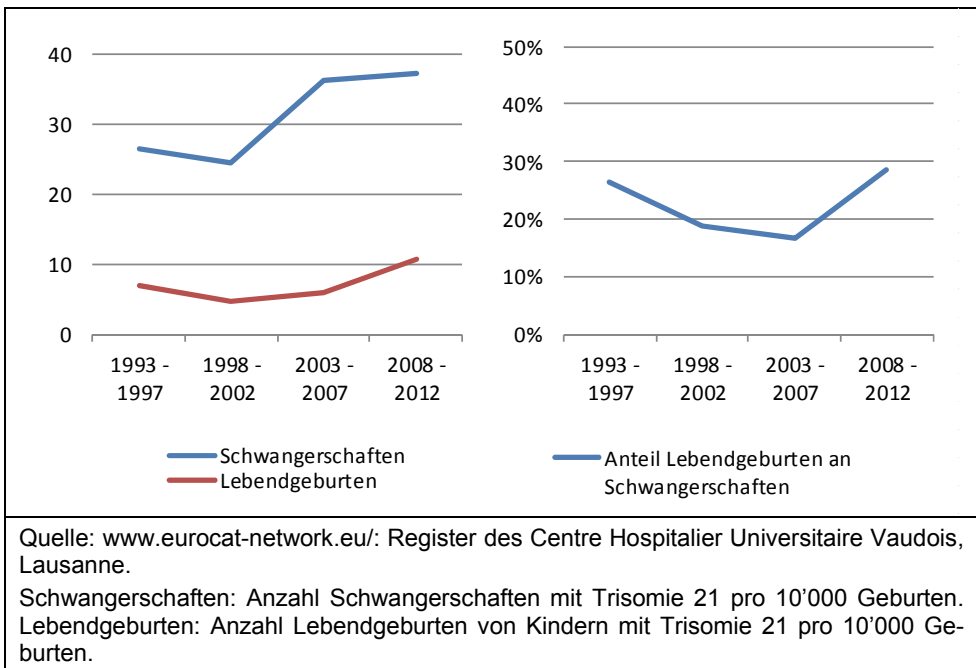
<sup>6</sup> [www.eurocat-network.eu/PrenatalScreeningAndDiagnosis/PrenatalDetection\(PD\)Rates](http://www.eurocat-network.eu/PrenatalScreeningAndDiagnosis/PrenatalDetection(PD)Rates), letzter Zugriff: 14. August 2015.

<sup>7</sup> Zwölf der nicht diagnostizierten Geburten mit Trisomie 21 erfolgten am CHUV.

<sup>8</sup> [www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/](http://www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/), letzter Zugriff: 10. Juli 2015.



abbruch: Von 2008 bis 2012 wurde in 115 der 119 Fälle mit pränataler Diagnose (97 Prozent) ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt. In den im Rahmen der vorliegenden Studie durchgeführten Interviews wurde der Anteil von Schwangerschaftsabbrüchen nach erfolgter Diagnose auf rund 90 bis 95 Prozent geschätzt.



**Abbildung 4:** Schwangerschaften und Geburten mit Trisomie 21 am CHUV, 1992–2013

Registerdaten aus dem CHUV zum Vorkommen von Trisomie 21 liegen seit anfangs der 1990er-Jahre vor. Aufgrund der vergleichsweise geringen Anzahl Fälle pro Jahr wurden für die Darstellung der zeitlichen Entwicklung immer fünf Jahre zusammengefasst. Abbildung 4 zeigt in dieser Beobachtung über 20 Jahre keinen einheitlichen Trend. Die Anzahl registrierter Schwangerschaften und Lebendgeburten mit Trisomie 21 ging um die Jahrtausendwende zunächst zurück, bevor beide Kennzahlen anstiegen (linke Grafik). Auch der Anteil lebendgeborener Kinder mit Trisomie 21 an der Gesamtzahl der Schwangerschaften verändert sich (rechte Grafik). Bis in die Phase 2003–2007 ist ein Rückgang zu beobach-

ten, danach eine deutliche Zunahme: 2008 bis 2012 wurden 29 Prozent der Schwangerschaften mit Trisomie 21 ausgetragen, während der Anteil der Schwangerschaftsabbrüche zurückging.

### 2.2.5.3 Erhebungen und Berechnungen des Bundesamts für Statistik

Gemäss der medizinischen Statistik der Krankenhäuser (Bundesamt für Statistik) hat die Anzahl der Geburten von Kindern mit Trisomie 21 in der Schweiz von 2003 bis 2012 – mit starken jährlichen Schwankungen – zugenommen. Abbildung 5 zeigt, dass dieser Trend nicht allein auf die allgemeine Zunahme der Geburten zurückgeführt werden kann, steigt doch auch die relative Häufigkeit von weniger als 6 Fällen pro 10'000 Lebendgeburten auf mehr als 10 Fälle an.

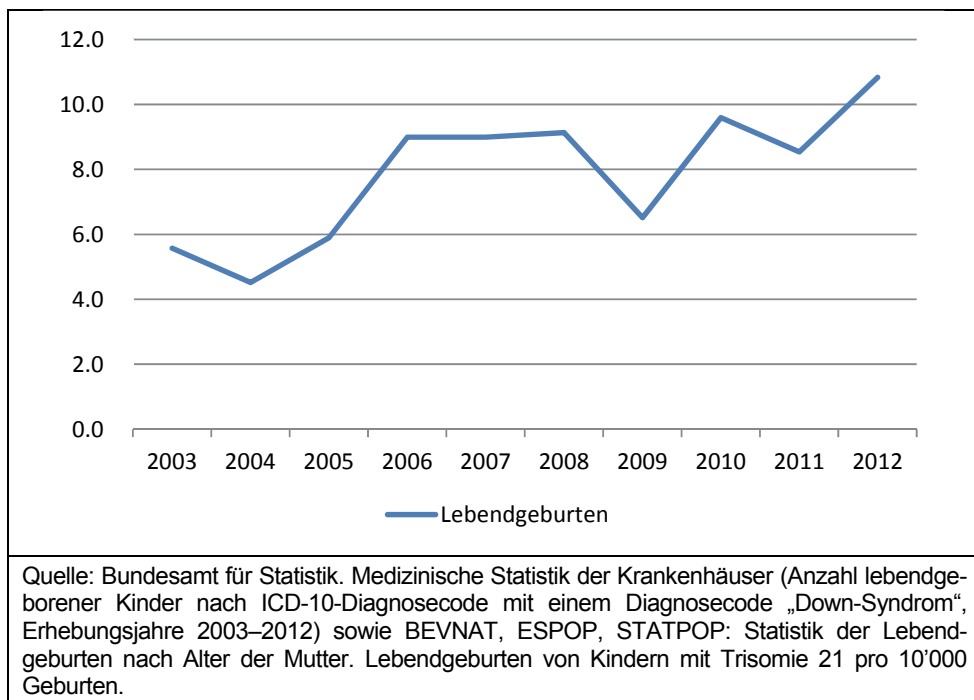
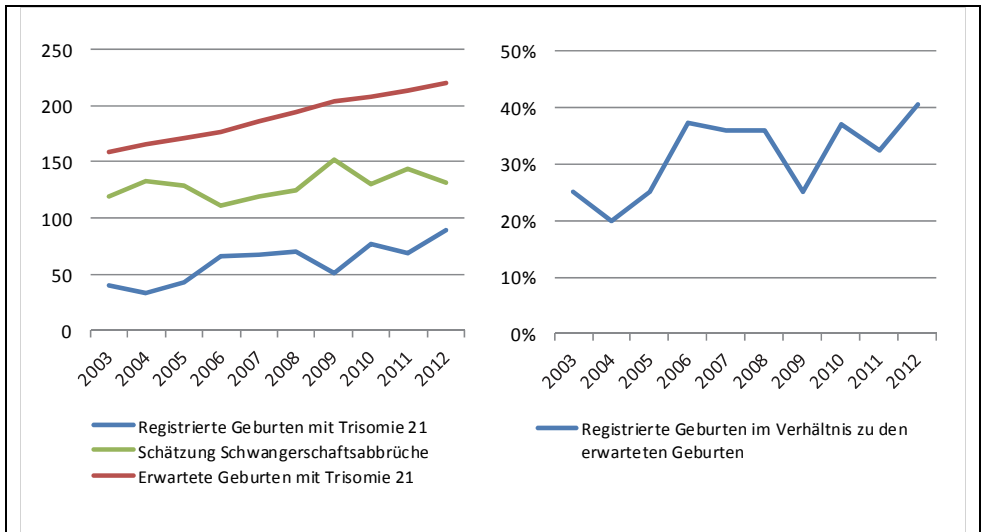


Abbildung 5: Lebendgeburten mit Trisomie 21 in der Schweiz

Eine zusätzlich vom BfS durchgeführte Berechnung erlaubt detailliertere Aussagen darüber, wie gut die absolute Zunahme an registrierten Geburten mit Trisomie demografisch (Anzahl Geburten, Alter der Mütter bei der Geburt) erklärt werden kann (Abbildung 6). Hierzu hat das Bundesamt für Statistik basierend auf der realen Altersverteilung der gebärenden Frauen und den dazugehörigen Wahrscheinlichkeiten von Trisomie 21 berechnet, wie viele Lebendgeburten von Kindern mit Trisomie 21 zu erwarten wären, wenn keine dieser Schwangerschaften abgebrochen würde. Die durch Spontanaborte verloren gegangenen Föten mit Trisomie 21 sind in dieser Statistik bereits herausgerechnet, weil sich das BFS auf die altersbedingten Wahrscheinlichkeiten für Trisomie bei der Geburt stützt.

In diesem Zeitraum stieg nicht nur die Anzahl der Geburten an, sondern auch das durchschnittliche Alter der Mütter. Dabei stieg die Anzahl der registrierten Lebendgeburten von Kindern mit Trisomie 21 insgesamt deutlich an, von 40 Geburten im Jahr 2003 auf den Höchstwert von 89 Geburten im Jahr 2012.

Wären indes alle Föten mit Trisomie 21 ausgetragen worden, so wäre aufgrund des steigenden Alters der Mütter und der Zunahme an Geburten die Anzahl von 159 auf 220 gestiegen (linke Grafik). Aufgrund der Differenz zwischen der erwarteten und der realisierten Anzahl Geburten lässt sich auch die Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche von Föten mit Trisomie 21 abschätzen. Auch diese Anzahl hat zugenommen.



Quellen: Bundesamt für Statistik. Medizinische Statistik der Krankenhäuser (Anzahl lebendgeborener Kinder nach ICD-10-Diagnosecode mit einem Diagnosecode „Down-Syndrom“, Erhebungsjahre 2003–2012) sowie BEVNAT, ESPOP, STATPOP: Statistik der Lebendgeburten nach Alter der Mutter.

Die vom BFS verwendeten Wahrscheinlichkeitsziffern für Trisomie 21 nach Alter der Mutter bei der Geburt stützen sich auf <http://singer.ch/nt2.php>.

**Abbildung 6:** Erwartete und tatsächliche Anzahl Lebendgeburten in der Schweiz, 2003–2012

Die rechte Grafik illustriert, wie sich das Verhältnis der registrierten Geburten zu den erwarteten Geburten entwickelt hat. Diese Werte bleiben unter 50 Prozent, somit übertraf in allen Jahren die geschätzte Zahl der Schwangerschaftsabbrüche (100 Prozent minus registrierte Geburten) jene der Geburten deutlich. Die Anteilswerte schwanken aber von Jahr zu Jahr stark. Insgesamt zeigen sie eine Tendenz nach oben: Im Jahr 2004 kam es bei rund 20 Prozent aller erwarteten Schwangerschaften mit Trisomie 21, bei denen keine Fehlgeburt erfolgte, zu einer Geburt, im Jahr 2012 waren es rund 40 Prozent. Eine Zunahme des Anteils Geburten mit Trisomie 21 an allen Schwangerschaften in jüngster Vergangenheit zeigt sich somit nicht nur im Einzugsgebiet des CHUV, sondern gesamtschweizerisch.

Die Zunahme an Geburten von Kindern mit Trisomie 21 in diesem Zeitraum kann somit nicht alleine demografisch erklärt werden, sondern sie ist stärker, als aufgrund der Zunahme an Geburten und dem steigenden Alter der Mütter bei der Geburt zu erwarten gewesen wäre. Folgende Gründe für diese demografisch bereinigte Zunahme können diskutiert werden:

- *Aussagekraft der Statistik:* Zwei Einschränkungen sind zur Aussagekraft der Statistik zu machen. Erstens hält das BFS fest, dass die medizinische Statistik der Krankenhäuser in den Anfangsjahren nicht alle Fälle mit Trisomie 21 vollständig erfasst habe, womit „ein Teil der Zunahme“ durch die heute vollständigere Erfassung erklärt werden könne. Auch äusserten befragte Mediziner teils Zweifel an der Vollständigkeit der Statistik. Zweitens: Die Zeitreihe ist relativ kurz und die Zahlen schwanken von Jahr zu Jahr stark, womit die Zunahme bis zu einem gewissen Grad zufällig sein könnte. Das Gros der Zunahme entfällt auf die Entwicklung von 2004 bis 2006, danach ist kein zunehmender Trend mehr auszumachen. Einschränkend sind auch Berechnungen zu erwähnen, welche zeigen, dass die Anzahl der bei der Invalidenversicherung (IV) registrierten Personen mit Trisomie 21 seit der Jahrtausendwende stagniert und seit 2007 sogar sinkt (Raio 2012). Umgekehrt verzeichnet das EUROCAT-Register des CHUV – zwar mit weniger Fällen, aber basierend nicht auf erwarteten, sondern realen Geburtenziffern – ebenfalls einen Anstieg (vgl. Abbildung 4). Keinen entscheidenden Einfluss auf die erwarteten Geburtenziffern haben die der Berechnung des BFS zugrunde gelegten altersbedingten Eintretenswahrscheinlichkeiten von Trisomie 21. Die abweichenden Werte in der Fachliteratur (Egan 2004; Hook et al 1983; Newberger 2001) führen nicht zu substantiell anderen Ergebnissen.
- *Leistungsfähigkeit und Verfügbarkeit der Diagnostik:* Die Zunahme fällt in einen Zeitraum, in der sich die Leistungsfähigkeit und Verfügbarkeit der Screenings und der Diagnostik von Trisomie 21 tendenziell verbessert haben dürfte, fällt doch in diese Jahre die breite Einführung von Qualitätssicherungsmassnahmen im seit Ende der 1990er-Jahre entwickelten Ersttrimestertest, welche mit einer steigenden Erkennungsrate einhergegangen sein dürfte (vgl. Unterkapitel 2.1.6). Geht man, wie oben erwähnt, davon aus, dass der Anteil Schwangerschaftsabbrüche nach durchgeführter Diagnostik gleichbleibend hoch ist, so wäre somit altersbereinigt eher eine Abnahme der Geburten zu erwarten gewesen.

- *Haltung der schwangeren Frauen:* Über die Bereitschaft der Frauen, ein Kind mit einer Trisomie anzunehmen, sind keine repräsentativen Daten verfügbar. Die Leistungsfähigkeit und Verfügbarkeit der Diagnostik spricht eher gegen eine demografiebereinigte Zunahme der Lebendgeburten mit Trisomie. Dazu kommen die Einschränkungen der Aussagekraft der Statistik. Es kann deshalb angenommen werden, dass die Bereitschaft der schwangeren Frauen, ein Kind mit Trisomie 21 anzunehmen, zwar tief geblieben ist, aber zumindest nicht weiter abgenommen hat. Zu vermuten ist angesichts der bekannt hohen Abbruchraten nach einer Diagnostik, dass eine nicht zu vernachlässigende und zumindest gleich gross bleibende Minderheit der schwangeren Frauen bewusst auf eine (vollständige) Risikobeurteilung und Diagnostik verzichtet und damit in Kauf genommen hat, dass ihr Kind Trisomie 21 haben könnte.

Festzuhalten ist zu den aktuell verfügbaren statistischen Erhebungen, dass sie die Einführung des NIPT (2012) noch nicht berücksichtigen. Wie sich dieser Technologieschub auf die Anzahl Lebendgeburten mit Trisomie 21 auswirken könnte, wird nachfolgend näher beleuchtet.

#### **2.2.5.4 Simulation der Einführung des NIPT**

Um anzunähern, wie sich die Einführung des NIPT auswirken könnte, wurde eine einfache Modellsimulation durchgeführt. Diese erlaubt unter anderem eine Einschätzung darüber, wie sich die Anzahl Lebendgeburten von Kindern mit Trisomie 21 verändern könnte, wenn der NIPT den ETT als Ersttest ersetzt (oder als Zweittest ergänzt). Darüber hinaus gibt sie Hinweise dazu, wie sich der Bedarf an invasiver Diagnostik entwickeln könnte und wie sich die Entscheidungssituation der schwangeren Frauen und ihrer Partner verändert (zu den zugrunde gelegten Modellannahmen vgl. Anhang 1).

##### *Auswirkungen auf Lebendgeburten und Schwangerschaftsabbrüche*

Bei der angenommenen Prävalenz von Trisomie ist pro Jahr mit fast 300 Schwangerschaften zu rechnen, in denen der Fötus eine Trisomie 21 aufweist (299). Abbildung 7 zeigt, welche Verläufe die Schwangerschaft gemäss dem Simulationsmodell nimmt. Dabei wird unterschieden, ob zur Risikoabschätzung

einer Schwangerschaft der Ersttrimestertest oder der NIPT zur Anwendung kommt. Beim angenommenen Uptake von 70 Prozent werden sowohl unter NIPT als auch unter ETT 90 Fälle von Trisomie 21 nicht erkannt, weil auf einen pränatalen Test verzichtet wird. Der NIPT erkennt insgesamt 207 Fälle von Trisomie 21 richtig, während es beim ETT 188 sind. Das heisst umgekehrt, dass der ETT 21 Fälle von Trisomie 21 nicht erkennt, während es unter NIPT nur 2 sind.

Bei der angenommenen Abbruchrate von 90 Prozent nach einem positiven Befund ist somit unter ETT mit 169 Schwangerschaftsabbrüchen zu rechnen (57 Prozent aller Schwangerschaften mit Trisomie 21), während die schwangere Frau in 19 Fällen von einem Schwangerschaftsabbruch absieht. Unter NIPT ist mit 186 Abbrüchen zu rechnen (62 Prozent), in 21 Fällen wird auf den Abbruch verzichtet. Wird zur Risikoabschätzung allein der Ersttrimestertest eingesetzt, kommt es somit in 129 der 299 Fälle nicht zu einem Schwangerschaftsabbruch (43 Prozent). Wird hingegen allein der NIPT eingesetzt, so kommt es aufgrund der höheren Erkennungsrate nur in 112 Fällen nicht zu einem Schwangerschaftsabbruch (37 Prozent). Nach Abzug der Fehlgeburten verbleiben unter dem ETT 90 Lebendgeburten (30 Prozent), unter dem NIPT deren 79 (26 Prozent).

Einschränkend ist zur Simulation Folgendes festzuhalten: Angenommen wird, dass Abbrüche sowohl unter NIPT als auch unter ETT nur nach invasiver Diagnostik erfolgen. Sollte der NIPT dazu führen, dass die invasive Diagnostik vermehrt umgangen wird, besteht das Risiko zusätzlicher Schwangerschaftsabbrüche nach einem falsch-positiven Testergebnis.

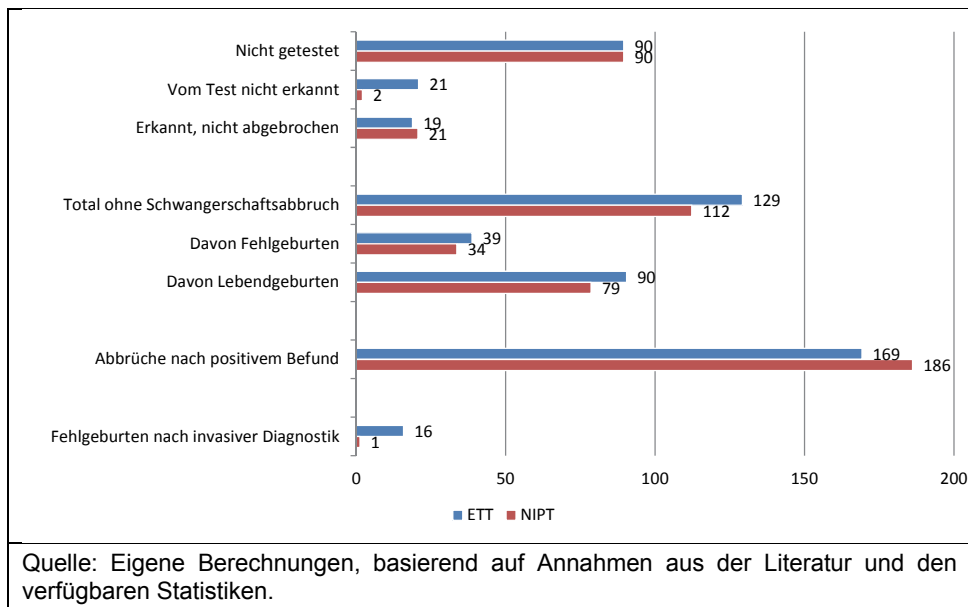


Abbildung 7: Auswirkungen einer Einführung des NIPT: Simulation

Die Zahl der Lebendgeburten dürfte sich somit gemäss der Simulation, gemessen an allen Schwangerschaften mit Trisomie 21, um 4 Prozentpunkte (oder um 12 Prozent) verringern, während die Zahl der Schwangerschaftsabbrüche nach einem positiven Befund um 5 Prozentpunkte (oder um 9 Prozent) steigt.

Anhand des Modells kann auch abgeschätzt werden, wie sich ein Einsatz des *NIPT als Zweittest* zur Validierung des ETT auswirken würde. Wird davon ausgegangen, dass der NIPT bei allen ETT mit einem auffälligen Ergebnis durchgeführt wird, werden von diesen Fällen gemäss der Sensitivität des NIPT wiederum 99 Prozent richtig erkannt, bei deren 2 jedoch nicht, was insgesamt zu einer schlechteren Erkennungsrate führen würde als bei einem Verzicht auf den ETT. Vorgeschlagen wurde deshalb auch, für die Durchführung des NIPT als Zweittest von einem anderen Cut-off-Wert beim ETT auszugehen, als er jetzt als Entscheidungsgrundlage für die Durchführung einer invasiven Diagnostik gilt (das heisst, dass ein NIPT schon durchgeführt wird, wenn der ETT eine Wahrscheinlichkeit von 1 zu 1000 anzeigt, während zuvor erst bei einer Wahrscheinlichkeit von 1 zu 300 von einem erhöhten Risiko ausgegangen wurde). Die Vergütungspraxis der



obligatorischen Krankenpflegeversicherung folgt diesem Vorschlag (vgl. Unterkapitel 3.4.1.1). Damit kann eine Erkennungsrate erreicht werden, die über derjenigen der aktuellen Praxis des ETT liegt.

Die mit der Simulation errechneten Werte sind nicht als präzise Berechnungen aufzufassen. Die Grössenordnungen z. B. der Anzahl tatsächlicher Lebendgeburten sowie der (fehlgeburtsbereinigten) Anzahl erwarteter Schwangerschaften mit Trisomie 21 kommen jedoch den weiter oben ausgewiesenen Angaben des BFS recht nahe, was auf eine akzeptable Schätzung schliessen lässt. Basierend auf der Simulation können folgende Schlussfolgerungen gezogen werden:

- Der grösste Teil der Kinder mit Trisomie 21 wird in der Schweiz geboren, weil die schwangeren Frauen die zur Verfügung stehenden Möglichkeiten pränataler Risikoabklärungen und Diagnostik nicht nutzen oder ausschöpfen. Es dürfte sich dabei zumindest teilweise um einen bewussten Verzicht handeln, zu einem anderen Teil aber auch um fehlende Information (Interviewaussagen). In dieser Gruppe wirkt sich der Ersatz des ETT durch den NIPT nicht aus, ausser man könnte annehmen, aufgrund des NIPT würde sich der Uptake verändern.
- Ein weiterer, weitaus kleinerer Teil wird geboren, weil mit dem der Diagnostik vorgeschalteten Testverfahren nicht alle Fälle von Trisomie 21 erkannt werden. Diesen Anteil würde der NIPT aufgrund seiner deutlich höheren Sensitivität stark reduzieren.
- Ein dritter, ebenfalls kleiner Teil der Kinder mit Trisomie 21 wird geboren, weil sich die Eltern nach Vorliegen eines positiven Befunds bewusst für die Fortsetzung der Schwangerschaft entschieden haben. In dieser Gruppe bewirkt eine Einführung des NIPT eine geringfügige Steigerung, weil mehr Schwangerschaften mit Trisomie 21 erkannt werden.

#### *Auswirkungen des NIPT auf die invasive Diagnostik*

Die Simulation erlaubt auch Aussagen darüber, wie sich eine Einführung des NIPT auf die Häufigkeit der Durchführung von Amniozentesen oder Chorionzottenbiopsien auswirkt. Legt man die oben erwähnten Kennzahlen der Sensitivität und Spezifität zugrunde, so kommt es beim ETT zu insgesamt 3106 positiven Befunden (davon 185 richtige). Kommt der NIPT als Ersttest zum Einsatz, so finden sich 250 positive Befunde. Nimmt man an, dass auf all diese Befunde eine

invasive Diagnostik folgt, so reduziert der NIPT die Anzahl der durchzuführenden Amniozentesen oder Chorionzottenbiopsien um 92 Prozent. Damit einher geht eine Reduktion der zu erwartenden Fehlgeburten von 16 auf 1 (bei einem angenommenen tiefen Fehlgeburtsrisiko von 0,5 Prozent; siehe Abbildung 7).

Auch wenn man annimmt, dass nicht alle Frauen nach einem auffälligen ETT (wenn z. B. keine stark erhöhte Wahrscheinlichkeit resultiert) eine invasive Diagnostik durchführen, so kann somit mit einer starken Reduktion gerechnet werden. Umgekehrt empfiehlt sich eine invasive Diagnostik bei stark auffälliger Nackentransparenz oder anderen Auffälligkeiten bei der Ultraschalluntersuchung, unabhängig vom Ergebnis eines NIPT (Interviewaussagen, Stellungnahmen SGGG, SGMG). In einer Studie am Universitätsspital Basel wurde nach der Markteinführung des NIPT ein Rückgang der invasiven Diagnostik von 67 Prozent festgestellt (Manegold et al. 2014), obwohl nur ein Teil der schwangeren Frau den NIPT durchführen liess.

## 2.3 Zur Zukunft der pränatalen Diagnostik

Wie sich die pränatale Diagnostik – und dabei namentlich die pränatale genetische Diagnostik – in kurz- und mittelfristiger Perspektive entwickeln wird, wird in Fachkreisen der Humangenetik unterschiedlich eingeschätzt. Im Kontext einer Technikfolgenabschätzung sind dieser Blick in die Zukunft und die Einschätzung dazu, wie sich die entsprechenden Möglichkeiten entwickeln, freilich von zentralem Interesse.

Die nachfolgenden Kapitel bieten eine vertiefte Auseinandersetzung mit den erwartbaren, aber auch mit den teils als unrealistisch eingeschätzten künftigen Entwicklungen. Für die Zwecke der vorliegenden Studie fassen die Autorinnen und Autoren die absehbare Entwicklung in den Zeiträumen der nächsten fünf bis zehn Jahre im Überblick abschliessend zusammen (vgl. unten, Unterkapitel 2.4).

In den gegenwärtigen Debatten über die zukünftige Entwicklung der pränatalen Diagnostik fallen vor allem zwei Stichworte: *nicht-invasiv* und *Hochdurchsatzsequenzierung*. Im Zuge der erfolgreichen Einführung des NIPT in den vergangenen Jahren sind in der öffentlichen Diskussion zwei grundsätzliche Probleme

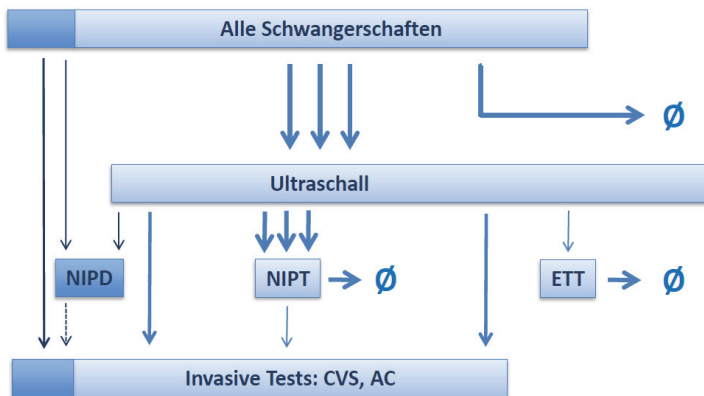
der nicht-invasiven Diagnostik aus fetaler DNA im mütterlichen Plasma etwas in den Hintergrund getreten: Zum einen wird die praktisch ausschliessliche Herkunft dieser DNA aus Zellen des Zytotrophoblasten auch in Zukunft wegen der bekannten – und oben erwähnten – Mosaikproblematik keine verlässliche Diagnostik von numerischen Chromosomenanomalien erlauben. Dies schmälert die Bedeutung des NIPT als Test zur Risikoabschätzung jedoch keineswegs. Diese Einschränkung kann jedoch plötzlich hinfällig werden, wenn es gelingt, tatsächlich fetale DNA in ausreichender Menge aus anderen Quellen zu isolieren. Kandidaten für eine zellbasierte nicht-invasive Pränatal*diagnostik* (NIPD), d. h. für eine zweifelsfreie Feststellung auch von Chromosomenanomalien, wären beispielsweise die bereits früher als vielversprechend erachteten fetalen Zellen (Hua et al. 2014; Hatt et al. 2014; siehe Unterkapitel 2.1.7).

Zum andern wird die nicht-invasive DNA-Diagnostik von monogen erblichen Erkrankungen gegenwärtig vor allem durch den Umstand erschwert, dass durchschnittlich lediglich 10 Prozent der zellfreien DNA im mütterlichen Plasma vom Fötus stammen und 90 Prozent von der Mutter. Entgegen einer nicht seltenen Fehleinschätzung kann die fetale Fraktion gegenwärtig nicht verlässlich „isoliert“ werden. Auch diese beträchtliche Hürde für eine sichere Diagnostik würde freilich hinfällig, wenn in Zukunft rein fetale DNA-Proben gewonnen werden könnten.

Die mittelfristige Entwicklung der nicht-invasiven pränatalen genetischen Labordiagnostik wird somit entscheidend davon abhängen, ob mit aktueller oder zukünftiger Technologie reine, möglichst direkt-fetale DNA-Quellen verfügbar werden. Bereits mit der heute verfügbaren Technologie hat sich die Praxis der pränatalen Diagnostik von Chromosomenanomalien allerdings nachhaltig verändert. Trotz steigenden elterlichen Durchschnittsalters nimmt die Zahl invasiver Untersuchungen massiv ab. Dies beruht auf der besseren Identifizierung der Risikoschwangerschaften für eine der häufigen Trisomien sowie der verbesserten Ultraschalldiagnostik. Dieser Trend dürfte mit der Verbreitung des NIPT zukünftig noch zunehmen.

Invasive Untersuchungsverfahren werden in Zukunft vermehrt auf Schwangerschaften mit hohem Risiko für eine genetische Erkrankung des Kindes beschränkt werden. Für Chromosomenanomalien ist ein baldiger Ersatz der konventionellen mikroskopischen Chromosomendiagnostik durch Microarrays absehbar. Allerdings bleibt das Mikroskop für spezielle Fragestellungen (beispiels-

weise für die Identifizierung seltener Translokationstrisomien) auf absehbare Zeit unverzichtbar. Trotz der Fortschritte bei der nicht-invasiven pränatalen *Diagnostik* (NIPD, vgl. gleich anschliessend Unterkapitel 2.3.1) wird die Diagnostik von monogenen Erkrankungen allerdings zunächst ebenfalls eine Indikation für eine invasive Gewinnung von Gewebe zur DNA-Isolierung bleiben (d. h. für eine invasive Diagnostik).



ETT = Ersttrimestertest;                      Ø = Entscheid, keine weiteren Untersuchungen vorzunehmen

CVS = Chorionzottenbiopsie              AC = Amniozentese

NIPD = Nicht-invasive pränatale Diagnose

NIPT = Nicht-invasiver Pränataltest

Abbildung 8:              *Pränatale Diagnostik in absehbarer Zukunft*

### 2.3.1 Nicht-invasive pränatale Diagnostik (NIPD)

Neben der erfolgreichen Entwicklung des NIPT hat die Möglichkeit der Analyse freier fetaler DNA in mütterlichem Blut auch zu ersten Ansätzen einer NIPD geführt (dargestellt bei Daley et al. 2014). In einigen europäischen Ländern existieren bereits klinische Anwendungen für die nicht-invasive Geschlechtsbestimmung, die Bestimmung der fetalen Rhesus-D-Gruppe (RHD) sowie die Diagnose einiger weniger monogener Erkrankungen. Die Geschlechtsbestimmung beim

Fötus – vorgenommen durch Identifizierung spezifischer Sequenzen des Y-Chromosoms im Blut der schwangeren Frau – war die erste klinische Anwendung der NIPD überhaupt (vgl. Devaney et al. 2011). Von Bedeutung ist sie in Schwangerschaften mit hohem Risiko für eine Erkrankung, welche an das X-Chromosom gekoppelt ist, oder bei einer angeborenen adrenalen Hyperplasie, zu der therapeutische Optionen bestehen (siehe Unterkapitel 2.3.8). In Dänemark und den Niederlanden wird die fetale RHD-Bestimmung routinemässig durchgeführt, was unter Beachtung einiger Grenzen der Untersuchung eine gezieltere Anti-D-Prophylaxe exponierter Schwangerschaften erlaubt.

Eine NIPD für Chromosomenanomalien ist aufgrund der oben genannten Einschränkung nicht möglich, solange mit nicht-invasiven Methoden nur DNA zur Analyse gewonnen werden kann, die ausschliesslich plazentaren Ursprungs ist. Dass die Untersuchung monogener Erkrankungen an solcher DNA möglich ist, ist jedoch für einzelne Erkrankungen wie die Thalassämie, die Cystische Fibrose und die Achondroplasie gezeigt worden (dargestellt bei Lench et al. 2013). Allerdings sind auch hier signifikante Einschränkungen im Vergleich zur invasiven Diagnostik zu berücksichtigen.

Die wichtigste Einschränkung ist durch die Tatsache bedingt, dass fetale DNA nicht isolierbar ist und die Analyse auf dem Hintergrund mütterlicher DNA erfolgt. Daher ist der klinische Einsatz der NIPD limitiert auf Fälle, bei denen die Mutter die beim Feten zu identifizierende Mutation *nicht* trägt. So kann mit NIPD-Verfahren bei autosomal rezessiven Erkrankungen nur eine bereits bekannte väterliche Mutation erkannt werden, wenn diese sich von der mütterlichen Mutation unterscheidet. Zur definitiven Diagnose muss anschliessend nach wie vor eine invasive Diagnostik erfolgen. Im Vereinigten Königreich wurde kürzlich die NIPD für Achondroplasie und thanatophore Dysplasie in der klinischen Praxis eingeführt. Dies sind vergleichsweise häufige Skelettdysplasien, die nur durch eine beschränkte Zahl von Mutationen verursacht werden und meist auf Neumutationen beim Kind beruhen (UK testing network<sup>9</sup>).

Lo et al. (2010a und 2010b) haben gezeigt, dass technische Ansätze wie die digitale PCR (dPCR) oder die genomweite Sequenzierung (auch bekannt als „fetal genome profiling“) das Potenzial haben, diese Einschränkungen zu überwinden, da sie eine Berechnung der relativen Allel-Dosis (relative mutation dosis,

---

<sup>9</sup> Siehe [www.ukgtn.nhs.uk](http://www.ukgtn.nhs.uk), letzter Zugriff: 13. August 2015.

RMD) erlauben. So kann über die Dosiserhöhung auch in autosomal rezessiven oder X-gekoppelten Erkrankungen auf dem Hintergrund der mütterlichen Analyse auf das Vorliegen der mütterlichen Mutation beim Kind geschlossen werden. Allerdings ist auch für diese Methoden der klinische Einsatz aktuell nicht praktikabel, da für sichere Ergebnisse eine akkurate Bestimmung der fetalen DNA-Fraktion notwendig wäre, was in Ermangelung verlässlicher Referenzmarker insbesondere bei weiblichen Föten in der Routine nicht möglich ist. Bevor eine umfassendere NIPD für monogene Erkrankungen überhaupt möglich werden kann, müssen folglich diverse technische Herausforderungen gelöst oder andere Ansätze, wie die bereits erwähnte Isolation fetaler Zellen, etabliert werden. Insbesondere für die genomweite Sequenzierung ist ein Einsatz in der Routinediagnostik in naher Zukunft wegen der hohen Kosten, des Zeitaufwands der Datenanalyse und dem Erfordernis einer definitiven Diagnose extrem unwahrscheinlich (vgl. dazu unten, Unterkapitel 2.4). Gerade der Zeitaufwand ist nicht vereinbar mit den Anforderungen an eine zeitgerechte Mitteilung der Resultate in der Pränataldiagnostik (zu ethischen Fragen, welche sich aufgrund des einfachen Zugangs zur Diagnostik und des technischen Potenzials ergeben, die Bandbreite möglicher Tests zukünftig signifikant zu erweitern, vgl. unten Kapitel 6).

### **2.3.2 Perspektiven der Hochdurchsatzsequenzierung in der Diagnose monogener Erkrankungen**

Prinzipiell ermöglicht heute die Anwendung der Hochdurchsatzsequenzierung die parallele Sequenzierung mehrerer oder einer Vielzahl von Genen (Panel-Sequenzierung), die Sequenzierung des Exoms, d. h. des codierenden Anteils von 1–2 Prozent des Genoms, der aber ca. 85 Prozent der bisher bekannten krankheitsverursachenden Mutationen enthält (vgl. Stenson et al. 2009), bis hin zur Sequenzierung des Gesamtgenoms. Während diagnostisch die Sequenzierung von Genpanels insbesondere bei genetisch heterogenen Erkrankungen einen Fortschritt in der Postnataldiagnostik bringt, sind klinisch-diagnostische Exomsequenzierungen nur in einzelnen Laboratorien weltweit möglich, Genomsequenzierungen hingegen diagnostisch bisher gar nicht. Die Detektionsrate kausaler Mutationen bei postnatalen Patientenkollektiven mit gemischten klinischen Indikationen liegt nach ersten Studien bei etwa 25 Prozent (Yang et al. 2013 und 2014). Eine erste *Proof-of-Principle*-Studie an 30 Föten mit Fehlbildun-

gen, die im pränatalen Ultraschall identifiziert wurden, ergab eine Detektionsrate kausaler Mutationen von 10 Prozent (Carss et al. 2014). Die Herausforderungen genomweiter Sequenzierungen liegen vor allem in der Menge der Daten, die verarbeitet und interpretiert werden müssen. Diese Ansätze sind daher in der Pränataldiagnostik aus praktischen Überlegungen zum jetzigen Zeitpunkt in einem sinnvollen Zeitrahmen im Verlauf einer Schwangerschaft nicht umzusetzen. Die Diskrepanz zwischen technologischem Fortschritt und biologischer Interpretation der Ergebnisse in Bezug auf ihre klinische Relevanz wird auch in naher Zukunft nicht auflösbar sein, obwohl langfristig die Erfahrungen aus der postnatalen Anwendung zunehmen werden. Die bisher gekannte hohe Sicherheit pränataler Untersuchungen ist hier zum aktuellen Zeitpunkt nicht gegeben.

Auch der bisweilen anzutreffende Enthusiasmus bezüglich der technischen Möglichkeit nicht-invasiver fetaler Genomsequenzierungen (Kitzman et al. 2012; Fan et al. 2012) relativiert sich, wenn die verschiedenen Anforderungen in der praktischen Umsetzung beachtet werden müssen. Diese schliessen einen pränatalen diagnostischen Einsatz in naher Zukunft praktisch aus (Snyder et al. 2013). Dazu gehört im Kontext pränataler Diagnostik insbesondere das Bedürfnis der absoluten Minimierung falsch-positiver Resultate, das sich am Goldstandard invasiver Untersuchungen messen lassen muss. Die Leistungsfähigkeit der Tests ist diesbezüglich heute in keiner Weise evaluiert. Technische Hürden liegen auch im Aufbau bioinformatischer Strukturen, um hohe Datenvolumen zu prozessieren und sicher zu lagern. Die Dateninterpretation aber ist eine wesentlich grössere Herausforderung: Es werden Sequenzen von mehr als 20'000 proteincodierenden Genen zur Verfügung stehen, weit entfernt von einem „normalen“ oder „auffälligen“ Ergebnis, wie es ein Aneuploidierisikotest angibt. Die meisten Varianten haben keinen oder nur einen kleinen Einfluss auf die Gesundheit, sind aber mit der Schwierigkeit gekoppelt, mögliche relevante Information aus diesen Datenmengen zu isolieren. Denn auch hier gilt es zu beachten, dass der Zeitfaktor in der Pränataldiagnostik kritisch ist.

Trotzdem wird die weitere Entwicklung von Hochdurchsatzsequenzierungen in Zukunft in der Pränataldiagnostik eine Rolle spielen. Grössere langfristig angelegte Studien zu spezifischen Fragestellungen sind vereinzelt in Planung (z. B. Hillman et al. 2014).

### 2.3.3 Zufallsbefunde („Incidental findings“)

Der zunehmende Einsatz hochauflösender genomischer Technologien birgt die Möglichkeit, dass sogenannte Zufallsbefunde erkannt werden, in der internationalen Literatur auch als „Incidental Findings“ bezeichnet. Zufallsbefunde sind definiert als Ergebnisse einer Untersuchung, die nicht in Zusammenhang mit der Indikation der angeforderten Untersuchung stehen, die aber möglicherweise trotzdem einen medizinischen Wert für den Patienten haben können (vgl. dazu aus ethischer Sicht auch Kapitel 6 dieser Studie). Generell ist die Tatsache des Erkennens von Zufallsbefunden nicht neu und bereits von den mikroskopischen Chromosomenuntersuchungen, aber auch vom Ultraschall, gut bekannt. Auch wenn bei einer Chromosomenuntersuchung nach invasivem Eingriff immer primär nach kausalen Chromosomenstörungen gesucht wurde, können Anomalien auffallen, die nur erkannt werden, weil aus methodischen Gründen alle Chromosomen angesehen werden müssen, also auch diejenigen, die nicht primär mit der klinischen Indikation zur Untersuchung in Zusammenhang stehen. Dazu gehören beispielsweise Aneuploidien der Geschlechtschromosomen, wie z. B. ein Klinefelter-Syndrom (47,XXY) oder ein Triplo-X-Syndrom (47,XXX), die sicher nicht die Ursache fetaler Fehlbildungen sind, aber mit anderen – vergleichsweise mildereren – Symptomen einhergehen können.

Die neuen genomischen Methoden wie chromosomale Microarrays oder auch Exom- bzw. Genomsequenzierungen ermöglichen nun allerdings, das Genom mit einer wesentlich höheren Auflösung anzusehen, sodass die Bedeutung von Zufallsbefunden eine andere Dimension bekommt. Neben Befunden bisher ungeklärter klinischer Relevanz besteht die Möglichkeit, dass zufällig Hinweise auf monogene Erkrankungen (z. B. Deletionen im Microarray oder Mutationen in Exom- bzw. Genomanalysen) gefunden werden, die in Zusammenhang mit Tumorprädispositionen und/oder schweren Erkrankungen im Kindes- oder Erwachsenenalter stehen, die unabhängig von der Indikation zur Untersuchung sind. Solche Ergebnisse können gegebenenfalls auch Aussagen über Erkrankungsrisiken der Eltern möglich machen. Auch kann gegebenenfalls eine Trägerschaft für eine Erkrankung nachgewiesen werden. Ein Beispiel ist die Entdeckung einer Deletion im Microarray, die eines der Brustkrebsprädispositionsgene enthält. Das Kind hätte dann eine prädiktive Diagnose einer Brustkrebsveranlagung mit hohem Erkrankungsrisiko im Erwachsenenalter. Gleichzeitig ist es bei dominantem Erbgang wahrscheinlich, dass einer der beiden Eltern ebenfalls Träger der Prä-



disposition ist – hier könnte in Kenntnis der Information durch präventive Massnahmen die Früherkennung und Behandlung erheblich verbessert werden. Der Zufallsbefund einer Deletion im Duchenne-Muskeldystrophie-Gen auf dem X-Chromosom beispielsweise sagt für einen Jungen die Erkrankung im Kindesalter, für ein Mädchen die Veranlagung vorher. Auch Hinweise zur Vaterschaft oder zu Verwandtschaftsverhältnissen wie Konsanguinität oder sogar Inzest können bei manchen Microarray-Technologien aufgedeckt werden (Rehder et al. 2013).

Bick und Dimmock (2011) und Berg et al. (2011 und 2013) haben sich mit der Kategorisierung (*Binning*) solcher Zufallsbefunde beschäftigt. Im Allgemeinen wird es als sinnvoll erachtet, zwischen Zufallsbefunden zu unterscheiden, die folgende Bedeutung haben können:

1. Hinweis auf eine in der Kindheit auftretende Erkrankung, die behandelbar ist (Beispiel behandelbare Stoffwechselerkrankung);
2. Hinweis auf eine Erkrankung, deren Auftreten erst im Erwachsenenalter zu erwarten ist, für die aber Therapien bekannt sind oder deren Behandlung durch präventive Massnahmen verbessert werden kann (Beispiel Veranlagung für familiären Brustkrebs oder Kolonkarzinom);
3. Hinweis auf Erkrankungen, die zum Zeitpunkt der Diagnose nicht behandelt werden können, bei denen jedoch ein signifikantes Krankheitsrisiko besteht (Beispiel: Duchenne Muskeldystrophie);
4. Hinweis auf Erkrankungen, die zum Zeitpunkt der Diagnose nicht behandelt werden können, bei denen jedoch ein niedriges Krankheitsrisiko besteht (z. B. pharmakogenomische Prädispositionen);
5. Trägerstatus für nach den Mendel'schen Gesetzen erbliche Erkrankungen (z. B. Cystische Fibrose, X-gekoppelte mentale Retardierung).

Der Umgang mit solchen *Incidental Findings* ist Bestandteil vieler Diskussionen internationaler Expertengremien weltweit (Yu et al. 2014). Das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) schlug vor, verpflichtend festzulegen, dass Laboratorien Zufallsbefunde für sogenannte *Actionable Diseases* im Sinne einer Positivliste mitteilen müssen (Green et al. 2013). Dieser Vorstoss stiess jedoch international auf massive Kritik, weil das historische Credo der genetischen Beratung verletzt wurde, wonach diese der Selbstbestimmung der

Patienten zu dienen habe („Patients seen but not heard“; vgl. Townsend et al. 2013; Burke et al. 2013; Middleton et al. 2014).

Internationale Fachgesellschaften fordern, dass Eltern vor der Zustimmung und Durchführung genomischer Untersuchungen über die Möglichkeit solcher Zufallsbefunde informiert werden. Nach dem Prinzip des Rechts auf Nichtwissen muss Patienten die Möglichkeit gegeben werden, zu entscheiden, ob sie die Mitteilung von Zufallsbefunden wünschen. Nach allgemeiner Auffassung sollte vor der Untersuchung im Rahmen der genetischen Beratung eine Vereinbarung mit dem Patienten/der Patientin getroffen werden, ob und gegebenenfalls welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden. Die Beratung diesbezüglich ist komplex, da die Möglichkeit gegeben sein muss, die Mitteilung je nach klinischer Bedeutung der Befunde wie in der oben erwähnten Kategorisierung differenziert zu behandeln. Zusätzlich müssen sich Patienten in einer ohnehin emotional belasteten Situation mit dieser aufwendigen Fragestellung beschäftigen. In manchen Ländern, v. a. solchen mit zentralisiertem Gesundheitssystem, wie z. B. dem Vereinigten Königreich, wird über einen mehr paternalistischen Ansatz im Rahmen der Pränataldiagnostik nachgedacht, der eine pragmatische Positiv- und Negativliste beinhaltet, wohl auch deshalb, um den Aufwand für alle an genomischen Untersuchungen Beteiligten überschaubar zu halten und etwaigen Rechtsansprüchen vorzubeugen. Andererseits zeigen Studien durchaus den Wunsch der Eltern, die maximal verfügbare Information zu erhalten (van der Steen et al. 2014).

Es liegen nur wenige postnatale Studien vor, welche die Häufigkeit einer zufälligen Detektion von monogen verursachten Erkrankungen in der klinisch-diagnostischen Anwendung genomischer Untersuchungsverfahren aufzeigen. Ein solches zufälliges Auffinden entsprechender Erkrankungen liegt nach bisherigen Untersuchungen bei hochauflösenden Microarrays im Promillebereich (0,2 Prozent bei Bruno et al. 2011), bei der Hochdurchsatzsequenzierung (Exomsequenzierung) im einstelligen Prozentbereich (Yang et al. 2014). Die Diskussion muss daher mit Augenmass geführt werden und auch den durch neue Technologien erworbenen Nutzen erhöhter Diagnoseraten berücksichtigen (Rosenblatt 2013).

### 2.3.4 Befunde mit variabler Penetranz oder unklarer klinischer Signifikanz

Erklärtes Ziel bei der pränatalen Diagnose jeder Art von Mutation ist eine definitive Aussage zur Schwere einer Beeinträchtigung der geistigen und/oder körperlichen Entwicklung des Kindes. Dies ist bei der grossen Mehrzahl aller Untersuchungen zweifelsfrei möglich, beispielsweise bei den häufigsten Trisomien. Allerdings gab es bereits in der Vergangenheit Situationen, in denen trotz des eindeutigen Nachweises einer Chromosomenanomalie keine klare Angabe zu den Konsequenzen für die Entwicklung des Kindes möglich war. Dazu zählen beispielsweise Chromosomenanomalien im Mosaikzustand oder bisher nicht beschriebene Chromosomenstrukturanomalien unklarer klinischer Signifikanz, die zur weiteren Klärung eine Untersuchung der Eltern erfordern (Filges et al. 2009), deren Bedeutung aber trotzdem insbesondere bei Neumutation unklar bleiben kann.

Es ist zu erwarten, dass die Zahl derartiger Befunde mit der Verbreitung genomischer Untersuchungsverfahren in der Pränataldiagnostik zunimmt. Der vermehrte diagnostische Einsatz von Microarrays im vergangenen Jahrzehnt hat bereits zur Identifizierung einer Reihe von Mikrodeletionen oder -duplikationen (copy number variants, CNV) geführt, die sowohl bei betroffenen Patienten als auch bei gesunden Eltern nachgewiesen wurden. Die anfänglich verbreitete Vorstellung, dass ein CNV entweder normal oder pathogen ist, hat sich als zu eindimensional herausgestellt. So existieren heute verschiedene Beispiele für CNVs mit sogenannter „variabler Penetranz“. Dies bedeutet, dass die Folgen für die Gesundheit eines Betroffenen sehr unterschiedlich sein können. Bei manchen CNVs reicht das Spektrum von einem schweren Retardierungssyndrom über eine Prädisposition für psychiatrische Erkrankungen bis hin zu einer Situation, in der sich keine klinisch relevanten Folgen erkennen lassen. Mögliche Ursachen für die unterschiedliche Penetranz können vielfältig sein. Bei Mikrodeletionen kommen beispielsweise Mutationen im zweiten Allel in Betracht. Auch ein Einfluss weiterer, möglicherweise zahlreicher, unbekannter Loci ist möglich (Carvill & Mefford 2013). Beaudet (2014) hat aufgrund der bisherigen Erfahrungen als Diskussionsgrundlage eine grobe Kategorisierung von CNVs vorgeschlagen (Tabelle 3). Nach seiner Einschätzung sind 20–25 Prozent aller schweren Beeinträchtigungen der geistigen Entwicklung (*intellectual disability*) verursacht durch CNVs der Gruppe 1. Solche der Gruppen 2–4 leisten möglicherweise einen erheblichen

Beitrag zur natürlichen Variabilität der kognitiven Fähigkeiten sowie der Wahrscheinlichkeit für psychiatrische Erkrankungen mit allen Konsequenzen, welche diese für die Rolle eines betroffenen Individuums in der Gesellschaft mit sich bringen. Die ethischen Probleme einer pränatalen Diagnostik und Kommunikation derartiger Befunde an die Eltern liegen auf der Hand.

*Tabelle 3: Grobe Kategorisierung von CNVs\* (Beaudet 2014)*

	<b>Behinderung</b>	<b>Penetranz</b>	<b>Erblichkeit</b>	<b>Reproduktion</b>
<b>Gruppe 1</b>	Schwer	Hoch	De novo	Keine
<b>Gruppe 2</b>	Mittelgradig	50–90 %	De novo und ererbt	Reduziert, aber möglich
<b>Gruppe 3</b>	Leicht bis keine	5–100 %	Meist ererbt	Normal oder fast normal
<b>Gruppe 4</b>	Sehr leicht bis keine	5–50 %	Fast alle ererbt	Normal oder fast normal
<b>Gruppe 5</b>	Keine	–	De novo oder ererbt	Normal

\* Übersetzung durch die Autoren

### *Beispiele*

Die Mikrodeletion 15q11.2 kann als typisches Beispiel für eine CNV gelten, welche das Risiko für eine Reihe neurologischer Entwicklungsstörungen (geistige und motorische Retardierung, Sprachentwicklungsstörung, Erkrankungen des Autismusspektrums, Epilepsie und Schizophrenie) modifiziert (Stefansson et al. 2014; Cafferkey et al. 2014). In der Mehrzahl der Fälle findet sich die gleiche Anomalie bei einem nicht oder nur leicht betroffenen Elternteil. Klare Angaben zur Risikohöhe und Schwere der Symptome sind schwierig, Schätzungen gehen von rund 10 Prozent aus, was in etwa einer Verdopplung des Bevölkerungsrisikos entspricht (Rosenfeld et al. 2013; Cafferkey et al. 2014). Eine Mikrodeletion mit deutlich höherer Penetranz für eher unspezifische Entwicklungsbeeinträchtigungen mit Neigung zu Übergewicht ist die distale 16p11.2 Deletion (geschätzt: 62 Prozent), während diejenige der Duplikation der gleichen Chromosomenregion auf etwa 11 Prozent geschätzt wird (Rosenfeld et al. 2013).

Aus offensichtlichen Gründen sind pränatale Diagnosen insbesondere von niedrig-penetranten CNVs eine ausserordentliche Herausforderung für betroffene Eltern und das betreuende medizinische Personal.

Auch bei monogenen Erkrankungen ist eine variable Penetranz – und damit eine variable und unvorhersagbare Schwere der Erkrankung – für viele Gene und deren Mutationen bekannt. Die bisherige Unkenntnis der klinischen Bedeutung der meisten Sequenzmutationen und -varianten gehört zu den bedeutendsten Hindernissen für den praktikablen und sicheren Einsatz von Exom- bzw. Genomsequenzierungen in der Pränataldiagnostik.

Ultraschalluntersuchungen des Kindes sind technisch bedingt zunehmend exakter und können Fehlentwicklungen zu einem sehr viel früheren Zeitpunkt der Schwangerschaft erkennen. Dies bedeutet jedoch nicht immer, dass aufgrund der Befunde eine klare Diagnose und Prognose gestellt werden kann. Ein hyper-echogener Darm, d. h. ein im Ultraschall überdeutlich sichtbarer Darm, kann auf eine Cystische Fibrose oder andere Erkrankungen hinweisen – aber auch eine Normvariante darstellen. Die Kombination einer singulären Nabelschnurarterie und eines Herzfehlers kann Hinweis auf eine allgemeine Entwicklungsstörung des Kindes sein – oder das zufällige Auftreten zweier isolierter Anomalien mit guter Prognose. Bei einem nur schwer definierbaren Risiko werden die Eltern vor problematische Entscheidungen gestellt.

### **2.3.5 Genomische Untersuchungsverfahren in der pränatalen Diagnostik und das Recht auf Nichtwissen**

Das Prinzip der informationellen Selbstbestimmung verlangt, dass genetische Untersuchungen bei Kindern nur dann infrage kommen, wenn unmittelbare Konsequenzen für die Behandlung oder Vermeidung einer Erkrankung erwartet werden können. Dies gilt insbesondere auch für genomische Untersuchungsverfahren. Kaum umstritten ist jedoch auch das Recht der Eltern, ihre reproduktiven Entscheidungen eigenverantwortlich auf der Basis der Befunde pränataler Untersuchungen zu treffen. Yurkiewicz et al. (2014) argumentieren, dass dies auch für Befunde einer pränatalen Whole-Genome-Sequenzierung gelten sollte. Die Vermeidung der resultierenden Kollision zwischen dem elterlichen Recht auf Wissen

und dem kindlichen Recht auf eine offene Zukunft (Bredenoord et al. 2013; vgl. ebenfalls Kapitel 6 dieser Studie) ist bei der Anwendung von Microarrays in der pränatalen Diagnostik bereits heute eine drängende offene Frage (Bui et al. 2014), die sich in verstärktem Masse bei der pränatalen Hochdurchsatzsequenzierung oder auch bei der genetischen Diagnostik im Neugeborenenalter stellen wird (Editorial Nature 2013; Deutscher Ethikrat 2013).

### **2.3.6 Präkonzeptionelles Carrierscreening bei den Eltern**

Insbesondere bei rezessiven Erkrankungen wird eine Risikokonstellation heute meist erst dann offensichtlich, wenn ein betroffenes Kind geboren wurde. Dies kann durch eine präkonzeptionelle Untersuchung der Eltern – d. h. eine vor der Schwangerschaft durchgeführte Untersuchung – auf Überträgerschaft vermieden werden, wie es in Hochrisikopopulationen beispielsweise für Hämoglobinopathien bereits in der Vergangenheit gezeigt wurde (Cao & Kan 2013). In den USA existieren Empfehlungen der involvierten Fachgesellschaften zur präkonzeptionellen Trägerdiagnostik (der sogenannten Carrierdiagnostik) für Cystische Fibrose (generell), häufige Erkrankungen in der jüdischen Bevölkerung mit osteuropäischen Wurzeln sowie Risikopopulationen für Hämoglobinopathien (Ferreira et al. 2014). Empfehlungen für ein generelles Carrierscreening gibt es in der Schweiz gegenwärtig nicht. Ein solches ist für Risikopopulationen jedoch angezeigt (siehe Unterkapitel 2.2.2).

Neue Methoden der Hochdurchsatzsequenzierung bieten die Möglichkeit der Untersuchung einer grossen Zahl von Genen oder theoretisch des gesamten Exoms bzw. Genoms, um Überträgerschaft zu identifizieren. Dies kann insbesondere in Risikosituationen wie beispielsweise bei Konsanguinität von Interesse sein (Teeuw et al. 2014). Erste kommerzielle Testangebote haben das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) dazu veranlasst, eine Stellungnahme mit Empfehlungen für einen verantwortlichen Umgang mit diesen neuen Möglichkeiten abzugeben (Grody et al. 2013). Es ist absehbar, dass Trägertests auch bei Paaren mit unauffälliger Familienanamnese zukünftig in die Schwangerschaftsvorsorge integriert werden.

### 2.3.7 Kommerzialisierung pränataler Tests

Die Einführung des NIPT, mit Hunderttausenden von Untersuchungen innerhalb weniger Jahre, belegt eindrucksvoll die Dynamik, welche die Entwicklung eines medizinisch sinnvollen Tests auslöst, wenn spezialisierte kommerzielle Anbieter einen als lukrativ erkannten Markt bearbeiten – und dies trotz laufender patentrechtlicher Auseinandersetzungen, die von hoher Komplexität sind (vgl. Agarwal et al. 2013). Bis heute wird das Gros der Tests von einer kleinen Gruppe privater konkurrierender Anbieter erbracht, die global agieren. Die hochkompetitive Situation zwingt zu einem Kampf um Marktanteile, der einerseits über den Preis erfolgt, andererseits jedoch auch über eine Erweiterung des Testangebots. Hier gilt es, den klinischen Nutzen derartiger Erweiterungen im Auge zu behalten. Dabei gehen in der Literatur die Ansichten bezüglich des Einschlusses gewisser Mikrodeletionen sowie von Trisomien ohne Überlebenschance des Kindes durchaus auseinander (Vora & O'Brien 2014; Bombard et al. 2014).

Auch bei den konventionellen genetischen Tests kann es zu Untersuchungen kommen, deren klinischer Nutzen teils höchst umstritten ist. Dazu zählen die in letzter Zeit zu beobachtenden Angebote mancher kommerzieller genetischer Laboratorien, zusätzlich zu einem allenfalls indizierten pränatalen Labortest an DNA aus Chorionzotten oder Fruchtwasserzellen weitere Tests praktisch ad libitum dazu zu verkaufen, ohne dass eine Untersuchung bei den Eltern (oder beim Indexpatienten) verlangt wird.

Pränatale Untersuchungen sind auch online „direct to consumer“ durch ausländische Laboratorien verfügbar. Ein Beispiel sind pränatale Geschlechtstests aus fetaler DNA im mütterlichen Urin. Rein technisch steht einer Vermarktung aller nicht-invasiven pränatalen Untersuchungen durch Laboratorien im Ausland nichts im Wege. Allerdings befürwortet in der Schweiz zum Beispiel die Eidgenössische Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) eine Strafandrohung für die Inanspruchnahme derartiger Angebote (GUMEK 2014).

### 2.3.8 Pränatale Therapie genetischer Erkrankungen

Auch wenn für eine Reihe von genetischen Erkrankungen heute postnatal (allerdings nicht kausal) Therapiemöglichkeiten zur Verfügung stehen, sind die Möglichkeiten von pränatalen Behandlungen noch sehr begrenzt. Therapeutische Optionen bestehen u. a. bei kindlichen Herzrhythmusstörungen oder eineiigen Zwillingsschwangerschaften mit Gefäßverbindungen in der Plazenta. Der Nutzen einer pränatalen chirurgischen Behandlung von isolierten Fehlbildungen wie Neuralrohrdefekten, Hydrozephalus oder Zwerchfellhernie wird heute eher skeptisch gesehen. Behandlungsmöglichkeiten bei den häufigen Chromosomenanomalien bestehen nicht.

Ein Beispiel für eine medikamentöse Therapie ist die rechtzeitige Kortisongabe während der Schwangerschaft an die Mutter eines Kindes mit 21-Hydroxylasemangel (kongenitale adrenale Hyperplasie), die Einfluss auf den Virilisierungseffekt haben kann und damit belastende Genitaloperationen nach Geburt bzw. später reduziert. Allerdings ist für einen solchen therapeutischen Ansatz eine vorgängige genetische Familiendiagnostik unumgänglich, um die Therapie gezielt einsetzen zu können. Unerwünschte Komplikationen haben zu einer eher zurückhaltenden Indikation geführt.

Der Wunsch, genetische Defekte durch Einbau „gesunder“ Gene oder Chromosomen zu heilen, hat in der Vergangenheit zu verschiedenen, zunächst enthusiastischen Forschungsansätzen geführt, die sich allerdings in der Praxis als wenig praktikabel erwiesen haben und auch heute noch in einem experimentellen Stadium bleiben. So konnte postnatal beispielsweise bei Adenosindesaminasemangel, einer seltenen Erkrankung, die sich auf T-Lymphozyten auswirkt und zu einer Immunschwäche führt, das ADA-Gen über einen Retrovirusvektor in T-Lymphocyten eingeschleust werden. Eine definitive Heilung lässt sich nicht erreichen, da die dafür notwendige Einschleusung in die Knochenmarkstammzellen nicht möglich ist. Neben möglichen immunologischen Abstoßungsreaktionen von therapeutischen Vektoren stellt die Tatsache, dass die vom Vektor transportierte „gesunde“ DNA nicht in alle betroffenen Zellen bzw. deren Vorläuferzelle oder Keimzelle eingeschleust werden kann, die wichtigste Einschränkung einer kausalen Gentherapie dar.



Erfolge konnten zunächst auch bei wenigen anderen genetischen Erkrankungen erzielt werden, wie der X-gekoppelten schweren kombinierten Immundefizienz (SCID) (Hacein-Bey-Abina et al. 2010 und 2014). Allerdings hatten diese und andere Versuche auch tragische Konsequenzen mit Todesfällen zur Folge, da die ungezielt eingeschleusten retroviralen Vektoren in anderen als den Zielzellen zu genomischen Veränderungen mit unabsehbaren Folgen führen können und z. B. Leukämien hervorrufen (Wilson 2009).

Neuere Ansätze des *Gene* oder *Genome Editing* zeigen Fortschritte bei der Behandlung genetischer Muskelerkrankungen, die jedoch auf bestimmte genetische Mutationen beschränkt sind. Dazu gehören sogenannte *Exon-Skipping*-Methoden (Fairclough et al. 2013) zur Wiedererlangung des Leserasters im Dystrophingen, die Gegenstand einer Reihe von Studien bei Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne sind. In einer Zellkultur aus intestinalen Zellen eines Patienten mit Cystischer Fibrose gelang es zielgerichtet, das mutierte Allel zu korrigieren (Schwank et al. 2013). Jiang und Kollegen (2013) zeigten, dass mittels *Genome Editing* die Implementierung des XIST-Gens des X-Chromosoms in das überzählige Chromosom 21 von pluripotenten Stammzellen gelingt. XIST inaktiviert physiologischerweise eines der beiden X-Chromosomen bei Frauen. Das Experiment führte als *Proof-of-Principle* zu einer Inaktivierung des dritten Chromosoms 21 – verantwortlich für die klinische Ausprägung eines Down-Syndroms. Allerdings ist auch dieses Experiment bisher nur in Zellkulturen erfolgt.

Die Umsetzung solcher Methoden in die klinische Praxis ist weit entfernt – Sensitivität und Sicherheit der Methoden sind ungeklärt, ebenso wie die möglichen Nebeneffekte, die schon bei den vorherigen Methoden der Gentherapie zu einem Rückschlag geführt haben. Letztendlich ungelöst bleibt auch die Kardinalfrage, wie eine Gentherapie bei einem Patienten mit Keimbahnmutation alle Körperzellen erreichen kann. Eine Manipulation einer befruchteten Eizelle scheint angesichts der heftigen Debatten um die Präimplantationsdiagnostik unrealistisch. Obwohl in wissenschaftlichen Untersuchungen zunehmend Erfahrungen zur fetalen und plazentaren Gen-Expression – dem fetalen Transkriptom – berichtet werden (Bianchi 2012), ist ein konkreter Ansatz zur pränatalen Anwendung therapeutischer Methoden bisher nicht erkennbar. Für die Zukunft (vgl. Unterkapitel 2.4) scheint sie aber eine denkbare Möglichkeit zu sein.

## **2.4 Zusammenfassung und Ausblick: Zur Weiterentwicklung der pränatalen genetischen Diagnostik**

Das vorliegende Kapitel hat in Abschnitt 2.1 die Entwicklung der pränatalen genetischen Diagnostik dargelegt und darauf aufbauend in Abschnitt 2.2 die aktuelle Praxis, speziell mit Blick auf gegenwärtig standardmässig zum Einsatz gelangende Untersuchungen und Untersuchungsmethoden, wiedergegeben. Ebenso wurde in Abschnitt 2.3 eine Einschätzung vorgenommen, welche Weiterentwicklungen auf dem Gebiet dieser Untersuchungen bzw. mit Blick auf die verfügbaren Untersuchungsmethoden in näherer Zukunft absehbar, erwartbar oder – falls überhaupt – erst in ferner Zukunft für einen klinischen Einsatz denkbar sind.

Das vorliegende Kapitel hat aufgezeigt, dass die Möglichkeit, genetische Untersuchungen in der Schwangerschaft auf nicht-invasivem Weg durchzuführen, einerseits und die weiterentwickelten Methoden der genetischen Analyse andererseits die beiden entscheidenden Entwicklungen ausmachen, welche die pränatale genetische Diagnostik jüngst geprägt haben und auch in absehbarer Zukunft prägen werden. Dabei ist es einer der aus medizinischer Sicht massgeblichen Vorteile des NIPT, dass er die Anzahl nötiger invasiver Untersuchungen, die mit den oben dargestellten Risiken einhergehen, signifikant zurückgehen lässt. Nebst der Tatsache, dass der NIPT aber, wie dargelegt, die invasive Diagnostik nicht gänzlich zu ersetzen vermag, solange keine alternative Quelle fetaler DNA gefunden ist, ist zu betonen, dass es auch bei Einsatz des NIPT im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge fundamental wichtig bleibt, Ultraschalluntersuchungen durchzuführen. Denn diese können Fehlbildungen erkennen, die durch eine genetische Untersuchung nicht erfassbar sind.

Blickt man auf die Nachteile bzw. offenen Fragen, die mit den neuen Untersuchungen und den weiterentwickelten Methoden verbunden sind, so lassen sich zwei Aspekte hervorheben: zum einen der Umstand, dass sich namentlich bei zunehmendem Einsatz hochauflösender genomischer Technologien die Problematik der Zufallsbefunde verstärkt (vgl. Unterkapitel 2.3.3). Damit rücken Fragen bezüglich des Rechts auf Wissen bzw. Nichtwissen sowie – in Anbetracht des Fortbestehens genetischen Wissens über das Kind auch nach Geburt – bezüglich seines Rechts auf eine offene Zukunft in den Vordergrund. Zum andern steht

zu erwarten, dass die Zahl der Befunde mit variabler Penetranz oder unklarer klinischer Signifikanz zunehmen wird. Dies wiederum erhöht unter anderem die Bedeutung, welche der Beratung und Aufklärung im Bereich der pränatalen genetischen Untersuchungen zukommt.

Ein Schwerpunkt der vorliegenden Studie liegt entsprechend auf den Anforderungen an die Beratung und die Aufklärung im Kontext zunehmender Möglichkeiten und zunehmenden Wissens im Bereich der genetischen Untersuchungen (vgl. z. B. Kapitel 3 und Kapitel 6). Dass diese doppelte Zunahme für die Beratung und die Aufklärung erhöhte Anforderungen mit sich bringt, wurde im vorliegenden Kapitel ausgeführt. Aus medizinischer Sicht erscheint es dabei unter anderem als wichtig zu wissen, was Gegenstand der jeweils verfügbaren Untersuchungen ist, zu welchem Zeitpunkt diese anstehen und welche Entscheidungen sie zur Konsequenz haben (können).

Für die gegenwärtige Praxis gibt die nachfolgende Abbildung überblicksartig wieder, welche Untersuchungsmethoden zu welchem Zeitpunkt gängig sind, und sie zeigt an, ab welchem Zeitpunkt nach Stattfinden der Untersuchung Resultate vorliegen können. Für den NIPT ist überdies angegeben, wann ein Einsatz grundsätzlich möglich wäre. Im Rahmen der Fristenregelung markiert hierbei das Ende der 12. Schwangerschaftswoche mit Blick auf den Schwangerschaftsabbruch einen wichtigen Einschnitt. Wichtig festzuhalten ist, dass die Zeitspanne, die bis zur Mitteilung von Resultaten notwendig ist, nicht nur von den angewandten Methoden abhängt, sondern auch von logistischen bzw. organisatorischen Aspekten auf der Ebene der Laboratorien.

	Schwangerschaftswoche														
Untersuchung	<9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
Ultraschall	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
ETT				■	■	■									
NIPT möglich		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
NIPT empfohlen/ vergütet				■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Chorionzotten- biopsie*				■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Amniozentese**							■	■	■	■	■	■	■	■	■

\* Schnelltests möglich oder Direktpräparation

\*\* Befunde für häufigste Trisomien nach Schnelltests in 1–2 Tagen

■ = Untersuchung wird durchgeführt  
 ■ = Ergebnis liegt vor

Abbildung 9: Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge auf der Zeitachse

Im Sinne eines zusammenfassenden Ausblicks legen die beiden folgenden Abschnitte dar, wie sich die zukünftigen Möglichkeiten und Grenzen der pränatalen genetischen Diagnostik in einem Zeitraum von fünf und zehn Jahren nach Erscheinen dieser Studie einschätzen lassen. Diese Szenarien dienen als Grundlage für die nachfolgenden Kapitel und für die Empfehlungen.

### 2.4.1 Möglichkeiten und Grenzen in fünf Jahren

- Der NIPT wird zuverlässiger und kostengünstiger – und er wird weitere häufigere Chromosomenanomalien umfassen. Seine Inanspruchnahme durch Paare, für die eine pränatale Untersuchung grundsätzlich infrage kommt, wird steigen. Damit wird die Zahl invasiver Untersuchungen merklich zurückgehen. Seine grundsätzlichen Limitationen werden jedoch bestehen bleiben, es sei denn, eine alternative Quelle fetaler DNA wird verfügbar.
- In Schwangerschaften mit deutlich erhöhtem Risiko für Chromosomenanomalien wird die konventionelle Chromosomenuntersuchung durch den chromosomalen Microarray ersetzt. Mit zunehmender Erfahrung werden heute bestehende Vorbehalte entweder gegenstandslos oder durch standardisierte Richtlinien abgeschwächt.
- Neue Verfahren der Hochdurchsatzsequenzierung werden auch die pränatale genetische Diagnostik in mehrfacher Hinsicht – indirekt und direkt – entscheidend beeinflussen:
  - Sie sind für den NIPT erforderlich.
  - Sie sind die Voraussetzung für die Aufdeckung schwerer bisher unbekannter genetischer Erkrankungen und Fehlbildungssyndrome und schaffen damit überhaupt erst die Möglichkeit, diese pränatal zu untersuchen.
  - Sie werden schon vor einer geplanten Schwangerschaft in Risikopopulationen, aber auch in der allgemeinen Bevölkerung eingesetzt, um Überträgerschaft für rezessive Erkrankungen zu erkennen.
  - Sie werden eine zunehmend wichtige Rolle bei der Abklärung von Fehlbildungen spielen, die erst in der Schwangerschaft durch Ultraschalluntersuchungen entdeckt werden. Dies wird zunächst im Rahmen von indikationsspezifischen *Gene Panels* erprobt werden.
  - Pränatale Exom- oder Genomsequenzierungen werden in den nächsten fünf Jahren voraussichtlich keine praktisch bedeutsame Rolle spielen.
- Die NIPD wird für bestimmte Erkrankungen verfügbar werden, aber zahlenmäßig vermutlich eine untergeordnete Rolle spielen, es sei denn, eine alternative Quelle fetaler DNA wird verfügbar.

- Trotz der neuen Untersuchungsoptionen werden sich die Grundbedingungen der pränatalen Diagnostik (Risikobestimmung, Untersuchungsauswahl, ggf. Schwangerschaftsabbruch) in absehbarer Zeit nicht ändern.

#### **2.4.2 Möglichkeiten und Grenzen in zehn Jahren**

- Fortgeschrittene Hochdurchsatzsequenzierungsverfahren werden eine herkömmliche Chromosomendiagnostik früher oder später überflüssig machen. Dieser ultimative genetische Test wird sowohl eine Information zur Sequenz als auch zur Kopienzahl einer beliebigen Region oder des gesamten Genoms liefern können. Sein Einsatz wird an Chorionzotten oder Amnionzellen erfolgen können, jedoch vermutlich auch nicht-invasiv möglich sein.
- Selbst bei hoher Qualität der Daten zu Sequenz und Kopienzahl wird ein seriöser klinisch-diagnostischer Einsatz noch auf lange Sicht dadurch limitiert bleiben, dass uns die Kenntnisse für eine verlässliche prognostische Einschätzung der häufigen Varianten fehlen. Dies wird sich erst kontinuierlich im Verlauf vieler Jahre durch systematische Sammlung aller verfügbaren Daten ändern.
- Auch zu diesem Zeitpunkt bleibt das Ziel der pränatalen genetischen Diagnostik der Ausschluss von Chromosomenanomalien oder schweren mono- bzw. oligogenen Erkrankungen. Eine Beurteilung häufiger multifaktorieller Leiden, die ja auch aufgrund ihres meist späteren Manifestationsalters ohnehin nicht im Fokus der Pränataldiagnostik stehen, wird absehbar noch Jahre intensiver Erforschung ihrer komplexen Ätiologie erfordern.
- Dies gilt auch und insbesondere für die häufig beschworene pränatale Diagnose von erwünschten Eigenschaften, seien es Schönheit, Intelligenz oder andere Vorzüge. Diese ist heute und in absehbarer Zukunft allein deshalb unmöglich, weil wir die zweifellos vorhandenen zahlreichen genetischen Varianten nicht kennen, die eine verlässliche Prognose erlauben würden.

## Anhang 1: Grundannahmen zur Modellsimulation (vgl. Unterkapitel 2.2.5.4)

Die Berechnung der Modellsimulation basiert auf folgenden Annahmen:

- *Anzahl Schwangerschaften*: 85'287. Der Wert entspricht der Anzahl Lebendgeburten in der Schweiz 2014 (Quelle: Bundesamt für Statistik)
- *Prävalenz Trisomie 21 in der Schwangerschaft*: Basierend auf den Erhebungen des EUROCAT-Registers für das CHUV wird davon ausgegangen, dass die Prävalenz von Trisomie 21 bei 0,35 Prozent liegt. Das Durchschnittsalter der Mütter bei der Geburt unterscheidet sich im Kanton Waadt kaum vom gesamtschweizerischen Durchschnitt (Quelle: Bundesamt für Statistik).
- *Anteil von Spontanaborten*: Es wird angenommen, dass rund 30 Prozent der Schwangerschaften mit Trisomie 21 zu Spontanaborten führen (Interviewaussagen, gestützt auf Studien, wobei EUROCAT deutlich tiefere Abortraten ermittelt (vgl. Loane et al. 2013 mit entsprechenden Literaturhinweisen).
- *Abbruchrate*: Basierend auf den durchgeführten Interviews wird davon ausgegangen, dass 90 Prozent der Frauen nach einem bestätigten Befund die Schwangerschaft abbrechen (vgl. auch Tages-Anzeiger, Online-Beitrag vom 9.10.2014).
- *Uptake*: Basierend auf einem Medienartikel (Wir Eltern Online<sup>10</sup>, ohne Datum) und den Interviewaussagen wird davon ausgegangen, dass rund 70 Prozent der Schwangeren die pränatale genetische Diagnostik in Anspruch nehmen.

Wie oben ausgeführt wird, zeichnet sich der NIPT im Vergleich zum Ersttrimestertest durch eine höhere Sensitivität aus. Er erkennt somit einen grösseren Teil der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21. Auch die Spezifität ist höher, das heisst, er stuft einen grösseren Teil der Schwangerschaften richtigerweise als Schwangerschaften ohne Trisomie ein. Es wurde bei der Simulation von folgenden Kennwerten ausgegangen.

- *Sensitivität der Tests (Detektionsrate)*: Anteil richtig positiver Testergebnisse an der Gesamtzahl Schwangerschaften mit Trisomie 21:
- ETT: 90 Prozent (Schmid 2014, S. 11, Abbildung 1)
- NIPT: 99 Prozent (Schmid 2014, S. 11, Abbildung 1)

---

<sup>10</sup> [www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/](http://www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/); letzter Zugriff: 13. August 2015.

- 
- *Spezifität der Tests*: Anteil richtig negativer Testergebnisse an der Gesamtzahl getesteter Schwangerschaften ohne Trisomie
  - *ETT*: 95 Prozent (Schmid 2014: Abbildung 1; 100 Prozent minus Falschpositiv-Rate von 5 Prozent)
  - *NIPT*: 99,92 Prozent (Schmid 2014: Abbildung 3; 100 Prozent minus Falschpositiv-Rate von 0,08 Prozent)





## **3. Sozialwissenschaftliche Befunde**

### **3.1 Einleitung**

Schwangere Frauen fällen ab dem ersten Schwangerschaftsdrittel weitreichende Entscheidungen: Sie legen – nach Aufklärung durch ihren Arzt oder ihre Ärztin – fest, welche der verfügbaren pränatalen genetischen Untersuchungen sie in Anspruch nehmen wollen. Mit dem Entscheid für die erste Risikoabklärung nehmen sie in Kauf, dass sie bei einem auffälligen Befund vor weitere Entscheidungen gestellt sind: Soll ich zusätzliche Abklärungen veranlassen? Und wenn sich der Befund erhärtet, soll ich die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen?

#### **3.1.1 Themen dieses Kapitels**

In diesem Kapitel sind erstens die Situation und das Handeln der schwangeren Frauen zu untersuchen. Dabei interessiert einerseits, wie die Frauen die Schwangerschaft im Zusammenhang mit den Möglichkeiten pränataler genetischer Untersuchungen erleben und welche Motive hinter ihren Entscheidungen stehen: Worin sehen sie den Gewinn pränataler genetischer Untersuchungen, was empfinden sie als belastend? Zu welchem Zweck veranlassen sie Untersuchungen, und welche Gründe bewegen sie zur Fortführung oder zum Abbruch einer Schwangerschaft, wenn sie erfahren, dass das zukünftige Kind eine Behinderung hat? Diesen Fragen widmet sich Unterkapitel 3.2.

Zweitens interessiert, welche Faktoren das Erleben der Schwangerschaft und die Entscheidungen der Frauen im Zusammenhang mit pränatalen genetischen Untersuchungen beeinflussen. Als potenzielle Einflussfaktoren sind einerseits persönliche Eigenschaften bzw. die Persönlichkeit der Frauen zu berücksichtigen, aber auch das persönliche und das gesamtgesellschaftliche Umfeld, in dem sie ihre Entscheidungen fällen. In diesem Zusammenhang ist insbesondere der Frage nachzugehen, inwieweit die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung die Frauen in ihrem Entscheid beeinflusst, pränatale genetische

Untersuchungen zu veranlassen oder nicht. Auf diese persönlichen und gesellschaftlichen Einflussfaktoren wird im Unterkapitel 3.3 eingegangen.

Wie die Frauen die Schwangerschaft erleben, hängt auch davon ab, wie die Versorgerinnen und Versorger die Frauen und ihre Partner durch die Schwangerschaft begleiten. Die medizinische Versorgung, Aufklärung und Beratung der Frauen während der Schwangerschaft bildet deshalb den dritten inhaltlichen Schwerpunkt dieses Kapitels. Im Mittelpunkt der Betrachtung stehen damit die in der Schwangerschaftsbegleitung aktiven Ärztinnen und Ärzte, aber auch die Hebammen und die Beratungsstellen. Dabei wird beschrieben, wie diese Akteure die Herausforderungen der Aufklärung und Beratung erleben und wo sie Herausforderungen sehen.

Es wird dabei auch auf Rahmenbedingungen ihrer Arbeit eingegangen: auf bestehende Standards und Ressourcen der Qualitätssicherung und auf die Rolle der Ärztinnen und Ärzte als Schnittstelle zwischen den Anbietern von neuen Technologien und den schwangeren Frauen. Der medizinischen und psychosozialen Versorgung der schwangeren Frauen widmet sich das Unterkapitel 3.4.

### **3.1.2 Übergeordnete Fragestellungen**

Diese Analysen dienen als Grundlage für die Beantwortung der zwei übergeordneten Fragestellungen des Kapitels. Erstens interessiert, inwiefern gewährleistet ist, dass Frauen informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidungen über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen fällen können und welche Hindernisse dem entgegenstehen. Diese Frage wird soweit möglich empirisch fundiert beantwortet. Die Grundlage dafür bilden die Erfahrungen der involvierten Akteure (schwängere Frauen, Ärztinnen und Ärzte, Hebammen, Beratungsstellen) und eigene Überlegungen des Autors, die an diese Erfahrungen anknüpfen.

Diese Analyse der Ist-Situation nimmt noch nicht spezifisch Bezug auf die neusten und die bevorstehenden technologischen Entwicklungen. Darauf aufbauend soll deshalb zweitens beleuchtet werden, inwiefern die technologische Entwicklung der pränatalen genetischen Untersuchungsmöglichkeiten es begünstigt oder erschwert, den Anspruch auf informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidungen zu gewährleisten. Weil sich die bisherigen Erfahrungen mit dem 2012 eingeführten NIPT weitgehend auf die Feststellung eines erhöhten Risikos für eine Trisomie fokussieren, sind zwar erfahrungsgestützte Aussagen möglich über Auswirkungen der erhöhten Zuverlässigkeit des Tests im Vergleich zum Ersttrimestertest. Der Entscheid, wonach die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) den NIPT als Zweittest nach auffälligem Ersttrimestertest vergütet, war zum Zeitpunkt der Informationserhebung für dieses Kapitel noch nicht in Kraft. Die hier dargestellten Erfahrungen beziehen sich somit auf den Zeitraum, in dem der Test noch nicht vergütet wurde.

Hingegen können noch keine empirisch fundierten Einschätzungen gemacht werden zur Frage, wie sich die vermutlich bevorstehende Ausweitung des inhaltlichen Spektrums von pränatalen genetischen Untersuchungen auf weitere Behinderungen und (möglicherweise therapierbare oder nicht gesundheitsbezogene) Eigenschaften auswirken. Auch zu den neuen genomischen Untersuchungsmethoden (Microarray, Hochdurchsatzsequenzierung) sind noch keine empirischen Aussagen möglich.

Die Erfahrungen und Einschätzungen zu den Auswirkungen des NIPT werden in Unterkapitel 3.5 dargestellt. Die Synthese entlang der beiden übergeordneten Fragen in Unterkapitel 3.6 beschliesst das Kapitel.

Abbildung 10 veranschaulicht modellhaft und zusammenfassend, welche Aspekte in diesem Kapitel beleuchtet werden und wie sie potenziell zusammenhängen.

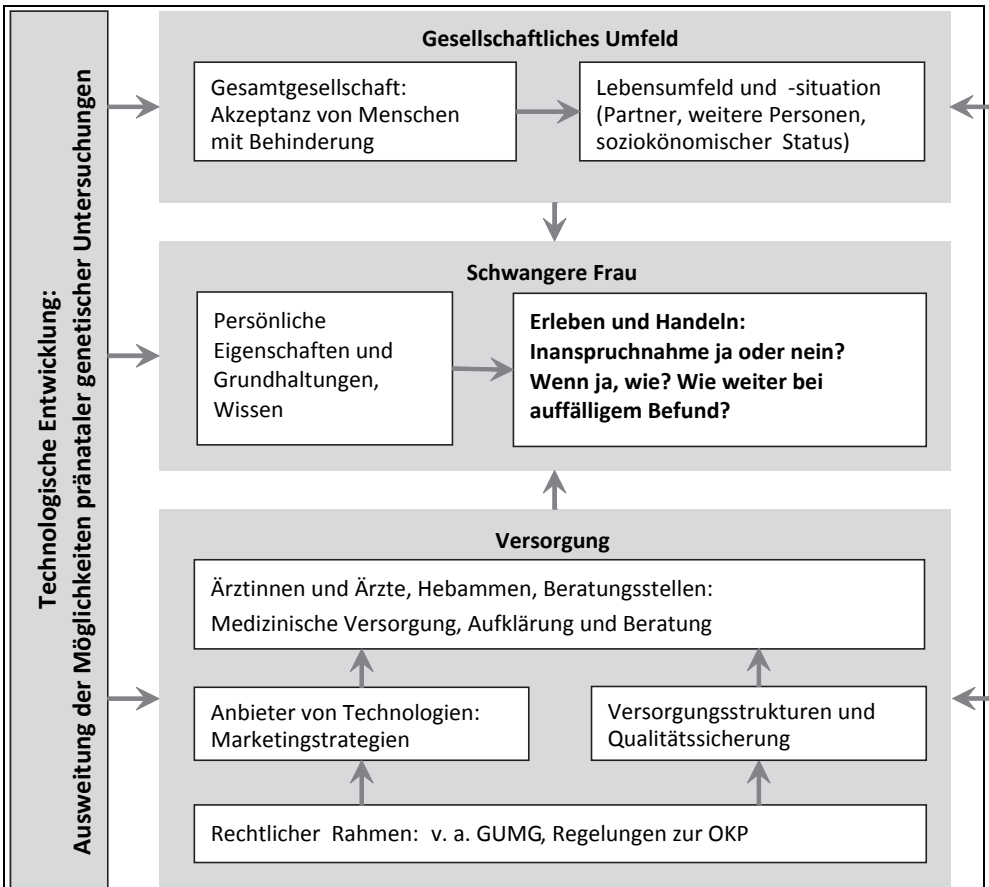


Abbildung 10: *Potenzielle Einflussfaktoren auf das Erleben und Handeln schwangerer Frauen*

### 3.1.3 Informationsquellen

Die im vorliegenden Studienteil präsentierten Inhalte stützen sich im Wesentlichen auf folgende Informationsquellen:

- Sozialwissenschaftliche und medizinische Fachliteratur: Berücksichtigt wurde schweizerische und internationale Literatur. Die Schwerpunkte lagen dabei

thematisch auf der empirischen Literatur über Haltungen zur und über die Nutzung von pränatalen genetischen Untersuchungen sowie zur Aufklärung und Beratung über pränatale genetische Untersuchungen.

- Materialien zur Qualitätssicherung, insbesondere der Aufklärung und Beratung: Die Materialien wurden recherchiert, um entsprechende Bemühungen dokumentieren zu können.
- Interviews: Es wurden insgesamt 13 leitfadengestützte Interviews mit Ärztinnen und Ärzten, Hebammen sowie in der Beratung tätige Personen durchgeführt (Liste der interviewten Personen im Unterkapitel 3.7.1). Die Interviews behandelten folgende Themen: Einschätzungen zum NIPT, Wissen, Motive und Argumente der schwangeren Frauen und ihrer Partner, Aufklärung und Beratung, gesamtgesellschaftliche Zusammenhänge.
- Öffentliche Stellungnahmen: Zur Zusammenfassung der Positionen zu den pränatalen genetischen Untersuchungen und insbesondere zum NIPT wurden öffentliche Verlautbarungen von an der Thematik interessierten Organisationen berücksichtigt (Beschreibung des Vorgehens im Unterkapitel 3.7.2).

## **3.2 Situation und Handeln der schwangeren Frauen**

In diesem Abschnitt wird das erste Hauptthema des Kapitels behandelt. Im Zentrum steht somit, wie Frauen die Schwangerschaft in Zusammenhang mit den pränatalen Untersuchungen erleben und wie sie handeln, d. h. vor allem, wie sie zu den zu fällenden Entscheidungen kommen. Zunächst werden das Wissen, die Motive und die Erwartungen der schwangeren Frauen thematisiert. Danach werden die Argumente für oder gegen die Inanspruchnahme pränataler Untersuchungen dargestellt, die für die schwangeren Frauen im Vordergrund stehen. Der letzte Teil dieses Abschnitts geht auf die psychosoziale Situation der schwangeren Frauen ein.

### **3.2.1 Wissen, Motive und Erwartungen**

In diesem Abschnitt wird beschrieben, mit welchem Wissen und welchen Erwartungen die schwangeren Frauen dem Thema der pränatalen Untersuchungen gegenüberstehen, welche Motive sie dazu bewegen, pränatale Untersuchungen zu veranlassen oder nicht, wie sie mit einem auffälligen Testbefund umgehen und welche Informationen sie mittels pränataler genetischer Untersuchungen gewinnen möchten.

#### **3.2.1.1 Wissen und Erwartungen der schwangeren Frauen und Paare**

Gemäss den im Rahmen dieser Studie befragten Personen ist das Vorwissen der schwangeren Frauen über die Möglichkeiten pränataler genetischer Untersuchungen unterschiedlich und hängt stark vom Bildungsstand ab. Hinsichtlich des Vorwissens über mögliche Behinderungen stellen die Befragten bei den schwangeren Frauen eine Fokussierung auf Trisomie 21 und allenfalls noch auf weitere Trisomien fest.

Mehrere Studien deuten auf einen niedrigen Wissensstand vieler Frauen hin: Becker (2012, S. 222) zufolge haben Frauen, die mit der Diagnose eines Ullrich-Turner-Syndroms konfrontiert werden, bei der Mitteilung des Befunds „kaum Kenntnis“ von dieser Chromosomenveränderung. Tanner (2011, S. 22) kommt nach der Sichtung von Untersuchungen aus verschiedenen Ländern ebenfalls zu einem kritischen Schluss: Viele schwangere Frauen verfügen „lediglich über ein begrenztes Wissen hinsichtlich der Ziele, Nutzen, Grenzen und möglichen Konsequenzen der pränatalen genetischen Untersuchungen und nehmen diese Untersuchungsmöglichkeiten entsprechend unreflektiert in Anspruch.“ Grebner (2008, S. 143) beobachtet in ihrer qualitativen Inhaltsanalyse von 179 Beiträgen in vorab österreichischen Internetforen für schwangere Frauen bei vielen „ein grosses Informationsdefizit und Unwissenheit“. Braga (2010) kommt ebenfalls zum Schluss, es sei sich „kaum ein Paar bewusst“, dass es sich bei der ersten Ultraschalluntersuchung um pränatale Diagnostik handle. Die im Rahmen dieser Untersuchung befragten Personen bestätigen diese Einschätzung – beim Ultraschall stehe oft das „baby watching“ im Vordergrund.

Diese Eindrücke bestätigen – allerdings schon ältere – Umfragen. 2004 konnte rund die Hälfte der befragten Frauen in Deutschland in der 20. bis 40. Schwangerschaftswoche den Begriff „Pränataldiagnostik“ nicht oder nur falsch erklären; dies, obwohl 85 Prozent der Befragten mindestens eine pränatale genetische Untersuchung bereits hinter sich hatten. Weil in dieser Umfrage Gutgebildete und Frauen deutscher Muttersprache überrepräsentiert sind, ist insgesamt sogar mit einem niedrigeren Anteil an Frauen mit Kenntnis des Begriffs zu rechnen (Renner 2007, S. 9). In der TA-SWISS-Studie von Buddeberg et al. (2001) wusste rund ein Drittel der befragten Frauen nicht darüber Bescheid, dass bei einer Ultraschalluntersuchung fötale Fehlbildungen entdeckt werden können.

In mehreren Interviews und in der gesichteten Literatur wurde darüber hinaus darauf hingewiesen, dass ein unauffälliger Befund einer pränatalen genetischen Untersuchung oft als Versprechen fehlinterpretiert werde, der Fötus sei gesund.

### **3.2.1.2 Informationsquellen der schwangeren Frauen und ihrer Partner**

Eine wichtige Informationsquelle für schwangere Frauen und ihre Partner sind die Versorgerinnen und Versorger (Ärztinnen und Ärzte, Hebammen, anerkannte Beratungsstellen nach Art. 17 GUMG, weitere Beratungsstellen, z. B. von Behindertenorganisationen; vgl. Unterkapitel 3.4). Bei diesen erhalten die schwangeren Frauen auch schriftliche Dokumente zu pränatalen genetischen Untersuchungen. Beispiele hierfür sind die Broschüren von verschiedenen Beratungsstellen (Verein ganzheitliche Beratung und kritische Information zu pränataler Diagnostik, 2006, mit einer Aktualisierung betreffend NIPT; appella unabhängige Telefon- und Onlineberatung, 2012) oder das Merkblatt der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) zur Schwangerschaftsuntersuchung.

Dieses Expertennetz hat jedoch nicht die alleinige Aufklärungs- und Beratungshoheit. Rat von Expertinnen und Experten finden schwangere Frauen auch in Buchpublikationen, Zeitschriften und im Internet, z. B. auf Webseiten für schwangere Frauen und Mütter. Im Internet werben auch die Anbieter von neuen Technologien wie dem NIPT für ihre Produkte (vgl. Unterkapitel 4.3.1). Kliniken und Arztpraxen verbreiten Informationen über ihr Angebot an pränatalen geneti-



schen Untersuchungen. Aufgrund der Fülle an Informationen v. a. im Internet dürfte es für die Ratsuchenden nicht immer einfach sein, die Urheber hinter diesen Informationen und ihre Interessen zu erkennen.

Der Markteintritt des NIPT für Trisomien hat in den Medien und bei den interessierten politischen Akteuren auch zu einer Reihe von journalistischen Beiträgen und öffentlichen Stellungnahmen geführt (vgl. Unterkapitel 3.5.1). Welcher Anteil der schwangeren Frauen diese öffentliche Diskussion wahrnimmt, kann hier nicht beurteilt werden.

Neben dem persönlichen Gespräch im Bekanntenkreis ist der Erfahrungsaustausch über die eigene Situation in der Schwangerschaft – und damit auch über pränatale Untersuchungen – in Internetforen für viele Frauen wichtig geworden. Grebner (2008, S. 143) beobachtet dabei zwei Rollen. Zum einen ist für Frauen mit wenig Wissen das Forum ein Ort der Informationsbeschaffung. Zum andern äusserten sich dort auch Frauen, die sich „lange Zeit eingehend“ mit der Thematik befasst haben und somit eine Art Expertinnenrolle übernehmen. Dabei gehe es weniger um wissenschaftlich genaues Wissen, sondern vor allem um Erfahrungen. Darüber hinausgehend stellt die Autorin fest, dass Frauen den anderen Forumsteilnehmerinnen im Schutz der Anonymität auch Erfahrungen und Ängste anvertrauen, die sie sich sonst möglicherweise kaum zu äussern trauen. Umgekehrt erlaubt der Schutz der Anonymität auch militante Beiträge, die verletzend sein können.

### **3.2.1.3      Motive für und gegen die Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen**

Pränatale genetische Untersuchungen zur Erkennung von nicht heilbaren Fehlbildungen und Behinderungen können aus der Sicht der schwangeren Frauen und ihrer Partner verschiedene Zwecke erfüllen.

- Häufig – Wunsch nach Sicherheit und einem gesunden Kind: In den Interviews gaben die Ärztinnen und Ärzte an, dass bei vielen Frauen und ihren Partnern zunächst der Wunsch nach Sicherheit im Vordergrund stehe. Sie erhofften sich von den Tests und allenfalls weiterführenden Untersuchungen

primär eine Bestätigung, dass ihr zukünftiges Kind gesund sei oder – realistischer – die diagnostizierbaren Behinderungen ausgeschlossen werden können. Grebner (2008, S. 136) findet in Internetforen viele Belege für diesen Wunsch nach einem gesunden Kind oder auch für die Angst vor einem Kind mit Behinderung. Diese schwangeren Frauen zeigten sich mitunter vor den Tests auch überzeugt, dass sie die Schwangerschaft bei einer positiven Diagnose abbrechen. Einer US-amerikanischen Umfrage bei Männern und Frauen zufolge wird das Interesse an einem Screening für Trisomie (ETT, NIPT) stark davon beeinflusst, ob man im Falle eines positiven Resultats einen Schwangerschaftsabbruch in Betracht zieht (Sayres et al. 2014). Dieser Zusammenhang wird auch in der Literaturstudie von Skirton et al. (2013) erwähnt.

- Häufig – Gewissheit haben: Ebenfalls erleben es die im Rahmen dieser Studie interviewten Ärztinnen und Ärzte, dass die schwangeren Frauen vor dem Test noch nicht genau wissen, wie sie mit einem auffälligen Befund umgehen würden. Greber (2008) findet viele Forumsbeiträge, in denen der Wunsch nach Gewissheit über den Zustand des Fötus zum Ausdruck kommt – mitunter ist dieser Wunsch so stark, dass das Fehlgeburtsrisiko einer invasiven genetischen Untersuchung bewusst in Kauf genommen wird. Dabei überlappt sich teils auch der Wunsch nach Gewissheit mit dem Wunsch nach Beruhigung, also einem gesunden Kind.
- Selten – Vorbereitung auf ein Kind mit Behinderung: Schwangere Frauen veranlassten etwa Tests auf Chromosomenanomalien gemäss den Interviewpartnern auch, weil sie sich im Falle einer Anomalie schon während der Schwangerschaft darauf vorbereiten wollen, mit einem behinderten Kind zu leben. Grebner (2008, S. 137) findet diese Motivation nur sehr selten. Eine im Rahmen dieser Studie interviewte Person beurteilt es als illusorische Vorstellung, dass sich zukünftige Eltern dank des Wissens um eine Behinderung besser auf das Leben mit einem behinderten Kind vorbereiten können (vgl. dazu auch Diskussion um die selektive Abtreibung im Unterkapitel 6.1.4).
- Weitere Gründe und Unklarheiten: In gewissen Fällen dient die pränatale genetische Untersuchung auch für die Entscheidung, ob die Frau zu Hause, in einem Geburtshaus oder im Spital gebären solle. Schliesslich können die Befragten nicht ausschliessen, dass Tests teils durchgeführt werden, ohne dass den Frauen dessen Zweck klar sei. Entsprechende Beispiele findet auch Grebner (2008, S. 137, S. 140). Angesichts der zitierten Befunde zum

niedrigen Wissen vieler schwangerer Frauen (Buddeberg et al. 2011; Renner 2006) erstaunt dies nicht.

Für die Schweiz sind keine aktuellen quantitativen Daten zu den Motiven der Frauen für die Durchführung von pränatalen genetischen Untersuchungen oder den Verzicht darauf verfügbar. So ist etwa nicht bekannt, welcher Anteil der schwangeren Frauen bewusst auf die Durchführung eines Ersttrimestertests verzichtet und bei welchem Anteil mangelnde Information die Ursache ist. Gemäss den oben erwähnten Angaben der interviewten Personen (vgl. Unterkapitel 3.3.1.2) und den Daten bei Manegold et al. (2014) kann aber davon ausgegangen werden, dass ein bedeutender Teil der Frauen zumindest die Möglichkeiten bewusst nicht ausschöpft und eine weitere Gruppe bewusst verzichtet. Das Hauptmotiv für den Verzicht auf (weitere) diagnostische Massnahmen ist der Entscheid, ein Kind so anzunehmen, wie es ist. Grebner (2008, S. 139) findet – im Einklang mit Interviewaussagen im Rahmen dieser Untersuchung – auch Frauen, die einen Entscheid über einen Schwangerschaftsabbruch im Falle einer diagnostizierten Behinderung als zu belastend empfinden: „Ich würde nicht vor der Entscheidung stehen wollen, ob ich die Schwangerschaft abbrechen soll, wenn mein Kind behindert ist, darum hab ich sonst keine pränataldiagnostischen Untersuchungen durchführen lassen.“

#### **3.2.1.4 Umgang mit auffälligen Testbefunden**

Laut den im Rahmen dieser Studie durchgeführten Interviews kommt es vor, dass die Frauen ihre ursprünglich geäusserte Haltung beim Vorliegen eines auffälligen Befunds änderten. Gemäss Braga (2010, S. 19) kann ein Paar diese Situation ohnehin nicht voraussehen, sondern es hat vorgängig „idealerweise [...] vage Vorstellungen, wie es mit einem Resultat umgehen wird“. Grebner (2008, S. 148) findet viele Forumsbeiträge, die aufkommende Unsicherheiten schon in der Wartezeit auf den Befund ausdrücken: „Für mich stand eigentlich auch fest, dass ich bei einem ‚genetisch nicht gesunden‘ Kind abtreiben möchte. Ob ich's dann wirklich tue, steht auf einem anderen Blatt.“ Sie berichtet umgekehrt auch von „einigen“ Frauen, die bei der Abwägung über die Durchführung einer invasiven Untersuchung bereits eine Entscheidung im Hinblick auf eine allfällige Ano-

malie fällen (Grebner 2008, S. 138) – was ein späteres Umstossen dieser Entscheidung aber nicht ausschliesst.

Die interviewten Personen gehen davon aus, dass sich bei einem vorliegenden Befund von Trisomie 21 die meisten Frauen für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden. Zwei Personen gaben unter Verweis auf eigene Erhebungen Anteile von 90 bis 95 Prozent an. Dazu passen auch die wenigen verfügbaren statistischen Daten (vgl. Unterkapitel 2.2.5). Aufgrund der grösseren Rate an Fehlgeburten und der geringen Lebenserwartung präsentiert sich die Ausgangslage bezüglich der Trisomien 13 und 18 für die Frauen etwas anders. Gesamtgesellschaftlich ist eine hohe Akzeptanz des Schwangerschaftsabbruchs nach pränataler Diagnose wahrscheinlich (vgl. auch Unterkapitel 3.3.5.1). In der – allerdings schon alten und damit zurückhaltend zu interpretierenden – Umfrage Maeders (1992) hiessen in der Deutschschweiz gut 80 Prozent und in der lateinischen Schweiz rund 90 Prozent der Befragten einen Abbruch gut, falls pränatale Diagnostik eine schwere Krankheit des Ungeborenen voraussagt.

Die hohe Abbruchbereitschaft nach einer Diagnose in der Schweiz ist nicht einzigartig. In einer retrospektiven Untersuchung von 222 Schwangerschaften in Stanford (USA) stellen Hawkins et al. (2013) eine Abbruchquote nach der Diagnose einer Chromosomenanomalie von 83 Prozent fest, wobei die Abbruchrate bei Trisomie 13 oder 18 leicht höher war als bei Trisomie 21. Unterschiede zeigten sich auch in Abhängigkeit der ethnischen Zugehörigkeit, nicht aber des Alters der schwangeren Frau oder des Geschlechts des Fötus.

### **3.2.1.5 Interessierende Informationen über den Fötus**

Gemäss den durchgeführten Interviews steht bei vielen schwangeren Frauen und ihren Partnern, die sich für pränatale genetische Untersuchungen entscheiden, die Frage nach der Trisomie 21 im Vordergrund, daneben bei einem Teil noch weitere Chromosomenanomalien, soweit sie solche kennen. Diese Reduktion der Aufmerksamkeit auf die zwar häufigste, aber bei Weitem nicht einzige angeborene Behinderung begünstigt, dass sich die schwangere Frau nach einem unauffälligen Test in der falschen Sicherheit wähnt, das Kind werde bei der Geburt gesund sein.

Eine befragte Person betonte demgegenüber, dass es auch Paare gebe, welche geistige Behinderungen nicht als Krankheit beurteilten; wichtiger sei diesen zu wissen, dass kein Herzfehler vorliege. Weiter interessieren sich die schwangeren Frauen und ihre Partner für Erbkrankheiten oder genetische Anomalien, wenn eine solche bei einem Geschwister aufgetreten ist. Fragen nach Risiken für erst nach der Geburt auftretende Krankheiten erwähnten die Interviewpartnerinnen und -partner nicht.

Dass es Paare gibt, die pränatale genetische Untersuchungen zur Geschlechterselektion nutzen möchten, können die befragten Personen nicht ausschliessen. Mehrere gaben an, vereinzelt mit dieser Situation schon konfrontiert gewesen zu sein oder zumindest vermutet zu haben, dass dieses Motiv eine Rolle spiele. Ausländischen Studien zufolge lehnen die meisten Befragten (schwängere Frauen, Bevölkerung) eine Nutzung des NIPT zur Geschlechtsbestimmung aus nicht medizinischen Gründen ab oder verurteilen diese (Skirton et al. 2013).

### **3.2.2 Argumente für und gegen pränatale genetische Untersuchungen**

Wie weiter unten noch ausführlicher berichtet wird (vgl. Unterkapitel 3.3), schwingt die Thematik, ob man ein Kind mit Behinderung annehmen oder ablehnen würde, bereits bei der Entscheidungsfindung über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen mit – insbesondere, wenn über genauere Abklärungen nach einem ersten auffälligen Befund zu entscheiden ist. Nachfolgend wird auf Argumente eingegangen, welche die schwangeren Frauen und ihre Partner bei dieser Entscheidung ins Spiel bringen. Dabei interessiert, wessen Wohl die Frauen und ihre Partner ins Zentrum stellen.

#### **3.2.2.1 Wohl des zukünftigen Kindes**

Gemäss den Interviewaussagen steht das Wohl des zukünftigen Kindes häufig im Zentrum der von den Paaren abgewogenen Argumente. Schwängere Frauen und ihre Partner entwickeln eine Vorstellung davon, wie es sei, mit einer Behin-

derung zu leben (siehe dazu auch die ethische Debatte um das sogenannte wrongful life im Unterkapitel 6.1.2). Die Vorstellung, das Kind leide, sei dabei schwer zu ertragen. Dieses vorgestellte Leiden kann die unmittelbaren Beeinträchtigungen aufgrund der Behinderung betreffen: Was kann es alles nicht, was ich mir vorgestellt habe? Das vorgestellte Leiden kann sich auch um die vermutete mangelhafte Akzeptanz in der Gesellschaft drehen (mangelhafte Integration, in der Öffentlichkeit exponiert sein). In diesem Zusammenhang komme eine Angst der Überforderung der schwangeren Frauen und ihrer Partner zum Ausdruck. Sie fürchten, dem zukünftigen Kind nicht gerecht werden zu können. Dabei gehe es bei diesen Vorstellungen nicht um die Kindheit, sondern auch um die Lebensperspektiven als erwachsener Mensch. Diese am Wohl des zukünftigen Kindes ausgerichtete Argumentationslinie findet auch Becker (2012, S. 221) in Internetforumsbeiträgen von Frauen, die sich nach der Diagnose eines Ullrich-Turner-Syndroms zum Abbruch der Schwangerschaft entschieden haben.

### **3.2.2.2 Wohl der zukünftigen Eltern und Geschwister**

Inwieweit sich die vorgestellte zusätzliche Belastung durch ein Kind mit Behinderung auf das Wohl der (schon geborenen oder noch erwünschten) Geschwister auswirkt, beschäftigt laut den Interviewpartnerinnen und -partnern die schwangeren Frauen oft. Hier stellten sie und ihre Partner sich primär die Frage, inwieweit die vorgestellte zusätzliche Belastung durch das Kind mit der Behinderung auf Kosten seiner Geschwister geht.

Es fällt laut den Interviewpartnerinnen und -partnern vielen schwangeren Frauen und ihren Partnern schwer, im Gespräch mit Ärztinnen und Ärzten sowie Hebammen und Beraterinnen einzugestehen, dass es bei der Abwägung über pränatale genetische Untersuchungen und einen allfälligen Abbruch der Schwangerschaft auch um das eigene Wohl geht. Eine befragte Person verdeutlichte, es sei für viele schwangere Frauen ein Tabu zu sagen, dass man nicht bereit sei, ein Kind mit einer Behinderung 20 Jahre lang zu pflegen. Es sei gesellschaftlich eher anerkannt, das Wohl und Leiden des Kindes in den Vordergrund zu rücken, oder zu sagen, man fühle sich dieser Aufgabe nicht gewachsen.

Gleichwohl komme das eigene Wohl in den Beratungsgesprächen teilweise auch deutlich und explizit zum Ausdruck. Es äussere sich einerseits in der Frage: Was kann ich alles nicht mit dem Kind erleben, was ich mir vorgestellt habe? Andererseits würden teils auch die vorgestellten Einschränkungen im eigenen Leben thematisiert, welche das Grossziehen eines Kindes mit einer Behinderung mit sich brächten. Dabei kann es um die zeitlichen Einschränkungen, aber auch um finanzielle Aspekte gehen. Das Wissen um die tatsächlich vorhandenen Unterstützungsmöglichkeiten sei oft nicht vorhanden. Ein Thema sei auch die Angst, dass die Belastung für die Eltern mit dem Erwachsenwerden des Kindes nicht aufhöre.

Bei den von Grebner (2008, S. 146) gefundenen (anonymen) Forumsbeiträgen schwangerer Frauen finden sich Hinweise, dass das eigene Wohl ein bedeutender Faktor bei der Entscheidungsfindung sein kann. Eine Frau hält fest, ein Kind mit Behinderung würde bedeuten, dass ein Elternteil seine Berufstätigkeit aufgeben müsste. Im Zusammenhang mit Trisomie 13 und 18 bezeichnet es eine Forumsteilnehmerin als zu grosse seelische Belastung, ein solches Kind „auszutragen und zur Welt zu bringen, um es dann langsam sterben zu sehen“. Auch Becker (2012, S. 220) findet Frauen, für die vor allem „ihre eigene Angst vor dem Leben mit einem behinderten bzw. chronisch kranken Kind“ handlungsleitend ist.

### **3.2.3 Psychosoziale Situation der schwangeren Frauen**

Die Mehrheit der Befragten in dieser Studie hielt fest, die meisten Frauen erlebten die pränatalen genetischen Untersuchungen als Chance, weil sie – im Falle eines unauffälligen Befundes – Sicherheit vermittelten oder weil sie – im Falle eines auffälligen Befundes – die Entscheidungsautonomie der schwangeren Frauen erhöhe.

Dessen ungeachtet ist die Konfrontation mit der Thematik pränataler genetischer Untersuchungen gemäss den interviewten Personen ein schwieriger Moment für die schwangeren Frauen, insbesondere, wenn das Vorwissen über das Thema gering ist. Denn sie zwingt die Frauen auch zur Auseinandersetzung mit möglichen Fehlbildungen und Behinderungen des zukünftigen Kindes in der Frühschwangerschaft. Die Schwangerschaft löst viele positive Gefühle, aber auch

Sorgen aus; pränatale genetische Untersuchungen zwingen die Frauen zu zusätzlichen, schwerwiegenden Entscheidungen. Neben diesem „Entscheidungsimperativ“ hält Baumann-Hölzle (2008, S. 57–59) weitere Faktoren fest, welche die Entscheidungssituation verkomplizieren: Entscheidung zwischen Wissen und Nichtwissen; Unsicherheit über Schweregrad und Eintretenswahrscheinlichkeit einer Behinderung; es handelt sich um Stellvertreterentscheide für den Fötus; es besteht Zeit- und Entscheidungsdruck; das Entscheidungsumfeld der Schwangerschaft ist komplex.

Primär gestützt auf die Erkenntnisse von Grebner (2008) wird nachfolgend auf psychosoziale Problemlagen von Frauen im Zusammenhang mit pränatalen genetischen Untersuchungen eingegangen. Dabei ist daran zu erinnern, dass die Autorin die Situation vor Einführung des NIPT untersucht hat.

### **3.2.3.1 Entscheidungssituationen**

Einen Entscheid über die Inanspruchnahme einer ersten Untersuchung, über die Durchführung einer invasiven Untersuchung oder über die Frage eines Schwangerschaftsabbruchs zu fällen, ist ein Prozess, der von Ängsten, Unsicherheit und Ambivalenzen begleitet ist und den die Frauen dementsprechend als emotional aufwühlend und belastend erleben. Jede Station im Entscheidungsprozess birgt spezifische Herausforderungen:

- **Entscheid über nicht-invasive Untersuchungen:** Die Entscheidung für die nicht-invasive Untersuchung fällt den Frauen im Vergleich zu späteren Entscheiden leichter. Sie wird „oftmals unreflektiert und ohne Bewusstsein möglicher Folgen getroffen, weil diese Untersuchungen als ‚Standard- oder Routineuntersuchungen‘ in der Schwangerschaft wahrgenommen und nicht als risikoreich (in Bezug auf Fehlgeburten) eingeschätzt werden“ (Grebner 2008, S. 137). Diese Verhaltensweise – „Ich hab’s gemacht, weil man das halt einfach macht“ (Grebner 2008, S. 140) – beobachten v. a. nicht ärztliche Personen, die im Rahmen der vorliegenden Studie interviewt wurden. Einen Entscheid gegen pränatale genetische Untersuchungen fällen die Frauen demgegenüber oft sehr bewusst. Ihm geht „mitunter auch eine intensive und



emotional aufwühlende Zeit der Entscheidungsfindung“ voraus (Grebner 2008, S. 139).

- **Entscheid über invasive Diagnostik:** Der Entscheid für oder wider invasive Diagnostik ist anspruchsvoll. Grebner (2008, S. 137) bilanziert, dass Frauen diese Entscheidungsphase als „schwerwiegender und belastender“ erleben. Erstens ist die Informationslage – in Abwesenheit des NIPT – unsicher und komplex: Die Frauen und ihre Partner müssen die Wahrscheinlichkeit einer Behinderung (z. B. 1:100) gegen das Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt abwägen (1:100 bis 1:200). Die Autorin berichtet, dass auch Frauen mit einer noch im Normalbereich liegenden Nackenfalte „in Panik“ überlegten, eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen zu lassen. Viel bewusster als bei der Ultraschalluntersuchung werden zweitens Konsequenzen eines allenfalls auffälligen Resultats antizipiert: der dann zu fällende Entscheid zwischen einem Schwangerschaftsabbruch und der Annahme eines Kindes mit Behinderung (Grebner 2008, S. 137). Die Autorin beobachtet „bei nahezu allen Frauen“ in dieser Situation Ambivalenzen und Ängste, sowohl vor einer Fehlgeburt als auch vor einem allenfalls zu fällenden Entscheid. Eine Frau beschreibt eine eigentliche Angstspirale: „Ich habe [...] auch Angst davor, mich so zu verkrampfen, dass die Gebärmutter sich sowieso schon zusammenzieht und alles schief geht.“ Demgegenüber steht die Hoffnung: „Aber wie befreit könnte ich sein, wenn ich ein gutes Ergebnis von der FWU [Fruchtwasseruntersuchung, Anm. des Autors] bekomme.“ In die Abwägung fließen bei einem Teil der Frauen auch die Furcht vor dem Eingriff selbst und die allenfalls erlebten Schwierigkeiten beim Versuch, schwanger zu werden (Grebner 2008, S. 138).
- **Entscheid über die Fortführung der Schwangerschaft nach pathologischem Befund:** Dieser Entscheid überschattet, wie beschrieben, bei vielen Frauen den gesamten diagnostischen Prozess, das Abwägen seiner Konsequenzen prägt insbesondere auch den Entscheid über die Durchführung invasiver Diagnostik mit. Die Autorin beobachtet ein ambivalentes Abwägen, aber auch sehr klare Positionsbezüge für oder gegen das Fortführen der Schwangerschaft (Grebner 2008, S. 144–150). Eine Frau schildert den Prozess der Entscheidungsfindung als sehr schmerzhaft und von schwerer Gewissensnot begleitet.

### 3.2.3.2 Wartezeiten, Eingriff und Befundmitteilung

Neben den Entscheidungssituationen beschreibt Grebner (2008) unter anderem auch die Wartezeiten im Prozess der pränatalen Untersuchungen als belastend.

- **Warten auf den Eingriff:** In der Zeitspanne zwischen einem Entscheid für die Inanspruchnahme einer invasiven Diagnostik und deren Durchführung erleben die Frauen nach Grebner (2008, S. 139) einerseits Angst vor dem Ergebnis und/oder einer Fehlgeburt, andererseits auch vor dem körperlichen Eingriff selbst. Einige Frauen äussern auch Zweifel über die Richtigkeit des Entscheids, eine Untersuchung machen zu lassen. Die Autorin erwähnt keine Beiträge von Frauen, die auf pränatale genetische Untersuchungen bewusst verzichtet haben.
- **Eingriff:** Die Durchführung einer invasiven Diagnostik selbst empfinden die schwangeren Frauen nach Einschätzung von Grebner (2008, S. 141) zwar als unangenehm, aber oft als weniger belastend als vorgängig befürchtet. Vereinzelt schildern Frauen auch Komplikationen bei der invasiven Diagnostik, die neben Angst um das potenzielle Kind und Trauer auch Selbstvorwürfe auslösen.
- **Warten auf den Befund:** Diese Zeit beschreibt Grebner (2008, S. 142) als aufgewühlt, angstvoll und angespannt, dabei kommt es auch vor, dass Frauen den Entscheid zu einer Diagnostik bereuen. Angsteinflössend ist dabei die Furcht vor dem Befund und dem danach eventuell wieder zu fällenden Entscheid: „Ich meine, da kann man dann hingehen und sagen: Die Zwillinge mit Wasserköpfen nehm ich nicht? Mir ist schlecht geworden bei dem Gedanken.“
- **Befundmitteilung:** Nach einem pathologischen Befund beschreiben die schwangeren Frauen im Internetforum ihre Situation „mit Gefühlen der Angst, Hilflosigkeit und Schock“ (Grebner 2008, S. 149). Zum (vermutlich mit Erleichterung verbundenen Erleben eines nicht pathologischen Befunds) finden sich bei Grebner (2008) keine Hinweise. Tanner (2011, S. 86) verweist auf die problematische Situation, wenn schwangere Frauen nach einem Abbruch aufgrund einer Autopsie erfahren, dass das Kind gesund gewesen wäre.

### 3.2.3.3 Erleben der Schwangerschaft

Grebner (2008, S. 145–146) erkennt „bei einigen Frauen [...] sehr deutlich, dass die Inanspruchnahme der pränatalen Diagnostik Einfluss auf das Schwangerschaftserleben hat“, was sie an mehreren Äusserungen im Zusammenhang mit Wartezeiten belegt. Insbesondere kommt das auch in der Literatur beschriebene Phänomen der „Schwangerschaft auf Probe“ deutlich zum Ausdruck: Die Bereitschaft, sich auf die Schwangerschaft „einzulassen“ oder eine „Beziehung mit dem Kleinen im Bauch einzugehen“, kommt erst, wenn das Ergebnis der pränatalen Untersuchung unauffällig ist. Umgekehrt beeinflusst die Bindung an das potenzielle Kind auch den Entscheid über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen: „Ich nehme, was kommt. Es ist meine letzte Chance auf ein Kind, und ich hab es total lieb.“

### 3.2.3.4 Äusserer Druck

Die im Rahmen dieser Studie interviewten Personen gaben unterschiedliche Einschätzungen zur Frage ab, ob sich die schwangeren Frauen in ihren Entscheidungen für oder wider pränatale genetische Untersuchungen frei fühlten. Teilweise nehmen beratende Personen wahr, dass die Frauen – teils recht starken – Einflussversuchen aus der Verwandtschaft ausgesetzt seien. Erschwerend sei die Situation, wenn zwischen der schwangeren Frau und ihrem Partner nach einem auffälligen Befund keine Einigkeit bestehe. Erwähnt wird in diesem Zusammenhang, dass die Vorstellung, mit einem Kind, das eine Behinderung hat, in der Öffentlichkeit „ausgestellt“ und kritischen Bemerkungen ausgesetzt zu sein, schwangere Frauen stark beschäftige. Die meisten Befragten bestätigten, dass diese Situationen tatsächlich vorkommen.

Grebner (2008, S. 140) findet zwei Forumsbeiträge, in denen sich Frauen zur Inanspruchnahme pränataler Untersuchungen gedrängt fühlen – einmal vom Arzt, einmal durch den Partner und die Familie. In mehreren Forumsbeiträgen komme jedoch „ein gewisser Druck und die Erwartungen der Gesellschaft, pränatale Diagnostik in Anspruch zu nehmen, zum Ausdruck“ (vgl. auch ein entsprechendes Zeitunginterview einer Mutter eines Kindes mit Trisomie 21<sup>11</sup>).

---

<sup>11</sup> Frankfurter Allgemeine Zeitung vom 24.11.2012: Ich wollte nicht abtreiben.

### **3.2.3.5 Nach einem Abbruch**

Die Gewissensnot im Zusammenhang mit dem Schwangerschaftsabbruch hört nach dem Entscheid oder der Durchführung nicht automatisch auf. Zwei Frauen berichten im Forum rückblickend von Reue: „Der Abbruch bei einer Diagnose Trisomie 21, bei der zumal keine körperlichen Schäden beim Ultraschall sichtbar waren, ist unendlich schwerer zu bewältigen als die Akzeptanz dieses besonderen Schicksals“ (Grebner 2008, S. 150). Auch Becker (2012, S. 218) stellt fest: „Die Zerrissenheit der schwangeren Frauen dominiert nicht nur die Zeit bis zum Abbruch, sondern setzt sich fort in der Phase der Verarbeitung desselben, zeigt sich in Unsicherheiten bzgl. der Validität der getroffenen Entscheidung und führt mitunter zu massiven Schuldgefühlen bei den Betroffenen.“

Dass ein Schwangerschaftsabbruch auch nach dem Eingriff seelisch belastend ist, gilt auch für Abbrüche aus anderen Gründen. Entsprechende empirische Untersuchungen weisen darauf hin, dass bleibende psychische Schädigungen nach Schwangerschaftsabbrüchen selten sind und es den meisten Frauen gut gelingt, die Belastung zu verarbeiten (vgl. hierzu die in SVSS, 2001 versammelten Beiträge zur Debatte um das „post abortion syndrome“).

## **3.3 Inanspruchnahme und ihre Bestimmungsfaktoren**

In diesem Abschnitt werden die Faktoren diskutiert, welche beeinflussen, ob Frauen pränatale genetische Untersuchungen veranlassen oder nicht. Dabei wird zunächst die Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen näher beschrieben. Danach wird dargestellt, welche Eigenschaften der schwangeren Frauen damit zusammenhängen, ob sie pränatale genetische Untersuchungen in Anspruch nehmen. Schliesslich wird auf Faktoren eingegangen, die bei der Entscheidung über die Fortführung der Schwangerschaft nach der Diagnose einer Behinderung eine Rolle spielen können. Abschliessend stehen gesamtgesellschaftliche Zusammenhänge im Vordergrund.

### 3.3.1 Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen

#### 3.3.1.1 Schätzungen des Uptake

Genaue Daten dazu, welcher Anteil der Frauen die verschiedenen Möglichkeiten pränataler genetischer Untersuchungen nutzt (Uptake), liegen für die Schweiz nicht vor. Aufgrund der vorhandenen Daten und Studien kann davon ausgegangen werden, dass Möglichkeiten pränataler genetischer Untersuchungen in der Schweiz von einer überwiegenden Zahl der schwangeren Frauen genutzt werden, jedoch in unterschiedlicher Intensität. Gemäss den Erhebungen des Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) in Lausanne werden rund 80 Prozent aller Schwangerschaften mit Trisomie 21 pränatal diagnostiziert,<sup>12</sup> was im internationalen Vergleich einen hohen Wert darstellt (vgl. Unterkapitel 2.2.5). Gemäss einem Medienbeitrag ist aufgrund von Fachleuten davon auszugehen, dass 30 bis 40 Prozent der schwangeren Frauen keinen Ersttrimestertest machen,<sup>13</sup> was einen Uptake von 60 bis 70 Prozent erwarten lässt. Für die Romandie schätzt eine befragte Person hingegen den Uptake auf 85 bis 95 Prozent. Der NIPT, der von der obligatorischen Krankenpflegeversicherung erst seit dem 15. Juli 2015 vergütet wird, wurde vor dieser Entscheidung erst von einer Minderheit der schwangeren Frauen beansprucht (vgl. Unterkapitel 4.2). Gemäss den Einschätzungen der Befragten wurde der NIPT von schwangeren Frauen einerseits ergänzend nach einem auffälligen oder auch unauffälligen Befund eingesetzt. Sie berichten aber auch von Frauen, die den Test in der Frühschwangerschaft vor der Ultraschalluntersuchung durchführen liessen.

Die im Rahmen dieser Studie durchgeführten Interviews bestätigen und differenzieren diese Einschätzung zur Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen. Nur eine ganz kleine Minderheit der schwangeren Frauen verzichtet laut den befragten Ärztinnen und Ärzten völlig auf den diagnostischen Ultraschall in der 11. bis 14. Woche. Daneben besteht eine deutlich grössere Minderheit, die zwar die Ultraschalluntersuchung inklusive Messung der Nackentransparenz durchführen lässt, aber auf eine Berechnung des Wahrscheinlichkeitswerts mittels des Ersttrimestertests verzichtet – zumindest, wenn die Nackentransparenz nach Einschätzung des Arztes oder der Ärztin nicht auffällig ist. Die (nur von

---

<sup>12</sup> [www.eurocat-network.eu/PrenatalScreeningAndDiagnosis/PrenatalDetectionRates/Down-Syndrome](http://www.eurocat-network.eu/PrenatalScreeningAndDiagnosis/PrenatalDetectionRates/Down-Syndrome); letzter Zugriff: 14. März 2015.

<sup>13</sup> [www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/](http://www.wireltern.ch/artikel/nehmen-was-kommt-347/); letzter Zugriff: 10. Juli 2015.

wenigen Befragten gemachten) quantitativen Schätzungen gehen davon aus, dass diese Gruppe ein Fünftel bis ein Drittel aller schwangeren Frauen ausmacht. Eine befragte Arztperson berichtete, in ihrer Praxis würden praktisch alle schwangeren Frauen den Ersttrimestertest machen. Allerdings ist die Auswahl der Interviewpartnerinnen und -partner nicht repräsentativ.

### **3.3.1.2 Unterschiedliche Reaktion auf Testergebnisse**

Die mittels eines Ersttrimestertests ermittelte Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenanomalie beeinflusst gemäss den Resultaten einer Untersuchung am Universitätsspital Basel stark, ob schwangere Frauen weitere Untersuchungen (NIPT, invasive Diagnostik) beanspruchen (Manegold-Brauer et al. 2014, vgl. Tabelle 4). Sie belegt aber auch unterschiedliche Verhaltensweisen innerhalb von Gruppen mit ähnlicher Wahrscheinlichkeit. So nutzte auch bei einer tiefen Wahrscheinlichkeit eine kleine Minderheit solche Möglichkeiten. Knapp 6 Prozent liessen den NIPT durchführen, vereinzelte entschieden sich sogar trotz der Möglichkeit eines NIPT direkt für eine invasive Diagnostik. Von den Studienteilnehmerinnen mit mittlerer Wahrscheinlichkeit (1:300 bis 1:50) entschied sich eine knappe Mehrheit von 54 Prozent gegen weitere Untersuchungen, 40 Prozent machten den NIPT, 6 Prozent eine invasive Diagnostik. Auch bei einer hohen Wahrscheinlichkeit ( $> 1:50$ ) entschieden sich 40 Prozent gegen weitere Untersuchungen. Weitere 40 Prozent veranlassten direkt eine invasive Diagnostik, 15 Prozent machten einen NIPT.

Auch wenn die Fallzahlen dieser Studie in der Gruppe der Personen tief sind, so zeigen sie deutlich, dass neben der im ETT festgestellten Wahrscheinlichkeit einer Behinderung weitere Faktoren die Entscheidung für oder wider weitere Untersuchungen prägen.

Ein ebenfalls in dieser Studie durchgeführter Vergleich mit der Situation vor der Einführung des NIPT zeigt überdies, dass dieser trotz seines hohen Preises vor allem für Frauen mit mittlerer, teils auch mit niedrigerer Wahrscheinlichkeit nach dem ETT-Resultat eine attraktive Option darstellt. Während in der Gruppe mittlerer Wahrscheinlichkeit der NIPT vor allem die invasive Diagnostik ersetzt, ist

dieser für eine Minderheit der Frauen mit niedriger Wahrscheinlichkeit meist eine Zusatzoption.

**Tabelle 4:** *Weiterführende pränatale Untersuchungen nach dem Ersttrimestertest*

Wahrscheinlichkeit einer Aneuploidie	Gruppe	N	Keine weiterführende Untersuchung	Invasive Diagnostik	NIPT	Invasive Diagnostik aus anderen Gründen / Abbruch
< 1:300	Vor NIPT	431	411 (95 %)	9 (2 %)	–	11 (3 %)
	Mit NIPT	391	362 (93 %)	4 (1 %)	23 (6 %)	2 (1 %)
1:300 bis 1:50	Vor NIPT	37	24 (65 %)	13 (35 %)	–	0
	Mit NIPT	35	19 (54 %)	2 (6 %)	14 (40 %)	0
> 1:50	Vor NIPT	37	15 (41 %)	21 (57 %)	–	1 (3 %)
	Mit NIPT	20	8 (40 %)	8 (40 %)	3 (15 %)	1 (5 %)

Quelle: Manegold et al. 2014.

Die Ergebnisse dieser Studie belegen somit eine unterschiedliche Neigung der schwangeren Frauen, pränatale genetische Untersuchungsmöglichkeiten zu veranlassen, und zwar sowohl bei Frauen mit niedriger, mittlerer als auch hoher Wahrscheinlichkeit eines pathologischen Befunds im ETT. Dies verweist auf die Frage, welche Faktoren diese Unterschiede bestimmen.

### 3.3.2 Soziokulturelle Unterschiede

Gemäss den Aussagen der interviewten Personen in der vorliegenden Studie und weiteren Quellen zeigen sich im Zusammenhang mit der Haltung zu und der

Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen räumliche Unterschiede und ein Einfluss der kulturellen Herkunft:

- Sprachregion: In den Interviews im Rahmen dieser Studie kam wie schon erwähnt deutlich zum Ausdruck, dass schwangere Frauen in der Romandie pränatale genetische Untersuchungen in grösserem Ausmass in Anspruch nehmen als in der Deutschschweiz. Analoge Einstellungsunterschiede zwischen den Sprachregionen zeigten sich im Übrigen auch bei den eidgenössischen Volksabstimmungen zu medizinethischen Fragestellungen, so etwa zum Bundesgesetz über die Forschung an embryonalen Stammzellen (2004) oder zur Volksinitiative «zum Schutze des Menschen vor Manipulationen in der Fortpflanzungstechnologie (Initiative für menschenwürdige Fortpflanzung [FMF])» (2000). Schon eine frühe gesamtschweizerische Repräsentativbefragung zu pränatalen genetischen Untersuchungen verweist auf die gleichen sprachregionalen Unterschiede (Maeder 1992). Offenbar sind diese dauerhaft.
- In städtischen Gebieten werden pränatale genetische Untersuchungen gemäss den Interviews stärker genutzt als in ländlichen Gebieten. Städterinnen werden als technologieaffiner und weniger schicksalsergeben als Landbewohnerinnen beschrieben. Zum Teil wird dieser Unterschied auch mit einer grösseren Religiosität der Landbevölkerung in Verbindung gebracht.
- Innerhalb der Deutschschweiz beobachten mehrere Befragte weitere, aber nicht näher erklärte regionale Unterschiede. Erwähnt wurde ein Unterschied zwischen der Region Bern, die als zurückhaltend gegenüber pränatalen genetischen Untersuchungen beschrieben wird, und der eher technologieaffinen Region Zürich.
- Religion und Herkunftskultur: Wie akzeptiert pränatale genetische Untersuchungen – und damit zusammenhängend auch Menschen mit Behinderung oder die Option des Schwangerschaftsabbruchs nach pathologischem Befund – sind, hängt nach Auskunft mehrerer Befragter stark auch mit der Zugehörigkeit zu einer bestimmten Religion und der dominanten Haltung des Herkunftslands der schwangeren Frauen zusammen (ähnlich auch Sayres et al. 2014).



### 3.3.3 Individuelle Faktoren

Verschiedene individuelle Faktoren beeinflussen die Wahrscheinlichkeit, ob eine schwangere Frau pränatale genetische Untersuchungen veranlasst. Bedeutsam sind dabei insbesondere sozioökonomische Ressourcen. Wo nicht anders erwähnt, stützen sich die nachfolgenden Einschätzungen auf die durchgeführten Interviews.

- **Bildung und Sprache:** Es ist zu vermuten, dass Personen mit hohem Bildungsstand pränatale genetische Untersuchungen stärker nutzen, da sie sich über ihre Möglichkeiten besser informieren können. Dies zeigt sich insbesondere auch am unterschiedlichen Bekanntheitsgrad des NIPT. Mangelnde Kenntnis der Landessprache kann für die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen eine weitere Hürde darstellen. Eine befragte Arztperson beschrieb Fälle, in denen es nicht gelinge, die notwendigen Informationen für eine pränatale genetische Untersuchung verständlich zu machen. In diesen Fällen müsse sie darauf verzichten. Diese Situation betreffe v. a. Migrantinnen mit niedrigem Bildungsniveau. Eine quantitative Untersuchung an zwei britischen Spitälern bestätigt diesen Eindruck (Dormandy et al. 2005): Sie zeigt, dass der Uptake für das pränatale Screening für Trisomie 21 bei weissen und sozioökonomisch bevorteilten Frauen überdurchschnittlich ist. Gemäss der Untersuchung reflektiert der niedrigere Uptake von Frauen ethnischer Minderheiten oder mit niedrigem sozialem Status nicht in erster Linie eine kritischere Einstellung gegenüber pränatalen genetischen Untersuchungen, sondern dass diese Frauen weniger gut informierte Entscheidungen trafen. Ein hoher sozioökonomischer Status (Bildung, Einkommen) geht auch in der repräsentativen US-amerikanischen Befragung von Sayres et al. (2014) mit einem erhöhten Interesse an pränatalem Screening einher.
- **Finanzielle Situation:** Ob Leistungen, die von der OKP nicht vergütet werden, in Anspruch genommen werden, hängt stark von der finanziellen Situation der schwangeren Frauen ab. Als Paradebeispiel hierfür kann der NIPT vor der Aufnahme in den Katalog der Pflichtleistungen genannt werden.
- **Religiosität:** Religiöse Frauen nehmen pränatale genetische Untersuchungen weniger stark in Anspruch als weniger religiöse Frauen (ähnlich auch Sayres et al. 2014).

- **Alter:** Ein Zusammenhang zwischen Alter und Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen dürfte aufgrund des höheren Ausgangsrisikos älterer Frauen in Bezug auf Trisomie bestehen (siehe oben). Eine Arztperson gab an, bei älteren schwangeren Frauen sei die grössere Angst vor einem auffälligen Befund spürbar. Eine andere Arztperson vermutete, dass ältere schwangere Frauen tendenziell eine Behinderung eher akzeptieren. Einerseits sei mit steigendem Alter die Wahrscheinlichkeit, später noch einmal schwanger werden zu können, geringer. Zum anderen bestehe eine grössere Bereitschaft zur Reflexion und eine grössere Lebenserfahrung. Dies würde dafür sprechen, dass unter älteren schwangeren Frauen ein grösserer Teil von vornherein auf pränatale genetische Untersuchungen verzichtet. In der Untersuchung von Sayres et al. (2014) zeigt sich indessen kein Zusammenhang zwischen dem Alter und dem Interesse an pränatalem Screening.
- **Kinder:** Gemäss der Umfrage von Maeder (1992, S. 382) ist die Zustimmung bei Befragten mit Kindern geringfügig tiefer als bei Befragten ohne Kind. Bei Sayres et al. (2014) zeigt sich kein solcher Zusammenhang.
- **Kontakt zu Menschen mit Behinderung:** Vereinzelt wurde gesagt, dass schwangere Frauen, welche beruflich mit Menschen mit Behinderung zu tun haben, eher auf pränatale genetische Untersuchungen verzichten (oder zumindest eher bereit sind, ein Kind mit einer Behinderung anzunehmen). Umgekehrt wurde vermutet, dass schwangere Frauen mit einem Kind mit Behinderung im persönlichen Umfeld sehr unterschiedliche Haltungen vertreten würden. Zum Teil führe dies dazu, dass man ein Kind mit einer Behinderung ausschliessen wolle, zum Teil aber auch zu einer höheren Akzeptanz. Bei Sayres et al. (2014) sind die Befunde diesbezüglich differenziert: Erfahrungen mit einer körperlichen Behinderung gehen mit einem erhöhten Interesse an pränatalem Screening einher, Erfahrungen mit geistiger Erkrankung oder Behinderung hingegen nicht.

### **3.3.4 Einflussfaktoren Fortführung der Schwangerschaft nach einer Diagnose**

Nachfolgend wird auf Persönlichkeitsmerkmale der schwangeren Frauen und externe Faktoren eingegangen, welche die Entscheidungen für und wider die

Durchführung von pränatalen genetischen Untersuchungen und insbesondere die Frage der Fortsetzung oder des Abbruchs einer Schwangerschaft nach Vorliegen eines pathologischen Befunds beeinflussen. Dieser Abschnitt stützt sich primär auf die Untersuchung von Becker (2012). Dieser Autor untersuchte qualitativ die Entscheidungen von Frauen mit der pränatalen Diagnose, dass ihr Fötus das Ullrich-Turner-Syndrom aufweise. Ergänzend werden Aussagen aus den in dieser Studie durchgeführten Interviews wiedergegeben.

#### **3.3.4.1 Persönlichkeitsmerkmale der schwangeren Frau**

Die Frauen und ihre Partner entscheiden nicht im luftleeren Raum. In ihre Argumentationen mischen sich die eigene Weltanschauung und religiöse Überzeugungen. Diese können schwangere Frauen dazu bewegen, ein Kind unabhängig von seinem gesundheitlichen Zustand anzunehmen. Die Interviewpartnerinnen und -partner berichten auch davon, dass religiöse Frauen – oft mit Migrationshintergrund – überzeugt seien, Gott schenke ihnen ein gesundes Kind.

Becker (2012, S. 5) kommt zusammenfassend zum Schluss, dass Persönlichkeitsmerkmale für das Fortführen oder Abbrechen der Schwangerschaft bestimmend seien: „Eine grundsätzlich optimistische sowie ressourcenorientierte Lebenseinstellung in Verbindung mit einer religiösen Überzeugung und ethischen Wertvorstellungen lässt eine gelingende Lebensgestaltung für die gesamte Familie als möglich erscheinen.“ Diese Persönlichkeitsmerkmale beeinflussten die Wirkkraft weiterer Faktoren, wie etwa des Informationsstandes der schwangeren Frauen, der Beratungspraxis der Ärztinnen und Ärzte der familiären und sozialen Unterstützung.

#### **3.3.4.2 Art der Behinderung**

Der Schweregrad der Behinderung des zukünftigen Kindes – oder zumindest dessen Wahrnehmung durch die schwangere Frau – beeinflusst die Entscheidung ebenfalls. Hawkins et al. (2013) stellen eine erhöhte Abbruchrate bei Föten mit Trisomie 13 und 18 im Vergleich zu Trisomie 21 fest; Becker (2012, S. 224) beobachtet einen Einfluss, ob begleitend zum Ullrich-Turner-Syndrom gravieren-

de Organschädigungen festgestellt wurden. Weiter vermutet er: „Der Entschluss, ein Baby mit Ullrich-Turner-Syndrom auszutragen, war mitunter der unbeeinträchtigten kognitiven Entwicklung bei Mädchen/Frauen mit dieser Chromosomenveränderung geschuldet und wäre bei Vorliegen einer anderen schweren (geistigen) Behinderung höchstwahrscheinlich revidiert worden“ (Becker 2012, S. 227).

### **3.3.4.3 Beziehung zum zukünftigen Kind**

Bestärkend für das Fortführen der Schwangerschaft wirkt nach Becker (2012, S. 225) „das ungeborene Baby selbst und die positiven Gefühle, welche es auslöste, die empfundene Wesenseinheit zwischen Mutter und Kind, seine Erwünschtheit sowie die Liebe und Vorfreude, mit der es erwartet wurde“.

### **3.3.4.4 Persönliches Umfeld sowie Informationen von Dritten**

Eine starke Rolle spielt gemäss den Interviewpartnerinnen und -partnern das persönliche Umfeld der schwangeren Frauen und ihrer Partner. Einerseits spielen die vermuteten Unterstützungsleistungen durch diese Personen eine Rolle, aber auch der vermutete Grad der Zustimmung und Ablehnung, die ein Kind mit Behinderung unter Verwandten und Bekannten erfahren würde. Einzelne Befragte berichteten von Fällen, in denen sich die schwangere Frau von ihren nächsten Verwandten unter Druck gesetzt fühlte. Besonders belastend seien unterschiedliche Auffassungen zwischen der schwangeren Frau und dem Partner.

Becker (2012, S. 224) identifiziert ähnliche Faktoren, welche – bei wie beschrieben günstigen Persönlichkeitsmerkmalen – das Fortsetzen einer Schwangerschaft (beim Vorliegen des Ullrich-Turner-Syndroms) begünstigen. Dazu zählt er eine tragfähige Partnerbeziehung mit idealerweise gleichen Lebenseinstellungen, Glauben und Wertmassstäben; weitere verlässliche Bezugspersonen, ein optimistischer und prinzipiell lebensbejahender Arzt, der den Lebenswert von Menschen mit Chromosomenveränderung nicht infrage stellt sowie die Unterstützung durch Gleichbetroffene im Rahmen der Selbsthilfe.

Tanner (2011, S. 25) zufolge belegen mehrere Studien, dass der Anteil positiver und negativer Informationen von Dritten bei Vorliegen einer pränatalen Diagnose die Entscheidung über das Fortführen oder den Abbruch der Schwangerschaft beeinflussen. Becker (2012, S. 223) relativiert diesen Befund und hält fest, dass die beschafften Informationen nach einem Befund bei Dritten (z. B. durch direkten Austausch mit Selbstbetroffenen oder Erfahrungsberichten) letztendlich oftmals dazu dienen, den eigenen Standpunkt zu festigen. Dieser Autor kommt zur Rolle der Beratung nach einem auffälligen Befund zu folgendem Fazit: „Professionelle und von Selbstbetroffenen angebotene Unterstützung, Beratung und Begleitung im Kontext einer pränatalen Diagnose Ullrich-Turner-Syndrom ist für die schwangeren Frauen und ihre Partner bedeutsam, jedoch nur begrenzt handlungsleitend“ (Becker 2012, S. 224).

### **3.3.4.5 Wahrnehmung der gesellschaftlichen Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung**

Der Wunsch der schwangeren Frauen und ihrer Partner, im sozialen Gefüge eingebettet, akzeptiert und anerkannt zu sein, ist gemäss mehrerer Befragter deutlich spürbar. Dies kommt auch in der beschriebenen Furcht zum Ausdruck, mit einem Kind mit einer Behinderung in der Öffentlichkeit herabwürdigenden Blicken ausgesetzt zu sein.

Becker (2012, S. 226) zufolge entscheiden sich „Schwangere, die unsere Gesellschaft als behindertenfeindlich wahrnehmen“, eher für den Abbruch der Schwangerschaft. In Bezug auf das von ihm untersuchte Ullrich-Turner-Syndrom beobachtet er zwar unterschiedliche Reaktionen des sozialen Umfelds und der Ärzteschaft. „Tendenziell jedoch erleben die schwangeren Frauen dieser Untersuchung die Gesellschaft im Umgang mit Menschen, die unverkennbar ‚anders‘ sind, in geringem Mass als tolerant, mitfühlend und unterstützend.“ Dies begünstigt die oben beschriebene Sichtweise, das Leben des Kindes unzumutbar für das Kind selbst oder die Eltern zu betrachten.

### **3.3.5            Gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung**

In diesem Abschnitt wird – im Anschluss an die weiter oben beschriebenen Erkenntnisse zu den Entscheidungsmotiven und Bestimmungsfaktoren der Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen – näher beleuchtet, inwiefern die Akzeptanz einer Gesellschaft für Menschen mit Behinderung auf die Entscheidungen von Frauen über pränatale genetische Untersuchungen und einen allfälligen Schwangerschaftsabbruch einwirkt.

#### **3.3.5.1        Einschätzungen zur gesellschaftlichen Akzeptanz von Menschen mit Behinderung**

Zur Entwicklung der Akzeptanz und Inklusion von Menschen mit Behinderung in der Gesellschaft äusserten die im Rahmen der Interviews befragten Personen keine abschliessende Haltung oder hielten fest, sie stellten keine Veränderung fest. Vereinzelt wurde eine abnehmende Akzeptanz vermutet. Das aktuelle Niveau der Akzeptanz beurteilen die Befragten als eher niedrig bis niedrig. Als Indikatoren hierfür führen sie einerseits an, dass Menschen mit Behinderung und ihre Eltern auf der Strasse oftmals kritischen Blicken und Bemerkungen ausgesetzt seien. Andererseits beurteilen sie die gesellschaftlichen und staatlichen Integrationsleistungen für Menschen mit Behinderung als gering und somit als Zeichen für eine niedrige Akzeptanz.

Die befragten Personen beobachten auf gesamtgesellschaftlicher Ebene gegenläufige Tendenzen. Zum einen wird festgestellt, dass die Leistungsorientierung in der Gesellschaft zugenommen habe. Zum anderen wird festgestellt, dass die staatlichen Bemühungen für eine verstärkte Integration und Inklusion von Menschen mit Behinderung verstärkt worden seien. Eine auf Literatur und Experteninterviews abgestützte Untersuchung (Hauser & Tenger 2014) kommt zu ähnlichen Schlussfolgerungen und Zukunftsperspektiven. Die Autorinnen stellen fest, dass in Politik und Gesellschaft das Recht von Menschen mit Behinderung auf Inklusion als fester Wert etabliert sei – nicht zuletzt mit dem 2004 in Kraft getretenen Behindertengleichstellungsgesetz (BehiG<sup>14</sup>). Eine Behinderung zu haben,

---

<sup>14</sup> Bundesgesetz vom 13. Dezember 2002 über die Beseitigung von Benachteiligungen von Menschen mit Behinderungen (Behindertengleichstellungsgesetz, BehiG; SR 151.3).

wird demzufolge normaler, weil mit der Individualisierung „anders“ sein an Akzeptanz gewinnt, und weil Fortschritte in der Medizin, Technologie und Rehabilitation es erlauben, Beeinträchtigungen zu kompensieren, die Pflege zu optimieren und Barrieren schrittweise abzubauen. Parallel dazu sind Schritte unternommen worden, die Schule integrativer zu gestalten: Die Kantone sind verpflichtet, bei ihren sonderpädagogischen Vorgaben den Grundsatz des BehiG „Integration vor Separation“ zu berücksichtigen (Hauser & Tenger 2014, S. 46 ff., Schweizerische Konferenz der kantonalen Erziehungsdirektoren 2013).

Sowohl die Individualisierung wie auch der technologische Fortschritt haben jedoch auch Kehrseiten: Die Individualisierung verstärkt die Fokussierung auf eigene Bedürfnisse und fördert die Vernachlässigung der Bedürfnisse anderer. Und die mit dem technologischen Fortschritt verbundene „Machbarkeitskultur“ führe zur gesellschaftlichen Wahrnehmung, dass Schicksale vermeidbar seien. Die zunehmende Inklusion führt ausserdem dazu, dass Menschen mit Behinderung in einer härter werdenden Arbeitswelt zunehmend unter Leistungs- und Normierungsdruck geraten – „der Statusstress erreicht die Schwächsten“ (Hauser & Tenger 2014, S. 3).

### **3.3.5.2 Zusammenhang zwischen gesellschaftlicher Akzeptanz und Entscheidungen der Frauen**

Es ist basierend auf den bisher beschriebenen Befunden davon auszugehen, dass die gesellschaftlich dominanten Grundhaltungen gegenüber Menschen mit Behinderungen sich auch auf die Entscheidungen der Frauen über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen und die Fortsetzung oder den Abbruch der Schwangerschaft bei einem pathologischen Befund auswirken: Wie gesehen, fällen Frauen diese Entscheide unter anderem aufgrund der Vorstellungen, die sie sich über das Leben des potenziellen Kindes und über das eigene Leben mit dem potenziellen Kind machen. Diese Vorstellungen wiederum sind auch geprägt davon, wie die Frauen die Perspektiven und die Unterstützung einschätzen, die Gesellschaft Menschen mit Behinderungen und ihren Angehörigen bietet.

Eine Gesellschaft, in der persönliche Leistungsfähigkeit und beruflicher Erfolg einen hohen Stellenwert genießen und in der man in der Öffentlichkeit mit kritischen negativen Reaktionen auf ein Kind mit einer Behinderung rechnen muss, wird diese Vorstellungen schwangerer Frauen mit beeinflussen und der Fortführung einer Schwangerschaft hohe Hürden in den Weg stellen. Wenn zudem die Einschätzung einer im Rahmen dieser Studie befragten Person stimmt, dass die gesteigerten Inklusionsanstrengungen der Politik den schwangeren Frauen oft wenig bekannt sind, wird ihren skeptischen Zukunftsvorstellungen wenig entgegengesetzt. Die beschriebene Tatsache, dass viele Frauen den pränatalen genetischen Untersuchungen mit wenig Vorwissen zum Thema Behinderung begegnen, dürfte das ihre dazu beitragen, dass ein auffälliger Befund eine negative Überraschung ist, die vermeintliche Gewissheiten und Lebenspläne erschüttert. Nimmt die schwangere Frau jedoch auch die weiter oben beschriebenen gesteigerten Inklusionschancen von Menschen mit Behinderung wahr, dürfte dies auch ihre Zukunftsvorstellungen positiv beeinflussen.

### **3.4 Versorgung, Aufklärung und Beratung**

In diesem Abschnitt stehen die medizinische Versorgung sowie vor allem die Aufklärung und Beratung der Frauen während der Schwangerschaft im Mittelpunkt. Es geht somit um das Handeln der Ärztinnen und Ärzte, der Hebammen und der Beratungsstellen für schwangere Frauen. Im ersten Teil des Abschnitts stehen formelle Rahmenbedingungen dieses Handelns wie die Regelung der Versorgung sowie bestehende Standards der Qualitätssicherung im Vordergrund. Im zweiten Teil wird kurz auf weitere Rahmenbedingungen der ärztlichen Praxis eingegangen. Im dritten Teil werden die praktischen Herausforderungen der Aufklärung und Beratung thematisiert.

#### **3.4.1 Formelle Rahmenbedingungen der Versorgung, Aufklärung und Beratung**

Zunächst wird hier beleuchtet, welche Bedingungen die obligatorische Krankenpflegeversicherung an die Leistungserbringer im Bereich der pränatalen geni-



schen Untersuchungen stellt und welche Akteure diese Leistungen erbringen. Danach wird auf verschiedene bestehende Instrumente der Qualitätssicherung für die Aufklärung und Beratung sowie auf die ärztliche Weiterbildung eingegangen. Zuletzt sind die strukturellen Rahmenbedingungen, unter denen Ärztinnen und Ärzte die medizinische Versorgung sowie die Aufklärung und Beratung sicherstellen, zu beleuchten.

### **3.4.1.1 Vergütung von Leistungen durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung**

Für die Anwendung von pränatalen genetischen Untersuchungen in der Schweiz legt das GUMG<sup>15</sup> den rechtlichen Rahmen fest. Zentrale Elemente sind hierbei die Verpflichtung zur nicht direktiven (d. h. nicht wertenden, ergebnisoffenen) Aufklärung und Beratung und die Gewährung ausreichender Bedenkzeiten (vgl. ausführlich im Unterkapitel 5.3.2). Die Aufsicht über die Tätigkeit der Ärztinnen und Ärzte liegt gemäss dem Medizinalberufegesetz<sup>16</sup> bei den Kantonen.

Zudem gibt die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) in der Schweiz einen wichtigen Rahmen für die Versorgung in der Schwangerschaft vor. Über die Krankenpflege-Leistungsverordnung<sup>17</sup> legt das Eidgenössische Departement des Innern detailliert fest, welche medizinischen Leistungen von der obligatorischen Grundversicherung vergütet werden. Dabei sind in dieser Verordnung auch (Qualitäts-)Anforderungen an diese Leistungen oder ihre Erbringer festgehalten. Diese Anforderungen müssen somit im Bereich der pränatalen genetischen Untersuchungen eingehalten werden, damit ein Krankenversicherer die Leistung vergüten darf.

Während der Schwangerschaft übernimmt die OKP „die von Ärzten und Ärztinnen oder von Hebammen durchgeführten oder ärztlich angeordneten Kontrollun-

---

<sup>15</sup> Bundesgesetz vom 8. Oktober 2004 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG; SR 810.12).

<sup>16</sup> Bundesgesetz vom 23. Juni 2006 über die universitären Medizinalberufe (Medizinalberufegesetz, MedBG; SR 811.11).

<sup>17</sup> Verordnung des EDI vom 29. September 1995 über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV; SR 832.112.31).

tersuchungen“ (Art. 29 Abs. 2 Bst. a. KVG).<sup>18</sup> Diese Leistungen sind vom Selbstbehalt und der Franchise ausgenommen. Art. 13 KLV beschreibt den Leistungsanspruch, der namentlich auch Aufklärung und Beratung umfasst, genauer:

- **Kontrolluntersuchungen:** In normalen Schwangerschaften übernimmt die Versicherung sieben ärztliche Kontrolluntersuchungen, in Risikoschwangerschaften können die Untersuchungen nach klinischem Ermessen festgelegt werden. Hebammen können in normalen Schwangerschaften sechs vergütete Kontrolluntersuchen durchführen, in Risikoschwangerschaften arbeiten sie mit der Ärztin oder dem Arzt zusammen. In einem mit dem Entscheid für die allfällige Vergütung des NIPT durch die OKP (vgl. unten) publizierten Screening-Schema sieht das BAG vor, dass in der 6. bis 10. Schwangerschaftswoche Informationen und Beratung bezüglich der Früherkennung von Trisomien erfolgen (BAG, 2015). Damit ist vor allfälligen pränatalen genetischen Untersuchungen automatisch eine Bedenkzeit in den Prozess eingebaut. Ebenfalls sieht das BAG vor, dass bereits zu diesem Zeitpunkt im Hinblick auf einen möglichen Ersttrimestertest eine Blutentnahme erfolgt.
- **Ultraschallkontrollen und Ersttrimestertest (ETT):** In normalen Schwangerschaften übernimmt die obligatorische Krankenpflegeversicherung zwei Routinekontrollen mittels Ultraschall; diese müssen in der 11. bis 14. Woche sowie in der 20. bis 23. Woche stattfinden. Die Hebamme kann solche anordnen, aber nicht selbst durchführen. In der Risikoschwangerschaft können nach klinischem Ermessen mehr Ultraschalluntersuchungen durchgeführt werden. Den Routineuntersuchungen mit Ultraschall muss ein umfassendes Aufklärungs- und Beratungsgespräch vorausgehen, das zu dokumentieren ist. Die Durchführung der Ultraschalluntersuchungen hat sich nach den Empfehlungen der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM)<sup>19</sup> zu richten. In der ersten Ultraschalluntersuchung erfolgt unter anderem die Messung der Nackentransparenz als Hinweis auf eine Chromosomenstörung. Mit dem Einverständnis der schwangeren Frau kann das Risiko für das Vorliegen eines Fötus mit Trisomie 21 kalkuliert werden. Der vollständige Ersttrimestertest<sup>20</sup> erfordert zusätzlich zur Messung der Nackentransparenz die Untersuchung von Serummarkern im mütterlichen Blut. Seit

<sup>18</sup> Bundesgesetz vom 18. März 1994 über die Krankenversicherung (KVG; SR 832.10).

<sup>19</sup> Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe: Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft.

<sup>20</sup> Gemäss KLV in der 12. bis 14. Woche.

dem 15. Juli 2015 vergütet die OKP den ETT (BAG 2015, S. 1). Nach der Erfahrung der Ärzteschaft vergüten die Krankenversicherer diese Zusatzleistung jedoch auch schon vor dieser Entscheidung. Wenn die Ultraschalluntersuchung in der 11. bis 14. Woche Missbildungen, Verdacht auf Chromosomenanomalien oder eine anormale Nackenfaltentransparenz aufzeigt, ist eine Fachärztin oder ein Facharzt für fetomaternalen Medizin hinzuzuziehen.

- Nicht-invasiver Bluttest (NIPT): Seit dem 15. Juli 2015 wird der NIPT im Zusammenhang mit der Erkennung der Trisomien 13, 18 und 21 von der OKP vergütet. Voraussetzung dafür ist, dass ein zuvor durchgeführter Ersttrimestertest eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für diese Chromosomenstörung (Minimalwert 1:1000) ergeben hat. Auch vor der Entscheidung über einen NIPT ist der schwangeren Frau eine Bedenkzeit einzuräumen und ein schriftliches Einverständnis erforderlich. Gemäss KLV ist die Vergütung bis 30. Juni 2017 befristet. Gemäss BAG (2015, S. 3) ist der damit verbundene Screening-Prozess zu evaluieren. Vor der Vergütung durch die OKP zeigten sich gewisse Krankenversicherungen in Einzelfällen bereit, die Kosten teilweise zu übernehmen (SGGG, 2013).
- Amniozentese und Chorionzottenbiopsie: Vor der Entscheidung zur Vergütung des NIPT übernahm die OKP bei schwangeren Frauen ab 35 sowie bei solchen, bei denen ein (im Ersttrimestertest kalkulierbares) Risiko von 1:380 oder höher bestand, dass eine ausschliesslich genetisch bedingte Krankheit vorliegt, die Durchführung einer Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie. Seit Juli 2015 werden die invasiven diagnostischen Untersuchungen auch zur Bestätigung eines positiven Befunds des NIPT vergütet. Weiterhin muss diesen invasiven Eingriffen ein umfassendes und zu dokumentierendes Aufklärungs- und Beratungsgespräch vorausgehen und Bedenkzeit eingeräumt werden.

### **3.4.1.2 Akteure der medizinischen Versorgung und der Beratung**

An der medizinischen Versorgung und an der Beratung der schwangeren Frauen und ihrer Partner sind verschiedene Akteure beteiligt. Welche Qualifikationen für die verschiedenen Tätigkeiten erforderlich sind, wird dabei in bedeutendem Ausmass mittels Bedingungen in der KLV geregelt. Dies bedeutet umgekehrt,

dass für pränatale genetische Untersuchungen, die nicht von der OKP vergütet werden, diese Anforderungen formal nicht zwingend sind.

- **Kontrolluntersuchungen:** Die Spezialistinnen und Spezialisten für die ärztliche Versorgung während der Schwangerschaft tragen den Weiterbildungstitel Gynäkologie und Geburtshilfe. Ein Grossteil der schwangeren Frauen wendet sich für die Kontrolluntersuchungen an diese. Gesamtschweizerisch praktizierten im Jahr 2014 1606 Ärztinnen und Ärzte mit diesem Titel, davon gut zwei Drittel (68 Prozent) im ambulanten Sektor (freie Praxis), knapp ein Drittel im stationären Sektor (Spitäler).<sup>21</sup> Wie sich die schwangeren Frauen auf die Praxen und Spitäler aufteilen, kann nicht beziffert werden. Gemäss den durchgeführten Interviews werden die Kontrolluntersuchungen in einer Minderheit der Fälle auch von Allgemeinpraktikerinnen und -praktikern durchgeführt; dies dürfte überdurchschnittlich oft in ländlichen Gegenden vorkommen. Rund jede zehnte Schwangerschaft wird zumindest teilweise von einer frei praktizierenden Hebamme betreut,<sup>22</sup> wobei der Grossteil der erstmaligen Kontakte zwischen der schwangeren Frau und der Hebamme im zweiten oder dritten Trimester stattfindet (ZHAW 2013, S. 14–15). Es ist somit davon auszugehen, dass in diesen Fällen zuvor bereits Kontrollen bei einer Ärztin oder einem Arzt stattgefunden haben.
- **Ultraschallkontrollen bei schwangeren Frauen zur Messung der Nackentransparenz** werden gemäss KLV von der OKP nur vergütet, wenn der durchführende Arzt, die durchführende Ärztin einen Fähigkeitsausweis für Schwangerschafts-ultraschall hat. Auch der ETT wird nur vergütet, wenn eine Inhaberin oder Inhaber dieses Fähigkeitsausweises ihn anordnet. Im Jahr 2014 erfüllten 926 Ärztinnen und Ärzte dieses Kriterium, davon 799 im ambulanten Sektor. In Spitälern können Ultraschalluntersuchungen auch von Ärztinnen und Ärzten durchgeführt werden, deren Chefarzt oder Chefarztin den Fähigkeitsausweis hat. Von den Inhaberrinnen und Inhabern des Fähigkeitsausweises verfügen nach einer statistisch gestützten Schätzung der FMH rund 100 nicht über den Facharzttitel in Gynäkologie und Geburtshilfe, sondern sind meist Allgemeinpraktiker und somit als Hausärztinnen oder -ärzte tätig. Es kann davon ausgegangen werden, dass die Versorgung schwangerer Frauen – vermutlich v. a. in ländlichen Regionen – auch durch Hausärzte

<sup>21</sup> Quelle: Ärzttestatistik der FMH: <http://aerzttestatistik.myfmh2.fmh.ch/>; letzter Zugriff: 31. März 2015.

<sup>22</sup> Anzahl Entbindungen 2012: 80'896 (Quelle: Bundesamt für Statistik); Anzahl von frei praktizierenden Hebammen betreute Frauen mit Geburtstermin 2012: 8473 (Quelle: ZHAW 2013).

oder -ärztinnen erfolgt. Es wird aufgrund von Interviewaussagen vermutet, dass Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft zu einem nicht bezifferbaren Anteil von Ärztinnen und Ärzten ohne diesen Fähigkeitsausweis durchgeführt und der OKP verrechnet werden. Auch wurde darauf hingewiesen, dass die Qualität der Ultraschalluntersuchungen nicht überall gleich hoch sei.

- Nicht-invasive pränatale Bluttests (NIPT) werden durch spezialisierte Labors durchgeführt. Die Veranlassung und Blutabnahme erfolgt durch einen Arzt oder eine Ärztin mit dem Einverständnis der schwangeren Frau. Von der OKP wird er nur vergütet, wenn ihn ein Arzt oder einer Ärztin mit entsprechender Qualifikation anordnet (Fähigkeitsausweis für Schwangerschafts-ultraschall, Facharzttitle in Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt fetomaternaler Medizin, Facharzttitle in medizinischer Genetik).
- Für die Durchführung von Amniozentesen und Chorionzottenbiopsien ist zusätzlich zum Facharzttitle in Gynäkologie und Geburtshilfe eine Schwerpunktausbildung in fetomaternaler Medizin erforderlich. Von der OKP werden diese Abklärungen nur vergütet, wenn sie von einem Arzt oder einer Ärztin mit entsprechender Qualifikation angeordnet werden (Fähigkeitsausweis für Schwangerschafts-ultraschall, Facharzttitle in Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt fetomaternaler Medizin, Facharzttitle in medizinischer Genetik).
- Gendiagnostische Untersuchungen: Ärztinnen und Ärzte mit dem Facharzttitle der medizinischen Genetik sind grossmehheitlich an Spitälern tätig (22 von 26 Inhabern dieses Titels). Sie führen im Auftrag von anderen Ärztinnen und Ärzten gendiagnostische Untersuchungen durch. Sie informieren und beraten insbesondere beim Vorliegen von Erbkrankheiten in der Familie oder bei pathologischem Schwangerschaftsbefund über Möglichkeiten und Grenzen pränataler genetischer Untersuchungen.
- Nicht ärztliche Information und Beratung: Gemäss Art. 17 GUMG sorgen die Kantone dafür, dass unabhängige Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchungen bestehen, an die sich die schwangeren Frauen und ihre Partner wenden können. Sie können spezielle Stellen einrichten oder die Aufgaben den anerkannten Schwangerschaftsberatungsstellen (gemäss Bundesgesetz über die Schwangerschaftsberatungsstellen) übertragen. Die Ärztinnen sind nach GUMG in zwei Situationen zur Information über diese Stellen verpflichtet: 1. Wenn eine vorgeschlagene Untersuchung

mit hoher Wahrscheinlichkeit keine therapeutische oder prophylaktische Möglichkeit eröffnet. 2. Vor einer pränatalen Risikoabklärung (Laboruntersuchung, bildgebendes Verfahren, d. h. Ultraschall (vgl. Unterkapitel 5.2)). Die Stiftung Sexuelle Gesundheit Schweiz führt auf ihrer Webseite<sup>23</sup> 49 Stellen auf, welche solche Beratungen anbieten. 15 davon sind organisatorisch mit einem Spital verflochten, die übrigen haben eine private oder öffentliche Trägerschaft. 35 der aufgeführten Stellen verfügen über ein Mandat eines Kantons als Beratungsstelle gemäss GUMG. Mehrere Kantone verfügen über keine eigene mandatierte Beratungsstelle: Für AI und AR sind die Beratungsstellen im Kanton SG zuständig, für NW und OW die Beratungsstelle in LU. Von den Beratungsstellen im TI und VS sind Gesuche um Mandatierung beim Kanton hängig.<sup>24</sup> Kein kantonales Mandat haben die Beratungsstellen der Kantone BL, VD und GL. Je nach Situation in der Schwangerschaft verfügen weitere Beratungsstellen über spezifische Beratungsangebote (z. B. zu Fehlgeburten und perinatalem Kindstod, zu bestimmten Behinderungen).

### 3.4.1.3 Bestehende Leitlinien für die Aufklärung und Beratung

Wie erwähnt, folgt die Pflicht zu Aufklärung und Beratung nicht nur aus der Krankenpflege-Leistungsverordnung, sondern primär aus dem Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen.<sup>25</sup> Demnach ist die schwangere Frau vor pränatalen genetischen Untersuchungen zu beraten (Art. 14 und Art. 15 GUMG), vor pränatalen Risikoabklärungen (Laboruntersuchung, Ultraschall) hingegen zu informieren (Art. 16 GUMG). Der Gesetzestext des GUMG erlaubt keine explizite Zuordnung des NIPT (vgl. Unterkapitel 5.2.1).

Von den Akteuren der Versorgung und der Beratung sind verschiedene Leitlinien und Grundlagen für die Praxis entwickelt worden (vgl. zur Qualitätssicherung beim Ultraschall und dem Ersttrimestertest auch Holzgreve et al. 2008):

---

<sup>23</sup> /www.sante-sexuelle.ch/beratungsstellen/; letzter Zugriff: 1. April 2015.

<sup>24</sup> Persönliche Mitteilung von Santé Sexuelle. Stand 1. April 2015.

<sup>25</sup> Bundesgesetz vom 8. Oktober 2004 über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG; SR 810.12).

- Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe et al. (SGGG, 2006): Leitfaden für vorgeburtliche Untersuchungen. Gesprächs- und Informationskonzept für den Arzt und die Ärztin zur Begleitung der schwangeren Frau und ihres Partners (nachfolgend: Leitfaden für Ärztinnen und Ärzte). Dieser wissenschaftlich evaluierte und interdisziplinär (Medizin, Beratung, Ethik) anerkannte Leitfaden kann als Standardwerk für die Information und Beratung durch Ärztinnen und Ärzte bezeichnet werden (vgl. auch die Antwort des Bundesrats auf die Interpellation Lohr 14.3606<sup>26</sup>). Er deckt in sieben Schritten den Prozess von der ersten Konsultation nach dem Feststellen der Schwangerschaft bis zu einem allfälligen Entscheid für oder wider einen Schwangerschaftsabbruch ab. Ein zweiter Teil des Leitfadens widmet sich den notwendigen kommunikativen Fertigkeiten bei der Aufklärung und Beratung. Der Leitfaden besteht auf Deutsch und Französisch. Informationen zum NIPT finden sich aufgrund des Publikationsjahrs nicht. Ein ärztlicher Gesprächspartner bezeichnete den ärztlichen Informations- und Beratungsleitfaden explizit als veraltet und nicht mehr gültig. Es wurde teils auch vermutet, dass der Leitfaden aufgrund seines Alters nicht sehr gut verbreitet ist, unter den niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten sogar nur schwach. Auf der Webseite der SGGG wird der Leitfaden für Ärztinnen und Ärzte nicht aufgeführt und ist somit nur auf Papier käuflich zu erwerben. Hingegen hat die SGGG eine Stellungnahme publiziert, in der Empfehlungen zur Anwendung des NIPT abgegeben werden (SGGG, 2013).
- Dialog Ethik et al. (2010): Psychosoziale Beratung bei vorgeburtlichen Untersuchungen. Anleitung für die Beratungspraxis, ergänzt mit interdisziplinärem Fachwissen (nachfolgend: Leitfaden für Informations- und Beratungsstellen). Auch dieser Ordner wurde interdisziplinär erarbeitet. Er gilt als Standardwerk und Arbeitsgrundlage der anerkannten Beratungsstellen in den Kantonen. Er wird auch von Hebammen eingesetzt. Er informiert über Beratungsinhalte von der präkonzeptionellen Phase bis zur letzten Phase der Schwangerschaft, vermittelt Fachwissen zur psychosozialen Beratung, zu Medizin und Genetik, zur Heilpädagogik (einschliesslich verschiedener Behinderungen), zur Ethik sowie zum Recht. Auch informiert er über die weiteren involvierten Berufsgruppen und Kontaktadressen. Informationen über den NIPT sind noch nicht vorhanden. Auch dieser Leitfaden ist auf Deutsch und Französisch verfügbar.

---

<sup>26</sup> Interpellation Lohr vom 20. Juni 2014 (14.3606; Chancen und Folgen der Pränataldiagnostik).

- Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM, 2011): Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft. Wie erwähnt, sind diese Empfehlungen für die Durchführung der Ultraschalluntersuchungen im Rahmen der OKP massgebend. Die Empfehlungen widmen sich neben den medizinisch-technischen Aspekten einer fachgerechten Durchführung der Ultraschalluntersuchung auch der Kommunikation und Beratung. Die Erläuterungen betreffen erstens Kontaktaufnahme sowie das Aufklärungs- und Beratungsgespräch vor der Ultraschalluntersuchung (S. 13 ff.); dieser Abschnitt erläutert dessen Ziele und schlägt einen detaillierten Aufklärungstext vor („Ultraschall in der Schwangerschaft – was Sie wissen sollten“). Die Erläuterungen thematisieren zweitens die Kommunikation während der Untersuchung und drittens das Informations- und Beratungsgespräch nach der Untersuchung.
- SGUM et al. (ohne Jahresangabe): Gemeinsame Empfehlungen für den Ersttrimestertest. Eine Gruppe von Fachärztinnen und Fachärzten hat für die Standardkommission für Schwangerschaftsultraschall der SGUM und weitere ärztliche Fachorganisationen „Gemeinsame Empfehlungen zur individuellen Risikospezifizierung für Chromosomenanomalien in der Frühschwangerschaft (11.–14. SSW)“ erarbeitet. Hier wird die Pflicht zur rechtzeitigen Information und nicht direktiven Beratung betont (es liegt keine Jahresangabe vor, das Dokument stammt aber aus der Zeit vor dem Inkrafttreten des GUMG). Das Dokument enthält auch ein Muster für ein Merkblatt, das an schwangere Frauen abgegeben werden kann.
- SGGG et al.: Dokumente zur Aufklärung vor Eingriffen: Im Hinblick auf operative Eingriffe, zu denen auch die Amniozentese und Chorionzottenbiopsie zählen, haben die SGGG, die Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH) und die Schweizerische Patienten-Organisation (SPO) einen Leitfaden für ärztliche Aufklärungsgespräche entwickelt. Die SGGG stellt jeweils auf den Eingriff zugeschnittene Aufklärungsprotokolle zur Verfügung, welche zusätzlich zum persönlichen Aufklärungsgespräch die wichtigsten Informationen zum Eingriff enthalten (Zweck, Methode, Risiken und Komplikationen, nach dem Eingriff, Ergebnis, Kosten) und individuelle Ergänzungen ermöglicht. Aufklärungsprotokolle bestehen u. a. für die Amniozentese (2011) und die Chorionzottenbiopsie (2011).



- Weitere Dokumente für Ärztinnen und Ärzte mit Bezug zum Thema:
  - Expertenbrief No. 33 der SGGG zur Präkonzeptionsberatung. Dieser Expertenbrief aus dem Jahr 2010 erwähnt auch die Vorplanung von pränatalem Testing bei der Anamnese von Erbkrankheiten.
  - SGGG (ohne Jahresangabe). Manual für das Beratungsgespräch vor einem Schwangerschaftsabbruch.
  - SAMW (2013). Kommunikation im medizinischen Alltag. Ein Leitfaden für die Praxis.

Es kann hier kein Urteil über die Qualität dieser Produkte abgegeben werden. Es kann aber festgehalten werden, dass den Ärztinnen und Ärzten, den Hebammen sowie den Fachleuten in den Beratungsstellen interdisziplinär entwickelte Instrumente und Handreichungen zur Verfügung stehen. Diese sollten es ihnen prinzipiell erleichtern, den gesetzlichen Anforderungen an die Aufklärung und Beratung vor, während und nach der Anwendung von pränatalen genetischen Untersuchungen gerecht zu werden.

Gleichzeitig ist festzuhalten, dass die beiden Leitfäden für Ärztinnen und Ärzte sowie für Beratungsstellen noch vor der Markteinführung des NIPT für Trisomie 13, 18 und 21 entstanden sind und somit diese neue Entwicklung nicht berücksichtigen.

#### **3.4.1.4 Information und Beratung zu pränatalen genetischen Untersuchungen als Thema der ärztlichen Weiterbildung**

Der für den Erwerb aller Facharzttitle geltende Lernzielkatalog sieht Ärztinnen und Ärzte explizit auch in einer Rolle als Kommunikatorinnen und Kommunikatoren (Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung, SIWF, 2014a). Die verlangten Kompetenzen umfassen hierbei unter anderem auch, „Risiken und Nutzen diagnostischer und therapeutischer Massnahmen individuell verständlich mitzuteilen und damit das informierte Einverständnis (*Informed Consent*) zu erreichen“ (SIWF 2014a, S. 6). Auch in den fachspezifischen Weiterbildungsunterlagen finden sich Hinweise auf die Informations- und Beratungsaufgaben:

- Im Weiterbildungsprogramm für den Facharzttitle Gynäkologie und Geburtshilfe (SIWF 2014b) gehören vertiefte Kenntnisse in der Beratung über pränatale Screeningverfahren und diagnostische Verfahren zu den Lernzielen (Ziffer 3.4). Explizit gehört auch der Erwerb von Kenntnissen und Fertigkeiten im Umgang mit ethischen Fragestellungen zu den Weiterbildungsinhalten (Ziffer 3.2). Im Rahmen der psychosozialen und psychosomatischen Gynäkologie müssen kommunikative Fertigkeiten erworben und nachgewiesen werden (Beratungsgespräche, Gesprächsführung in speziellen Situationen, psychosoziale Anamneseerhebung).
- Spezifische Anforderungen müssen Ärztinnen und Ärzte mit Facharzttitle für Gynäkologie und Geburtshilfe zusätzlich erfüllen, wenn sie folgende zusätzliche Qualifikationen erlangen wollen:
  - Schwerpunkt fetomaternaler Medizin: Dieser Schwerpunkt beinhaltet vertiefte Kenntnisse und Fertigkeiten bei der Betreuung von schwangeren Frauen mit höhergradigen maternalen und fötalen Risikofaktoren sowie pränatale nicht-invasive und invasive genetische Untersuchungen. Unter anderem wird auch die fachliche Beratung von schwangeren Frauen mit fötalen Fehlbildungen und ihren Partnern als Anforderung erwähnt.
  - Fähigkeitsausweis Schwangerschaftsultraschall: Das Fähigkeitsprogramm verlangt den Besuch eines anerkannten Kurses für Kommunikation (SIWF, 1998).
- Im Weiterbildungsprogramm für den Facharzttitle Medizinische Genetik (SIWF, 1999) sind bei Hauptzielen der Weiterbildung drei Aspekte mit Bezug zu Information und Beratung explizit festgehalten (Ziffer 1.3). Die Weiterbildung soll einerseits dazu befähigen, „komplexe medizinische und genetische Fakten korrekt, verständlich und einfühlsam an Ratsuchende zu vermitteln“. Ebenfalls soll sie ermöglichen, „das Verhalten gegenüber Personen mit genetisch bedingten Krankheiten und Behinderungen sowie ihren Angehörigen zu vervollkommen“ und „die rechtlichen und ethischen Aspekte der medizinisch-genetischen Diagnostik und ihrer Auswirkungen zu erfassen“. Auf allgemeiner inhaltlicher Ebene der Weiterbildung sind Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in den psychosozialen und ethischen Aspekten der medizinischen Genetik zu erwerben (Ziffer 3.1). Zu den spezifischen Anforderungen zählen explizit die Durchführung genetischer Beratungen (3.2.3) und der

„Erwerb der Kompetenz in der medizinisch-ethischen Entscheidungsfindung im Zusammenhang mit der Betreuung von Gesunden und Kranken“ (Ziffer 3.2.9).

In den durchgeführten Interviews wurde vereinzelt gefordert, dem Thema der Aufklärung und Beratung in der ärztlichen Aus-, Weiter- und Fortbildung mehr Beachtung zu schenken. Auch Tanner (2011, S. 136) kommt zum Schluss, namentlich zu Beginn der Facharztausbildung bestehe bei der Beratung und Betreuung von schwangeren Frauen die Gefahr einer Überforderung. Eine befragte Person (Arzt/Ärztin) gab umgekehrt zu Protokoll, das Thema genieße in der Weiterbildung bereits einen hohen Stellenwert. Inwieweit Hausärzte und -ärztinnen, die Frauen durch die Schwangerschaft begleiten, aber den Fähigkeitsausweis Schwangerschaftsultraschall nicht haben, spezifisch für die Aufklärung und Beratung geschult sind, wurde im Rahmen dieser Studie nicht eruiert.

### **3.4.2 Weitere Rahmenbedingungen und Anreizstrukturen der ärztlichen Versorgungspraxis**

Ärztinnen und Ärzte leisten, sei es im Spital oder als Niedergelassene in der Praxis, den Löwenanteil der Aufklärung und Beratung. Sie sind einerseits an die genannten rechtlichen Anforderungen an die medizinische Versorgung sowie an die Aufklärung und Beratung bei der Begleitung der schwangeren Frauen gebunden, andererseits sind sie weiteren Rahmenbedingungen und Anreizstrukturen ausgesetzt. Aus den Interviews und der Literatur ergaben sich zwei Rahmenbedingungen:

- Technologische Entwicklung als Herausforderung: Im Rahmen ihrer Fortbildung sind Ärztinnen und Ärzte verpflichtet, ihre Fachkompetenzen zu erhalten und aufgrund der medizinischen Entwicklung zu aktualisieren (SIWF, 2002). Gleichwohl wurde in den Interviews teilweise deutlich gemacht, dass es anspruchsvoll sei, die von den verschiedenen Anbietern auf den Markt gebrachten und laufend weiter entwickelten Bluttests für genetische Risikoabklärungen zu kennen und das der konkreten Ausgangslage jeweils am besten angepasste Angebot auszuwählen. Inwieweit Marketingaktivitäten der Anbieter die Entscheidungen der Ärztinnen und Ärzte über den Sinn einer konkreten Untersuchung in einer bestimmten Situation und die Auswahl des

anzuwendenden Produkts beeinflussen, wurde im Rahmen dieser Studie nicht untersucht. Verschiedentlich wurde erwähnt, dass Ärztinnen und Ärzte aber prinzipiell wie in allen anderen Bereichen der medizinischen Versorgung ein wirtschaftliches Interesse an der Anwendung der verfügbaren Technologien haben.

Erwartungshaltungen der schwangeren Frau und Haftungsrisiko: In den Interviews wurde teilweise die Thematik angesprochen, dass Ärztinnen und Ärzte Gefahr laufen können, für einen pränatal nicht entdeckten Befund behaftet zu werden. In solchen Fällen ist der weiter vorne beschriebene Wunsch nach einem gesunden Kind zu einem durch die schwangere Frau (und ihren Partner) formulierten Anspruch geworden. Ärztinnen und Ärzte riskieren im Extremfall eine Schadenersatzklage der Eltern für den zusätzlichen Unterhaltsaufwand, wenn diese nach der Geburt ihres Kindes den Eindruck haben, die Behinderung sei aufgrund eines ärztlichen Versagens nicht erkannt worden (Klage auf „Wrongful Birth“). Denkbar sind auch Schadenersatzklagen des Kindes selbst („Wrongful Life“). Baumann-Hölzle (2010, S. 107–108) schildert mehrere solcher Fälle aus dem Ausland. Es kann vermutet werden, dass dieses Haftungsrisiko für Ärztinnen und Ärzte einen Anreiz darstellt, verfügbare pränatale genetische Untersuchungen auch anzuwenden (für eine Zurückweisung des Arguments bezüglich wrongful life siehe Unterkapitel 6.2.1).

Natürlich bilden auch die beschriebenen Haltungen und Motive der schwangeren Frauen sowie ihr teilweise begrenztes Vorwissen für die Ärztinnen und Ärzte Rahmenbedingungen, denen sie im Rahmen ihrer Versorgungs-, Aufklärungs- und Beratungstätigkeit begegnen müssen.

### **3.4.3 Aufklärung und Beratung in der Praxis**

In diesem Abschnitt steht im Vordergrund, welche Herausforderungen und Schwierigkeiten in der Praxis bei der Aufklärung und Beratung bestehen. Die Aufklärung und Beratung hat zu gewährleisten, dass schwangere Frauen ihre Entscheidung für oder gegen die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen gut informiert (Grundsatz des *Informed Consent*) und von den

aufklärenden Personen unbeeinflusst (Grundsatz der Nichtdirektivität) fällen können.

In den Interviews, die im Rahmen der vorliegenden Untersuchung durchgeführt wurden, lag der Schwerpunkt auf diesen beiden Grundsätzen. Bezüglich des *Informed Consent* wurde die Frage thematisiert, ob es gelingt, die notwendigen Informationen für eine Entscheidung der schwangeren Frauen und ihrer Partner in verständlicher Form zu vermitteln. Dies betrifft Entscheidungen über die Teilnahme an einer Risikoabklärung oder einer diagnostischen Untersuchung, aber auch den Entscheid über die Fortführung oder den Abbruch der Schwangerschaft. Zweitens wurde das Prinzip der Nichtdirektivität der Information und Beratung thematisiert. Weiter wurde in den Interviews auch die Thematik des Rechts auf Nichtwissen diskutiert. Ergänzend wird auf mögliche Auswirkungen dessen eingegangen, dass in der Schwangerschaftsbegleitung viele Berufsgruppen involviert sind.

Nachfolgend werden die Einschätzungen der in dieser Studie sowie der von Tanner (2011) befragten Personen zu diesen und weiteren Aspekten wiedergegeben. Sie werden ergänzt durch Befunde aus der Forschungsliteratur zur genetischen Information und Beratung.

### **3.4.3.1 Einschätzungen zum Gelingen der Aufklärung und Beratung**

Gemäss ihrer Selbsteinschätzung gelingt es den im Rahmen dieser Studie befragten Fachpersonen, eine qualitativ gute Aufklärung und Beratung sicherzustellen, welche den Grundsätzen des *Informed Consent* und der *Nichtdirektivität* gerecht werde. Ähnlich vorsichtig positiv schätzten auch die Befragten einer Interviewstudie an der Frauenklinik des Universitätsspitals Basel die Situation ein. Die Betreuung der schwangeren Frauen wurde dort insgesamt als gut bewertet, „sowohl in Bezug auf die klinikinterne Vernetzung [...] als auch hinsichtlich der an die individuellen Bedürfnisse von Paaren angepassten Vorgehensweise“ (Tanner 2011, S. 118). Auch waren „mehrere der befragten Personen [...] der Meinung, dass die meisten Eltern bei einem auffälligen diagnostischen Befund [...] ausreichend informiert sind, eine Entscheidung für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch zu treffen“. Trotz dieser positiven Sicht bezeichneten die im Rahmen dieser Studie befragten Personen (Ärztinnen und Ärzte, Hebammen,

Beraterinnen) die Information und Beratung der schwangeren Frauen und ihrer Partner insgesamt als grosse Herausforderung. Dasselbe gilt auch für die von Tanner (2011) befragten Personen.

Der positiven Selbsteinschätzung stehen die im Unterkapitel 3.2.1.1 zitierten Studien entgegen, wonach auch nach pränatalen genetischen Untersuchungen der Anteil schwangerer Frauen, die den Zweck dieser Untersuchungen nicht genau kannten, beträchtlich ist.

### **3.4.3.2 Herausforderungen bei der Vermittlung von Informationen (Informed Consent)**

Bei der Vermittlung von Informationen als Entscheidungsgrundlage für die schwangere Frau stellt sich grundsätzlich die Frage, welche Informationen zu welchem Zeitpunkt durch wen zu vermitteln sind. Folgende herausfordernde Aspekte können dabei aufgeführt werden:

- **Informationsflut:** Die schwangeren Frauen müssen zu einem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft neben vielen anderen Themen auch über die pränatalen genetischen Untersuchungen informiert werden. Diese Informationsgrundlagen in der ersten thematisch vollgepackten Vorsorgeuntersuchung zu vermitteln, wird von den Befragten denn auch als anspruchsvoll aufgefasst, zumal andere Themen für die Paare in dieser Phase im Vordergrund stehen. Es gibt gemäss den durchgeführten Interviews auch Ärztinnen und Ärzte, die die pränatalen genetischen Untersuchungen erst an jenem Termin vorbeisprechen, an dem auch die erste Ultraschalluntersuchung mit der Messung der Nackenfaltentransparenz vorgesehen ist. Mehrere Befragte bemängeln die knappe Zeit, um vor der Ultraschalluntersuchung über pränatale Diagnostik zu informieren. Kritisiert wird in diesem Zusammenhang teils auch, die Vergütung für die Informations- und Beratungsaufgaben sei ungenügend. In der Studie von Tanner (2011) wird generell auf die Zeitknappheit im Klinikalltag verwiesen.
- **Unsicherheit über den Erfolg der Informationsvermittlung:** Aus Sicht der informierenden Personen besteht bisweilen Unsicherheit darüber, welche Informationen von den schwangeren Frauen verstanden worden sind. Die Auf-

nahmefähigkeit von Informationen hängt wie das Vorwissen der schwangeren Frau von der Bildung, der Sprache und soziokulturellen Unterschieden ab. Oft übernimmt bei fremdsprachigen schwangeren Frauen ein Angehöriger (v. a. Partner) die Übersetzung, was nicht immer eine neutrale Übersetzung ermöglicht und das Risiko birgt, dass die schwangere Frau als Gesprächspartnerin aus dem Spiel genommen wird. Kognitive Überforderung kann auch durch die emotionale Betroffenheit der schwangeren Frauen hervorgerufen werden. Bei Verständnisproblemen ist der Entscheid, ob ein Test gemacht werden soll, schwierig. Zwei Befragte berichten, sie würden in dieser Lage eher verzichten. Mehrere Befragte bemängeln, dass umgekehrt die Praxis der „routinemässigen“ Ultraschalluntersuchung gang und gäbe sei (vgl. unten „Nichtdirektivität“, unter 3.4.3.3).

- Erläutern eines Testresultats: Zum Teil empfinden es die beratenden Personen als schwierig, die Bedeutung eines individuell berechneten Risikos nach einem Ersttrimestertest zu vermitteln, sie verweisen aber meist auch auf Strategien, die dies erleichterten. Der Entscheid, ein solches Risiko zu tragen oder nicht, könne den schwangeren Frauen nicht abgenommen werden. Das Abwägen einer Eintretenswahrscheinlichkeit gegen das Risiko einer weiterführenden Untersuchung wird als zusätzliche Herausforderung beschrieben. Der bereits erwähnten Neigung zur Überinterpretation eines nicht-auffälligen Befunds („mein Kind ist gesund“) entgegenzuwirken, wird ebenfalls als herausfordernd erlebt. Dass die Unsicherheit des Resultats einer Untersuchung die Situation für die Beratenden erschwert, bestätigt eine Befragung von Beraterinnen und Beratern aus den USA, die genetische Untersuchungen vornehmen (Bernhardt et al. 2014). Während kaum eine befragte Person Schwierigkeiten bezeugt, nach einer Diagnose eines Down-Syndroms genetisch zu beraten, fühlen sich rund 40 Prozent bei der Beratung nach einem unsicheren Resultat aus einem Microarray unwohl. Der Anteil steigt weiter, wenn basierend auf einem solchen Ergebnis über die Fortführung oder Beendigung der Schwangerschaft beraten werden muss.
- Information über medizinische und soziale Aspekte der Behinderung: In den Gesprächen wurde teils kritisiert, dass die Frage, was es bedeute, ein krankes Kind oder ein Kind mit Behinderung zu haben, in der (ärztlichen) Information und Beratung zu wenig thematisiert werde. Dies wird von den Praktikerinnen und Praktikern als anspruchsvoll empfunden, insbesondere, wenn die schwangeren Frauen über eine Diagnose kein Vorwissen haben. Es sei schwierig, diese Situation zu beschreiben. Erschwerend komme hinzu, dass

eine bestimmte Behinderung nicht für alle Menschen das Gleiche bedeute und dass die pränatalen genetischen Untersuchungen oft keine Angaben über den Schweregrad und damit die konkreten Einschränkungen der vorausgesagten Behinderung erlaubten (vgl. Unterkapitel 2.3.4). Eine befragte Arztperson gab an, sie bleibe bewusst technisch. Schon vor einer Diagnose über das Leben mit einem Kind mit Behinderung zu sprechen, fällt einer befragten Person schwer. Sie wolle die schwangeren Frauen nicht mit dieser Aussicht verängstigen, wenn diese Angst gar nicht berechtigt sei. Aus ähnlichen Gründen verzichteten Ärztinnen und Ärzte gemäss Interviewauskünften teils darauf, Informationen über z. B. Trisomie 21 im Wartezimmer aufzulegen. Eine Untersuchung von 93 simulierten Beratungssitzungen in den USA stellt diesbezüglich ebenfalls eine Zurückhaltung der Beratenden fest: In den meisten dieser Sitzungen wurden die medizinischen Aspekte einer Behinderung erläutert, aber nur in gut einem Viertel auch auf soziale Aspekte eingegangen (Farrelly et al. 2012). Ähnlich stellt sich auch die Frage nach der Thematisierung des Schwangerschaftsabbruchs. In einer österreichischen Studie konnte sich die Hälfte der befragten Frauen nicht erinnern, dass im Beratungsgespräch vor der pränatalen genetischen Untersuchung ein möglicher Schwangerschaftsabbruch thematisiert wurde (Bech et al. 2003).

- Zeitdruck und Bedenkzeiten: Der Zeitdruck der fortlaufenden Schwangerschaft wird in verschiedenen Interviews als erschwerend für die Information und Beratung wahrgenommen. Folgende Situationen können genannt werden:
  - Wenn pränatale genetische Untersuchungen nicht in einer ersten Vorsorgeuntersuchung thematisiert wurden und somit erst unmittelbar vor dem Ultraschall angesprochen werden, bleiben den schwangeren Frauen wenig Bedenkzeit und wenige Möglichkeiten, sich weiter zu informieren.
  - Entscheid über invasive Diagnostik nach einem auffälligen Testbefund: Wenn schwangere Frauen vorgängig über den Zweck des Tests nicht informiert waren, steigt die Erklärungslast und der Zeitdruck nimmt entsprechend zu.
  - Wenn die Fehlbildung des Fötus erst zu einem späten Zeitpunkt der Schwangerschaft diagnostiziert wird, steigt der Zeitdruck für den Entscheid über den Schwangerschaftsabbruch – je später er erfolgt, desto schwerer ist der Eingriff und desto näher kommt der Moment,



in dem der Fötus überlebensfähig wäre. Als Beispiele hierfür werden in der Studie von Tanner (2011) insbesondere Befunde aus dem Organscreening (20. Woche) erwähnt.

- Information über anerkannte Beratungsstellen: Gemäss dem GUMG sind die Ärztinnen und Ärzte im Zusammenhang mit Risikoabklärungen und genetischen Untersuchungen angewiesen, die schwangeren Frauen über die von den Kantonen anerkannten Beratungsstellen zu informieren. Verschiedene Interviewpartnerinnen und -partner kritisierten, diese Information erfolge in ungenügendem Ausmass.

### **3.4.3.3 Herausforderungen bezüglich der Nichtdirektivität von Aufklärung und Beratung**

Die Aufklärungs- und Beratungsinhalte, die den schwangeren Frauen vermittelt werden, sollten deren Entscheidungen nicht lenken, also die Entscheidungsalternativen nicht bewerten. In den Interviews waren die Aussagen hierzu kontrovers: Neben Einschätzungen, das Prinzip der Nichtdirektivität werde eingehalten oder verletzt, wurde auch festgehalten, dass eine vollkommen wertneutrale Beratung illusorisch sei.

Zum Teil wird kritisiert, dass pränatale genetische Untersuchungen zum Teil explizit empfohlen würden. Mehrere Befragte gaben an, eine Empfehlung werde von den schwangeren Frauen teils auch ausdrücklich gewünscht. Eine Person kritisierte, dass Ärztinnen und Ärzte teils nicht darauf hinweisen, dass auch bei einem nicht lebensfähigen Fötus (z.B. Trisomie 13, 18) der Schwangerschaftsabbruch nicht die einzige Option sei. Bei Farrelly et al. (2012) zeigte sich, dass Beratende (vor der Diagnose) als Optionen im Falle einer diagnostizierten Behinderung in der grossen Mehrheit der Fälle den Schwangerschaftsabbruch erwähnten, aber nur in einer Minderheit die Fortführung der Schwangerschaft oder die Möglichkeit einer Adoption. Tanner (2011, S. 25) verweist auf verschiedene Studien, gemäss denen Ärztinnen und Ärzte teils einseitige Informationen (sowohl zugunsten wie zuungunsten der Fortführung einer Schwangerschaft) vermittelten. (Zum – begrenzten – Einfluss der Aufklärung und Beratung auf die

Entscheidungen der schwangeren Frauen nach einem auffälligen Befund vgl. Unterkapitel 3.3.4).

#### **3.4.3.4 Recht auf Nichtwissen**

Im Zusammenhang mit dem Recht auf Nichtwissen sind drei Konstellationen zu erwähnen:

- **Ultraschalluntersuchung und Nackentransparenz:** Bezüglich der Ultraschalluntersuchung zeigt sich potenziell das Problem, dass bei der Durchführung in der 11. bis 14. Schwangerschaftswoche eine auffällige Nackentransparenz sich fast nicht übersehen lässt. Befragte gaben an, es sei in dieser Situation schwierig, die schwangere Frau nicht darüber zu informieren. Alternativen seien der Verzicht auf den Ultraschall, was aber den Verzicht auf andere möglicherweise als wichtig erachtete Informationen bedeute, oder das Verschieben auf einen Zeitpunkt, in dem die Nackentransparenz keine Aussage erlaube. Wie erwähnt, verzichtet nur ein sehr kleiner Teil der Frauen vollständig auf Ultraschalluntersuchungen
- **Routinemässiges Testen:** Insbesondere kann davon ausgegangen werden, dass das Recht auf Nichtwissen bei der Ultraschalluntersuchung verletzt ist, wenn die schwangere Frau über den Zweck des Schwangerschaftsultraschalls und/oder des Ersttrimestertests vor der Durchführung nicht informiert wird. Mehrere Befragte dieser Studie bemängelten, dass in der ärztlichen Praxis insbesondere Ultraschalluntersuchungen teils auch ohne ausreichende vorgängige Beratung durchgeführt wurden. Verwiesen werden kann diesbezüglich auf die in Unterkapitel 3.2.3.1 beschriebenen Befunde, wonach sich Frauen beim Ultraschall nicht bewusst seien, dass es sich um eine diagnostische Massnahme handle. Auch bei Tanner (2011) äussern sich Interviewteilnehmende entsprechend, und die Autorin verweist auch auf entsprechende Studienergebnisse bei Frauen ab 35. In dieser Konstellation wird zwar nicht einseitig informiert. Gleichwohl werden die schwangere Frau und ihr Partner an der freien Willensbildung gehindert, indem ein Einverständnis unterstellt wird, über die Wahrscheinlichkeit einer Behinderung Bescheid wissen zu wollen. Baumann-Hölzle (2010, S. 111) argumentiert mit einer veränderten Einstellung der Gesellschaft, die sie unter dem Begriff der

„Screeninglogik“ zusammenfasst. Sie unterstellt am Beispiel der Screenings für Trisomie, dass diese vorsorglich ohne reale Notsituation, sondern lediglich basierend auf einer vorgestellten Not durchgeführt würden. Das Ziel der Untersuchung stehe im Vorherein fest („Ausmerzungen des ‚Krankheitsträgers‘“), wenn Tests routinemässig angeboten würden und nicht erst nach sorgfältiger, nicht direkter Beratung und nach einer freien Entscheidung der schwangeren Frauen eingesetzt würden.

- Zufallsbefunde: Im Zusammenhang mit dem Recht auf Nichtwissen stellt sich die Frage, ob den schwangeren Frauen Befunde, die im Rahmen einer pränatalen genetischen Untersuchung unbeabsichtigt anfallen, mitgeteilt werden sollen (vgl. Unterkapitel 5.3.3). Hierzu wurden im Rahmen der durchgeführten Befragung kaum Erfahrungen berichtet. Eine Person, die weiterführende genetische Untersuchungen durchführt, bezeichnete es als Praxis, die schwangere Frau vor Durchführung der Untersuchungen zu befragen, ob Zufallsbefunde mitgeteilt werden sollten oder nicht. Die vorgängige Information und Beratung stosse aber an Grenzen, man könne vor einem Test nicht alle möglichen Eventualitäten erläutern.

### **3.4.3.5 Viele involvierte Akteure: Expertise und Perspektivenvielfalt vs. Kontinuität**

In die Information und Beratung sowie die Durchführung von pränatalen genetischen Untersuchungen sind viele Akteure unterschiedlicher Disziplinen involviert. Diese Konstellation kann einerseits bestehen, wenn niedergelassene Ärztinnen und Ärzte die schwangere Frau begleiten; je nach eigener Qualifikation müssen sie für weiterführende Untersuchungen ihre Patientinnen überweisen. Andererseits erfolgt im Spital die Schwangerschaftsbegleitung arbeitsteilig, wie z. B. in der Beschreibung bei Tanner (2011) zum Ausdruck kommt. Diese Arbeitsteilung und Interdisziplinarität wird dort von den Beteiligten einerseits sehr geschätzt, weil die damit verbundene Spezialisierung eine hohe Qualität garantiert und dem Individuum angepasste Begleitungs- und Beratungsschritte ermöglicht. So kann etwa je nach Beschwerdebild gezielt Expertise hinzugezogen werden. Üblich ist dies beispielsweise bei einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, wo durch diese

Fachpersonen die Operationsmöglichkeiten oder Möglichkeiten des Stillens erläutert werden können.

Darüber hinausgehend kann vermutet werden, dass das Risiko einseitiger Information vermindert wird. Kritisch wird von Teilnehmenden dieser Studie angemerkt, dass die Betreuung der schwangeren Frauen nach Fachgebieten aufgeteilt sei. Dies verunmögliche eine ganzheitliche Betreuung durch eine Bezugsperson, welche bei Bedarf Fachinformationen hinzuziehe. Kritisch bemerkt wird auch die Arbeitstrennung zwischen den Ärztinnen und Ärzten in der Phase der pränatalen genetischen Untersuchungen sowie den Ärztinnen und Ärzten, welche danach im Hinblick auf einen Schwangerschaftsabbruch beraten und Gutachten verfassen. Während die (grösseren) Kliniken somit im Vergleich zu niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten den Vorteil haben, alle Beratungen und Abklärungen an einem Ort durchführen zu können, dürfte bei der Schwangerschaftsbegleitung niedergelassener Ärztinnen und Ärzte das Vertrauensverhältnis zur schwangeren Frau und die personelle Kontinuität grösser sein (vgl. auch Bass 2008; Pók Lundqvist 2008).

### **3.5        Einschätzungen zum und Erfahrungen              mit dem NIPT**

Während in den vorhergehenden Abschnitten der Fokus allgemeiner auf den bestehenden Erfahrungen mit und Einschätzungen zu den pränatalen genetischen Untersuchungen lag, wird in diesem Abschnitt spezifischer auf die mit dem NIPT verbundenen Veränderungen eingegangen. Einleitend werden die Positionen von Akteuren zusammengefasst, die sich seit dem Markteintritt des NIPT öffentlich geäussert haben. Danach stützt sich der Abschnitt auf die bisherigen Erfahrungen und Einschätzungen, die von den im Rahmen dieser Studie befragten Personen spezifisch zum NIPT gemacht wurden, sowie auf empirische Untersuchungen zum NIPT.

### 3.5.1 Einschätzungen aus öffentlichen Stellungnahmen

Insgesamt konnten im Internet von 13 Akteuren (teils mehrere) öffentliche Stellungnahmen berücksichtigt werden. Die Recherche der Stellungnahmen war politisch offen angelegt. Sie stützte sich primär auf die Liste jener Organisationen, die an der Vernehmlassung zum Vorentwurf zur Änderung von Artikel 119 BV sowie des Fortpflanzungsmedizingesetzes von 2011 teilgenommen hatten (vgl. Anhang 2 im Unterkapitel 3.7.2 zum Vorgehen und der Liste der teilnehmenden Organisationen). Die gefundenen Stellungnahmen stammen mehrheitlich von grundsätzlich dem NIPT kritisch gegenüberstehenden Organisationen (Behindertenorganisationen, der Gentechnologie und der Fortpflanzungstechnologie kritisch gegenüberstehende Organisationen). Daneben wurden Stellungnahmen ärztlicher Organisationen (SGGG, SGMG), der Zentralen Ethikkommission der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften sowie des Schweizerischen Hebammenverbands gefunden und berücksichtigt. Die ärztlichen Organisationen äussern sich grundsätzlich positiv zum Einsatz des NIPT. In diesen Dokumenten steht primär ein aus medizinischer Sicht möglichst sinnvoller Einsatz des Tests im Vordergrund. Der Hebammenverband nimmt in seiner Stellungnahme von 1999 explizit eine neutrale Position zur pränatalen genetischen Untersuchung ein. Zum NIPT hat dieser Verband nichts offiziell verlauten lassen. Die anderen Stellungnahmen setzen sich direkt mit dem NIPT auseinander. Die öffentlichen Auftritte der Anbieter von NIPT im Internet wurden nicht berücksichtigt.

Die meisten öffentlichen Stellungnahmen äussern sich nicht zur Art und Weise des Einsatzes des NIPT. Die zwei Stellungnahmen von ärztlichen Organisationen (SGGG und SGMG) empfehlen den Einsatz als Zweittest insbesondere, wenn sich eine mittlere, aber keine ganz hohe Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenanomalie zeigt. Im letzteren Fall wird direkt die invasive Diagnostik empfohlen.

Die in den Verlautbarungen vorgefundenen Aussagen wurden in einem iterativen Vorgehen kategorisiert und drei Gruppen zugeordnet. In den Dokumenten fanden sich Einschätzungen der Akteure zu Chancen und Risiken im Zusammenhang mit dem NIPT sowie Forderungen, die sie zu diesem Thema vorbringen. Tabelle 5 fasst zusammen, welche Aussagen identifiziert werden konnten und wie häufig diese vorkamen. Auffallend ist die geringe Anzahl an Aussagen, die

explizit auf Chancen des NIPT hinwiesen (4 Aussagen). Dies hängt eng damit zusammen, dass die gefundenen Stellungnahmen grossmehrheitlich von gentechnologiekritischen Gruppierungen stammen. Demgegenüber werden 25 Aussagen zu Risiken gemacht, die sich in 9 Kategorien zusammenfassen lassen. Am häufigsten wird bemängelt, der Test gaukle Sicherheit oder Gesundheit vor (weil unauffällige Befunde fehlinterpretiert werden) und diene der Selektion. Ebenfalls sagen die betreffenden Organisationen voraus, der Test trage zu einer sinkenden gesellschaftlichen Akzeptanz von Menschen mit Behinderung bei.

*Tabelle 5: Öffentliche Stellungnahmen von Stakeholdern zu Auswirkungen des NIPT*

<b>Aussagen</b>	<b>Häufigkeit</b>
<b>Chancen des NIPT</b>	
Ermöglicht klarere Aussagen und somit eine bessere Entscheidungsfindung	2
Kann den diagnostischen Prozess beschleunigen	1
Ermöglicht Vorbereitung auf den Entscheid	1
<b>Risiken des NIPT</b>	
Vorgaukeln von Sicherheit oder Gesundheit	5
Schürt Angst vor Behinderungen, begünstigt sinkende Akzeptanz von Menschen mit Behinderungen, lässt das Leben mit einer Behinderung als unwert erscheinen	5
Tests ohne therapeutische Option dienen der Selektion*	5
Routinisierte, undeklarierte Anwendung, letztlich eine Einschränkung der freien Wahl	4
Steigender Druck auf Einzelne, zu testen	2
Kann aufgrund der zusätzlichen Wartezeit zu späten Schwangerschaftsabbrüchen führen	1
Begünstigt mangelhafte Beratung	1
Ermöglicht Missbrauch zur Geschlechterselektion	1

Erschwert die Bindung zwischen Frau und erwartetem Kind	1
<b>Forderungen im Zusammenhang mit dem NIPT</b>	
Umfassende Information und Beratung zur Förderung autonomer Entscheidungen	9
Förderung und Erhalt gesellschaftlicher Inklusion und des rechtlichen Schutzes	3
Gesellschaftliche Debatte über pränatale genetische Untersuchungen	2
Thematisierung der pränatalen genetischen Untersuchungen in der Schulbildung	1

Quelle: Öffentliche Stellungnahmen von 13 Organisationen, die sich mit der Thematik der pränatalen genetischen Untersuchungen auseinandersetzen (vgl. Liste im Unterkapitel 3.7.3). Die in den Stellungnahmen gemachten Aussagen wurden mittels einer qualitativen Inhaltsanalyse kategorisiert. Die rechte Spalte gibt an, wie viele Organisationen eine entsprechende Aussage gemacht haben.

\* Eine von 5 Organisationen erwähnte diesen Aspekt nicht als Risiko, sondern als Feststellung.

### 3.5.2 Einschätzungen zu Vor- und Nachteilen des NIPT

Die Auswirkungen des NIPT für die unmittelbar Beteiligten (schwängere Frau, Partner, Fötus/zukünftiges Kind, Ärztinnen und Ärzte, Hebammen, Beraterinnen und Berater) wurden von den Befragten zum Teil kontrovers diskutiert und bewertet. In den Interviews wurde sowohl der Einsatz des NIPT als Ersttest (und somit als Ersatz für den ETT) als auch als Zweittest (nach auffälligem oder unauffälligem ETT) thematisiert.

#### 3.5.2.1 Rückgang an invasiver Diagnostik – tiefere Entscheidungslast

Dass der NIPT aufgrund seiner verbesserten Erkennungsrate und vor allem aufgrund des geringeren Anteils an falsch-positiven Voraussagen die Notwendigkeit von invasiven diagnostischen Untersuchungen reduziert, war unter den Interviewpartnern nicht bestritten. Die Reduktion invasiver Diagnostik kommt nach

Einschätzung der Befragten zuallererst jenen Feten zugute, deren Fehlgeburtswahrscheinlichkeit aufgrund des Verzichts auf eine invasive Diagnostik wegfällt. Daneben wurden unmittelbare Vorteile für schwangere Frauen (und ihre Partner) hervorgehoben, die ein Kind mit Trisomie sicher nicht annehmen möchten und bei denen sich aufgrund des NIPT kein pathologischer Befund zeigt. Entlastend sind der Wegfall des Fehlgeburtswahrscheinlichkeitsrisikos und die Angst vor dem Eingriff selbst; zum Teil wird als entlastend wahrgenommen, dass das komplexe und teils als überfordernd empfundene Abwägen zwischen der Wahrscheinlichkeitsaussage für eine Chromosomenanomalie aus dem ETT und dem Fehlgeburtswahrscheinlichkeitsrisiko der invasiven Diagnostik wegfällt.

Diese Entlastung kann auch als Vorteil für die beratenden Personen beurteilt werden. Von den Interviewpartnern wurde dies nicht explizit hervorgehoben, es zeigte sich aber, dass die Information und Beratung im Zusammenhang mit der Erklärung von ETT-Resultaten und dem Entscheid über das weitere Vorgehen als herausfordernd wahrgenommen werden (vgl. Unterkapitel 3.4.3.2). Relativierend wurde in den Interviews vereinzelt angemerkt, dass ein negatives NIPT-Ergebnis nach (starker) Auffälligkeit bei der Ultraschalluntersuchung die Frage nach dem wahren Grund der Auffälligkeit nicht beantwortet. In diesen Fällen könne auf invasive Diagnostik nicht verzichtet werden.

Gemäss Umfragen sehen es auch schwangere Frauen als Vorteil, die Unsicherheit eines Ersttrimestertests zu reduzieren (sowohl bei auffälligem wie auch bei unauffälligem Befund) und somit auch invasive Diagnostik zu vermeiden (Skirton et al. 2013; Vanstone et al. 2014).

### **3.5.2.2 Schwangerschaftsabbrüche ohne vorherige invasive Diagnostik?**

Als unerwünscht kann der Abbruch der Schwangerschaft nach positivem NIPT, aber ohne vorherige Durchführung der invasiven Diagnostik bezeichnet werden. Darin sind sich alle Befragten einig. Es besteht das reale Risiko eines letztlich unbegründeten Schwangerschaftsabbruchs.



Mehrere Befragte gaben an, nach einem positiven Ergebnis des NIPT mit diesem Wunsch konfrontiert worden zu sein. Dazu mag auch beitragen, dass die Angaben über die hohe Sensitivität des NIPT den Eindruck vermitteln, der Test habe praktisch die Zuverlässigkeit einer Diagnose. Wie im Kapitel 2 erläutert wurde, ist der Anteil falsch-positiver Befunde an allen positiven Befunden nicht marginal (vgl. Wang et al. 2015). Den Befragten ist in der Schweiz kein Arzt oder keine Ärztin bekannt, die bereit ist, einen Schwangerschaftsabbruch alleine aufgrund eines NIPT-Testresultats durchzuführen. Sie können jedoch nicht ausschliessen, dass schwangere Frauen hierzu ins Ausland reisen.

### **3.5.2.3 Früher Einsatz des NIPT: Zeitgewinn oder höhere Begleitrisiken?**

Der NIPT kann schon früher in der Schwangerschaft zur Erkennung von Trisomien verwendet werden als der Ersttrimestertest. Dies kann als Vorteil erscheinen, weil die schwangere Frau vom Zeitdruck der Entscheidungen über weitere Abklärungen und – nach einem bestätigten Befund – die Fortsetzung der Schwangerschaft entlastet wird. Der frühe Einsatz des NIPT ist aber auch mit Problemen und Schwächen verbunden:

- Umgehung der invasiven Diagnostik: Mit dem sehr frühen Einsatz des NIPT öffnet sich möglicherweise eine weitere Möglichkeit, die invasive Diagnostik zu umgehen. Liegt der Befund möglicherweise schon vor Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche vor, ist ein Schwangerschaftsabbruch im Rahmen der Fristenregelung möglich. Die Befragten wurden zu diesem Risiko nicht explizit gefragt. Sie erwähnten von sich aus keine entsprechenden Fälle.
- Keine Resultate: Bei der frühen Anwendung ist die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass der Bluttest kein interpretierbares Resultat ergibt (vgl. Unterkapitel 2.2.3). Dies kann gemäss Interviewpartnern und –partnerinnen zusätzliche Verzögerungen im Prozess der pränatalen genetischen Untersuchungen und Verunsicherung hervorrufen.
- Fehlgeburten: In der Frühschwangerschaft besteht ein erhöhtes Fehlgeburtsrisiko. Ein früher NIPT wird somit mit erhöhter Wahrscheinlichkeit auch

bei Schwangerschaften durchgeführt, in denen es danach ohnehin zu einer Fehlgeburt kommt.

- Einfluss auf das Bonding? In einer bei Skirton et al. (2013) zitierten Studie bei schwangeren Frauen äusserte ein Teil der Befragten, der NIPT könnte das Bonding in einer Phase der Schwangerschaft begünstigen, in der noch ein hohes Risiko einer Fehlgeburt bestehe, andere vermuteten, der NIPT könnte das Bonding beeinträchtigen.

### 3.5.2.4 NIPT als Zweittest: Risiko von Spätabbrüchen?

Ob und, wenn ja, wie stark der NIPT als zusätzlicher Testschritt den Prozess der pränatalen genetischen Untersuchungen verlängert und damit – bei Bestätigung des Befunds in der invasiven Diagnostik – das Risiko später Schwangerschaftsabbrüche erhöht, war unter den Befragten umstritten. Ein später Schwangerschaftsabbruch wird als nachteilig für den sich fortlaufend entwickelnden Fötus, aber auch für die schwangere Frau betrachtet. Für Letztere wird der Eingriff körperlich schwerer, gleichzeitig nimmt die seelische Belastung aufgrund der Entwicklung des Fötus und zunehmenden Bindung zu. Einige Befragte bezeichneten dies als reales Risiko insbesondere dann, wenn der NIPT als Zweittest eingesetzt werde. Dabei erwähnten sie einerseits die Wartezeit auf die Testresultate von rund zehn Tagen bis zwei Wochen, in gewissen Fällen auch länger. In einer Studie am Universitätsspital Basel wurde die Wartezeit ab Blutabnahme von 40 Anwendungen des Tests eines Herstellers (Untersuchungszeitraum ab 13. Juli 2012 bis 30. März 2013) ermittelt: Sie lag im Durchschnitt bei 14 Arbeitstagen mit einem Spektrum von 10 bis 40 Tagen (Manegold et al. 2014, S. 2). Bemängelt wird, mit der Wartezeit könne der Zeitpunkt für einen Abbruch in Form einer Curetage verpasst werden. Andererseits wurden Beispiele von Spätabbrüchen angeführt, bei denen die Ultraschallergebnisse erst spät vorlagen und danach noch ein NIPT durchgeführt wurde.<sup>27</sup>

---

<sup>27</sup> Interpellation Munz vom 10. September 2014 (14.3693). Fehldiagnosen und späte Schwangerschaftsabbrüche durch nichtinvasive Pränataltests. Vgl. ebenfalls Tages-Anzeiger vom 26. August 2014: Neue Pränatal-Tests mit unerwünschten Folgen sowie Neue Zürcher Zeitung vom 15. Juli 2015: Auswirkungen des Pränataltests.

Andere Befragte relativierten dieses Risiko, insbesondere unter Verweis auf die von ihnen erwartete Reduktion der Wartezeiten auf das Testergebnis. Die in den Medien berichteten Fälle seien Extremfälle.

### **3.5.2.5 Risiko einer verstärkten Routinisierung pränataler genetischer Untersuchungen**

Mehrere Befragte äusserten die Befürchtung, dass aufgrund der Attraktivität des NIPT (hohe Zuverlässigkeit ohne Eingriff) die ohnehin schon bestehende Gefahr einer routinemässigen Anwendung der pränatalen genetischen Untersuchungen weiter überhandnehme. Sie sprechen damit das Risiko an, dass Frauen den NIPT als Ersttest ohne sorgfältige Abwägung des Für und Wider durchführen lassen. Gründe dafür können mangelnde Information und Beratung seitens der Ärzteschaft und sogar der Verzicht auf das Einholen einer Einwilligung der schwangeren Frau sein. In diesem Zusammenhang wurde teils auch die Vermutung geäussert, der Test erhöhe den Rechtfertigungsdruck für Frauen, die auf pränatale genetische Untersuchungen verzichten wollten, weil mit der tieferen Wahrscheinlichkeit eines invasiven Eingriffs argumentiert werden könne. Eine befragte Person befürchtete, die schwangeren Frauen würden durch die zunehmend komplexere Diskussion über anzuwendende Tests von der Grundfrage abgelenkt, ob sie pränatale genetische Untersuchungen überhaupt wollen. In zwei der von Skirton et al. (2013) gesichteten Befragungen von schwangeren Frauen und/oder der Bevölkerung kommt die Sorge zum Ausdruck, dass die Einfachheit des Tests eine routinisierte Anwendung begünstige, ohne dass die weitreichenden Implikationen des Tests gebührend berücksichtigt würden.

### **3.5.2.6 Risiko der Verdrängung qualitativ hochstehender Ultraschalluntersuchungen**

Ein Teil der Befragten äusserte auch Bedenken, dass der NIPT schwangere Frauen oder sogar Ärztinnen und Ärzte dazu verleiten könne, eine qualitativ hochstehende Ultraschalluntersuchung nicht mehr in Anspruch zu nehmen. Dabei gehe vergessen, dass im Ultraschall neben dem Risiko auf Chromosomena-

nomalien noch andere Fehlbildungen untersucht werden können. Folge von ungenügend durchgeführten Ultraschalluntersuchungen könnte sein, dass bestimmte, eigentlich schon früh erkennbare Fehlbildungen erst beim zweiten Ultraschall in der 20. Woche erkannt werden (vgl. auch oben zum Risiko später Abbrüche).

### **3.5.3 Beeinflusst der NIPT die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung?**

Wie im Unterkapitel 2.2.5 berichtet wurde, lässt sich aus der Entwicklung der Geburtenzahlen von Kindern mit Trisomie 21 kein eindeutiger Trend zur gesellschaftlichen Akzeptanz dieser Behinderung ablesen. Seit den 1990er-Jahren ist zunächst eine Abnahme der Geburten festzustellen. In den Jahren nach der Jahrtausendwende setzte sich jedoch dieser Rückgang der Geburten in der Schweiz vorerst nicht mehr fort. Trotz des technologischen Fortschritts (v. a. Etablierung des Ersttrimestertests) in diesem Zeitraum deuten die Zahlen darauf hin, dass der Anteil der Geburten im Vergleich zu den Schwangerschaftsabbrüchen sogar zugenommen haben könnte. Gleichzeitig ist festzuhalten, dass weiterhin eine deutliche Mehrheit der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 abgebrochen wird.

Die im Unterkapitel 2.2.5 dargestellte Simulation der Einführung des NIPT für Trisomie 21 lässt vermuten, dass dieser sich negativ auf die Anzahl Geburten mit Trisomie 21 auswirkt. Die dort untersuchte Wirkung ist jedoch einzig auf die gesteigerte pränatale Erkennungsrate an Trisomie 21 zurückzuführen und von einer allfälligen Wirkung auf die gesellschaftlich dominanten Grundhaltungen zu trennen.

Eine zuverlässige Aussage, wie sich der NIPT und seine Vergütung durch die OKP auf die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung auswirken, liegt somit nicht vor. Hingegen finden sich in allen anderen im Rahmen dieser Studie herangezogenen Informationsquellen kontroverse Einschätzungen zu diesem Thema:

- Interviews: Viele Befragte trauen sich keine Einschätzung bezüglich dieser Frage zu. Zum Teil wird die Vermutung geäußert, die rein auf die Feststellung von nicht therapierbaren genetischen Anomalien ausgerichteten Untersuchungen (Autonomy-aimed-Screening) seien ein Treiber einer sinkenden Akzeptanz. Zum Teil werden die genetischen Untersuchungen eher als Begleiterscheinung dargestellt, die eine bestehende (möglicherweise wachsende) Nachfrage stillt.
- Öffentliche Stellungnahmen: In mehreren der im Rahmen dieser Studie gesichteten öffentlichen Stellungnahmen gehen gentechnologiekritische Gruppierungen und Behindertenorganisationen, wie erwähnt, davon aus, dass neue Errungenschaften wie der NIPT die Akzeptanz von Menschen mit Behinderung in der Gesellschaft unterminieren. Dabei wird argumentiert, die Technologien schürten die Angst vor Behinderungen und liessen das Leben mit einer Behinderung als unwert erscheinen (vgl. Unterkapitel 3.5).
- Umfragen bei schwangeren Frauen und in der Bevölkerung: In ausländischen Umfragestudien wird von einem Teil der Befragten die Sorge geäußert, der NIPT trage zur Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen bei. Auch wird der Missbrauch des Tests für eugenische Zwecke befürchtet (Farrimond/Kelly 2013; Skirton et al. 2013; Vanstone et al. 2014). Kellog et al. (2014) untersuchten die Einstellungen von Müttern mit einem Kind mit Trisomie 21 zum NIPT. Eine Mehrheit der befragten Mütter von Kindern mit Trisomie 21 vermutete, der Test steigere die soziale Stigmatisierung und senke die Verfügbarkeit von Hilfsangeboten für Menschen mit Trisomie 21.
- Befragung von Fachpersonen in Studien: Auch ein Teil der befragten Klinikärztinnen und -ärzte bei Tanner (2011, S. 86) äussert den Eindruck, dass die Möglichkeiten der pränatalen genetischen Untersuchungen die Einstellungen der Menschen gegenüber Menschen mit Behinderungen verändern. Sie diskriminiere Menschen mit Behinderung. In einer britischen Befragung von Ärztinnen und Ärzten sowie Hebammen zum NIPT kam die Sorge zum Ausdruck, dieser könne zu einem gesteigerten Druck „to test and terminate“ führen (Hill et al. 2013, S. 1612).

Eine zuverlässige und empirisch gestützte Aussage zur Wirkung der zunehmenden Leistungsfähigkeit pränataler genetischer Untersuchungen auf die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung ist basierend auf diesen Einschätzungen nicht möglich. Zu vermuten sind komplexe Wechselwirkungen,

die eng damit zusammenhängen, welchen Stellenwert die erwähnten gesellschaftlichen Entwicklungen künftig tatsächlich einnehmen. Dominiert der Trend der Inklusion, dürfte dies die Nachfrage nach und die Selektionswirkung von neuen pränatalen genetischen Untersuchungen bremsen. Prägt indes vor allem die Leistungs- und Machbarkeitsorientierung die in der Gesellschaft dominanten Grundhaltungen, so erscheinen neue pränatale Untersuchungen tatsächlich primär als Angebote, die den Wunsch nach der Vermeidbarkeit unerwünschter Beeinträchtigungen bedienen. Dass die Erweiterung der diagnostischen Möglichkeiten dieser Untersuchungen ihrerseits diese gesellschaftlich dominanten Grundhaltungen weiter verstärkt, ist nicht auszuschliessen. Der staatliche Anerkennungsakt, der mit der Vergütung dieser Technologien durch die OKP einhergeht, könnte diese Wirkung ebenfalls verstärken.

### 3.6 Zusammenfassung und Synthese

In diesem Kapitel standen drei Themenblöcke im Zentrum des Interesses. Erstens wurden die Situation und das Handeln der schwangeren Frauen untersucht. Dabei ging es um die Frage, wie sie die Schwangerschaft im Angesicht der sich bietenden Möglichkeiten für pränatale genetische Untersuchungen erleben und welche Motive und Argumente bei den ihnen auferlegten Entscheidungen bedeutsam sind. Ihr Handeln und Erleben spielt sich dabei nicht im luftleeren Raum ab. Neben den persönlichen Eigenschaften, welche das Handeln und Erleben prägen, wurden deshalb in einem zweiten thematischen Block des Kapitels mögliche Einflussfaktoren im gesellschaftlichen Umfeld untersucht, und in einem dritten Block wurden die medizinische Versorgung sowie die Aufklärung und Beratung betrachtet.

Nachfolgend werden die wichtigsten Befunde zu diesen drei Themenblöcken zusammengefasst. Daran anschliessend werden diese Hauptbefunde jeweils in Bezug auf die zwei übergeordneten Fragen dieses Kapitels diskutiert.

1. *Ist-Situation*: Inwiefern ist aktuell gewährleistet, dass Frauen informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidungen über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen fällen können und welche Hindernisse stehen dem entgegen?

2. *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklung:* Inwiefern begünstigt oder erschwert es die technologische Entwicklung der pränatalen genetischen Untersuchungsmöglichkeiten, diesen Anspruch auf informierte, freie und selbstbestimmte Entscheidungen zu gewährleisten?

### **3.6.1 Situation und Handeln von Frauen in der Schwangerschaft**

#### **3.6.1.1 Hauptbefunde**

*Teilweise geringes Vorwissen:* Mit welchem Vorwissen sich schwangere Frauen mit der Frage auseinandersetzen, ob und, wenn ja, welche pränatalen genetischen Untersuchungen sie in Anspruch nehmen wollen, ist unterschiedlich. Ein bedeutender Teil von ihnen dürfte über den Zweck und die Möglichkeiten dieser Technologie in der Frühschwangerschaft noch wenig wissen. Geht es um pränatal feststellbare Anomalien, denken sie vor allem an Trisomie 21. Das Ausblenden anderer Risiken für nicht therapierbare Behinderungen kann dazu führen, dass die schwangere Frau einen Ausschluss von Trisomie als Beweis dafür deutet, sie werde ein gesundes Kind gebären.

*Pränatale genetische Untersuchungen dienen überwiegend der Selektion im Zusammenhang mit Behinderungen:* In den meisten Fällen ist das Hauptmotiv für pränatale Untersuchungen der Wunsch nach einem gesunden Kind; Frauen und ihre Partner erhoffen sich eine Bestätigung, dass keine Behinderung vorliegt. Zumindest möchten sie Gewissheit über den Gesundheitszustand des Fötus haben. Wird pränatal eine Trisomie diagnostiziert, entscheiden sich die meisten Frauen für den Abbruch der Schwangerschaft. Wie im Kapitel 2 erwähnt, wird der grössere Teil der Kinder mit Trisomie 21 heute deshalb geboren, weil ein Teil der Frauen die Untersuchungsmöglichkeiten nicht ausschöpft und weil der Ersttrimestertest einen gewissen Anteil der Föten mit Trisomie nicht erkennt. Zusammengefasst ist festzustellen, dass schwangere Frauen pränatale genetische Untersuchungen breit nutzen und dies zumindest im Zusammenhang mit chromosomalen Fehlbildungen vor allem zum Zweck der Selektion. Nur vereinzelt erleben es die im Rahmen dieser Studie befragten Personen, dass schwangere Frauen das Geschlecht des Fötus kennen wollen, um allenfalls eine Auswahl treffen zu können.

*Vorstellungen vom Leben als Mensch mit Behinderung oder als Angehörige eines Menschen mit Behinderung beeinflussen Entscheide:* Beim Abwägen über die Fortsetzung der Schwangerschaft oder deren Abbruch nach einem pathologischen Befund stützen sich die schwangeren Frauen stark auch auf die Vorstellungen ab, die sie sich vom Leben als Mensch mit der betreffenden Behinderung sowie vom Leben der Angehörigen mit diesem Menschen machen. Damit kommen auch Vorstellungen davon ins Spiel, welche Lebensqualität die Gesellschaft diesem Menschen ermöglicht und wie die eigenen Lebenspläne davon tangiert werden.

*Belastende Situation nach auffälligem Testbefund:* Die im internationalen Vergleich hohe Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen in der Schweiz weist darauf hin, dass die schwangeren Frauen das pränatale Wissen über genetische Anomalien als Chance wahrnehmen, die ihre Entscheidungsfreiheit prinzipiell erhöht und sie – im Falle unauffälliger Testresultate – auch beruhigt. Umgekehrt führt ein Ersttrimestertest, der eine erhöhte Wahrscheinlichkeit auf eine Fehlbildung anzeigt, eine sehr belastende Situation herbei, die sich im Falle einer Bestätigung des Befunds in der invasiven Diagnostik noch verstärkt. Belastend sind die schwerwiegenden Entscheidungen, die unter Zeitdruck gefällt werden müssen, aber auch die Angst vor dem invasiven Eingriff und die Wartezeiten zwischen Entscheid, Eingriff und Befund.

### **3.6.1.2 Gewährleistung informierter, freier und selbstbestimmter Entscheidungen**

In Bezug auf die übergeordneten Fragen dieses Kapitels sind insbesondere der teilweise niedrige Wissensstand der schwangeren Frauen sowie die psychosozial belastende Situation nach einem auffälligen Befund zu diskutieren.

Zum teilweise niedrigen Wissensstand:

- *Ist-Situation:* Das begrenzte Vorwissen vieler schwangerer Frauen über pränatale genetische Untersuchungen ist kritisch zu bewerten. Der Anspruch, dass die Entscheidung über die Inanspruchnahme solcher Untersuchungen immer auf Basis hinreichender Informationen gefällt wird, scheint dadurch in vielen Fällen infrage gestellt, die Anforderungen an die Aufklärung und Bera-



tung sind entsprechend hoch. Das teilweise geringe Wissen begünstigt auch eine routinisierte, aufseiten der Frau eher unbewusste Anwendung von pränatalen genetischen Untersuchungen.

- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklung:* Der NIPT ist als Bluttest einfach anwendbar. In diesem Zusammenhang erscheint die Befürchtung plausibel, dass er ohne sorgfältige Abwägung des Für und Wider routinisiert angewendet wird, was dem Anspruch informierter, freier und selbstbestimmter Entscheidungen zuwiderläuft. Auch wird mit der zunehmenden Leistungsfähigkeit der pränatalen genetischen Untersuchungen der Anspruch an das Wissen der schwangeren Frauen weiter steigen, wenn sie eine gut informierte Entscheidung fällen wollen: Der NIPT ist erstens eine zusätzliche Option im diagnostischen Prozess, deren Einsatz und Einsatzzeitpunkt abgewogen sein will. Die OKP weist ihm zwar einen Platz als Zweittest zu, doch prinzipiell ist ein anderer Einsatz denkbar und rechtlich zulässig. Mit der zu erwartenden Ausweitung des Testspektrums des NIPT oder anderer Verfahren wird zweitens die Last des zu verarbeitenden Wissens für die schwangeren Frauen weiter anwachsen. Als anspruchsvoll für die schwangeren Frauen sind in diesem Zusammenhang auch die neuen genomischen Untersuchungsverfahren (Microarray, Hochdurchsatzsequenzierung) zu beurteilen, welche verstärkt zu Zufallsbefunden und Befunden mit unklarer klinischer Relevanz führen können. Entlastend wirkt demgegenüber die relative Eindeutigkeit des NIPT-Ergebnisses im Vergleich zum ETT bezüglich Trisomie (siehe auch nachfolgend).

Zur psychosozial belastenden Situation in der Schwangerschaft:

- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklung:* Die zentrale Eigenschaft des gegenwärtig erhältlichen NIPT ist die gegenüber dem ETT erhöhte Zuverlässigkeit seiner Aussagen. Damit verhindert er nicht nur in vielen Fällen eine invasive Untersuchung. Er bringt auch all jenen schwangeren Frauen (und ihren Partnern) eine Entlastung, die nach einem auffälligen Ergebnis des ETT aufgrund einer Wahrscheinlichkeitszahl abwägen mussten, ob ein invasiver Eingriff angesichts des Fehlgeburtsrisikos zu verantworten sei. Keine Entlastung bringt der NIPT hingegen für die schwangere Frau, wenn sie medizinische und soziale Aspekte des Lebens mit Behinderung einschätzen muss.

### **3.6.2 Bestimmungsfaktoren der Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen**

#### **3.6.2.1 Hauptbefunde**

*Frauen schöpfen Untersuchungsmöglichkeiten unterschiedlich stark aus:* Die meisten schwangeren Frauen nehmen pränatale genetische Untersuchungen in Anspruch. Wie weit sie die Möglichkeiten ausschöpfen, ist indes unterschiedlich. Wenn eine erste Risikoabklärung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenanomalie zeigt, wird eine Frau eher weiterführende Abklärungen beanspruchen als bei niedriger Wahrscheinlichkeit. Doch auch zwischen Frauen mit ähnlichen Wahrscheinlichkeiten bestehen Unterschiede in der weiteren Nutzung. Dies verweist auf weitere Einflussfaktoren der Inanspruchnahme pränataler genetischer Untersuchungen.

*Sozioökonomische Ressourcen erklären Inanspruchnahme:* Bildung und Sprachkenntnisse sind Ressourcen, welche für das Verständnis der pränatalen genetischen Untersuchungen zentral sind und somit einen informierten Entscheid erst möglich machen. Die Zugangschancen zu den Untersuchungen sind gegenwärtig ungleich. Daneben bestehen neben der eigenen Persönlichkeit weitere, eher soziokulturelle Einflussfaktoren der Inanspruchnahme: So ist in der Romandie und in städtischen Gebieten eine erhöhte Nutzung festzustellen. Auch die Religionszugehörigkeit und die Religiosität beeinflussen die Entscheidungen der schwangeren Frauen.

*Gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung dürfte das Verhalten mitprägen:* Ob die Entscheidungen der schwangeren Frauen über die Inanspruchnahme von pränatalen genetischen Untersuchungen und über die Fortsetzung der Schwangerschaft bei pathologischem Befund davon abhängen, wie gut Menschen mit Behinderung in der Gesamtgesellschaft akzeptiert sind, kann nicht auf Basis eindeutiger empirischer Beobachtungen festgestellt werden. Ein Zusammenhang scheint aber plausibel. Wie sich Frauen und ihre engsten Angehörigen das Leben ihres potenziellen Kindes als Mensch mit Behinderung und das eigene Leben mit diesem Menschen vorstellen, prägt den Entscheid der Frauen mit. Diese Vorstellungen und die damit eng verknüpfte Wahrnehmung der gesellschaftlichen Akzeptanz von Menschen mit Behinderung mögen teilweise verzerrt und einseitig sein. Sie sind aber kaum gänzlich von den dominanten gesell-

schaftlichen Haltungen gegenüber Menschen mit Behinderung abgekoppelt. Diese gesellschaftlichen Signale sind ambivalent: Einer zunehmenden Leistungs- und Machbarkeitsorientierung in Wirtschaft und Gesellschaft, welche die Perspektiven des Lebens mit Behinderung einschränkt, stehen gesteigerte Inklusionsanstrengungen von Politik und Gesellschaft, aber auch gesteigerte Inklusionsmöglichkeiten aufgrund technologischer Innovationen gegenüber.

### **3.6.2.2 Gewährleistung informierter, freier und selbstbestimmter Entscheidungen**

In Bezug auf die übergeordneten Fragen dieses Kapitels sind alle drei Hauptbefunde zu diskutieren.

Frauen schöpfen Untersuchungsmöglichkeiten unterschiedlich stark aus:

- *Ist-Situation*: Allein schon die Tatsache, wie unterschiedlich die schwangeren Frauen die verfügbaren Möglichkeiten genetischer Untersuchungen ausschöpfen, verweist auf die Notwendigkeit, der Nichtdirektivität in der Aufklärung und Beratung viel Beachtung zu schenken. Die feststellbare Tendenz einer routinisierten Anwendung pränataler genetischer Untersuchungen unterstellt den schwangeren Frauen eine nicht immer zutreffende Zustimmung. Sie birgt somit nicht eine hypothetische, sondern eine reale Gefahr, dass die Willensbildung der schwangeren Frauen dadurch verletzt wird.
- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklungen*: Das beschriebene Risiko ist mit der Einführung des einfach zugänglichen NIPT nicht gebannt. Zwar wird die Entscheidungssituation aufgrund der zuverlässigeren Aussagen im Vergleich zum ETT vereinfacht. Doch mit dem NIPT geht auch das Risiko einer verstärkten Routinisierung einher.

Sozioökonomische Ressourcen erklären Inanspruchnahme:

- *Ist-Situation*: Bildungsniveau und Sprachkenntnisse haben eine diskriminierende Wirkung. Sie beeinflussen die Möglichkeit, einen informierten, freien und selbstbestimmten Entscheid über die Nutzung von pränatalen geni-

schen Untersuchungen zu fällen und schliessen Angehörige niedriger sozialer Schichten tendenziell aus.

- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklungen:* Das beschriebene Risiko eines sozial ungleichen Zugangs wird mit der technologischen Entwicklung verschärft. Die weiter oben beschriebenen steigenden Anforderungen an die Informationsverarbeitung für die schwangeren Frauen führen zu einer noch stärkeren Verzerrung der Zugangschancen zu pränatalen genetischen Untersuchungen – und des gut informierten Entscheids über deren Inanspruchnahme. Die Erfahrung mit dem NIPT für Trisomien zeigt zudem eindrücklich, dass sich nicht nur das Wissen über eine neue Technologie sozial ungleich verteilt, sondern dass auch finanzielle Ressourcen die Möglichkeiten der Inanspruchnahme stark prägen, solange eine Untersuchung nicht durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung vergütet wird. Dieser Vorbehalt wurde nun ausgeräumt, indem der NIPT als Zweittest beim Trisomie-Screening in den Leistungskatalog der OKP aufgenommen wurde.

Gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung dürfte das Verhalten mitprägen:

- *Ist-Situation:* Die befragten Personen beurteilen das aktuelle Niveau der Akzeptanz von Menschen mit Behinderung mehrheitlich als niedrig – trotz der zu beobachtenden Tendenz zu verbesserter Inklusion. Trifft die Vermutung zu, dass diese Inklusionsanstrengungen von den schwangeren Frauen noch nicht wahrgenommen werden, so senkt dies die Wahrscheinlichkeit gut informierter Entscheide.
- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklungen:* In Bezug auf die technologische Entwicklung ist in diesem Kapitel diskutiert worden, ob diese, da Anomalien immer besser pränatal erkannt werden können, zu einer sinkenden Akzeptanz von Menschen mit Behinderung in der Gesellschaft beiträgt. Dabei wurde argumentiert, dass es sich um eine komplexe Wechselwirkung handeln dürfte. Dominieren in der Zukunft eher die verstärkten Inklusionsbemühungen die gesellschaftliche Grundhaltung, dann ist die Wahrscheinlichkeit, dass die technologische Entwicklung zu einer sinkenden Akzeptanz von Menschen mit Behinderung beitragen kann, vergleichsweise gering. Verstärkend könnte technologische Entwicklung hingegen wirken, wenn in der Gesellschaft eher die Leistungs- und Machbarkeitsorientierung steigen. Ungeachtet dessen ist in Erinnerung zu rufen, dass die technologische

Entwicklung v. a. aufgrund der gesteigerten Erkennungsrate von Anomalien auch bei gleichbleibenden gesellschaftlichen Grundhaltungen dazu führt, dass weniger Menschen mit diesen Anomalien geboren werden (vgl. Unterkapitel 2.2.5).

### **3.6.3 Medizinische Versorgung, Aufklärung und Beratung**

#### **3.6.3.1 Hauptbefunde**

*Breites Instrumentarium der Qualitätssicherung formell gegeben, aber nicht aktuell:* Grundsätzlich reguliert und stützt ein breites Instrumentarium die Tätigkeit der Ärztinnen und Ärzte als Hauptakteure der Versorgung, Aufklärung und Beratung, aber auch der Hebammen und der Beratungsstellen im Zusammenhang mit den pränatalen genetischen Untersuchungen. Die Gesetzgebung zu genetischen Untersuchungen am Menschen und die obligatorische Krankenpflegeversicherung legen die Mindestanforderungen an die Qualifikation der Personen, die medizinisch versorgen, aufklären und beraten, und an die Versorgungsqualität fest. Ergänzt werden diese Regulierungen durch Standards für die Weiter- und Fortbildung sowie durch verschiedene Leitfäden zur Unterstützung der Praxis. Während die Eignung dieser Standards hier nicht beurteilt werden kann, so ist doch festzuhalten, dass die bestehenden Leitfäden für Aufklärung und Beratung mehrheitlich die Einführung des NIPT und neue genomische Untersuchungsverfahren noch nicht abdecken. Auch ist wohl nicht zuletzt wegen der mangelnden Aktualität zu vermuten, dass die Leitfäden nicht flächendeckend eingesetzt werden.

*Anreizstrukturen der Ärztinnen und Ärzte:* Der Einfluss der Marketingaktivitäten der Anbieter von pränatalen genetischen Untersuchungen auf das Verhalten der Ärztinnen und Ärzte konnte im Rahmen dieser Studie nicht untersucht werden. Verschiedentlich wurde jedoch erwähnt, dass diese grundsätzlich ein wirtschaftliches Interesse an der Anwendung der verfügbaren Technologien haben könnten. Ebenfalls könnte vermutet werden, dass Ärztinnen und Ärzte aufgrund von Erwartungshaltungen der schwangeren Frauen und ihrer Partner damit rechnen müssen, für eine pränatal nicht entdeckte Fehlbildung behaftet zu werden. Die-

ses Haftungsrisiko könnte einen Anreiz für die Anwendung verfügbarer pränataler genetischer Untersuchungen darstellen.

*Ansprüche an Aufklärung und Beratung als Herausforderung in der Praxis:* Die bestehenden Ansprüche an die Aufklärung und Beratung einzuhalten, fordert die Ärztinnen und Ärzte, aber auch Hebammen und Beratungsstellen heraus. Bezüglich *Informed Consent* sind als Herausforderungen namentlich zu nennen: eine grosse Menge an anderweitigen Informationen, die in der Frühschwangerschaft neben der Thematik der pränatalen Untersuchungen zu vermitteln sind; das Erläutern der Testresultate sowie der medizinischen und insbesondere der sozialen Aspekte allenfalls in Betracht kommender Behinderungen; die Unsicherheit darüber, verstanden worden zu sein. Es bestehen überdies Zweifel, dass den schwangeren Frauen vor Entscheiden über die Inanspruchnahme einer Untersuchung durchgängig genügend Bedenkzeit eingeräumt wird und dass alle Ärztinnen und Ärzte genügend über die kantonal anerkannten Beratungsstellen informieren. Hinsichtlich der Nichtdirektivität werden teils Zweifel geäussert, dass Ärztinnen und Ärzte sich durchgängig daran halten. Das Recht auf Nichtwissen schliesslich wird am stärksten durch routinisierte Untersuchungen verletzt, weil dabei der schwangeren Frau das Einverständnis unterstellt wird, über erkennbare Behinderungen Bescheid wissen zu wollen. Zu Zufallsbefunden bestehen noch relativ wenige Erfahrungen.

### **3.6.3.2 Gewährleistung informierter, freier und selbstbestimmter Entscheidungen**

In Bezug auf die übergeordneten Fragen dieses Kapitels sind der erste (Instrumentarium der Qualitätssicherung) und der dritte Hauptbefund (Ansprüche der Aufklärung und Beratung) zu diskutieren:

Breites Instrumentarium der Qualitätssicherung formell gegeben:

- *Ist-Situation:* Wie erwähnt, bestehen gewisse Zweifel, ob die formell bestehenden Qualitätssicherungsmassnahmen durchgängig angewendet werden, was sich auch auf die Qualität der Aufklärung und Beratung und mithin auf die Entscheidqualität der schwangeren Frauen auswirken dürfte.

- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklungen:* Dass die bestehenden Leitfäden auch rund drei Jahre nach der Markteinführung des NIPT nicht aktualisiert waren, ist kritisch zu beurteilen. Angesichts der bestehenden Marketingaktivitäten der Anbieter besteht seitens der Ärztinnen und Ärzte ein Bedarf an unabhängigen Informationen, die am ehesten von Fachorganisationen und im Rahmen der Fortbildung vermittelt werden können. Grundsätzlich ist festzuhalten, dass die fortschreitende technologische Entwicklung eine permanente Aktualisierung der qualitätssichernden Hilfsmittel für die Aufklärung und Beratung sowie der Weiter- und Fortbildung verlangt – sowohl was die Ausweitung des Testspektrums des NIPT als auch der neuen genomischen Untersuchungsverfahren betrifft.

#### Ansprüche an Aufklärung und Beratung als Herausforderung in der Praxis:

- *Ist-Situation:* Die festgestellten Herausforderungen und Schwierigkeiten, die Standards des *Informed Consent*, der Nichtdirektivität, des Rechts auf Nichtwissen und der Zufallsbefunde einzuhalten, beeinträchtigen ganz direkt die Gewährleistung informierter, freier und selbstbestimmter Entscheidungen der schwangeren Frauen über die Inanspruchnahme von genetischen Untersuchungen. Das teilweise niedrige Vorwissen der schwangeren Frauen macht die Aufklärung und Beratung besonders anspruchsvoll.
- *Veränderungen aufgrund technologischer Entwicklungen:* Die Beurteilung, wie sich die technologische Entwicklung auf die Einhaltung der Qualitätsstandards von Aufklärung und Beratung auswirkt, fällt analog zu jener bezüglich des Wissens der schwangeren Frauen aus: Der einfach anzuwendende NIPT birgt die Gefahr einer verstärkten Routinisierung pränataler genetischer Untersuchungen. Dass im Rahmen der OKP ein NIPT nur vergütet wird, wenn zuvor eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt wurde und genügend Bedenkzeit eingeräumt wurde, sind somit wichtige Qualitätsstandards, die einer Routinisierung entgegenwirken sollten. Gleichzeitig steigen angesichts der zunehmenden Leistungsfähigkeit pränataler genetischer Untersuchungen die Anforderungen an die Aufklärung und Beratung weiter, weil immer mehr Informationen über immer mehr mögliche Abklärungen vermittelt werden müssen. Entlastend wirkt demgegenüber die Vereinfachung, welche der NIPT für Trisomie im Vergleich zum ETT aufgrund seiner grösseren Aussagekraft mit sich bringt. Wenn künftige Tests auf andere Eigenschaften hingegen nicht die hohe Zuverlässigkeit erreichen, wie sie aktuell bezüglich Triso-

mie 21 gewährleistet ist, werden die Herausforderungen der Beratung wieder zunehmen, weil die Frauen bei solchen Testresultaten aufgrund von Wahrscheinlichkeitsaussagen über die Durchführung der risikobehafteten invasiven Untersuchungen entscheiden müssen. Ebenfalls steigen die Anforderungen an Aufklärung und Beratung im Zusammenhang mit Zufallsbefunden und Befunden von unklarer medizinischer Relevanz, die bei neuen genomischen Untersuchungen anfallen können.

### **3.7 Materialien und Anhang für sozialwissenschaftliche Analyse**

#### **3.7.1 Materialien**

Appella, unabhängige Telefon- und Onlineberatung (2012): Schwangerschaftsvorsorge – wie gehen wir damit um? Eine Informationsschrift zur Pränataldiagnostik. Zürich.

Bundesamt für Gesundheit: Faktenblatt vom 7. Juli 2015. Pränatal-Screening für Trisomie.

Dialog Ethik et al. (2010): Psychosoziale Beratung bei vorgeburtlichen Untersuchungen. Anleitung für die Beratungspraxis, ergänzt mit interdisziplinärem Fachwissen.

Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW, 2013). Kommunikation im medizinischen Alltag. Ein Leitfaden für die Praxis.

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG, 2013): Genetische Tests aus dem mütterlichen Blut. Bern.

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG, 2006): Leitfaden für vorgeburtliche Untersuchungen. Gesprächs- und Informationskonzept für den Arzt und die Ärztin zur Begleitung der schwangeren Frau und ihres Partners.

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG, ohne Jahresangabe): Manual für das Beratungsgespräch vor einem Schwangerschaftsabbruch.



Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG, ohne Jahresangabe): Expertenbrief No. 33 zur Präkonzeptionsberatung.

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) et al. (2006). Leitfaden zum ärztlichen Aufklärungsgespräch.

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) und Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH), (2011): Aufklärungsprotokoll über die Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese).

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG, 2011) und Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH): Aufklärungsprotokoll über die Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie).

Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM) et al. (ohne Jahresangabe). Gemeinsame Empfehlungen zur individuellen Risikospezifizierung für Chromosomenanomalien in der Frühschwangerschaft (11.–14. SSW).

Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM, 2011). Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft.

Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF, 2014a): Lernzielkatalog. Allgemeine Lernziele für die Weiterbildungsprogramme (gemäss Art. 3 Abs. 2 WBO) Bern: FMH.

Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF, 2014b): Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe. Weiterbildungsprogramm vom 1. Juli 2014. Bern: FMH.

Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF, 2002): Fortbildungsordnung vom 25. April 2002 (letzte Revision: 6. November 2014). Bern: FMH.

Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF, 1998): Schwangerschafts-ultraschall (SGUM). Fähigkeitsprogramm vom 28. Mai 1998 (letzte Revision 15. März 2012). Bern: FMH.

Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung (SIWF, 1999): Facharzt für medizinische Genetik. Weiterbildungsprogramm vom 1. Januar 1999 (letzte Revision: 6. September 2007). Bern: FMH.

Schweizerische Konferenz der kantonalen Erziehungsdirektoren (2013). Kantonalisierung der Sonderschulung. Zuständigkeiten und Instrumente: eine Übersicht. Newsletter Education<sup>ch</sup>: Ausgabe April.

Verein ganzheitliche Beratung und kritische Information zu pränataler Diagnostik (2006): !schwanger?. Zürich.

### 3.7.2 Anhang 1: Interviewpartnerinnen und Interviewpartner

Ärztinnen und Ärzte an Spitälern:

- Dr. med. Marie-Claude Addor, cheffe de Service a.i.; Service de Génétique Médicale; CHUV, Lausanne
- Prof. Dr. med. Anita Rauch, Professorin für Medizinische Genetik; Direktorin des Instituts für medizinische Genetik, Universität Zürich
- PD Dr. med. Yvan Vial, Gynécologie-obstétrique; Médecin adjoint an der Maternité des CHUV, Lausanne; Vertreter der Romandie im Vorstand der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUMGG)
- Prof. Dr. Luigi Raio, Stv. Chefarzt Geburtshilfe, Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Inselspital Bern; Präsident der Akademie für fetomaternale Medizin
- Schriftliche Befragung per E-Mail: Prof. Dr. Daniel Surbek, Chefarzt und ordentlicher Professor für Gynäkologie und Geburtshilfe an der Frauenklinik des Inselspitas Bern

Niedergelassene Ärztinnen und Ärzte:

- Dr. med. Yves Favre, Spécialiste gynécologie et obstétrique, Marly
- Dr. med. Katharina Keller Brüscheiler, Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe, St. Gallen
- Dr. med. Metascha Stierli, Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe, Bern

Spitalhebamme:

- Osariere Röthlisberger, Hebamme an der Klinik für Geburtshilfe, Universitätsspital Zürich (Hebammensprechstunde)

Hebamme in freier Praxis:

- Susanne Claus, Hebamme, Geschäftsführerin Geburtshaus Luna, Biel

Beratung:

- Brigitte Hölzle-Sommerhalder, Pädagogin, Betriebsökonomin, Leiterin der Beratungsstelle des Vereins ganzheitliche Beratung und kritische Information zur pränatalen Diagnostik, Zürich
- Ruth Baumann-Hölzle, Theologin und Sozialethikerin; Leiterin des Instituts Dialog Ethik, Zürich
- Barbara Habegger, Geschäftsstelle Insieme21, Zürich

### **3.7.3 Anhang 2: Analyse öffentlicher Stellungnahmen**

Mittels einer Internetrecherche wurden Stellungnahmen von Stakeholdern zusammengetragen, die inhaltlich ausgewertet werden konnten. Bei der Sammlung berücksichtigt wurden in erster Linie Stellungnahmen, die sich direkt zu den seit 2012 im Markt befindlichen NIPT äussern, ergänzend auch allgemeinere Positionsbezüge zur pränatalen Diagnostik. Insgesamt wurden die Websites von 83 Organisationen durchsucht. Ausgangspunkt für die Bestimmung von nicht staatlichen Organisationen, von denen Stellungnahmen erwartet werden konnten, war die Liste der Vernehmlassungsteilnehmenden zum Vorentwurf zur Änderung von Artikel 119 BV sowie des Fortpflanzungsmedizingesetzes von 2011. Ergänzend wurde basierend auf den Linklisten der betreffenden Organisationen bei weiteren Organisationen recherchiert.

Gesucht wurden Stellungnahmen von Organisationen aus den Bereichen der Ärzteschaft/Medizin; Hebammen; Beratungsorganisationen; Frauenorganisationen; Elternorganisationen; Behindertenorganisationen sowie von Organisationen der Pharmaindustrie (aber nicht von einzelnen Unternehmen/Anbietern). Eben-

falls recherchiert wurden Stellungnahmen von gentechnologiekritischen Organisationen und von kirchennahen Organisationen.

Es konnten insgesamt Stellungnahmen von folgenden 13 Organisationen identifiziert werden (teils mehrere):

- Basler Appell gegen Gentechnologie, Gemeinsame Stellungnahme mit appella
- Human Life International
- Schweizerischer Hebammenverband (allgemeine Stellungnahme zu Pränataldiagnostik von 1999)
- Verein Mamma
- Santé-Sexuelle. (Interne Position, nicht veröffentlicht)
- Insieme21
- Insieme (3 Stellungnahmen)
- Pro Infirmis (3 Stellungnahmen, davon 1 allgemein zu Pränataldiagnostik von 1991)
- Procap
- Agile
- Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
- Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik
- Zentrale Ethikkommission der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften.



## 4. Ökonomische Perspektiven

*„Egal, wie sich die Gesetzgebung entwickelt – es sind die Schwangeren, die sagen, wo es hingeht.“ (Zitat eines Anbieters von Gentests)*

### 4.1 Einleitung

In den vorangegangenen Kapiteln wurden die Möglichkeiten und das Potenzial der pränatalen genetischen Untersuchungen aus medizinischer Sicht vorgestellt und erläutert (Kapitel 2). Ihre Wahrnehmung und Akzeptanz wurde aus sozialwissenschaftlicher Perspektive untersucht (Kapitel 3). Mit dem seit 2012 auf dem Markt sich befindenden nicht-invasiven genetischen Pränataltest (NIPT) eröffnen sich neue Möglichkeiten bei der Risikoabschätzung von Trisomien, insbesondere Trisomie 21, und weiteren genetischen Fehlbildungen. Das wirft neben medizinischen, sozialwissenschaftlichen, rechtlichen und ethischen Fragen auch ökonomische Fragen auf. Um Letztere geht es in diesem Kapitel.

Die NIPT werden den Markt der pränatalen genetischen Diagnostik stark verändern. Ein Teil der bis vor Kurzem angewendeten pränatalen genetischen Untersuchungen wird durch die zuverlässigen und risikolosen Bluttests ersetzt. Ziel aus Sicht der Hersteller und Anwenderinnen von NIPT ist es, den bis heute routinemässig durchgeführten Ersttrimestertest (ETT) möglichst zu ersetzen, um die Risikoabschätzung für die häufigsten Trisomien zu verbessern. Dank der verbesserten Sensitivität und Spezifität wird die Zahl der invasiven Untersuchungen, die das Risiko einer Fehlgeburt beinhalten, stark zurückgehen. Die Hemmschwelle bei potenziellen Eltern, einen vorgeburtlichen Gentest durchführen zu lassen, wird sinken. Auch die Ärztinnen und Ärzte werden weniger Bedenken haben gegenüber einfachen Blutentnahmen als gegenüber invasiven Untersuchungen.

Seit dem 15. Juli 2015 vergütet die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP) in der Regel NIPT zur Abklärung der Trisomien 21, 18 und 13 bei schwangeren Frauen, bei welchen der ETT ein Risiko gezeigt hat, das höher ist

als 1:1000.<sup>28</sup> Bei potenziellen Eltern scheint auch dann ein Bedürfnis und eine Zahlungsbereitschaft für NIPT vorhanden zu sein, wenn sie keiner Risikogruppe angehören (vgl. 4.5.1). Für die Life-Science-Industrie zeichnet sich ein Wachstumspotenzial ab.

#### **4.1.1 Fragestellungen**

Dieser Studienteil behandelt Fragen zu Angebot, Nachfrage, Preisen, Kosten und Nutzen der verschiedenen pränatalen Untersuchungsverfahren. Der Markt für NIPT und andere nicht-invasive und invasive Methoden wird analysiert, und es wird versucht, die zu erwartenden Veränderungen nach dem Markteintritt der NIPT abzuschätzen. Hierzu wird nach Interessen und Anreizen der verschiedenen Akteure im Hinblick auf die Verfügbarkeit der NIPT gefragt. In Szenarien werden die Kostenfolgen für die obligatorische Krankenpflegeversicherung grob geschätzt, die sich dadurch ergeben, dass NIPT in die Schwangerschafts-Screenings integriert und für schwangere Frauen mit erhöhtem Risiko kassenpflichtig werden. Die Frage der Wirtschaftlichkeit der NIPT gegenüber bisherigen Untersuchungs- und Testverfahren wird untersucht. Die aus medizinischer Sicht präferierten Verfahren werden unter Einbezug ökonomischer Gesichtspunkte bewertet. In verschiedenen Ländern wurden seit der Markteinführung der NIPT Kosten-Nutzwert-Analysen durchgeführt. In diesem Zusammenhang stellt sich die Frage, inwiefern NIPT einen Nutzenzuwachs für die potenziellen Eltern und für die Gesellschaft generieren. Diese Frage wird in diesem Teil aus ökonomischer Sicht aufgegriffen und im Studienteil Ethik (6.2.1) weiter vertieft.

#### **4.1.2 Methodisches Vorgehen**

Die folgenden Ausführungen beruhen unter anderem auf Wirtschaftlichkeitsanalysen von NIPT als Primär- oder Sekundärscreening-Methode,<sup>29</sup> die 2013 und

---

<sup>28</sup> Mitteilung des Bundesamtes für Gesundheit vom 7. Juli 2015. Vgl. Verordnung des Eidgenössischen Departements des Inneren über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (832.112.31).

<sup>29</sup> Vgl. Szenarien im Unterkapitel 4.4.2.

2014 in verschiedenen Ländern durchgeführt wurden, sowie auf weiteren wissenschaftlichen Publikationen, Internetrecherchen und Artikeln in Publikumszeitschriften. Weiter wurden zwei Repräsentanten von Anbieterfirmen befragt. Und schliesslich liefern die im Teilprojekt „Sozialwissenschaftliche Befunde“ durchgeführten Befragungen einige Anhaltspunkte zur Nachfrage und zu den Nutzen-erwartungen der Betroffenen.

Um einen Eindruck zu erhalten von der wirtschaftlichen Bedeutung der NIPT und der Sicht der Schweizer Anbieter, wurden Interviews mit zwei Vertretern von Herstellern pränataler genetischer Untersuchungen durchgeführt. Die Schweizer Firmen Genetica AG und Genesupport wurden ausgewählt, weil sie bis 2012 zusammen einen grossen Teil des Marktes der invasiven genetischen Untersuchungen abdeckten. Die Genetica AG ist Marktführerin bei der Herstellung und Durchführung von NIPT. Eine Fokussierung auf Schweizer Anbieter ist sinnvoll, weil mit der allfälligen Kostenübernahme von NIPT durch die OKP eine Analyse zwingend in der Schweiz durchgeführt werden muss.<sup>30</sup>

Die Befragungen wurden mündlich durchgeführt, im einen Fall (Genetica AG) im direkten Gespräch, im anderen Fall (Genesupport) telefonisch. Als Grundlage für die im Folgenden aufgeführten Aussagen über Angebot und Preise (Unterkapitel 4.4) dienten zum einen die im Anschluss an die Interviews erstellten Gesprächsnotizen, zum anderen aber auch andere Informationsquellen wie das Bundesamt für Gesundheit (BAG). Nachdem Ende Mai 2015 bekannt wurde, dass die Helsana Krankenversicherung neu die NIPT für Zusatzversicherte bezahlen wird, wurde ein telefonisches Gespräch mit dem Leistungseinkäufer von Helsana geführt.

Die im Unterkapitel 2.2.2.4 entwickelten Simulationen zur Schätzung der Auswirkungen verschiedener Screeningverfahren auf die Anzahl entdeckter Trisomien 21 werden in diesem Studienteil für Schätzungen von Kosten und Wirtschaftlichkeit verwendet. Den Schätzungen liegen Szenarien zugrunde, wie sie realistischweise in der Praxis angewandt werden könnten. Das Abklärungsschema, welches in der Schweiz ab 15. Juli 2015 in der Regel durch die OKP vergütet wird, bildet ebenfalls Bestandteil der Szenarien. Je nachdem, bei welchem Risikoscore NIPT als Erst- bzw. Zweitscreening in den Leistungskatalog aufgenommen werden, verändern sich OKP-Kosten und die Anzahl entdeckter Triso-

---

<sup>30</sup> Gem. Analyseliste, Änderung per 15. Juli 2015, „müssen alle Schritte der Analyse in der Schweiz durchgeführt werden“.



mien 21. Die OKP-Kosten pro entdeckte Trisomie 21 können als ein Mass für die Wirtschaftlichkeit, nicht aber für den Nutzen der verschiedenen Screeningverfahren betrachtet werden, da die Zahl entdeckter Trisomien für sich allein kein Nutzenindikator ist.

Einige wenige Studien nehmen eine explizite Nutzenbewertung der entdeckten Fälle von Trisomie 21 vor, indem sie die gesellschaftlichen Kosten eines mit Down-Syndrom geborenen Menschen einbeziehen (Walker 2014), oder indem sie den individuellen Nutzenverlust der Frauen (in QALY<sup>31</sup>) beziffern, die ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt bringen (Ohno & Caughey 2013). Die Nutzenfrage wird in diesem Studienteil aus ökonomischer Sicht diskutiert, doch werden die Ergebnisse aus den Nutzenbewertungen nicht auf die Situation in der Schweiz übertragen. Die Diskussion wird aus ethischer Perspektive im Unterkapitel 6.2.1 weiter ausgeführt.

## 4.2 Angebot in der Schweiz

Insgesamt waren im Frühjahr 2015 in der Schweiz fünf Anbieter von NIPT im Geschäft, davon zwei aus der Schweiz, zwei aus den USA und einer aus Deutschland:

- Genesupport (CH) mit Prendia<sup>®</sup>
- Natera (USA) mit Panorama<sup>®</sup> (Lizenz bei Genetica AG, CH)
- LifeCodexx (D) mit PraenaTest<sup>®</sup>
- Ariosa (CH<sup>32</sup>) mit Harmony<sup>®</sup>
- Illumina (USA) mit Verifi<sup>®33</sup>

Zurzeit werden die meisten Tests noch im Ausland durchgeführt, vermittelt durch Schweizer Labors. Manche Proben werden wahrscheinlich von den Ärztinnen und Ärzten direkt ins Ausland versandt. Dies dürfte sich ab dem 15. Juli 2015

---

<sup>31</sup> QALY ist die Abkürzung für „Quality Adjusted Life Years“ – ein Mass für Lebenszeit, gewichtet mit einem qualitativen Nutzwert.

<sup>32</sup> Die US-Firma Ariosa Diagnostics wurde im Dezember 2014 von Roche übernommen.

<sup>33</sup> Illumina liefert Technologien für Labors. Von der Schweiz aus werden i.d.R. keine Verifi Tests veranlasst.

geändert haben, weil die Übernahmepflicht durch die OKP nur für Analysen gilt, die in der Schweiz durchgeführt werden. Weil nur Zahlen von Analysen, die in der Schweiz durchgeführt wurden, für die Jahre 2012 und 2013 verfügbar sind, können über die Anzahl durchgeführter NIPT in der Schweiz nur Vermutungen angestellt werden: Im Jahr 2013 wurden für die Schweiz 4366 NIPT gemeldet,<sup>34</sup> wobei die tatsächliche Zahl deutlich höher liegen dürfte. Einen weiteren Hinweis auf eine wachsende Zahl von NIPT gibt die Zahl der invasiven genetischen Untersuchungen, die vor Einführung der NIPT in der Schweiz durchgeführt wurden: Gemäss Schätzungen von Genetica AG, welche einen Marktanteil an invasiver Diagnostik von 25 Prozent abdeckt, waren dies 2012 ca. 8000. In einer Studie am Universitätsspital Basel wurde nach der Markteinführung des NIPT ein Rückgang der invasiven Diagnostik von 67 Prozent festgestellt (Manegold et al. 2014), obwohl nur ein Teil der Schwangeren den NIPT durchführen liess. Die invasive Diagnostik wird mit der vom Eidgenössischen Departement des Inneren beschlossenen schweizweiten Einführung des NIPT als Zweittest auch in Zukunft weiter zurückgehen, aber nicht ganz vom Markt verschwinden. Denn die invasive Diagnostik bietet mehr und zuverlässigere Informationen als ein NIPT und wird in der medizinischen Praxis vor einem Schwangerschaftsabbruch, der durch die Befürchtung einer genetisch bedingten Krankheit oder Behinderung des Embryos bzw. Fötus motiviert ist, durchgeführt. Obwohl mit NIPT auch die selteneren Trisomien 13 und 18 sowie weitere Chromosomenanomalien entdeckt werden können, ist ihr Hauptzweck bis heute der 99-prozentige Ausschluss einer Trisomie 21.

### 4.3 Akteure im NIPT-Markt

Bei den Herstellern von NIPT, Medizinalpersonen, Zulassungsbehörden, Versicherern, Beratungsstellen und Direktbetroffenen herrscht Unsicherheit über die künftige Entwicklung der pränatalen genetischen Diagnostik. Dies zeigt sich im Studienteil zu den sozialwissenschaftlichen Befunden (Kapitel 3) ebenso wie in Gesprächen mit Vertretern von Herstellerfirmen und Versicherern. Diese allgemeine Unsicherheit macht es schwierig, Prognosen über die künftige Nachfrage nach den neuen Tests, die Preise und die Kostenfolgen für die OKP und für die

---

<sup>34</sup> Von Schweizer Laboratorien durchgeführte Tests 2013, gemäss Auswertung von Geschäftsberichten der GUMG bewilligten Laboratorien durch das BAG.

betroffenen Frauen zu erstellen. Sicher ist, dass die Nachfrage zunehmen wird, dass neue Tests entwickelt und bestehende weiterentwickelt werden. Die Unsicherheit betrifft damit weniger den Markt als die gesellschaftlichen und politischen Rahmenbedingungen. Im Folgenden soll versucht werden, die Erwartungen und Interessen der drei aus ökonomischer Sicht relevantesten Anspruchsgruppen herauszuschälen: Hersteller, Medizinalpersonen und Versicherer. Die Sicht der potenziellen Mütter und Eltern wird im sozialwissenschaftlichen Studienteil (3.2 und 3.3) sowie in den hiesigen Unterkapiteln 4.5.1 und 4.5.2 analysiert.

#### **4.3.1 Hersteller und Anbieter von NIPT**

Die beiden Unternehmen, deren Vertreter uns im Januar bzw. März 2015 Interviews gewährt haben, sind Schweizer Marktführer für pränatale genetische Diagnostik und haben 2013 die meisten NIPT durchführt. Bei der Genetica AG handelt es sich um einen Spin-off der Universität Zürich, das seit 1985 Chromosomenuntersuchungen durchführt und seit 2000 auch genetische Beratungen anbietet. Genetica AG verfügt über die Lizenz zur Durchführung des Panorama-Tests der US-Firma Natera. Genesupport ist die erste Schweizer Firma, die mit Prendia selber einen NIPT entwickelt hat. Sie ist Mitglied des Labornetzwerks Medisupport, welches umfassende Dienstleistungen auf dem Gebiet der Human-genetik anbietet.

Die Hersteller gehen davon aus, dass der Markt der NIPT für die unmittelbare Zukunft ein grosses Potenzial bietet. Gleichzeitig wird die Nachfrage nach invasiven Chromosomenuntersuchungen massiv zurückgehen. Letztere generierten bis vor Kurzem einen beträchtlichen Teil des Umsatzes der humangenetischen Laboratorien.<sup>35</sup> Der Einstieg in den NIPT-Markt ist für sie deshalb überlebensnotwendig.

Für die Liste der OKP-pflichtigen Laboranalysen gilt das Territorialprinzip.<sup>36</sup> Deshalb werden voraussichtlich mit der Aufnahme der NIPT in die OKP neben Genetica AG weitere Schweizer Laboratorien Lizenzen für die Durchführung von

---

<sup>35</sup> 70 Prozent bei Genetica AG 2012.

<sup>36</sup> Vgl. Ip Gutzwiller (13.3654) – Zulassung von qualitativ hochstehenden Gentests im In- und Ausland.

Tests erwerben. Auch Roche ist nach der Übernahme von Ariosa Diagnostics in der Schweiz als Anbieter für genetische Analysen präsent, setzt jedoch hauptsächlich auf den US-Markt. Die Gesprächspartner erwarten, dass sich in der Schweiz ca. 4–6 Labors etablieren werden, die kassenpflichtige NIPT durchführen. Bezüglich Aufnahme in den Leistungskatalog der OKP gingen die Anbieter schon im Vorfeld davon aus, dass die NIPT als Zweitscreening nach einem positiven ETT bzw. ab einem bestimmten Risikoscore zugelassen werden. Die Mitte Juli 2015 beschlossene Risikogrenze von 1:1000 für die OKP-Zulassung wird knapp 6000 kassenpflichtige NIPT zur Folge haben (vgl. Tabelle 7).

Wie sich in den Interviews gezeigt hat, überschreitet die Zahl der effektiv durchgeführten pränatalen genetischen Untersuchungen in der Schweiz deutlich die Zahl der beim BAG gemeldeten Analysen. Die Hersteller gehen davon aus, dass mehrere Tausend Untersuchungen pro Jahr durch die betroffenen Frauen direkt aus der eigenen Tasche bezahlt werden. Die Hersteller bestätigen, dass eine Zahlungsbereitschaft für eine Diagnose möglicher Geburtsschäden auch bei Frauen vorhanden ist, die kein *a priori* erhöhtes Risiko aufweisen (zur Einteilung der schwangeren Frauen in verschiedene Risikogruppen siehe medizinische Ausführungen in Unterkapitel 2.2). Die Gesprächspartner vermuten, dass die Nachfrage nach NIPT bei Selbstzahlerinnen unter 35 Jahren noch weiter zunehmen wird.

Unter gewissen Bedingungen sieht ein Gesprächspartner in NIPT einen diagnostischen Rückschritt gegenüber bisherigen invasiven Untersuchungen. Solange praktisch nur Trisomien entdeckt werden können, bildet der Ausschluss einer Trisomie 21 den Hauptzweck der NIPT. Die Hersteller stimmen mit der im sozialwissenschaftlichen Studienteil (3.1.2) gemachten Erkenntnis überein, dass viele Frauen in erster Linie ein Kind mit Down-Syndrom ausschliessen wollen. Wegen der Fokussierung auf Trisomie 21 könnten gemäss Herstellern NIPT die Ultraschalluntersuchungen als Screeningverfahren teilweise verdrängen, auch wenn die medizinischen Fachgesellschaften davon abraten. Gefördert werde diese Entwicklung durch die fragmentierte Struktur des schweizerischen Gesundheitswesens, wo die Qualität der Beratung nicht überall in gleichem Ausmass gewährleistet sei (vgl. auch Unterkapitel 3.4).

Die Anbieter reagieren auf die erwartete Nachfrage nach NIPT, indem sie sich über ihre Websites mit Informationen direkt an die schwangeren Frauen wenden.

So stellt z. B. die Konstanzer Firma Lifecodexx auf ihrer Seite für schwangere Frauen nicht nur Informationen zur Verfügung, sondern betreibt auch Direktmarketing,<sup>37</sup> zumindest handelt es sich hier um eine Grauzone. Dadurch könnten Wünsche bei schwangeren Frauen geweckt werden, welche wiederum das Verschreibungsverhalten der Ärztinnen und Ärzte beeinflussen.

Bei der Preisentwicklung erwarten die Anbieter einen weiter sinkenden Trend, doch sei der Spielraum nach unten nicht mehr allzu gross. Die Schweizer Preise befinden sich heute noch über dem europäischen Niveau. Die Patentsituation ist komplex: Die Hersteller haben jeweils Patentgruppen für wichtige Komponenten angemeldet („Patentfamilien“). Es gibt nicht ein Patent für einen bestimmten Test, sondern Patente werden erteilt für einzelne Komponenten bzw. Verfahren (vgl. Agarwal et al. 2013). In Zukunft werden wohl mehrere Hersteller ihre Patente in einer Art Pool zusammenführen, jeder zahlt dann in diesen Pool. Dadurch wird eine Monopolbildung erschwert, der Wettbewerb wird zu weiteren Preissenkungen führen.

#### 4.3.2 **Medizinalpersonen**

Im fragmentierten Gesundheitssystem der Schweiz erfolgt der Erstkontakt der Schwangeren oft mit einer Gynäkologin oder einem Gynäkologen in einer Einzelpraxis. Der Arzt oder die Ärztin berät und betreut die Patientin nach bestem Wissen und Gewissen, doch sind die Bedingungen für eine umfassende und unabhängige Beratung nicht immer gegeben, und zwar aus folgenden Gründen:

- Die Beratungs- und Koordinationsleistungen sind zeitaufwendig und für Ärztinnen und Ärzte finanziell nicht attraktiv.
- Für eine umfassende Schwangerschaftsberatung sind medizinische, technische, psychologische und soziale Kompetenzen notwendig. Diesen Ansprüchen kann eine Person allein kaum gerecht werden.
- Die Komplexität und rasche Weiterentwicklung der genetischen Pränataldiagnostik verlangt nach ständiger Fortbildung und Anpassung an den neu-

---

<sup>37</sup> <http://lifecodexx.com/fuer-schwangere/>. Der Claim lautet: „PraenaTest® schafft Wissen. Zuverlässig. Schnell. Sicher.“

esten Stand der Technik. Ärztinnen und Ärzte in Einzelpraxen sind oft wenig vernetzt. Um rasch an neue Informationen zu gelangen, sind sie stärker als in universitären Zentren oder Gemeinschaftspraxen tätige Kolleginnen und Kollegen auf Informationen der Hersteller angewiesen, die allerdings nicht interessenfrei kommunizieren.

Studien zum Verschreibungsverhalten zeigen, dass Ärztinnen und Ärzte in Einzelpraxen eher auf Herstellerinformationen angewiesen sind und weniger über die Ressourcen verfügen, sich aus unabhängigen wissenschaftlichen Quellen zu informieren (Lo & Field 2009). Dadurch sind sie empfänglicher sowohl für Marketingaktivitäten der Hersteller wie auch für Ansprüche der Patientinnen (Mintzes et al. 2009). Diese Ansprüche wiederum entspringen oft dem Bedürfnis nach Sicherheit und der Schwierigkeit, statistische Daten auf die individuelle Situation zu übertragen.

Auch Selbstzahlerinnen werden von der Möglichkeit der aussagekräftigen und risikolosen Blutuntersuchungen Gebrauch machen wollen und über ihre Ärzte und Ärztinnen vermehrt NIPT nachfragen. Viele werden diesem Wunsch nachkommen, um ihre Patientinnen nicht an andere Ärzte und Ärztinnen zu verlieren.<sup>38</sup>

Die stark fragmentierte Struktur des schweizerischen Gesundheitssystems mit vielen Einzelpraxen beinhaltet für Medizinalpersonen gewisse Anreize, NIPT gegenüber anderen pränatalen Untersuchungsmethoden oder auch gegenüber einem Verzicht auf pränatale Untersuchungen zu bevorzugen. Einerseits sind NIPT ohne invasiven Eingriff durchzuführen, andererseits sind sie im Vergleich zu den ETT unvergleichlich präziser, was die Voraussage des Trisomie-21-Risikos betrifft. Es könnten aus Opportunitätsgründen NIPT veranlasst werden, obwohl ein anderes Vorgehen aus Sicht der schwangeren Frauen effektiver und kostengünstiger wäre.

---

<sup>38</sup> Gemäss Aussage eines Testanbieters lassen heute ca. 20 Prozent der schwangeren Frauen, die sich einer pränatalen Untersuchung unterziehen, direkt einen invasiven Gentest vornehmen (ohne vorhergehenden Ultraschall oder Ersttrimestertest).

### 4.3.3 Versicherer

Bereits vor Einführung der Kassenpflicht für NIPT übernahm die Krankenversicherung Helsana aus der Zusatzversicherung Primeo für Frauen 90 Prozent der Kosten für die NIPT der beiden Testanbieter Genetica AG und Lifecodexx. Die Leistungen gelten für schwangere Frauen über 35 Jahre. Bei jüngeren Frauen, bei denen der Arzt ein erhöhtes Risiko für chromosomale Veränderungen beim Fötus feststellt oder eine psychische Belastung vorliegt, werden die Kosten ebenfalls übernommen. Grundversicherte bei Helsana profitieren von einem Preisrabatt auf die beiden Tests. Zudem hat Helsana mit den beiden Firmen Sonderkonditionen bezüglich einer schnelleren Verfügbarkeit der Testresultate vereinbart. Als Motiv nennt der Leistungseinkäufer der Helsana den Mehrwert für die Kundinnen.<sup>39</sup> Diese hätten mehrfach Rechnungen für NIPT eingereicht und sich nach der Vergütung erkundigt. Nach dem Entscheid für die Vergütung der NIPT durch die Grundversicherung ist eine Zusatzversicherung für einen substantziellen Anteil der schwangeren Frauen nicht mehr notwendig, um den NIPT vergütet zu erhalten. Helsana hat sich mit der raschen Reaktion auf die Nachfrage möglicherweise dennoch einen Wettbewerbsvorteil bei einer jüngeren Kundenschaft verschafft, die sich in der Phase der Familiengründung befindet. Setzt eine schwangere Frau NIPT als Ersttest im ersten Schwangerschaftstrimester ein, dann erhält sie früher einen gewichtigen Hinweis auf eine mögliche Trisomie, als wenn sie den Untersuchungsweg beschreitet, der nach dem Grundleistungskatalog der OKP vorgesehen ist.

Zusatzversicherungen für Kinder werden oft bereits vor der Geburt abgeschlossen, um Ausschlüsse und Vorbehalte zu vermeiden. Im geltenden Recht und auch im Vorentwurf zum Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) Art. 42 ist es verboten, als Voraussetzung für die Begründung eines Versicherungsverhältnisses eine präsymptomatische oder pränatale genetische Untersuchung zu verlangen. Das gilt auch für Zusatzversicherungen zur obligatorischen Krankenversicherung. Hingegen können diese Zusatzversicherungen die Offenlegung bereits vorhandener Resultate von pränatalen Untersuchungen verlangen und ggf. den Abschluss einer Versicherung verweigern. Aus Sicht der Krankenversicherung entlastend ist zudem der politische Entscheid, dass Trisomie 21 künftig auf die Liste der Geburtsgebrechen aufgenommen

---

<sup>39</sup> Gespräch mit Giancarlo Covino, Leistungseinkäufer Pharma/Medizinprodukte, Helsana Versicherungen AG.

men wird, wodurch medizinische Massnahmen durch die IV übernommen werden können. Eine entsprechende Motion (Zanetti, 13.3720) wurde auf Empfehlung des Bundesrates vom Parlament angenommen (Ständerat 12.12.2013; Nationalrat 3.6.2014).

Die Aufnahme in die OKP wird für schwangere Frauen den Zugang zu NIPT erleichtern und dürfte auch dazu führen, dass NIPT vermehrt ärztlich empfohlen wird. Es wäre denkbar, dass sich der Anteil der Frauen, die sich einer pränatalen genetischen Untersuchung bisher widersetzt haben, dank der Zuverlässigkeit, des fehlenden Risikos einer Fehlgeburt und der Übernahme durch die OKP verringert und damit die Nachfrage nach NIPT zusätzlich gesteigert wird. Aus ökonomischer Sicht dürfte dieser Nachfragezuwachs nicht spürbar ins Gewicht fallen.

## **4.4 Preise und Kosten für die OKP**

Die hier aufgeführten Preise der NIPT sowie der anderen pränatalen Untersuchungsmethoden geben den Stand von Ende Juni 2015 wieder. Sie können sich verändern, insbesondere vor dem Hintergrund, dass NIPT in den Grundleistungskatalog der OKP aufgenommen wurde.

### **4.4.1 Preise**

Die Preise für NIPT haben sich seit ihrer Einführung 2012 stark nach unten entwickelt und bewegen sich im Juni 2015 in der Schweiz zwischen CHF 881.– und 950.– Franken für Tests auf die Trisomien 21, 18 und 13. Im Ausland sind die Preise zum Teil deutlich tiefer. So senkte die Konstanzer Firma LifeCodexx den Preis für ihren PraenaTest® zwischen März und Juni 2015 in Deutschland von 745.– auf 550.– Euro.<sup>40</sup> Legt man den Ende Juni 2015 geltenden Wechselkurs (1.05) zugrunde, liegt der Preis in der Schweiz (950.– Franken) um 64 Prozent darüber. Bei einem Wechselkurs von 1.20 Franken pro Euro, wie er beim Auslandspreisvergleich in der ersten Hälfte 2015 für Medikamente angewandt wird, wäre in der Schweiz für die OKP ein Preis um 660.– Franken möglich. Der Harmony®-Test wird vom Tessiner Fertilitätszentrum ProCrea für 881.– Franken

---

<sup>40</sup> Option 2 (Trisomien 21, 18, 13, Geschlechtsbestimmung).



angeboten (in Grossbritannien beträgt der Preis umgerechnet ca. 700.– Franken). Prendia® und Panorama® kosten in der Schweiz 950.– Franken.

Die Vergleichbarkeit der Preise ist insofern eingeschränkt, als nicht alle Tests identische Anomalien untersuchen. So hat beispielsweise LifeCodexx drei verschiedene Optionen mit aufsteigenden Preisen im Angebot: Option 1 testet nur auf Trisomie 21, Option 2 auf die Trisomien 21, 18 und 13 und Option 3 zusätzlich auf eine Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen. Geschlechtsbestimmung ist auf Wunsch bei allen drei Optionen inbegriffen. Der in Tabelle 6 angegebene Preis bezieht sich auf die Option 2.

*Tabelle 6: Preise für NIPT\* in der Schweiz (Stand Juni 2015)*

	PraenaTest®	Harmony®	Prendia®	Panorama®
CHF	950	881	950	950

\*Test auf Trisomien 21, 18 und 13, ohne weitere Anomalien (z. B. Mikrodeletionen)

Bei den in Tabelle 6 aufgeführten Preisen handelt es sich um eine Momentaufnahme. Mit der Aufnahme der NIPT in die Grundversicherung werden sich die Schweizer Preise voraussichtlich nochmals nach unten bewegen, u. a. weil die Preise im Ausland ebenfalls sinken. Das BAG hat vorläufig einen Preis von 950.– Franken für die OKP festgesetzt. In den Szenarien im Unterkapitel 4.4.2 wird dieser Preis eingesetzt.

Der Preis für einen Ersttrimestertest (ETT) beträgt ca. 140.– Franken. Die Preise für invasive Diagnosen (Chorionzottenbiopsie und Fruchtwasserpunktion) betragen gemäss Auskunft von Genetica AG ca. 1600.– Franken.

Die Kosten für einen Schwangerschaftsabbruch (SA) unterscheiden sich je nach Ort des Eingriffs, Zeitpunkt und Methode. Im Folgenden wird ein Durchschnittspreis von 1000.– Franken pro SA eingesetzt.

#### 4.4.2 Kosten für die OKP

Um die Kostenentwicklung für die OKP durch die Übernahme der NIPT zu schätzen, werden drei Szenarien mit unterschiedlichen Annahmen über den Verlauf der Screenings berechnet. Wie bereits im sozialwissenschaftlichen Studienteil (3.1.2) gezeigt wurde, steht heute aus Sicht der schwangeren Frauen und ihrer Partner die Entdeckung von Föten mit Trisomie 21 im Zentrum der NIPT-Anwendungen. Beantwortet wird im Folgenden einerseits die Frage, wie sich die Kosten zulasten der OKP verändern, je nachdem, wie die NIPT im Rahmen der Schwangerschaftsscreenings eingesetzt werden, und andererseits die Frage der Wirtschaftlichkeit der Szenarien in Bezug auf die Zahl der entdeckten Trisomien 21. Die drei Szenarien werden wie folgt angenommen:

##### *Szenario 0: Ohne NIPT*

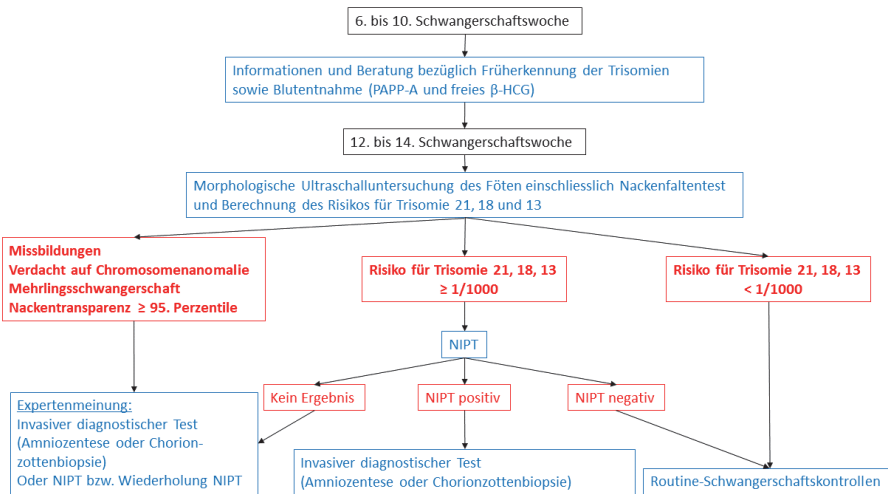
Dieses Szenario entspricht der Praxis, wie sie in der Schweiz bis Mitte 2015 galt: Allen schwangeren Frauen wurde ein Ersttrimestertest (ETT) angeboten. Bei einem auffälligen Befund (ab einem Risiko von 1:300) folgte eine invasive Untersuchung. Der ETT wurde von den Krankenkassen auf freiwilliger Basis vergütet, die invasive pränatale Diagnostik (IPD) gehörte bereits zu den Pflichtleistungen der OKP.

##### *Szenario 1: NIPT als Zweitscreening bei erhöhtem Risiko*

Szenario 1 entspricht der Situation, wie sie seit 15. Juli 2015 für die Schweiz gilt: Allen schwangeren Frauen wird ein ETT angeboten. Zeigt dieser ein „erhöhtes Risiko“ ( $>1:1000$ ) für eine Trisomie 21, 18 oder 13 an, wird in einem zweiten Schritt ein NIPT angeboten. Das BAG rechnet mit 10 Prozent der schwangeren Frauen, die beim ETT ein Risiko höher als 1:1000 aufweisen.<sup>41</sup> Zeigt der NIPT ein positives Resultat, wird der Befund mittels einer IPD bestätigt oder verworfen. Die OKP vergütet in der Regel die Untersuchungen nach diesem Abklärungsschema (vgl. Abbildung 11).

---

<sup>41</sup> Telefonische Auskunft des Bundesamts für Gesundheit vom 7. Juli 2015.



Quelle: BAG, [www.news.admin.ch/NSBSubscriber/message/attachments/40278.pdf](http://www.news.admin.ch/NSBSubscriber/message/attachments/40278.pdf)

Abbildung 11: Abklärungsschema für die Schweiz ab 15.07.2015 (zur Illustration, weder bindend für Ärztinnen und Ärzte noch für die Versicherer)

### Szenario 2: NIPT als Erstscreening

Allen schwangeren Frauen wird ein NIPT als Erstscreening angeboten, zusammen mit einer Ultraschalluntersuchung. Es wird gemäss der Angaben im Unterkapitel 2.2.6.4 mit einem Uptake des NIPT von 70 Prozent gerechnet. Bei einem positiven Testergebnis des NIPT folgt eine IPD. Wird eine Auffälligkeit im Ultraschall entdeckt, kann auch direkt zur Option einer invasiven Diagnostik statt eines NIPT übergegangen werden. Seitens der ärztlichen Fachgesellschaften wird dringend empfohlen, NIPT ausschliesslich in Kombination mit Ultraschalluntersuchungen anzubieten (siehe medizinische Ausführungen in Unterkapitel 2.2.3.1). Da unabhängig vom gewählten Screening-Szenario zwei Ultraschalluntersuchungen von der OKP finanziert werden und bei etwa 5–10 Prozent aller Schwangeren durch verschiedene nicht-invasive Untersuchungen „früher oder später“ ein gravierend erhöhtes Risiko für Chromosomenanomalien oder eine andere angeborene Entwicklungsstörung identifiziert (vgl. Unterkapitel 2.2) und

dann unter Umständen mit einer IPD abgeklärt wird, werden die Kosten der nach dem Trisomie-Screening initiierten Ultraschalluntersuchung und der IPD nicht mit einberechnet.

### *Grundannahmen für alle Szenarien*

Folgende weitere Grundannahmen liegen unseren Kostenschätzungen zugrunde:<sup>42</sup>

- Als Berechnungsgrundlagen dienen die Simulationsmodelle im Unterkapitel 2.2.5, die unten genannten Preise für die verschiedenen Untersuchungsmethoden und Eingriffe sowie die Geburtenzahlen der Geburtenstatistik des Bundesamtes für Statistik (BFS).
- Gemäss BFS wurden 2014 in der Schweiz 85'287 Kinder geboren.
- 70 Prozent aller schwangeren Frauen nehmen das Angebot für einen Ersttest (ETT oder NIPT) an (70 Prozent Uptake bei Erstscreening).<sup>43</sup> Es kann nicht gesagt werden, ob der Uptake sich nach Altersgruppen oder anderen Merkmalen unterscheidet, weil dazu keine Daten verfügbar sind.
- Alle Frauen, deren ETT ein auffälliges Ergebnis zeigt, lassen sich mit einem NIPT weiter untersuchen (100 Prozent Uptake bei Zweitscreening). Alle Frauen mit einem positiven NIPT-Resultat lassen eine invasive Bestätigungsdiagnostik vornehmen.
- 90 Prozent der Frauen, bei deren Fötus eine Trisomie 21 diagnostiziert wurde, lassen einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen.
- Wie bisher werden mindestens zwei Ultraschalluntersuchungen (US) empfohlen und durch die Krankenkasse vergütet. Ihre Berücksichtigung würde die Kostenverhältnisse nicht verändern. Deshalb werden diese Kosten nicht einbezogen. Für medizinische Leistungen während der Schwangerschaft wird keine Selbstbeteiligung erhoben.

---

<sup>42</sup> Das BAG führte als Teil der Empfehlungen zur Aufnahme der NIPT in den OKP-Leistungskatalog Wirtschaftlichkeitsverfahren durch. Die Resultate dieser Verfahren sowie die zugrunde gelegten Annahmen und Modelle sind zurzeit (Ende Juli 2015) noch nicht bekannt.

<sup>43</sup> Ausländische Studien, z. B. Morris et al. (2014), Neyt et al. (2014), O'Leary et al. (2013), geben ein Uptake von 70–80 Prozent an. Experten schätzen für die Schweiz ähnliche Grössenordnungen (vgl. auch medizinische Ausführungen in Unterkapitel 2.2.5).

Für die Untersuchungen und medizinischen Eingriffe werden die oben genannten Preise angenommen:

	CHF
• ETT	140
• NIPT	950
• IPD	1600
• SA	1000

*Tabelle 7: OKP-Kosten für drei Szenarien bei Screening-Tests auf Trisomie 21*

Szenario	ETT od. US (Anz.)	NIPT (Anz.)	IPD (Anz.)	Entdeckte T21 (Anz.)	SA (Anz.)	Fehlgeburten nach IPD	OKP Kosten (Mio. SFR)	OKP Kosten pro entdeckte T21 (SFR)
0. ohne NIPT	59'701		3106	188	169	16	13,6	72'252
1. NIPT als Zweit-screening bei Risiko >1:1000	59'701	5970	211	201	181	1	14,5	72'527
2. NIPT als Erst-screening		59'701	254	207	186	1	57,3	277'038

Die OKP-Kosten sind gemäss diesen Schätzungen mit der Aufnahme von NIPT als Zweitscreening gemäss Szenario 1 leicht höher gegenüber der früheren Praxis, jedoch deutlich tiefer als bei Szenario 2 mit NIPT als Erstscreening. Diese Tendenzen werden in ausländischen Studien bestätigt. Das Risiko von Fehlgeburten aufgrund invasiver Untersuchungen ist im heute geltenden Szenario 1 praktisch eliminiert, da keine IPD ohne vorangegangenen NIPT oder auffälligem

Ultraschall vergütet werden. Die Zahl der entdeckten Trisomien 21 ist im Szenario mit NIPT als Erstscreening um 6 höher als mit NIPT als Zweitscreening. Die Kosten pro entdeckte Trisomie 21 liegen je nach Szenario zwischen ca. 72'000.– und 277'000.– Franken. Gemessen an der Anzahl entdeckter Trisomien 21 ist Szenario 1 am wirtschaftlichsten.

#### **4.4.3 Diskussion der Kostenschätzungen**

Die hier vorgestellten Kostenschätzungen sollen als Annäherung und nicht als genaue Berechnung verstanden werden, da sie z. T. auf Annahmen beruhen, die im Rahmen dieser Studie nicht näher überprüft werden können. Folgende Vorbehalte sind anzubringen:

- Der Markt im Bereich der pränatalen genetischen Untersuchungen ist stark im Umbruch. Angebot, Testspektrum und Preise können sich schon nach kurzer Zeit wieder verändern.
- Der Preis von 950.– Franken für NIPT gilt für die nächsten zwei Jahre und könnte später nach unten korrigiert werden. Die Kostenverhältnisse ändern sich jedoch auch bei tieferen NIPT-Preisen nicht. Erst wenn der Preis für NIPT in die Nähe derjenigen für ETT (ca. 150.– Franken) sinkt, wird NIPT als Erstscreening wirtschaftlicher als NIPT als Zweitscreening.
- Das BAG wird nach zwei Jahren, d. h. Mitte 2017, die Bedingungen für die Vergütung der NIPT durch die OKP überprüfen. Dabei werden u. a. die Fragen nach dem Testspektrum, dem Abklärungsschema und den Preisen neu beurteilt.
- Es handelt sich ausser bei den Geburtenzahlen nicht um reale statistische Daten, sondern um Modelle und Annahmen. Insbesondere sind keine gesicherten Zahlen zur tatsächlichen Inanspruchnahme der verschiedenen pränatalen Untersuchungsmethoden verfügbar. Es mussten deshalb bestimmte Grundannahmen getroffen werden (siehe 4.4.2). Potenzielle Eltern wählen unterschiedliche Strategien für den Umgang mit den Unsicherheiten während einer Schwangerschaft, und ihre Präferenzen können sich in deren Verlauf verändern.

- Der Uptake beim Erstscreening wird für alle Altersgruppen mit 70 Prozent angenommen, sowohl für ETT wie für NIPT. Für weiterführende Untersuchungen nach verdächtigen Befunden gehen wir von einem Uptake von 100 Prozent aus. Es ist jedoch wahrscheinlich, dass sich die Inanspruchnahme der pränatalen Untersuchungen nach Alter, Einkommen, sozialer Zugehörigkeit, Religion, Familiensituation und weiteren Merkmalen unterscheidet. Sie kann sich zudem über die Zeit verändern.
- Nicht berücksichtigt wurden neben anderen die medizinischen Kosten, die durch Komplikationen und Fehlgeburten als Folge von IPD entstehen, weil diese Kosten nicht einheitlich bezifferbar sind.
- Die NIPT versagen im ersten Anlauf zu 4 bis 5 Prozent und müssen dann wiederholt werden. Auch nach dem zweiten Durchgang bleiben 2 bis 3 Prozent der Tests ohne Resultat (Schmid 2014). Diese Zusatzkosten sind im Modell nicht berücksichtigt, da wir nicht wissen, was mit den 2 bis 3 Prozent passiert, die ohne Testresultat bleiben und ob sich dadurch allenfalls die Zahl der entdeckten Trisomien ändert. Die Berechnung würde sich dadurch insgesamt verkomplizieren, ohne dass sich aber am Schlussresultat etwas Wesentliches ändern würde.
- Es wird angenommen, dass bei jedem positiven Befund eine invasive Bestätigungsdiagnose gemacht wird und somit keine Schwangerschaftsabbrüche aufgrund falsch-positiver Befunde vorgenommen werden.

Es kann festgehalten werden, dass die Kostendifferenzen der verschiedenen Szenarien im Verhältnis zu den Gesamtkosten der OKP (max. 42 Millionen Franken gegenüber ca. 30 Milliarden Franken) im Promillebereich liegen. Über den Nutzen der verschiedenen Testverfahren kann aufgrund dieser Schätzungen wenig gesagt werden. Inwiefern die Zahl der entdeckten Trisomien 21 als Nutzenvariable zu betrachten ist, wird weiter unten noch ausführlicher diskutiert. Unbestritten ist der Nutzen einer Reduktion der IPD und der durch sie ausgelösten Komplikationen und Fehlgeburten. Bei dem Szenario mit NIPT als Zweit-screening könnte jedoch die Bestätigungsdiagnose in den Fällen verzögert werden, wo sich die Diagnostik über mehrere Stufen erstreckt. Die Resultate der Tests in Bezug auf die entdeckten Anomalien sind zudem unterschiedlich, und so müsste auch genauer untersucht werden, ob mit dem starken Fokus der NIPT auf Trisomie 21 andere, möglicherweise schwerere angeborene Fehlbildungen ausgeblendet werden.

In den folgenden Unterkapiteln wird ausführlicher auf die Frage des Nutzens verschiedener Anwendungen von NIPT eingegangen, und es werden einige in den letzten zwei Jahren im Ausland vorgenommene Kosten-Nutzen-Analysen vorgestellt.

## 4.5 Nutzen oder Outcome von NIPT

Der Nutzen oder „Outcome“ von NIPT wird in den vorhandenen Kosten-Nutzen-Analysen normalerweise mit zwei Indikatoren gemessen: erstens mit der höheren Zahl der entdeckten Trisomien 21 und zweitens mit der Reduktion invasiver Untersuchungen und dem damit verbundenen Risiko von Komplikationen und Fehlgeburten. Die meisten Studien lassen es bei diesen beiden Outcome-Indikatoren bewenden.

Walker et al. (2014) bezieht zusätzlich die gesellschaftlichen Kosten (*Societal Costs*)<sup>44</sup> eines mit Down-Syndrom geborenen Kindes in die Berechnung mit ein. Ohno & Caughey (2013) ermitteln mithilfe von QALY-Berechnungen<sup>45</sup> einen angenommenen Verlust an Lebensqualität bei Frauen, die ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt bringen; der Verlust ist mehr oder weniger gravierend, je nachdem, ob die Frau vorher die Diagnose kannte oder nicht oder ob sie das Kind aufgrund eines falsch-negativen Testresultats ausgetragen hat. Ebenso wird laut dieser Studie die Lebensqualität beeinträchtigt, wenn aufgrund eines falsch-positiven Testresultats ein gesunder Fötus abgetrieben wurde. Die Zahlen bei Walker et al. (2014) für die gesellschaftlichen bzw. volkswirtschaftlichen Kosten eines mit Down-Syndrom geborenen Menschen sind hochgerechnet aus einer 20 Jahre alten kalifornischen Studie (Waitzmann et al. 1994), welche die Kosten für ein Down-Syndrom mit durchschnittlich 451'000.– US-Dollar pro Fall bezifferte. Je höher die volkswirtschaftlichen Kosten veranschlagt werden, desto wirtschaftlicher wird eine Screening-Strategie, die zu weniger Geburten von Kindern mit Down-Syndrom führt.

---

<sup>44</sup> Zusätzliche medizinische Kosten und Bildungsausgaben.

<sup>45</sup> QALY = Quality Adjusted Life Years. Sie sind ein Mass für mit einem qualitativen Nutzwert gewichtete Lebensjahre.



Eine Nutzenbewertung pränataler genetischer Untersuchungen kann einerseits aus individueller Sicht, d. h. aus Sicht der schwangeren Frauen und ihrer Partner, andererseits aus gesellschaftlicher Sicht angegangen werden. Die ökonomischen Nutzenanalysen setzen voraus, dass durch die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom für die Eltern, für das betroffene Kind und für die Gesellschaft Kosten entstehen, dass also das Vorhandensein eines Down-Syndroms einen Nutzenverlust bedeutet. Diese Sichtweise wird in diesem Bericht aus ethischer Perspektive (6.2.1) ausführlich beleuchtet. Aus ökonomischer Perspektive ist dazu vorläufig zu bemerken, dass bisher keine überzeugenden Konzepte für die Messung individueller oder gesellschaftlicher Präferenzen in Bezug auf pränatale Untersuchungen und die sich daraus eröffnenden Entscheidungsoptionen vorhanden sind. Im Folgenden werden einige Aspekte der Nutzenbetrachtung aus ökonomischer Sicht etwas näher beleuchtet.

#### **4.5.1 Zahlungsbereitschaft und individueller Nutzen**

Eine Zahlungsbereitschaft der Frauen für eine pränatale Diagnose von Trisomie 21 und anderer Fehlbildungen wurde durch Verweji et al. (2013) nachgewiesen. Die Forschergruppe errechnete für die Niederlande eine Zahlungsbereitschaft, die mit dem Alter und dem Einkommen korreliert und im Durchschnitt etwa dem Preis einer ETT entspricht. Schäfers & Kolip (2015) stellten für Deutschland eine Überversorgung im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchungen fest, wobei beispielsweise 58 Prozent der befragten Frauen selber für die Kosten von speziellen Blutuntersuchungen aufkamen, die ihnen angeboten wurden. Weiter erhielten 49 Prozent der Frauen mit unbelasteter Schwangerschaft mehr als fünf Ultraschalluntersuchungen. „Die Tatsache, dass rund 30 Prozent der Frauen, die nach einem Angebot mehr als drei Ultraschalluntersuchungen in Anspruch genommen haben, diese vergüten mussten, lässt vermuten, dass hierfür keine der in den Mutterschafts-Richtlinien aufgeführten Indikationen für zusätzliche Ultraschalluntersuchungen zugrunde lag“ (Schäfers & Kolip 2015, S. 11). Die Mehrheit der Frauen, die sich für eine pränatale Untersuchung entscheidet, scheint zudem bereit zu sein, im Falle einer diagnostizierten Trisomie 21 einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen zu lassen (vgl. Unterkapitel 2.2.5.2). Daraus lässt sich ableiten, dass viele Frauen (und ihre Partner) es vorziehen, auf ein im Prinzip erwünschtes Kind zu verzichten, statt ein Kind mit einem Down-Syndrom

grosszuziehen. Die Opportunitätskosten<sup>46</sup> einer Familiengründung oder Vergrößerung übersteigen den Nutzen, falls das Kind eine Behinderung hat. Die NIPT schaffen einen zusätzlichen Nutzen, indem sie die Zahl der invasiven Untersuchungen und das damit verbundene Risiko von Fehlgeburten vermindern. Zudem kann die Zahl der falsch-positiven Befunde reduziert werden. Für schwangere Frauen und ihre Partner bringen NIPT damit einen subjektiven Nutzen. Ob der aufgrund der Zahlungsbereitschaft erwartete Nutzen die direkten und intangiblen<sup>47</sup> Kosten der Untersuchungen übersteigt, hängt davon ab, wie weit die Lebensqualität während und nach der Schwangerschaft beeinträchtigt wird durch Unsicherheit und die psychischen Folgen von möglichen späten Schwangerschaftsabbrüchen. Diese Belastungen könnten vermehrt auftreten, wenn NIPT als Zweitscreening nach einem ETT eingesetzt wird, weil in diesem Fall eine sichere Diagnose oft erst in einem späteren Stadium der Schwangerschaft erfolgen kann.<sup>48</sup> Mit einer Optimierung der Organisationsprozesse, die die Veranlassung und Durchführung von pränatalen Untersuchungen und die Mitteilung der Ergebnisse betreffen, könnten jedoch die Wartezeiten bis zu einer sicheren Diagnosestellung verkürzt werden.

Im Hinblick auf die Bewertung des individuellen Nutzengewinns ist generell zu bedenken, dass ein NIPT zum jetzigen Zeitpunkt als sichere Information einzig anzubieten hat, dass ein erwartetes Kind bei seiner Geburt mit 99-prozentiger Wahrscheinlichkeit kein Down-Syndrom aufweisen wird. Alle anderen Unwägbarkeiten, die eine Schwangerschaft und Geburt mit sich bringen, bleiben unverändert bestehen. Es muss deshalb davon ausgegangen werden, dass viele invasive Untersuchungen auch weiterhin ohne vorgängigen ETT oder NIPT veranlasst werden,<sup>49</sup> entweder aus dem Bedürfnis heraus, „auf der sicheren Seite“ zu sein, oder um ein grösseres Spektrum von Diagnosen ausschliessen zu können (vgl. Neyt et al. 2014 und im sozialwissenschaftlichen Studienteil 3.2). Viele dieser Untersuchungen bezahlen die potenziellen Eltern aus ihrer eigenen Tasche.

---

<sup>46</sup> Z. B. muss die Erwerbsarbeit reduziert werden, oder die potenziellen Eltern befürchten gesellschaftliche Ausgrenzung und Leiden für das Kind.

<sup>47</sup> Intangible Kosten entstehen durch emotionale Belastungen wie Angst, Unsicherheit, Stress etc. Sie werden indirekt gemessen, z. B. über den QALY-Ansatz.

<sup>48</sup> Tages-Anzeiger vom 26.08.2014.

<sup>49</sup> 2012 wurden geschätzte 8000 IPD vorgenommen, gem. Szenario 0 wären davon 3106 nach ETT-Screening durch die OKP vergütet worden.

#### 4.5.2 Erwarteter und erlebter Nutzen

In der Literatur zur Nutzenbewertung mittels QALYs wird häufig und zu Recht auf die Schwierigkeiten hingewiesen, die eine Messung der Lebensqualität mit sich bringt. So werden beispielsweise unterschiedliche Messmethoden angewendet, die zu unterschiedlichen Resultaten führen (Brügger 2012). Die Hauptschwierigkeit besteht darin, dass Lebensqualität individuell unterschiedlich wahrgenommen wird. So unterscheidet sich zum Beispiel die individuelle Nutzenwahrnehmung *ex ante* (aus vorheriger Sicht), im Zustand der Ungewissheit über den künftigen Gesundheitszustand, systematisch von derjenigen *ex post* (aus nachträglicher Sicht), also bei von einer Krankheit oder Behinderung betroffenen Personen (Nord 2009). Die Nutzenwahrnehmung *ex ante* und *ex post* wird hier auch als erwarteter und erlebter Nutzen bezeichnet. Experimente von Smith et al. (2006) mit Patientinnen und Patienten mit und ohne Kolostomie (künstlicher Darmausgang) sowie solchen, deren Kolostomie rückgängig gemacht werden konnte, führten erstaunlicherweise zum Resultat, dass alle drei Gruppen ihre momentane Lebensqualität etwa gleich hoch einschätzten. Dennoch beurteilte die Gruppe der Gesunden wie auch die Gruppe der ehemaligen Kolostomie-Betroffenen den Verlust an QALYs durch eine Kolostomie als sehr gravierend. Kahneman (2007) unterscheidet in seiner Nutzentheorie zwischen *Decision Utility*, die Präferenzen abbildet, und *Experience Utility*, die wahrgenommene Schmerzen oder Leid misst. QALYs sollen Präferenzen abbilden und wären somit ein Mass für *Decision Utility*. Allerdings, und hier liegt gemäss Kahneman die Krux bei der Messung des Nutzens von Gesundheitszuständen, messen wir mit QALYs, wenn *ex ante* Nutzenbewertungen abgefragt werden, in Wirklichkeit nicht Präferenzen, sondern Angst. Fragt man beispielsweise eine Person, die blind ist, wie sie ihre Lebensqualität einschätzt, dann kann die Antwort ohne Weiteres lauten: „Ich sehe zwar nichts, aber mir geht es ausgezeichnet.“ Fragt man hingegen Sehende nach ihrer Zahlungsbereitschaft für das Fortbestehen ihrer Sehkraft, wäre diese wahrscheinlich hoch, denn die Angst davor, blind zu werden, ist gross. Es ist deshalb laut Kahneman in der Praxis ein Ding der Unmöglichkeit, aus den geäusserten individuellen Präferenzen einen QALY-Wert herauszufiltern, welcher der politischen Entscheidungsfindung dient, beispielsweise für oder gegen die solidarische Finanzierung einer Gesundheitsleistung, weil es keine Messmethode gibt, die sowohl die Präferenzen der von Krankheit oder Behinderung Betroffenen wie auch diejenigen der gesamten Bevölkerung be-

rücksichtigt: „Sometimes people want things that they will not enjoy and do not want things that they will enjoy“ (Kahneman 2007, S. 18).

Wendet man die hier vorgestellten Erkenntnisse auf pränatale Untersuchungen an, dann unterscheidet sich die *Ex-ante*- von der *Ex-post*-Bewertung der Lebensqualität von Eltern mit einem Kind mit Behinderung. Während eine schwangere Frau vielleicht die Vorstellung als unerträglich empfindet, ein Kind mit Down-Syndrom zu gebären, berichten Eltern von Kindern mit dieser Behinderung nicht von einer Einschränkung ihrer Lebensqualität.

### 4.5.3 Gesellschaftlicher Nutzen

Was den gesellschaftlichen Nutzen von NIPT betrifft, so kann zunächst festgestellt werden, dass bei einem Einsatz von NIPT als Zweitscreening keine wesentlichen Zusatzkosten gegenüber den bis 2014 üblichen Screenings (Tabelle 7, Szenario 0) entstehen, auch dann nicht, wenn die OKP die NIPT bei allen schwangeren Frauen mit einem Risiko ab 1:1000 übernimmt (Tabelle 7, Szenario 1). Mit Einbezug der NIPT ins Schwangerschaftsscreening werden zusätzliche Trisomien 21 entdeckt, und es werden um ein Mehrfaches weniger IPD notwendig. Letzteres bedeutet wegen des ebenfalls geringeren Fehlgeburtsrisikos einen Nutzengewinn.

Inwieweit eine höhere Entdeckungsrate von Trisomien 21 an sich einen gesellschaftlichen Nutzengewinn darstellt, ist hingegen fraglich. Wie bereits weiter oben erwähnt, werden die NIPT bis heute hauptsächlich dazu verwendet, das Risiko der Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom mit grosser Wahrscheinlichkeit auszuschliessen. Sollten die NIPT nicht nur die invasiven Chromosomenuntersuchungen, sondern teilweise auch die Ultraschalluntersuchungen als Screeningverfahren verdrängen,<sup>50</sup> würden sie einen diagnostischen Rückschritt bedeuten, was die Entdeckung anderer angeborener Entwicklungsstörungen als Trisomien betrifft (vgl. auch Unterkapitel 4.3). Wäre es tatsächlich so, dass die Geburt eines Kindes mit Behinderung einen gesellschaftlichen Nutzenverlust

---

<sup>50</sup> Obwohl die Fachgesellschaften davon abraten, könnte sich der NIPT als *Stand-Alone*-Test auf breiter Front durchsetzen, insbesondere in der Schweiz, wo die Beratung und Betreuung der Schwangeren mehrheitlich in privaten Einzelpraxen und nicht in spezialisierten Zentren erfolgt.

verursacht (Walker et al. 2014; Ohno & Caughey 2013), dann wäre womöglich ein Down-Syndrom weniger „kostspielig“ als zahlreiche andere Behinderungen, die nur über Ultraschall und/oder invasive Untersuchungen identifiziert werden können. Wollte man eine gesellschaftliche Kosten-Nutzen-Analyse der pränatalen genetischen Untersuchungen durchführen, dann müssten Schätzungen über Mehrkosten im Gesundheits-, Sozial- und Bildungssektor den OKP-Kosten pro vermiedene Geburt eines Kindes mit Behinderung gegenübergestellt werden. Um zu verwertbaren Ergebnissen zu kommen, wäre es notwendig, das ganze Spektrum der genetischen Fehlbildungen, die während der Schwangerschaft diagnostiziert werden können, in die Screening-Szenarien mit einzubeziehen.

Der Nutzenbegriff ist in Krankheitsfragen wegen einer möglichen Diskrepanz zwischen erwartetem und erlebtem Nutzen bzw. Nutzenverlust aus ökonomischer Sicht nicht eindeutig definierbar. Zudem bestehen aus ethischer Sicht grosse Vorbehalte, den „Nutzen“ und „Wert“ eines Menschen für die Gesellschaft in Geldeinheiten messen zu wollen (Studienteil Ethik, 6.2.1). Dies trifft auch auf die Kosten-Nutzen-Analyse von NIPT als einem neuen Element im Schwangerschaftsscreening zu. NIPT kann zwar momentan einen Beitrag dazu leisten, die Screenings nach den Trisomien 21, 18 und 13 sowie nach einigen weiteren genetischen Fehlbildungen kosteneffektiver zu gestalten. Ein *gesellschaftlicher* Mehrnutzen der NIPT gegenüber bisherigen pränatalen Untersuchungsmethoden, der sich in objektiver Weise messen liesse, ist nach dem heutigen Stand des Wissens aber nicht belegbar.

#### **4.5.4 Vorläufiges Fazit der Nutzendiskussion**

Vergleicht man die bisherige Screening-Praxis mit den Möglichkeiten, die sich durch NIPT ergeben, dann ist auf der Nutzenseite hauptsächlich die Reduktion der durch IPD verursachten Fehlgeburten zu verzeichnen. Aus individueller Perspektive kann eine Zahlungsbereitschaft der potenziellen Eltern zur Vermeidung des Risikos einer Trisomie 21 und somit ein erwarteter Nutzengewinn durch NIPT festgestellt werden. Der Nutzen pränataler genetischer Untersuchungen kann aus individueller Sicht insbesondere auch die Überwindung von Unsicherheit bedeuten. Ob der erlebte Nutzen den Erwartungen entspricht, ist aufgrund der Nutzentheorie fraglich. Aus volkswirtschaftlicher Perspektive liegen die Dinge

ebenfalls kompliziert: Stuft man die Anwesenheit von Menschen mit Behinderungen als Nutzenverlust ein, dann muss die Frage beantwortet werden, welchen Nutzen ein Mensch der Gesellschaft im Lauf seines Lebens beschert und welche Kosten er oder sie verursacht. Es ist nicht ohne Weiteres erkennbar, was das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein eines Down-Syndroms zur Klärung dieser Frage beiträgt.

## 4.6 Wirtschaftlichkeit der Screening-Szenarien

Wenn in diesem Unterkapitel die Wirtschaftlichkeit der verschiedenen Screening-Szenarien diskutiert wird, muss man sich bewusst machen, dass die Frage des Nutzens aus ökonomischer Sicht unbeantwortet bleibt und es somit auch nicht möglich ist, Kosten-Nutzen- bzw. Kosten-Nutzwert-Analysen vorzunehmen. Die Wirtschaftlichkeit bezieht sich hier ausschliesslich auf die Zahl der entdeckten Trisomien und auf die Reduktion der durch IPD induzierten Fehlgeburten.

Laut den hier verwendeten Studien (O'Leary et al. 2014, Neyt et al. 2014, Morris et al. 2014, Song et al. 2014) liegen die Kosten für NIPT als Erstscreening deutlich über denjenigen ihrer Anwendung als Zweitscreening oder *Contingent Screening*.<sup>51</sup> Zu diesem Ergebnis kommt auch unsere grobe Kostenschätzung für die Schweiz (Tabelle 7). In Bezug auf entdeckte Trisomien 21 ist das in der Schweiz durch die OKP allenfalls vergütete Abklärungsschema (Tabelle 7, Szenario 1) die wirtschaftlichste Variante, solange der Preis für NIPT nicht deutlich gesenkt wird. Der Preis für NIPT müsste auf höchstens 154.– Franken festgesetzt werden, damit NIPT als Erstscreening für alle schwangeren Frauen (Tabelle 7, Szenario 2) wirtschaftlicher würde. Dies stimmt in etwa überein mit Neyt et al. (2014), die für Belgien einen Schwellenpreis von 150.– Euro pro NIPT errechneten. Selbst wenn volkswirtschaftliche „Folgekosten“ geborener Kinder mit Trisomie 21 mit einbezogen würden, bliebe NIPT als Zweitscreening am wirtschaftlichsten.

---

<sup>51</sup> Beim *Contingent Screening* werden verschiedene Risikoscores definiert (z. B. „mittleres Risiko“ zwischen 1:1000 und 1:300, darunter und darüber „niedriges“ bzw. „hohes Risiko“), und je nachdem unterschiedliche Abklärungsschemata angewandt.

Anzumerken bleibt einmal mehr, dass es bei den hier berücksichtigten Studien ausschliesslich um Trisomie 21 geht. Andere vorgeburtliche Diagnosen werden nicht berücksichtigt. Dies ist insofern fragwürdig, als andere Entwicklungsstörungen oder Krankheiten, die nicht genetisch bedingt sind oder mit einem NIPT nicht entdeckt werden, deutlich höhere Belastungen verursachen können.

Die Wirtschaftlichkeitsprüfung, welche das BAG im Hinblick auf den Entscheid zur Aufnahme der NIPT in den Leistungskatalog der OKP vorgenommen hat, hat die Kosten von mit Down-Syndrom geborenen Kindern aus ethischen Überlegungen ebenfalls nicht berücksichtigt.

## 4.7 Zusammenfassung

Die schnelle technologische Entwicklung und die Veränderungen in der Angebotsstruktur der pränatalen genetischen Untersuchungen erschweren zuverlässige Aussagen über Inanspruchnahme, Kosten und Kosteneffizienz der neuen Testverfahren. Zudem gibt es zahlreiche Fragen zu sozialwissenschaftlichen und ethischen Aspekten, die in dieser Studie ebenfalls behandelt werden, und die wiederum die Akzeptanz und die Nachfrage nach NIPT beeinflussen. Einige Aussagen lassen sich aus ökonomischer Sicht dennoch machen:

- Der potenzielle Markt in der Schweiz ist auf jährlich ca. 85'000 Schwangerschaften begrenzt. Ca. 30 Prozent oder rund 25'000 werden als sogenannte „Risikoschwangerschaften“ taxiert, weil die Mütter bei der Geburt 35-jährig oder älter sind. Der Anteil älterer Mütter dürfte nach übereinstimmenden Einschätzungen der beteiligten Akteure in den nächsten Jahren weiter zunehmen.
- Die Kosten für die OKP und damit für die Allgemeinheit fallen wegen der natürlichen Begrenzung der Menge (Anzahl Schwangerschaften) und der wettbewerbsbedingt moderaten Preise der NIPT wenig ins Gewicht. Es handelt sich um Veränderungen im Promillebereich in Relation zu den Gesamtkosten der OKP, auch weil ein Grossteil der teureren invasiven Untersuchungen durch günstigere NIPT ersetzt wird.

- Die Nachfrage nach NIPT wird auch ausserhalb der OKP-Übernahmepflicht zunehmen. Diese Annahme stützt sich auf erste Erfahrungen der befragten Anbieter. Es ist zu erwarten, dass die Durchführung eines Bluttests zur Bestimmung des Risikos von Trisomie 21 und weiteren Anomalien in der Schwangerschaftsvorsorge zur Norm wird, so wie es heute bei Ultraschalluntersuchungen der Fall ist. Auch die vielen selbst finanzierten invasiven pränatalen Untersuchungen bei Frauen, die keiner Risikogruppe angehören und für die daher keine IPD aus der OKP bezahlt wird, zeigen in diese Richtung.
- Der individuelle Nutzengewinn für schwangere Frauen ist in der Praxis schwer zu beziffern. Die Zahlungsbereitschaft der betroffenen Frauen und Paare sowie die Entwicklung der Nachfrage deuten auf einen hohen erwarteten Nutzen hin. Das heisst, viele potenzielle Eltern haben ein Bedürfnis nach Sicherheit und möchten die Gewissheit haben, ein Kind ohne Trisomie 21 zur Welt zu bringen. Den Nutzenverlust im Falle einer Behinderung schätzen potenzielle Eltern vor der Geburt relativ hoch ein im Vergleich zum effektiv erlebten Nutzenverlust von Eltern eines Kindes mit einer Behinderung, zum Beispiel einem Down-Syndrom. Diese Annahme stützt sich auf gesundheitsökonomische Nutzenbewertungen aufgrund von Umfragen, einerseits bei der allgemeinen Bevölkerung und andererseits bei von Krankheit oder Behinderung betroffenen Personen.
- Ein volkswirtschaftlicher Nutzengewinn, der durch NIPT generiert wird, konnte bisher nicht nachgewiesen werden. Entsprechende Studien sind mit Unsicherheiten behaftet und beziehen sich auf veraltete gesellschaftliche Kostendaten.
- Kosten-Nutzwert-Analysen für NIPT sind wegen der Schwierigkeiten bei der Nutzenbewertung nicht aussagekräftig. Aus diesem Grund wird auf diesbezügliche Aussagen verzichtet. Aussagen über die Kosteneffektivität verschiedener Screening-Szenarien unter Einbezug von NIPT, mit der Anzahl entdeckter Trisomien als Output-Variable, sind jedoch möglich. Es zeigt sich, dass der Einsatz von NIPT als Zweitscreening aus dieser Sicht am wirtschaftlichsten ist.



## **4.8 Anhang: Liste interviewter Personen**

- Bernard Conrad, wissenschaftlicher Leiter, Genesupport
- Giancarlo Covino, Leistungseinkäufer Pharma/Medizinprodukte (LKP), Helsinki
- Dr. Roland Spiegel, medizinisch-wissenschaftlicher Leiter, Genetica AG

## 5. Rechtliche Perspektiven

### 5.1 Gesetzliche Grundlagen<sup>52</sup>

#### 5.1.1 Geltendes Recht

Regelungen zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen finden sich auf verschiedenen Normenebenen. Die *Biomedizin-Konvention* erlaubt Interventionen im Gesundheitsbereich nur unter der Voraussetzung, dass die betroffene Person aufgeklärt wurde und eine informierte Entscheidung getroffen hat (Art. 5). Sie verbietet zudem jede Form der Diskriminierung einer Person wegen ihres genetischen Erbguts (Art. 11). Art. 12 der Biomedizin-Konvention, der prädiktive genetische Untersuchungen nur für Gesundheitszwecke oder für gesundheitsbezogene wissenschaftliche Forschung und nur unter der Voraussetzung einer angemessenen genetischen Beratung zulässt, umfasst jedoch nicht die Diagnostik an einem Embryo bzw. Fötus *in vivo* oder *in vitro* (Botschaft Biomedizin-Konvention, 308 f.). Das Abkommen schützt hingegen Würde, Identität und Rechte der schwangeren Frau, so auch ihr Selbstbestimmungsrecht und das Recht auf Wissen respektive Nichtwissen, weshalb ihre informierte Entscheidung im Sinne von Art. 5 der Biomedizin-Konvention Grundlage jeder pränatalen Untersuchung darstellt. Weiter dürfen Verfahren der medizinisch unterstützten Fortpflanzung nicht zur Wahl des Geschlechts des künftigen Kindes angewendet werden, es sei denn, dass dadurch eine schwere geschlechtsgebundene Erbkrankheit vermieden werden kann (Art. 14). Diese Bestimmung betrifft jedoch nur Verfahren im Sinne des Fortpflanzungsmedizingesetzes (Botschaft Biomedizin-Konvention, 312); die Biomedizin-Konvention verbietet demzufolge den (selektiven) Abort von Embryonen und Föten *in vivo* aufgrund des Geschlechts nicht.

Art. 119 der schweizerischen *Bundesverfassung* (BV) setzt weitere Rahmenbedingungen für die Gentechnologie im Humanbereich und die Fortpflanzungsmedizin. Von seiner Gesetzgebungskompetenz hat der Bund mit dem Erlass des FMedG (in Kraft seit 2001) und des GUMG (in Kraft seit 2007) Gebrauch gemacht.

---

<sup>52</sup> An dieser Stelle sei auch Ania Sitek, Assistentin am Rechtswissenschaftlichen Institut der Universität Zürich, herzlich gedankt für die Unterstützung bei der Erarbeitung dieses Berichts.

Das *Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen* vom 8. Oktober 2004 (GUMG) regelt unter anderem pränatale Untersuchungen. Während der zweite Abschnitt des Gesetzes die zentralen Grundsätze formuliert (so Art. 5: Zustimmung; Art. 6: Recht auf Nichtwissen; Art. 7: Schutz genetischer Daten), enthält der dritte Abschnitt die Bestimmungen zu den genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich. Darunter befinden sich zahlreiche Bestimmungen, die pränatale Untersuchungen adressieren.

Die Präimplantationsdiagnostik ist – historisch bedingt – im *Bundesgesetz über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung* vom 18. Dezember 1998 (FMedG) geregelt. Es geht dabei um die Untersuchung des Erbguts von Embryonen, welche ausserhalb des Körpers erzeugt wurden. Die Präimplantationsdiagnostik ist in der Schweiz nach wie vor verboten (Art. 5 Abs. 3 FMedG). Eine Lockerung des Verbots ist geplant. Tatsächlich hat der Europäische Gerichtshof für Menschenrechte in einem jüngeren Urteil das absolute Verbot der Präimplantationsdiagnostik als konventionswidrig erklärt und auf die Widersprüche und Folgen für die Frau einer Regelung hingewiesen, welche die Präimplantationsdiagnostik zur Verhinderung der Übertragung einer Krankheit verbietet, den Schwangerschaftsabbruch bei einer embryopathischen Indikation hingegen erlaubt (*Costa et Pavan c. Italie* vom 28. August 2012, Nr. 54270/10).

### **5.1.2 Revisionen**

Das GUMG wird zurzeit einer Totalrevision unterzogen. Die Revision geht zurück auf die Motion 11.4037 der Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrats (WBK-N), welche am 28. Oktober 2011 eingereicht und im Sommer 2012 an den Bundesrat überwiesen wurde. Die Motion beauftragt den Bundesrat, „das Gesetz auf allfällige Mängel zu untersuchen, diese zu erfassen und die in seinen Augen erforderlichen Änderungen vorzuschlagen, um der raschen Entwicklung der genetischen Untersuchungen beim Menschen, den sinkenden Kosten dieser Methoden und dem Schutz der Bevölkerung in diesem sensiblen Bereich, der von einem neuen und unkontrollierten Online-Markt bedroht ist, Rechnung zu tragen“. Die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) hat am 21. Februar 2013 eine Stellungnahme veröffentlicht, in der sie den Revisionsbedarf des Gesetzes aus ihrer Sicht festhält (Empfehlung

12/2013 der GUMEK zuhanden des Bundesrats zur Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen, Empfehlung GUMEK). Seit Februar 2015 liegt der Vorentwurf samt dazugehörigen Erläuterungen vor. Die Entwicklungen im Bereich der nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) werden in den zur Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 18. Februar 2015 gehörenden Erläuterungen (Erläuterungen) als für die Revision bedeutsam bezeichnet.

Auch Art. 119 BV und das FMedG befinden sich in Revision. Gegenstand der Revision ist insbesondere die Präimplantationsdiagnostik, deren Verbot aufgehoben und durch eine liberale Regelung ersetzt werden soll. Die revidierte Verfassungsbestimmung begrenzt die Entwicklung von Embryonen ausserhalb des Körpers der Frau neu nicht mehr auf die Anzahl, die ihr „sofort eingepflanzt werden“ kann, sondern auf die, welche „für die medizinisch unterstützte Fortpflanzung notwendig“ ist. Art. 17 Abs. 1 des revidierten FMedG konkretisiert die Beschränkung auf maximal zwölf Embryonen. Gemäss dem revidierten Gesetz sollen fortpflanzungsmedizinische Verfahren weiterhin nur bei Unfruchtbarkeit oder bei Gefahr der Übertragung einer schweren Krankheit angewendet werden.

Inskünftig sollen Embryonen im Hinblick auf schwere Krankheiten, die sich vor dem 50. Lebensjahr manifestieren, unter gewissen Voraussetzungen untersucht werden können; auch die Untersuchung und Auswahl von Embryonen *in vitro* aufgrund chromosomaler Eigenschaften, die deren Entwicklungsfähigkeit beeinträchtigen können, soll zulässig sein (Art. 5a E FMedG). Weiterhin verboten bliebe die präimplantative Auswahl von Embryonen zum Zweck der Gewebespende an kranke Geschwister („Retterbaby“). Sowohl der Bundesbeschluss über die Änderung der Verfassungsbestimmung zur Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich als auch die Änderung des FMedG wurden in der Schlussabstimmung vom 12. Dezember 2014 von der Vereinigten Bundesversammlung angenommen. Eine Abstimmung zur Gesetzesvorlage steht bevor.

## **5.2 Konzeptionelle Grundlagen und Grundzüge der rechtlichen Regelung pränataler Untersuchungen**

### **5.2.1 Kategorien pränataler Untersuchungen**

Pränatale Analysen, die entweder das Erbgut des Embryos oder Fötus direkt untersuchen oder Rückschlüsse darauf erlauben, unterliegen unabhängig von der Methode (molekulargenetische, zytogenetische, biochemische Untersuchungen oder Ultraschalluntersuchung) und unabhängig davon, ob sie invasiv oder nicht-invasiv sind, dem 3. Abschnitt des GUMG, der die Überschrift „Genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich“ trägt (diese ist freilich zumindest missverständlich, insofern sie auch Risikoabklärungen umfasst, die keine eigentlichen genetischen Untersuchungen sind; der Vorentwurf für die Revision des GUMG [VE GUMG] behebt diese systematische Ungenauigkeit und setzt neu die Überschrift „2. Genetische und pränatale Untersuchungen im medizinischen Bereich“). Pränatale Analysen können ein erhöhtes Risiko für gewisse genetische Störungen ermitteln oder eine pränatale Diagnose definitiv bestätigen. Das GUMG spricht in diesem Zusammenhang umfassend von pränatalen Untersuchungen und versteht darunter pränatale genetische Untersuchungen und pränatale Risikoabklärungen (Art. 3 lit. e GUMG).

„Wie bereits in der damaligen Botschaft zum GUMG festgehalten, wird unter einer pränatalen Untersuchung im allgemeinen medizinischen Sprachgebrauch jede diagnostische Massnahme verstanden, die geeignet ist, während der Schwangerschaft Gesundheitsstörungen des werdenden Kindes festzustellen oder auszuschliessen. Die gesuchten Gesundheitsstörungen können das Erbgut betreffen, wie bei monogenen Erbkrankheiten, Chromosomenaberrationen oder Fehlbildungen mit multifaktorieller Ursache, oder eindeutig nicht genetischer Natur sein, wie durch Infektionen oder durch mütterliche Faktoren verursachte fötale Krankheiten oder Wachstumsstörungen. Der Vorentwurf verwendet den Begriff der pränatalen Untersuchungen [...] nach wie vor enger, da Untersuchungen nicht-genetischer Störungen vom Geltungsbereich schlechthin ausgeschlossen sind.“ (Erläuterungen, 46)

Bei pränatalen Untersuchungen im Sinne des Gesetzes ist „die Suche nach Störungen, die das Erbgut betreffen, entweder eigentlicher Zweck der Untersuchung oder zumindest möglich“ (Erläuterungen, 47). Wird anhand einer Fruchtwasseruntersuchung abgeklärt, ob eine Infektion einer schwangeren Frau auf den Fötus übertragen wurde, was teilweise erhebliche Fehlbildungen zur Folge haben kann, wird nicht nach genetischen Störungen gesucht, auch wenn die Anfälligkeit von Ungeborenen auf von aussen einwirkende Faktoren wie Infektionen oder Medikamente sich je nach genetischer Konstitution unterscheiden kann (Schaaf/Zschocke 2013, S. 123). Damit sind Infektionsabklärungen nicht vom GUMG erfasst.

Pränatale Risikoabklärungen im Sinne des GUMG sind zum einen Laboruntersuchungen, die Hinweise auf das Risiko einer genetischen Anomalie des Embryos oder des Fötus geben, und zum anderen die Untersuchungen des Embryos mit bildgebenden Verfahren (Art. 3 lit. g GUMG). Bei pränatalen genetischen Untersuchungen hingegen wird während der Schwangerschaft direkt das Erbgut des Embryos oder Fötus untersucht (Art. 3 lit. f GUMG). Dazu gehören die Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) und die Chorionzottenbiopsie (Untersuchung von Plazentagewebe). Aktuell ist nicht restlos geklärt, wie die Untersuchung der fetalen DNA im Blut der schwangeren Frau (NIPT) gesetzlich einzuordnen ist. Die Botschaft zum GUMG hält unter Verweis auf die damals auf diesem Gebiet gemachten Forschungen fest, die Untersuchung fetaler Zellen im Blut der schwangeren Frau, sollten diese zukünftig möglich sein, seien unter die pränatalen genetischen Untersuchungen im Sinne von Art. 3 lit. g GUMG zu subsumieren:

„Bekannt ist auch, dass sich im mütterlichen Blut auch Zellen des Embryos oder des Fötus in geringer Zahl finden lassen. Soweit diese Zellen aus dem mütterlichen Blut ausgesondert und untersucht werden können, handelt es sich um eine pränatale genetische Untersuchung und nicht mehr nur um eine Risikoabklärung.“ (Botschaft GUMG, 7393)

Aktuellen medizinischen Erkenntnissen zufolge sind Untersuchungen der fetalen DNA im Blut der Frau indes nicht diagnostisch und müssen durch eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie verifiziert werden, weshalb sie medizinisch als Risikoevaluation gelten (vgl. medizinische Ausführungen im Unterkapitel 2.2.3). Dies spräche allerdings für ihre Einordnung als pränatale Risikoabklärung

im Sinne von Art. 3 lit. g GUMG. Die Einordnung hat Folgen: Bei einer pränatalen Risikoabklärung sind die Anforderungen an die Information weniger umfassend als bei pränatalen genetischen Untersuchungen. Eine Klärung dieser Frage scheint folglich dringend.

Der Vorentwurf zur Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 18. Februar 2015 (VE GUMG) behält die Unterscheidung der pränatalen Untersuchungen in pränatale genetische Untersuchungen und pränatale Risikoabklärungen bei (Art. 3 lit. g VE GUMG). Dabei erfolgt keine explizite Klärung der Frage, wie die NIPT einzuordnen sind, wobei die Erläuterungen zum Vorentwurf davon ausgehen, dass diese pränatale genetische Untersuchungen (Art. 3 lit. h VE GUMG) und nicht bloss pränatale Risikoabklärungen (Art. 3 lit. i VE GUMG) darstellen:

„An der geltenden Umschreibung der pränatalen genetischen Untersuchungen ändert der Vorentwurf nichts. Es handelt sich dabei um genetische Untersuchungen im Sinne von Buchstabe a, die während der Schwangerschaft zur Abklärung von Eigenschaften des Erbguts des Embryos oder des Fötus durchgeführt werden. In erster Linie geht es um die Chorionzottenbiopsie und die Fruchtwasserpunktion (Amniozentese), wenn, wie das meistens der Fall ist, eine Analyse des Chromosomensatzes durchgeführt wird, aber auch wenn nach einer monogenen Erbkrankheit gesucht wird. Das Gleiche gilt sinngemäss für die wesentlich seltener angewendeten invasiven Methoden der Nabelschnurpunktion zur Gewinnung fötalen Bluts oder der Entnahme fötalen Gewebes. Buchstabe h subsumiert auch die NIPT, weil es dabei letztlich um eine genetische Untersuchung des Erbguts des Embryos bzw. Fötus geht, unabhängig davon, dass die embryonale bzw. fötale DNA zellfrei im mütterlichen Blut vorliegt [...].“ (Erläuterungen, 47)

Pränatale Risikoabklärungen sind hingegen

„Laboruntersuchungen anhand von biochemischen Faktoren im mütterlichen Blut, mit denen Hinweise auf das Risiko einer genetischen Anomalie des Embryos oder des Fötus gesucht wird“ sowie „alle Untersuchungen des Embryos oder des Fötus mit bildgebenden Verfahren (Ultraschalluntersuchungen)“ (Erläuterungen, 47).

Damit ziehen die Erläuterungen zum Vorentwurf die Trennlinie zwischen der pränatalen genetischen Untersuchung und der pränatalen Risikoabklärung grundsätzlich nicht danach, ob eine Untersuchung diagnostische Sicherheit bietet oder lediglich Hinweise liefert, die in einem weiteren Schritt einer Bestätigung bedürfen. Entscheidend scheint vielmehr zu sein, ob genetisches Material des Embryos oder Fötus untersucht wird oder nicht. Allerdings heisst es in den Erläuterungen gleich an die vorherigen Ausführungen anschliessend:

„Pränatale Risikoabklärungen sind keine genetischen Untersuchungen nach Buchstabe a, da sie keinen eindeutigen Aufschluss über Eigenschaften des Erbguts zulassen, sondern lediglich dazu dienen, einen Hinweis auf eine mögliche Störung zu erhalten.“ (Erläuterungen, 48)

An anderer Stelle heisst es:

„Pränatale Risikoabklärungen sind keine genetischen Untersuchungen im eigentlichen Sinne, da sie keine gesicherten Informationen zu Eigenschaften des Erbguts des Embryos bzw. des Fötus liefern. Sie geben lediglich Hinweise auf genetische Anomalien des werdenden Kindes, die durch eine eigentliche genetische Untersuchung bestätigt werden müssen.“ (Erläuterungen, 71)

Dies ist mit Blick auf die Einordnung der NIPT nicht konsistent. Nach dieser letzteren Erläuterung müssten die NIPT pränatale Risikoabklärungen sein, weil sie bei positivem Ergebnis nach allgemeiner Auffassung durch eine invasive genetische Untersuchung bestätigt werden müssen (vgl. medizinische Ausführungen im Unterkapitel 2.2.3). Mithin vermisst man im Vorentwurf eine eindeutige und widerspruchsfreie Stellungnahme zur Frage, ob sich die Unterscheidung zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen nach dem Untersuchungsgegenstand richtet (Erbgut oder nicht), oder nach der Frage, ob die Erkenntnisse diagnostische Sicherheit auszeichnen oder nur eine Risikoeinschätzung erlauben. Diese Frage sollte im weiteren Gesetzgebungsprozess geklärt werden, zum Beispiel durch die explizite Erwähnung der NIPT und deren Zuweisung zu den pränatalen genetischen Untersuchungen. Tatsächlich erfordern erstens die hohe Diagnosesicherheit der NIPT, zweitens das Risiko, dass bei ungenügender Aufklärung Schwangerschaften abgebrochen werden, ohne dass der Embryo oder Fötus eine Anomalie aufweist, und drittens



die Tatsache, dass durch diese Verfahren das Erbgut betreffende Hinweise über den Embryo oder Fötus gewonnen werden, die mit genetischen Untersuchungen einhergehenden erhöhten Beratungspflichten. Die Frage selbst verweist aber auch darauf, dass die Unterscheidung zwischen der pränatalen genetischen Untersuchung und pränatalen Risikoabklärungen Schwierigkeiten bereitet und womöglich gerade mit Blick auf die neueren Untersuchungsverfahren nicht problemadäquat ist.

In diesem Zusammenhang rechtfertigt sich eine kurze Auseinandersetzung mit der Rechtslage in Deutschland. Nach § 3 Nr. 1 des deutschen *Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)* vom 31. Juli 2009 ist eine genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften (Buchstabe a) oder vorgeburtliche Risikoabklärung (Buchstabe b). Somit stellen – anders als im geltenden GUMG und dem VE GUMG – auch nicht-invasive Tests zur Risikoabklärung, wie etwa die Messung der Nackentransparenz durch Ultraschall oder das Ersttrimester-Screening genetische Untersuchungen dar und unterstehen den erhöhten Beratungspflichten von § 15 respektive § 10 Abs. 2 und 3 GenDG (Umfang Beratungspflichten, Bedenkzeit, Schriftlichkeit der Zustimmung).

Die Diskussion in Deutschland zur Einordnung der NIPT drehte sich zunächst um die Frage, ob diese als pränatale Risikoabklärungen im Sinne von § 3 Nr. 3 GenDG zu verstehen sind oder gar nicht in den Anwendungsbereich des Gesetzes fallen, da das Blut der Mutter und nicht das Ungeborene untersucht wird (Lindner 2013, S. 288 ff.). Die deutsche Definition der pränatalen Risikoabklärung bezieht sich nur auf Untersuchungen des Fötus oder des Embryos, wohingegen im Schweizer Recht Art. 3 lit. g GUMG und Art. 3 lit. i VE GUMG mit „Laboruntersuchungen, die Hinweise auf das Risiko einer genetischen Anomalie des Embryos oder des Fötus geben“, wesentlich offener formuliert sind. Sollten die NIPT überhaupt dem GenDG unterstellt werden, wären sie nach Lindners Verständnis als vorgeburtliche Risikoabklärung und nicht als vorgeburtliche genetische Analyse zu klassifizieren, da sie nur ein „Wahrscheinlichkeitsurteil im Hinblick auf das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften“ darstellen. In ihrer 8. Mitteilung vom 12. März 2014 ordnet hingegen die deutsche Gendiagnostik-Kommission (GEKO) die nicht-invasive Pränataldiagnostik an fetaler DNA aus dem Blut der schwangeren Frau den vorgeburtlichen genetischen Untersuchun-

gen und nicht den vorgeburtlichen Risikoabklärungen zu, „da sie an genetischem Material erfolgt“ (Mitteilung GEKO 12. März 2014). Das deutsche Bundesministerium für Gesundheit hat sich dieser Einordnung der NIPT in der Beantwortung einer Bundestagsanfrage im Namen der Bundesregierung angeschlossen (Bundestagsanfrage NIPT 7. April 2015, 9).

Fragt man nach der Begründung für die erhöhte Beratungspflicht von Ärztinnen und Ärzten bei pränatalen genetischen Untersuchungen nach Art. 14 und 15 GUMG (Art. 18 und 19 VE GUMG), so geht es im „Hinblick auf die weitreichenden Implikationen und die gesundheitlichen Belastungen“, die mit solchen Untersuchungen einhergehen können (Botschaft GUMG, 7414), um den Schutz des Selbstbestimmungsrechts der betroffenen Person. Jedenfalls sollen überstürzte Entscheidungen verhindert werden. Wenn eine Frau einer Fruchtwasseruntersuchung zwecks Untersuchung der chromosomalen Eigenschaften des Ungeborenen zustimmt, muss sie wissen, dass das Ergebnis allenfalls eine nicht therapierbare, schwere Behinderung aufzeigen kann und sie eine Entscheidung betreffend die Weiterführung oder den Abbruch der Schwangerschaft wird treffen müssen. Art. 14 Abs. 3 GUMG und Art. 18 Abs. 3 VE GUMG nennen bestimmte Inhalte der Beratung wie etwa Häufigkeit und Art der zu diagnostizierenden Störung, medizinische, psychische und soziale Auswirkungen im Zusammenhang mit der Durchführung der Untersuchung oder mit dem Verzicht darauf oder die Bedeutung einer bestimmten Störung sowie die sich anbietenden prophylaktischen oder therapeutischen Massnahmen. Der schwangeren Frau ist nach Art. 14 Abs. 4 GUMG und Art. 18 Abs. 4 VE GUMG zwischen der Beratung und der Durchführung der Untersuchung eine angemessene Bedenkzeit zu gewähren. Für die Zustimmung zu einer pränatalen genetischen Untersuchung ist zudem die Schriftform gesetzlich vorgeschrieben (Art. 18 Abs. 3 GUMG und Art. 21 VE GUMG). Bei Risikoabklärungen gibt das Gesetz hingegen nur wenige Informationsinhalte vor und kennt weder Bedenkzeit noch Formvorschrift (Art. 16 GUMG und Art. 20 VE GUMG).

Die Entscheidungsnot, welche mit bestimmten Ergebnissen genetischer Untersuchungen einhergeht, kann jedoch auch infolge sogenannter Risikoabklärungen auftreten. Differenzierte Ultraschalluntersuchungen können sehr zuverlässige Erkenntnisse bezüglich Fehlbildungen beispielsweise am Herzen liefern oder Neuralrohrdefekte aufdecken, die Entscheidungen für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft nach sich ziehen. Bei gewissen Ausprägungen des

mittels Ultraschall (und somit durch Risikoabklärung) detektierten offenen Rückens (Spina bifida) kann allenfalls gar eine Operation im Mutterleib angezeigt sein (Meuli et al. 2014, S. 977), weshalb gegebenenfalls über einen schweren Eingriff für Mutter und Fötus nachgedacht werden muss. Aus dieser Perspektive vermögen unterschiedliche Informationspflichten von Ärztinnen und Ärzten gegenüber schwangeren Frauen je nachdem, ob es sich um eine Kategorie der pränatalen genetischen Untersuchung oder eine der pränatalen Risikoabklärung zugehörige Massnahme handelt, nicht zu überzeugen.

Allerdings scheint angesichts der umfangreichen Vorgaben von Art. 14 Abs. 3 und 4 GUMG beziehungsweise Art. 18 Abs. 3 und 4 VE auch die gleiche Beratung bei allen pränatalen Untersuchungen nicht opportun. Ein Vergleich mit dem deutschen Recht zeigt aber, dass eine straffere Regelung der genetischen Beratung möglich ist: Die Vorgaben zur Beratung nach § 15 Abs. 2 und § 10 Abs. 1 und 2 GenDG sind im Vergleich zur Regelung im Schweizer Recht, die einzelne Inhalte konkret festhält, weniger bestimmt und konziser gefasst: Die Beratung umfasst laut § 10 Abs. 3 GenDG insbesondere „die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis“. Dies schliesst mögliche, aus der Untersuchung zu ziehende Folgerungen mit ein (Fenger 2014, § 10 Rn. 3). Eine ähnlich verdichtete Regelung würde sich durchaus für alle Formen der pränatalen Untersuchungen des GUMG eignen. Die schwangere Frau könnte in dringenden Fällen oder wenn ihre Entscheidung feststeht auf die dann für alle pränatalen Untersuchungen geltende Einhaltung einer angemessenen Bedenkzeit (vgl. Art. 14 Abs. 4 GUMG und Art. 18 Abs. 4 VE GUMG) verzichten. Da im medizinrechtlichen Diskurs regelmässig darauf hingewiesen wird, dass unklar sei, ob die unterschriftliche Bestätigung einer medizinischen Entscheidung durch Patientinnen und Patienten deren effektives Verständnis der Materie widerspiegle, könnte von einer Ausdehnung des Schriftlichkeitserfordernisses (Art. 18 Abs. 3 GUMG und Art. 22 VE GUMG) auf alle pränatalen Untersuchungen abgesehen werden.

Es stellt sich also die Frage, ob die kategorielle Unterscheidung zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen gerecht-

fertigt ist und wie sich die NIPT dazu verhalten. Mit Blick auf die dargelegte Problematik, dass nämlich die pränatalen Untersuchungen unabhängig von ihrer Einordnung mitunter Informationen liefern, die eine Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft nach sich ziehen, kann nicht wirklich ausschlaggebend sein, ob diese Erkenntnisse mittels einer gezielten Untersuchung des Erbmaterials des Embryos oder Fötus oder einer anderen Methode, zum Beispiel dem Ultraschall gewonnen werden. Was die Zuverlässigkeit der Ergebnisse anbelangt, so ist diese zwar grundsätzlich von der Untersuchungsmethode abhängig – wobei auch eine Ultraschalluntersuchung bei bestimmten monogenen Erbkrankheiten diagnostisch sein kann –, die Kategorien diagnostische Sicherheit und Risikoeinschätzung vermögen die Spannbreite der möglichen Entscheidungskonflikte, die daraus resultieren, indes nicht angemessen abzubilden. Vielmehr sollten alle – invasive und nicht-invasive – pränatalen Untersuchungen, die geeignet sind, Entscheidungen von einer gewissen Tragweite nach sich zu ziehen, auch gleich behandelt werden. Jedenfalls scheint es nicht sachgerecht, unterschiedliche Untersuchungen der Pränataldiagnostik, die zu ähnlich komplexen Entscheidungsprozessen führen können, unterschiedlichen Voraussetzungen zu unterwerfen.

Eine andere Möglichkeit, das Selbstbestimmungsrecht der schwangeren Frau – unter Beibehaltung der Unterscheidung zwischen pränatalen Risikoabklärungen und pränatalen genetischen Untersuchungen – *de lege ferenda* besser zu schützen, bestünde darin, auch nach der Aufklärung bei pränatalen Risikoabklärungen eine Bedenkzeit einzuräumen. Die schwangere Frau könnte in dringenden Fällen, wenn ihre Entscheidung feststeht oder wenn ihr im Rahmen einer Stufenaufklärung eine umfangreiche Voraufklärung mit Reflexionsmöglichkeit zuteil wurde, in den Verzicht der Einhaltung einer angemessenen Bedenkzeit einwilligen.

### **5.2.2 Status des Embryos oder Fötus und der Abbruch der Schwangerschaft**

Die Pränataldiagnostik weist folgende Besonderheiten auf: Sie ist eine Untersuchung an der schwangeren Frau, die nicht primär ihre, sondern die Gesundheit des Embryos oder Fötus betrifft. Dieser Embryo oder Fötus genießt keinen Lebensschutz. Die Untersuchungen dienen zudem selten als Grundlage für die

Evaluation einer Therapie zur Heilung oder Linderung der Krankheit, sondern sie ziehen regelmässig Überlegungen über die Weiterführung oder den Abbruch der Schwangerschaft nach sich.

### **5.2.2.1 Der Beginn der Persönlichkeit aus rechtlicher Sicht**

Nach Art. 31 Abs. 1 ZGB beginnt die zivilrechtliche Persönlichkeit mit dem Leben nach vollendeter Geburt (ausführlich Bächler/Michel 2014, S. 18 ff.). Die Geburt ist vollendet, wenn das Kind vollständig aus dem Mutterleib ausgetreten ist und Lebenszeichen, etwa Atemzüge oder Herzschläge, wahrnehmbar sind. Erst mit der Geburt wird der Mensch Träger sämtlicher Persönlichkeitsrechte, insbesondere auch des Rechts auf Leben. Damit ist auch gesagt, dass im Zusammenhang mit pränatalen genetischen Untersuchungen die betroffene Person nicht der Embryo oder der Fötus ist, dessen Erbgut untersucht wird, sondern die schwangere Frau (Art. 3 lit. n GUMG; Art. 3 lit n VE GUMG). Sie handelt auch nicht als Vertreterin des Embryos oder Fötus, der noch keine Rechtspersönlichkeit hat, sondern sie gibt die Zustimmung in den Eingriff in *ihre* körperliche Integrität. Damit ist allerdings die Frage noch nicht beantwortet, ob Entitäten, bei welchen das individuelle Lebensrecht noch nicht greift, das heisst Embryonen und Föten, dennoch Schutz geniessen sollen und wie dieser ausgestaltet und begründet werden kann (Rütsche 2009).

### **5.2.2.2 Der Abbruch der Schwangerschaft**

Darüber, dass Embryonen und Föten schützenswert sind, scheint weitgehend Einigkeit zu herrschen, wobei im Einzelnen und mit Bezug auf die Frage, wie sich die Schutzwürdigkeit auswirkt und auswirken soll, die Meinungsvielfalt gross ist. In der Lehre wird vertreten, dass auch Ungeborenen Menschenwürde zukommt, oder dass die Menschenwürde zumindest verlangt, dass ungeborenes Leben würdig behandelt wird. Rütsche zum Beispiel hält fest, dass die Menschenwürde im Kontext vorgeburtlichen Lebens zwar keine grundrechtliche Dimension aufweist, sehr wohl aber ein objektives Verfassungsprinzip darstelle (Rütsche 2009, S. 315). Embryonen und Föten komme ein objektiver Eigenwert zu, der auf moralische Gefühle in der Gesellschaft zurückzuführen sei, und zwar aufgrund ihrer

Potenzialität und damit Nähe zu geborenen Menschen (Rütsche 2009, S. 471 f.), weshalb ihr Schicksal der Rechtsgemeinschaft nicht gleichgültig sein könne. Daraus wird ein Verbot abgeleitet, pränatales Leben leichtfertig zu opfern, dieses wie ein „beliebig austauschbares Objekt“ zu behandeln oder ihm jede Entwicklungschance zu verwehren (Rütsche 2009, S. 472 f.). Die Wahrnehmung der grundrechtlich geschützten Position der reproduktiven Selbstbestimmung rechtfertigt freilich einen Eingriff in den objektiven Eigenwert des Embryos oder Fötus. Dem Recht auf reproduktive Selbstbestimmung steht eben kein gleichwertiges Lebensrecht des Embryos oder Fötus gegenüber, die gegeneinander abzuwägen wären. Das Lebensrecht und das Recht auf körperliche Integrität setzen erst mit der Geburt ein.

In dieser Betrachtung wächst die Schutzwürdigkeit des Embryos oder Fötus graduell. Dies zeigt auch die Regelung des Schwangerschaftsabbruchs. Art. 118 ff. StGB regeln die Strafbarkeit des Schwangerschaftsabbruchs, die Voraussetzungen des straflosen Abbruchs sowie die strafrechtlichen Folgen von damit zusammenhängenden ärztlichen Pflichtverletzungen (ausführlich Büchler/Michel 2014, S. 28 ff.). Sie schützen sowohl das ungeborene Leben in der Schwangerschaft wie auch die Gesundheit und das Selbstbestimmungsrecht der schwangeren Frau.

Art. 118 StGB stellt den Schwangerschaftsabbruch grundsätzlich unter Strafe. Strafbar ist der Abbruch dann, wenn die in Art. 119 StGB genannten Voraussetzungen nicht gegeben sind, sowie dann, wenn die Einwilligung der schwangeren Frau nicht vorliegt.

Nach Art. 119 StGB ist der Abbruch der Schwangerschaft straflos, wenn er innerhalb einer bestimmten Frist erfolgt oder wenn eine bestimmte Indikation vorliegt. Art. 119 Abs. 2 StGB enthält die sogenannte Fristenregelung. Danach bleibt der Abbruch einer Schwangerschaft straflos, wenn er innerhalb von zwölf Wochen seit Beginn der letzten Menstruation durchgeführt wird. Die Frist, innerhalb derer der Abbruch der Schwangerschaft zulässig ist, ist im internationalen Vergleich knapp bemessen und gesteht der schwangeren Frau nur eine relativ kurze Überlegungszeit zu. Nach dem Wortlaut des Gesetzes muss die schwangere Frau eine Notlage geltend machen. Es muss sich aber nicht um eine objektive, gutachterlich festgestellte Notlage handeln. Es genügt, wenn die schwangere Frau dem Arzt oder der Ärztin gegenüber zu erkennen gibt, sie befinde sich in

einer Notlage, ohne diese näher begründen zu müssen. Das Gesuch um den Schwangerschaftsabbruch hat schriftlich zu erfolgen. Fehlt objektiv betrachtet die Notlage, so führt dies nicht zur Strafbarkeit des Abbruchs. Jeder Arzt und jede Ärztin, der oder die zur Berufsausübung zugelassen ist, kann den Abbruch vornehmen. Erforderlich ist ein persönliches Beratungsgespräch. Art. 120 Abs. 1 lit. b. StGB konkretisiert diese Anforderung: Danach muss ein eingehendes und beratendes Gespräch geführt werden, das auch Informationen über die gesundheitlichen Risiken des Eingriffs beinhaltet. Der schwangeren Frau ist zudem ein Leitfaden auszuhändigen, welcher ein Verzeichnis der kostenlosen Beratungsstellen, ein Verzeichnis von Vereinen und Stellen, welche psychologische und materielle Hilfe anbieten, sowie Informationen über die Möglichkeit, das ungeborene Kind zur Adoption freizugeben, enthält. Den Erhalt des Leitfadens hat die Frau mit ihrer Unterschrift zu bestätigen. Das Gesetz sieht keine Bedenkzeit zwischen dem Beratungsgespräch und dem Abbruch vor, weshalb der Abbruch gleich im Anschluss an das Gespräch durchgeführt werden kann.

Nach Ablauf der zwölfwöchigen Frist ist ein Schwangerschaftsabbruch nur noch bei Vorliegen einer Indikation nach Art. 119 Abs. 1 StGB möglich. Nach dieser Bestimmung bleibt er straflos, wenn eine medizinische Notwendigkeit besteht, weil der schwangeren Frau die Gefahr einer schwerwiegenden körperlichen Schädigung (medizinische Indikation) oder einer schweren seelischen Notlage (sozial-medizinische Indikation) droht, die mit dem Abbruch abgewendet werden kann. Eine solche Indikation kann zum Beispiel vorliegen, wenn der Fötus bestimmte Anomalien aufweist. Je fortgeschrittener die Schwangerschaft ist, desto grösser muss die drohende Gefahr sein. Der Abbruch aufgrund einer Indikation bleibt möglich bis zum Beginn der Geburtswehen. Die Beurteilung der Frage, ob eine Indikation für einen Spätabbruch gegeben ist, liegt weitgehend im Ermessen des behandelnden Arztes bzw. der behandelnden Ärztin, wobei er bzw. sie dem Stadium der Schwangerschaft Rechnung tragen muss. Schwangerschaftsabbrüche nach der 24. Schwangerschaftswoche werden nur in seltenen Ausnahmefällen und nur von wenigen Spitälern vorgenommen, nämlich wenn das Leben der schwangeren Frau bedroht ist oder der Fötus eine letale Anomalie aufweist.

Die Regelung des Schwangerschaftsabbruchs ist im Kontext der pränatalen Diagnostik und namentlich der NIPT deshalb von besonderer Bedeutung, weil sie den zeitlichen Rahmen vorgibt, in welchem der Abbruch der Schwangerschaft ohne Indikation möglich ist. Es besteht also ein erhebliches Interesse daran,

verlässliche Resultate über die Gesundheit des Embryos innerhalb der ersten zwölf Schwangerschaftswochen zu erzielen. Dies ist zwar mithilfe der neuen Methoden durchaus möglich (vgl. Unterkapitel 2.2), es ist allerdings ein zeitlich enger Rahmen, der die sorgfältige Beratung und Aufklärung und die Einhaltung von Bedenkzeiten kompromittieren kann. Es besteht insbesondere die Gefahr, dass wegen dieses zeitlich engen Rahmens auf die wichtige Überprüfung mittels invasiver Verfahren eines durch ein NIPT erzielten positiven Befunds verzichtet wird. Jedenfalls verlangen die Entwicklungen im Bereich der NIPT, dass verstärkt darüber nachgedacht wird, in welchem Verhältnis die Regelung der Pränataldiagnostik zu derjenigen des Schwangerschaftsabbruchs steht.

Die Fristenregelung anerkennt die reproduktive Selbstbestimmung als entscheidend an für die Frage, ob in den ersten zwölf Schwangerschaftswochen die Schwangerschaft abgebrochen oder weitergeführt wird. Die schwangere Frau muss die Gründe für einen Abbruch nur sich selbst gegenüber rechtfertigen. Die NIPT ermöglichen der Frau zu einem frühen Zeitpunkt ihrer Schwangerschaft den Zugang zu einer Fülle von Informationen betreffend das werdende Kind, die in die Entscheidung miteinfließen könnten. Einzelne US-amerikanische Staaten haben darauf mit einem Verbot des Schwangerschaftsabbruchs aus bestimmten Gründen reagiert (ausführlich und kritisch Staples 2012, S. 26 ff.). Das ist weder aus dogmatischen noch aus praktischen Gründen ein valabler Weg. Jedenfalls ist das Recht, eine Schwangerschaft wegen der Befunde der pränataldiagnostischen Untersuchungen abubrechen, ein Aspekt des existierenden Schwangerschaftsabbruchsrechts. Die Fristenregelung des Art. 119 Abs. 2 StGB unterscheidet nicht zwischen dem Abbruch einer ungewollten Schwangerschaft und dem selektiven Abbruch (anders die ethische Bewertung im Unterkapitel 6.1.4). Hingegen muss darüber nachgedacht werden, welche Zwecke mit der Pränataldiagnostik verfolgt werden und inwieweit reproduktive Selbstbestimmung auch den Zugang zu Informationen über den Embryo oder Fötus umfasst (zur Komplexität des Konzepts der reproduktiven Autonomie und Selbstbestimmung, das seinen Ursprung in den Debatten um Schwangerschaftsverhütung und Schwangerschaftsabbruch hat, siehe Nelson 2013).



### 5.2.3 Übersicht über die Regelungen des GUMG

Verschiedene Bestimmungen des GUMG befassen sich mit pränatalen Untersuchungen. Diese sind grundsätzlich zulässig und werden breit praktiziert; gewisse Anwendungsbereiche sind allerdings von Gesetzes wegen ausgeschlossen: Pränatale Untersuchungen dürfen nicht durchgeführt werden, um beim Embryo oder Fötus Eigenschaften zu ermitteln, die seine Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen (Art. 11 lit. a GUMG). Ebenfalls ist es verboten, gezielt das Geschlecht des Embryos oder Fötus zu einem anderen Zweck als der Diagnose einer Krankheit festzustellen (Art. 11 lit. b GUMG). Pränatale genetische Untersuchungen dürfen nicht routinemässig angeboten werden, was freilich die Frage aufwirft, ob NIPT als Ersttest überhaupt angeboten werden dürften. Die genetische Beratung hinsichtlich pränataler genetischer Untersuchungen muss besonderen Anforderungen genügen (Art. 14, Art. 15 Abs. 1, Art. 18 Abs. 3 GUMG). Die pränatale Risikoabklärungen betreffenden Informationsinhalte sind ebenfalls gesetzlich normiert (Art. 16 GUMG). Die Kantone sorgen dafür, dass unabhängige Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchungen bestehen, die über das erforderliche fachkundige Personal verfügen (Art. 17 GUMG).

Mit Freiheitsstrafe bis zu drei Jahren oder Geldstrafe wird bestraft, wer vorsätzlich ohne die nach diesem Gesetz erforderliche Zustimmung der betroffenen Person genetische Untersuchungen veranlasst oder durchführt (Art. 36 GUMG). Die vorsätzliche Durchführung einer Untersuchung ohne Bewilligung nach Art. 8 GUMG sowie der vorsätzliche Verstoss gegen Art. 9 GUMG (Abgabe von genetischen In-vitro-Diagnostika) werden mit Busse bestraft (Art. 37 und 38 GUMG).

Die Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) regelt nach Art. 1 (auf der Grundlage von Art. 8 Abs. 2 und 3 lit. b, 12 Abs. 4 und 35 Abs. 1 GUMG) die Voraussetzungen und das Verfahren zur Erteilung der Bewilligung für die Durchführung zyto- und molekulargenetischer Untersuchungen beim Menschen (a.); die Voraussetzungen und das Verfahren zur Erteilung der Bewilligung für die Durchführung von Reihenuntersuchungen (b.) und die Zusammensetzung und die Organisation der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (Expertenkommission) (c.). Art. 3 GUMV schreibt vor, dass genetische Untersuchungen nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden müssen. Die Durchführung einer zyto- oder molekulargenetischen Untersuchung darf einem ausländischen Laborato-

rium nur übertragen werden, wenn die Durchführung nach dem Stand von Wissenschaft und Technik gewährleistet ist. Leitet ein Laboratorium einen Auftrag an ein ausländisches Institut weiter, so muss es dies der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt melden (Art. 21 Abs. 1 und 2 GUMV). Untersuchungen wie beispielsweise die NIPT finden heute regelmässig in ausländischen Laboratorien statt. Beim Panorama-Test® erfolgt die Analyse beispielsweise in den USA, beim PraenaTest® in Deutschland. Hochdurchsatzsequenzierungen müssen gemäss der Analysenliste des Bundesamtes für Gesundheit – basierend auf Art. 52 Abs. 1 lit. a Ziff. 1 des Bundesgesetzes über die Krankenversicherung vom 18. März 1994 (KVG) –, Anhang 3 der Verordnung des EDI über Leistungen in der obligatorischen Krankenversicherung vom 29. September 1995 (KLV) Ziff. 2.2.2, Molekulargenetische Analysen, Position 2800, seit dem 1. Januar 2015 nach den *Bonnes Pratiques – Pour les applications cliniques du Séquençage à haut débit (SHD)* der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) vom Dezember 2014 durchgeführt werden (Qualitätsstandards finden sich ab S. 8 ff. der *Bonnes Pratiques* der SGMG).

Der Vorentwurf regelt die Anforderungen an den Stand von Wissenschaft und Technik neu in Art. 13 VE GUMG. Genetische Untersuchungen dürfen nur einem ausländischen Laboratorium übertragen werden, wenn dieses die Durchführung nach dem Stand von Wissenschaft und Technik gewährleistet, über ein geeignetes Qualitätsmanagementsystem verfügt und in seinem Land berechtigt ist, solche Untersuchungen durchzuführen (Art. 27 VE GUMG). Als Richtlinien für ein geeignetes Qualitätsmanagementsystem werden Normen wie ISO/IEC 17025 oder ISO 15189 genannt (Erläuterungen, 77), welche in den *Bonnes Pratiques* der SGMG ebenfalls Erwähnung finden.

### 5.3 Besondere Fragestellungen

Im Folgenden wird auf besondere Fragestellungen eingegangen, die sich im Kontext der pränatalen Diagnostik allgemein stellen, durch die Entwicklungen im Bereich der NIPT allerdings nochmals eine Verschärfung erfahren haben. Die NIPT bergen nämlich kaum Risiken für die schwangere Frau und den Embryo beziehungsweise Fötus, weshalb diese wohl breiter angewendet werden, und sie können zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft durchgeführt werden.

Weil das Erbgut eines Ungeborenen untersucht wird, ist die Frage, ob eine Indikation für die Untersuchung notwendig ist, und welche Merkmale überhaupt untersucht werden dürfen, von besonderer Bedeutung. Weil es häufig keine Heilung oder Linderung für die untersuchten Krankheiten gibt, dient die Untersuchung mitunter der Entscheidungsfindung, ob die Schwangerschaft weitergeführt werden soll, was besondere Anforderungen an die Gestaltung des Aufklärungs- und Entscheidungsfindungsprozesses stellt. Schliesslich führt die Tatsache, dass durch die diagnostischen Verfahren eine Fülle von Informationen gewonnen werden, die sich zudem nicht notwendigerweise auf den Embryo oder Fötus beschränken, zu einer Reihe von Fragen zum Umgang mit Informationen. Eine gendiagnostische Massnahme und Information kann lebensprägende Bedeutung haben, weshalb besondere Sorgfalt angezeigt ist.

### **5.3.1 Das Recht auf Wissen und seine Grenzen**

Der Gesetzgeber musste im Zusammenhang mit dem GUMG entscheiden, ob es ein Recht auf Wissen gibt und welche Grenzen diesem zu setzen sind. Das allgemein anerkannte und im GUMG verankerte (Art. 10) Recht auf Wissen weist im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen die Besonderheit auf, dass sich das Wissen nicht auf eigene medizinisch relevante genetische Daten bezieht, sondern auf diejenigen des Ungeborenen, was in Bezug auf dessen Grenzen relevant ist. Gleichzeitig hat die schwangere Frau ein Recht auf reproduktive Selbstbestimmung. Es stellt sich sowohl die Frage nach der Notwendigkeit einer Indikation für die Inanspruchnahme der genetischen Pränataldiagnostik wie nach dem Anwendungsbereich der Untersuchungen. Soll unabhängig von einer spezifischen Veranlagung oder einer besonderen Risikosituation der Eltern nach spontan auftretenden Anomalien gesucht werden können? Soll der Anwendungsbereich über die Feststellung schwerer Anomalien des Embryos oder Fötus hinausgehen?

#### **5.3.1.1 Veranlassung der Untersuchung**

Ausgeschlossen ist bislang das *Direct-to-Consumer Genetic-Testing* (DTC GT), bei welchem Personen DNA-Material zum Zweck der genetischen Analyse von

medizinisch relevanten Eigenschaften an private Unternehmen senden. Dies ergibt sich aus dem Arztvorbehalt von Art. 13 GUMG. Unklar präsentiert sich die Rechtslage bei sogenannten Lifestyle-Untersuchungen, bei welchen medizinisch nicht relevante Eigenschaften untersucht werden (siehe Schott 2011). Generell sollen auch weiterhin genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden können (Art. 17 VE GUMG). *In-vitro*-Diagnostika (Art. 9 GUMG) respektive verwendungsfertige Tests (Art. 11 VE GUMG), welche ähnlich wie gebräuchliche nicht genetische Schwangerschaftstests durch die betroffene Person zu Hause durchgeführt werden können und gleich ein Ergebnis anzeigen, sind derzeit auf dem Markt noch nicht erhältlich. Im Hinblick auf eine mögliche Markteinführung soll schon jetzt festgehalten werden, dass nur Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs (Art. 34 VE GUMG) direkt vom Hersteller an Personen abgegeben werden dürfen (Erläuterungen, 59). Dies ist mit Blick auf die Bedeutung der Aufklärung und Beratung im Rahmen der Pränataldiagnostik richtig. Nur die Veranlassung und Begleitung der Untersuchungen durch einen Arzt oder eine Ärztin gewährleistet, dass die Qualitätsstandards und die besonderen Anforderungen an den *Informed Consent* in der Pränataldiagnostik eingehalten werden. Die Abgabe solcher Tests durch zur Veranlassung der Untersuchung berechnete Fachpersonen will Art. 11 VE GUMG indes nicht ausschliessen (Erläuterungen, 59).

### 5.3.1.2 Gesundheitsbezug

Die Zulässigkeit von pränatalen Untersuchungen in der Schwangerschaft ergibt sich aus Art. 11 GUMG. Im Verhältnis zu Art. 10 GUMG ist Art. 11 GUMG, der pränatale genetische Untersuchungen und Risikoabklärungen umfasst, *lex specialis*. Nach der erwähnten Bestimmung ist es verboten, pränatale Untersuchungen durchzuführen, die darauf abzielen, a. Eigenschaften des Embryos oder des Fötus zu ermitteln, welche dessen Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen; oder b. das Geschlecht des Embryos oder des Fötus zu einem anderen Zweck als der Diagnose einer Krankheit festzustellen.

Die Begriffe Gesundheit und Krankheit sind im Kontext der genetischen Untersuchungen mit prädiktivem Charakter von zentraler Bedeutung (Rieder 2006, S. 22 ff.). Es besteht Einigkeit darüber, dass der Krankheitsbegriff sowohl eine

objektive als auch eine subjektive Komponente aufweist. Subjektiven Elementen kommt in der prädiktiven Genetik eine besondere Bedeutung zu, erstens weil es anders als in der herkömmlichen Medizin um Vorhersage und Wahrscheinlichkeit geht, deren Bewertung dem Einzelnen obliegt und durchaus sehr unterschiedlich ausfallen kann, zweitens weil ein rein objektives Verständnis zu der rechtlichen Setzung einer absoluten „genetischen Norm“ mit ungeahnten Auswirkungen für den Einzelnen und die Gesellschaft führen würde (vgl. sozialetische Überlegungen in Unterkapitel 6.2).

Allerdings verlangt Art. 11 GUMG ein enges Verständnis von Gesundheit, das psychische und soziale Aspekte ausschliesst. Darauf verweist das Wort „direkt“ in Art. 11 GUMG. Abgeklärt werden können also Krankheiten, die zu gesundheitlichen Beeinträchtigungen beim Kind führen, ungeachtet dessen, ob die Krankheit bereits besteht, unmittelbar nach der Geburt oder erst im Erwachsenenalter auftritt. Es reicht demnach nicht aus, dass das Ungeborene möglicherweise Träger oder Trägerin einer genetischen Anomalie ist, die Krankheit müsste sich auch manifestieren. Das GUMG setzt für die Untersuchung mithin einen gesundheitsbezogenen Zweck mit Bezug auf den Embryo oder Fötus voraus und schränkt damit den Anwendungsbereich der pränatalen Untersuchungen ein.

Der Zugang zu Daten betreffend genetisch bedingte Gesundheitsstörungen, welche präventiv oder therapeutisch beeinflussbar sind, lässt sich mit dem Wohl des Ungeborenen begründen. Es ist allerdings unbestritten, dass ein gesundheitsbezogener Zweck auch bei fehlender Behandelbarkeit der genetischen Krankheitsveranlagung gegeben sein kann, ansonsten die Verfahren zur Feststellung von Trisomien gänzlich verboten wären. Damit bleibt der Begriff der Gesundheit im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen ambivalent, denn das Wissen dient möglicherweise nicht der Lebensplanung des Betroffenen, das heisst nicht der Ergreifung therapeutischer Massnahmen zugunsten des werdenden Kindes, sondern bildet die Grundlage für die Entscheidung der Frau, die Schwangerschaft abzubrechen.

Art. 11 GUMG ist negativ formuliert, indem aufgeführt wird, was nicht ermittelt werden darf. Zu überlegen wäre, ob mit Blick auf die Verfügbarkeit von NIPT und der wohl künftig ansteigenden Zahl von ermittelbaren Veranlagungen und Eigenschaften (vgl. Unterkapitel 2.2.3) und angesichts der weitreichenden Implikationen solcher pränataler Untersuchungen eine positive Formulierung von dem,

was ermittelt werden darf, zu bevorzugen oder im Gegenteil auf eine Beschränkung des Anwendungsbereichs zu verzichten wäre.

Art. 15 VE GUMG, welcher das Pendant zu Art. 11 GUMG darstellt, behält die bisherige Normenstruktur bei: Eine Konkretisierung des Gesundheitsbezugs durch eine Aufzählung von Veranlagungen und Eigenschaften, die ermittelt werden dürfen, fehlt nach wie vor. Dennoch enthält der Vorentwurf in dieser Hinsicht eine Neuerung: Er sieht eine Verschärfung der geltenden Regelung vor. Neu sollen nur noch Eigenschaften untersucht werden dürfen, welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt *und wesentlich* beeinträchtigen (Art. 15 Abs. 1 lit. a VE GUMG). Diese Verschärfung wird explizit mit der Entwicklung im Bereich der NIPT begründet:

„Heute dürfen bei Embryonen und Föten nur Eigenschaften untersucht werden, die dessen Gesundheit ‚direkt‘ beeinträchtigen. Der Begriff ‚direkt‘ soll dabei ausschliessen, dass im Hinblick auf den weiten Gesundheitsbegriff der Weltgesundheitsorganisation (WHO) auch aus psychischen oder sozialen Gründen Eigenschaften des Embryos oder Fötus ermittelt werden [...]. Damit dürfen in pränatalen Untersuchungen alle Krankheiten und Behinderungen, welche das werdende Kind nach der Geburt oder auch später in seinem Leben in seinen physischen und psychischen Fähigkeiten einschränken könnten, abgeklärt werden. Auch die Abklärung leichter Behinderungen, wie z. B. die Rot-Grün-Blindheit, wäre gemäss Artikel 11 GUMG zulässig – sie beeinträchtigt die Gesundheit des Embryos direkt. In der klinischen Praxis wird dies jedoch schon nur deshalb nicht gemacht, weil diese Krankheit das Risiko einer Fehlgeburt nicht aufwiegt. Dies könnte sich mit den NIPT ändern und es ist vorstellbar, dass werdende Eltern daran interessiert sind, auch solche leichteren Behinderungen abzuklären. Liegen die Ergebnisse noch vor der 12. Schwangerschaftswoche vor (also im Rahmen der Fristenregelung), liegt der Entscheid über mögliche Folgemassnahmen, namentlich einen Schwangerschaftsabbruch, alleine bei der schwangeren Frau. In Anbetracht dieser Entwicklungen und weil der Bundesrat die Vornahme von Schwangerschaftsabbrüchen einzig aufgrund leichter Behinderungen vermeiden möchte, erscheint es angezeigt, die Bedingungen, unter welchen genetische Untersuchungen an Ungeborenen durchgeführt werden dürfen, anzupassen.“ (Erläuterungen, 12)

Der Begriff „wesentlich“ soll also sicherstellen, dass die Schwere eines Leidens als Kriterium berücksichtigt wird. Eine einfache Gesundheitsbeeinträchtigung beim Kind soll nicht mehr ausreichen:

„Damit dürfen Eigenschaften, welche die Gesundheit von Embryonen oder Föten beeinflussen, nur noch dann untersucht werden, wenn sie die Lebensqualität dauerhaft und in einem erheblichen Ausmass beeinträchtigen.“ (Erläuterungen, 63)

Eine darüber hinausgehende Konkretisierung fehlt, hingegen wird festgehalten, es sei zur weiteren Erläuterung dieser Begriffe sinnvoll, dass sich die Nationale Ethikkommission im Rahmen einer Stellungnahme oder Empfehlung dazu äussere (Erläuterungen, 63).

Die Delegation der Klärung der Frage an die Nationale Ethikkommission, was eine direkte und wesentliche im Unterschied zur nur direkten Gesundheitsbeeinträchtigung des Embryos oder Fötus sein könnte, ist kaum überzeugend. Die Frage des Anwendungsbereichs pränataler Untersuchungen beziehungsweise möglicher Einschränkungen des Rechts auf Wissen im Bereich der Pränataldiagnostik ist zentral und bedarf entweder einer weiteren Konkretisierung im Gesetz oder zumindest einer Auseinandersetzung im demokratischen Gesetzgebungsprozess, die in den Materialien ihren Niederschlag findet. Eine darüber hinausgehende Konkretisierung ist dann eine Frage der *Good Medical Practice*, die insbesondere von den Ärztinnen und Ärzten zu verantworten ist.

Insbesondere ein Argument spricht gegen die vorgeschlagene neue, verschärfte Umschreibung des Anwendungsbereichs pränataler Untersuchungen. Es stellt sich die grundlegende Frage, *für wen* die Gesundheitsbeeinträchtigung wesentlich sein muss. Die Formulierung im Gesetz und den Erläuterungen suggeriert, dass sie dies für das Ungeborene sein muss. Damit würde man allerdings Aussagen darüber machen müssen, mit welchen Anomalien jemand ein glückliches Leben führen kann und mit welchen nicht, und darüber, dass ein Embryo oder Fötus mit bestimmten Eigenschaften es möglicherweise vorziehen würde, nicht geboren zu werden. Das ist weder ethisch noch rechtlich vertretbar. Mit dem Wohl des Ungeborenen kann man pränatale Untersuchungen, die Anomalien feststellen können, für welche es keine Therapie gibt, und die mithin Grundlage für eine Entscheidung für die Weiterführung oder für den Abbruch der Schwan-

gerschaft sind, nicht rechtfertigen. Die Wesentlichkeit muss deshalb im Kontext der reproduktiven Selbstbestimmung der schwangeren Frau konkretisiert werden. Dann ist die wesentliche Gesundheitsbeeinträchtigung eines Embryos oder Fötus aber keineswegs eine objektive Grösse; bestimmte Krankheiten oder Behinderungen sind für einzelne Eltern annehmbar, für andere hingegen nicht. Das Merkmal der Wesentlichkeit bedarf also der Konkretisierung mit Blick auf die Lebensumstände, die Ressourcen und Wertungen der schwangeren Frau. Diese Überlegungen sprechen auch gegen eine gesetzliche Aufzählung der Krankheiten und Eigenschaften, die pränatal untersucht werden dürfen. Eine Grenze autoritativ und generell zu ziehen, geleitet von der Idee, dass (nur) bestimmte genetische Befunde einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen, kommt einer Aussage gleich, dass gewisse Leben lebenswerter sind als andere, und wirkt somit möglicher Diskriminierung und Stigmatisierung von Menschen mit einer gelisteten Eigenschaft zumindest nicht entgegen. Es kann und darf nicht das Ziel des Zugangs zu pränatalen Untersuchungen beziehungsweise seiner Regelung sein, die Geburt von Personen mit bestimmten Behinderungen zu verhindern, sondern der schwangeren Frau zu ermöglichen, informierte und selbstbestimmte Entscheidungen zu treffen.

Schliesslich würde diese verschärfte Regelung dazu führen, dass man Gesundheitsbeeinträchtigungen, die das Kriterium der Wesentlichkeit nicht erfüllen, für welche aber eine pränatale Therapie zur Verfügung stünde, nicht ermitteln dürfte.

Eine Begrenzung des Anwendungsbereichs pränataler genetischer Untersuchungen kann sich hingegen in der medizinischen Praxis durch die Anforderungen an eine verantwortungsvolle und verhältnismässige Pränataldiagnostik und die Einhaltung medizinischer Standards ergeben.

Im künftigen Recht sollen zwei neue Anwendungsbereiche in das Gesetz aufgenommen werden. Es sollen explizit auch pränatale Untersuchungen durchgeführt werden dürfen, die dazu dienen, Blutgruppenmerkmale abzuklären, um die Gefahr einer Blutgruppenunverträglichkeit zwischen der schwangeren Frau und dem Embryo oder Fötus abzuwenden (Art. 15 Abs. 1 lit. b VE GUMG) und um abzuklären, ob sich das Nabelschnurblut des Embryos oder des Fötus aufgrund seiner Gewebemerkmale zur Übertragung auf einen Elternteil oder ein Geschwister eignet (Art. 15 Abs. 1 lit. c VE GUMG).



Die Bestimmung des Rhesusfaktors dient dazu, Fälle zu identifizieren, in welchen auf die Behandlung der schwangeren Frau mit negativem Rhesusfaktor mit Rhesusfaktor-Antikörpern verzichtet werden kann. Es geht nur in einzelnen Fällen darum, dass der Rhesusfaktor die Gesundheit des Embryos oder Fötus direkt beeinträchtigt.

Bei der Bestimmung der Gewebekompatibilität geht es darum, bereits in einem pränatalen Stadium eine Gewebekompatibilität zwischen dem Ungeborenen und einem kranken Geschwister oder Elternteil zu kennen, um die Asservierung von Nabelschnurblut unter optimalen Bedingungen unmittelbar nach der Geburt im Hinblick auf eine Stammzelltransplantation beim Geschwister durchführen zu können. Der Gewebetyp darf allerdings erst nach der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden, dies um die Gefahr zu minimieren, dass ein Embryo oder Fötus einzig wegen Gewebeunverträglichkeit zum kranken Geschwister abgetrieben wird.

### **5.3.1.3 Indikation**

Vom Anwendungsbereich pränataler Untersuchungen, das heisst von der Frage, was untersucht werden darf, ist die Frage zu unterscheiden, wer eine solche Untersuchung in Anspruch nehmen beziehungsweise an wem sie durchgeführt werden kann. Können alle schwangeren Frauen, unabhängig von Alter, festgestellten besonderen Risiken, eigenen genetischen Veranlagungen, oder der Geburt von Kindern mit entsprechenden Belastungen, das heisst unabhängig von einer besonderen Indikation untersucht werden?

Es stellt sich zunächst die Frage, ob die schwangere Frau in jedem Fall über die Verfügbarkeit der NIPT und anderer pränataldiagnostischer Untersuchungen aufzuklären ist, das heisst auch dann, wenn keine besondere Indikation vorliegt. Dies ist schon aus Gründen der Gleichbehandlung zwingend. Offen lassen das Gesetz und der Vorentwurf alsdann eine weitere Frage, nämlich ob für die Durchführung pränataler genetischer Untersuchungen konkrete Anhaltspunkte für eine bestimmte Krankheitsveranlagung oder Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Anomalie vorliegen müssen, zum Beispiel eine familiäre Vorbelastung oder ein erhöhtes Alter der schwangeren Frau und ihres Partners. Aus dem Feh-

len einer bestimmten gesetzlichen Regelung ist zu schliessen, dass nach geltendem Recht keine solchen Voraussetzungen bestehen. Das bedeutet, dass jede schwangere Frau verlangen kann, dass pränatale genetische Untersuchungen durchgeführt werden, beziehungsweise dass sie solchen zustimmen kann. Dies ist unter dem Gesichtspunkt der Selbstbestimmung richtig.

Davon zu unterscheiden ist die Frage, in welchen Fällen eine bestimmte pränatale Untersuchung angezeigt erscheint. Das ist weniger eine Frage rechtlicher Natur, als eine der *Good Medical Practice*. Anhaltspunkte dafür, wann pränatale genetische Untersuchungen als gerechtfertigt betrachtet werden, liefert Art. 13 KLV. Danach werden die Kosten der Amniozentese und der Chorionzottenbiopsie bei schwangeren Frauen ab 35 Jahren übernommen sowie bei solchen unter 35 Jahren, bei denen das Risiko von 1:380 oder höher besteht, dass beim Kind eine ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankung vorliegt. Die Kosten eines NIPT werden seit dem 15. Juli 2015 von der obligatorischen Krankenkasse als Zweitscreening für Trisomien 21, 18 und 13 übernommen, wenn das durch den Ersttrimestertest ermittelte Risiko höher als 1:1000 liegt. Aus medizinischer Sicht gelten als Indikationen für genetische Untersuchungen mittels invasiver Methoden ein erhöhtes Risiko (Feststellung durch Ersttrimestertest), Auffälligkeiten im Ultraschall, die positive Familienanamnese (wie etwa familiäre Translokationen), vorhergehende Schwangerschaft mit Chromosomenabberationen und der Wunsch der schwangeren Frau (Zimmermann 2012, 2.3.2). Die Diskussion darüber, ob NIPT das Ersttrimester-Screening oder Teile davon ersetzen oder als zweite Untersuchung und nur in bestimmten Konstellationen durchgeführt werden sollen, wird international geführt (siehe Dondorp et al. 2015, S. 4 ff.; siehe auch die restriktive Haltung des Deutschen Ethikrats, 2013 Empfehlung B3, S. 179: „Die Mehrheit der Mitglieder ist der Auffassung, dass eine nicht-invasive pränatale genetische Diagnostik ebenso wie eine Chorionzottenbiopsie und Amniozentese nur durchgeführt werden sollte, wenn ein erhöhtes Risiko für eine genetisch bedingte Erkrankung oder Fehlbildung vorliegt.“; vgl. auch die medizinischen Ausführungen in Unterkapitel 2.2).

Zahlreiche Untersuchungshandlungen im Rahmen der pränatalen Vorsorge, insbesondere die Ultraschalluntersuchungen zwischen der 11. und 14. sowie zwischen der 20. und 23. Schwangerschaftswoche gelten heute als Standard:

„Namentlich die weitherum empfohlenen routinemässigen Ultraschalluntersuchungen gegen Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels sowie in der Mitte der Schwangerschaft dienen neben anderen Zielen (präzisere Bestimmung des Geburtstermins, Entdeckung von Mehrlingen, Lage der Plazenta usw.) auch der Entdeckung bestimmter genetischer Störungen, die dann allerdings durch eine eigentliche pränatale genetische Untersuchung bestätigt werden müssen.“ (Botschaft GUMG, 7392)

Das war nicht immer so. Ob Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft kassenpflichtig sein sollten, war nach Inkrafttreten des KVG umstritten. Die TA-Swiss-Studie *Psychosoziale Aspekte der Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft* (2001) war Teil der durch das Eidgenössische Departement des Inneren in Auftrag gegebenen Evaluation, ob Ultraschalluntersuchungen der Leistungspflicht der Krankenkassen unterstehen sollten oder nicht. Die erste Empfehlung lautete wie folgt: „Bei der pränatalen US-Untersuchung handelt es sich um ein Screening- bzw. diagnostisches Verfahren, dessen Akzeptanz bei Frauen, bei deren Kind eine fetale Entwicklungsstörung vermutet oder diagnostiziert wurde, ausgesprochen hoch ist. Aus dieser Perspektive finden sich keine Einwände gegen die routinemässige Anwendung der US-Untersuchung in der Schwangerschaft“ (Buddeberg et al. 2001, S. 135). Es ist unbestritten, dass die Tatsache, ob die Kosten einer Untersuchung von der Krankenkasse übernommen werden oder nicht, einen Einfluss auf ihre Inanspruchnahme durch schwangere Frauen zeitigen kann. Trotz dieses Zusammenhangs muss zwischen dem grundsätzlichen Anspruch auf Leistungen der Krankenkasse und dem Routinecharakter von Untersuchungen unterschieden werden. Es ist zwar unklar, was in der Botschaft GUMG oder der TA-SWISS-Studie unter „routinemässig“ effektiv verstanden wird, das heisst, ob es dabei um die Leistungspflicht der Krankenkassen geht oder darum, dass die Untersuchungen jeder schwangeren Frau angeboten werden. Klar ist hingegen, dass wenn Untersuchungen zur Routine werden, die Gefahr besteht, dass dem *Informed Consent* (siehe dazu unten 5.3.2) und damit der Selbstbestimmung der schwangeren Frau zu wenig Beachtung geschenkt wird. Ihr Recht auf Selbstbestimmung verlangt aber ihre informierte Einwilligung in jede medizinische Massnahme. Es ist auch durchaus denkbar, dass eine schwangere Frau den schwangerschaftsbegleitenden Untersuchungen (Feststellung des Schwangerschaftsalters, Eruiierung der Lage der Plazenta etc.) – bei denen aus Gründen der Gesundheitsvorsorge durchaus vom Nichtdirektivitätsgrundsatz abgesehen werden kann (siehe unten 5.3.2.3) – zu-

stimmt, jedoch über Befunde, die auf genetische Auffälligkeiten hinweisen, und über gewisse Fehlbildungen nicht informiert werden möchte. Wenn Untersuchungen als „Standard“ dargestellt werden (Hürlimann 2008, S. 199), besteht die Gefahr einer unzulässigen Beeinflussung des Willensbildungsprozesses von schwangeren Frauen. Darauf ist auch die grosse Zurückhaltung zurückzuführen, die gegenüber der Etablierung des NIPT als Standarduntersuchung geäussert wird. Es wird befürchtet, dass die Routinisierung autonome Entscheidungen von schwangeren Frauen in diesem sehr sensiblen Bereich, der mitunter zur Entscheidungsnot führt, erschwert. Die Verhinderung eines Routinisierungseffekts wird als möglicherweise grösste ethische Herausforderung von NIPT-Untersuchungen eingeschätzt (siehe Dondorp et al. 2015, S. 5; aber auch ausführlich zum Problem der Autonomie und Selbstbestimmung in einem stark medicalisierten Umfeld Nelson 2013, S. 163 ff.).

#### **5.3.1.4 Pränatale Vaterschaftsabklärung**

Das GUMG enthält mit Art. 34 Abs. 4 eine Bestimmung zur pränatalen Vaterschaftsabklärung. Art. 34 Abs. 4 GUMG erlaubt die pränatale Untersuchung, schreibt allerdings ein zu dokumentierendes Beratungsgespräch mit der schwangeren Frau vor, in dem die Gründe für die Abklärung, die mit der Entnahme der Probe verbundenen Risiken, psychische, soziale und rechtliche Fragen, Unterstützungsangebote und Folgemassnahmen besprochen werden. Art. 50 Abs. 4 VE GUMG übernimmt diese Bestimmung. Heute können pränatale Vaterschaftsabklärungen im Rahmen von NIPT durchgeführt werden. Eine invasive Diagnostik mit dem entsprechenden Risiko für den Embryo oder Fötus entfällt. Vor diesem Hintergrund enthält Abs. 6 von Art. 50 VE GUMG die Regelung, wonach das Geschlecht, das im Zuge dieser Untersuchung ebenfalls bekannt wird, nicht vor Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden darf, und auch später nicht, wenn befürchtet werden muss, dass die schwangere Frau nur aus diesem Grund die Schwangerschaft abbrechen würde (vgl. zur Kritik unten 5.3.3).

Die Gründe für eine schwangere Frau, bereits vor der Geburt die Abklärung der Vaterschaft zu verlangen, können höchst unterschiedlich sein. Die Regelung stellt eine Ausnahme dar vom Grundsatz, wonach pränatale genetische Untersu-

chungen geeignet sein müssen, während der Schwangerschaft direkte (und nach dem Vorentwurf auch wesentliche) Gesundheitsbeeinträchtigungen des Embryos oder Fötus festzustellen oder auszuschliessen.

Genetische Beziehungen gehören nicht zu den pathologischen Zuständen; der medizinische Zweck fehlt. Mithin ist nach deutschem Recht die pränatale Vaterschaftsabklärung nur dann zulässig, wenn dringende Gründe dafür sprechen, dass eine rechtswidrige Tat, das heisst ein Sexualdelikt zur Schwangerschaft geführt hat (§ 17 Abs. 6 GenDG). Weshalb im Schweizer Recht abweichend von der allgemeinen Regel der Zweck der Feststellung der Vaterschaft die pränatale genetische Untersuchung regelmässig rechtfertigt, ist nicht klar. Zwar ist die Regelung im Sinne der reproduktiven Selbstbestimmung der schwangeren Frau durchaus zu begrüssen, ungeklärt bleibt allerdings, welche Überlegungen zu dieser Ausnahme vom Erfordernis des Gesundheitsbezugs geführt haben und sie rechtfertigen.

### **5.3.1.5 Zusammenfassung und Kritik – Reproduktive Selbstbestimmung als Ausgangspunkt**

Das geltende Recht und die geplante Revision gehen also davon aus, dass zwar alle Patientinnen über die verfügbaren pränatalen Untersuchungsmethoden in Kenntnis zu setzen sind und sie solche beantragen können (der Ärztin und dem Arzt bleibt es freilich unbenommen, eine gewünschte Behandlung nicht durchzuführen, wenn sie oder er diese nicht für angezeigt erachtet), sie schränken allerdings den Anwendungsbereich pränataler genetischer Untersuchungen ein. Dies geschieht durch die Formulierung, dass es verboten sei, Eigenschaften des Embryos oder Fötus zu ermitteln, die seine Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen (Art. 11 GUMG) beziehungsweise nicht direkt und wesentlich beeinträchtigen (Art. 15 VE GUMG). Eine weitere Konkretisierung unterbleibt. Befürchtet wird, dass bei uneingeschränktem Anwendungsbereich auch die Feststellung „harmloser“ Anomalien beim Embryo oder Fötus oder von unerwünschten Eigenschaften zu einem Abbruch der Schwangerschaft führen könnte. Der Gesetzgeber will dies verhindern, um den Embryo oder Fötus zu schützen. Darüber hinaus geht es dem Gesetzgeber aber auch um die Verteidigung einer Gesellschaft, welche Menschen mit einer Behinderung als Teil ihrer selbst begreift, und um die

Verhinderung von Selektionsprozessen und Wahlverfahren, die sich an sogenannten optimalen Eigenschaften orientieren (vgl. dazu die ethischen Ausführungen zur selektiven Abtreibung in 6.1.4 und zur Diskriminierung von Menschen mit Behinderung in 6.2.4). Schliesslich soll auch das Recht auf Nichtwissen des potenziellen Kindes gesichert werden: Wenn bereits pränatal umfangreiche genetische Informationen erhoben würden, wäre dessen spätere Ausübung nämlich gefährdet. Es würde dem Kind mitunter das Recht genommen, selbst darüber zu entscheiden, ob es seine genetischen Prädispositionen erheben oder nicht erheben lassen möchte, dies obwohl das Wissen um die eigene genetische Ausstattung einen erheblichen Einfluss auf die persönliche Entwicklung haben kann.

Diese Argumentationsstruktur weist aus rechtlich-normativer Sicht einige Schwächen auf. Vorgeschlagen wird im Folgenden eine andere Herangehensweise an die Thematik, wobei im Einzelnen durchaus vergleichbare Ergebnisse erzielt werden.

Ausgangspunkt für die Frage, ob besondere Voraussetzungen für die Inanspruchnahme von spezifischen pränatalen Diagnoseverfahren vorzusehen sind und ob der Anwendungsbereich pränataler Untersuchungen einzuschränken ist, müssen die reproduktive Selbstbestimmung und das Recht auf Wissen sein. Es geht im Wesentlichen darum, schwangere Frauen zu informierten und zu selbstbestimmten reproduktiven Entscheidungen zu befähigen. Die Entscheidung muss allerdings nicht zwingend eine über Abbruch oder Fortführung der Schwangerschaft sein, es kann auch darum gehen, die Möglichkeit zu erhalten, sich zu informieren, zu vernetzen und auf das Leben mit einem Kind mit bestimmten Eigenschaften vorzubereiten, und entsprechende Massnahmen hinsichtlich der medizinischen Betreuung, Ernährung, intellektuellen, physischen, psychischen und sozialen Förderung zu seiner Unterstützung frühzeitig zu diskutieren, planen oder ergreifen. Je zahlreicher die möglichen genetischen Eigenschaften sind, die untersucht werden können, desto weniger geht es alleine um die reproduktive Selbstbestimmung. Die schwangere Frau ist vielmehr auch als zukünftiger, mit dem Recht der elterlichen Sorge ausgestatteter Elternteil tangiert. Man kann dies entweder als Aspekt ihrer persönlichen Freiheit oder des Privat- und Familienlebens betrachten, die sowohl verfassungsrechtlich (Art. 10 Abs. 2, Art. 13 Abs. 1 BV) wie zivilrechtlich (Art. 28 ZGB) geschützt sind, oder aber dem Erziehungsrecht und der Erziehungsverantwortung eine gewisse Vorwirkung einräumen.

Freilich haben pränatale Untersuchungen nicht immer das Selbstbestimmungsinteresse der schwangeren Frau zum Ziel, sie können auch der Prävention von Schädigungen beziehungsweise der Gewährleistung der Gesundheit von Frau und Embryo beziehungsweise Fötus während der Schwangerschaft dienen, so beispielsweise das Screening von Gesundheitsrisiken wie Infektionskrankheiten (zur Bedeutung der Unterscheidung zwischen „autonomy-aimed screening“ und „prevention-aimed screening“ Dondorp et al. 2015, S. 8 f.).

Einschränkungen der reproduktiven Selbstbestimmung und des Rechts auf persönliche Freiheit oder auf Privat- und Familienleben durch eine Beschränkung des Anwendungsbereichs pränataler Untersuchungen können (nur) mit Verweis auf höherwertige private oder öffentliche Interessen gerechtfertigt werden und müssen verhältnismässig sein (Art. 36 BV, Art. 28 ZGB). Zu diesen Interessen gehören die Einhaltung medizinischer Standards, die Glaubwürdigkeit der medizinischen Profession, aber auch die gesellschaftliche Kohäsion und Integrität und das Prinzip, wonach Embryonen und Föten zwar keine Grundrechtsträger sind, aber mit Würde zu behandeln sind (vgl. 5.2.2.2).

Weder das geltende Recht noch der Vorentwurf mit den dazugehörenden Erläuterungen formulieren diese zentrale Ausgangsposition. Die gesetzgeberische Herangehensweise und Argumentation orientiert sich nicht an der Selbstbestimmung der schwangeren Frau, im Gegenteil, sie ist von Misstrauen gegenüber ihren Beweggründen und Intentionen geprägt. Die Motive, Überlegungen, Bedenken und Abwägungen im Zusammenhang mit der pränatalen Diagnostik sind vielfältig. Es darf aber darauf vertraut werden, dass das Handeln einer schwangeren Frau im Kontext der pränatalen Diagnostik sich nicht ausschliesslich oder gar vorrangig an ihrem Recht, über die Belange des eigenen Lebens zu entscheiden, orientiert, sondern die schwangere Frau von Verantwortung getragene Entscheidungen treffen will. Das Selbstbestimmungsrecht der Frau wird heute allgemein anerkannt, unter anderem in der Überzeugung, dass Frauen dieses Recht in Anspruch nehmen, um der Verantwortung gegenüber dem werdenden Leben gerecht werden zu können. Das ist eine umfassende und ganz persönliche Verantwortung, die nur die Frau selbst wahrnehmen kann. Rechtliche Erwägungen im Zusammenhang mit der Pränataldiagnostik müssen auf diesem Hintergrund erfolgen (vgl. auch Deutscher Ethikrat, Stellungnahme, Sondervotum 2, S. 185 f.).

Nimmt man die reproduktive Selbstbestimmung und das Elternrecht in seiner besonderen vorgeburtlichen Ausprägung als Ausgangspunkt einer rechtlichen Ordnung, so kann die schwangere Frau grundsätzlich die zur Verfügung stehenden Untersuchungsmethoden beanspruchen und Auskunft über die dadurch gewonnenen Erkenntnisse verlangen oder diese auch ablehnen. Sie ist Adressatin der Aufklärung und sie vermag durch ihre Zustimmung den Eingriff zu rechtfertigen. Der Zugang zu Wissen, das für die schwangere Frau und ihre eigenverantwortlichen Entscheidungen wichtig ist, sollte also ermöglicht werden. In diesem Zusammenhang ist auch von Bedeutung, dass die geltende Schwangerschaftsabbruchsregelung davon ausgeht, dass der Frau die Entscheidung obliegt, ob und aus welchen Gründen sie die Schwangerschaft abbrechen will. Diese gesetzgeberische Entscheidung zugunsten der Selbstbestimmung der Frau sollte sich auch im Recht der pränatalen Diagnostik äussern.

Die reproduktive Selbstbestimmung und das Elternrecht in seiner besonderen vorgeburtlichen Ausprägung sind freilich nicht schrankenlos. Zu denken ist an drei mögliche Argumentationsstrukturen zur Begrenzung der Reichweite des Rechts auf Wissen der schwangeren Frau:

Erstens kann der Zugang dann verwehrt werden, wenn das entsprechende Untersuchungsverfahren keine akkuraten und zuverlässigen Ergebnisse erwarten lässt. Das ist ein Gebot der Verhältnismässigkeit jeder medizinischen Intervention. Tests, die nicht verlässliche Resultate liefern oder die Ergebnisse hervorbringen, deren klinische Bedeutung unbekannt ist, verhelfen der schwangeren Frau auch nicht zu informierten Entscheidungen. Im Gegenteil, solche Tests sind geeignet, Unsicherheiten, falsche Sicherheit oder Angst und Stress hervorzurufen und führen möglicherweise zu voreiligen Entscheidungen.

Zweitens ergeben sich Schranken durch den Inhalt und die Reichweite der Rechtspositionen der schwangeren Frau selbst. Danach können Eigenschaften aus dem Anwendungsbereich der Pränataldiagnostik ausgeschlossen werden, deren Kenntnis in keinerlei Weise der Befähigung zur informierten und selbstbestimmten reproduktiven Entscheidung beiträgt. Es wird zum Beispiel vertreten, dass das gezielte Screening nach dem Geschlecht des Embryos oder Fötus vom Recht auf reproduktive Selbstbestimmung nicht mehr erfasst sei. Diese Position findet sich auch im geltenden Recht (Art. 11 lit. b GUMG). In diesen Kontext gehört auch die Erwägung, pränataldiagnostische Tests zu untersagen, wenn sie der



Suche nach Eigenschaften des Embryos oder Fötus dienen sollen, deren Auswirkungen auf die Gesundheit und das Leben des werdenden Kindes minim, höchst unklar oder variabel sind. Dann, so die Argumentation, sei die Kenntnis des Befunds für die reproduktive Selbstbestimmung der schwangeren Frau nicht wesentlich, zumal sie für die Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft keine relevanten Informationen liefert. Das wird zum Beispiel für das Screening nach Geschlechtschromosomenanomalien diskutiert (Dondorp et al. 2015, S. 6 f.). Es bleibt allerdings zu beachten, dass die Frage, welche Informationen für die Wahrnehmung des Rechts auf reproduktive Selbstbestimmung wichtig sind, nicht generell, sondern nur durch die schwangere Frau selbst beantwortet werden kann. Die Wesentlichkeit für die reproduktive Selbstbestimmung ist in diesem Sinne keine objektive Grösse, sondern eine Bewertung, welche der schwangeren Frau obliegt (vgl. Unterabschnitt 5.3.1.2). Davon zu unterscheiden ist die Frage, welche Untersuchungen als Leistungen der obligatorischen Krankenversicherung gelten sollen.

Wird nicht das Recht auf reproduktive Selbstbestimmung, sondern das Elternrecht als Teil der persönlichen Freiheit oder des Rechts auf Privat- und Familienleben angerufen, so sind auch in diesem Fall die Schranken im Recht selbst zu suchen. Es dürfte nur nach Eigenschaften gesucht werden, die für die Gestaltung der Kindheit eine Bedeutung haben, oder Anomalien, die sich im Kindesalter bemerkbar machen und die tatsächlich beeinflusst werden können (Dondorp et al. 2015, S. 8). Auch in diesem Zusammenhang wird das Screening nach Geschlechtschromosomenanomalien diskutiert, zumal beim Unterlassen der pränatalen Untersuchung die Diagnose möglicherweise gar nie bekannt wird (Dondorp et al. 2015, S. 7 f.).

Die Reichweite der reproduktiven Selbstbestimmung und der persönlichen Freiheit oder des Rechts auf Privat- und Familienleben mit Bezug auf die künftige Erziehungsfunktion ist allerdings keineswegs geklärt und bedarf der intensiven Auseinandersetzung in Recht und Gesellschaft.

Schliesslich, drittens, können höherwertige öffentliche Interessen das Recht auf Wissen der schwangeren Frau überwiegen. In diesem Zusammenhang ist das Interesse an sozialer und gesellschaftlicher Kohäsion und Integrität von Bedeutung. Danach können vorgeburtliche Untersuchungen zur Ermittlung einer bestimmten Eigenschaft des Embryos oder Fötus dann unterbunden oder einge-

schränkt werden, wenn nachgewiesen werden kann, dass Eltern in grösserer Zahl anhand gewisser genetischer Merkmale „selektionieren“ und die Gesellschaft dadurch Schaden nimmt, mithin wenn das Gesamtergebnis des individuellen reproduktiven Verhaltens zu gesellschaftlicher Diskriminierung führt (ausführlich Staples 2012, S. 56 ff.; vgl. zu diesem Themenkreis auch Rüttsche 2010, S. 321 ff.). Wird die reproduktive Selbstbestimmung als Teil der grundrechtlich geschützten persönlichen Freiheit oder des Rechts auf Privat- und Familienleben anerkannt, so muss nicht nur ein öffentliches Interesse vorliegen, damit Einschränkungen derselben gerechtfertigt sind, sondern die Einschränkungen müssen auch geeignet und erforderlich sein, um dieses Interesse zu verwirklichen, und dem Prinzip der Verhältnismässigkeit genügen. Dies bedeutet zunächst, dass die Zusammenhänge zwischen dem individuellen reproduktiven Verhalten und dem gesellschaftlichen Schaden, beispielsweise in Form einer Zunahme diskriminierenden Verhaltens gegenüber bestimmten Menschen oder einer Gefährdung der Geschlechterbalance, nachgewiesen werden müssen, um eine Einschränkung des Individualrechts zu rechtfertigen. Zudem muss jeweils eine Abwägung erfolgen zwischen den Interessen der schwangeren Frau und den öffentlichen Interessen. Je bedeutender die Information für die reproduktive oder elterliche Entscheidung der schwangeren Frau ist, je weniger vermag ein öffentliches Interesse dieses zu überwiegen.

### **5.3.2        *Informed Consent* und Beratung**

#### **5.3.2.1      *Informed Consent***

Das *Informed-Consent*-Prinzip ist zentral im Medizinrecht und der Medizinethik und dient dem Schutz der physischen und psychischen Integrität sowie der Verwirklichung der Selbstbestimmung der einzelnen Person (Büchler/Michel 2014, S. 63). Erst eine informierte Einwilligung (*Informed Consent*) rechtfertigt den mit einer pränatalen Untersuchung verbundenen Eingriff in die körperliche Integrität. Art. 5 des GUMG präzisiert das *Informed-Consent*-Prinzip für den Bereich der genetischen Untersuchungen. Eine freie Zustimmung zu genetischen und pränatalen Untersuchungen kann erst nach hinreichender Aufklärung erfolgen und ist jederzeit formlos widerrufbar.

### 5.3.2.2 Unterscheidung zwischen Aufklärung und Beratung

Der Entscheidungsfindungsprozess im Zusammenhang mit der pränatalen Diagnostik ist komplex. Er umfasst Informationen vor einer Untersuchung, die Mitteilung der Ergebnisse und die danach zu treffenden Entscheidungen; wobei sich der Prozess über mehrere Untersuchungen hinweg erstrecken kann (zum Beispiel NIPT, Bestätigung durch eine diagnostische Untersuchung). Nach geltendem Recht wird zwischen Aufklärung im Allgemeinen (Art. 5 GUMG), Beratung bei genetischen Untersuchungen (Art. 14 GUMG) respektive pränatalen genetischen Untersuchungen (Art. 15 GUMG) und Information bei pränatalen Risikoaufläuerungen (Art. 16 GUMG) unterschieden.

Die Abgrenzung der verschiedenen ärztlichen Pflichten und ihr Verhältnis zueinander bedürfen der Klärung: Die Beratung bei genetischen Untersuchungen (Art. 14 GUMG), welche auch die pränatalen genetischen Untersuchungen (Art. 15 GUMG) mitumfassen, „geht über die gewöhnliche ärztliche Aufklärungspflicht hinaus, die jeder medizinische Eingriff voraussetzt“ (Botschaft GUMG, 7414). Ob damit eine qualifizierte Aufklärung mit Beachtung der gesetzlich erwähnten Vorgaben oder eine von der Aufklärungspflicht zu unterscheidende ärztliche Aufgabe gemeint ist, lässt sich dieser Formulierung nicht entnehmen.

RIEDER plädiert dafür, die ärztliche Beratungspflicht scharf von der ärztlichen Aufklärungspflicht zu trennen (Rieder 2006, S. 140 ff.). Die Beratung sei der ärztlichen Behandlung zuzurechnen und als therapeutische Aufgabe zu verstehen. Aufklärungs- und Behandlungsfehler ziehen straf- und haftungsrechtlich unterschiedliche Konsequenzen nach sich. So kann der Arzt oder die Ärztin auch bei nach den Regeln der ärztlichen Kunst ausgeführten Behandlungen, über welche die Patientin nicht ordnungsgemäss aufgeklärt wurde, aufgrund der Verletzung des Selbstbestimmungsrechts zur Rechenschaft gezogen werden. Werden Gesprächsinhalte, welche die ordentliche Aufklärung sprengen – wozu die Beratung gehört –, der Behandlung zugeordnet, muss deren Unterlassung oder mangelhafte Ausführung einer Sorgfaltspflichtverletzung gleichkommen, damit sie Haftungsfolgen nach sich zieht. Mit der Unterscheidung zwischen Aufklärung und Beratung wird also auch einer Zunahme von Haftungsprozessen wegen der Verletzung von immer umfangreicheren ärztlichen Aufklärungspflichten begegnet. Nach Damm ist zwar die Unterscheidung von Aufklärung und Beratung in der Praxis vielfach schwierig, aber gleichwohl sinnvoll, weil sie unterschiedliche Ziele

verfolgen: Die Aufklärung ist auf den Schutz vor eigenmächtigen Handlungen durch den Arzt oder die Ärztin ausgerichtet, die Beratung hingegen will die Entscheidungskompetenz der betroffenen Person stärken; die Aufklärung soll medizinische Tatsachen, die Beratung hingegen Entscheidungskompetenz vermitteln (Damm, S. 257). Das deutsche GenDG zieht zwischen Aufklärung (§ 9 GenDG) und Beratung (§ 10 GenDG) denn auch eine klare Trennlinie.

Anders präsentiert sich die Situation im geltenden Schweizer Recht: Art. 14 Abs. 3 GUMG erwähnt zahlreiche Themen, die nach dem *Informed-Consent*-Prinzip klassische Aufklärungsinhalte darstellen. Der Vorentwurf hingegen setzt die Trennungslösung um: Er scheidet von der Rechtsprechung als typische Aufklärungsthemen qualifizierte Inhalte aus den Beratungspflichten aus und integriert sie in den neuen Art. 6 VE GUMG. Damit sie ihr Ziel, der Adressatin die selbstbestimmte Entscheidung zu ermöglichen, zu erfüllen vermag, muss die Aufklärung gemäss der *Informed-Consent*-Dogmatik die subjektiven Bedürfnisse und Ressourcen berücksichtigen. Das Gesetz konkretisiert deren Inhalt, das darf allerdings nicht darüber hinwegtäuschen, dass die Aufklärung individualisiert auszugestalten ist. Die darüber hinausgehende ärztliche genetische Beratung dient, wie oben dargelegt, nicht der Eingriffsrechtfertigung und stellt somit eine ärztliche Pflicht ausserhalb der Pflichten im Rahmen des *Informed-Consent*-Prinzips dar.

Die in Art. 16 GUMG statuierten Informationspflichten stellen gesetzlich konkretisierte Aufklärungsinhalte bei pränatalen Risikoabklärungen dar. Der Titel der weitgehend unverändert in den Vorentwurf übernommenen Bestimmung (Art. 20 VE GUMG) soll aus Gründen der „Vereinheitlichung der Terminologie“ denn auch nicht mehr „Informationen bei pränatalen Risikoabklärungen“, sondern „Aufklärung bei pränatalen Risikoabklärungen“ lauten (Erläuterungen, 71).

### **5.3.2.3 Genetische Beratung und Aufklärung über pränatale Untersuchungen**

Beratung und Aufklärung sind im Kontext von pränatalen Untersuchungen mit ihren weitreichenden Implikationen und Belastungen für die schwangere Frau und das nähere Umfeld von sehr grosser Bedeutung. Das GUMG enthält detail-

lierte Regelungen betreffend die Beratung und Aufklärung. Adressatin der Aufklärung ist die schwangere Frau, ihre körperliche Integrität ist tangiert und sie alleine vermag den Eingriff mit ihrer Zustimmung zu rechtfertigen.

### *Aufklärungs- und beratungspflichtige Person*

Die Aufklärung bei medizinischen Behandlungen obliegt grundsätzlich der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt. Zusätzlich Erwähnung finden im GUMG der zur Veranlassung einer Untersuchung (Art. 13 Abs. 1 und 2 GUMG; Art. 17 VE GUMG) zuständige Personenkreis sowie die für die Durchführung der genetischen Beratung verantwortliche Person (Art. 13 Abs. 3 GUMG; Art. 18 Abs. 1 VE GUMG).

Die Zuständigkeit für die Durchführung von pränatalen Risikoabklärungen ist im GUMG nicht geregelt. Der auf Art. 29 Abs. 2 lit. a KVG basierende Art. 13 lit. b KLV schreibt vor, dass Ärztinnen und Ärzte für die Durchführung von Schwangerschaftsultraschalluntersuchungen den Fähigkeitsausweis *Schwangerschaftsultraschall (SGUM)* benötigen. Gemäss FMH sind lediglich Fachärztinnen und Fachärzte für Gynäkologie und Geburtshilfe und Radiologie zur Erlangung des Fähigkeitsausweises zugelassen. Verpflichtet, eine umfassende und adäquate Aufklärung betreffend Schwangerschaftsultraschall zu vermitteln, sind die Ärztinnen und Ärzte, die diesen durchführen.

Nach Art. 13 Abs. 1 GUMG dürfen genetische Untersuchungen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die zur selbstständigen Berufsausübung oder zur Berufsausübung unter Aufsicht befugt sind. Die eine Untersuchung veranlassenden Personen sind laut Botschaft diejenigen, „die für die Indikationstellung, für die Entnahme der Probe und für die Interpretation der Resultate der genetischen Untersuchung zuständig [...] sind“ (Botschaft GUMG, 7413). Die die Untersuchung veranlassende Ärztin ist im Grundsatz auch immer verpflichtet, die Aufklärung durchzuführen. Pränatale genetische Untersuchungen dürfen nach Art. 13 Abs. 2 GUMG nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die über eine entsprechende Weiterbildung verfügen oder die im Rahmen ihrer Weiterbildung unter Aufsicht von Ärztinnen oder Ärzten arbeiten, die entsprechend weitergebildet sind, da „die umschriebenen Untersuchungen schwere Folgen nicht nur für die untersuchte Person, sondern auch für Angehörige oder das ungeborene Kind haben können“ (Botschaft GUMG, 7413). Ein Facharzttitel in medizinischer Genetik wird jedoch durch das Gesetz nicht vorausgesetzt. Die Konkreti-

sierung der Weiterbildung im Sinne von Art. 13 Abs. 2 GUMG obliegt der FMH (Botschaft GUMG, 7414); (zur Weiterbildungsordnung und den Weiterbildungsprogrammen der FMH siehe sozialwissenschaftliche Befunde in Unterkapitel 3.4). Gemäss Analysenliste (Anhang 3 KLV Ziff. 2.2.2, Molekulargenetische Analysen, Position 2800) werden die Kosten von Hochdurchsatzsequenzierungen mit bioinformatischer Auswertung der für die Krankheitssymptomatik infrage kommenden Gene und Erstellung des Resultatsberichts bei mehr als zehn Genen seit dem 1. Januar 2015 allerdings nur erstattet, wenn sie durch Ärzte und Ärztinnen mit eidgenössischem Weiterbildungstitel *Medizinische Genetik* veranlasst wurden.

Die Durchführung von invasiven Untersuchungen wie Amniozentese, Chorionzottenbiopsie und Nabelschnurpunktion ist Fachärztinnen der Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt fetomaternaler Medizin (siehe Anhang 3 des Weiterbildungsprogramms Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe) oder einem gleichwertigen ausländischen Titel vorbehalten.

Die eine pränataldiagnostische Untersuchung veranlassenden Ärztinnen und Ärzte sorgen laut Art. 13 Abs. 3 GUMG für die genetische Beratung (zur fachärztlichen Weiterbildung in genetischer Beratung siehe sozialwissenschaftliche Befunde in 3.4). Fachärzte und Fachärztinnen der Gynäkologie und Geburtshilfe können die schwangere Frau entweder selbst genetisch beraten oder die genetische Beratung an eine Expertin oder einen Experten delegieren. Deren Durchführung durch ein interdisziplinär arbeitendes Team wird ebenfalls als zweckmässig erachtet. Die Verantwortung für die gesetzeskonforme Durchführung der genetischen Beratung verbleibt indes bei der die Untersuchung veranlassenden Fachperson (Botschaft GUMG, 7414).

Der Grundsatz, dass zur Veranlassung genetischer Untersuchungen im medizinischen Bereich nur Fachärztinnen und Fachärzte befugt sind, wird in Art. 17 Abs. 1 VE GUMG beibehalten. Ebenfalls wird weiterhin die veranlassende Person prinzipiell aufklärungspflichtig sein. Zusätzlich zu denjenigen Ärztinnen und Ärzten, die über einen eidgenössischen Weiterbildungstitel in einem Fachgebiet verfügen, in das die betreffende Untersuchung fällt (Art. 17 Abs. 1 lit. a VE GUMG), soll es allerdings neu laut Art. 17 Abs. 1 lit. b VE GUMG auch für Ärztinnen und Ärzte ohne Facharztstitel im Untersuchungsbereich möglich sein, eine genetische Untersuchung zu veranlassen; Voraussetzung hierfür soll eine be-

sondere Qualifikation im Bereich der Humangenetik sein. Die Neuerung wird mit dem erhöhten Bedarf an genetisch-beratenden Fachkräften begründet. Die Schaffung eines Fähigkeitsausweises Humangenetik (analog dem Fähigkeitsausweis Schwangerschaftsultraschall) ist jedoch erst angedacht (Empfehlungen GUMEK, 44, Erläuterungen, 67).

Die veranlassende Ärztin oder der veranlassende Arzt sorgt nach dem gegenüber dem geltenden Recht (Art. 13 Abs. 3 GUMG) offeneren Wortlaut von Art. 18 Abs. 1 lit. a VE GUMG dafür, dass pränatale genetische Untersuchungen vor und nach ihrer Durchführung von einer nicht direktiven, fachkundigen genetischen Beratung begleitet werden. Da das Wissen über die genetischen Zusammenhänge stetig zunimmt und der Anwendungsbereich der Untersuchungen – insbesondere im Bereich der NIPT – sich laufend erweitert, nimmt auch die Komplexität der erforderlichen genetischen Beratung zu. Diese verlangt detailliertes Wissen über genetische Zusammenhänge und den aktuellen medizinischen Kenntnisstand. Die zumindest partielle Delegation der genetischen Beratung im Sinne von Art. 13 Abs. 3 GUMG *nach* einer genetischen Untersuchung mit auffälligem Befund ist heute an gewissen Orten *usus*.<sup>53</sup> Inskünftig wird wohl auch immer häufiger die *vorgängige* genetische Beratung durch eine Expertin oder einen Experten mit besonderer Aus- oder Weiterbildung in Genetik notwendig sein, wenn nach vielen und in komplexem Zusammenhang stehenden genetischen Merkmalen gesucht werden soll. Somit wird die auch im Vorentwurf verankerte Möglichkeit der Delegation der genetischen Beratung an Bedeutung gewinnen.

Im englischen Sprachraum ist die Berufsgattung des *Genetic Counselors* weit verbreitet. Für die Zulassung zum Masterstudiengang ist meist eine Grundausbildung im Gesundheitswesen (Krankenpflege, Hebamme) oder ein abgeschlossenes Bachelorstudium (vorzugsweise in Biologie, Chemie, Psychologie oder Sozialarbeit), nicht aber ein Medizinstudium Voraussetzung. In Frankreich ist der Studiengang des *Conseiller en Génétique* seit 2004 anerkannt. Um zur Ausbildung zugelassen zu werden, muss ein Eignungsverfahren durchlaufen werden. Nebst der Grundausbildung in verschiedenen Gebieten der Genetik enthält das Curriculum des zweijährigen Masterstudiengangs Fächer wie Psychologie, Ethik und pränatale Diagnostik sowie mehrwöchige Praktika. *Genetic Counselors* in Frankreich arbeiten im Auftrag der veranlassenden Ärztinnen und Ärzte (Cordier

---

<sup>53</sup> Siehe etwa [www.geburtsilfe.usz.ch/HealthProfessionals/Diagnostik/Seiten/AmniozenteseUndChorionzottenbiopsie.aspx](http://www.geburtsilfe.usz.ch/HealthProfessionals/Diagnostik/Seiten/AmniozenteseUndChorionzottenbiopsie.aspx); letzter Zugriff am 13. April 2015.

et al. 2013, S. 844). Angesichts des wachsenden Bedürfnisses an geschultem Fachpersonal im Bereich der genetischen Beratung ist es angebracht, sich auch in der Schweiz über die Einführung eines Studiengangs in *Genetic Counseling* Gedanken zu machen. Ob *Genetic Counselors* befugt sein sollten, ausgewählte Untersuchungen selbstständig zu veranlassen, oder ausschliesslich im Auftrag oder unter der Verantwortung einer Fachperson gemäss Art. 17 VE GUMG Beratungen im Sinne von Art. 18 VE GUMG durchzuführen, müsste im Rahmen der Anerkennung des neuen Berufs diskutiert werden (vgl. Erläuterungen, 67, Empfehlungen GUMEK, 44).

Art. 17 Abs. 2 VE GUMG bietet neu die Möglichkeit, die Veranlassung bestimmter Untersuchungen auf Verordnungsstufe zu vereinfachen oder zu erschweren. Je nach Komplexität und Schwere der Untersuchung sollen etwa Ärztinnen und Ärzte ohne spezifischen Facharzttitel (lit. a Ziff. 1) oder auch Apothekerinnen und Apotheker (lit. a Ziff. 2) oder nur Fachärztinnen und Fachärzte mit einem bestimmten eidgenössischen Weiterbildungstitel oder einer anderen besonderen Qualifikation (lit. b) zur Veranlassung einer Untersuchung befugt sein. Diese Flexibilisierung der Praxis der Veranlassung von genetischen Untersuchungen erscheint sinnvoll. Hingegen werden sich bei der Mehrheit der pränatalen genetischen Untersuchungen die Aufklärungs- und Beratungsinhalte immer komplexer darstellen, was erhöhte Anforderungen an die Qualifikationen der aufklärungs- und beratungsberechtigten Personen zur Folge haben wird.

#### *Inhalte von Aufklärung und Beratung sowie Art und Weise der Kommunikation*

In Art. 16 GUMG wird für pränatale Risikoabklärungen (Laboruntersuchungen, die Hinweise auf das Risiko einer genetischen Anomalie des Embryos oder des Fötus geben, oder eine pränatale Untersuchung mit bildgebendem Verfahren) gesondert festgehalten, dass die schwangere Frau über Zweck und Aussagekraft der Untersuchung, über die Möglichkeit eines unerwarteten Untersuchungsergebnisses, über mögliche Folgeuntersuchungen und -eingriffe sowie über die bestehenden Informations- und Beratungsstellen zu informieren ist. Unerwartete Untersuchungsergebnisse sind etwa die Erkennung von Fehlbildungen in der Ultraschalluntersuchung; mögliche Folgeuntersuchungen von Risikoabklärungen sind regelmässig invasive, diagnostische Eingriffe wie beispielsweise die Amniozentese. Es ist sicher nicht sinnvoll, schwangere Frauen über alle nur erdenklichen konkreten Folgeeingriffe wie zum Beispiel die Entlastungspunktion bei einer überdurchschnittlichen Fruchtwassermenge oder eine Operation *in utero* bei



*Spina bifida* aufzuklären. Im Aufklärungsgespräch über pränatale Risikoabklärungen muss jedoch angesprochen werden, dass ein pränataldiagnostischer Befund allenfalls eine Entscheidung in Bezug auf einen Schwangerschaftsabbruch erfordern kann.

Art. 13 lit. b KLV gibt vor, dass vor der Durchführung eines Schwangerschafts-ultraschalls ein umfassendes Aufklärungs- und Beratungsgespräch nach den *Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft* der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM) erfolgen muss, welches zu dokumentieren ist (dazu eingehend unten 5.3.2.5).

Für pränatale genetische Untersuchungen ist mit Blick auf die grossen Belastungen, die damit einhergehen können, eine fachkundige genetische Beratung vorgesehen, die in ihrem Umfang über die übliche ärztliche Aufklärungspflicht hinausgeht. Nach Art. 14 GUMG müssen pränatale genetische Untersuchungen vor und nach ihrer Durchführung von einer nicht direktiven, fachkundigen genetischen Beratung begleitet sein. Das Beratungsgespräch ist zu dokumentieren (Abs. 1). Die Beratung darf nur der individuellen und familiären Situation der betroffenen Person und nicht allgemeinen gesellschaftlichen Interessen Rechnung tragen. Sie muss die möglichen psychischen und sozialen Auswirkungen des Untersuchungsergebnisses auf die betroffene Person und ihre Familie berücksichtigen (Abs. 2). Die betroffene Person muss namentlich informiert werden über Zweck, Art und Aussagekraft der Untersuchung und die Möglichkeit von Folgemassnahmen; allfällige Risiken, die mit der Untersuchung verbunden sind, sowie Häufigkeit und Art der zu diagnostizierenden Störung; die Möglichkeit eines unerwarteten Untersuchungsergebnisses; mögliche physische und psychische Belastungen; Möglichkeiten der Übernahme der Untersuchungskosten und der Kosten für Folgemassnahmen; Möglichkeiten der Unterstützung im Zusammenhang mit dem Untersuchungsergebnis; die Bedeutung der festgestellten Störung sowie die sich anbietenden prophylaktischen oder therapeutischen Massnahmen (Abs. 3). Zwischen der Beratung und der Durchführung der Untersuchung muss eine angemessene Bedenkzeit liegen (Abs. 4). Ein Zeitdruck ergibt sich aber dennoch häufig: Der Ersttrimestertest zur ersten Einschätzung von fetalen Auffälligkeiten wird aus medizinischen Gründen nicht vor der elften Schwangerschaftswoche durchgeführt; das Zeitfenster zur Durchführung der Chorionzottenbiopsie öffnet sich etwa in der zehnten bis elften Schwangerschaftswoche; eine Amniozentese kann frühestens ab der vierzehnten Schwan-

gerschaftswoche durchgeführt werden (vgl. Übersicht im Kapitel 2). Je später das Untersuchungsergebnis vorliegt, desto schwieriger gestaltet sich die rechtliche, psychische und medizinische Situation bezüglich eines möglichen Schwangerschaftsabbruchs.

Art. 15 GUMG widmet sich der besonderen Situation der Beratung bei pränatalen genetischen Untersuchungen. Danach ist die schwangere Frau vor und nach einer pränatalen genetischen Untersuchung ausdrücklich über ihr Selbstbestimmungsrecht zu informieren (Abs. 1). Eröffnet die vorgeschlagene Untersuchung mit hoher Wahrscheinlichkeit keine therapeutische oder prophylaktische Möglichkeit, auf den Befund zu reagieren, so ist die Frau im Voraus darauf hinzuweisen; sie muss zudem auf die Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchungen aufmerksam gemacht werden (Abs. 2). Wird eine schwerwiegende unheilbare Störung festgestellt, so ist die Frau auch über Alternativen zum Schwangerschaftsabbruch zu informieren und auf Vereinigungen von Eltern mit Kindern, die eine Behinderung haben, sowie Selbsthilfegruppen aufmerksam zu machen (Abs. 3). Schliesslich ist der Ehegatte oder Partner der Frau nach Möglichkeit in die genetische Beratung einzubeziehen (Abs. 4).

Der Vorentwurf ändert kaum etwas an den Anforderungen an die Beratung und Aufklärung bei pränatalen Untersuchungen und hält diese in Art. 18, 19 und 20 VE GUMG fest. Diejenigen Aspekte, welche der Aufklärung zuzuordnen sind, sind allerdings in eine allgemeine Bestimmung zur Aufklärung bei genetischen Untersuchungen aufgenommen worden. Art. 6 VE GUMG listet in nicht abschliessender Weise die für die Entscheidungsfindung wesentlichen Punkte auf, über welche jede Person aufgeklärt werden muss: Nach Art. 6 lit. a VE GUMG ist die betroffene Person über Zweck, Art und Aussagekraft einer genetischen Untersuchung aufzuklären, das heisst für die nicht-invasiven genetischen Tests, dass insbesondere auch auf die Möglichkeit falsch-positiver Ergebnisse und auf die notwendigen Folgeuntersuchungen bei positivem Befund hingewiesen werden muss. Lit. b schreibt die Information über die mögliche Bedeutung des Untersuchungsergebnisses für Familienangehörige und deren Recht auf Nichtwissen vor. Nach lit. c ist die betroffene Person über die mit der Untersuchung verbundenen Risiken sowie die möglichen physischen und psychischen Belastungen aufzuklären. Mit Bezug auf die invasiven Methoden der pränatalen Diagnostik ist namentlich auf das Risiko einer Fehlgeburt hinzuweisen. Gemäss lit. d ist zudem über den Umgang mit der Probe und den genetischen Daten nach Abschluss der

Untersuchung aufzuklären. Schliesslich sind nach lit. e der betroffenen Person alle Rechte darzulegen, das heisst das Recht auf Nichtwissen, das Recht auf freie und informierte Zustimmung sowie auf informationelle Selbstbestimmung, das heisst das Recht, alleine darüber zu bestimmen, wem Zugriff auf ihre genetischen Daten gewährt werden soll. Unklar ist, weshalb die wirtschaftliche Aufklärung (Art. 18 Abs. 3 lit. c VE GUMG) als klassischer Aufklärungsinhalt nicht ebenfalls in Art. 6 VE GUMG aufgenommen wurde, da die zu erwartenden Kosten für die Betroffenen von Bedeutung sind.

Art. 6 VE GUMG bezieht sich nicht auf pränatale Risikoabklärungen. Die in diesem Zusammenhang zu vermittelnden Aufklärungsinhalte sind speziell in Art. 20 VE GUMG geregelt. Dieser entspricht weitgehend geltendem Recht (Art. 16 GUMG), wobei die Aufklärung über die Rechte der schwangeren Frau (lit. e) neu hinzugefügt wurde. Auch im Vorfeld von pränatalen Risikoabklärungen ist über Zweck, Art und Aussagekraft der Untersuchung und die Rechte der Betroffenen aufzuklären (Art. 20 lit. a und e VE GUMG, der mit Art. 6 lit. a und e VE GUMG identisch ist). Den Erläuterungen zum Vorentwurf ist keine Erklärung zu entnehmen, weshalb die Aufklärung über genetische Untersuchungen nicht abschliessend, diejenige betreffend pränatale Risikoabklärungen abschliessend geregelt ist. Als Beispiel für mögliche zusätzliche Aufklärungsinhalte bei genetischen Untersuchungen nennen die Erläuterungen zu Art. 6 VE GUMG die wirtschaftliche Aufklärung (Erläuterungen, 52). Diese ist allerdings auch bei pränatalen Risikoabklärungen zentral, da gewisse Untersuchungen nicht von der Krankenkasse übernommen werden und eine schwangere Frau zwingend darüber aufgeklärt werden muss, mit welchen zusätzlichen Kosten sie zu rechnen hat.

Die Aufklärung betreffend Untersuchungs- und Folgekosten (vgl. Art. 18 Abs. 3 lit. c VE GUMG) wäre folglich in Art. 6 sowie Art. 20 VE GUMG zu erwähnen. Des Weiteren sollte bei Art. 20 VE GUMG analog Art. 6 VE GUMG der Terminus „insbesondere“ eingefügt werden, um zu verdeutlichen, dass die gesetzlichen Regelungsinhalte der Aufklärung über pränatale Risikoabklärungen ebenso wenig abschliessend zu verstehen sind wie diejenigen der Aufklärung über genetische Untersuchungen im Allgemeinen. Sie sind regelmässig je nach „Komplexität der Abklärung“ zu ergänzen (Erläuterungen, 52). Es folgt aus der Lehre zum *Informed Consent*, dass sich die Aufklärung am Einzelfall zu orientieren hat; die gesetzliche Auflistung kann insofern nur darüber Auskunft geben, welche Inhalte

notwendige Bestandteile der Aufklärung sind, nicht hingegen, welche Aufklärungsdichte hinreichend ist.

Überschussinformationen dürfen der schwangeren Frau nur mitgeteilt werden, wenn sie damit einverstanden ist (Art. 23 Abs. 2 VE GUMG) und wenn diese direkte und wesentliche Beeinträchtigungen der Gesundheit des Embryos oder Fötus betreffen (Art. 24 Abs. 4 VE GUMG). Die Mitteilung des Geschlechts ist analog zu Art. 15 Abs. 2 VE GUMG erst nach der zwölften Schwangerschaftswoche zulässig.

Die Regelung der Beratung bei pränatalen Vaterschaftsabklärungen ist nahezu identisch in den Vorentwurf übernommen worden (Art. 34 Abs. 4 GUMG, Art. 50 Abs. 4 bis 6 VE GUMG). Art. 50 Abs. 6 VE GUMG unterstreicht neu das unter allen Umständen einzuhaltende Verbot, das Geschlecht des Embryos vor Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitzuteilen.

### *Nichtdirektivität der genetischen Beratung*

Trotz des Detaillierungsgrads der Bestimmungen zur Beratung und Aufklärung im geltenden Recht und im Vorentwurf bleiben zahlreiche Fragen offen, zum Beispiel diejenige, was der bei genetischen Beratungen anwendbare Grundsatz der Nichtdirektivität (Art. 14 Abs. 1 GUMG; Art. 18 Abs. 1 VE GUMG) genau bedeutet. Dass mit Blick auf die Selbstbestimmung keine Fachperson die schwangere Frau zur Durchführung eines Tests, Schwangerschaftsabbruchs oder dessen Nichtdurchführung anhalten darf, ist unbestritten. Doch entspricht eine gänzlich wertneutrale Informationsvermittlung tatsächlich dem Wunsch und Bedürfnis der schwangeren Frau und ist diese überhaupt real umsetzbar (Wiegand 1994, S. 131; Haas 2007, N 733)? Welche Schattierungen sind im Praxisalltag zulässig? Etwas überspritzt ausgedrückt: „Achte ich die Autonomie meines Gegenübers, indem ich ihm eine Welt ohne Werte präsentiere, aus der er sich dann, wenn er kompetent genug ist, das herausucht, was seinen individuellen Werten entspricht“ (Advena-Regnery 2013, S. 41)? Was bedeutet die nicht direktive genetische Beratung für schwangere Frauen und weshalb gilt der Grundsatz nicht gleichermassen bei pränatalen Risikoabklärungen (zur Sachgerechtigkeit der Unterscheidung zwischen pränatalen Risikoabklärungen und pränatalen genetischen Untersuchungen siehe Unterkapitel 5.2.1)? Zumindest für Ultraschalluntersuchungen wird ein nicht direkter Beratungsstil empfohlen (siehe Unterkapitel 5.3.2.5).

Eine Befragung von schwangeren Frauen ergab, dass sich manche ihre Meinung unter Einbezug anderer Meinungen – inklusive derjenigen der betreuenden Ärztin oder des betreuenden Arztes – bilden möchten und dass sich die wertneutrale Haltung bisweilen nicht mit einer fürsorglichen Arzt-Patientinnen-Beziehung vereinbaren lässt, dass sie vielmehr die offene Kommunikation teilweise behindere (Williams et al. 2002, zitiert nach Sharpe/Carter 2006, S. 216 f.). Für die Gratwanderung zwischen fürsorglicher Begleitung und Nichtdirektivität erscheint eine „Orientierung am Sinn einer möglichst nicht-wertenden, nur informativen und ergebnisoffenen Beratung“ (Rieder 2006, S. 131 mit weiteren Hinweisen) der betroffenen Person sinnvoll. Die Beratung soll aber auch der „individuellen und familiären Situation der betroffenen Person [...] Rechnung tragen“ (Art. 14 Abs. 2 GUMG; Art. 18 Abs. 2 VE GUMG) und dementsprechend auf die Beratungsbedürfnisse der schwangeren Frau eingehen. Eine zu starre Auslegung des Begriffs der Nichtdirektivität auf Kosten einer fürsorglichen ärztlichen Kommunikation kann sicher nicht zielführend sein. Von der konkreten persönlichen Meinungsäußerung zum Für und Wider der Durchführung einer Untersuchung oder eines Schwangerschaftsabbruchs sollten Ärztinnen und Ärzte allerdings in jedem Fall absehen; schwangere Frauen müssen zur Meinungsbildung auf den Austausch mit ihrem Umfeld zurückgreifen und können diese nicht an die Fachperson delegieren.

Wichtig in diesem Kontext ist auch die Unterscheidung zwischen Untersuchungen im Dienste der reproduktiven Selbstbestimmung und der persönlichen Freiheit und solchen, die im Gesundheitsinteresse der schwangeren Frau oder des Embryos respektive Fötus liegen. Im ersten Fall muss der Grundsatz der Nichtdirektivität regelmässig gelten (Dondorp et al. 2015, S. 8). Im zweiten Fall allerdings nicht zwingend: Wenn präventive Massnahmen zur Verfügung stehen, welche das Eintreten von Gesundheitsrisiken für die Beteiligten verhindern können, ist deren Empfehlung – in Abkehr vom Nichtdirektivitätsgrundsatz – nicht nur ethisch legitim (Dondorp et al. 2015, S. 8), sondern geradezu ein Gebot der ärztlichen Sorgfaltspflicht. Zu denken ist etwa an die Abklärung einer möglichen Rhesus-Inkompatibilität.

Ähnliche Fragen stellen sich bei der Beratung *nach* einer pränataldiagnostischen Untersuchung, die pränatale Therapiemöglichkeiten für den Embryo bzw. Fötus zum Inhalt hat. Pally Hoffmann vertritt, dass im Falle einer möglichen pränatalen Therapie dem Ungeborenen eine gewisse eigenständige Position zukomme.

Wurde eine diagnostische Untersuchung mit Zustimmung der schwangeren Frau vorgenommen und wurden dabei Möglichkeiten der Behandlung des Ungeborenen ermittelt, unterliege die Frau einer Duldungspflicht (Pally Hoffmann 2008, S. 865 f.). Rüttsche argumentiert, das Integritätsrecht entfalte eine Vorwirkung auf die pränatale Phase, dies um das Gesundheitsbedürfnis geborener Menschen zu schützen, woraus sich eine grundsätzliche Pflicht ergebe, entwicklungsfähige Embryonen und Föten zu therapieren, soweit geeignete Methoden zur Verfügung stünden (Rüttsche 2009, S. 273). Jedenfalls könnte man auch in dieser Konstellation eine besondere Ausprägung und Vorwirkung der Verantwortung der Eltern annehmen (siehe auch Dondorp et al. 2015, S. 9–10). Meines Erachtens muss allerdings die schwangere Frau zwingend in den Eingriff in ihre körperliche Integrität einwilligen oder diesen auch ablehnen können. Hingegen soll sich die Beratung in Bezug auf die Therapieoptionen des Fötus nicht an den Grundsatz der Nichtdirektivität halten müssen. Situationen, in welchen schwangere Frauen eine mögliche pränatale Therapie ablehnen, sind – mit Ausnahme von höchst risikoreichen Verfahren – ohnehin schwer vorstellbar.

#### **5.3.2.4 Unabhängige kantonale Informations- und Beratungsstellen**

Nach Art. 17 GUMG (Art. 21 VE GUMG) haben die Kantone dafür zu sorgen, dass unabhängige Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchungen bestehen, die über das erforderliche fachkundige Personal verfügen. Die Stellen informieren und beraten in allgemeiner Weise über pränatale Untersuchungen und vermitteln auf Wunsch Kontakte zu Vereinigungen von Eltern mit Kindern, die eine Behinderung haben, oder zu Selbsthilfegruppen. Die fachkundigen Mitarbeitenden der kantonalen Informations- und Beratungsstellen sind nicht zur Übernahme der vorstehend beschriebenen Aufklärungs- und Beratungspflichten, welche ärztliche Aufgaben darstellen, berufen; vielmehr sollen sie angesichts der möglichen Komplexität und Schwere von Entscheidungen in der pränatalen Diagnostik sowie möglicher Rollenkonflikte von Gynäkologinnen und Gynäkologen in allgemeiner Weise informieren und Fragen beantworten (Botschaft GUMG, 7419 f.). Verschiedene Bestimmungen verpflichten Ärztinnen und Ärzte, die pränatale Risikoaufklärungen und genetische Beratungen durchführen, auf die unabhängigen Informations- und Beratungsstellen hinzuweisen (Art. 15 Abs. 2 und Art. 16 lit. d GUMG; Art. 19 Abs. 2 und Art. 20 lit. d VE GUMG).

### 5.3.2.5 Form der Aufklärung und Beratung und Standardisierungsmöglichkeiten

Über die Form der Aufklärung und Beratung schweigen sich sowohl das geltende Recht wie auch der Vorentwurf aus. Nach den allgemeinen Grundsätzen des *Informed Consent* ist die Aufklärung an keine bestimmte Form gebunden. In der Regel reicht jedoch die alleinige schriftliche Aufklärung durch Formulare nicht aus. Ein auf die individuelle Patientin zugeschnittenes Gespräch, bei welchem konkrete Fragen der Patientin berücksichtigt werden, wird – ausser durch Bagatelluntersuchungen – vorausgesetzt. Eine Kombination von vorgängiger Abgabe von standardisierter Information (beispielsweise Broschüren oder Merkblätter) und nachträglicher individualisierter Aufklärung (sogenannte Stufenaufklärung) ist indes zulässig und weit verbreitet (Büchler/Michel 2014, S. 71 f.). Für pränatale genetische Untersuchungen ist jedenfalls ein umfassendes, zu dokumentierendes Beratungsgespräch vorgeschrieben (Art. 14 Abs. 1 GUMG; Art. 18 Abs. 2 VE GUMG). Regelungen zur Aufklärung und Beratung müssen sich vor allem in der Praxis bewähren, indem sie die schwangere Frau befähigen, selbstbestimmte Entscheidungen zu treffen.

#### *Empfehlungen Ultraschalluntersuchung (Guidelines Ultraschall 2011)*

Art. 13 lit. b KLV enthält einen statischen Verweis auf die *Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft* der Schweizerischen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM) (Guidelines Ultraschall 2011). Nebst Richtlinien für die Qualität der Ultraschalluntersuchung, welche etwa Geräteeinstellungen (1.5.1.), technische Sicherheitsaspekte (1.4.1.) und die konkrete fachliche Vorgehensweise (2., 3., 4.) thematisieren, werden detaillierte Vorgaben mit Bezug auf die Beratung vor der Untersuchung (1.6.) gemacht. Dabei wird zwischen *Kontaktaufnahme*, *Durchführung der Untersuchung* und *Beratungsgespräch im Anschluss an die Untersuchung* unterschieden.

Die Kontaktaufnahme umfasst die Herstellung und Etablierung einer tragfähigen Beziehung, das Erfragen des Informationsstandes und die Klärung, ob die schwangere Frau überhaupt eine Abklärung wünscht. Weiter sollen Vor- und Nachteile sowie Grenzen und Möglichkeiten der Methode klar kommuniziert werden. Wichtig sei dabei, „dass die Aufklärung diejenigen 95 Prozent v. a. der Schwangeren, die einen normalen Befund haben, nicht übermässig verunsichert“, zugleich „diejenigen 5 Prozent mit pathologischem Befund [...] nicht total

überraumpelt“. Im Beratungsteil der Empfehlungen findet sich ein zur Abgabe an die schwangeren Frauen bestimmter Aufklärungsbogen *Ultraschall in der Schwangerschaft – was Sie wissen sollten*, der etwa darüber informiert, dass mit der Methode nicht nur Fehlbildungen festgestellt werden können und die Risikowahrscheinlichkeit für chromosomale Auffälligkeiten ermittelt wird, sondern dass sie auch dazu dient, das genaue Schwangerschaftsalter zu bestimmen und Mehrlinge zu erkennen (zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche) oder die Plazentalage zu ermitteln (20. bis 23. Schwangerschaftswoche). Es wird darauf hingewiesen, dass mittels Ultraschalluntersuchung Auffälligkeiten des Embryos oder Fötus erkannt werden können, was allenfalls pränatale Therapien oder die Geburt in einem spezialisierten Spital ermöglicht, jedoch auch erhebliche Entscheidungskonflikte generieren kann. Schliesslich wird die schwangere Frau darum gebeten, dem Behandlungsteam mitzuteilen, ob sie aus persönlichen Gründen keine Untersuchung durchführen lassen möchte.

Für die eigentliche Durchführung der Untersuchung wird empfohlen, eine geeignete, störungsfreie Untersuchungsatmosphäre herzustellen, von Fachausdrücken abzusehen und die schwangere Frau und ihren Partner einzubeziehen. Die Bedeutung der nonverbalen Kommunikation wird betont; auch konkrete Angaben zum Zeitpunkt der Mitteilung eines auffälligen Ergebnisses („Bei einer bereits informierten Patientin bzw. bei einem isolierten Befund empfehlen wir eher eine Mitteilung während der Untersuchung. Bei einer nicht informierten Patientin bzw. einem multiplen pathologischen Befund ist unter Umständen eine Mitteilung in dem Gespräch nach der Untersuchung sinnvoller.“) sind in den Empfehlungen enthalten.

Bei den Empfehlungen zum Informations- und Beratungsgespräch nach der Untersuchung wird die Wichtigkeit der empathischen Grundhaltung der Ärztin oder des Arztes und die Nichtdirektivität der Gesprächsführung hervorgehoben und es werden einige wenige konkrete Empfehlungen zur angemessenen Reaktion bei einem auffälligen Befund gemacht. Es wird empfohlen, für Entscheide, die aufgrund des Befunds gefällt werden müssen, Zeit zu geben und Zukunftsperspektiven aufzuzeigen. Es sollen weitere Gespräche angeboten und Angaben zu weiterführenden Beratungsangeboten und Selbsthilfegruppen gemacht werden.

Überaus konkret gefasst sind die *Guidelines Ultraschall 2011* im Kapitel *Psychische Schäden* (1.4.2.): Bemerkungen wie „heute ist der Kopf etwas klein“ oder



„ich kann das linke Bein nicht sehen“ seien zu unterlassen. Zudem sei immer darauf hinzuweisen, dass gewisse diagnostische Unsicherheitsfaktoren bestünden. Ein unsicheres Ergebnis sollte schnellstmöglich durch eine Spezialistin oder einen Spezialisten überprüft werden.

Die *Guidelines Ultraschall 2011* sind darauf ausgerichtet, den optimalen Einbezug der schwangeren Frau und deren neutrale Aufklärung und Beratung zu gewährleisten. Dabei werden auch nonverbale Faktoren sowie die Art und Weise der Kommunikation berücksichtigt. Sie enthalten insbesondere wertvolle Hinweise für eine an den Bedürfnissen der schwangeren Frau ausgerichteten Untersuchung. Folgende problematische Aspekte verdienen allerdings erwähnt zu werden: Nach Art. 16 lit. c GUMG besteht eine gesetzliche Pflicht der Information über mögliche Folgeuntersuchungen vor der Durchführung einer Risikoabklärung. Die schwangere Frau muss laut Art. 16 lit. d GUMG schon vor einer Risikoabklärung über die Existenz von Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchungen (Art. 17 GUMG) aufgeklärt werden. Beides wird in den *Guidelines Ultraschall 2011* nicht erwähnt. Auch die gesetzlichen Aufklärungsinhalte nach Art. 16 GUMG respektive Art. 20 VE GUMG sind in den *Guidelines Ultraschall 2011* nicht enthalten. Die laut *Informed-Consent-Prinzip* erforderliche angemessene Bedenkzeit zwischen Aufklärung über die Ultraschalluntersuchung und deren eigentlichen Durchführung findet in den Empfehlungen ebenfalls keine Erwähnung: Im Minimum würde das Erfordernis der Bedenkzeit wohl eine Voraufklärung durch ein ausführliches Merkblatt oder andere Methoden mit adäquater Reflexionszeit verlangen.

### *Leitfaden für vorgeburtliche Untersuchungen*

Im Rahmen des Nationalen Forschungsprogramms 51 „Integration und Abschluss“ wurde im Jahr 2006 ein Gesprächsleitfaden zur Unterstützung der ärztlichen Beratung von schwangeren Frauen zu Themen der pränatalen Diagnostik entwickelt und im Anschluss durch eine Studie evaluiert. Der Leitfaden wurde durch eine zweitägige Schulung der Ärztinnen und Ärzte eingeführt. Die Studie ergab, dass Ärztinnen und Ärzte nach Einweisung in den Fragebogen individualisierter berieten und ihre eigene Meinung zurückhaltender äusserten. Auf Alternativen zu einer pränatalen Untersuchung wurde aufgrund der Intervention häufiger eingegangen. Auch wurde klar, dass die Beratungen und der Entscheidungsprozess viel Zeit benötigen. Zudem führte der Prozess zu einer Standardisierung und Strukturierung des Beratungsprozesses. Obwohl sich die Betroffenen besser

unterstützt fühlen, konnte allerdings die Entscheidungssicherheit nicht erhöht werden (Hürlimann 2008, S. 187 ff.).

Der *Leitfaden für vorgeburtliche Untersuchungen* empfiehlt die umfassende Information des Paares unter Berücksichtigung ihrer Lebensentwürfe, Hoffnungen und Ängste; die Aussagemöglichkeiten des Ersttrimestertests sollen realistisch dargestellt und auf das Recht auf Nichtwissen soll hingewiesen werden. In einem zweiten Schritt soll die schwangere Frau darauf aufmerksam gemacht werden, dass der Ersttrimestertest lediglich eine Risikoabwägung darstellt. Sollte sie sich für eine entsprechende Risikoabklärung entschliessen, legt die schwangere Frau nach Möglichkeit vor dieser Untersuchung ihre persönliche Risikoziffer fest, die für sie eine invasive Abklärung erforderlich machen würde (individualisiertes Risikoverständnis). Der Leitfaden betont die Wichtigkeit der persönlichen Mitteilung der Risikoevaluation („keine Risikomitteilung am Telefon!“). Die Entscheidung für oder gegen eine invasive Abklärung wird durch die schwangere Frau gefällt. Nach einem unauffälligen Resultat soll darauf hingewiesen werden, dass dies keine Garantie für ein gesundes Kind darstellt. Bei einem auffälligen Befund wird eine Auseinandersetzung mit dem Resultat, den Grenzen und Möglichkeiten von Testaussagen, dem Leben mit einem Kind, das eine Behinderung hat, und mit der Option eines Schwangerschaftsabbruchs und dessen Methoden empfohlen. Beim Entscheid gegen den Schwangerschaftsabbruch soll die Entscheidungssicherheit der betroffenen Frau überprüft werden, auf ihre Begleitung und Unterstützung während der Schwangerschaft soll besonderen Wert gelegt werden. Ebenso wird geraten, das Gespräch mit nachbetreuenden Kinderärzten rechtzeitig zu suchen und versicherungstechnische Informationen abzugeben. Auch dann, wenn sich die betroffene Frau für einen Schwangerschaftsabbruch entscheidet, sollte ihre Entscheidungssicherheit überprüft werden. Die Betroffene soll über das medizinische Vorgehen im Detail informiert werden, was auch den Hinweis auf adäquate Schmerzlinderung und die Möglichkeit der Begleitung durch speziell ausgebildete Hebammen beinhalten soll. In jedem Fall soll die schwangere Frau auf die Angebote von psychosozialen Beratungsstellen hingewiesen werden (Kurzfassung des Leitfadens; sowohl die Kurzfassung als auch der ausführliche Leitfaden finden sich in: Hürlimann 2006, S. 254, S. 243 ff.).

Des Weiteren ist der Leitfaden *Psychosoziale Beratung bei vorgeburtlichen Untersuchungen; Anleitung für die Beratungspraxis mit interdisziplinärem Fachwissen* für die in den Informations- und Beratungsstellen für pränatale Untersuchun-

gen tätigen Fachpersonen zu erwähnen, der auch für Ärztinnen und Ärzte nützliche Hinweise bereithält.

Die Leitfäden stellen grundsätzlich wertvolle Instrumente zur Implementierung der gesetzlichen Vorgaben über die Aufklärung und Beratung dar, sind jedoch angesichts der Angebote der NIPT nur noch beschränkt einsetzbar.

### *Bonnes Pratiques der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik*

Im Dezember 2014 hat die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) das Konsensuspapier *Bonnes Pratiques pour les applications cliniques du Séquençage à haut débit (SHD)* veröffentlicht. Es fasst Qualitätsvorgaben für die Hochdurchsatzsequenzierung zusammen (4.), macht Angaben zur Dokumentation von genetischen Untersuchungen (5.) und der Lagerung der Proben (6.) und präzisiert die gesetzlichen Vorgaben betreffend genetische Beratung, Veranlassung der Untersuchung und *Consentement éclairé (Informed Consent)* (3.). Die im Gesetz aufgeführten Beratungs- und Aufklärungsinhalte werden konkretisiert: Die Beratung vor der Durchführung einer Hochdurchsatzsequenzierung soll Themen wie die Dauer bis zum Erhalt des Untersuchungsergebnisses, die Anzahl der untersuchten Gene sowie die Genauigkeit der angewandten Methode beinhalten (3.2. Conseil génétique pré-test SHD). Im darauffolgenden Unterkapitel wird unterstrichen, dass genetische und pränatale Untersuchungen immer einer informierten Einwilligung bedürfen, und es wird unter anderem die Aufklärung über mögliche Zufallsbefunde thematisiert (3.3. Consentement éclairé du patient en vue d'une analyse par SHD). In der Beratung nach Durchführung der Untersuchung soll der Patient die Möglichkeit haben, eine klare und verständliche Auskunft über die Resultate seiner Untersuchungen zu erhalten. Der Arzt hält sich dabei im Wesentlichen an die vor der Untersuchung geäußerten Wünsche des Patienten. Das Recht auf Nichtwissen soll jedoch gewahrt werden: Eine Person soll die Kenntnisnahme des Untersuchungsergebnisses ablehnen dürfen (3.4. Conseil génétique post-test SHD).

Anhang 1 der *Bonnes Pratiques* der SGMG enthält allgemeine Informationen zu genetischen diagnostischen Untersuchungen und der Hochdurchsatzsequenzierung. Für pränatale Diagnosen wird speziell darauf hingewiesen, dass das Untersuchungsergebnis eine Entscheidung für oder gegen die Weiterführung einer Schwangerschaft beinhalten kann (Conseil Génétique, Punkt 4). Anhang 2 besteht aus einem Formular (*Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs ana-*

lyses génétiques), auf welchem angekreuzt werden kann, welche Informationen eine Person zur Kenntnis nehmen möchte und welche Handhabung sie im Umgang mit dem analysierten Material und ihren Daten im Anschluss an Untersuchung und Beratung wünscht.

### *Standardisierung und computerbasierte Voraufklärung*

Die Umsetzung einer den Anforderungen an den *Informed Consent* sowie den gesetzlichen Vorgaben entsprechenden Aufklärung und Beratung stellt eine herausfordernde ärztliche Aufgabe dar. Wegen der zunehmenden Komplexität und der Anzahl der Möglichkeiten in der Pränataldiagnostik steigen auch die Anforderungen an die Fachperson, welche die Aufklärung respektive Beratung durchführt. Zudem sind die Risikoeinschätzungen der pränatalen Risikoabklärungen weder einfach zu vermitteln noch einfach zu verstehen. Die vorstehend erwähnten Leitfäden und *Guidelines* unterstützen Ärztinnen und Ärzte darin, auch unter Zeitdruck keine wichtigen Informationen zu vergessen und dem Beratungsablauf eine Struktur zu geben (Pinzello-Hürlimann 2011, S. 1300). Sie können einen wertvollen Beitrag dazu leisten, dass schwangere Frauen in der Schweiz den rechtlichen Anforderungen und Informationsbedürfnissen entsprechend aufgeklärt und beraten werden. Jedenfalls erscheint die Konkretisierung der rechtlichen Vorgaben durch Leitfäden und *Guidelines* für eine gleichbleibende Qualität der Aufklärung und Beratung in der Pränataldiagnostik unerlässlich. Zentral ist jedoch, dass diese regelmässig an die aktuellen Entwicklungen angepasst werden.

Vor der ersten pränatalen Untersuchung sollten schwangere Frauen umfassend und adäquat aufgeklärt worden sein. Die Aufklärung muss zwar individualisiert erfolgen, jedoch eignen sich die verallgemeinerbaren Aufklärungsinhalte vor der Veranlassung einer Untersuchung – im Gegensatz zur genetischen Beratung bei einem auffälligen Befund – gut zur Standardisierung: Jede schwangere Frau sollte die gleichen Informationen erhalten. Eine Vorinformation der schwangeren Frau im Sinne der *Stufenaufklärung* vor dem eigentlichen Aufklärungsgespräch könnte zur Verbesserung des Informationsprozesses beitragen. Aufgrund der schon erfolgten Grundinformation in der Voraufklärung würde mehr Zeit für Fragen der schwangeren Frau im individuellen Aufklärungsgespräch zur Verfügung stehen.

Tatsächlich belegen empirische Untersuchungen, dass mittels einer interaktiven Software (*Prenatal Tests Exploring your Options*) voraufgeklärte schwangere Frauen besser informierte pränataldiagnostische Entscheidungen treffen als diejenigen, die auf herkömmliche Weise aufgeklärt werden (Kuppermann et al. 2015, S. 1210). Studien zum Thema computerbasierte Voraufklärung zeigen, dass Patienten und Patientinnen die Vermittlung von medizinischer Information mittels interaktiver, computergestützter Aufklärungsmethoden generell positiv bewerten (siehe etwa Kessler et al. 2005, S. 138; Amjadi-Kemper 2010, S. 30), und gegenüber Informationsblättern favorisieren (Tait et al. 2014, S. 381). Weshalb die moderne Informationstechnologie bei der Aufklärung und Beratung in der Schweiz bislang wenig Beachtung gefunden hat, ist schwer nachvollziehbar. Die computerbasierte Voraufklärung vor der Durchführung medizinischer Massnahmen und Untersuchungen in Kombination mit der mündlichen Aufklärung könnte jedenfalls vom nachhaltigeren Nutzen sein als die Durchsicht eines Merkblattes, weil die Software eine aktivere Partizipation ermöglicht. Es kann zudem einfach festgestellt werden, ob die betroffene Person das Programm effektiv ausgeführt hat (Pally 2007, S. 132). Die Kombination von Bild, Text und teilweise auch Audio und Videodateien scheinen das Informationsverständnis – gerade bei Personen mit tiefem Bildungsniveau und Leseverständnis – markant zu verbessern (Tait et al. 2014, S. 380 f. mit weiteren Hinweisen). Die Informationsqualität ist der Überprüfung zugänglich, das Gespräch zwischen Arzt und Patientin kann stärker auf die einzelne Patientin ausgerichtet werden und es besteht die Möglichkeit, das Computerprogramm in verschiedenen Sprachen anzubieten (Kessler et al. 2005, S. 138 f.). Zur Weiterentwicklung des Aufklärungsprozesses der pränatalen Diagnostik in der Schweiz (Standardisierung und Qualitätsverbesserung) scheint die Implementierung einer computerbasierten Voraufklärung im Sinne der Stufenaufklärung eine prüfungswerte Option darzustellen.

### 5.3.2.6 Zustimmung

Die Zustimmung zu pränatalen genetischen Untersuchungen hat schriftlich zu erfolgen (Art. 18 Abs. 3 GUMG, Art. 22 VE GUMG). Dies wird mit den weitreichenden Auswirkungen für die betroffene Person begründet und soll sicherstellen, dass sich diese der Tragweite des Entscheids zur Durchführung der Untersuchung bewusst ist (Erläuterungen, 72). Das Selbstbestimmungsrecht gilt in

jeder Phase einer genetischen Untersuchung (Art. 18 Abs. 1 GUMG). Ein zustimmender Entscheid kann jederzeit und ohne Angabe von Gründen formlos widerrufen werden (Art. 5 Abs. 3 GUMG; Art. 5 Abs. 4 VE GUMG). Sind zu diesem Zeitpunkt Ergebnisse der genetischen Untersuchung bereits vorhanden, so muss das Recht auf Nichtwissen der betroffenen Person respektiert werden (Art. 6 GUMG; Art. 8 VE GUMG) und schon erhobene Befunde dürfen ihr nicht mitgeteilt werden.

### 5.3.2.7 Zusammenfassung und Ausblick

Erhebt man die Selbstbestimmung der schwangeren Frau – wie vorliegend erfolgt – zur zentralen Begründung für pränatale Untersuchungen, muss der Aufklärung umso grössere Bedeutung zukommen. Die gesetzliche Auflistung von Aufklärungsinhalten ist nicht alleiniger Massstab der umfassenden und angemessenen Aufklärung; das *Informed-Consent*-Prinzip erfordert die individualisierte Aufklärung, welche unter Umständen die Pflicht zur Aufklärung über Fakten einschliesst, die im Gesetz nicht erwähnt sind. Die genetische Beratung stellt eine von der Aufklärungspflicht zu unterscheidende ärztliche Aufgabe dar. In der Regel untersteht ihre Durchführung dem Grundsatz der Nichtdirektivität. In ausgewählten Fällen kann oder muss indes davon abgewichen werden. Die Entwicklungen in Genetik und pränataler Diagnostik erhöhen die Komplexität des Aufklärungs- und Beratungsprozesses. Es ist anzunehmen, dass genetische Beratungen zukünftig vermehrt an Expertinnen und Experten delegiert werden. Die geplante Revision des GUMG deutet auf diese notwendige Spezialisierung hin, die möglicherweise zu einer stärkeren Trennung der Aufklärung, welche regulär durch die veranlassende Fachperson durchgeführt wird, und der Beratung, welche besondere Kompetenzen erfordert, führen wird. Die Entwicklungen im Bereich der NIPT führen auch zu einem erhöhten Bedarf an qualifizierten Fachkräften, welche die genetische Beratung durchführen können (Allyse et al. 2015, S. 117). Dabei könnte unter anderem die Ausbildung und Anerkennung von *Genetic Counselors* zielführend sein. Geeigneten Instrumenten zur Implementierung der rechtsgenügenden Aufklärung und Kommunikationshilfen zwecks Strukturierung von Aufklärung und Beratung kommt weiterhin eine wichtige Funktion zu. Nebst der Abgabe von Merkblättern und der notwendigen Aktualisierung beste-

hender Leitfäden und *Guidelines* würden sich im Rahmen der Stufenaufklärung auch Softwareprogramme zur Voraufklärung schwangerer Frauen anbieten.

### **5.3.3 Umgang mit Information**

#### **5.3.3.1 Mitteilung des Untersuchungsergebnisses**

Art. 19 GUMG (vgl. auch Art. 7 VE GUMG) hält fest, dass die Ärztin oder der Arzt das Ergebnis einer genetischen Untersuchung nur der betroffenen Person oder, falls diese urteilsunfähig ist, ihrem gesetzlichen Vertreter mitteilen darf. Der Vorentwurf hält in Art. 23 zudem fest, dass das Untersuchungsergebnis nur durch die veranlassende Ärztin bzw. den veranlassenden Arzt oder durch eine mit der Mitteilung beauftragte Person mitgeteilt werden darf, und nicht durch das Laboratorium.

Pränatale genetische Untersuchungen lassen allerdings auch Aussagen zu, welche den Partner der schwangeren Frau und weitere Verwandte betreffen. Nur mit ausdrücklicher Zustimmung der untersuchten Person darf das Untersuchungsergebnis auch anderen Personen als der betroffenen Frau mitgeteilt werden. Das ergibt sich aus dem Grundsatz der Höchstpersönlichkeit der Rechtsposition und der Selbstbestimmung. Bestehen überwiegende Interessen der Verwandten oder des Partners an der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse und verweigert die betroffene Person die Zustimmung, kann die Ärztin oder der Arzt bei der zuständigen kantonalen Behörde nach Art. 321 Ziff. 2 StGB die Entbindung vom Berufsgeheimnis beantragen (Art. 19 Abs. 3 GUMG, Art. 23 Abs. 4 VE GUMG). Das kann zum Beispiel dann gerechtfertigt sein, wenn den Verwandten ein schwerer Gesundheitsschaden droht, der abgewendet werden könnte. In diesem Zusammenhang ist aber auch zu überlegen, welche Bedeutung der Rechtsposition des Partners als potenzieller Vater zukommt. Die Behörde kann die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen um Stellungnahme ersuchen.

Damit kann der Ehemann nicht ohne Zustimmung der schwangeren Frau über die Ergebnisse einer vorgeburtlichen Analyse in Kenntnis gesetzt werden. Die Zustimmung erfolgt freilich häufig konkludent, zum Beispiel indem der Ehemann die schwangere Frau zur ärztlichen Konsultation begleitet; sie darf aber nicht

ohne Weiteres angenommen werden. Schliesslich ist das Recht auf Nichtwissen zu beachten.

### **5.3.3.2 Recht auf Nichtwissen**

Die betroffene Person entscheidet frei über die Durchführung von pränatalen genetischen Untersuchungen, über die Kenntnisnahme der Ergebnisse und über die Folgerungen, die sie aus den Ergebnissen ziehen will (Art. 18 Abs. 1 GUMG). Garantiert ist somit ausdrücklich das Recht auf Nichtwissen (Art. 6 GUMG), es sei denn, für die betroffene Person oder den Embryo bzw. Fötus bestehe eine unmittelbar drohende physische Gefahr und diese Gefahr könne abgewendet werden (Art. 18 Abs. 2 GUMG). Das Recht auf Nichtwissen ist ein Persönlichkeitsrecht und Teil der Selbstbestimmung und steht allen zu. Es bleibt allerdings fraglich, wie dieses Recht im privaten Verhältnis geschützt und durchgesetzt werden kann.

Der Vorentwurf hält das Recht auf Nichtwissen in Art. 8 VE GUMG fest. Die Einschränkung des geltenden Rechts, wonach das Recht auf Nichtwissen dann nicht gilt, wenn für die betroffene Person oder den Embryo bzw. Fötus eine unmittelbar drohende physische Gefahr besteht, und diese abgewendet werden könnte, ist im Vorentwurf nicht mehr vorgesehen. In den Erläuterungen, 55, heisst es dazu:

„Es entspricht nicht mehr den heute geltenden Grundsätzen des Patientenrechts, dass Ärztinnen und Ärzte ein Untersuchungsergebnis entgegen dem Willen der betroffenen Person mitteilen. Das Recht der betroffenen Person darüber entscheiden zu können, was ihr mitgeteilt werden soll, wird dadurch gestärkt.“

Diese Änderung zugunsten der Selbstbestimmung der schwangeren Frau ist zu begrüssen.

Der Vorentwurf hält neu fest, dass auch bestraft werden soll, wer einer betroffenen Person ein Untersuchungsergebnis gegen deren Willen mitteilt (Art. 55 lit. b VE GUMG).



Soll das Recht auf Nichtwissen tatsächlich wirksam sein, muss schwangeren Frauen die Option gegeben werden, sich gegen eine pränatale Untersuchung zu entscheiden. Dies setzt wiederum eine umfassende und sorgfältige Aufklärung und Beratung voraus, welche es den betroffenen Frauen ermöglicht, sich zur Frage, inwiefern sie Testresultate tatsächlich kennen möchten und wie sie auf diese reagieren würden, Gedanken zu machen.

### **5.3.3.3      Recht auf Information und Zufallsbefunde**

Die Patientin hat grundsätzlich ein Recht auf Auskunft in Bezug auf Daten, die vorhanden sind (so auch Art. 10 Abs. 2 Satz 1 Biomedizin-Konvention). Sie hat das Recht, alle Befunde zu erfahren, welche im Rahmen von Untersuchungen festgestellt werden, und zwar unabhängig davon, ob gezielt nach diesen gesucht wurde oder ob der Befund zufällig bei einer eigentlich anderen Zwecken dienenden Untersuchung ans Licht kam. Das Bundesgericht anerkennt allerdings das sogenannte therapeutische Privileg. Danach kann sich die Ärztin auf ihre Sorgfaltspflicht berufen und auf eine umfassende Aufklärung der Patientin über eine belastende Diagnose oder Prognose verzichten, wenn damit zu rechnen ist, dass diese bei der Patientin einen solchen Angstzustand bewirken würde, dass dadurch ihre Gesundheit geschädigt oder der Behandlungserfolg ernstlich gefährdet würde (Büchler/Michel 2014, S. 72 f.). Das therapeutische Privileg wird kritisiert und soll nur äusserst selten zur Anwendung gelangen. Jedenfalls ist zu bezweifeln, dass diesem im Kontext der Pränataldiagnostik überhaupt Bedeutung zukommen kann (so auch Hotz 2013).

Eine pränatale Untersuchung generiert möglicherweise nicht nur Informationen, nach denen gezielt gesucht wurde, sondern eine Menge weiterer Daten, die ebenfalls zur Kenntnis genommen oder unbeachtet bleiben können. Auch in diesem Kontext stellt sich die Frage, wie die verschiedenen direkt oder indirekt involvierten Personen in ihren Ansprüchen auf Wissen und Nichtwissen geschützt werden können. In dieser Hinsicht weist das geltende Recht eine problematische Lücke auf.

Der Vorentwurf sieht neu eine Bestimmung vor, die sich dem Umgang mit Überschussinformationen widmet. Danach muss die betroffene Person schon vor der

Durchführung einer genetischen Untersuchung im medizinischen Bereich über die Möglichkeit aufgeklärt werden, dass Informationen zutage treten, die für den Zweck der Untersuchung nicht benötigt werden. Sie entscheidet selbst, welche Überschussinformationen, das heisst vom Untersuchungszweck nicht gedeckte Informationen ihr mitgeteilt werden sollen, wobei dies bei pränatalen genetischen Untersuchungen nur solche Informationen sein dürfen, die eine direkte und wesentliche Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder Fötus betreffen (Art. 24 Abs. 1, 2 und 4 VE GUMG). Diese Einschränkung des Rechts auf Auskunft der schwangeren Frau mag im Kontext des geltenden Rechts konsequent sein, vermag aber – wie bereits oben erläutert und wie für das Merkmal des Geschlechts noch näher ausgeführt wird – in dieser Form nicht zu überzeugen.

Auch das Geschlecht ist meist ein Nebenbefund pränataler Tests. Während es nach Art. 11 lit. b GUMG verboten ist, Untersuchungen durchzuführen, die darauf abzielen, das Geschlecht des Embryos oder Fötus festzustellen, ist unklar, ob und wie über das Geschlecht informiert werden kann und soll, wenn es infolge der Untersuchung feststeht. Die Problematik gewinnt im Zusammenhang mit den NIPT an Bedeutung, weil diese bereits in den ersten zwölf Schwangerschaftswochen, das heisst innerhalb der Frist, in welcher ein Schwangerschaftsabbruch ohne Weiteres möglich ist, durchgeführt werden können. Ständerätin Pascale Bruderer hat in ihrer Motion 14.3438 vom 13.6.2014 vorgeschlagen, den Laboratorien zu untersagen, Informationen betreffend das Geschlecht an den Arzt oder die Ärztin weiterzugeben, wenn diese lediglich einem für die Abklärung von Krankheiten unerheblichen Nebenbefund entsprechen, und die GUMG-Bestimmungen in diesem Sinne zu präzisieren (siehe auch die Resolution des Europarats, wonach die Länder gesetzgeberisch tätig werden sollen, um der Selektion aufgrund des Geschlechts im Rahmen des legalen Schwangerschaftsabbruchs entgegenzuwirken, Council of Europe, Parliamentary Assembly, Prenatal sex selection, Resolution No. 1829, 2011).

Der Vorentwurf schlägt eine andere Lösung vor: Wird im Rahmen einer pränatalen Untersuchung das Geschlecht des Embryos oder des Fötus festgestellt, ohne dass dies der Abklärung einer Eigenschaft dient, welche die Gesundheit des Embryos direkt und wesentlich beeinträchtigt, soll das Resultat der schwangeren Frau nicht vor Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden dürfen. Die Mitteilung soll auch danach nicht erfolgen, wenn aus der Sicht der Ärztin oder des Arztes zu befürchten ist, dass die Schwangerschaft deswegen

abgebrochen wird (Art. 15 Abs. 2 VE GUMG). Es geht also darum, die Gefahr von Schwangerschaftsabbrüchen aufgrund des Geschlechts des Embryos zu minimieren. Damit kommt den Ärztinnen und Ärzten die nicht leichte Aufgabe zu, herauszufinden, welche Motive und Gefühle die Eltern bewegen, wenn sie wissen möchten, welches Geschlecht der Embryo hat und ob ein Risiko besteht, dass die Eltern die Schwangerschaft je nach Befund abbrechen würden.

Auch wenn die Überlegungen, die zu diesem Regelungsvorschlag geführt haben, nachvollziehbar sind, bestehen doch erhebliche Bedenken an seiner Notwendigkeit, Angemessenheit und Berechtigung. Erstens äussert sich auch hier ein Misstrauen gegenüber schwangeren Frauen, das unangebracht ist. Jedenfalls lässt das Verhältnis zwischen der Zahl von Geburten von Mädchen und von Knaben in der Schweiz nicht den Schluss zu, es bestehe diesbezüglich Handlungsbedarf (vgl. auch Rüttsche 2010, S. 326). Eine solche gesetzgeberische Intervention erscheint mithin unverhältnismässig. Es besteht wohl auch die Gefahr, dass kulturelle Vorurteile in die Umsetzung einfließen würden. Auch das Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patientin wird durch eine solche Regelung womöglich beeinträchtigt, zumal der Arzt verpflichtet wird, Informationen zurückzubehalten, über die er verfügt. Gewichtiger sind aber die dadurch entstehenden Widersprüche: Einerseits betont das Recht die Selbstbestimmung der schwangeren Frau in den ersten zwölf Schwangerschaftswochen. Sie entscheidet selbst, ob und aus welchen Motiven sie einen Abbruch der Schwangerschaft vornehmen will. Die Notlage, die sie geltend machen muss, muss sie nur sich selbst gegenüber rechtfertigen. Andererseits sollen ihr nicht eigens ermittelte, aber vorhandene Informationen vorenthalten werden, mit der Begründung, diese könnten sie zu einer unethischen Entscheidung verleiten. Diese Begründung für die Einschränkung des Rechts auf Auskunft trägt eine Relativierung des Selbstbestimmungsrechts in sich. Es ist freilich denkbar, dass sich eine schwangere Frau in einer schwierigen Situation befindet, zum Beispiel weil sie unter dem Einfluss und Druck der nahen Verwandtschaft steht, die es ihr erschweren, eine selbstbestimmte Entscheidung zu treffen. Ein generelles, gesetzgeberisch verordnetes Vorenthalten von vorhandener Information – sollte denn diese überhaupt gewünscht sein – ist aber kaum eine adäquate Antwort auf diese Problematik. Vielmehr ist die schwangere Frau im Gespräch und durch Beratung zu unterstützen und zu befähigen, eine informierte und selbstbestimmte Entscheidung zu treffen und deren Konsequenzen zu tragen.

Allgemein sollte man allerdings wenn immer möglich verhindern, dass vom Untersuchungszweck nicht gedeckte genetische Eigenschaften ermittelt werden.

#### **5.3.3.4 Rechte und Pflichten gegenüber den Kindern mit Bezug auf vorhandene Informationen**

Es stellt sich im Zusammenhang mit einer immer umfassenderen pränatalen Diagnostik auch die Frage, welche Pflichten Eltern gegenüber ihren Kindern in Bezug auf die Offenlegung vorhandener genetischer Informationen haben, die pränatal erhoben wurden. Eltern haben eine umfassende Verantwortung gegenüber dem Kind: Als Inhaber der elterlichen Sorge dürfen und müssen sie für das Kind sorgen, dieses erziehen und es vertreten. Mit dem Heranwachsen des Kindes ändert sich ihre Aufgabe. So wandelt sich der Inhalt der elterlichen Sorge mit zunehmender Selbstständigkeit des Kindes zur Leitung und schliesslich zur wachsamem, beratenden Begleitung. Trotz der umfassenden Entscheidungskompetenz sind die Eltern nicht völlig frei in ihrem Handeln. Vielmehr ist ihre Entscheidungskompetenz in verschiedener Hinsicht beschränkt: Erstens entfällt ihre Entscheidungszuständigkeit, soweit das Kind selbst handlungsfähig ist; und zweitens ist die elterliche Entscheidungsbefugnis inhaltlich beschränkt durch das Kindeswohl einerseits und die Achtung der Persönlichkeit des Kindes andererseits.

Das Kind hat ein Recht auf Information und auf Nichtwissen, welches höchstpersönlicher Natur ist. Es kann dieses selbstständig geltend machen, sobald es urteilsfähig ist (vgl. Art. 19c ZGB). Das heisst, sobald Kinder beziehungsweise Jugendliche in der Lage sind, zu verstehen, um welche Informationen es geht und welche Bedeutung ihnen zukommt und sich mit Bezug auf die Kenntnisnahme eine Meinung zu bilden und diese zu äussern, ist ihre Meinung die alleine entscheidende, und zwar selbst dann, wenn sie aus objektiven Erwägungen unvernünftig erscheint. Um das Recht auf Information beziehungsweise Nichtwissen wahrnehmen zu können, muss das Kind oder die jugendliche Person wissen, dass solche pränatal erhobenen Informationen vorhanden sind. Aus der allgemeinen Beistandspflicht zwischen Eltern und Kindern (Art. 272 ZGB) kann eine Pflicht der Eltern abgeleitet werden, den Kindern mitzuteilen, dass solche

Informationen bestehen und damit den Zugang zu diesen zu ermöglichen, wobei diese elterliche Pflicht nur freiwillig erfüllbar und nicht einklagbar ist.

Es ist freilich auch denkbar, dass Eltern bereits zu einem früheren Zeitpunkt ihre Kinder mit pränatal erhobenen Informationen betreffend ihre genetischen Veranlagungen konfrontieren wollen. Das ist allerdings nur dann zulässig (und dann auch erforderlich), wenn die Kenntnisnahme im Wohl des Kindes liegt, insbesondere weil Massnahmen zur Förderung der Gesundheit und zur Prävention von Krankheit zur Verfügung stehen.

Der Familienalltag ist durch Kommunikation auf verschiedenen Ebenen geprägt, Offenheit und Vertrauen sind entscheidend für eine gute Eltern-Kind-Beziehung. Zudem liegt es in der Erziehungskompetenz der Eltern zu beurteilen, was im Wohl des Kindes liegt und was nicht. Das Vorhandensein von Informationen über genetische Veranlagungen des Kindes kann die Eltern-Kind-Beziehung belasten und im Alltag schwierige Spannungsverhältnisse zwischen Erziehung und Sorge der Eltern und dem Recht auf Nichtwissen und eine offene Zukunft (vgl. individual- und familienethische Ausführungen in 6.1.6) des Kindes erzeugen, weshalb es gerechtfertigt erscheint, pränatale genetische Untersuchungen auf Eigenschaften zu beschränken, die für eine selbstbestimmte reproduktive Entscheidung der schwangeren Frau notwendig sind oder für die Gestaltung der Kindheit eine Bedeutung haben sowie Eigenschaften, die sich im Kindesalter bemerkbar machen und tatsächlich beeinflusst werden können oder für die Gesundheit des Ungeborenen von Bedeutung sind. Bei der Konkretisierung dieser Tatbestände ist freilich wiederum die Perspektive und die Bewertung der schwangeren Frau von zentraler Bedeutung.

## **5.4 Zusammenfassung**

Untersuchungen der pränatalen Diagnostik sind im GUMG geregelt, das zurzeit einer Totalrevision unterzogen wird. Mit der Revision soll unter anderem den Entwicklungen im Bereich der NIPT Rechnung getragen werden. Das Gesetz unterscheidet zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen und sieht für diese beiden Kategorien unterschiedliche Anforderungen an die Aufklärung und Beratung vor. Die NIPT zählen wohl zu den

genetischen Untersuchungen. Diese Zuordnung erfolgt allerdings nicht explizit und die in den Materialien enthaltene Argumentation, wonach sich genetische Untersuchungen durch diagnostische Sicherheit auszeichnen sollen, die gerade bei NIPT nicht gegeben ist, ist nicht konsistent. Ohnehin ist die kategorielle Unterscheidung zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen zu überdenken. Pränatale Untersuchungen können unabhängig von ihrer Einordnung mitunter Informationen liefern, die bei der schwangeren Frau eine Entscheidungsnot hervorrufen, und es kann nicht wirklich ausschlaggebend sein, ob diese Erkenntnisse mittels einer gezielten Untersuchung des Erbmaterials des Embryos oder Fötus oder einer anderen Methode gewonnen werden. Eine verdichtete Regelung von Aufklärung und Beratung würde sich durchaus für alle Formen der pränatalen Untersuchungen des GUMG eignen.

Die zivilrechtliche Persönlichkeit beginnt mit der vollendeten Geburt. Pränataldiagnostische Untersuchungen werden an der schwangeren Frau durchgeführt; sie hat den Eingriffen in ihre körperliche Integrität zuzustimmen oder kann diese ablehnen. Embryonen und Föten genießen allerdings wachsenden Schutz, was zum Beispiel in den Bestimmungen zum Schwangerschaftsabbruch zum Ausdruck kommt. Die Fristenlösung des Strafgesetzbuchs ist allerdings in erster Linie eine Anerkennung der reproduktiven Selbstbestimmung der Frau. Die schwangere Frau muss die Gründe für einen Abbruch der Schwangerschaft in den ersten zwölf Wochen nur sich selbst gegenüber rechtfertigen. Die Regelung des Schwangerschaftsabbruchs ist im Kontext der pränatalen Diagnostik und namentlich der NIPT deshalb von besonderer Bedeutung, weil sie den zeitlichen Rahmen vorgibt, in welchem der Abbruch der Schwangerschaft ohne Indikation möglich ist. Es besteht also ein erhebliches Interesse daran, verlässliche Resultate über die Gesundheit des Embryos innerhalb der ersten zwölf Schwangerschaftswochen zu erzielen. Dies ist zwar mithilfe der neuen Methoden durchaus möglich, es ist allerdings ein zeitlich enger Rahmen, der die sorgfältige Beratung und Aufklärung und die Einhaltung von Bedenkzeiten kompromittieren kann. Es besteht insbesondere die Gefahr, dass wegen dieses zeitlich engen Rahmens auf die Überprüfung mittels invasiver Verfahren eines durch einen NIPT erzielten positiven Befunds verzichtet wird. Jedenfalls verlangen die Entwicklungen im Bereich der NIPT, dass darüber nachgedacht wird, in welchem Verhältnis die Regelung der Pränataldiagnostik zu derjenigen des Schwangerschaftsabbruchs steht.

Das geltende Recht und die geplante Revision gehen davon aus, dass zwar alle Patientinnen über die verfügbaren pränatalen Untersuchungsmethoden in Kenntnis gesetzt werden und solche beantragen können, sie schränken allerdings den Anwendungsbereich pränataler genetischer Untersuchungen ein. Dies geschieht durch die Formulierung, dass es verboten sei, Eigenschaften des Embryos oder Fötus zu ermitteln, die seine Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen (geltendes Recht) beziehungsweise nicht direkt und wesentlich beeinträchtigen (Vorentwurf GUMG). Eine weitere Konkretisierung unterbleibt. Befürchtet wird, dass bei uneingeschränktem Anwendungsbereich auch die Feststellung „harmloser“ Anomalien beim Embryo oder Fötus oder von unerwünschten Eigenschaften zu einem Abbruch der Schwangerschaft führen könnte. Der Gesetzgeber will dies verhindern, um den Embryo oder Fötus zu schützen. Darüber hinaus geht es dem Gesetzgeber aber auch um die Verteidigung einer Gesellschaft, welche Menschen mit einer Behinderung als Teil ihrer selbst begreift und um die Verhinderung von Selektionsprozessen und Wahlverfahren, die sich an sogenannten optimalen Eigenschaften orientieren.

Diese Argumentationsweise ist von Misstrauen gegenüber den Beweggründen und Intentionen der schwangeren Frau geprägt und ist kritisch zu sehen. Die Motive, Überlegungen, Bedenken und Abwägungen im Zusammenhang mit der pränatalen Diagnostik sind vielfältig. Es darf aber darauf vertraut werden, dass das Handeln von Frauen im Kontext der pränatalen Diagnostik sich nicht vorrangig an ihrem Recht, über die Belange des eigenen Lebens zu entscheiden, orientiert, sondern an ihrer damit verbundenen Verantwortung für das zukünftige Kind. Das ist eine umfassende und ganz persönliche Verantwortung, die nur die Frau selbst wahrnehmen kann. Rechtliche Erwägungen im Zusammenhang mit der pränatalen Diagnostik müssen auf diesem Hintergrund erfolgen. Ausgangspunkt für die Frage, ob der Anwendungsbereich pränataler Untersuchungen einzuschränken ist, müssen die reproduktive Selbstbestimmung und das Recht auf Wissen sein. Es geht im Wesentlichen darum, schwangere Frauen zu informieren und zu selbstbestimmten reproduktiven Entscheidungen zu befähigen. Die Entscheidung muss allerdings nicht zwingend eine über Abbruch oder Fortführung der Schwangerschaft sein, es kann auch darum gehen, die Möglichkeit zu erhalten, sich zu informieren, zu vernetzen und auf das Leben mit einem Kind mit bestimmten Eigenschaften vorzubereiten, und entsprechende Massnahmen hinsichtlich der medizinischen Betreuung, Ernährung, intellektuellen, physischen, psychischen und sozialen Förderung zu seiner Unterstützung frühzeitig zu disku-

tieren, planen oder ergreifen. Je zahlreicher die möglichen genetischen Eigenschaften sind, die untersucht werden können, desto weniger geht es alleine um die reproduktive Selbstbestimmung. Die schwangere Frau ist vielmehr auch als zukünftiger, mit dem Recht der elterlichen Sorge ausgestatteter Elternteil tangiert. Einschränkungen der reproduktiven Selbstbestimmung und des Rechts auf persönliche Freiheit oder auf Privat- und Familienleben durch eine Beschränkung des Anwendungsbereichs pränataler Untersuchungen können (nur) mit Verweis auf höherwertige private oder öffentliche Interessen gerechtfertigt werden und müssen verhältnismässig sein. Zu diesen Interessen gehören die Einhaltung medizinischer Standards, die Glaubwürdigkeit der medizinischen Profession, aber auch die gesellschaftliche Kohäsion und Integrität und das Prinzip, wonach Embryonen und Föten mit Würde zu behandeln sind. Gesellschaftliche Kohäsion und Integrität können zum Beispiel dann die Einschränkung des Anwendungsbereichs pränataler Untersuchungen rechtfertigen, wenn nachgewiesen werden kann, dass Eltern in grösserer Zahl anhand gewisser genetischer Merkmale „selektionieren“ und die Gesellschaft dadurch Schaden nimmt, mithin wenn das Gesamtergebnis des individuellen reproduktiven Verhaltens zu gesellschaftlicher Diskriminierung führt. Freilich müssen die Zusammenhänge zwischen dem individuellen reproduktiven Verhalten und dem gesellschaftlichen Schaden, beispielsweise in Form einer Zunahme diskriminierendes Verhaltens gegenüber bestimmten Menschen oder einer Gefährdung der Geschlechterbalance, nachgewiesen werden, um eine Einschränkung des Individualrechts zu rechtfertigen.

Was den Inhalt und die Reichweite der Rechtspositionen der reproduktiven Selbstbestimmung und der persönlichen Freiheit der schwangeren Frau selbst angeht, so sind diese weitgehend ungeklärt und bedürfen einer eingehenden rechtlichen und gesellschaftlichen Diskussion. Zum Beispiel können Eigenschaften aus dem Anwendungsbereich der pränatalen Diagnostik ausgeschlossen werden, deren Kenntnis in keinerlei Weise zur Befähigung zur informierten und selbstbestimmten reproduktiven Entscheidung beiträgt. In diesen Kontext gehört die Erwägung, pränataldiagnostische Tests zu untersagen, wenn sie der Suche nach Eigenschaften des Embryos oder Fötus dienen sollen, deren Auswirkungen auf die Gesundheit und das Leben des werdenden Kindes minim, höchst unklar oder variabel sind. Dann, so die Argumentation, sei die Kenntnis des Befunds für die reproduktive Selbstbestimmung der schwangeren Frau nicht wesentlich, zumal sie keine relevanten Informationen für oder gegen eine Fortsetzung der Schwangerschaft liefert. Es bleibt allerdings zu beachten, dass die Frage, welche



Informationen für die Wahrnehmung des Rechts auf reproduktive Selbstbestimmung wichtig sind, nicht generell, sondern nur durch die schwangere Frau selbst beantwortet werden kann. Die Wesentlichkeit für die reproduktive Selbstbestimmung ist in diesem Sinne keine objektive Grösse, sondern eine Bewertung, welche der schwangeren Frau obliegt.

Erhebt man die Selbstbestimmung der schwangeren Frau zur zentralen Begründung für pränatale Untersuchungen, muss der Aufklärung umso grössere Bedeutung zukommen. Die gesetzliche Auflistung von Aufklärungsinhalten ist nicht alleiniger Massstab der umfassenden und angemessenen Aufklärung; das *Informed-Consent*-Prinzip erfordert eine individualisierte Aufklärung, welche unter Umständen die Pflicht zur Aufklärung über Fakten einschliesst, die im Gesetz nicht erwähnt sind. Die genetische Beratung stellt eine von der Aufklärungspflicht zu unterscheidende ärztliche Aufgabe dar. In der Regel untersteht ihre Durchführung dem Grundsatz der Nichtdirektivität. In besonderen Fällen kann oder muss indes davon abgewichen werden. Die Entwicklungen in Genetik und pränataler Diagnostik erhöhen die Komplexität des Aufklärungs- und Beratungsprozesses. Es ist anzunehmen, dass genetische Beratungen zukünftig vermehrt an Expertinnen und Experten delegiert werden. Die geplante Revision des GUMG deutet auf diese notwendige Spezialisierung hin, die möglicherweise zu einer stärkeren Trennung der Aufklärung, welche regulär durch die veranlassende Fachperson durchgeführt wird, und der Beratung, welche besondere Kompetenzen erfordert, führen wird. Kommunikationshilfen zwecks Strukturierung von Aufklärung und Beratung kommt eine wichtige Funktion zu. Nebst der Abgabe von Merkblättern und der notwendigen Aktualisierung bestehender Leitfäden und *Guidelines* würden sich im Rahmen der Stufenaufklärung auch Softwareprogramme zur Voraufklärung schwangerer Frauen anbieten.

Ergebnisse pränataler Untersuchungen können nur mit Zustimmung der schwangeren Frau anderen Personen mitgeteilt werden. Garantiert ist auch das Recht auf Nichtwissen sowohl der schwangeren Frau wie von Drittpersonen, weshalb die schwangere Frau die Option haben muss, sich gegen eine pränatale Untersuchung zu entscheiden. Werden Untersuchungen durchgeführt, so hat die schwangere Frau das Recht, alle Befunde zu erfahren, welche im Rahmen von Untersuchungen festgestellt werden, und zwar unabhängig davon, ob gezielt nach diesen gesucht wurde oder ob der Befund zufällig bei einer eigentlich anderen Zwecken dienenden Untersuchung ans Licht kam. Während das geltende

Recht eine ausdrückliche Bestimmung zum Umgang mit Überschussinformationen vermissen lässt, sieht der Vorentwurf GUMG eine solche vor. Danach muss die betroffene Person schon vor der Durchführung einer genetischen Untersuchung im medizinischen Bereich über die Möglichkeit aufgeklärt werden, dass Informationen zutage treten, die für den Zweck der Untersuchung nicht benötigt werden. Sie entscheidet selbst, welche Überschussinformationen, das heisst vom Untersuchungszweck nicht gedeckte Informationen ihr mitgeteilt werden sollen, wobei bei pränatalen genetischen Untersuchungen nur solche Informationen mitgeteilt werden dürfen, die eine direkte und wesentliche Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder Fötus betreffen. Das ist im Kontext des Gesamtorentwurfs kohärent, aber mit Blick auf die Selbstbestimmung der schwangeren Frau kaum gerechtfertigt. Auch das Geschlecht ist meist ein Nebenbefund pränataler Tests. Nach geltendem Recht ist unklar, ob und wie über das Geschlecht informiert werden kann und soll, wenn es infolge der Untersuchung feststeht. Die Problematik gewinnt im Zusammenhang mit den NIPT an Bedeutung, weil diese bereits in den ersten zwölf Schwangerschaftswochen, das heisst innerhalb der Frist, während welcher ein Schwangerschaftsabbruch ohne Weiteres möglich ist, durchgeführt werden können. Der Vorentwurf GUMG sieht vor, dass dann, wenn im Rahmen einer pränatalen Untersuchung das Geschlecht des Embryos oder des Fötus festgestellt wird, ohne dass dies der Abklärung einer Eigenschaft dient, welche die Gesundheit des Embryos direkt und wesentlich beeinträchtigt, das Resultat der schwangeren Frau nicht vor Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden darf. Die Mitteilung soll auch danach nicht erfolgen, wenn aus der Sicht der Ärztin oder des Arztes zu befürchten ist, dass die Schwangerschaft deswegen abgebrochen wird. Dieser Regelungsvorschlag ist weder berechtigt noch angemessen. Das Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patientin wird dadurch womöglich beeinträchtigt, zumal der Arzt verpflichtet wird, Informationen zurückzubehalten, über die er verfügt. Gewichtiger sind aber die dadurch entstehenden Widersprüche: Einerseits betont das Recht die Selbstbestimmung der schwangeren Frau in den ersten zwölf Schwangerschaftswochen. Die Notlage, die sie geltend machen muss, muss sie nur sich selbst gegenüber rechtfertigen. Andererseits sollen ihr nicht eigens ermittelte, aber vorhandene Informationen vorenthalten werden, mit der Begründung, diese könnten sie zu einer unethischen Entscheidung verleiten. Die Begründung für die Einschränkung des Rechts auf Auskunft trägt eine Relativierung des Selbstbestimmungsrechts in sich. Allgemein sollte man allerdings wenn im-

mer möglich verhindern, dass vom Untersuchungszweck nicht gedeckte genetische Eigenschaften ermittelt werden.

Entwicklungen im Bereich der pränatalen Diagnostik verändern laufend die Optionen von schwangeren Frauen mit Bezug darauf, wie untersucht wird und was untersucht wird. Die grundlegenden Aufgaben und Entscheidungen und die damit einhergehenden Dilemmas und emotionalen Herausforderungen bleiben aber dieselben. Zusätzliche Optionen stellen aber insbesondere eine Herausforderung an die Aufklärung und Beratung dar. Die gesetzlichen Rahmenbedingungen sollten darauf ausgerichtet sein, schwangeren Frauen informierte Entscheidungen im Bereich ihrer reproduktiven Selbstbestimmung zu ermöglichen. Der Erfolg einer Praxis der pränatalen Untersuchungen sollte an diesem Ziel gemessen werden.

## **5.5 Materialienverzeichnis zum Kapitel „Rechtliche Perspektiven“**

8. Mitteilung der deutschen Gendiagnostik-Kommission (GEKO) Zur Einordnung der nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) und der diesbezüglichen Beratungsqualifikation vom 12. März 2014.

Botschaft betreffend das Europäische Übereinkommen vom 4. April 1997 zum Schutz der Menschenrechte und der Menschenwürde im Hinblick auf die Anwendung von Biologie und Medizin (Übereinkommen über Menschenrechte und Biomedizin) und das Zusatzprotokoll vom 12. Januar 1998 über das Verbot des Klonens menschlicher Lebewesen vom 12. September 2001, BBl 2002, 271 ff. (zitiert: Botschaft Biomedizin-Konvention).

Botschaft zum Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 11. September 2002, BBl 2002, 7361 ff. (zitiert: Botschaft GUMG).

Bundesministerium für Gesundheit, Antwort vom 7. April 2015 auf Kleine Anfrage der Abgeordneten Hubert Hüppe, Corinna Ruffer, Dagmar Schmidt, Kathrin Vogler und weiterer Abgeordneter der Bundestagsfraktionen betref-

fend „Vorgeburtliche Blutuntersuchung zur Feststellung des Down-Syndroms“, BT-Drs. 18/4406.

Council of Europe, Parliamentary Assembly, Prenatal sex selection, Resolution No. 1829, Text adopted by the Assembly on 3 October 2011 (29th Sitting) (abrufbar unter: <http://assembly.coe.int/Main.asp?link=/Documents/AdoptedText/ta11/ERES1829.htm>).

Deutscher Ethikrat, Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung, Stellungnahme vom 30. April 2013 (zitiert: Stellungnahme).

Empfehlung 12/2013 der GUMEK zuhanden des Bundesrates zur Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen, Bern 21. Februar 2013 (zitiert: Empfehlung GUMEK).

Empfehlungen zur Ultraschalluntersuchung in der Schwangerschaft, Schweizerische Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (SGUM), Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe, 3. Auflage, 2011 (zitiert: Guidelines Ultraschall 2011).

Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Genodiagnostikgesetz – GenDG), Bundestag Drucksache 16/3233 vom 3. November 2006.

Erläuterungen zur Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 18. Februar 2015 (zitiert: Erläuterungen).

Stellungnahme der Nationalen Ethikkommission im Bereich Humanmedizin 22/2013, Die medizinisch unterstützte Fortpflanzung, Ethische Überlegungen und Vorschläge für die Zukunft, Bern November 2013.



## 6. Ethische Perspektiven

Aus ethischer Perspektive stellen sich im Kontext einer Technikfolgenabschätzung der pränatalen genetischen Untersuchungen Fragen sowohl mit Blick auf die *individual- und familienethische* wie auf die *sozialethische* Dimension der Thematik. Während die Individualethik moralische Rechte und Pflichten von einzelnen Individuen in den Blick nimmt und die Familienethik diese im Kontext der Familienbeziehungen konkretisiert und unter anderem zu fassen sucht, worin verantwortungsvolle Elternschaft besteht, konzentriert sich die Sozialethik auf gesellschaftliche Bedingungen des guten Lebens und beschäftigt sich mit Normen und Werten, die für das menschliche Zusammenleben wichtig sind, sowie mit möglichen Auswirkungen, die z. B. eine neue Technologie auf das Gemeinschaftsleben und auf gesellschaftliche Gruppen haben könnte.

Die sozialethische Dimension tangiert im vorliegenden Kontext insbesondere die Frage, wie die Angebote pränataler genetischer Untersuchungen und deren Nutzung den gesellschaftlichen Umgang mit Leiden, Krankheit und Behinderung beeinflussen, ob und inwiefern sich darin Momente der Diskriminierung manifestieren und welche Risiken für eine Gesellschaft als ganze allenfalls zu erwarten sind. Dabei ist auch zu diskutieren, wie sich die Begriffe der „Krankheit“ und „Gesundheit“ vor dem Hintergrund der neuen Technologien verschieben, und wie der „Nutzen“ entsprechender Angebote, mit dem die Ökonomie operiert, aus Sicht der Sozialethik zu bewerten ist. Für die Einführung und das Verständnis einer Technik wie jene des NIPT ist es unabdingbar, den soziokulturellen Kontext zu berücksichtigen, in dem sich die oben genannten Neuakzentuierungen manifestieren. Mit Blick auf die weltweite Situation sind nicht zuletzt auch Fragen der globalen Verteilungs- und Bildungsgerechtigkeit von Bedeutung, insofern der NIPT für Menschen in Niedriglohnländern zumindest vorläufig kaum erschwinglich sein dürfte und die genetische Beratung ein gewisses Grundverständnis von Humangenetik und der Bedeutung bestimmter Befunde voraussetzt. Die entsprechenden Fragen nimmt Unterkapitel 6.2 auf.

Im erstfolgenden Unterkapitel 6.1 werden individual- und familienethische Fragen, die sich im Zusammenhang einer Technikfolgenabschätzung von pränatalen genetischen Untersuchungen ergeben, diskutiert: Unter welchen Umständen dürfen oder sollen werdende Eltern gendiagnostische Angebote aus Sicht der

Ethik nutzen? Welche Rechte und Pflichten kommen Personen hinsichtlich der wachsenden Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik zu? Und welche Rechte hat das werdende Kind in diesem Kontext – sowohl mit Blick auf die Entscheidung über seine Existenz als auch mit Blick auf mögliche Befunde, die ihm offengelegt oder vorenthalten werden können? Inwiefern verändert die Technik der pränatalen genetischen Diagnostik die Vorstellung davon, was es heisst, verantwortungsvolle Eltern und eine gute Familie zu sein? Schliesslich gilt es zu diskutieren, welche ethischen Ansprüche sich aus dem Gesagten an die Beratungspraxis ergeben im Sinne einer *Best Practice*. All diese Fragen diskutiert das folgende Unterkapitel 6.1 mit besonderer Berücksichtigung jener Fragen, welche die neuartigen Techniken und insbesondere die NIPT aufwerfen.

## **6.1 Individualethische und familienethische Perspektive**

Bei der Diskussion der Frage, ob schwangere Frauen respektive potenzielle Väter ein Recht auf pränatale genetische Untersuchungen haben und falls ja, welchen Inhalts, wird meist als Erstes auf die Autonomie der schwangeren Frau verwiesen. Tatsächlich hat die schwangere Frau juristisch gesehen unbestritten das Recht zu entscheiden, welche von den zur Verfügung stehenden diagnostischen Möglichkeiten sie während der Schwangerschaft nutzen, aber auch welchen Eingriffen und Informationen sie sich verschliessen möchte. Damit ist aber noch nicht klar, welche diagnostischen Methoden wem unter welchen Umständen überhaupt zur Verfügung gestellt werden sollten. Diese Frage verweist auf die zugrunde liegende moralische Frage nach der Erlaubtheit und Gebotenheit pränataler Untersuchungen. Auch in der ethischen Diskussion wird diese Frage meist ausgehend von der Idee der reproduktiven Autonomie der schwangeren Frau diskutiert, wobei diese Autonomie unterschiedliche Spezifikationen und Deutungen erfahren hat, die im Folgenden auch zur Sprache kommen sollen. Die reproduktive Autonomie muss im Weiteren stets abgewogen werden gegen allfällige Interessen und die Würde des Embryos bzw. des Fötus sowie gegen gesamtgesellschaftliche Erwägungen (letzteren Punkt diskutiert Unterkapitel 6.2). Somit stellt sich die Frage, wie elterliche Rechte auf Selbstbestimmung und Pflichten gegenüber dem werdenden Kind im Konfliktfall gegeneinander abgewogen werden können und sollen.

### 6.1.1 Reproduktive Autonomie

Die meisten Menschenrechtsdokumente und staatlichen Verfassungen anerkennen das Recht von Personen, sich fortzupflanzen.<sup>54</sup> Dieses Recht wird in der Regel als reproduktive Autonomie interpretiert, also als ein Ausdruck des Rechts auf Selbstbestimmung hinsichtlich der Frage, ob und wann sich eine Person fortpflanzen möchte. Das *Prinzip der reproduktiven Autonomie* ist auch in der Bioethik und in der Philosophie der Medizin von herausragender Bedeutung (zur Kritik an einer einseitigen Auslegung des Prinzips, siehe 6.1.3). Die reproduktive Autonomie wird dabei meist als Spezialfall der personalen Autonomie gefasst und meint das Recht, über die Belange des eigenen Lebens und des eigenen Körpers, insofern als sie die Fortpflanzung betreffen, selbstbestimmt und informiert zu entscheiden (siehe Beier/Wiesemann 2013). Der Begriff korrespondiert mit dem Begriff der reproduktiven Selbstbestimmung, wie er im Kapitel zu den rechtlichen Perspektiven verwendet wird.

Dieses Recht kann dabei sowohl positiv wie negativ ausgelegt werden: Als *negatives* Recht beinhaltet es das Abwehrrecht einer Person gegen Eingriffe in ihre reproduktive Freiheit, die als ein Element der physischen und psychischen Selbstbestimmung verstanden wird. Niemand darf diesem Freiheitsrecht zufolge an der Fortpflanzung gehindert oder zu ihr gezwungen werden. Mit Verweis auf die Geltung dieses moralischen Rechts wurde beispielsweise das Verhütungsverbot von einzelnen Religionen kritisiert, das dazu führt, dass Frauen so viele Kinder zu gebären haben, wie sie ohne Verhütung empfangen, und nicht so viele, wie sie selber wünschen. Kritisiert wurde in diesem Zusammenhang auch die sogenannte Einkindpolitik in der Volksrepublik China. Das negative Recht auf Reproduktionsfreiheit gilt in der zeitgenössischen Ethik dabei als unbestritten: Mündigen Personen wird das Recht zugestanden, selber darüber zu entscheiden, ob und wie viele Kinder sie haben möchten. Diskutiert wird lediglich, ob dieses Recht *absolut* gilt oder ob allenfalls höherrangige Güter seine Geltung einschränken. Eine Einschränkung der reproduktiven Autonomie wird mit Blick auf die Wahrung von zwei Gütern diskutiert: einerseits mit Blick auf gesamtgesellschaftliche Interessen, indem beispielsweise behauptet wird, das ungehinderte Bevölkerungswachstum müsse zum Wohle der Menschheit gebremst werden, weshalb Personen nicht frei darin seien, so viele Kinder zu zeugen, wie sie wollten. Auf diesen Einwand wird an dieser Stelle nicht weiter eingegangen.

---

<sup>54</sup> Vgl. beispielsweise AEMR Art. 16.



Andererseits wird eine Einschränkung der reproduktiven Autonomie auch mit dem Verweis auf das Kindeswohl diskutiert, indem die Frage gestellt wird, ob gewisse Personen aus Überlegungen der Fairness gegenüber einem potenziellen Kind gar nicht erst Eltern werden dürften. Personen, die nicht für hinreichend gute Eltern befunden werden, wurden vor dem Hintergrund einer solchen Überlegung etwa an der Reproduktion gehindert mithilfe der Zwangssterilisation. Diese historisch äusserst düsteren Überlegungen werden an dieser Stelle nicht erörtert. Vielmehr wird gegenwärtig im Zusammenhang mit Pränataldiagnostik die Frage gestellt, ob die Reproduktionsfreiheit einer Frau eingeschränkt werden darf mit dem Argument des „*Wrongful Life*“: Gemeint ist damit, dass Personen nicht frei darin seien, ein Kind zu zeugen und/oder zur Welt zu bringen, wenn zu erwarten ist, dass dieses Kind kein hinreichend gutes Leben haben könnte, sondern dass seine Existenz ihm grösseren Schaden zufügt als gar nicht erst geboren zu werden.<sup>55</sup> Die Debatte um die Möglichkeit eines „*Wrongful Life*“ und der elterlichen Rechte und Pflichten in diesem Zusammenhang akzentuiert sich mit Einführung der NIPT insofern, als pränatal über den Gesundheitszustand eines potenziellen Kindes weitaus mehr Wissen zur Verfügung steht und stehen wird.

### 6.1.2 „*Wrongful Life*“ und „*Non-Identity*“

Kann es so etwas wie ein „*Wrongful Life*“ überhaupt geben? Gibt es Leben, das als nicht lebenswert einzustufen ist (vgl. Shiffrin 1999)? Gemeint ist damit, dass bestimmte Individuen eine so schlechte Lebensqualität hätten, dass es in ihrem Interesse ist, gar nicht erst geboren zu werden, oder dass sich zumindest die Frage stellt, ob ein Leben für diese Menschen zumutbar ist (vgl. McMahan 1998). Die Beantwortung dieser Frage ist mit mehreren Schwierigkeiten konfrontiert:

Erstens stellt sich die Frage nach den *Kriterien*, gemäss derer die Bestimmung eines solchen Lebens erfolgen würde. Beim Versuch, entsprechende Kriterien zu bestimmen, wird gemeinhin auf die biologische Ausstattung einer Person Bezug genommen: Lebensqualität (etwa im Hinblick auf ein Leben, das nicht von stän-

---

<sup>55</sup> In diesem Zusammenhang wird gerne auf die viel zitierte Rede des damaligen Nationalrats Luc Recordon verwiesen, der sich 2005 im Nationalrat für eine Zulassung der PID einsetzte mit der Begründung, er wäre aufgrund seiner Behinderung lieber nicht geboren worden. Vgl. [www.parlament.ch/ab/frameset/d/n/4708/128233/d\\_n\\_4708\\_128233\\_128277.htm](http://www.parlament.ch/ab/frameset/d/n/4708/128233/d_n_4708_128233_128277.htm) sowie beispielsweise [www.nzz.ch/aktuell/startseite/articleCXF71-1.153261](http://www.nzz.ch/aktuell/startseite/articleCXF71-1.153261) (letzter Zugriff: 5. August 2015).

digen quälenden Schmerzen begleitet ist), Lebensdauer (keine massiv verkürzte Lebenszeit), aber auch die Fähigkeit, ein eigenes Leben zu leben und sich als eine Person zu verstehen (Erfüllung minimaler Autonomiebedingungen). Die entsprechenden Kriterien werden also (so zumindest die Idee) nicht in Rückbezug auf soziale Faktoren bestimmt: Lebten wir in einer Gesellschaft, die Braunäugige massiv unterdrücken und quälen würde, hätten Braunäugige zwar möglicherweise keine Aussicht auf ein gutes Leben *in dieser Gesellschaft*. Die Gesellschaftsstruktur liesse sich aber verändern, sodass die entsprechende Diskriminierung wegfiel und auch Braunäugige ein erfülltes Leben führen könnten. Nun stellt sich allerdings die Frage, ob nicht jede Beeinträchtigung so interpretiert werden kann und muss, dass erst die gesellschaftliche Reaktion auf diese die allfällige Einschränkung zum Problem macht. „Behinderung“ stellt einer solchen Idee zufolge kein medizinisches Konzept dar, sondern ist als soziales Konstrukt zu interpretieren (siehe 6.2.3). Ob tatsächlich *jede* Krankheit, Behinderung und Beeinträchtigung sozial konstruiert sei, ist strittig. Jene, die der Meinung sind, das Phänomen des „*Wrongful Life*“ gebe es tatsächlich, meinen, dass es jenseits von sozialer Konstruktion durchaus objektiv schlechte Lebensqualitäten gebe – und zwar Lebensqualitäten, die so niedrig sind, dass es sich mit diesen nicht zu leben lohne, weil sie sich auch durch medizinische oder sozialpolitische Massnahmen nicht hinreichend verbessern liessen.

Was allerdings ein Leben zu einem qualitativ schlechten respektive guten Leben macht, ist eine offene Frage, mit der sich die Philosophie seit der Antike beschäftigt. Strittig ist auch, ob Lebensqualität überhaupt objektiv gemessen werden kann oder ob allein das subjektive Wohlbefinden einer Person den Ausschlag für die Qualität ihres Lebens gebe: Lässt sich etwa sagen, das Leben einer Person, die im fortgeschrittenen Stadium an Mukoviszidose leidet, sei objektiv gesehen von einer schlechten Qualität? Oder ist allein ausschlaggebend, wie die kranke Person ihren eigenen Zustand bewertet? Oder ergibt eine Kombination beider Faktoren die Lebensqualität? Diese Fragen können an dieser Stelle nicht abschliessend geklärt werden.

Die Schwierigkeit, sie zu beantworten, zeigt aber, dass es im Kontext einer Einschätzung und schliesslich Regelung pränataler genetischer Untersuchungen nicht einfach werden dürfte, entsprechende Testverfahren auf Kriterien einzuschränken mit dem Argument, dass bestimmte Lebensformen für die von einer genetischen oder chromosomalen Störung Betroffenen kategorisch unzumutbar

seien und deshalb verhindert werden müssten (vgl. 6.1.4). Erschwerend kommt hinzu, dass viele Krankheiten sich phänotypisch sehr unterschiedlich ausdrücken, über das tatsächliche Leiden eines konkreten Kindes also pränatal nur schwer eine Vorhersage gemacht werden kann.

Selbst wenn die genannten Faktoren negiert werden und daran festgehalten wird, dass etwa ein Leben, das mutmasslich nur eine Spanne von 20 Jahren umfasst und konstant von starken Schmerzen begleitet wird, kein gutes Leben sein kann und deshalb niemandem zugemutet werden sollte, muss festgehalten werden, dass viele Behinderungen, die pränatal festgestellt und zu Schwangerschaftsabbrüchen führen, diese Kriterien nicht erfüllen. Bei den Trisomien 13 und 18 mag dies der Fall sein; aber bereits ein Leben mit einer Trisomie 21 kann nicht im Sinne der obigen Kriterien als ein objektiv schlechtes Leben bezeichnet werden. Das bedeutet, dass das Urteil eines „*Wrongful Life*“ – gesetzt der Fall, ein solches Urteil lässt sich grundsätzlich überhaupt rechtfertigen – auf viele Behinderungen, die gesellschaftlich als solche wahrgenommen werden, nicht zutreffend ist (vgl. auch Hall 2013, S. 42 sowie Steinbock/McClamrock 1994). Vertreterinnen und Vertreter einer „*Wrongful Life*“-Position müssten deshalb entweder zugestehen, dass nur sehr wenige Lebensformen auch tatsächlich unzumutbar sind im oben genannten Sinne; oder aber sie müssten die Kriterien weiter fassen, was jedoch deren Legitimation zusätzlich erschwert. Eine solche Ausweitung der Kriterien betrifft das Argument, dass Behinderungen und Krankheiten das Recht auf eine offene Zukunft eines Kindes massiv einschränken, insofern als ihm gewisse Lebenswege von vornherein verwehrt blieben (vgl. Davis 2001; zum Begriff „Recht auf eine offene Zukunft“ siehe unten, Unterkapitel 6.1.6). Das ist zwar richtig, doch ist der Unterschied zur gesunden Person lediglich ein gradueller: Wir alle verfügen über Anlagen, die unsere Berufswahl einschränken: Klein gewachsene Frauen können nicht Models werden; stark kurzsichtige Personen taugen nicht zum Piloten; Unmusikalischen bleibt die Karriere in der Oper verschlossen.

Im Kontext der Überführung von moralischen Normen und Werten ins Recht muss überdies bedacht werden, dass es kaum wünschenswert sein dürfte, entsprechende objektive Kriterien irgendwo festzuschreiben, weil man damit Gefahr läuft, gewisse Lebensformen als qualitativ schlecht zu degradieren und als lebensunwert einzustufen. Während man Individuen durchaus zugestehen mag, ein solches Urteil für sich selber zu fällen, ist es mit der Würde anderer Personen

nicht vereinbar, dieses Urteil über deren Leben zu fällen. Deshalb ist bei der Verbriefung entsprechender Werturteile höchste Vorsicht geboten (vg. dazu auch die Ausführungen unter 6.1.4).

Abgesehen von den Schwierigkeiten, die sich ergeben bei der Bestimmung eines „*Wrongful Life*“, besteht ein weiteres Problem im Umstand, dass unklar ist, was überhaupt mit der Aussage gemeint ist, es schädige ein Kind, mit einer bestimmten Einschränkung oder Krankheit geboren zu werden. Denn die Alternative besteht bei einer Selektion vor oder nach der Empfängnis (mithilfe der PID oder mithilfe der PND und nachmaligem Schwangerschaftsabbruch) nicht darin, anstelle eines kranken Kindes ein gesundes Kind zur Welt zu bringen (auch wenn es vielen Erwachsenen so scheinen mag); vielmehr ist die Wahl eine Wahl zwischen seiner Existenz mit absehbarer Behinderung und seiner Nichtexistenz. Dies betrifft selbst die PID: Zwar wird ein gesunder anstelle eines kranken Embryos eingesetzt, doch kann nicht behauptet werden, dies geschehe, weil dies für den kranken Embryo respektive das potenzielle Kind besser sei.

Diese Schwierigkeit nimmt auf eine Variante des sogenannten *Non-Identity*-Problems Bezug, das auf Derek Parfit zurückgeht und das er in vielen verschiedenen Spielarten diskutiert (Parfit 1984, Kap. 16). Eine Variante seines Beispiels ist die folgende: Ein 14-jähriges Mädchen entscheidet sich, ein Kind zu bekommen. Weil das Mädchen so jung ist, hat sein Kind in Parfits Beispiel einen schlechten Start (beispielsweise kann man sich vorstellen, das Mädchen werde seiner Mutterschaft nicht gerecht, weil es noch zur Schule geht; der Kindsvater übernehme keine Verantwortung etc.). Das geborene Kind ist jedoch gesund und hat mit Sicherheit ein hinreichend gutes Leben. Wenn das Mädchen mit einer Schwangerschaft zugewartet hätte, hätte sein Kind jedoch einen besseren Start ins Leben gehabt. Nur vor dem Hintergrund dieser Annahme sind Aussagen verständlich wie: „Es wäre besser gewesen, das Mädchen wäre später schwanger geworden.“ Doch ist es offenbar nicht möglich zu sagen, eine spätere Schwangerschaft wäre für *dieses* Kind besser gewesen, denn an seiner Stelle würde dann ein anderes Kind existieren (Parfit 1984, S. 358 f.).

Dieses *Non-Identity*-Problem lässt sich in einer anderen Spielart folgendermaßen illustrieren: Stellen wir uns vor, Marie muss ein Medikament einnehmen, von dem sie weiss, dass es bei einer Schwangerschaft zu einer schweren Behinderung des Kindes führen würde. Nehmen wir an, Marie negiere diesen Umstand,

sie werde dennoch schwanger und bringe in der Folge Amy, die eine schwere Behinderung hat, zur Welt. Nehmen wir weiter an, dass Marie zum Zeitpunkt der Empfängnis von Amy wusste, dass die Wirkung des schädigenden Medikaments drei Monate später vollumfänglich vorbei sein würde. Wartet sie also nach Einnahme des Medikaments drei Monate zu und wird dann schwanger, wird sie die gesunde Sophie zur Welt bringen. Die meisten würden hinsichtlich dieses Szenarios sagen, es sei besser, wenn Marie eine Schwangerschaft hinauszögere und die gesunde Sophie anstelle der kranken Amy gebäre. Doch was heisst es, dass dies besser sei? Gehen wir davon aus, dass zu behaupten, ein bestimmter Zustand  $x$  sei besser als ein Zustand  $y$ , heisse nichts anderes, als dass Zustand  $x$  für eine bestimmte Person besser sei, also beispielsweise ihre Interessen besser schütze, so stellt sich die Frage, wessen Interessen besser geschützt werden in den jeweiligen Szenarien. Man könnte sagen, Maries Interessen werden besser berücksichtigt, wenn sie Sophie statt Amy zur Welt bringt, weil Marie sich vielleicht kein Leben mit einem Kind, das eine Behinderung hat, vorstellen kann. Dies würde aber bedeuten, dass Maries Präferenz, ein gesundes Kind zu haben, das entsprechende Urteil fundiert, und nicht das Interesse des zukünftigen Kindes. Mit Blick auf die „*Wrongful-Life*“-Debatte ist jedoch zu klären, ob das potenzielle Kind unter Umständen ein Interesse daran haben könnte, nicht geboren zu werden, ob also seine Existenz als falsch bezeichnet werden muss. Können wir sagen, Amy habe ein geringeres Interesse daran, geboren zu werden als Sophie? Genau dies ist gemäss Parfit aufgrund des *Non-Identity*-Problems nicht möglich: Kommt nämlich die gesunde Sophie anstelle der kranken Amy zur Welt, werden Amys Interessen weder befördert noch eingeschränkt, denn Amy existiert in diesem Fall gar nicht.<sup>56</sup> Zu behaupten, es wäre besser für eine Person, nicht geboren worden zu sein, ist also gar nicht möglich, denn wäre sie nicht geboren, gäbe es sie nicht; wird sie aber geboren, wird sie dies in den entsprechenden Fällen mit ihrer Behinderung oder Krankheit. Jede andere gesunde Person ist eben eine *andere* Person.

Dessen ungeachtet, scheint es uns durchaus plausibel zu sagen, Marie solle mit einer Schwangerschaft zuwarten, bis ein mögliches Kind von ihr nicht mehr dem Risiko der Wirkung des Medikaments ausgesetzt ist. Mit einer solchen Aussage nehmen wir aber nicht mehr Bezug auf die persönlichen Interessen der möglichen Kinder, sondern entweder auf *Maries* Interessen (nicht Mutter eines Kin-

---

<sup>56</sup> Vgl. zur Erläuterung auch die Animation von Molly Gardner [www.youtube.com/watch?v=3P-ILdjipA](http://www.youtube.com/watch?v=3P-ILdjipA) (letzter Zugriff: 10. Juli 2015).

des mit Behinderung zu sein) oder auf *unpersönliche Überlegungen*<sup>57</sup> beispielsweise der Art, dass eine Welt eine bessere Welt ist, in der weniger Kinder an unheilbaren Krankheiten leiden. Für Michael Freeman gehört es in diesem Sinne beispielsweise zur elterlichen Verantwortung, keine Kinder zu zeugen oder zur Welt zu bringen, denen eine gewisse minimale Lebensqualität notwendig verwehrt bleiben wird (vgl. Freeman 1997). Diese Forderung geht, sofern man ihr folgen will, einher mit zwei weiteren Überlegungen:

*Erstens* sollten ihr zufolge Personen, die ihrem potenziellen Nachwuchs mit einem gewissen Risiko eine schwere Erbkrankheit übertragen würden, entweder keine Kinder zeugen oder mithilfe von PID jene Embryonen auswählen, welche den entsprechenden Gendefekt nicht tragen. Akzeptiert man die These, wonach es Kinder gibt, die nicht geboren werden sollten, wird deutlich, dass es aus diesem Grund sinnvoll sein kann, neben dem negativen Recht auch ein *positives* Recht auf reproduktive Autonomie zu fordern: Im Unterschied zum negativen Recht, an der Fortpflanzung nicht gehindert oder zu dieser gezwungen zu werden, verlangt das positive Recht, darin unterstützt zu werden, die eigene Reproduktionsfreiheit zu nutzen. Ein entsprechendes Recht würde beispielsweise implizieren, dass unfruchtbaren Paaren bei der Erfüllung ihres Kindeswunsches geholfen werde. Ob es ein solches Anspruchsrecht gibt, ist unter Ethikern und Ethikerinnen umstritten. Mit Blick auf die Debatte des „*Wrongful Life*“ könnte aber mit einiger Plausibilität argumentiert werden, dass die negative Reproduktionsfreiheit erblich vorbelasteter Paare nur dann geschützt werden kann, wenn ihnen gendiagnostische Verfahren angeboten werden, die es ihnen ermöglichen, ein Kind zur Welt zu bringen, das nicht Träger der entsprechenden erblichen Vorbelastung ist. Denn wenn man argumentiert, Trägerinnen und Träger eines bestimmten Gendefekts dürften aus moralischen Gründen keine Kinder zeugen, weil diese Kinder unter Umständen grossem Leid ausgesetzt würden, könnte dieses Verbot mithilfe der genetischen Diagnostik aufgehoben werden. Erblich vorbelastete Paare könnten dann ihren Kinderwunsch erfüllen, ohne in Kauf nehmen zu müssen, vielleicht ein Kind zu gebären, das genau diesen Gendefekt aufweist. Tatsächlich wird gerade mit Blick auf erblich vorbelastete Paare immer wieder gefordert, dass es Teil der reproduktiven Freiheit sei, ein Recht auf Wissen zu haben, um selbstbestimmt mit den erheblichen Risiken umzugehen, ein Kind mit einer schweren Erbkrankheit zu gebären. Die Frage ist allerdings, wozu ein solches Recht auf Wissen berechtigen würde und ob dieses Recht auch auf

---

<sup>57</sup> So auch Parfit (1984) selber.

nicht vorbelastete Paare anzuwenden wäre, die geringeren Risiken ausgesetzt sind, eine Erbkrankheit weiterzugeben (vgl. dazu die weiteren Ausführungen unter 6.1.3 und 6.1.4).

Die Debatte um die Rechte erblich vorbelasteter Paare verweist allerdings mitunter auf die Notwendigkeit, zwischen den Möglichkeiten der Präimplantationsdiagnostik (PID) und der hier thematischen Pränataldiagnostik (PND) zu unterscheiden. Die PID erlaubt es, aus mehreren Embryonen diejenigen zu selektionieren, die nicht Träger eines bestimmten Gendefekts oder von einer Anomalie betroffen sind und somit einem erblich vorbelasteten Paar, das sich nicht vorstellen kann, ein Kind mit einer schweren Erbkrankheit grosszuziehen, idealerweise die Geburt von gesunden Kindern zu ermöglichen und ihnen die leidvolle Prozedur eines Schwangerschaftsabbruchs zu ersparen. Derweil vermag die PND lediglich zu eruieren, ob ein Fötus Träger eines Gendefekts bzw. von einer Anomalie betroffen ist, und der schwangeren Frau so die Entscheidung zu ermöglichen, eine Schwangerschaft bei einem positiven Befund abubrechen. Vor diesem Hintergrund wurde auch argumentiert, dass die PID allein deswegen zuzulassen sei, weil sie nicht zur sogenannten „Schwangerschaft auf Probe“ und unter Umständen zu Schwangerschaftsabbrüchen führe, sondern eine Untersuchung respektive eine Selektion vor der Einnistung stattfindet.

*Zweitens* würde die Forderung, Personen sollten keine Kinder zeugen, wenn Letzteren eine bestimmte Lebensqualität verwehrt bliebe, je nach Definition von Lebensqualität dazu führen, dass Reproduktion jenen Personen vorbehalten bliebe, die ihrem Nachwuchs in sozioökonomischer Hinsicht ein hinreichend gutes Leben bieten können (vgl. für diesen dritten Punkt Purdy 1995). Diese Forderung würde aber eine massive Beschneidung reproduktiver Autonomie implizieren. Anstatt das Recht auf Reproduktionsfreiheit einzuschränken, wären, so die Kritiker und Kritikerinnen dieses Punktes, sozialpolitische Massnahmen notwendig, um die Sicherung der sozioökonomischen Menschenrechte und damit auch die Möglichkeit zur Wahrung reproduktiver Freiheit zu garantieren.

Ein anderer Plausibilisierungsversuch der Intuition, wonach es besser sei, genetisch nicht belastete Kinder zu zeugen, beruht darauf, dass Eltern sich normalerweise nicht nur für sich selbst oder sozusagen für den Gesamtnutzen dieser Welt wünschen, ihre Kinder mögen gesund sein, sondern dass sie sich dies vor allem auch *für ihre Kinder* wünschen – und zwar ohne bereits das spezifische Kind im

Blick zu haben, das mit dem *Non-Identity*-Problem angesprochen ist. Claudia Wiesemann spricht in diesem Zusammenhang davon, dass Elternschaft mitunter eine verantwortungsvolle Berücksichtigung der zu erwartenden Lebensqualität eines Kindes umfasse (Wiesemann 2006). In eine ähnliche Richtung zielen Überlegungen der Art, dass es einer Frau unter gewissen Umständen falsch scheinen mag, ein Kind zur Welt zu bringen, weil dieser Akt nicht in Einklang zu bringen wäre mit ihren Idealen von Mutterschaft. Bei solchen Überlegungen geht es weniger darum, ob es ein bestimmtes Kind nicht geben sollte, ob also die Schwangerschaft abgebrochen werden sollte, als darum, dass die Frau den Eindruck hat, dass es falsch wäre, ein bestimmtes Leben zu schaffen, das Kind also zur Welt zu bringen (vgl. Little 2005, S. 323). Entsprechende Überlegungen sind allerdings persönlicher Natur und spiegeln individuelle Wertvorstellungen, worin gute Elternschaft und lebenswerte Daseinsformen bestehen. Sie lassen sich nicht in allgemeine Kriterien überführen.

### **6.1.3 Pränatale genetische Untersuchungen als Stärkung der reproduktiven Autonomie?**

Es wurde und wird vielfach argumentiert, pränatale Diagnostik stärke die Selbstbestimmung potenzieller Eltern und sei Teil ihres Rechtes auf reproduktive Autonomie (vgl. dazu Deutscher Ethikrat 2013, S. 149 ff. sowie früher bereits Robertson 1996; ebenso Kress 2015, insbes. S. 150 ff.). Die Verbindung zwischen genetischer Diagnostik und Autonomie wird dabei so verstanden, dass das Recht auf Reproduktionsfreiheit nicht nur zu entscheiden beinhaltet, ob und wann jemand Mutter oder Vater werden möchte, sondern auch, ob eine bereits eingetretene Schwangerschaft fortgesetzt werden soll.<sup>58</sup> Diese Entscheidung muss dabei, soll sie autonom gefällt werden, auch *wohl informiert* sein: Je mehr Informationen künftige Eltern darüber haben, was Schwangerschaft, Geburt und das Leben mit dem erwarteten Kind mit sich bringen, umso informierter und also selbstbestimmter die Entscheidung, so die Idee. Pränatale genetische Diagnostik

---

<sup>58</sup> So argumentiert auch ein Konsortium von Wissenschaftlern und Fachpersonen im Namen der European Society of Human Genetics (ESHG) und der American Society of Human Genetics (ASHG) in ihrer Stellungnahme „Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening“, vgl. Dondorp et al. 2015.



dient dieser Idee gemäss also der informierten Entscheidung darüber, ob die Schwangerschaft fortgesetzt werden soll.

Dieses Verständnis von reproduktiver Autonomie respektive die unhinterfragte Koppelung von pränataler Diagnostik und Autonomieerweiterung wird allerdings auch kritisiert: Zum einen wird eingewendet, dass mehr Information keineswegs auch einen Zuwachs an Autonomie bedeuten muss. Vielmehr kann die Erweiterung an Optionen auch als Bürde und als Freiheitsberaubung empfunden werden, weil sie das freiheitliche und selbstverantwortliche Individuum dazu zwingt, sich mit den Möglichkeiten auseinanderzusetzen und eine Wahl zu treffen, die es vor sich selbst und vor anderen zu verteidigen gilt. Der Zwang zur autonomen Lebensgestaltung kann deshalb auch als ermüdend und freiheitsbeschränkend wahrgenommen werden (vgl. Ehrenberg 2008 und Baureithel 2014). So wird im Kontext der Reproduktionsmedizin etwa darauf hingewiesen, dass viele Frauen es als belastend empfinden, über pränatale Untersuchungen entscheiden und sich mit der Option eines Schwangerschaftsabbruchs befassen zu müssen. So sehr diese kritischen Stimmen Gehör verdienen, so wenig taugen sie jedoch, um Verbote der neuartigen Möglichkeiten auch für jene Frauen zu begründen, die entsprechende Angebote als eine Erweiterung ihrer Selbstbestimmung empfinden. Die Kritik am Diskurs zeigt jedoch an, dass das Recht auf Nichtwissen und das Recht einer Frau auf eine Schwangerschaft jenseits der fortschreitenden Medikalisierung der Schwangerschaft unbedingt geschützt werden müssen.

Eine zweite Kritik bezeichnet das dominante Autonomiekonzept als solipsistisch (selbstbezogen) und bevorzugt demgegenüber einen relationalen Autonomiebegriff: Dabei wird das, was eine Person möchte, in untrennbarer Beziehung zu dem gesehen, was sie als Teil einer Gemeinschaft und als in Beziehungen verwobene Person wünscht. Autonomiekonzepte haben damit nicht nur sicherzustellen, dass eine Person frei von Zwang und wohl informiert entscheiden kann; sie haben auch zu berücksichtigen, dass Entscheidungen stets in sozialen Kontexten getroffen werden und es zur menschlichen Existenz gehört, dass Personen ein Stück weit stets von der Liebe und dem Verständnis anderer Personen abhängig sind und in ihren Entscheidungen ihren Beziehungen Rechnung tragen möchten (vgl. z. B. für ein relationales Autonomieverständnis Anderson 2013 oder Oshana 2013). Die pränatale Diagnostik begünstigt jedoch, so der Vorwurf, eine „Schwangerschaft auf Probe“, welche die Bindung zwischen schwangerer Frau und Embryo oder Fötus torpediere und die Schwangerschaft zum „Allein-

unternehmen“ der schwangeren Frau mache, das in einen Wettbewerb münde, das perfekte Kind zu gebären (vgl. Katz Rothmann 1993).

Die dritte Kritik, die aus der feministischen Debatte stammt, steht der assistierten Reproduktion an sich kritisch gegenüber und erachtet deshalb auch pränatale Diagnostik nicht als autonomiebefördernd. Die Reproduktionsmedizin inszeniert demnach den Frauenkörper als technisch manipulierbares Objekt und reduziert Frauen auf ihre „Gebärfunktion“ (vgl. Tong 1996 oder Ratzler 2015). Allerdings existieren innerhalb der feministischen Bewegung auch Stimmen, die sich explizit für den Gebrauch der assistierten Reproduktion aussprechen und diese als eine Befreiung der Frauen aus den leiblichen Zwängen der Schwangerschaft und den heterosexuellen Beziehungen interpretieren und damit auch als eine Steigerung der Autonomie der Frau.<sup>59</sup>

Wenn man dem Prinzip der reproduktiven Autonomie grundsätzlich positiv gegenübersteht und pränatale Informationen aufs Ganze gesehen als einen Autonomiezuwachs interpretiert, dann kann den neuartigen nicht-invasiven Testverfahren (NIPT) gegenüber den herkömmlichen Verfahren aus Sicht der Ethik einiges Positives abgewonnen werden: Da die entsprechenden Tests früher in der Schwangerschaft gemacht werden können als herkömmliche pränataldiagnostische Tests, wird der zeitliche Spielraum für eine Entscheidung erweitert. Dies gilt allerdings nur mit Blick auf negative (also unauffällige) Befunde. Denn ein positiver Befund muss aufgrund der falsch-positiven Resultate, die auch bei einem NIPT auftreten können, zwingend mit einem invasiven Test bestätigt werden. In jenen Fällen, in denen positiv getestet wurde, zieht sich das definitive Resultat also weiter hin. Für Paare, die um eine erbliche Vorbelastung wissen und die vom ersten Moment einer Schwangerschaft in Sorge sind, ob ihr Kind Träger des Defektes sein wird, bedeutet ein früher Test jedoch meist auch eine frühere Gewissheit, und sie können ihre Ängste im besseren Fall überwinden (vgl. Lewis & Hill 2014). Allerdings muss einschränkend festgehalten werden, dass NIPT in der Frühschwangerschaft zwar möglich sind, sie jedoch eine höhere Rate von nicht aussagekräftigen Resultaten produzieren (siehe dazu medizinische Ausführungen in Unterkapitel 2.2.2.3).

---

<sup>59</sup> Für einen guten Überblick über die verschiedenen Positionen im Rahmen der feministischen Debatte siehe Krolzik-Matthei 2015, insbesondere S. 111 ff. Vgl. auch das Plädoyer der Frauenrechtlerin Anne-Marie Rey, die einen möglichst liberalen Umgang mit NIPT fordert, inklusive des Rechts auf Wissen des Geschlechts des Embryos (etwa in: [www.tagesanzeiger.ch/schweiz/standard/Falsches-Geschlecht-kann-fuer-Schwangere-Katastrophe-sein/story/25548037](http://www.tagesanzeiger.ch/schweiz/standard/Falsches-Geschlecht-kann-fuer-Schwangere-Katastrophe-sein/story/25548037), letzter Zugriff: 5. August 2015).

Da NIPT ausserdem eine höhere Zuverlässigkeit aufweisen als der herkömmliche Ersttrimestertest (ETT), gehen zahlreiche Berichte davon aus, dass es auch seltener zu verunsichernden und schwangere Frauen in grosse Sorge stürzenden Risikoangaben kommt, die sich nach dem invasiven Test als unbegründet herausstellen können. Jedoch variiert die Aussagekraft von NIPT je nach Chromosomenanomalie, die getestet wird (vgl. Lahrtz 2015). Wenn sich die NIPT im Laufe der Zeit jedoch in eine NIPD (also von einem Test mit Risikoangaben zu einer veritablen Diagnostik mit einer hundertprozentigen Sicherheit) entwickeln würden (vgl. medizinische Ausführungen zu Zukunftsszenarien in Unterkapitel 2.3 und 2.4), fielen Verunsicherungen ganz weg. Zu beachten bleibt aber, dass mit den neuartigen NIPT gegenwärtig hauptsächlich Trisomien detektiert werden können. Die Entdeckung der meisten anderen schweren angeborenen Krankheiten, wie etwa Spina bifida, bedürfen weiterhin der Ultraschallanalyse. Es ist deshalb von zentraler Wichtigkeit, dass sich Frauen nach einem unauffälligen NIPT nicht in falscher Sicherheit wiegen und meinen, ihnen sei die Geburt eines gesunden Kindes garantiert. Eine solche falsche Sicherheit muss mit entsprechend sorgfältiger Beratung unbedingt vermieden werden (vgl. dazu 6.1.8).

Positiv zu erwähnen ist mit Blick auf die NIPT ausserdem, dass sie als nicht-invasive Testmethoden keinerlei Fehlgeburtsrisiko fürs Kind darstellen und auch von den Frauen als weniger unangenehm wahrgenommen werden als invasive Verfahren (Hill et al. 2013). Allerdings ist einschränkend festzuhalten, dass die genannten Vorzüge, namentlich die Abnahme belastender und risikoreicher invasiver Untersuchungen, nur solange gelten, als der Anwendungsbereich der NIPT auf die Detektion herkömmlicher autosomaler Aneuploidien beschränkt bleibt, wo eine zureichende Sensitivität und Spezifität nicht nur bei schwangeren Frauen mit bekanntem Risiko, sondern allgemein nachgewiesen scheint. Werden NIPT-Verfahren für die Detektion weiterer Anomalien – im Speziellen chromosomale Mikrodeletionen – eingesetzt, geht aufgrund der geringeren Aussagekraft und der erhöhten Falsch-Positiv-Rate zumindest gegenwärtig der Vorteil, dass sie eine invasive Diagnostik unnötig machen, verloren. Im Gegenteil: Ihr Einsatz dürfte dann dazu führen, dass die Anzahl invasiver Untersuchungen wieder zunähme, und dies mit unbestimmtem diagnostischen Nutzen – eine Entwicklung, die aus ethischer Sicht als problematisch zu beurteilen wäre (vgl. zu diesem Aspekt ebenfalls Dondorp et al. 2015, S. 7, sowie beispielsweise Devers et al. 2013, S. 293 f.).

Die vergleichsweise simple Handhabung eines NIPT kann ausserdem dazu führen, dass auch genetische Untersuchungen (ähnlich wie bisher der ETT) als reine Routine angesehen werden und auf lange Sicht zur Norm werden. Eine solche Entwicklung könnte damit einhergehen, dass sich schwangere Frauen nicht hinreichend über die Untersuchungen und allfällige Folgen informieren oder nicht informiert werden, was letztlich ihre reproduktive Autonomie nicht stärkt, sondern untergräbt. Würden Paare gar dazu gedrängt, einen entsprechenden Test zu machen – insbesondere solche, die aufgrund ihrer Familienanamnese oder ihres Alters als zu einer Risikogruppe zugehörig gelten –, wäre das nicht mehr mit ihrem Recht auf Selbstbestimmung vereinbar (vgl. Press & Bower 1995). Die Standards an die Beratungspraxis müssen deshalb zuverlässig hoch gehalten werden (vgl. 6.1.4).

Gesetzt der Fall, PND wird als Stärkung der reproduktiven Autonomie der potenziellen Eltern interpretiert, stellt sich mit den neuartigen NIPT die Frage, ob alle Informationen, die pränatal zugänglich gemacht werden *können*, auch zugänglich gemacht werden *sollen*. Denn die Informationen, die mit NIPT verfügbar gemacht werden können, werden laufend zunehmen (vgl. zur Zukunft der Pränataldiagnostik Unterkapitel 2.3). Viele Fachgesellschaften und Experten schlagen deshalb vor, die Anwendung der Tests auf bestimmte Parameter einzuschränken. So schliesst beispielsweise der Bericht der European Society of Human Genetics (ESHG) und der American Society of Human Genetics (ASHG) die Geschlechtsbestimmung aus, weil diese für die schwangere Frau „keine entscheidungsrelevante Information“ darstelle (Dondorp et al. 2015, S. 6). Der Aspekt der *Entscheidungsrelevanz* ist dabei nicht unumstritten und hat klarerweise eine moralische Dimension: Weil nicht alle Motive für einen Schwangerschaftsabbruch gleichermassen legitim erscheinen, soll verhindert werden, dass schwangere Frauen die entsprechenden Informationen überhaupt erst erhalten. Im Folgenden soll es deshalb um die moralische Bewertung der Motive zum Schwangerschaftsabbruch gehen respektive um die Frage, ob es moralische Gründe gibt, schwangeren Frauen den Zugang zu bestimmten Informationen zu verwehren, zu denen sie gern Zugang hätten.

### 6.1.4 Elektive und selektive Abtreibungen<sup>60</sup>

Die Rede von der Entscheidungsrelevanz zeigt an, dass davon ausgegangen wird, entsprechende Untersuchungen würden in den meisten Fällen mit der Absicht durchgeführt, sich bei einem unerwünschten Resultat gegen eine Fortsetzung der Schwangerschaft zu entscheiden. Damit stellt sich die Frage, ob ein Schwangerschaftsabbruch aufgrund bestimmter Kriterien (etwa Geschlecht) moralisch gesehen problematischer ausfällt als ein Abbruch aufgrund anderer Kriterien (etwa schwere Behinderung des Kindes).

Bevor diese Frage diskutiert wird, ist ein Punkt einschränkend anzumerken: Die Pränataldiagnostik dient keineswegs allein der Entscheidung über die Fortsetzung einer Schwangerschaft, sondern auch der optimalen Versorgung des Embryos respektive des Fötus und der Frau sowie der Geburtsvorbereitung. Diesen präventiven Aspekt hat die PND nach wie vor, und Mediziner warnen zu Recht davor, die PND auf die Entscheidungsfindung für oder wider Austragen des Kindes zu reduzieren und damit präventive Aspekte zu vernachlässigen (Dondorp et al. 2015). Auch Untersuchungen wie ETT oder NIPT werden nicht ausschließlich (und schon gar nicht notwendig) zur Entscheidungsfindung für oder wider ein Kind genutzt, sondern Personen können auch von der Möglichkeit Gebrauch machen, sich bei einer allfälligen Behinderung/Krankheit des werdenden Kindes frühzeitig mit diesem Umstand auseinanderzusetzen. Selbst wenn also die Meinung vertreten würde, dass Schwangerschaftsabbrüche aufgrund bestimmter Selektionskriterien moralisch verwerflich seien, würde dies nicht implizieren, dass auch die *Untersuchungsmethoden an sich* für unzulässig gehalten werden müssen. Es ist allerdings kaum anzunehmen, dass für diese wenigen Fälle, in denen Paare PND nur als eine Möglichkeit der besseren Vorbereitung auf die Elternschaft nutzen, der ganze technologische Forschungs- und Entwicklungsaufwand betrieben würde.

---

<sup>60</sup> Der Begriff der selektiven Abtreibung wird zuweilen auch für das Verfahren verwendet, dass bei einer Mehrlingsschwangerschaft – etwa nach einer künstlichen Befruchtung und einem multiplen Embryotransfer – einzelne Embryonen intrauterin getötet werden, um die Anzahl der Embryonen zu reduzieren. Im Folgenden wird der Begriff für die Abtreibung aufgrund von bestimmten Eigenschaften des Embryos – im Unterschied zur elektiven Abtreibung, die unabhängig von den Eigenschaften des Embryos vorgenommen wird – verwendet. Selektive und elektive Abtreibung sind Fachtermini, weshalb in diesem Unterkapitel nicht, wie im Rest der Studie und wie heute üblich, vom Schwangerschaftsabbruch gesprochen wird.

Dient eine pränatale Untersuchung dem Ziel, sich für oder gegen die Fortsetzung einer Schwangerschaft zu entscheiden, dient sie, klarer ausgedrückt, der *informierten Entscheidung über eine selektive Abtreibung*: Massgeblich für die Frage, ob das Kind ausgetragen wird oder nicht, ist in diesem Szenario nicht (wie bei einer elektiven Abtreibung) die Frage, ob die Frau sich vorstellen kann, zum jetzigen Zeitpunkt *überhaupt* Mutter zu werden, oder ob sie sich in einer für sie unzumutbaren Notlage befindet, die ihr eine Fortsetzung einer Schwangerschaft verunmöglicht – etwa aufgrund ihrer Lebensplanung, ihrer sozioökonomischen Situation oder ihres Gesundheitszustandes. Im Falle einer *selektiven Abtreibung* sind die *Eigenschaften des Embryos* ausschlaggebend respektive die Frage, ob die schwangere Frau Mutter *dieses spezifischen Kindes* zu sein wünscht. Insofern als eine selektive Abtreibung also eine Entscheidung gegen das Austragen eines spezifischen Embryos oder Fötus aufgrund von bestimmten Eigenschaften ist, werden selektive Abtreibungen in der Ethik als problematischer angesehen als sogenannte *elektive Abtreibungen*, bei denen die Eigenschaften des Embryos keine Rolle spielen. Der Grund dafür ist derjenige, dass bei selektiven Abtreibungen über die weitere Existenz eines Embryos entschieden wird, weil das zu erwartende Kind mutmasslich unerwünschte Eigenschaften aufweist, die eine Frau in eine subjektiv empfundene Notlage bringen können, insofern sie ein Leben mit einem Kind mit diesen Eigenschaften als nicht zumutbar empfindet. Bei einer elektiven Abtreibung wird der Schwangerschaftsabbruch dagegen allein mit der Notlage der schwangeren Frau begründet – also mit Eigenschaften ihrer jeweiligen *Situation*, in der eine Geburt eines wie auch immer ausgestatteten Kindes als nicht erträglich erscheint.

Die unterschiedliche moralische Bewertung scheint auch einem gesellschaftlichen Empfinden zu entsprechen, das die rechtliche Debatte fundiert. So wird im Vorentwurf zur Gesetzesrevision des GUMG verlangt, dass pränatal nur Eigenschaften untersucht werden dürfen, welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt *und wesentlich* beeinträchtigen (Art. 15 Abs. 1 lit. a VE GUMG). Das Geschlecht des Kindes darf dem Entwurf gemäss erst nach Ablauf der Frist des straffreien Schwangerschaftsabbruchs mitgeteilt werden (vgl. rechtliche Ausführungen in Unterkapitel 5.3.3.3). Dies entspricht auch den Forderungen aus Fachkreisen, die die Geschlechtsbestimmung per NIPT ausschliessen, weil diese für die schwangere Frau keine „entscheidungsrelevante Information“ darstelle (Dondorp et al. 2015). Als entscheidungsrelevant wird dabei nur bezeichnet, wenn ein Hinweis gefunden wird auf eine schwere Krankheit, die noch während

der Kindheit ausbricht oder die vererbbar ist. Damit werden u. a. Krankheits*dispositionen* sowie nicht gesundheitsrelevante Merkmale wie etwa das Geschlecht oder die Augenfarbe von der Möglichkeit einer Untersuchung ausgeschlossen.

Mit anderen Worten sollen die Kriterien, die zu einer selektiven Abtreibung führen könnten, eingeschränkt werden. Eine solche Einschränkung wird überhaupt erst aufgrund der Einführung der NIPT diskutiert, weil zuvor verlässliche Testergebnisse selten vor der 12. Schwangerschaftswoche erhältlich waren, also im Rahmen der gesetzlichen Fristenregelung. Selektive Schwangerschaftsabbrüche erfolgten deshalb in aller Regel nach der 12. Schwangerschaftswoche (SSW) und erforderten ein ärztliches Attest, das objektiv eine Notlage der Frau geltend macht, womit im Grunde genommen das Motiv der Selektion verschleiert wurde. Damit umging der Gesetzgeber die Festlegung von Kriterien für einen straffreien Schwangerschaftsabbruch, der sich auf Eigenschaften des Embryos oder Fötus bezieht; allfällige Diskriminierungsvorwürfe oder als unmoralisch empfundene Motive konnten so umgangen werden. Wüsste eine Frau im Rahmen des straffreien Schwangerschaftsabbruchs vor der 12. SSW eine Abtreibung, lagen ihr Informationen über den Embryo gar nicht vor; sie entschied sich also in aller Regel für eine elektive Abtreibung. Mit der Einführung der NIPT kann ihr Entscheid nun informierter ausfallen; doch gleichzeitig ermöglicht er auch Abtreibungen aufgrund von Kriterien (selektiv), deren Berücksichtigung unter Umständen als moralisch problematisch angesehen wird. Als Grundlage für diese Entscheidung dient mit Vorliegen des NIPT beispielsweise das Wissen um eine Trisomie 13, 18 oder 21. In Zukunft könnten mit der erwarteten Weiterentwicklung der NIPT oder NIPD aber auch ganz andere Informationen als Entscheidungsgrundlage genutzt werden, wie etwa Augenfarbe oder erhöhte Risiken für bestimmte Krankheiten (vgl. zur Zukunft der Pränataldiagnostik Unterkapitel 2.3). Die rechtliche Einschränkung wird entsprechend explizit mit der Verfügbarkeit der NIPT begründet, insofern als der Bundesrat gemäss den Erläuterungen zum Gesetzesentwurf des GUMG die Vornahme von Schwangerschaftsabbrüchen „einzig aufgrund leichter Behinderungen“ und aufgrund des Geschlechts vermeiden will.

Wie ist aus Sicht der Ethik die Unterscheidung zwischen elektiven und selektiven Abtreibungen zu bewerten?

Zum ersten wird an dieser Stelle deutlich, dass die neuartigen pränatalen Untersuchungsmethoden die Debatte um den Schwangerschaftsabbruch nochmals neu aufrollen. Die moralische Bewertung der elektiven und der selektiven Abtreibung hängt dabei ganz wesentlich davon ab, wie der moralische Status des Embryos respektive die Frage nach dem Grad seiner Schutzwürdigkeit eingeschätzt werden. In der philosophischen Debatte rund um den Schwangerschaftsabbruch, die an dieser Stelle nur knapp wiedergegeben werden kann, kollidieren Positionen, die eine Schutzwürdigkeit des menschlichen Lebens ab Befruchtung behaupten, mit Positionen, die einem Embryo erst mit dem Erreichen bestimmter Entwicklungsstufen respektive der Ausbildung bestimmter Merkmale Lebensschutz zusprechen.<sup>61</sup> Jene Positionen, die dem Embryo die volle Schutzwürdigkeit ab Befruchtung zugestehen, stehen dem Schwangerschaftsabbruch sehr skeptisch gegenüber und erachten diesen nur als zulässig, wenn die Fortsetzung der Schwangerschaft oder eine Geburt die schwangere Frau gesundheitlich gefährden würden. Entsprechend ist ein NIPT nur dann legitim, wenn dieser a) bei einem auffälligen Befund einem Paar dazu dienen würde, sich auf ein Leben mit einem Kind mit Behinderung gut vorbereiten zu können, oder wenn b) pränatal therapeutische Massnahmen ergriffen werden könnten oder wenn c) mithilfe eines NIPT lebensgefährdende Risiken der schwangeren Frau bestimmt werden könnten und ein Schwangerschaftsabbruch als lebensrettende Massnahme für die Frau in Betracht gezogen werden muss.

Im Rahmen von Positionen, die dem Embryo moralischen Status, nicht aber die volle Schutzwürdigkeit zusprechen, reflektiert die Legitimität eines Schwangerschaftsabbruchs die Abwägung der Interessen der schwangeren Frau mit den Interessen des Embryos respektive des Fötus. Insofern als die embryonalen Interessen mit steigender Entwicklung zunehmen, ist ein späterer Abbruch auch aus ethischer Sicht kritischer zu beurteilen.

Was die Motive zum Abbruch anbelangt, erachten die Meisten elektive Abtreibungen in einem frühen Stadium der Schwangerschaft als unproblematischer als selektive Abtreibungen. Im Rahmen von *elektiven Schwangerschaftsabbrüchen* spielen konkrete Eigenschaften des Embryos oder Fötus keine Rolle; der Abbruch erfolgt, weil eine Frau zumindest zum fraglichen Zeitpunkt kein Kind austragen möchte oder kann. Ausschlaggebend ist also die Entscheidung der Frau,

---

<sup>61</sup> Für einen guten Überblick über Theorien zum moralischen Status von Embryonen und Föten siehe Rühter 2015.



die Schwangerschaft abbrechen zu wollen, und diese Entscheidung steht ihr aufgrund ihrer reproduktiven Autonomie frei, solange man die Schutzwürdigkeit des Fötus für eingeschränkt hält.

*Selektive Abtreibungen* werden demgegenüber aufgrund konkreter unerwünschter Eigenschaften des Embryos oder Fötus vorgenommen. Insofern als eine Schwangerschaft in diesem Fall abgebrochen wird, weil das spezifische Kind, das aus ihr resultieren würde, unerwünscht ist, wird immer wieder kritisiert, selektive Abtreibungen seien diskriminierend. Dem muss aber nicht so sein: Entscheidet sich etwa eine Frau dafür, eine Schwangerschaft abzubrechen, weil es sich um einen männlichen Embryo handelt und sie sich als drittes Kind ein Mädchen wünscht, diskriminiert diese Frau mit ihrer Handlung nicht Jungen insgesamt. Ganz im Gegenteil: Sie hat bereits zwei Jungen und wertet Jungen nicht insgesamt ab. Von einer Diskriminierung infolge selektiver Abtreibungen kann allenfalls nur dann gesprochen werden, wenn sich zeigen sollte, dass eine Gesellschaft als ganze Embryonen mit bestimmten Eigenschaften „aussortiert“ und deren Leben als nicht lebenswert taxiert (vgl. dazu 6.2.4). Eine individuelle Entscheidung gegen die Fortsetzung einer Schwangerschaft kann dagegen nicht als Akt der Diskriminierung gewertet werden (so auch Kress 2015, S. 151).

Auch wenn der Diskriminierungseinwand im Fall der Bewertung einer *einzelnen* Abtreibung nicht zutrifft, mag man selektive Abtreibungen aus anderen Gründen für verwerflich halten. Anstatt Argumente zu prüfen, die für die Verwerflichkeit des selektiven Abbruchs ins Feld geführt werden, kann umgekehrt gefragt werden, wie sich selektive Abtreibungen unter Umständen rechtfertigen liessen. Lassen sich keine überzeugenden Gründe angeben, sind selektive Abtreibungen abzulehnen. Denn insofern als ein Schwangerschaftsabbruch stets mit den Interessen des Embryos oder Fötus kollidiert, ist ein Abbruch auch stets rechtfertigungsbedürftig. Im Falle der elektiven Abtreibung trägt diese Rechtfertigungslast die reproduktive Autonomie der Frau. Im Falle der selektiven Abtreibung wird die eigentliche Begründung jedoch auf eine oder mehrere Eigenschaften des Embryos verschoben. Die autonome Entscheidung, die Schwangerschaft abzubrechen, hat ihren Grund also nicht im Umstand, zu diesem Zeitpunkt generell kein Kind zu wollen, sondern dieses konkrete potenzielle Kind nicht austragen zu wollen.

Eigenschaften des Embryos können auf zwei unterschiedliche Weisen zur Rechtfertigung einer selektiven Abtreibung eingeführt werden. Die erste Strategie setzt bei dem an, was oben als verantwortungsvolle Elternschaft eingeführt worden ist (vgl. 6.1.2): Frauen und Männer, die ein Kind erwarten, wünschen sich in erster Linie, dass dieses Kind gesund sein möge und ihm ein gutes Leben bevorstehe. Im Rahmen einer pränatalen Untersuchung können sie sich aber mit der Frage konfrontiert sehen, ob sie ein Kind, das mutmasslich schwer krank oder behindert sein wird, wirklich ins Leben setzen wollen, weil sie fürchten, das Kind könnte kein gutes Leben haben oder seine Nichtexistenz wäre sogar besser für das Kind als seine Existenz („*Wrongful Life*“). Sie entscheiden möglicherweise, dass sie es für sich als verantwortungsvoll und moralisch richtig empfinden, die Schwangerschaft zu beenden. Wie bereits oben gesagt, ist es äusserst schwierig, entsprechende Fragen *objektiv* zu beurteilen, weil sie Werturteile hinsichtlich dessen, was ein gutes Leben ausmacht, tangieren. Sicherlich sind aber Fälle denkbar – etwa wenn eine Trisomie 13 oder 18 vorliegt –, in denen ein entsprechendes Urteil der Eltern nachvollziehbar ist (was nicht heisst, dass Frauen, die sich für ein Austragen des Kindes entscheiden, falsch handeln<sup>62</sup>).

Die zweite Strategie begründet eine selektive Abtreibung unter Bezugnahme auf das Recht der Eltern, ein eigenes Leben leben zu wollen. Ein Kind mit einer angeborenen Krankheit oder Behinderung wird seine Eltern in höherem Mass fordern als ein gesundes Kind und möglicherweise die Lebenspläne der Eltern massiv verändern. Personen können die Aussicht, weit über das Mündigkeitsalter eines Kindes hinaus als Eltern stark engagiert zu sein, die eigenen Lebenspläne ganz aufgeben oder umstellen zu müssen, als nicht zumutbar empfinden und entscheiden, eine Schwangerschaft, die sie in eine solche Situation brächte, abzubrechen. Gegenüber einer solchen Haltung wurde eingewendet, dass damit zum Ausdruck gebracht werde, dass diese Personen nicht verstanden haben, was es heisst, Eltern zu werden: nämlich sich stets auf Unplanbares und Unverfügbares einzustellen. Gute Eltern sind demnach gerade Personen, die sich bewusst sind, dass Kinder zu haben heisst, eigene Pläne gegebenenfalls durchkreuzt zu sehen (vgl. dazu 6.1.7). Dessen ungeachtet scheint es im Rahmen der

---

<sup>62</sup> Ein berührendes Porträt einer Frau, die sich entscheidet, ein Kind mit schwersten Chromosomenanomalien auszutragen und nach der Geburt eines natürlichen Todes sterben zu lassen, ist der Film „Mein kleines Kind“ von Katja Baumgarten (2001), siehe [www.meinkleineskind.de/](http://www.meinkleineskind.de/) (letzter Zugriff: 16. Juli 2015).

reproduktiven Autonomie Frauen und Männern zuzustehen, sich gegen eine solche Belastung zu entscheiden.

Die beiden genannten Strategien dienen beide der Rechtfertigung selektiver Abtreibungen von Kindern mit schweren Erbkrankheiten oder Behinderungen. Kehren wir nun zur Frage zurück, ob das Geschlecht des Embryos auch als Grund für eine selektive Abtreibung herhalten kann. Die erste Rechtfertigungsstrategie scheitert: Es ist in einer Gesellschaft wie der Schweiz für ein Kind nicht unzumutbar, als Mädchen oder Junge geboren zu werden, insofern kann es sich dabei nicht um ein „*Wrongful Life*“ handeln. Wie steht es um die zweite Rechtfertigung? Kann es den Lebensplan potenzieller Eltern durchkreuzen, wenn ihr Kind ein Mädchen statt ein Junge oder vice versa ist? Tatsächlich scheint dies in einer Gesellschaft wie der Schweiz schwer vorstellbar. Dies mag in Gesellschaften, in denen Kinder eines bestimmten Geschlechts diskriminiert werden, anders sein, doch in jenen Fällen sind die diskriminierenden Regelungen anzupassen, nicht die diskriminierten Kinder zu verhindern. Allerdings weisen die Mediziner aus ihren praktischen Erfahrungen darauf hin, dass Personen aus anderen Kulturkreisen unter Umständen die Geburt eines Kindes mit dem unerwünschten Geschlecht auch in der Schweiz als eine Katastrophe erachten. In solchen Fällen ist es allerdings selten der autonome Wunsch der schwangeren Frau, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen, sondern der Druck der Familie, der sie so entscheiden lässt. Aus Sicht der Ethik ist diesbezüglich darauf hinzuwirken, dass die schwangere Frau selbstbestimmt eine Entscheidung fällen kann. Ob es tatsächlich Personen gibt, für die es mit Blick auf ihre Lebenspläne und dessen, was sie *für sich persönlich* als zumutbar empfinden, unvorstellbar ist, ein Kind zu bekommen mit dem unerwünschten Geschlecht, ist eine empirische Frage und gründet letztlich in einem Gewissensentscheid, der sich von aussen nicht beurteilen lässt. Das heisst nicht, dass ein entsprechendes Urteil nicht kritisiert werden kann; aber es scheint nicht möglich, ein generelles Urteil unabhängig vom Kontext zu fällen. Dessen ungeachtet lässt sich feststellen, dass eine selektive Abtreibung aufgrund des Geschlechts aus moralischer Sicht schwieriger zu rechtfertigen ist als eine selektive Abtreibung aufgrund einer zu erwartenden schweren Behinderung eines Kindes.

Ist also aus Sicht der Ethik eine entsprechende *rechtliche* Einschränkung der Faktoren, auf die pränatal getestet werden darf, legitim? Im Folgenden soll dargelegt werden, warum dem *nicht* so ist:

Mit der Fristenregelung hat der Schweizer Souverän das Recht auf Selbstbestimmung bekräftigt, indem er die Möglichkeit eines straffreien Schwangerschaftsabbruchs geschaffen hat. Nach dem Wortlaut des Gesetzes (Art. 118/119 StGB) muss die schwangere Frau zwar auch im Rahmen der zwölfwöchigen Frist eine Notlage geltend machen. Dabei muss es sich aber – anders als nach der 12. SSW – nicht um eine objektive, gutachterlich festgestellte Notlage handeln, sondern es genügt, wenn die schwangere Frau dem Arzt gegenüber zu erkennen gibt, sie befinde sich in einer Notlage. Der Gesetzgeber hat mit der liberalen Regelung der Fristenregelung also davon Abstand genommen, das Motiv der schwangeren Frau zum Schwangerschaftsabbruch zu bewerten, sondern gesteht ihr allein die Entscheidungskompetenz zu (zur Fristenregelung vgl. Unterkapitel 5.2.2.2). Wenn nun im Vorentwurf zur Gesetzesrevision des GUMG die Eigenschaften, die pränatal getestet werden dürfen, eingeschränkt werden, geschieht dies vor dem Hintergrund, dass Frauen davon abgehalten werden sollen, möglicherweise Gründe für eine Notlage geltend zu machen (beispielsweise das unerwünschte Geschlecht), die man für *keine hinreichend guten Gründe* hält. Dies entspricht sachlich der Forderung nach einer Einschränkung auf entscheidungsrelevante Kriterien für einen Test.

Soll die Selbstbestimmung der werdenden Eltern und insbesondere der schwangeren Frau eingeschränkt werden dürfen, müssen dafür aber höherrangige Güter geltend gemacht werden. Der blosse Verweis darauf, Kriterien wie das Geschlecht seien nicht entscheidungsrelevant, stellt eine zirkuläre Argumentation dar, denn es fehlt hierbei ein Kriterium für Entscheidungsrelevanz. Ein solches Kriterium bestünde etwa darin, als entscheidungsrelevant nur zu bezeichnen, wenn ein Austragen des Kindes schweres Leid mit sich brächte. Diesen Weg wählt man im Vorentwurf zur Revision des GUMG. Dieses Leidenskriterium kann auf zwei unterschiedliche Weisen interpretiert werden, wobei beide mit Schwierigkeiten behaftet sind:

Die erste Interpretation lautet, dass das *Kind* nach der Geburt grossem Leiden ausgesetzt würde, weshalb die Schwangerschaft abgebrochen werden darf. Doch dieser Vorschlag ist unterdeterminiert: Für viele Behinderungen (notabene für eine Trisomie 21) gilt nicht, dass das Leben dieser Kinder schlechter ist als ihre Nichtexistenz. Dies träfe ausschliesslich auf Lebensweisen zu, die als „*Wrongful Life*“ bezeichnet werden können, und es ist, wie wir gesehen haben, strittig, ob es überhaupt solche Lebensformen gibt (vgl. 6.1.2.). Formuliert man

jedoch zusätzliche Kriterien, bei deren Erfüllung ein Leben weniger erfreulich, lebenswert oder schön ist als im „Normalfall“, wird damit implizit ein Urteil nahegelegt über Leben, das sich lohnt, und Leben, das sich nicht lohnt. Solche Urteile sind aber als Teil einer Gesetzgebung klarerweise diskriminierend und hoch problematisch (vgl. Asch 1999, S. 387). Sie basieren auf Werturteilen über lebenswerte und nicht lebenswerte Daseinsformen, die in Gesetzestexten vermieden werden sollten (vgl. zu dieser Thematik auch ausführlich Sierawska 2015).

Die zweite Interpretation lautet, dass lediglich Eigenschaften getestet werden dürfen, die eine Behinderung oder Krankheit des Kindes zur Folge haben, die das Leben der *Eltern* unzumutbar belastet, weshalb diese das Recht haben sollten, sich gegen das entsprechende Kind zu entscheiden. Doch auch damit würde ein Kriterium eingeführt, das eine Aussage darüber macht, welche Lebensformen von Kindern für Eltern belastender sind als andere, was mit dem Nichtdiskriminierungserfordernis unvereinbar wäre.

Zusammenfassend lässt sich festhalten: Selektive Abtreibungen, die aufgrund der subjektiv empfundenen Unzumutbarkeit einer Geburt eines spezifischen Kindes mit bestimmten unerwünschten Eigenschaften erfolgen, müssen aus Sicht der Ethik höhere Rechtfertigungsstandards erfüllen als elektive Abtreibungen, bei denen eine Schwangerschaft beendet wird, die ganz unabhängig von den Eigenschaften des potenziellen Kindes als Notlage empfunden wird. Selektive Abtreibungen sind aber nicht deshalb moralisch gesehen problematischer, weil sie als individuelle Entscheidung diskriminierend ausfallen würden. Ihre Problematik rührt daher, dass die Rechtfertigung des Schwangerschaftsabbruchs sich an den Eigenschaften des potenziellen Kindes festmacht. Dabei können unerwünschte Eigenschaften des Embryos auf zwei Arten zur Rechtfertigung eines Schwangerschaftsabbruchs herangezogen werden: a) Für einige gehört es zur verantwortungsvollen Elternschaft, einem potenziellen Kind eine unzumutbare Behinderung oder Krankheit zu ersparen („*Wrongful Life*“), weshalb die betroffenen Personen sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden. b) Für andere gehört es zum Recht auf Selbstbestimmung, sich dagegen zu entscheiden, Eltern eines Kindes zu werden, dessen Krankheit oder Behinderung die eigene Lebensplanung und Lebensqualität massiv beeinträchtigen, weshalb sie ein Leben mit einem Kind mit den unerwünschten Eigenschaften als für sich nicht zumutbar erachten und die Schwangerschaft abbrechen. Beide Rechtfertigungsstrategien für eine selektive Abtreibung beinhalten Werturteile: im Fall a) hinsicht-

lich dessen, was für ein Kind gut ist; im Fall b) darüber, was für Eltern zumutbar ist und mit welchen „Opfer“ Elternschaft allenfalls einhergeht. Das Recht sollte aus Sicht der Ethik davon absehen, entsprechende Werturteile zu fällen und in Listen der zu testenden Eigenschaften festzuhalten, weil damit Aussagen gemacht werden, welche Lebensformen „gut genug“ sind und welche nicht – respektive welche Lebensformen für Eltern zumutbar sind und welche nicht.

### **6.1.5 Ein vermeintliches Recht auf ein gesundes Kind**

Ein weiteres Argument in der Debatte um pränatale genetische Diagnostik, das auch immer wieder in politischen Debatten auftaucht, lautet, dass ein negatives Freiheitsrecht auf pränatale Untersuchungen in ein positives Recht auf ein gesundes Kind münde. Gemeint ist damit beispielsweise, dass dadurch, dass Personen erlaubt werde, den Embryo oder Fötus auf bestimmte Eigenschaften zu testen und bei einem auffälligen Befund (etwa einer Trisomie 21) die Schwangerschaft abzubrechen, suggeriert werde, es bestehe aufseiten der Eltern ein Anspruch auf ein gesundes Kind.

Wie auch immer es um diesen Eindruck bestellt sein mag und ob er sich bei werdenden Eltern tatsächlich einstellt – er ist klarerweise falsch. Zum einen besteht kein Mechanismus, dass aus einem moralischen Freiheitsrecht ein Anspruchsrecht entsteht. Ob Personen daran gehindert werden dürfen, einen pränatalen Gentest zu machen, ist von der Frage zu trennen, ob sie auch einen Anspruch auf Zugang zu einem Testverfahren haben, sie also andere verpflichten können, ihnen diese Tests zu ermöglichen. Diese Unterscheidung ist beispielsweise mit Blick auf die Kostenübernahme und Legalisierung bestimmter Testverfahren ausschlaggebend, insofern als die Frage, ob ein bestimmter Test zugänglich sein soll, von der Frage, wer die Kosten für diesen übernimmt, abge sondert werden muss (vgl. ökonomische Überlegungen in Kapitel 4).

Zweitens dürfen sowohl das negative (Freiheits-)Recht wie das positive (Anspruchs-)Recht auf NIPT nicht als Recht auf ein gesundes Kind missverstanden werden: Ein unauffälliges Ergebnis ist keine Garantie für ein gesundes Kind, sondern lediglich eine – je nach Test und je nach zu testenden Merkmalen – mehr oder weniger verlässliche Voraussage, ob ein Kind an einer bestimmten

Krankheit leiden wird oder die Disposition, an einer bestimmten Krankheit zu erkranken, besonders hoch ausfällt. Ein Test kann jedoch nicht ausschliessen, dass das Kind an einem nicht getesteten Defekt leidet oder unter der Geburt geschädigt wird (so auch Kress 2015, S. 150 f.). Insofern ist die Rede davon, dass entsprechende Tests zum gesunden Kind oder gar zum Designerbaby führen, verfehlt. Die Rede vom Designerbaby ist – wenn überhaupt – ausschliesslich im Zusammenhang mit PID zutreffend, und zwar dann, wenn es nicht um die negative Selektion erblich vorbelasteter Embryonen geht, sondern um die positive Selektion bestimmter Merkmale wie Geschlecht, Augenfarbe etc. Die Debatte um das Designerbaby ist überdies im Kontext der Keimbahntherapie ernst zu nehmen.

Einem schwächeren Verständnis des Arguments zufolge meint der Verweis darauf, es bestehe der Eindruck eines Rechts auf ein gesundes Kind, dass Eltern heute die Einsicht in das Unverfügbare fehle: Die Verwendung von NIPT und PID würden dem zuwiderlaufen, was Michael Sandel an elterlicher Demut fordert. Er plädiert dafür, Kinder als „Geschenke des Lebens“ anzunehmen und zu akzeptieren, dass Eltern zu werden immer heisse, mit Unverfügbarem, mit „Schicksalschlägen“ konfrontiert zu werden (Sandel 2007, S. 12 und S. 86; vgl. zu diesem Aspekt 6.1.7).

### **6.1.6 Kindliche Rechte und Kindeswohl**

Bis anhin wurden die Rechte und Pflichten der schwangeren Frauen und der potenziellen Väter im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen ausgelotet, wobei die Rechte des zukünftigen Kindes dabei bereits vielfach tangiert wurden. Im Folgenden sollen ein paar zusätzliche Aspekte, die ausschliesslich die Rechte des potenziellen Kindes und dessen Wohl betreffen, zur Sprache kommen. Dabei gilt es, zwischen zwei Kategorien von kindlichen Rechten und Interessen zu unterscheiden: zwischen den Rechten und Interessen des Embryos oder Fötus einerseits und den Rechten und Interessen des zukünftigen Kindes andererseits.

Juristisch gesehen sind *Embryonen und Föten* keine Rechtsträger (siehe rechtliche Ausführungen im Unterkapitel 5.2.2). Moralisch gesehen ist strittig, ob auch

Embryonen und Föten bestimmte Rechte (allem voran ein Lebensrecht) zukommen. Die Beantwortung dieser Frage ist abhängig vom moralischen Status, den man Embryonen und Föten zuschreibt. Sicherlich aber haben auch Embryonen und Föten Interessen, die mit fortschreitender Schwangerschaft zunehmen, weshalb beispielsweise mit der Fristenregelung eine Abtreibung nach der 12. SSW höhere Begründungsstandards erfüllen muss (siehe 6.1.4).

Bis anhin standen schwangeren Frauen zur Detektion einer genetischen Krankheit oder anderer Anomalien als nicht-invasive Verfahren nur Ultraschall und ETT zur Verfügung, die weniger verlässliche Resultate als heute die NIPT boten. Bei Risikogruppen sowie in Fällen, in denen Personen keine Wahrscheinlichkeitsangabe, sondern diagnostische Sicherheit wünschten, wurden deshalb invasive Verfahren genutzt, die stets mit einem Fehlgeburtsrisiko von rund 1 Prozent einhergehen. Dies ist mit Blick auf die werdenden Kinder eine Gefährdung, die sicherlich negativ zu bewerten ist, insofern als auch gesunde Embryonen infolge einer invasiven Diagnostik absterben können. Insofern als NIPT kein Fehlgeburtsrisiko bergen, ist deren Anwendung also auch mit Blick auf das Wohl des potenziellen Kindes zu begrüßen. Allerdings gelten diese Vorzüge nur solange, als der Anwendungsbereich der NIPT auf die Detektion herkömmlicher autosomaler Aneuploidien beschränkt bleibt. Werden NIPT-Verfahren für die Detektion weiterer Anomalien eingesetzt, geht aufgrund der geringeren Aussagekraft und der erhöhten Falsch-Positiv-Rate zumindest gegenwärtig der Vorteil, dass sie eine invasive Diagnostik unnötig machen, verloren. Ihr Einsatz dürfte dann nämlich dazu führen, dass die Anzahl invasiver Untersuchungen wieder zunähme, und dies mit unbestimmtem diagnostischen Nutzen (siehe 6.1.3).

Werden jedoch unauffällige NIPT als Garantie empfunden, dass „das Kind schon gesund sei“, befürchten Mediziner eine Abnahme der Ultraschallkontrollen, was sich auf die Gesundheit des Embryos/Fötus nachteilig auswirken könnte, weil allfällige Unterversorgungen oder sonstige Probleme übersehen werden könnten. Mit Blick auf die Interessen des werdenden Kindes muss deshalb zwingend dafür gesorgt werden, dass herkömmliche Ultraschalluntersuchungen nicht zugunsten der NIPT vernachlässigt werden.

Was die *Rechte und Interessen des zukünftigen Kindes* angeht, ist festzuhalten, dass, rechtlich betrachtet, der Mensch erst mit der Geburt Träger sämtlicher Persönlichkeitsrechte, insbesondere auch des Rechts auf Leben, wird (nach Art. 31



Abs. 1 ZGB). Im Zusammenhang mit pränatalen genetischen Untersuchungen ist die betroffene Person, deren Erbgut untersucht wird, deshalb nicht der Embryo oder Fötus, sondern die schwangere Frau. Sie handelt auch nicht als Vertreterin des Embryos oder Fötus, der noch keine Rechtspersönlichkeit hat, sondern sie gibt die Zustimmung in den Eingriff in *ihre* körperliche Integrität (vgl. rechtliche Überlegungen in Unterkapitel 5.2.2.1).

Am Embryo und Fötus darf deshalb, rein rechtlich betrachtet, sehr viel mehr analysiert werden als am geborenen Kind. Beim Kind müssen genetische Untersuchungen einen therapeutischen Zweck haben, um durchgeführt werden zu dürfen; diagnostische Zwecke ohne therapeutisches Ziel sind nicht zulässig. Der Schutz des Embryos dagegen vor genetischer Transparenz ist, rein rechtlich gesehen, schwach. Daraus entsteht aus ethischer Sicht eine moralisch problematische Diskrepanz: Vor der Geburt ist es nahezu uneingeschränkt erlaubt, genetische Informationen über das Kind einzuholen, während nach der Geburt unbegründet keine Informationen mehr eingeholt werden dürfen (vgl. Unterkapitel 6.2.1). Man könnte überspitzt auch sagen, dass man einem bereits geborenen Kind durchaus ein gewisses Recht auf Privatheit und im Besonderen auf informationelle Selbstbestimmung zugesteht, während man dieses dem Fötus verwehrt, damit aber auch das Recht auf informationelle Selbstbestimmung des *zukünftigen* Kindes verletzt, insofern als dieses, wenn es erst einmal auf der Welt ist, nicht mehr selber darüber bestimmen kann, ob Daten über seine genetische Ausstattung pränatal überhaupt hätten erhoben werden dürfen. Denn genetische Informationen, die hinsichtlich eines Embryos vorliegen, betreffen auch, insofern es sich genetisch um dasselbe Wesen handelt, das zukünftige Kind. Diese unterschiedliche Handhabung wird gerechtfertigt mit einer Güterabwägung: Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung des zukünftigen Kindes darf verletzt werden, wenn höherrangige Güter auf dem Spiel stehen, und ein solches höher-rangiges Gut bestünde beispielsweise darin, herauszufinden, ob das zukünftige Kind unter einer schweren Krankheit leiden wird und man ihm dieses Leiden ersparen will. Diese Interpretation ist aber nicht stichhaltig: Denn in vielen Fällen ergeben die entsprechenden genetischen Untersuchungen entweder ein Resultat, das zu einem Schwangerschaftsabbruch führt. In diesem Fall wird das Recht auf informationelle Selbstbestimmung nicht verletzt, weil das Kind gar nicht ausgetragen wird. Oder aber die Untersuchungen ergeben, dass das Kind den gesuchten genetischen Defekt nicht aufweist, und es wird zur Welt gebracht. In diesem Fall ist aber die Selbstbestimmung des Kindes verletzt, wenn weitere

Daten über das Kind vorliegen, nach denen gar nicht in erster Linie gesucht wurde.

Eine solche Handhabung ist insofern problematisch, als das Recht auf Privatheit gerade mit Blick auf medizinische Daten unumstritten von zentraler Bedeutung ist: Der Zugang zu medizinischen Daten ist für Drittpersonen beschränkt, das Individuum hat ein Recht auf Nichtwissen, und gesundheitsbetreffende Entscheidungen müssen respektiert werden (vgl. Allen 2004). Mit Blick auf das Kind muss deshalb diskutiert werden, wie damit umzugehen ist, dass möglicherweise Daten erhoben werden, die es nicht zu erheben gewünscht hat und die insofern von besonderer Brisanz sind, als sich genetische Daten anders als andere Gesundheitsdaten zeitlebens nicht ändern.

In diesem Zusammenhang wird immer wieder auf das kindliche *Recht auf eine offene Zukunft* verwiesen: Kinder sollten, so das Argument des Rechtsphilosophen Joel Feinberg, mit Blick auf die Wahl von Lebensplänen und Lebensweisen möglichst wenig beeinflusst werden, weil Kinder das Recht darauf haben, autonome Entscheidungen darüber zu treffen, wie sie als Erwachsene zu leben wünschen (vgl. Feinberg 1980). Zwar haben Kinder noch nicht das volle Recht auf Selbstbestimmung, sondern ihre Autonomie nimmt mit steigendem Alter erst graduell zu, bis sie zum Zeitpunkt ihrer Mündigkeit ihre Lebensplanung eigenständig zu übernehmen in der Lage sind. Doch Feinberg zufolge haben Kinder so etwas wie treuhänderische Rechte: Rechte, die sie noch nicht ausüben in der Lage sind, die sie aber ausüben können werden, wenn sie erwachsen sind. Das Recht auf eine offene Zukunft fasst diese Idee so zusammen, dass Eltern in ihrer Erziehung keine Entscheidungen treffen sollten, die dem Kind Optionen verschliessen, sondern dass die Erziehung darauf angelegt sein sollte, dass Kinder im Erwachsenenalter den grösstmöglichen Handlungsspielraum vorfinden, um autonom über die eigene Lebensform und -gestaltung befinden zu können. Diese Forderung wurde ursprünglich insbesondere im Kontext religiöser Erziehung vorgebracht: Eltern hätten demzufolge beispielsweise nicht das Recht, ihre Kinder in der Tradition der Amish People grosszuziehen, weil diese Lebensweise Kindern in massiver Weise Lebensoptionen verschliesse, indem ihr Wert- und Handlungshorizont massiv eingeschränkt werde. Im Kontext genetischer Diagnostik ist das Recht auf eine offene Zukunft beispielsweise herangezogen worden, um gegen die positive Selektion von Embryonen mit Gendefekten zu argumentieren (beispielsweise nicht hörender Kinder, vgl. Davis 2010).

Wenngleich das Recht auf eine offene Zukunft im Grundsatz breite Zustimmung genießt, ist es auch kritisch diskutiert worden. So argumentiert etwa Claudia Mills, dass es für Eltern gar nicht möglich sei, Kinder in einer sinnvollen Weise zu erziehen und ihnen gleichzeitig alle Optionen offenzulassen, zum einen deshalb nicht, weil Leben immer heisse, Entscheidungen zu fällen und entsprechend auch Möglichkeiten auszuschliessen, was Mills nicht für bedauernswert, sondern für begrüßenswert hält. Zum anderen ist ein starkes Verständnis des Rechts auf eine offene Zukunft aber auch nicht vereinbar mit dem, was wir unter einem gesunden elterlichen Paternalismus verstehen: dass Eltern ihren Kindern in ihrer Erziehung Werthaltungen mitgeben und ihnen als glaubwürdige Persönlichkeiten gegenüberreten, die immer auch für bestimmte Überzeugungen einstehen (vgl. Mills 2003).

Übertragen auf die hier verhandelten Fragen lässt sich sagen, dass es für Eltern nahezu unmöglich sein dürfte, dem Kind allfällige genetische Informationen, die sie selber haben, vorzuenthalten, die von zentraler Bedeutung für es sind – etwa, dass es ein erhöhtes Risiko trägt, im Erwachsenenalter an einer schweren Krankheit zu erkranken. Könnte das Kind ausserdem präventiv behandelt werden, hätten Eltern sogar die Pflicht, ihr Kind entsprechend zu informieren und therapieren zu lassen. Aber selbst wenn keine Therapien zur Verfügung stehen, ist fraglich, ob Eltern einen emotional nahen, aufrichtigen Zugang zu ihrem Kind pflegen können, wenn sie ihm Fakten vorenthalten, die sein Leben massgeblich beeinflussen werden. Es bestünde dann möglicherweise die Gefahr, dass die emotionalen Bande unter einem solchen Geheimnis leiden würden. Insofern mag man es für sinnvoller und aus moralischen Gründen für angezeigt halten, die Eigenschaften, die pränatal getestet werden dürfen, tatsächlich um eine Kategorie einzuschränken, nämlich um Krankheitsdispositionen, die für das Kind im Kindesalter nicht gesundheits- oder präventionsrelevant sind. Damit wird der Respekt vor der Wahrung des kindlichen Rechts auf eine offene Zukunft nicht an die Eltern delegiert, sondern bereits mit einer Einschränkung von zu testenden Eigenschaften gewahrt.

Eine andere Möglichkeit, dem Konflikt überhaupt zu entgehen, bestünde darin, dass Eltern ihr Recht auf Nichtwissen geltend machen und gewisse Informationen über ihr Kind nicht einfordern, sodass sie gar nicht erst mit der Schwierigkeit konfrontiert sind, im Besitz des „genetischen Horoskops“ ihres Kindes zu sein. Dieses Recht auf Nichtwissen ist Eltern selbstverständlich zuzugestehen. Es

stellt sich allerdings aus Sicht der Moral die Frage, ob dieses Recht auf Nichtwissen auch dann greift, wenn Eltern erblich vorbelastet sind. An dieser Stelle wird deutlich, wie sehr sich im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen unterschiedliche moralische Rechte und Pflichten in einer Spannung befinden, hinsichtlich derer nicht eindeutig ist, welches Recht respektive welche Pflicht den Vorrang genießen sollte: Ist das kindliche Recht auf eine offene Zukunft höher zu gewichten? Sollte das elterliche Recht auf Information respektive das elterliche Recht auf Nichtwissen den Ausschlag geben (vgl. dazu auch Sierawska 2015)?

Das bisher Gesagte bedarf allerdings einer wichtigen Relativierung: Die Bewertung der Interessen des Embryos oder Fötus wie des zukünftigen Kindes dürfte sich in dem Moment massiv verändern, in dem fetale Therapien sowie Therapiemöglichkeiten genetischer Erkrankungen vorliegen (zu fetalen Therapiemöglichkeiten vgl. Unterkapitel 2.3.8). Wird etwa eine bis anhin unheilbare genetische Erkrankung wie Cystische Fibrose therapierbar, stellt sich die Beurteilung des Kindeswohls respektive des elterlichen Rechts auf Nichtwissen anders dar als bis anhin. Dasselbe gilt für den Fall, dass Keimbahntherapien entwickelt werden, die defekte Gene ausschalten. In diesem Zusammenhang wird noch deutlicher, dass das Recht auf eine offene Zukunft wegweisend ist für eine Bewertung pränataler genetischer Diagnostik: Lässt sich eine Krankheit therapieren oder ein Gendefekt aushebeln, ist die Zukunft sozusagen nicht mehr verschlossen, sondern eben wieder eröffnet. Insofern würden dann auch die entsprechenden Krankheiten anders bewertet, wobei die dafür erforderlichen medizinische Massnahmen oder Technologien ebenfalls einer ethischen Bewertung bedürften.

### **6.1.7 Die „Verbesserung“ von Kindern als Pflicht?**

Feministische Philosophinnen und Philosophen machen seit Anbeginn der modernen Reproduktionsmedizin darauf aufmerksam, dass mit den neuen Verfahren nicht nur Kinder, sondern auch Eltern „gemacht“ werden. Mit einer Ausweitung der pränatalen Diagnostik könnte Reproduktion in Zukunft mehr und mehr zu einem technischen Verfahren werden, bei dem das Zeugen von Kindern Fachpersonen überlassen wird und nicht mehr primär Sache der Wunscheltern im Schlafzimmer ist. In einer solchen Situation werden auch Eltern „gemacht“,

indem sie z. B. vor der Zellentnahme und nach dem Embryotransfer bestmöglich mit entsprechenden Substanzen versorgt und gegebenenfalls überwacht werden. Im Anschluss daran stellt sich die Frage, was es für das Konzept der Elternschaft heisst, wenn diese nicht nur planbar wird, sondern zu einem artifiziellen Akt der Technik wird – und zwar als Standard? Für die werdenden Eltern entstehen damit neue Formen der Abhängigkeit von medizinischem Fachpersonal und möglicherweise auch der Eindruck einer Verpflichtung, sich die „besten Kinder machen zu lassen“. Dieser Eindruck dürfte sich verstärken, wenn zu den gendiagnostischen Möglichkeiten auch gentherapeutische Möglichkeiten hinzukommen, also nicht nur ein Entscheid für oder wider ein Kind gefällt werden muss, sondern eine Therapie vor oder nach der Geburt möglich wird. Allerdings ist kritisch zu bemerken, dass die Rede der „besten Kinder“ unseriös ist, insofern als die „Ausstattung“ eines Kindes stets multifaktoriell ist und sich genetische, epigenetische, umweltbedingte und soziale Faktoren gegenseitig beeinflussen. Zudem hängt die günstige oder ungünstige Auswirkung vieler Genvarianten von den zukünftigen Umweltbedingungen des Individuums ab, die sich nicht hinreichend prognostizieren lassen.

Dennoch stellt sich in diesem Kontext die Frage, ob werdende Eltern angesichts des Umstands, dass sie für das Wohl ihrer Kinder verantwortlich sind, eine moralische Pflicht haben, dem Kind, was seine genetische Ausstattung anbelangt, die bestmöglichen Startchancen zu geben. In der Debatte um *Human Enhancement* wird gegenwärtig kontrovers diskutiert, ob (zukünftige) Eltern eine Pflicht haben, ihre (zukünftigen) Kinder genetisch zu verbessern (vgl. Wilkinson 2010). Das *Perfektionismusmodell* betont, dass Eltern das Beste aus ihren Kindern machen sollen, weil Kinder in erster Linie zu autonomen, glücklichen Wesen erzogen werden müssen (vgl. die Darstellung der Modelle in Wiesemann 2006). In diesem Sinne fordert etwa Julian Savulescu, dass es keine Frage der elterlichen Selbstbestimmung sei, ob diese Tests genutzt werden, sondern eine Frage der Pflicht, das beste Kind zu bekommen, das möglich ist (Savulescu 2001 und Savulescu 2007). Für ihn stellt sich die Frage also nicht nur im Rahmen der Gentherapie, sondern auch der selektiven Abtreibung. Ein Kind zur Welt zu bringen, das nicht eine gute (wenn nicht die beste) Startmöglichkeit hat, hält er für verantwortungslos. Auch für John Harris ist es eine elterliche Pflicht, für die Kinder das Beste zu wollen und alle Diagnoseverfahren und Therapien einzusetzen, die dem Kind die bestmöglichen Startchancen geben (vgl. Harris 2007).

Kritisch gegenüber Enhancement bei Kindern äussert sich dagegen Michael Sandel, der bereits 2004 in „The Case Against Perfection“ die Tendenz angeprangert hat, das Leben nicht mehr als Gabe anzusehen, dem mit Demut zu begegnen sei, sondern als kontrollier- und optimierbare Grösse, für deren „Output“ wir selber – oder unsere Erzeuger – gänzlich Verantwortung tragen. Zwar kritisiert Sandel insbesondere die Selektion und die genetische Verbesserung von Embryonen, um Eltern zu perfekteren Kindern zu verhelfen (vgl. dazu auch Sandel 2008). Doch Sandels Hauptargumente richten sich im Wesentlichen gegen jede Art von prometheischem Drang, die Grenzen des uns Wesentlichen zu sprengen. So betont er, dass die „Offenheit für das Unerbetene“ eine Tugend sei, die sich auch aus säkularer Sicht empfehle – sowohl den Kindern gegenüber, die ihre eigenen Wege gehen müssen, als auch der Existenz Erwachsener gegenüber, die sich der kompletten Planbarkeit entziehe (vgl. zu dieser Abwägung auch Kind et al. 2010).

Doch worin besteht eigentlich das Problem, wenn das Leben nicht mehr als „Gabe“ angesehen wird? Einerseits könnte es sein, dass wir generell der Idee verfallen, wir könnten über die Biografie unserer Kinder entscheiden, und dass wir entsprechend enttäuscht reagieren, wenn die Kinder andere Wege beschreiten, als wir sie für gut befinden. Andererseits wird zuweilen behauptet, dass Eltern an selektionierte Kinder bestimmte (und vor allem zu hohe) Erwartungen hätten, wohingegen diese Erwartungen nicht bestünden im Falle eines Kindes, das den Eltern sozusagen schicksalsmächtig zugefallen sei. Solche Thesen sind allerdings empirisch nicht belegbar. Wie die Debatte um „*Wrongful Life*“ zeigt, gibt es überdies auch Personen, die eine Schwangerschaft abbrechen mit dem alleinigen Motiv, dass sie der Meinung sind, es sei besser für das Kind, nicht zur Welt zu kommen. Insofern ist es in ihren Augen gerade ein Ausdruck von Liebe, das Kind nicht auszutragen. Zweitens unterstellt die Aussage, dass Eltern, die eine Geburt an Bedingungen knüpfen, danach immer Bedingungen stellen. Auch das folgt nicht zwingend. Die entsprechenden Eltern können im Gegenteil gerade sehr dankbar sein, ein gesundes Kind zu haben.

### 6.1.8 Ethische Ansprüche an die Beratungspraxis

Aufgrund ihrer höheren Zuverlässigkeit sind NIPT im Rahmen der Pränataldiagnostik der Autonomie der Eltern, wie oben gezeigt, prinzipiell zuträglich. Dies gilt allerdings nur unter der Voraussetzung, dass Eltern fähig sind, auch *informierte Entscheide* zu treffen bezüglich des Einsatzes der NIPT und der Konsequenzen, die aus den Ergebnissen gezogen werden. Dabei ist es gerade die erhöhte Zuverlässigkeit der Testaussagen, die zur Forderung führt, dass der Einsatz von NIPT eine spezifische genetische Beratung notwendig mache. Dies deshalb, weil die Ergebnisse ebenso wie bei den herkömmlichen Untersuchungen im Rahmen der PND interpretationsbedürftig sind, sie zugleich aber in ihrer Aussagekraft über die Resultate der bisherigen Testmethoden hinausgehen. Letzterer Umstand könnte dazu führen, dass Paare sich schneller und unüberlegter zu einem Schwangerschaftsabbruch entscheiden, verstärkt auch durch einen möglichen Zeitdruck, etwa im Rahmen einer Fristenregelung eine Entscheidung treffen zu wollen, und im Anschluss den Entscheid bereuen.<sup>63</sup> Umso wichtiger scheint es deshalb, den Zugang zu genetischer Beratung bereits *vor* dem Einsatz eines NIPT zu gewährleisten (vgl. Vanstone et al. 2014, S. 520 und Devers et al. 2013, S. 294). Auch aus diesem Grund wird vielfach von einem *Direct-to-Consumer-Einsatz von NIPT* abgeraten (vgl. Hill et al. 2013). Einige Autoren verlangen zudem, dass die Standards bezüglich vorgängiger Beratung genauso hoch ausfallen sollten wie bei invasiven Tests, denn eine Anwendung ohne vorgängige Beratung komme aufgrund der Interpretationsbedürftigkeit der Ergebnisse einer Einschränkung der elterlichen Autonomie gleich, da sie der informierten Entscheidung gerade abträglich sei (vgl. dazu z. B. Deutscher Ethikrat 2013, S. 151 ff.).

In Anbetracht der Tatsache, dass sich der Fokus der Beratung also verstärkt auf den Zeitpunkt *vor* dem Test verlegen könnte, bedürfen im Hinblick auf die elterliche Autonomie zwei weitere Gesichtspunkte der Beachtung. Zum einen könnte der Umstand, dass es sich bei NIPT nur um einen „simplen Bluttest“ handelt, zu einer trivialisierten Wahrnehmung der Tests beitragen und Paare davon abhalten, eingehend genug zu besprechen, was ein positives Testergebnis für sie heissen könnte (vgl. Hill et al. 2013, S. 1614 oder Dondorp et al. 2015, S. 10). Vereinfacht ausgedrückt: Frauen wird während der Schwangerschaft oft Blut

---

<sup>63</sup> Vgl. dazu etwa das Porträt eines Paares, das sich zur Abtreibung entschieden hat, in Stockram 2015.

abgenommen; ein weiterer Bluttest könnte von ihnen in seinen potenziellen Auswirkungen und mit Blick auf die Aussagekraft der generierten Information unterschätzt werden, zumal diese Information in einem einzigen Schritt erhoben wird. Zum andern wird befürchtet, dass der vermehrte Einsatz von NIPT dazu führt, dass Frauen sich in ihrer Freiheit, sich auch gegen einen Test zu entscheiden, eingeschränkt fühlen: Die Inanspruchnahme des Tests könnte zur Norm werden, gerade auch deshalb, weil er ohne physische Risiken für die schwangere Frau und den Embryo/Fötus bleibt (vgl. Vanstone et al. 2014, S. 520).

Um diesen Tendenzen entgegenzuwirken, die unter den besonderen Bedingungen einer Schwangerschaft – etwa dem realen oder so empfundenen Zeitdruck – speziell ausgeprägt sein dürften, scheint es umso wichtiger, dass sich Personen mit Kinderwunsch bereits vor der Schwangerschaft mit den Tests und den verfügbaren Verfahren auseinandersetzen können. Aus diesem Grund ist es empfehlenswert, dass Gynäkologinnen und Gynäkologen Frauen mit Kinderwunsch bereits vor einer Schwangerschaft in diesen Fragen beraten. Allerdings wird gegen eine solch offensive Beratungspraxis zuweilen eingewendet, es sei bereits ein Eingriff in die persönliche Freiheit einer Frau, ihr entsprechende Informationen anzubieten. Die potenziell positiven Folgen des Einsatzes von NIPT auf die reproduktive Autonomie werden sich allerdings nur dann einstellen, wenn entsprechende Informationen zumindest klar nachvollziehbar angeboten werden. Dennoch muss gewährleistet bleiben, dass eine Frau eine Schwangerschaft auch ohne jegliche genetische Beratung durchleben kann und von ihrem Recht auf Nichtwissen auch insofern Gebrauch machen kann, dass sie für sich von vornherein ausschliesst, pränatale Tests in Anspruch zu nehmen.

Welchen ethischen Ansprüchen muss die Beratung zu NIPT Genüge tun?<sup>64</sup> Zunächst ist davon auszugehen, dass diese sich nicht wesentlich von den ethischen Prinzipien unterscheiden, die generell hinsichtlich der Beratung in Fragen der PND und der Fortpflanzungsmedizin gelten: Beratung muss neutral und nicht direktiv erfolgen, soll sie die informierte Entscheidung – im Sinne eines Ausdrucks von Autonomie der schwangeren Frau bzw. der potenziellen Eltern – ermöglichen und stärken (vgl. dazu sozialwissenschaftliche Befunde in Kapitel 3). Ausserdem muss die Beratung gewährleisten, dass die Untersuchungen auch tatsächlich korrekt eingesetzt werden, sodass sie überhaupt zuverlässige Resul-

---

<sup>64</sup> Vgl. zur Praxis der Beratung und zu Anforderungen an dieselbe die Teilkapitel dieser Studie, welche den gesellschaftlichen und den juristischen Fragestellungen gewidmet sind.



tate liefern können. In Bezug auf NIPT bedeutet dies, dass nicht zu früh getestet wird, da sie in früheren Schwangerschaftswochen keine zuverlässigen Resultate zu liefern vermögen.

Anders wird die Situation eingeschätzt mit Blick auf den Einsatz von NIPT zur Prävention bestimmter Komplikationen, etwa einer Rhesus-Blutgruppenunverträglichkeit, oder übertragbarer Krankheiten. Mit Blick auf einen solchen präventionsorientierten Einsatz von NIPT wird geltend gemacht, dass er durchaus eine direktivere Beratung, die eine Inanspruchnahme der Testmöglichkeit empfiehlt, legitimiere, weil das Testergebnis unter Umständen Massnahmen erfordert zur Rettung der schwangeren Frau und des Embryos bzw. Fötus (vgl. Dondorp et al. 2015, S. 8). Allerdings kann auch mit Blick auf den Einsatz solcher präventiver Einsatzmöglichkeiten des NIPT argumentiert werden, die Selbstbestimmung der Frau und ihr Recht auf Nichtwissen seien zu achten – und zwar auch dann, wenn Überschussinformationen vorliegen, die für eine schwangere Frau von lebensrettender Qualität sein könnten (vgl. rechtliche Überlegungen in Unterkapitel 5.3.3.2). Mit Blick auf die beiden unterschiedlichen Haltungen, die damit bezüglich der Beratung je nach Einsatztyp von NIPT gefordert werden, wird allerdings darauf hingewiesen, dass sich der autonomie- und der präventionsorientierte Einsatz von NIPT in der Praxis zusehends weniger trennen lassen, u. a. weil dafür ein- und derselbe Test Verwendung finde. Bezüglich der Beratung und Begleitung Schwangerer bleibt es aber wichtig, die beiden Zielsetzungen des Einsatzes von NIPT konzeptionell auseinanderzuhalten, da es schwangeren Frauen möglich sein muss, bestmögliche Schwangerschaftsbegleitung zu erhalten und gleichwohl auf genetische Informationen über den Fötus zu verzichten (vgl. De Jong & De Wert 2015, S. 53).

Wie oben ausgeführt, stellt sich schliesslich die Frage, ob eine verstärkte Entwicklung hin zu einem Einsatz von NIPT zur Detektion weiterer Anomalien – etwa chromosomaler Mikrodeletionen –, die über autosomale Chromosomenanomalien hinausgehen, veränderte moralische Verantwortlichkeiten bezüglich des Angebots und der Inanspruchnahme solcher Tests mit sich bringt (vgl. 6.1.2). Sollte der Einsatz von NIPT im Rahmen einer eigentlichen *Prenatal Personalised Medicine* möglich werden, so dürfte sich die genetische Beratung in erhöhtem Mass mit der Anforderung konfrontiert sehen, sowohl den Interessen des potenziellen Kindes als auch den Interessen der schwangeren Frau genügend Rechnung zu tragen. Dies gilt zwar für jede Beratung – in einem solchen

Szenario würde sich die Herausforderung aber insofern akzentuieren, als es weiterhin die Autonomie und die Interessen der Frau zu wahren gälte, zugleich aber auch die Interessen des künftigen Kindes sowie daraus allfällig resultierende elterliche Pflichten zu beachten gälte (vgl. z. B. De Jong & De Wert 2015, S. 54 und Dondorp et al. 2015, S. 9).

Bei der Kommunikation der Testresultate gilt es mit Blick auf den Grundsatz der reproduktiven Autonomie, im Fall eines positiven Befunds, d. h. im Fall der Bestätigung einer Anomalie, das Gespräch über das Resultat möglichst ergebnisoffen zu führen. Selbstbestimmung beinhaltet, dass der schwangeren Frau alle Optionen offenstehen – und eben auch die Option, ein Kind beispielsweise mit einer Trisomie auszutragen. Es ist daher aus ethischer Sicht zentral, dass im Beratungsgespräch eine echte Wahlfreiheit zum Ausdruck kommt, die deutlich macht, dass das Resultat die schwangere Frau weder aus medizinischen noch aus gesellschaftlichen Gründen zu weiteren Massnahmen verpflichtet. Dazu gehört auch, dass keinerlei Druck auf die schwangere Frau ausgeübt werden darf, ein positives Resultat mittels invasiver Untersuchung bestätigen zu lassen, auch wenn eine solche Untersuchung medizinisch gesehen naheliegt.

Im Fall eines negativen Testergebnisses – also in jenem Fall, in dem kein erhöhtes Risiko auf eine Anomalie besteht – ist es aus ethischer Sicht wiederum notwendig zu verdeutlichen, dass dies nicht dahin gehend interpretiert werden darf, dass das Kind sicher gesund sein wird, da Komplikationen und allfällig daraus resultierende Behinderungen im weiteren Verlauf der Schwangerschaft oder unter der Geburt nie ausgeschlossen werden können. Damit diese Informationen vermittelt werden können, empfiehlt es sich aus ethischer Sicht, die Resultate eines NIPT auch bei zunehmender Verbreitung dieser Verfahren *in jedem Fall* in einem persönlichen Gespräch zu besprechen und nicht bei einem negativen Befund auf ein entsprechendes Gespräch zu verzichten, da man die potenziellen Eltern durch das Resultat beruhigt wähnt – eine Beruhigung, die bei den potenziellen Eltern zu einer falschen Sicherheit führen könnte.

### 6.1.9 Zufallsbefunde und Recht auf Nichtwissen

Bei jeder medizinischen Untersuchung können Zufallsbefunde, auch Überschussinformationen genannt, entstehen; sie sind also nicht spezifisch für genetische Untersuchungen. Im Rahmen der pränatalen genetischen Diagnostik resultieren Zufallsbefunde als genetische Informationen, zu denen man durch die entsprechende Untersuchung – nicht intendiert – gelangt (vgl. dazu auch die medizinischen Erläuterungen im Unterkapitel 2.3.3). Das können zum einen Informationen über das Geschlecht oder über genetische Dispositionen des Fötus sein. Zum anderen können es aber auch Informationen über Blutsverwandte oder Verwandtschaftsverhältnisse (Vaterschaft) sein, die nicht Gegenstand der Untersuchung waren. Im Weiteren können in seltenen Fällen Anomalien der Geschlechtschromosomen oder ein Verdacht auf eine Krebserkrankung der schwangeren Frau als Zufallsbefunde erhoben werden (Bianchi 2015).

Grundsätzlich unterscheiden sich die ethischen Fragen, welche im Rahmen der pränatalen genetischen Diagnostik in Bezug auf Zufallsbefunde auftreten, nicht von denjenigen, die generell bezüglich des Umgangs mit Zufallsbefunden aus genetischen Untersuchungen diskutiert werden (vgl. dazu Bui et al. 2014). Dementsprechend gilt es, auch im Rahmen der pränatalen genetischen Diagnostik die Beratung und Aufklärung so zu gestalten, dass die schwangeren Frauen einerseits die Möglichkeit haben, Zufallsbefunde mitgeteilt zu erhalten, derweil auch ihr Recht auf Nichtwissen geschützt wird, indem ihnen ebenso die Möglichkeit garantiert wird, auf eine solche Mitteilung zu verzichten (siehe auch GUMEK 2013). Als Lösungsansatz scheint sich mit Blick auf die pränatale genetische Diagnostik denn auch das oben in den medizinischen Ausführungen sowie allgemein für den Umgang mit Zufallsbefunden empfohlene Vorgehen zu bewähren (vgl. etwa Ehardt et al. 2014, S. 272 f.), die werdenden Eltern im Rahmen des *Informed Consent* danach zu fragen, ob sie allfällige Zufallsbefunde mitgeteilt zu erhalten wünschen oder nicht (vgl. mit der entsprechenden Empfehlung auch Dondorp et al. 2015, S. 10 sowie die rechtlichen Ausführungen im Unterkapitel 5.3.3.3).

Von Belang ist die Frage nach dem Umgang mit genetischem Wissen, das im Rahmen der PND generiert wird, jedoch mit Blick auf die Szenarien für die zukünftige Entwicklung beim Einsatz der NIPT. Streng genommen wird es bei einer Ausweitung des Analysespektrums – also der Möglichkeit, das ganze fetale Ge-

nom zu sequenzieren – begrifflich nicht mehr angebracht sein, von Zufallsbefunden zu sprechen, da nicht mehr, wie es heute der Fall ist, nach bestimmten Mutationen gesucht wird, sondern stets automatisch das ganze Genom mit allen Mutationen vorliegt. Umso wichtiger ist es, dem Recht auf Nichtwissen Rechnung zu tragen, indem den schwangeren Frauen die Möglichkeit gegeben wird, festzulegen, bezüglich welcher Befunde eine Information erwünscht ist. Dies gilt namentlich für sogenannte *Variants of Unknown Significance (VoU)*, also Untersuchungsergebnisse, deren klinische Relevanz nicht vorhergesagt werden kann, weil die entsprechende Anomalie im Genotyp bei den Betroffenen zu unterschiedlichen Ausprägungen im Phänotyp führt und entsprechend aufgrund des genetischen Befunds keine eindeutige Aussage über die zukünftige Entwicklung des Kindes gemacht werden kann (vgl. dazu medizinische Ausführungen im Unterkapitel 2.3.4 sowie Bui et al. 2014).

Allerdings könnte das Recht auf Nichtwissen eingeschränkt werden, wenn sich (wie oben bereits ausgeführt) zeigen würde, dass immer mehr genetische Erkrankungen pränatal oder vor Ausbruch der Krankheit therapiert werden können. In solchen Fällen würde das Einfordern eines elterlichen Rechts auf Nichtwissen moralisch gegen das Kindeswohl verstossen und wäre diesem moralisch gesehen klar nachgeordnet. Es bleibt allerdings zu diskutieren, inwiefern mit Blick auf solche Fälle das juridische Recht auf Nichtwissen eingeschränkt werden kann, vergleichbar beispielsweise mit der Tatsache, dass schwangere Frauen rechtlich nicht dazu gezwungen werden können, Folsäure als Prävention gegen Spina bifida einzunehmen.

## 6.2 Sozialethische Perspektive

Im zweiten Teil dieses Kapitels werden die neuen Möglichkeiten der pränatalen genetischen Diagnostik aus sozialethischer Perspektive beleuchtet. Die Sozialethik nimmt die Gesellschaft und die gesellschaftlichen Bedingungen des guten Lebens in den Blick und beschäftigt sich mit Normen und Werten, die für das menschliche Zusammenleben wichtig sind, sowie mit möglichen Auswirkungen, die z. B. eine neue Technologie auf das Gemeinschaftsleben, auf gesellschaftliche Institutionen, Strukturen oder Gruppen nehmen könnte. Dabei spielen Fragen nach der gesellschaftlich relevanten Nutzenbestimmung, den Auswirkungen

auf die öffentliche Gesundheit sowie auf eine mögliche Veränderung der Verständnisse von Gesundheit, Krankheit und Behinderung eine Rolle. Überdies wird erkundet, wie der bereits im ersten Teil angesprochene Diskriminierungsvorwurf von Menschen mit Behinderungen aus gesellschaftlicher Sicht einzuschätzen ist. Weitere Themen sind der Datenschutz, die Ausgestaltung des Zugangs zu den neuen Verfahren, die Eingrenzung des Anwendungsfelds und mögliche zukünftige Entwicklungen.

Mit Blick auf die heute etablierte Pränataldiagnostik, d. h. Ultraschall, Bestimmung mütterlicher Serummarker und die bewährten invasiven Methoden, bietet der NIPT eine signifikante Ausweitung der Möglichkeiten, insofern sich bei dessen Anwendung *frühzeitig* und *ohne invasiven Eingriff* gewisse Erkenntnisse über die chromosomale und teilweise auch genetische Beschaffenheit eines Embryos oder Fötus gewinnen lassen. Zudem sind Aussagen über das Geschlecht des Embryos oder Fötus und dessen Blutgruppe möglich. Insofern ist der NIPT beides: sowohl eine weitere Option im Ensemble der pränatalen genetischen Untersuchung als auch eine signifikante Ausweitung derselben, auch wenn der NIPT – zumindest zum gegenwärtigen Zeitpunkt – in den meisten Fällen nicht diagnostisch angewendet werden kann. Die beiden Ausnahmen sind die Geschlechtsbestimmung und die Bestimmung der Blutgruppe, welche bereits heute in den meisten Fällen mittels NIPT mit diagnostischer Genauigkeit ermittelt werden können.

### **6.2.1 Nutzen der pränatalen genetischen Untersuchung, insbesondere des NIPT**

In medizinischen und gesundheitspolitischen Kontexten wird gewöhnlich ungefragt davon ausgegangen, dass sich der gesellschaftliche Nutzen pränataler gendiagnostischer Massnahmen überzeugend aufweisen lasse. Jedoch stellt bereits der Versuch, diesen Nutzen aus ökonomischer Sicht zu konkretisieren, um diesen dann in eine Wirtschaftlichkeits- oder Kosteneffektivitätsberechnung einfließen zu lassen, als schwierig heraus (vgl. ökonomische Überlegungen im Unterkapitel 4.5). Ohne eine möglichst präzise Bestimmung des zusätzlichen gesellschaftlichen Nutzens, der durch die Anwendung des relativ teuren NIPT erzielt werden kann, lassen sich jedoch auch Kosteneffektivitätsüberlegungen

kaum realisieren. Der Nachweis der Wirtschaftlichkeit einer Massnahme stellt gemäss Krankenversicherungsgesetz (KVG) jedoch eine Bedingung dar, damit diese öffentlich bzw. solidarisch finanziert werden kann.

Wie im ökonomischen Teil ausgeführt, werden die *Erhöhung der Detektionsrate von Föten mit Trisomie 21* und die *Verhinderung von Fehlgeburten*, die aufgrund des Verzichts auf die Anwendung invasiver Untersuchungen erreicht werden kann, als durch den NIPT zu erreichender zusätzlicher Nutzen gewichtet. Andere Nutzenbestimmungen, wie beispielsweise der Hinweis darauf, dass die Anwendung des NIPT im Vergleich mit den heute etablierten diagnostischen Massnahmen in Niedriglohnländern der Welt den Bedarf an medizinischen Expertinnen und Experten reduziere, die in der Lage seien, invasive Tests durchzuführen und eine Ultraschalldiagnostik professionell durchzuführen (Allyse et al. 2015, S. 119), sind zum einen sachlich fraglich (namentlich im Hinblick auf die nach wie vor notwendige Beratung und die Ultraschalldiagnostik), beruhen zum andern aber indirekt auf demselben Grundgedanken wie die genannten Nutzenbestimmungen: Grundlegend ist auch hier, dass die Verhinderung der Geburt von Föten mit Trisomie 21 und die Verhinderung von Fehlgeburten aufgrund invasiver Tests einen individuellen sowie gesellschaftlichen Nutzen darstellen.

Auf der Basis dieser Nutzenbestimmung werden *Überlegungen zur Kosteneffektivität* angestellt, indem beispielsweise die Kosten des NIPT und etablierter pränataldiagnostischer Massnahmen in ein Verhältnis zur Reduktion von Fehlgeburten, die durch eine invasive Diagnostik verursacht werden können, gestellt werden: Es wird zum Beispiel berechnet, wie viel der öffentlich finanzierte NIPT für alle schwangeren Frauen zusätzlich pro verhinderter Fehlgeburt kosten würde (Neyt et al. 2014; Garfield & Armstrong 2012; Morris et al. 2014). Ein anderer Ansatz besteht in der Berechnung der Kosten für die Detektion eines Fötus mit Trisomie 21 bei der Anwendung unterschiedlicher Verfahren (Song et al. 2013; Beulen et al. 2014; Okun et al. 2013).

Einen entscheidenden Schritt weiter gehen Studien wie diejenige von Walker et al. 2014, in welchen die Behandlungskosten für Menschen mit Trisomie 21 („lifetime costs of Down-Syndrome live births“) gewichtet werden. Sie kommen zu dem Ergebnis, dass der Ersatz der Serumuntersuchungen durch den NIPT unter Berücksichtigung dieser Gesamtlebenskosten äusserst kosteneffektiv sei: Würden diese Lebenskosten für Menschen mit Trisomie 21 berücksichtigt, ermög-

liche die Einführung des NIPT Einsparungen von ca. 278'000.– US-Dollar für jeden zusätzlich detektierten Fall. Lebenskosten werden in dieser Studie definiert als eine Kombination von direkten Kosten (die durchschnittliche Differenz von Kosten für die Gesundheitsversorgung und Erziehung von Menschen mit und ohne Down-Syndrome) und indirekten Kosten (Verlust von Produktivität aufgrund der gesundheitlichen Belastungen und der Sterblichkeit, die mit dem Geburtsdefekt verbunden seien). Ähnlich werden in anderen Studien die lebenslangen Behandlungskosten für Menschen mit einer Behinderung im Vergleich zu Menschen ohne eine Behinderung miteinander verglichen, um auf diese Weise den im philosophischen Diskurs als *Savings-Argument* diskutierten Aspekt (John 2015) zu belegen (O'Leary et al. 2013; Newacheck et al. 2004; Croen et al. 2007 mit Berechnungen zu Kosten bei Kindern mit und ohne Autismus). Mit dem *Savings-Argument* oder dem Argument der Einsparungsmöglichkeiten wird behauptet, durch einen Schwangerschaftsabbruch nach einem pränatalen Befund von Behinderung beim Fötus seien grundsätzlich finanzielle Einsparungen für die Gesellschaft verbunden, weil die Gesellschaft allfällige Behandlungs- und Pflegekosten nach der Geburt aufgrund selektiver Schwangerschaftsabbrüche einsparen könnte.

Beim Versuch, die Vertretbarkeit und Relevanz des sogenannten *Savings-Argument* auch philosophisch-ethisch zu begründen, bringt Stephen John keine empirischen Belege dafür, dass finanzielle Einsparungen durch selektive Schwangerschaftsabbrüche de facto möglich sind. In seiner Argumentation geht er einfach davon aus, dass diese Einsparungen möglich seien (John 2015, S. 5). Für ihn ist wesentlich, dass das Wissen um mögliche finanzielle Einsparungen den Entscheidungsspielraum und damit die reproduktive Autonomie von schwangeren Frauen grundsätzlich vergrößere. Dieses zusätzliche Wissen erweitere sozusagen die Grundlage für eine autonome Entscheidung über Abbruch oder Fortsetzung einer Schwangerschaft, ohne dass damit bereits vorgegeben sei, in welchem Verhältnis finanzielle zu anderen Überlegungen bei einer solchen Entscheidung zu stehen hätten.

In der gemeinsamen Stellungnahme der europäischen und amerikanischen Gesellschaften für Humangenetik, ESHG und ASHG, von 2015 (Dondorp et al. 2015) heisst es, dass grundsätzlich nichts gegen die Anwendung des *Savings-Argument* spreche, so lange die Zielsetzung der Pränataldiagnostik nicht ausschliesslich im Einsparen von Kosten gesehen werde. Jedoch sei unklar, wie

entsprechende Berechnungen zuverlässig durchgeführt werden könnten (Dondorp et al. 2015, S. 9). Damit stellen die Fachgesellschaften die *empirische Basis* des Savings-Arguments infrage, indem sie an der seriösen Durchführbarkeit solcher Berechnungen zweifeln. Diesen Standpunkt teilt auch Stephen Wilkinson: In seiner liberalen Studie zur Ethik der Reproduktionsmedizin betont er im Kapitel „Do People with Disabilities ‚Cost More‘?“ (Wilkinson 2010, S. 101–104) die Unmöglichkeit, Einsparungsmöglichkeiten überzeugend aufzeigen und seriös berechnen zu können: Erstens sei „Behinderung“ als Konzept dazu viel zu breit und ungenau, zweitens müssten, wenn überhaupt möglich, Berechnungen äusserst umfassend sein, wobei dann unklar wäre, was in einem solchen breiten Ansatz genau mitberücksichtigt werden müsste, drittens schliesslich könnten ökonomische Berechnungen in ihren Ergebnissen durchaus auch kontraintuitiv sein, wie beispielsweise Berechnungen zu den Kosten von Rauchern zeigten, da Raucher aufgrund ihres oft frühzeitigen Versterbens in vielen Fällen weniger Gesundheitskosten verursachten als im Durchschnitt viel älter werdende Nichtraucher. Der Autor vermutet, dass diese Kontraintuitivität auch für die Lebenskosten von Menschen mit Behinderung zutreffen könnte, das heisst, dass die intuitiv als zutreffend angenommene Tatsache, die Lebenskosten für Menschen mit Behinderung seien höher als für Menschen ohne Behinderungen, sich aus ökonomischer Sicht auch als falsch herausstellen könnte. Daher plädiert er für Zurückhaltung, solange keine zuverlässigen Berechnungen vorlägen. Schliesslich gibt er zu bedenken, dass das *Cost-of-Care-Argument*, also die Unterstellung, Menschen mit Behinderungen würden aufgrund der mit ihrer Behinderung verbundenen hohen Therapie- und Pflegekosten die Gesellschaft zusätzlich finanziell belasten, zu „widerwärtigen Schlussfolgerungen“ führen könne. Allerdings präzisiert er die inakzeptablen Schlussfolgerungen nicht näher, ist aber der Meinung, das Argument solle schon aufgrund des damit verbundenen faden Beigeschmacks nicht gebraucht werden (Wilkinson 2010, S. 107). Aus ethischer Sicht ist offenkundig, dass die Bemerkung, gewisse Kosten für die Pflege und Behandlung eines zukünftigen Menschen seien zu hoch und daher sei es vorzuziehen, dessen Leben zu verhindern und einen Schwangerschaftsabbruch durchzuführen, sowohl die Menschenwürde von Föten als auch diejenige von geborenen Menschen, die auf teure Behandlungen und Pflege angewiesen sind, missachtet.

Im ökonomischen Teil wurde festgestellt, dass die Bestimmung eines Nutzens von NIPT im Rahmen einer volkswirtschaftlichen Kosten-Nutzen-Analyse fraglich



ist. Dasselbe gilt auch aus sozialetischer Perspektive: Die Annahmen zur Nutzenbestimmung sind nur teilweise plausibel und können daher auch nur bedingt als Berechnungsgrundlage zur Bestimmung der Kosteneffektivität des NIPT herangezogen werden. Worin der *gesellschaftliche* Nutzen besteht, wenn zahlenmässig weniger Menschen mit Trisomie 21 geboren werden bzw. existieren, lässt sich de facto nicht zeigen. Gerade Menschen mit Down-Syndrome sagen von sich selbst, dass sie sich weder krank noch leidend fühlen, sondern so wie andere Menschen ein Leben mit Vorzügen und Nachteilen führen (Karpin & Savell 2012, S. 29; Nicklas-Faust 2014).

Aus sozialetischer Sicht wird hier – wie auch im folgenden Teilkapitel zur öffentlichen Gesundheit – die Unterscheidung zwischen *individueller und gesellschaftlicher Perspektive* wesentlich: Während eine schwangere Frau oder auch ein betroffenes Paar für sich zu der Einsicht kommen kann, dass sie die Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 oder einer anderen Behinderung überfordern würde und sie sich daher zu einem Schwangerschaftsabbruch entscheiden, lässt sich eine entsprechende Beurteilung aus gesellschaftlicher Sicht nicht analog begründen: Mögliche individuelle Vorteile oder Belastungen lassen sich nicht durch deren Aufsummierung in einen gesellschaftlichen Nutzen oder Schaden übersetzen. Auf diesen wesentlichen und ethisch relevanten Aspekt verweisen zum Beispiel Weymar Lübbe (2003), Hille Haker (2011, S. 56–68) und mit Tom Shakespeare (2014, S. 113–136) auch ein einflussreicher Vertreter der Disability Studies. Ein plausibler gesellschaftlicher Nutzen könnte beispielsweise in der Verbesserung der Gesundheit einzelner Menschen oder Gruppen bestehen, auch in der Vermeidung von Leiden oder Schmerzen Einzelner oder von Gruppen, jedoch nicht in der Verhinderung der Geburt von Menschen mit bestimmten Eigenschaften. Die solidarische Finanzierung des NIPT lässt sich aber nur dann überzeugend begründen, wenn auch nachweislich ein gesellschaftlicher Nutzen mit dessen Anwendung verbunden ist (Dondorp et al. 2015, S. 8). Eine Besonderheit dieser Überlegungen besteht zudem darin, dass über den Einsatz der pränatalen Diagnostik die Verhinderung von Leiden und Schmerzen in den meisten Fällen einzig über einen Schwangerschaftsabbruch zu erreichen ist; nur in sehr seltenen Fällen sind therapeutische Interventionen möglich.

Zu Recht in der Kritik steht in diesem Zusammenhang, dass Krankenkassen im Bereich der Grundversicherung bereitwillig *pränatale* genetische Tests bezahlen, während sie sich nicht selten weigern, entsprechende Tests zur Diagnosestel-

lung und – damit verbunden – zur Planung einer angemessenen Behandlung auch *postnatal* zu finanzieren (Riklin 2014). Offenbar liegt dieser Unterscheidung die Annahme zugrunde, dass pränatal durchgeführte Tests wirksamer, zweckmässiger oder wirtschaftlicher seien als postnatal durchgeführte, was nur bedingt nachvollziehbar scheint. Die unterschiedliche Praxis scheint darauf zu fussen, dass eine möglichst profunde Entscheidungsgrundlage bereitgestellt werden muss, solange ein Schwangerschaftsabbruch infrage kommt, während eine postnatale Diagnosestellung zur Verbesserung der Behandlung eines geborenen Menschen nicht indiziert sei. Stefan Huster hat dazu 2012 ein Gutachten für den Deutschen Ethikrat erstellt, was zeigt, dass analoge Fragen auch im deutschen Kontext bestehen. Die Ergebnisse dieses Gutachtens sind allerdings auf die deutsche Gesetzgebung bezogen und lassen keine unmittelbaren Schlüsse für den Schweizer Kontext zu (Huster & Gottwald 2012). Das Schweizer Bundesgericht hat jüngst in zwei Urteilen vom 18.4.2013 (BGE 9C\_1011/2012) und 14.4.2015 (BGE 9C\_748/2014) klargemacht, dass die Beweislast für die Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit einer genetischen Diagnostik bei Kindern mit Behinderungen wie Mikrozephalie oder Wachstumsstörungen bei den Eltern sowie den Ärzten und Ärztinnen liegt. Die Sicherung einer Diagnose (z. B. das Vorliegen oder Nichtvorliegen eines Turner-Syndroms) zur besseren Planbarkeit von Therapie, Fördermassnahmen und Konsequenzen für die Lebensplanung von Eltern und Kind reichten den Richtern in beiden Fällen nicht aus, um eine Finanzierung der genetischen Tests durch die Krankenkassen zu begründen. Diese unterschiedliche Handhabung der Beweislast für genetische Untersuchungen vor und nach der Geburt eines Kindes stellt aus sozialetischer Sicht eine nicht begründbare Ungleichbehandlung dar und ist deshalb als diskriminierend abzulehnen.

Offen ist die Frage, ob die positiven Erfahrungen, welche schwangere Frauen mit dem NIPT machen, insofern sie bereits sehr früh während der Schwangerschaft eine – häufig entlastende – Auskunft über die Frage erhalten, ob der Fötus von einer Trisomie 21 betroffen ist oder nicht, als gesellschaftlicher Nutzen definiert und evaluiert werden könnten (Lewis et al. 2014; Lewis, Hill & Chitty 2014; zum „Rückgang an invasiver Diagnostik – tiefere Entscheidungslast“ vgl. Unterkapitel 3.5.2.1).

Problematisch ist die *gesellschaftliche Kosten-Nutzen-Analyse* des NIPT insbesondere dann, wenn über die Kosten für die Durchführung von Tests hinaus die Bewertung von Embryonen, Föten oder Menschen mit und ohne Behinderungen in eine Kalkulation mit einbezogen werden. Wird beispielsweise berechnet, wie viel die Detektion eines zusätzlichen Embryos mit Trisomie 21 koste oder einsparen helfe, wird dabei implizit davon ausgegangen bzw. vorausgesetzt, dass sich eine schwangere Frau bei positivem Befund für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden werde (vgl. statistische Ausführungen und Simulation im Unterkapitel 2.2.5). Auch wenn statistisch gesehen die überwiegende Mehrheit der Frauen bei der Diagnose einer Trisomie 21 einen Schwangerschaftsabbruch durchführen lässt, wäre es ethisch nicht akzeptabel, aus Kostengründen auf einen solchen Entscheid zu spekulieren und diesen als Anlass zu nehmen, die Detektionsrate von Embryonen und Föten mit Trisomie 21 zu erhöhen. Der Schwangerschaftsabbruch muss ein freier Entscheid der Frau bleiben, der ohne äusseren Druck gefällt wird (vgl. zur reproduktiven Autonomie das Unterkapitel 6.1.1). Zudem ist es fragwürdig, wenn bei der Bestimmung der Kosten die Lebenskosten eines Menschen mit einbezogen werden, der Wert eines menschlichen Lebens damit messbar und in Geldeinheiten ausgedrückt wird: Hier wird implizit, also unausgesprochen, davon ausgegangen, dass ein menschliches Leben gemessen an seiner Produktivität aus gesellschaftlicher Sicht wertvoller oder wertloser sein könnte. Damit wird vorausgesetzt, dass eine Gesellschaft einen Nutzen oder Schaden in Abhängigkeit zur Befindlichkeit oder Gesundheit der Nachkommen davontrage. Gemäss diesem Ansatz wäre es für eine Gesellschaft ein in Geldeinheiten messbarer Vorteil, wenn besonders arbeitstüchtige und kräftige Menschen zur Welt kämen, kranke und schwache Menschen hingegen verhindert würden.

Diese Argumentationsweise erinnert nicht nur von Ferne an sozialdarwinistische Theorien, sondern entspricht diesen im Kern. Derartige Lebenswertberechnungen aus gesellschaftlicher Sicht anzustellen, ist keineswegs eine neue Idee. Sie bilden beispielsweise die Grundlage für Adolf Josts Studie „Das Recht auf den Tod“ von 1895 und waren vor allem im Anschluss an den Ersten Weltkrieg die Basis für eine Reihe deutschsprachiger Studien, die im Bereich der damals wissenschaftlich betriebenen Rassenhygiene und Eugenik veröffentlicht wurden. Die bekannteste Schrift ist die zuerst 1920, anschliessend in vielen weiteren Auflagen erschienene Monografie des bekannten Strafrechtlers Karl Binding und des Psychiaters Alfred Hoche „Die Freigabe der Vernichtung lebensunwerten

Lebens. Ihr Mass und ihre Form“.<sup>65</sup> Als Beispiele für lebensunwertes Leben wurden insbesondere Menschen mit Behinderungen, Schwerkranke und Sterbende angeführt.

Das Kernproblem in diesen Ansätzen besteht in der Einführung von Lebenswertkriterien, welche bereits dann nicht unproblematisch sind, wenn sie individual-ethisch und aus der Sicht eines betroffenen Menschen selbst herangezogen werden (vgl. Unterkapitel 6.1.1 und insbesondere die Debatte um das Konzept von „*Wrongful Life*“ in 6.1.2; vgl. ebenfalls Pornschlegel 2003; McIntosh & Sommers 2013). Wird der Wert eines menschlichen Lebens jedoch aus gesellschaftlicher Sicht als Entscheidungsgrundlage über dessen Sein und Nichtsein herangezogen, wird der Lebensschutz insbesondere vulnerabler Gruppen eliminiert und das Existenzrecht der Betroffenen infrage gestellt. Insofern allen Menschen – unabhängig von ihrem spezifischen Befinden – *Menschenwürde* zukommt, womit die Achtung der Freiheit, die Anerkennung der Grundrechte (u. a. des Lebensschutzes) sowie die Annahme der Gleichheit aller verbunden sind, sind solche Lebensbewertungen aus ethischer Sicht grundsätzlich abzulehnen.

Ein Gedankenexperiment vermag die Reichweite dieser Bedenken deutlich zu machen: Falls eine sozialetische Maxime darin bestehen sollte, die Geburt von Menschen mit, volkswirtschaftlich gesehen, besonders hohen Gesamtlebenskosten und niedriger Produktivität möglichst zu verhindern, wäre es naheliegend, zuerst diejenigen Embryonen und Föten im Sinne einer negativen Eugenik pränatal zu eliminieren, welche infolge ihrer Geburt besonders hohe Gesamtlebenskosten generieren. Eine solche Berechnung würde nicht nur gegen die Würde des Menschen verstossen, sondern griffe auch zu kurz. Denn es liegt auf der Hand, dass bei solchen Berechnungen der Gesamtlebenskosten eine genetisch bedingte Behinderung nur einen Faktor neben vielen anderen darstellen würde, weiterhin zu berücksichtigende Aspekte wären der potenzielle Bedarf an Sozialversicherungen, Sozialhilfe und der Gesundheitsversorgung, Arbeitsunfähigkeit oder auch negative Milieueinflüsse (Bildungsferne genauso wie Wohlstandsverwahrlosung).

---

<sup>65</sup> Binding & Hoche 1920. Diese Schrift wird auch im US-amerikanischen Grundlagenwerk Buchanan et al. 2000 als eine der Grundschriften der sogenannten alten bzw. staatlich gelenkten Eugenik rezipiert.

## 6.2.2 Pränatale genetische Diagnostik und öffentliche Gesundheit

Wie bereits erwähnt, ist es nicht gleichzusetzen, ob eine Entscheidung aufgrund einer pränatalen genetischen Diagnostik aus individueller oder gesellschaftlicher Sicht beurteilt wird. Gesellschaftlich ist es als Vorteil zu begrüssen, wenn die Gesundheit der Bevölkerung gefördert und Leiden vermindert werden kann.

Diese Unterscheidung zwischen individueller und sozialer Perspektive liegt auch der Abgrenzung der „liberalen Eugenik“ von der weitaus problematischeren, traditionellen Form der „alten Eugenik“ zugrunde: Die vom australischen Philosophen Nicholas Agar eingeführte, von Allen Buchanan, Dan W. Brock, Norman Daniels und Daniel Wikler in ihrem international bekannten Buch „From Chance to Choice“ und anschliessend von Jürgen Habermas 2001 übernommene Begrifflichkeit der „liberalen Eugenik“ geht davon aus, dass eugenische Entscheidungen alleine auf der reproduktiven Autonomie einer schwangeren Frau beruhen, und nicht, wie in der traditionellen und autoritativen Eugenik, auf staatlichen Entscheidungen und mit dem Ziel der Förderung der öffentlichen Gesundheit (Buchanan et al. 2000; Agar 2000<sup>66</sup>). Offensichtlich lassen sich Begründungen für individuelle Entscheidungen von schwangeren Frauen oder Paaren nicht verallgemeinern und im Sinne der Förderung der öffentlichen Gesundheit formulieren, ohne dass äusserst problematische eugenische Gesundheitsprogramme entstehen. Weyma Lübbe hat in einem einflussreichen Text darauf hingewiesen, dass Menschen im Privatbereich immer wieder Entscheidungen auf der Basis von Kriterien treffen, die aus gesellschaftlicher Sicht sehr problematisch, weil gegen die Menschenrechte gerichtet zu bewerten seien, beispielsweise bei der Partnerwahl: Es sei klar, so die Philosophin zu Recht, dass der Staat einer Frau nicht verbieten dürfe, die Eheschliessung mit einem Menschen mit Behinderung abzulehnen, wenn sie einen Menschen ohne Behinderung unter sonst gleichen Umständen geheiratet hätte. Analoges gelte auch für Adoptionen (Lübbe 2003, S. 215).

---

<sup>66</sup> Agar 2000, S. 171: „While old-fashioned authoritarian eugenicists sought to produce citizens out of a single centrally designed mould, the distinguishing mark of the new liberal eugenics is state neutrality. Access to information about the full range of genetic therapies will allow prospective parents to look to their own values in selecting improvements for future children. Authoritarian eugenicists would do away with ordinary procreation freedoms. Liberals instead propose radical extensions of them.“

Möglich ist allerdings, dass in der privaten Sphäre aufgrund eines gesellschaftlichen Drucks getroffene Einzelentscheidungen auf Dauer und im Ganzen dazu führen, dass öffentliche Güter gefährdet werden, wie das Beispiel Indien zeigt (Hudson & den Boer 2005): Vor allem aufgrund der massiv die Mädchen und Frauen benachteiligenden patriarchalen Mitgift-Politik Indiens entscheiden sich schwangere Frauen in unzähligen Einzelentscheidungen dazu, mithilfe des pränatalen Ultraschalls weibliche Föten zu detektieren, um deren Geburt durch einen Schwangerschaftsabbruch zu verhindern. Diese Praxis hat während der letzten Jahre dazu geführt, dass in einigen Gebieten Indiens ein massives Ungleichgewicht der Geschlechter entstanden ist, sodass beispielsweise viele junge Männer keine Ehefrau mehr finden (vergleiche rechtliche Ausführungen im Unterkapitel 5.3.1.5: Hier ist von der möglichen Begrenzung der reproduktiven Autonomie die Rede, falls höherwertige öffentliche Interessen das Recht auf Wissen der schwangeren Frau überwiegen.).

Implizite gesellschaftliche Werthaltungen und Ideale – wie im genannten Beispiel die indischen Mitgiftregeln oder der für Mädchen und Frauen eingeschränkte Zugang zum Ausbildungs- und Arbeitsmarkt – sind nicht selten ursächlich an autonomen Entscheidungen einzelner Menschen beteiligt, was zu Phänomenen der Normalisierung, Konformismus und Anpassung beitragen kann (vgl. sozialwissenschaftliche Befunde im Unterkapitel 3.3.5.2 „Zusammenhang zwischen gesellschaftlicher Akzeptanz und Entscheidungen der Frauen“). Statt dass ungleiche gesellschaftliche Strukturen und Institutionen den Menschen und ihren Bedürfnissen angepasst würden, beispielsweise der Arbeitsmarkt der Herausforderung, dass Frauen bereits während ihrer Ausbildung Kinder bekommen können, ohne dass dies ihre Karrierepläne einschränkt, passen sich Frauen ungleichen Strukturen an, indem sie ihre Eizellen einfrieren, um auch im höheren Alter noch frische Keimzellen zur Verfügung zu haben (Jessen 2014). Diese Einseitigkeit wird in der Behindertenbewegung schon seit Jahren mit Hinweis auf das soziale Modell von Behinderung kritisiert (vgl. Unterkapitel 6.3.2). Sicherlich werden selbst langfristig in der Schweiz keine indischen Verhältnisse einkehren und sind Mechanismen der Frauenbenachteiligung in der Schweiz weniger offensichtlich gesellschaftlich verankert als in Indien. Mit Hinweis auf den NIPT bleibt jedoch daran zu erinnern, dass Frauen mit Migrationshintergrund in der Schweiz unter Umständen durchaus ähnliche Diskriminierungsmuster aus ihren Herkunftsgesellschaften mitbringen und dass eine Gleichstellung der Geschlechter auch in der Schweizer Gesellschaft noch nicht in jeder Hinsicht erreicht ist.

Ein Hinweis auf bestehende Diskriminierung könnte auch erklären, dass immerhin 9 Prozent aller Fälle von Präimplantationsdiagnostik in den USA durch *Sex-Selection* – der Selektion von Embryonen gemäss ihrem Geschlecht – motiviert sind (Baruch et al. 2008).

Der gesellschaftliche Normalisierungsdruck kann unter Umständen einer freien Entscheidung im Weg stehen, die Anwendung des NIPT beispielsweise zu reiner Routine werden (vgl. sozialwissenschaftliche Befunde im Unterkapitel 3.5.2.5 sowie Schlussfolgerungen in 3.6; vgl. ebenfalls rechtlicher Verweis auf die *Gefahr der Routinisierung* im Unterkapitel 5.3.1; vgl. aus ethischer Perspektive Ausführungen zur reproduktiven Autonomie in 6.1.1). Die Gefahr einer Routinisierung bestünde darin, dass die Möglichkeit der Frau eingeschränkt würde, sich informiert, überlegt und bewusst für oder gegen eine pränatale genetische Untersuchung zu entscheiden. Dies wäre z. B. der Fall, wenn ihr der Eindruck vermittelt wird, dass solche Untersuchungen zum Standard einer medizinischen Schwangerschaftsbetreuung gehören und sie verantwortungslos handeln würde, wenn sie diese nicht in Anspruch nähme.

Ein positives Zukunftsszenario für die Schweiz, in welchem die Anerkennung von Verschiedenheit und von Menschen mit Behinderung angenommen wird, wurde in einer Studie des Gottlieb Duttweiler Instituts mit Blick auf die Situation von Menschen mit Behinderung im Jahr 2035 entworfen (Hauser & Tenger 2015, S. 2–6). Da sich eine Politik der Inklusion von Menschen mit Behinderungen bereits heute politisch, gesellschaftlich und rechtlich sichtbar etabliert habe, geht die Studie von einem grundsätzlich positiven Bild der gesellschaftlichen Zukunft aus. Solidarität, Empathie, Gemeinwohlorientierung und Offenheit für die „Nichtperfektion“ des Menschen würden sich allerdings nicht von alleine entfalten, so die Autorinnen, sondern bedürften einer Reihe gesellschaftlicher Engagements, unter anderem der Sensibilisierung der Öffentlichkeit für den Wert der Vielfalt menschlichen Lebens (Hauser & Tenger 2015, S. 4; vgl. ebenfalls Unterkapitel 3.4.3.2: „Information über medizinische und soziale Aspekte der Behinderung“, hier thematisiert im Kontext der Beratung; zudem Punkt 5.3.5.2 „Zusammenhang zwischen gesellschaftlicher Akzeptanz und Entscheidungen der Frauen“).

Aus Sicht der öffentlichen Gesundheit wird auch die ethische Überlegung angestellt, ob die reproduktive Autonomie im Sinne einer Pflicht zur Auswahl bestimmter Embryonen und Föten eingeschränkt werden sollte (Karpin & Savell 2012,

S. 32). Savulescu & Kahane 2009 versuchen beispielsweise eine Pflicht zu begründen, Kinder mit den besten Lebensaussichten zu zeugen („to create children with best life“, vgl. auch Savulescu 2001 und 2007). Diese Überlegungen setzen allerdings die positive Beantwortung der Frage voraus, ob es stets schlecht sei für einen Menschen, ein Leben mit einer Behinderung zu führen (Felder 2012 und 2013; Bickenbach et al. 2014). Diese Frage lässt sich letztlich nur anhand einer Theorie des guten oder gelungenen Lebens beantworten, die neben einer individuaethischen (vgl. oben Unterkapitel 6.1.3) auch eine soziaethische Seite hat, wie oben anhand der Frage der Genderdiskriminierung bereits gezeigt wurde. Neben individuellen Vorstellungen von einem gelungenen menschlichen Leben bestehen in einer Gesellschaft stets auch sozial verankerte Werthaltungen, welche in einem wechselseitigen Einfluss zu individuellen Haltungen stehen.

Mit Blick auf die Formulierung gesetzlicher Regelungen der pränatalen Diagnostik kann die Unterscheidung zwischen *impliziten* und *expliziten gesellschaftlichen Werthaltungen* von einem guten bzw. schlechten Leben weiterhelfen: Während unter Punkt 6.1.4 dargelegt wurde, warum *explizite* Werturteile über das menschliche Leben, über Leben, das sich lohnt, und Leben, das sich nicht lohnt, in Gesetzestexten alleine schon aufgrund des Diskriminierungsverbots keine Rolle spielen dürfen und daher vermieden werden sollten, ist damit jedoch nicht ausgesagt, dass in jeder Gesellschaft *implizite* Institutionen, Strukturen und Systeme und deren Wirkmechanismen inhärente Werturteile bestehen (zu sozialwissenschaftlichen Befunden bezüglich „Äusserer Druck“ vgl. Unterkapitel 3.2.3.4; und 3.3.5.2 „Zusammenhang zwischen gesellschaftlicher Akzeptanz und Entscheidungen der Frauen“), die zu analysieren sind und auf welche mit strukturellen, institutionellen und systemischen Massnahmen – wie Hauser & Tenger 2015 empfehlen, Einfluss genommen werden kann und soll. Wenn beispielsweise in der Schweiz die Befürchtung besteht, einige schwangere Frauen würden sich aufgrund des Geschlechts des Fötus mittels NIPT innerhalb der ersten 12 Schwangerschaftswochen für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, so besteht auf politischer Seite die Möglichkeit, aufgrund von Gerechtigkeitsüberlegungen *indirekt* auf diese Entscheidungen Einfluss zu nehmen, nämlich über Massnahmen der Gleichstellung der Geschlechter. Ein explizites gesetzliches Verbot hingegen brächte das Problem einer Positiv- bzw. Negativliste mit sich: nämlich aufgrund welcher Eigenschaften man einen Schwangerschaftsabbruch



(nicht) durchführen darf, was einer staatlich deklarierten Einteilung in lebenswertes und lebensunwertes Leben gleichkäme.

Grundlegend ist schliesslich eine Unterscheidung, die in der Stellungnahme der europäischen und US-amerikanischen Fachgesellschaften getroffen wird (Don-dorp et al. 2015, S. 8), insofern hier zwischen zwei Zielen unterschieden wird, welche durch die pränatale genetische Diagnostik und auch den NIPT angestrebt werden sollen: Zum einen gehe es darum, die autonome Entscheidung einer schwangeren Frau zu ermöglichen, zum anderen, die öffentliche Gesundheit im Sinne der Ermöglichung von Prävention und Therapie zu fördern (vgl. rechtliche Ausführungen im Unterkapitel 5.3.1.5). Wichtig ist der Hinweis, dass beispielsweise bei der Durchführung der Ultraschalldiagnostik die Umsetzung beider Ziele angestrebt werde, während es bei anderen Massnahmen lediglich um eines der beiden Ziele gehe. Daher sei besonders genau zu kommunizieren, *welches* Ziel auf *welchem* Weg erreicht werden soll. Sie betonen zu Recht, dass auch beim NIPT beide Ziele verfolgt würden: Durch die Chromosomenuntersuchung solle die reproduktive Autonomie gestärkt, durch die Untersuchung der Blutgruppe hingegen sollten Ziele der öffentlichen Gesundheit wie Prävention und rechtzeitig einsetzende therapeutische Massnahmen verfolgt werden. Aus ethischer Sicht sei es wichtig, beide Ziele klar voneinander zu trennen. Ob sich diese Strategie der klaren Kommunikation über die unterschiedlichen Ziele pränataler genetischer Untersuchungen praktisch umsetzen lässt, ist aus sozialetischer Sicht jedoch fraglich und betrifft die genetische Beratung genauso wie den Verlauf öffentlicher Diskurse.

### **6.2.3 Veränderungen in der Wahrnehmung von Gesundheit, Krankheit und Behinderung**

Wahrnehmung und Verständnis von Gesundheit, Krankheit und Behinderung unterliegen kontextuellen Bedingungen. Kulturelle, zeitliche, soziale wie individuelle Umstände tragen dazu bei, dass sich Vorstellungen, (normative) Erwartungen und Ziele hinsichtlich dieser Grundkonzepte verändern. Offensichtlich geht es beim Verständnis von Gesundheit, Krankheit und Behinderung unter anderem um subjektive und objektive Komponenten (vgl. Unterkapitel 5.3.1.2), um eine Mischung aus deskriptiven und normativen Elementen, um die Bestimmung von

Funktionalität und Dysfunktionalität des Menschen, um medizinische und soziale Zuschreibungen und damit um komplexe, kultur- und wertgebundene Begriffe (Hucklenbroich & Buyx 2013).

Gegenwärtig wird Gesundheit nicht in erster Linie statisch, als ein bestimmter Zustand verstanden, beispielsweise als Abwesenheit von Krankheiten oder die Fähigkeit, mit Einschränkungen pragmatisch umgehen zu können. Das Gesundheitsverständnis ist vielmehr dynamisch, geprägt von der Idee einer permanenten und quasi täglich anzustrebenden Optimierung des Befindens (vgl. sozialwissenschaftliche Befunde, insbesondere 3.3.3 „Gesellschaftliche Auswirkungen“ mit Überlegungen zur Akzeptanz und Integration von Menschen mit Behinderungen und der Feststellung, dass die Leistungsorientierung in der Gesellschaft zugenommen habe).

Im Bericht „Ziele und Aufgaben der Medizin zu Beginn des 21. Jahrhunderts“ der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2004, S. 18) wird Gesundheit als ein Fließgleichgewicht definiert, welches das Individuum ständig mit seiner Umwelt herzustellen versucht, um sein Wohlbefinden zu optimieren. Während sich traditionelle Medizin und Pflegewissenschaft in ihren Spezialisierungen, Behandlungen und ihrem Selbstverständnis an Krankheiten und Defiziten orientieren, wird seit einigen Jahren im Sinne der interdisziplinär angelegten Gesundheitswissenschaften die Neuorientierung an der Gesundheit bzw. der Gesundheitsförderung und -prävention gefordert. Diese Veränderung ist nicht zuletzt auch die Basis für die Idee einer steten Verbesserung und Optimierung („Enhancement“) nicht nur einzelner Menschen, sondern auch der gesamten Bevölkerung (Eckhardt et al. 2011; Eilers et al. 2012).

Andreas Lob-Hüdepohl betont aus sozialemethischer Sicht die Bedeutung soziokultureller Wahrnehmungsmuster für das Verständnis von Krankheit, Gesundheit und Behinderung (Lob-Hüdepohl 2006, S. 237; vgl. Unterkapitel „Äusserer Druck“, 3.2.3.4), ein im besten Sinne des Wortes aufklärerisches Buch des Humangenetiklers Wolfram Henn (2004) trägt den Titel „Warum Frauen nicht schwach, Schwarze nicht dumm und Behinderte nicht arm dran sind. Der Mythos von den guten Genen.“

Im Kontext des neuen Gesundheitsverständnisses erhalten auch genetische Tests eine veränderte Bedeutung: Abgesehen von den bereits etablierten prädik-

tiven Tests, beispielsweise im Bereich des erblichen Brust- oder Darmkrebs, die dazu führen, dass Patientinnen und Patienten sich behandeln lassen, bevor sich ein Krankheitssymptom gezeigt hat (eine Realität, die durch die Entscheidung Angelina Jolies zur prophylaktischen Mastektomie bekannt wurde), führt der vereinfachte Zugang zu genetischen Diagnosetechniken über Internet heute zur Bildung von „genetischen Gemeinschaften“, die sich weltweit aufgrund ähnlicher genetischer Ausgangslagen zusammentun und sich gegenseitig in der Gesundheitsförderung und Prävention unterstützen (Prainsack/Buys 2011; kritisch dazu: Jones 2013; Linde 2013). In einem einseitig an den Chancen der personalisierten Medizin ausgerichteten Bericht der European Science Foundation „Personalised Medicine for the European Citizen“ von 2012 wird die Förderung der sogenannten „proaktiven P4-Medizin“ (das Akronym steht für eine Vier-Prinzipien-Medizin) gefordert, wobei sich die vier Prinzipien auf die Adjektive prädiktiv, präventiv, personalisiert und partizipatorisch beziehen.<sup>67</sup> In diesem Verständnis werden auch die neuen Möglichkeiten der Humangenetik in ein revidiertes Gesamtverständnis der Medizin eingebettet, in welchem die Orientierung an der Genetik, Gesundheitsförderung, Prävention und der unmittelbaren Beteiligung bzw. Verantwortung jedes und jeder Einzelnen von zentraler Bedeutung sind.

Die in diesem Verständnis enthaltene Präventionsidee, die davon ausgeht, es sei möglich, mehr Verantwortung für die eigene Gesundheit zu übernehmen, wenn die eigenen genetischen Veranlagungen bekannt seien (z. B. bei einem genetisch bedingten erhöhten Risiko für Diabetes Typ II entsprechend auf Ernährung und Bewegung zu achten), überzeugt nicht im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen. Denn das Wissen um eine genetische Mutation oder Anomalie beim Embryo oder Fötus kann angesichts fehlender Therapien nur als Aufforderung verstanden werden, Selektion zu betreiben bzw. einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung zu ziehen. Der Verantwortungsbegriff ist in diesem Kontext nicht mehr plausibel (vgl. 6.1).

Aus Sicht der Disability Studies werden Veränderungen unseres Medizin- und Gesundheitsverständnisses ebenfalls kritisch beurteilt, wobei vor allem die pränatale genetische Diagnostik und hier insbesondere Tendenzen zu einer Anpassung an gesellschaftliche Ideale wie Fitness, die Spirale der Verbesserung und

---

<sup>67</sup> European Science Foundation 2012, S. 14: „Thus, the future of medicine might best be considered as predictive, preventive, personalised and participatory, a view now known as proactive P4 medicine.“

Steigerung der Leistungsfähigkeit im Zentrum der Aufmerksamkeit stehen (Eilers et al. 2012; vgl. 3.3.3). Daneben wird auf der Ebene der Hintergrundtheorien auch die einseitige Betonung der Autonomie im Sinne der individuellen Selbstverantwortung kritisiert: Dieser Einseitigkeit wird zum einen mit dem anthropologischen Hinweis auf ein Menschenbild entgegnet, in welchem die gegenseitige Angewiesenheit von Menschen aufeinander und die Bedeutung der Fürsorge (Care) füreinander stärker wahr- und ernstgenommen werden. Die stärkere Berücksichtigung dieser Dimension des Menschseins kann de facto konkrete Einzelentscheidungen während einer Schwangerschaft beeinflussen. Unter dem Begriff „Normalisierung“ bzw. „Selbstnormalisierung“ wird zum andern ideologiekritisch festgestellt, dass die genannten gesellschaftlichen Ideale einer einseitig individualistisch verstandenen Autonomie in das eigene Selbstbild aufgenommen werden und auf der Ebene der persönlichen Idealvorstellungen zu einer Orientierung an einem reduktionistisch verstandenen „normalen Menschen“ (im Sinne eines Norm-Menschen) führen (Waldschmidt 2003). Diese Kritik setzt quasi bei un- oder vorbewussten Abläufen und Beeinflussungen an, die bei existenziellen Entscheidungen wie beispielsweise dem Entschluss zu einem Schwangerschaftsabbruch stets auch eine Rolle spielen (vgl. 3.3.3 und den hier erwähnten Begriff der „Screening-Logik“), auch wenn aus ethischer Sicht zu Recht von autonomen Entscheidungen ausgegangen und auf das Prinzip der reproduktiven Autonomie Bezug genommen wird.

Ein weiterer Kritikpunkt betrifft die mit bestimmten Krankheiten oder Behinderungen verbundene Einschätzung der *Lebensqualität*, welche je nach Perspektive des Urteilenden sehr unterschiedlich ausfallen kann (Ahlvik-Harju 2014; Lob-Hüdepohl 2006). Dies führt heute zum Beispiel bei der Einschätzung der Kosteneffektivität medizinischer Massnahmen im Bereich des Health Technology Assessment (HTA) zu Schwierigkeiten und spielt indirekt auch bei der Diskussion um die Verteilung knapper Mittel im Gesundheitswesen eine Rolle. Bei der Bestimmung der durch eine Massnahme erzielten qualitätsbereinigten Lebensjahre (QALYs), welche beispielsweise vom Swiss Medical Board als Berechnungsgrundlage zur Bestimmung der Kosteneffektivität einer medizinischen Massnahme herangezogen wird, ist ein Problem, dass die erreichbare Lebensqualität bei Menschen mit chronischen Erkrankungen oder Behinderungen prinzipiell niedriger eingestuft wird als bei nicht kranken Menschen oder Menschen ohne Behinderungen und dadurch die Kosten pro QALY bei einer Behandlung von Menschen mit Behinderungen stets höher liegen als bei Patienten ohne Behinderung,

was einer strukturellen Diskriminierung gleichkommt (Wasserman & Asch 2013, S. 7 ff.; vgl. ökonomische Überlegungen zum Nutzenbegriff im Unterkapitel 4.5). In der Diskussion um die pränatale genetische Diagnostik sind mit Blick auf das Verständnis von Krankheit und Behinderung heute zwei Unterscheidungen besonders wichtig: erstens diejenige zwischen dem medizinischen und sozialen Modell der Behinderung, zweitens diejenige zwischen schweren und lediglich leichten Beeinträchtigungen. Während die Kritik am medizinischen Modell von Behinderung eine der zentralen Anliegen der Behindertenbewegung und der Disability Studies darstellt und entsprechend breit diskutiert wird (Ralston & Ho 2010; Nicklas-Faust 2014; Wasserman & Asch 2013), ist die Unterscheidung zwischen einer bloss leichten gegenüber einer gravierenden Beeinträchtigung ein Kriterium, das zwar momentan im Zusammenhang mit der Totalrevision des GUMG bis in gesetzliche Regelungen hinein relevant wird und de facto in vielen einschlägigen Texten der Argumentation zugrunde gelegt wird, jedoch kaum diskutiert oder konkretisiert wird (vgl. rechtliche Ausführungen in 5.3.1.2). Letztlich stehen beide Unterscheidungen in einem Bedeutungszusammenhang, insofern sich besonders gravierende Schädigungen nicht mehr in einem sozialen Modell von Behinderung überzeugend erklären und verstehen lassen: Je gravierender eine psychische oder physische Schädigung bei einem Menschen aufgrund einer erblichen Erkrankung ausfällt, desto weniger plausibel lässt sich aufzeigen, dass sich eine Behinderung einzig auf eine Folge sozialer Ausgrenzung zurückführen lässt.

*Zunächst zur ersten Unterscheidung:* In jeder Definition von Behinderung spielen mindestens zwei Elemente eine wesentliche Rolle, zum einen eine körperliche oder psychische Eigenschaft, die als Schädigung oder Dysfunktion wahrgenommen wird, zum andern persönliche oder soziale Einschränkungen, die mit dieser Schädigung einhergehen (Wasserman & Asch 2013). Einer der stark kontroversen Punkte in den Disability- und Bioethik-Debatten (der in den Auseinandersetzungen um den Beitritt der Schweiz zum UN-Übereinkommen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen von 2006 auch politisch debattiert wurde<sup>68</sup>) betrifft die *Verhältnisbestimmung dieser beiden Elemente zueinander*, wobei zwei extreme Standpunkte vertreten werden: Der eine behauptet, dass alleine die Schädigung, der andere, dass alleine die sozialen Bedingungen für die Behinderung verantwortlich seien. Diese beiden Positionen werden in zwei Modellen zum Ausdruck gebracht: dem *medizinischen Modell*, das die Schädigung für

---

<sup>68</sup> Kälin et al. 2008; Schweizerischer Bundesrat 2010; Graumann 2011, S. 26–79.

wesentlich hält, und dem *sozialen Modell*, in welchem die gesellschaftlichen Umstände für die Behinderung verantwortlich gemacht werden. In der Bioethik wird häufig das medizinische Modell zugrunde gelegt (pointiert und in Auseinandersetzung mit den Disability Studies wieder in Müller 2013), in den Disability Studies meist das soziale Modell, sodass ein Disput über eine mögliche Behinderterfeindlichkeit der Bioethik entstanden ist (Graumann 2003 und 2014; Kuhlmann 2003).

Sabine Müller analysiert zutreffend, dass es in dieser Modelldebatte um eine Neuprägung von emotional und normativ belegten Begriffen geht: Was früher „Behinderung“ hieß und negativ konnotiert wurde und wird,<sup>69</sup> wird im sozialen Modell neu „Schädigung“ genannt, während der negativ besetzte Begriff „Behinderung“ der Gesellschaft und ihren Strukturen angelastet wird: Behindernd seien Strukturen sowie Verhaltens- und Denkweisen, nicht Schädigungen wie beispielsweise eine Seh-, Geh- oder Lernbehinderung (Müller 2013, S. 116). Anhand der Kontroverse um die Hörbehinderung gelingt es ihr sodann aufzuzeigen, dass es sehr fraglich ist, Embryonen *in vitro* so zu selektieren, dass sie ebenfalls mit dieser Schädigung auf die Welt kommen werden. Der Grund dieser Infragestellung liegt genau dort, wo das medizinische Modell von Behinderung ansetzt und das soziale Modell unplausibel wird: Sobald eine Schädigung so massiv ist, dass sie einen Menschen beispielsweise wegen permanenter starker Schmerzen aufgrund von Spasmen der Muskulatur oder wegen einer Taubheit daran hindert, an grundlegenden gesellschaftlichen Ereignissen teilzunehmen, verliert das soziale Modell an Plausibilität. Diese Grenzerfahrungen wurden auch von Andreas Kuhlmann beschrieben, der als Philosoph und Bioethiker selbst von einer starken Beeinträchtigung betroffen war und relativ jung infolge eines Suizids verstorben ist (Kuhlmann 2003; Düwell 2009). Die Unterscheidung und die Versuche der Grenzbestimmung werden im nächsten Teilkapitel wieder aufgegriffen, wenn es um die Einschätzung des Diskriminierungsvorwurfs im Kontext der pränatalen Diagnostik geht.

*Zur zweiten Unterscheidung zwischen bloss leichten gegenüber schweren Beeinträchtigungen* lassen sich Belegstellen anführen, die zeigen, wie wichtig dieser Orientierungspunkt in den rechtlich- wie ethisch-normativen Debatten heute *de facto* geworden ist. In der Totalrevision des Gesetzes über die genetische Unter-

---

<sup>69</sup> Beispielsweise hat sich in der gegenwärtigen Jugendsprache der Ausspruch „Du bist wohl behindert!“ als gängige negative Ausdrucksweise etabliert.

suchung am Menschen (GUMG) von 2015 wird im Kommentar zu Art. 15 neu die Schwere eines Leidens betont (vgl. 5.3.1.2). Im besagten Artikel soll im Gesetztext neu das Wort „wesentlich“ ergänzt werden, sodass dieser lautet: „Art. 15: 1. Pränatale Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn sie dazu dienen: a. Eigenschaften abzuklären, welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt und *wesentlich* beeinträchtigen [...]“. In den Erläuterungen des Bundesrats heisst es dazu mit Verweis auf den NIPT:

„Mit der Entwicklung der NIPT entfallen Barrieren, welche bisher die Durchführung der genetischen PND einschränkten [...]. Daher sieht Buchstabe a neu zusätzlich vor, genetische Untersuchungen an Ungeborenen auf Abklärungen von Merkmalen einzuschränken, welche die Gesundheit nicht nur ‚direkt‘, sondern auch ‚wesentlich‘ beeinträchtigen. *Mit dem Begriff ‚wesentlich‘ muss zukünftig die Schwere eines Leidens als Kriterium berücksichtigt werden. Damit dürfen Eigenschaften, welche die Gesundheit von Embryonen oder Föten beeinflussen, nur noch dann untersucht werden, wenn sie die Lebensqualität dauerhaft und in einem erheblichen Ausmass beeinträchtigen.* Zur weiteren Erläuterung dieser Begriffe erscheint es sinnvoll, dass sich die Nationale Ethikkommission im Rahmen einer Stellungnahme oder Empfehlung dazu äussert.“ (Hervorhebung eingefügt, Schweizerischer Bundesrat 2015, S. 63)

Demnach soll die pränatale genetische Diagnostik nur durchgeführt werden dürfen, wenn die Lebensqualität eines betroffenen Embryos im Anschluss an die Geburt dauerhaft und in erheblichem Ausmass eingeschränkt würde. Diese Aussage bleibt aufgrund der unklaren Begriffe „dauerhaft“ (im Unterschied zu „punktuell“) und „in erheblichem Ausmass“ (in Abgrenzung zu „in schwachem Ausmass“) äusserst vage und subjektiv unterschiedlich interpretierbar. Angesichts dessen, dass durch diese Begriffe eine rechtlich-normative Grenze für die Erlaubtheit von Tests festgelegt werden soll, ist die Regelung aufgrund ihrer Vagheit unplausibel. Eine Konkretisierung der Begriffe durch die Nationale Ethikkommission hätte stark rechtlich-normative Wirkung und wäre daher nicht nur mit einem heiklen Grenzgang zwischen Ethik und Recht verbunden, sondern hätte einen diskriminierenden und stigmatisierenden Einfluss (vgl. Unterkapitel 5.3.1.2). Wenn konkret aufgelistet würde, *welche* Schädigungen und/oder Krankheiten die Lebensqualität eines geborenen Menschen dauerhaft und in erheblichem Ausmass einschränken würden, ginge von dieser Liste eine stigmatisierende und diskriminierende Wirkung auf diejenigen Menschen aus, die mit die-

sen Phänomenen leben. Jeder Versuch einer Aufzählung hätte exkludierenden Charakter, auch wenn die Autorschaft bei einer Ethikkommission liegen sollte. Ein Blick in die Literatur zeigt, dass zwar die grundsätzliche Bedeutung dieser Unterscheidung in vielen Beiträgen betont wird (u. v. a. Lübbe 2003; Karpin & Savell 2012; Müller 2013; Porter & Smith 2013; Shakespeare 2014; Allyse et al. 2015, S. 118; Dondorp et al. 2015, S. 6 f.), jedoch kaum Hinweise auf deren Konkretisierung gemacht werden. In der Stellungnahme der europäischen und US-amerikanischen humangenetischen Fachgesellschaften (Dondorp et al. 2015) heisst es beispielsweise, dass eine Entscheidung über die Fortsetzung einer Schwangerschaft bei nur geringen Schädigungen besonders schwierig sein könnte, wobei hier auch Anomalien auf den Geschlechtschromosomen wie das Klinefelter-Syndrom oder „minor abnormalities or cosmetic traits“ als „mild“ bezeichnet werden. Im Hinblick auf diese Schädigungen wird in der Stellungnahme vor möglichen Ausweitungserscheinungen bzw. *Slippery Slope*-Effekten gewarnt.

Isabel Karpin und Kristin Savell gehen ausführlicher auf die Unterscheidung ein und kommen in ihrer rechtswissenschaftlichen Studie zu demselben Schluss, der auch oben im Kapitel 5 zu den rechtlichen Perspektiven begründet wurde, nämlich dass die Grenzziehung zwischen leichter und schwerer Beeinträchtigung letztlich bei den potenziellen Eltern selbst liegen müsse, da sie sich nicht objektivieren lasse (Karpin & Savell 2012, S. 347 f.). Weyma Lübbe unterscheidet zunächst mit Verweis auf deren intuitive Klarheit zwischen absoluten und lediglich relativen Lasten für die Eltern und das potenzielle Kind. Allerdings konzidiert auch sie, dass die Grenzbestimmung zwischen absolut belasteten Embryonen von solchen, die aufgrund einer relativen oder kleinen Schädigung dem Konkurrenzdruck einer Leistungsgesellschaft vermutlich nicht gewachsen sein würden, schwierig sei. Für den Fall, dass ein Mensch aufgrund seiner Einschränkungen dem Konkurrenzdruck nicht standhalten könnte, plädiert sie im Sinne des sozialen Modells von Behinderung für eine Veränderung der Gesellschaft. Eine scharfe Grenzziehung lasse sich jedoch nicht einfach vornehmen, womit auch in ihren Überlegungen deutlich wird, dass das ursprünglich über die Intuition (tief sitzende moralische Überzeugungen mit kognitiven und emotionalen Anteilen) gelöste Problem wieder unbeantwortet erscheint: „Sind nur andauernde Schmerzen absolut belastend, oder ist es z. B. auch das Wissen, dass man im mittleren Alter an Chorea Huntington sterben wird? Inwieweit ist fehlende Gehfähigkeit eine absolute Belastung? Oder ist das nur ein Konkurrenznachteil?“ (Lübbe 2003, S. 219 f.)



Weiterführend sind die Bemerkungen zu ernsthaften medizinischen Bedingungen („serious medical conditions“) im Beitrag von Allyse et al. 2015: Die US-amerikanischen Autorinnen und Autoren, die sich mit internationalen Regelungen des NIPT und damit verbundenen Herausforderungen befassen, weisen darauf hin, dass genetische Veränderungen, die im Embryo genotypisch nachgewiesen werden können, sich phänotypisch sehr unterschiedlich stark auswirken können: „Although factors like the severity of a genetic condition, the viability of the fetus/child, and the quality of life of the family are important considerations, the variable expressivity and penetrance of genetic disorders, including trisomy 21, make it difficult to predict the physical or emotional health of an affected child“ (Allyse et al. 2015, S. 118). Darüber hinaus weisen sie darauf hin, dass diese Herausforderung mit hoher Wahrscheinlichkeit noch weitaus bedeutender sein dürfte, wenn es mittels NIPT möglich sein wird, das gesamte Genom eines Embryos zu analysieren. Dass die kausalen Zusammenhänge zwischen Geno- und Phänotyp nicht genau abgeschätzt werden können, ist eine Erkenntnis, die auch in der Beratung der schwangeren Frauen berücksichtigt und vermittelt werden muss. Für eine schwangere Frau ist letztlich nicht das Vorliegen einer bestimmten genetischen Anomalie ausschlaggebend für ihre Entscheidung für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch, sondern die Vorstellung, wie eine mögliche Behinderung ihr, das Leben ihrer Familie sowie das Leben des erwarteten Kindes beeinflussen könnte. Für diese lebenspraktische Einschätzung von Belastungen, die auf sie, die Familie und das Kind zukämen, wäre eine Information über die Schwere und Ausprägungen einer Behinderung sehr viel wichtiger als alleine die Offenlegung genetischer Daten. Eine solche Information kann jedoch aufgrund des heutigen Wissensstandes in der Humangenetik nicht oder nur sehr eingeschränkt gegeben werden.

Offensichtlich besteht ein Bedeutungszusammenhang zwischen der Unterscheidung von sozialem und medizinischem Modell von Behinderung und der Differenzierung von schweren und leichten Beeinträchtigungen: Je gravierender die Schädigung eines Menschen, desto weniger plausibel wird das soziale Modell von Behinderung. Und umgekehrt: Je leichter eine Schädigung, desto verständlicher lässt sich die damit verbundene Behinderung als ein gesellschaftliches Problem beschreiben. Entscheidend ist, dass je nach Antwort auf die Überzeugungskraft eines Modells entweder ein Schwangerschaftsabbruch oder die Veränderung gesellschaftlicher Bedingungen naheliegt.

## 6.2.4 Der Vorwurf der Diskriminierung von Menschen mit Behinderung

Wie im gesellschaftlichen Teil aufgezeigt wurde, wird der Diskriminierungsvorwurf gegenüber Menschen mit Behinderungen durch die Praxis der pränatalen genetischen Diagnostik in Befragungen als zutreffend bzw. relevant beurteilt (vgl. Unterkapitel 3.3.4). Ob und inwieweit sich diese vielfach geäußerten Befürchtungen sozialetisch auch begründen lassen, wird seit Jahren umstritten diskutiert (u. v. a. van den Daele 2005; Düwell 2008, S. 148–154; Karpin & Savell 2012, S. 31–58; Graumann 2014, S. 216–217; Shakespeare 2014, S. 113–136).

Im Zentrum dieser Debatten steht die als *Expressionsargument* bezeichnete Annahme, dass mit der pränatalen genetischen Diagnostik zwar keine direkte Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen gegeben sei, die Selektionspraxis jedoch implizit oder indirekt eine gesellschaftliche Abwertung von Menschen mit bestimmten Eigenschaften bzw. Schädigungen zum Ausdruck bringe. Entscheiden sich schwangere Frauen oder Paare einzig aufgrund eines bestimmten diagnostizierten Merkmals zu einem Schwangerschaftsabbruch, drückt sich gemäss Sigrid Graumann darin eine abwertende Haltung gegenüber denjenigen Menschen aus, die mit diesem Merkmal leben (Graumann 2014, S. 216): „Demnach ist weniger die individuelle Entscheidung, eine Schwangerschaft mit einem behinderten Kind abzuberechen, das Problem. Ethisch problematisch ist vielmehr die Selbstverständlichkeit, mit der immer neue und verfeinerte Verfahren pränataler Selektion entwickelt, etabliert, angeboten und in Anspruch genommen werden. Davon geht die Botschaft an werdende Eltern aus, eine verantwortungsvolle Familienplanung umfasse, alles zu tun, um kein krankes oder behindertes Kind zu bekommen. Darin zeigt sich eine tief sitzende und gesellschaftlich breit verankerte abwertende Einstellung gegenüber behinderten Menschen. Der neue Bluttest zur niederschweligen pränatalen Diagnostik des Down-Syndroms ist nur der neueste Beleg hierfür.“ (Graumann 2014, S. 216 f.)

Auch dieser indirekte Diskriminierungsvorwurf wird im ethischen und politischen Diskurs in der Regel mit Hinweis auf die gegenwärtig de facto bestehende gesellschaftliche Akzeptanz und positive Förderung von Menschen mit Behinderungen (Hauser & Tenger 2015) als unzutreffend zurückgewiesen. Es wird insbesondere hervorgehoben, dass sich empirisch kein Kausalzusammenhang zwischen der pränatalen genetischen Diagnostik und einer Diskriminierung von

Menschen mit Behinderungen aufzeigen lasse (van den Daele 2005). Diese an sich positive und zu begrüßende Tatsache wird auch von den meisten Vertreterinnen und Vertretern des Expressionsarguments nicht bezweifelt, sodass fraglich ist, ob mit diesem Einwand der Aussagegehalt des Expressionsarguments tatsächlich erfasst wird.

Marcus Düwell plädiert darum für den Versuch, sich trotz des erwähnten Einwands zunächst einmal darum zu bemühen, den möglichen Sinn des Expressionsarguments zu verstehen. Wichtig sei, so Düwell, dass der Diskriminierungsvorwurf nicht als wissenschaftliche These, sondern in gesellschaftspolitischen Zusammenhängen entstanden sei (Düwell 2008, S. 149). Er erwägt fünf mögliche Sinnverständnisse des Expressionsarguments<sup>70</sup> und kommt ähnlich wie Sigrid Graumann zum Schluss, dass nicht individuelle Entscheidungen, sondern die pränatale Diagnostik *als eine gesellschaftlich etablierte und gut organisierte Praxis* das anvisierte Problem darstelle: Der organisierte Charakter der Diagnostik vermittele den Eindruck eines gesellschaftlich geteilten negativen Werturteils gegenüber Menschen mit Behinderungen.

Allerdings macht er im Anschluss an diese hermeneutischen Bemühungen auf einen wichtigen zusätzlichen Aspekt aufmerksam: *Wie* dieses implizite Werturteil nämlich moralisch zu gewichten sei, hänge massgeblich von der Moraltheorie ab, die vertreten werde.<sup>71</sup> Was als eine ungerechtfertigte Ungleichbehandlung (Diskriminierung) einzuschätzen sei, hänge massgeblich an der Beantwortung der Frage, wer aus ethischer Sicht wem was schulde bzw. gegenüber anderen zu etwas verpflichtet sei. Diese Frage wird im Rahmen einer kantischen Ethiktheorie, welche von der Aufweisbarkeit moralischer Rechte und Pflichten *allen* Men-

<sup>70</sup> (1) Diskriminierung des Fötus selbst, (2) Vorwurf im Sinne einer sozioempirischen Aussage, (3) psychologische Interpretation im Sinne einer faktischen Kränkung von Menschen mit Behinderungen, (4) als Aussage über die Motivation von Paaren, die sich aufgrund eines genetischen Befunds für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, (5) als implizites, generelles negatives Werturteil über ein Leben mit Behinderungen (Düwell 2008, S. 150 f.).

<sup>71</sup> Dass dies der Fall ist, zeigen auch die Diskussionen über die Früheuthanasie und die hier von einigen Ethikerinnen und Ethikern befürwortete Aufhebung des Tötungsverbots für Neugeborene mit Behinderungen (Giubilini & Minerva 2013). Der Zusammenhang gilt im Übrigen nicht nur für den *moraltheoretischen* Ansatz, der jeweils vertreten wird, sondern auch für die ontologisch zu entscheidende Frage nach der *Definition von Person und Personalität*, wobei offensichtlich ist, dass die beiden theoretischen Vorentscheidungen über Moraltheorie und Personenverständnis in einem engen erkenntnistheoretischen Zusammenhang stehen.

schen gegenüber ausgehe, anders beantwortet als beispielsweise in einem Care-Ansatz oder einer präferenzutilitaristischen Ethik (Düwell 2008, S. 153).

Dass diese theoretischen Hintergründe alles andere als belanglos auch im Hinblick auf die Gesetzgebung sind, haben die Auseinandersetzungen um den Beitritt der Schweiz zur UN-Menschenrechtskonvention über die Rechte von Menschen mit Behinderungen von 2006 gezeigt. Ratifiziert wurde die Übereinkunft in der Schweiz erst am 14.5.2014, vorausgegangen sind Debatten über den Grad staatlicher Verpflichtung nicht nur hinsichtlich der Gewährung negativer (Abwehrrechte gegen Ungleichbehandlung), sondern auch positiver sozialer (Ermöglichungs-)Rechte, welche auf die Herstellung von Chancengleichheit zielen (Bielefeldt 2009; Graumann 2011). Diese korrespondieren auf staatlicher Ebene mit Unterlassungs-, Schutz- und Gewährleistungspflichten (Kälin et al. 2008, S. 19).

Unter Diskriminierung aufgrund von Behinderung gilt „jede Unterscheidung, Ausschliessung oder Beschränkung aufgrund von Behinderung, die zum Ziel oder zur Folge hat, dass das auf die Gleichberechtigung mit anderen gegründete Anerkennen, Geniessen oder Ausüben aller Menschenrechte und Grundfreiheiten im politischen, wirtschaftlichen, sozialen, kulturellen, bürgerlichen oder jedem anderen Bereich beeinträchtigt oder vereitelt wird. Sie umfasst alle Formen der Diskriminierung, einschliesslich der Versagung angemessener Vorkehrungen.“ Angemessene Vorkehrungen meinen „notwendige und geeignete Änderungen und Anpassungen, die keine unverhältnismässige oder unbillige Belastung darstellen und die, wenn sie in einem bestimmten Fall erforderlich sind, vorgenommen werden, um zu gewährleisten, dass Menschen mit Behinderungen gleichberechtigt mit anderen alle Menschenrechte und Grundfreiheiten geniessen oder ausüben können“ (UN-Übereinkommen 2014, Art. 2).

Bereits diese Begriffsdefinitionen zeigen, wie weitgehend im vorliegenden Dokument die staatlichen Schutz- und Ermöglichungspflichten ausgelegt und wo im Rahmen dieses Menschenrechtsverständnisses bereits Formen von Diskriminierung gegen Menschen mit Behinderungen gesehen werden. Aus Sicht dieses Abkommens wird auch das Expressionsargument verständlicher, insofern dem negativen Werturteil gegenüber Behinderung, das der pränatalen Diagnostik letztlich zugrunde liegt, eine positive Vision von „Diversity“ (dem Reichtum, der aufgrund der Unterschiedlichkeit menschlichen Lebens bestehe) entgegenge-

stellt wird. Der Menschenrechtsspezialist Heiner Bielefeldt hebt in einem Kommentar zur Konvention entsprechend deren Bedeutung zur Humanisierung der Gesellschaft im Ganzen hervor: „Indem sie (die Konvention, d. V.) Menschen mit Behinderungen davon befreit, sich selbst als ‚defizitär‘ sehen zu müssen, befreit sie zugleich die Gesellschaft von einer falsch verstandenen Gesundheitsfixierung, durch die all diejenigen an den Rand gedrängt werden, die den durch Werbewirtschaft und Biopolitik vorangetriebenen Imperativen von Fitness, Jugendlichkeit und permanenter Leistungsfähigkeit nicht Genüge tun. In diesem Sinne kommt der ‚diversity-Ansatz‘, für den die Behindertenrechtskonvention steht, zuletzt uns allen zugute“ (Bielefeldt 2009, S. 16).

Diese Überlegungen zum Diskriminierungsvorwurf gegenüber der pränatalen genetischen Diagnostik vermögen deutlich respektive zumindest verständlicher zu machen, warum und inwiefern sich in der organisierten und im System der Gesundheitsversorgung etablierten Praxis der Pränataldiagnostik zumindest eine indirekte bzw. implizite Diskriminierungsgefahr eruieren lässt (vgl. sozialwissenschaftliche Befunde, „Äusserer Druck“, 3.2.3.4; zudem 3.3.5.2: „Zusammenhang zwischen gesellschaftlicher Akzeptanz und Entscheidungen der Frauen“). Zwar handelt es sich nicht um direkte Formen der Diskriminierung, allerdings kann die gesellschaftlich weitgehend unbestrittene und kaum kritisierte Etablierung der pränatalen Diagnostik als ein indirekter Hinweis auf sozial bestehende, negative Werturteile gegenüber Menschen mit Behinderungen verstanden werden.

Deren Einschätzung hängt jedoch einerseits von ethischen Hintergrundtheorien und der daraus folgenden Reichweite gegenseitiger Rechte und Pflichten, andererseits und wesentlich aber von zukünftigen Entwicklungen ab. Ob sich mittel- und langfristig eher die Wertschätzung der Unterschiedlichkeit, wie sie auch im UN-Übereinkommen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen zum Ausdruck kommt (Bielefeldt 2009; Hauser & Tenger 2015), oder die Orientierung an Norm-Menschen und damit eine indirekte Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen durchsetzen wird, lässt sich gegenwärtig nicht abschätzen (vgl. 3.5.3 „Beeinflusst der NIPT die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderung?“ mit einer ähnlichen ambivalenten bzw. offenen Gesamteinschätzung).

### **6.2.5      Datenschutz im Umgang mit pränatalen genetischen Untersuchungen**

Im rechtlichen Teil wurde auf die gesetzlichen Grundlagen der Regelung des Datenschutzes, die Revision des GUMG und allfällige zukünftige Herausforderungen für den Gesetzgeber eingegangen (vgl. Unterkapitel 5.3.3.1 und 5.3.3.4). Zentrale Themen dabei sind die Regelung der Rechte auf Wissen und Nichtwissen, der Umgang mit Zufallsbefunden und mit Erkenntnissen über lediglich indirekt in einen Test einbezogene Personen, d. h. Blutsverwandte (vgl. Unterkapitel 6.1.9). Insbesondere wurde auf eine gesetzliche Lücke aufmerksam gemacht, die heute hinsichtlich der Umsetzung des Rechts auf Wissen und Nichtwissen bei nur indirekt involvierten Personen besteht. Zudem wurde darauf hingewiesen, dass ein Kind mit Eintreten der Urteilsfähigkeit ein Recht sowohl auf Wissen als auch auf Nichtwissen hat, auch wenn noch weitgehend unklar ist, wie Eltern, Erziehungsberechtigte oder Ärztinnen und Ärzte diese Ansprüche konkret umsetzen sollen.

Alle genannten Aspekte sind auch aus sozialetischer Sicht von Bedeutung. Vier Besonderheiten – unter anderem pränatal erhobener – genetischer Daten bilden die Grundlage für sozialetische Überlegungen zum Datenschutz und deuten die Herausforderungen, Chancen und Gefahren an, die mit neuen humangenetischen Erkenntnissen verbunden sind:

- Erstens liefern genetische Testergebnisse von Föten in der Regel auch genetisches Wissen über unbeteiligte Verwandte, wodurch blutsverwandtschaftliche Beziehungen eine zusätzliche Bedeutung erhalten.
- Zweitens können in seltenen Fällen bei der schwangeren Frau genetische Abweichungen, wie eine Anomalie ihrer Geschlechtschromosomen oder eine Krebserkrankung entdeckt werden (Bianchi 2015).
- Drittens lassen sich genetische Daten heute nur noch bedingt anonymisieren (Eckhart et al. 2014, S. 170), sodass sich biologische Proben, genetische Testergebnisse und entsprechende Einträge in Datenbanken bei Interesse immer einfacher auf ihre Herkunft zurückführen lassen.

- Viertens nehmen die Erkenntnisse über Zusammenhänge zwischen Genotyp und Phänotyp stetig zu,<sup>72</sup> sodass genetische Testergebnisse zunehmend umfassendere Aussagen über Veranlagungen für bestimmte Merkmale und Erkrankungen ermöglichen.

Damit entstehen neue Herausforderungen im Bereich des sicheren Umgangs mit genetischen Daten, die die schwangere Frau, das zukünftige Kind und deren Blutsverwandte betreffen, insofern deren Recht auf Wissen und Nichtwissen von solchen Befunden tangiert ist. Besonders weitreichend ist die Verantwortung im Umgang mit genetischen Daten, wenn pränatal erhobene Daten gespeichert werden und nach der Geburt eines Kindes zur Verfügung stehen oder wenn eigene Gesundheitsdaten im Internet veröffentlicht werden, die Rückschlüsse auf genetische Anlagen von Verwandten zulassen. Über die individuelle ethischen und rechtlichen Fragen hinaus ergeben sich aus sozialetischer Sicht Herausforderungen, die im Zusammenhang mit Big Data, dem Data Mining, den Biobanken, dem Recht auf informationelle Selbstbestimmung, Eigentumsrechten und insbesondere der personalisierten Medizin diskutiert werden und hier nicht weiter ausgeführt werden sollen (Eckhart et al. 2014, speziell S. 163–181 mit Überlegungen zur Privacy und dem Datenschutz; Brauchbar 2015).

Spezifisch im Zusammenhang mit der pränatalen genetischen Diagnostik ist aus sozialetischer Sicht zu fordern, dass Daten zwar für die betroffenen Kinder und späteren Erwachsenen auf deren Wunsch zugänglich bleiben, jedoch vor fremden Zugriffen durch Forschung, Industrie, Krankenversicherungen, Schulen, späteren Arbeitgebern oder auch Familienmitgliedern geschützt bleiben. Dafür sprechen mindestens zwei Gründe: Erstens muss das Recht eines Menschen auf Nichtwissen, informationelle Selbstbestimmung und auf eine offene Zukunft gewahrt bleiben (vgl. 6.1), und zweitens kann davon ausgegangen werden, dass aufgrund des stetig zunehmenden Wissens über die Kausalzusammenhänge zwischen Geno- und Phänotyp die Gefahr einer missbräuchlichen Verwendung

---

<sup>72</sup> Eine täglich aktualisierte Übersicht über den Stand der humangenetischen Erkenntnisse bietet die öffentlich zugängliche OMIM-Website (Online Mendelian Inheritance in Man) der US-amerikanischen John Hopkins University unter OMIM Entry Statistics ([www.omim.org](http://www.omim.org)). Demnach sind gegenwärtig (Stand: 23.7.2015) 23'033 menschliche Gene bekannt, wobei bei lediglich 4499 die Phänotyp-Beschreibung und die molekulare Basis bekannt sind (von diesen betreffen 4172 Gene die Autosomen, 294 das X-Chromosom, 4 das Y-Chromosom und 29 Gene die mitochondriale DNA).

der Daten in naher Zukunft stark zunehmen wird. Insbesondere mit Blick auf die Kranken- und weitere Sozialversicherungen ist zudem von grosser Bedeutung für den gesamten gesellschaftlichen Zusammenhalt, dass der Zugang zu den Versicherungen aufgrund genetischer Dispositionen nicht eingeschränkt und auch die solidarische Finanzierung der Sozialversicherungen nicht infrage gestellt werden. Ebenso ist zu gewährleisten, dass vonseiten der Versicherungen kein Druck auf schwangere Frauen (sowie weitere beteiligte Personen) ausgeübt werden kann, genetische Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaft vorzunehmen. Ein Nachteil im Versicherungsschutz kann gegenwärtig selbst dann entstehen, wenn geltende Datenschutzgesetze eingehalten werden. Denn für den Abschluss z. B. von Zusatzversicherungen im Gesundheitsbereich darf die Herausgabe genetischer Informationen, die dem potenziellen Versicherungsnehmer bekannt sind, verlangt werden (vgl. Unterkapitel 4.3.3). Mit der Einführung von NIPT als Zweittest im Trisomie-Screening, das im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge angeboten wird, werden zukünftig vermehrt genetische Informationen, darunter auch Zufallsbefunde, anfallen. Insofern pränatal und damit ohne Zustimmung des später geborenen Menschen genetische Daten erhoben werden, ist dies problematisch und eine Neuregelung der Mitteilungspflicht des potenziellen Versicherungsnehmers ist zu überdenken. Dasselbe gilt auch für die gegenwärtig geltenden Regelungen im Bereich des Privatrechts wie die Einschränkung des Nachforschungsverbots zum Beispiel bei Abschluss einer Lebensversicherung mit einer Versicherungssumme von mehr als 400'000,- Franken (GUMG-Revisionsentwurf, Art. 43).

Solange mit dem NIPT wie in der heute gängigen Praxis lediglich chromosomale Unregelmässigkeiten getestet werden, werden hinsichtlich des Datenschutzes keine qualitativ neuen Fragen aufgeworfen, die sich nicht bereits im Umgang mit den etablierten genetischen Untersuchungen stellen.

### **6.2.6        Regelung des Zugangs und Eingrenzung des Anwendungsfelds des NIPT**

Der Zugang zum NIPT ist heute in der Schweiz rechtlich mit Arztvorbehalt geregelt, das heisst, dass diese Tests nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden dürfen, die zur Berufsausübung befugt sind. Allerdings ist der Test heute



auch via Internet prinzipiell frei und ohne vorgängige Beratung zugänglich (Dondorp et al. 2015, S. 9). Aus sozialetischer Sicht sind Aspekte der Zugangsgerechtigkeit und mögliche falsche sowie missbräuchliche Anwendungen des NIPT zu bedenken.

Zunächst ist aus sozialetischer Sicht an die Überlegungen aus rechtlicher Perspektive anzuknüpfen: Die genetische Beratung der Eltern oder einer schwangeren Frau vor und nach dem NIPT ist unabdingbar, um eine informierte Entscheidung der Frau oder eines Paares zu ermöglichen. Daher sind der in der Schweiz rechtlich etablierte Arztvorbehalt bzw. das Verbot des *Direct-to-Consumer-Testing* gut begründet (vgl. 5.3.1.1): Nur die Abgabe des NIPT durch einen Arzt oder eine Ärztin garantiert die Einhaltung der nötigen Qualitätsstandards sowohl für das ausgewählte Labor, das den NIPT durchführt, als auch für die Beratung. Letzteres ist wichtig, damit die Anforderungen an die informierte Zustimmung erfüllt werden.

Die Finanzierung des NIPT als Zweitscreening aus der obligatorischen Krankenpflegeversicherung, wie sie das Bundesamt für Gesundheit seit Mitte Juli 2015 vorsieht, ist aus sozialetischer Sicht zu begrüßen, weil dadurch ein gerechter Zugang zum NIPT für alle, und zwar auch unabhängig von den finanziellen Möglichkeiten einer schwangeren Frau, realisiert wird. Jedoch ist auch auf die Gefahr einer moralischen Legitimierung und Routinisierung aufgrund der generellen Kostenübernahme durch die Grundversicherung hinzuweisen, die sich allerdings bereits mit der seit Jahren etablierten Kostenübernahme des Ersttrimestertests stellt. Diese Gefahr gilt es im Blick zu behalten; sie legt bei Finanzierung des NIPT durch die Grundversicherung die Ermöglichung einer Begleitforschung nahe.

Schliesslich bleibt zu bedenken, dass der NIPT gegenwärtig im Internet frei zugänglich ist. Versprochen werden Ergebnisse über das Geschlecht des Fötus und ein Vaterschaftstest (Dondorp et al. 2015, S. 9). Beide Ergebnisse sind problematisch, wenn sie zur Grundlage für einen Schwangerschaftsabbruch werden. Jede selektive Abtreibung, die von impliziten gesellschaftlichen Vorurteilen, Bewertungen oder Diskriminierungserscheinungen geleitet wird, ist ethisch fragwürdig. Das gilt selbstverständlich unabhängig davon, ob diese sozial verankerten negativen Bewertungen das weibliche Geschlecht, Menschen mit Behinderungen oder andere gesellschaftliche Gruppen betreffen. Selektive Abtreibungen auf-

grund des weiblichen Geschlechts eines Fötus beispielsweise sind wohl häufig zugleich Ausdruck der reproduktiven Autonomie *als auch* die Frucht einer implizit bestehenden sozialen Diskriminierung von Frauen. Eine angemessene gesellschaftliche Reaktion darauf besteht einerseits in politischen Vorstößen zur Gleichstellung der Geschlechter und andererseits in einer Intensivierung der individuellen Beratungspraxis, nicht jedoch in der kommentarlosen Akzeptanz dieser selektiven Abtreibungspraxis. Analoges gilt für Entscheidungen, Föten mit bestimmten genetischen Belastungen oder Behinderungen abzutreiben.

Der Wunsch nach einem Vaterschaftstest dagegen kann in Einzelfällen, beispielsweise infolge einer Vergewaltigung, begründet sein. Gewöhnlich jedoch bestehen neben Fragen des Datenschutzes betreffend der Gewebeproben und Analysen der beteiligten Personen auch Bedenken hinsichtlich der Folgen der Bekanntgabe eines Testresultats. Daher darf in der Schweiz ein Vaterschaftstest nur von einer Ärztin oder einem Arzt und nach eingehendem Aufklärungsgespräch veranlasst werden, in welchem die Gründe und die psychischen, sozialen und rechtlichen Aspekte der Abklärung besprochen wurden.

Darüber hinaus stellt sich ähnlich wie in anderen Bereichen die Frage, wie mit dem zunehmenden Wissen im Bereich der genetischen Diagnostik gesellschaftlich angemessen umgegangen werden kann; hier zu berücksichtigende Themen wurden im vorangehenden Teilkapitel angedeutet.

### **6.2.7 Weiterentwicklung des NIPT**

Noch ist unklar, wann sich eine effiziente Weiterentwicklung des NIPT in der klinischen Praxis etablieren kann. Aufgrund

- von Bemerkungen der humangenetischen Fachgesellschaften (Dondorp et al. 2015),
- der Tatsache, dass die praktisch bereits durchführbare Gesamtgenomanalyse seit Jahren kontinuierlich kostengünstiger wird (Lu et al. 2014 mit einer Übersicht über Möglichkeiten, Schwierigkeiten und Kosten der Gesamtgenomsequenzierung) und nicht zuletzt

- der stetig zunehmenden Erkenntnisse über die Zusammenhänge zwischen Genotyp und Phänotyp (OMIM-Website)

ist die Wahrscheinlichkeit gross, dass dies bereits mittelfristig, also in den nächsten drei bis sieben Jahren, der Fall sein wird. Zum einen könnte es gelingen, mittels NIPT die fötale DNA auf bestimmte einzelne Mutationen hin zu untersuchen, wozu monogenetische Erkrankungen (insbesondere das Screening nach rezessiven monogenetischen Krankheiten, das sogenannte Prenatal Carrier Screening, dürfte dann an Bedeutung zunehmen, De Jong & De Wert 2015, S. 54), aber auch Dispositionen für spätere Erkrankungen gehören. Zum andern würde die Gesamtanalyse des fötalen Genoms ermöglichen, mehrere Tausend genetische Mutationen und Dispositionen bei einem Fötus gleichzeitig zu testen, wobei noch relativ unklar ist, was mit den Ergebnissen diagnostisch genau angefangen werden kann.

Sollte es in diesem Sinne zu einer pränatalen personalisierten Medizin (De Jong & De Wert 2015) kommen, welche gemeinsam mit erweiterten Möglichkeiten im Bereich intrauteriner Therapien realisiert werden könnte, dürften sich aus sozial-ethischer Perspektive über die in diesem Kapitel behandelten Themen hinaus keine weiteren Fragen stellen. Dagegen würden einige, heute bereits bestehende Herausforderungen dringlicher werden, namentlich die Frage nach dem Umgang mit Wissen über Prädispositionen, Veranlagungen, Behinderungen sowie Erkrankungen, den Datenschutz, die informationelle Selbstbestimmung und nicht zuletzt die durch die bioinformatische Forschung und das Internet zusehends eingeebnete Unterscheidung der Handhabung genetischer, gesundheitsbezogener und darüber hinausgehender persönlicher Daten (vgl. aus der Perspektive der personalisierten Medizin dazu Eckhardt et al. 2014).

### **6.3 Zusammenfassung**

Die Frage nach der ethischen Beurteilung pränataler Untersuchungen und speziell des NIPT wurde im ersten Teil dieses 6. Kapitels aus individual- und familien-ethischer, im zweiten aus sozialetischer Perspektive bearbeitet. Im Zentrum der erstgenannten Perspektive stehen mögliche Konflikte zwischen dem elterlichen Recht auf Selbstbestimmung und den elterlichen Pflichten gegenüber dem werdenden Kind sowie dessen moralische Rechte. Diesem Problemkreis wird – aus-

gehend von einer Klärung der Bedeutung reproduktiver Autonomie und im Wechsel zwischen Überlegungen zu den Rechten werdender Eltern auf Selbstbestimmung und ihren Pflichten gegenüber dem Embryo oder Fötus – in neun Schritten nachgegangen.

Die *reproduktive Autonomie* meint das Recht, über die Belange des eigenen Lebens und eigenen Körpers, insofern sie die Fortpflanzung betreffen, selbstbestimmt und informiert entscheiden zu können. Dieses kann negativ im Sinne eines Abwehrrechts gefasst werden (etwa insofern als niemand zu einer Schwangerschaft oder zur Geburt gezwungen werden darf) oder positiv bestimmt sein im Sinne einer Unterstützung von Personen mit Kinderwunsch, ihre Reproduktionsfreiheit zu nutzen. Im Zusammenhang mit der Pränataldiagnostik stellt sich insbesondere die Frage, ob reproduktive Freiheit eingeschränkt werden darf, wenn zu erwarten ist, dass ein Kind kein hinreichend gutes Leben haben könnte. Damit angesprochen ist die Thematik der Möglichkeit eines „*Wrongful Life*“: *eines Lebens, das aufgrund von Überlegungen zu dessen Qualität besser nicht geschaffen würde*. Ob es ein „*Wrongful Life*“ überhaupt geben kann, wird im zweiten Unterkapitel diskutiert, indem nach möglichen Bestimmungskriterien gefragt wird. Es zeigt sich, dass sich diese Kriterien eines „*Wrongful Life*“, wenn überhaupt, nicht objektiv benennen lassen. Zusätzlich stellt sich das Problem, dass die Aussage, mit der Verhinderung der Geburt eines bestimmten Kindes würde *diesem Kind* ein gewisser Schaden bzw. ein schlechtes Leben erspart, letztlich widersprüchlich bzw. sinnlos ist, da die Verhinderung des Weiterlebens eines Fötus durch einen Schwangerschaftsabbruch dazu führt, dass ein betroffener Fötus erst gar nicht als Kind zur Welt kommt. Eine Alternative besteht dann nur in der Entscheidung zwischen der Geburt eines Kindes mit möglichen Schädigungen oder dessen Nichtexistenz (damit angesprochen wird das sogenannte *Non-Identity-Problem*). Letztlich, so kann festgehalten werden, verdanken sich solche Entscheidungen *individuellen* Wertvorstellungen über eine gute Elternschaft und lebenswerte Daseinsformen, welche sich nicht objektiv einordnen und bewerten lassen.

Die Frage, *ob pränatale genetische Untersuchungen als Stärkung oder Einschränkung der reproduktiven Autonomie verstanden werden können*, wird im dritten Unterkapitel kontrovers beantwortet. Es gibt Stimmen, welche die negativen Auswirkungen der Tests auf die Reproduktionsfreiheit betonen, indem sie darauf hinweisen, dass mehr Wissen durchaus auch als Bürde oder Last erlebt

wird, dass das Konzept der Autonomie hier zu individualistisch verstanden würde oder dass Frauen auf ihre Gebärfunktion reduziert würden. Werden die Tests hingegen im positiven Sinn als eine Erweiterung der Handlungsfreiheit interpretiert, wird der NIPT aufgrund einiger positiver Effekte wie der Verminderung des Fehlgeburtsrisikos oder der nicht-invasiven Vorgehensweise als Erweiterung der reproduktiven Autonomie begrüßt. Aus ethischer Sicht offen bleibt, ob sich zwischen entscheidungsrelevanten und -irrelevanten Informationen klar unterscheiden lässt: ob namentlich die Kenntnis des Geschlechts des Fötus als relevant für die reproduktive Autonomie eingestuft werden sollte oder nicht.

Viertens wird diskutiert, wie *selektive Abtreibungen* infolge einer Pränataldiagnostik und aufgrund einer Information über die genetische Beschaffenheit eines Fötus im Vergleich zu *elektiven Abtreibungen* zu bewerten sind, welche lediglich mit Hinweis auf die Notlage der schwangeren Frau durchgeführt werden. Selektive Abtreibungen, die aufgrund der subjektiv empfundenen Unzumutbarkeit einer Geburt eines spezifischen Kindes mit bestimmten unerwünschten Eigenschaften erfolgen, müssen aus Sicht der Ethik höhere Rechtfertigungsstandards erfüllen als elektive Abtreibungen, bei denen eine Schwangerschaft beendet wird, die ganz unabhängig von den Eigenschaften des potenziellen Kindes als Notlage empfunden wird. Selektive Abtreibungen sind aber nicht deshalb moralisch gesehen problematischer, weil sie als individuelle Entscheidung diskriminierend ausfallen würden. Ihre Problematik rührt daher, dass die Rechtfertigung des Schwangerschaftsabbruchs sich an den Eigenschaften des potenziellen Kindes festmacht. Dabei können unerwünschte Eigenschaften des Embryos auf zwei Arten zur Rechtfertigung eines Schwangerschaftsabbruchs herangezogen werden: a) Für einige gehört es zur verantwortungsvollen Elternschaft, einem potenziellen Kind eine unzumutbare Behinderung oder Krankheit zu ersparen („*Wrongful Life*“), weshalb die betroffenen Personen sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden. b) Für andere gehört es zum Recht auf Selbstbestimmung sich dagegen zu entscheiden, Eltern eines Kindes zu werden, dessen Krankheit oder Behinderung die eigene Lebensplanung und Lebensqualität massiv beeinträchtigen, weshalb sie ein Leben mit einem Kind mit den unerwünschten Eigenschaften als für sich nicht zumutbar erachten und die Schwangerschaft abbrechen. Beide Rechtfertigungsstrategien für eine selektive Abtreibung beinhalten Werturteile: im Fall a) hinsichtlich dessen, was für ein Kind gut ist; im Fall b) darüber, was für Eltern zumutbar ist und mit welchem „Opfer“ Elternschaft allenfalls einhergeht. Das Recht sollte jedoch aus Sicht der Ethik davon absehen,

entsprechende Werturteile zu fällen und in Listen der zu testenden Eigenschaften festzuhalten, weil damit Aussagen gemacht werden, welche Lebensformen „gut genug“ sind und welche nicht – respektive welche Lebensformen für Eltern zumutbar sind und welche nicht.

Fünftens wird gezeigt, dass sich ein *Recht auf ein gesundes Kind* nicht begründen lässt. Weder negative Freiheitsrechte noch positive Anspruchsrechte auf den NIPT dürfen als ein solches Recht missverstanden werden. Um *kindliche Rechte und das Kindeswohl* geht es im sechsten Schritt, wobei davon ausgegangen wird, dass der Mensch rechtlich erst mit Geburt Träger sämtlicher Persönlichkeitsrechte ist. Aus Sicht der Ethik stellt es sich als ein Problem dar, dass vor der Geburt im Bereich der genetischen Diagnostik sehr vieles erlaubt ist, was anschliessend aufgrund des Persönlichkeitsschutzes verboten ist. Das Recht auf eine offene Zukunft und damit die Vorstellung, dass die Eltern keine Entscheidung treffen sollten, die dem Kind Optionen verschliessen könnten, stösst zu Recht auf breite Zustimmung. Es dürfte jedoch für Eltern praktisch sehr schwierig werden, im Kontext der Pränataldiagnostik erhobene Daten, die für ein Kind von grosser Bedeutung sind, diesem nach der Geburt vorzuenthalten. Eltern könnten grundsätzlich auch für sich selbst ein Recht auf Nichtwissen geltend machen, ob dieses allerdings auch bei Wissen um eine eigene genetische Vorbelastung zulässig wäre, ist aus Sicht der Ethik fraglich.

Aus *familienethischer Perspektive* wird siebte die Frage nach der grundsätzlichen Haltung von Eltern ihren Kindern gegenüber thematisiert: Umstritten diskutiert wird, ob eine elterliche Pflicht zur Optimierung des eigenen Nachwuchses besteht oder ob in den Haltungen der Demut und Dankbarkeit dem Leben als Gabe gegenüber eine angemessenere Reaktion bestünde. Wie auch immer diese Frage beantwortet wird, lassen sich die schwierigen Entscheidungen infolge einer Pränataldiagnostik auf dieser Grundlage nicht eindeutig als falsch oder richtig beurteilen.

Im achten Unterkapitel werden *ethische Ansprüche an die Beratungspraxis* erkundet. Zur Ermöglichung einer informierten Zustimmung sollten wichtige Informationen bereits vor der Durchführung eines Tests vermittelt werden, u. a. um einer Routinisierung des NIPT entgegenzuwirken. Die Beratung sollte zudem neutral und nicht direktiv erfolgen, die Kommunikation der Testresultate im Rahmen eines ergebnisoffenen Gesprächs stattfinden, um Wahlfreiheit zu gewähr-

leisten. *Zufallsbefunde und das Recht auf Nichtwissen* sind – so das neunte Kapitel – grundsätzlich nicht anders als intendierte Befunde zu behandeln. Im Rahmen der Pränataldiagnostik ist es naheliegend, den Umgang mit allfälligen Zufallsbefunden bereits vor der Durchführung von Tests mit den werdenden Eltern, also rechtzeitig zu besprechen. Offenbleibt, ob und inwieweit bei einer Weiterentwicklung des NIPT noch sinnvoll zwischen intendierten und nicht intendierten Ergebnissen unterschieden werden kann.

Im zweiten Teil dieses 6. Kapitels werden Problemfelder erörtert, in welchen sich aus *sozialethischer Perspektive* Herausforderungen stellen. Das erste Unterkapitel thematisiert den gesundheitsökonomisch und -politisch wichtigen Aspekt des *gesellschaftlichen Nutzens*, der durch die pränatale Diagnostik erzeugt wird. Dieser lässt sich nur schwer bestimmen, da z. B. die Erhöhung der Detektionsrate von Föten mit Trisomie 21 oder die mögliche Einsparung von Kosten für die Versorgung von Menschen mit einer Trisomie 21 äusserst zweifelhafte Nutzenkriterien darstellen. Gerade Menschen mit einem Down-Syndrom sagen von sich selbst, dass sie sich weder krank noch leidend fühlen, sondern so wie andere Menschen ein Leben mit Vorzügen und Nachteilen führen würden. Wesentlich zur ethischen Beurteilung von Entscheidungen zur selektiven Abtreibung und deren potenziellen gesellschaftlichen Nutzen ist darum die Unterscheidung zwischen einer individuellen und einer gesellschaftlichen Perspektive: Was aus individueller Sicht plausibel erscheinen mag, lässt sich nicht einfach durch Aufsummierung als gesellschaftlicher Gesamtnutzen interpretieren. Aufgrund der Folgen und mit Verweis auf die zu wahrende Menschenwürde werden schliesslich Versuche abgelehnt, objektive Lebenswertkriterien einzuführen, menschliches Leben in Geldeinheiten zu bewerten oder zwischen lebenswertem und lebensunwertem Leben zu unterscheiden.

Gesellschaftlich ist von Vorteil, wenn *die öffentliche Gesundheit gefördert und Leiden verhindert werden können*. Inwiefern diese Ziele durch die Pränataldiagnostik und insbesondere den NIPT erreicht werden, ist Thema des zweiten Unterkapitels. Grundlegend ist auch hier die Unterscheidung zwischen Einzelentscheidungen von werdenden Eltern und der gesellschaftlichen Bewertung von Entscheidungen, wobei davon auszugehen ist, dass sich beide Ebenen gegenseitig bedingen und gesellschaftlich (implizit) verankerte Werthaltungen individuelle Entscheidungen prägen und umgekehrt. Der gesellschaftliche Normalisierungsdruck kann unter Umständen eine freie Entscheidung beeinträchtigen oder

zu einer Routinisierung der Durchführung von Tests führen. Mögliche gesetzliche Einschränkungen der reproduktiven Autonomie durch Einführung expliziter Regeln darüber, welches Leben zumutbar und welches nicht zumutbar ist bzw. unter welchen Bedingungen ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt werden darf und wann nicht, wird aus Gründen des Diskriminierungsverbots abgelehnt. Hingegen ist die Politik aufgefordert, umstrittene oder den Menschenrechten widersprechende implizite gesellschaftliche Werthaltungen durch indirekte Massnahmen zu bekämpfen. Mit Blick auf die Praxis der pränatalen Diagnostik sind hier namentlich der Abbau negativer Vorurteile gegenüber Menschen mit Behinderungen sowie Massnahmen zur Gleichstellung der Geschlechter im Fokus. Im Blick zu behalten ist auch, dass durch die Pränataldiagnostik sowohl Ziele der öffentlichen Gesundheitsförderung (z. B. durch Untersuchung der Blutgruppe beim NIPT) als auch Massnahmen zur Stärkung der reproduktiven Autonomie (z. B. durch Untersuchung von Trisomien beim NIPT) angestrebt werden, wobei die verständliche Kommunikation der beiden unterschiedlichen Ziele im klinischen Alltag schwierig sein dürfte.

Im dritten Teil werden *gesellschaftliche Veränderungen in der Wahrnehmung von Gesundheit, Krankheit und Behinderung* thematisiert, insoweit sie im Zusammenhang mit der Pränataldiagnostik von Belang sind. Das Gesundheitsverständnis, die Bedeutung genetischen Wissens und der Prävention ändern sich gegenwärtig in einer Weise, die auch die Vorstellungen der reproduktiven Autonomie prägen. Zentral werden der Gedanke der ständigen Optimierung des eigenen Wohlbefindens, der Verantwortung für die eigene Gesundheitssicherung und die Bedeutung der prädiktiven Genetik. Dadurch kann ein Druck auf werdende Eltern entstehen, die damit verbundenen Aufgaben bereits pränatal wahrzunehmen, der gleichsam wie eine Spirale der Verbesserung und Steigerung der Leistungsfähigkeit wirkt. Als eine Reaktion darauf wird in den Disability Studies das medizinische Modell von Behinderung kritisiert und ein soziales Modell favorisiert, in welchem davon ausgegangen wird, nicht körperliche oder geistige Beeinträchtigungen, sondern gesellschaftliche Umstände und Denkweisen seien kausal verantwortlich für die Behinderung von Menschen. Diese Sicht wird jedoch auch als einseitig kritisiert und die Relevanz von Schädigungen hervorgehoben, die beispielsweise zu lebenslangen chronischen Schmerzen führen können. Auf dieser Basis hat in den Debatten die Unterscheidung zwischen schweren und leichten Behinderungen eine Bedeutung erhalten, die auch in die Gesetzgebung Eingang gefunden hat. Versuche, diese Unterscheidung zu kon-



ketisieren und zu generalisieren, sind allerdings bis heute gescheitert, auch weil überdies dieselben genotypischen Merkmale zu sehr unterschiedlichen phänotypischen Ausprägungen führen können.

Der *Vorwurf der mit der Pränataldiagnostik verbundenen Diskriminierung von Menschen mit Behinderung* ist Thema des vierten Unterkapitels. Die Gültigkeit des sogenannten Expressionsarguments, das behauptet, mit der Selektionspraxis sei eine implizite und indirekte gesellschaftliche Abwertung von Menschen mit Behinderungen verbunden, lässt sich nicht einfach von der Hand weisen, auch wenn es nicht möglich ist, einen Kausalzusammenhang zwischen der Pränataldiagnostik und einer Abwertung von Menschen mit Behinderungen aufzuzeigen. Vielmehr lässt sich eine implizite Diskriminierungsgefahr identifizieren, die der Verbreitung negativer Vorurteile Vorschub leisten kann. In der Beurteilung dieser Gefahr spielt insbesondere eine Rolle, auf welche Weise nicht nur die negativen Abwehrrechte gegen Ungleichbehandlung, sondern auch positive Teilnahmerechte, bei denen es um die aktive Herstellung von Chancengleichheit geht, verstanden werden.

Im fünften Teil wird das heikle Thema des *Datenschutzes im Umgang mit pränatalen genetischen Untersuchungen* aufgegriffen, wobei sich aus ethischer Sicht ähnliche Fragen wie auch aus rechtlicher Sicht stellen. Von Bedeutung ist, dass genetische Daten stets auch Wissen über Verwandte enthalten, dass Zufallsbefunde möglich sind, dass sie sich nur bedingt anonymisieren lassen und die Kenntnisse über die Zusammenhänge zwischen Geno- und Phänotyp stetig zunehmen. Ein heikles Feld ist der Umgang mit genetischen Daten, die pränatal erhoben wurden und nach der Geburt eines Kindes weiterhin vorliegen. Hier gilt das Recht auf Nichtwissen wie auch auf Wissen, was zu schwierigen Entscheidungen im familiären Alltag führen kann. Wichtig sind zudem der Datenschutz gegenüber Arbeitgebern und Versicherungen sowie im Bereich der klinischen Forschung.

Zur *Regelung des Zugangs und der Eingrenzung des Anwendungsfelds des NIPT* wird im sechsten Teil hervorgehoben, dass der Arztvorbehalt begründet ist, jeder Anwendung eine eingehende genetische Beratung vorausgehen sollte und die solidarische Finanzierung auch aus Gerechtigkeitsgründen mit Hinweis auf die Chancengleichheit zu begründen ist.

Im abschliessenden siebten Teil werden ausgehend von der Einsicht, dass mittelfristig mit einer *Weiterentwicklung des NIPT* zu rechnen ist, entsprechende Folgen kommentiert. Da allerdings weitgehend offen ist, welche Erkenntnisse beispielsweise aufgrund einer Gesamtgenomanalyse möglich sein und wie sich die Möglichkeiten intrauteriner therapeutischer Eingriffe entwickeln werden, bleibt auch die sozialetische Einschätzung möglicher Entwicklungen sehr vage.



## **7. Ausgangsposition und Empfehlungen**

Dieses Kapitel gibt die Ausgangsposition und die Empfehlungen der Projektgruppe wieder. Die Projektgruppe vertritt bewusst ein breites Meinungsspektrum hinsichtlich der Frage, welche Prioritäten in Bezug auf die reproduktive Selbstbestimmung der schwangeren Frau und den Schutz des Embryos bzw. Fötus zu setzen sind. Die Empfehlungen wurden im Rahmen von schriftlichen Arbeiten und Workshops durch die Projektmitglieder erarbeitet und nach Bereinigung von den Projektmitgliedern verabschiedet.

Gegenstand der vorliegenden Studie ist der Einsatz genetischer Untersuchungen im Rahmen der medizinischen Betreuung und Begleitung schwangerer Frauen (Schwangerschaftsvorsorge), zu denen hier auch genetische Risikoabklärungen und nicht-invasive Tests, bei denen zellfreie DNA im Blut der schwangeren Frau untersucht wird (NIPT), gezählt werden. Ziel dieser genetischen Untersuchungen ist es, Erkrankungen des Embryos oder Fötus zu diagnostizieren, wenn die Eltern dies wünschen. Darüber hinaus gibt es in der Pränataldiagnostik auch Untersuchungen zu zahlreichen nicht genetisch bedingten Fehlbildungen (z. B. Anenzephalie), die vor allem mittels Ultraschall festgestellt werden können. Die Studie konzentriert sich allerdings auf die Herausforderungen, die im Zusammenhang mit genetisch bedingten Krankheiten und Behinderungen stehen, die pränatal abgeklärt werden können.

### **7.1 Ausgangsposition**

Pränatale genetische Untersuchungen in der Schwangerschaft nehmen zwar primär Eigenschaften des Embryos bzw. Fötus in den Blick, können aber nur am Körper der Frau bzw. mit Proben, die ihrem Körper entstammen, durchgeführt werden. Die Möglichkeit der schwangeren Frau, solche Untersuchungen zu veranlassen bzw. abzulehnen, gründet in ihrem Recht auf reproduktive Selbstbestimmung und auf Wissen bzw. Nichtwissen. Diese Rechte bilden den Ausgangspunkt der Projektgruppe. Die vorliegende Studie untersucht zum einen, ob

es ethische, rechtliche, gesellschaftliche oder ökonomische Gründe gibt, die Selbstbestimmung der Frau einzuschränken, um durch Untersuchungen ihres Körpers an genetische Informationen über den Embryo bzw. Fötus zu gelangen. Insbesondere sind Argumente in der ethischen, rechtlichen und politischen Debatte zu untersuchen, die unter anderem auf die Würde und den Schutz des Embryos bzw. Fötus, auf eine mögliche Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen oder auf die informationelle Selbstbestimmung des zukünftigen Kindes verweisen. Zum anderen befasst sich die Studie mit der Frage, wie die Kompetenz der schwangeren Frau, über die Durchführung einer genetischen Untersuchung zu entscheiden, unterstützt und gestärkt werden kann, gerade auch angesichts des Umstands, dass Genetik ein hochkomplexes Wissensfeld darstellt und sich die genetische Diagnostik laufend weiterentwickelt.

Die Projektgruppe vertritt die Ausgangsposition, dass keine staatlichen (rechtlichen oder gesundheitspolitischen) Schranken definiert werden sollen, welche die Untersuchung genetischer Anomalien des Embryos oder Fötus im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge ausschliessen. Für die Projektgruppe folgt daraus jedoch nicht ohne Weiteres ein Anspruch auf pränatale genetische Untersuchungen oder die solidarische Finanzierung derselben. Zudem ist es für die Projektgruppe von grösster Bedeutung, dass alle pränatalen genetischen Untersuchungen durch eine umfassende und professionelle Aufklärung und Beratung begleitet werden. Nur so kann die schwangere Frau – und auf ihren Wunsch hin auch der andere potenzielle Elternteil oder Familienangehörige – tatsächlich informiert, selbstbestimmt und verantwortungsvoll entscheiden und handeln. Dies ist für die Projektgruppe mit Auflagen hinsichtlich der Ausbildung entsprechender Fachpersonen, der Bereitstellung der notwendigen Finanzen und der Beratungspraxis verbunden.

Die Projektgruppe findet aus folgenden Überlegungen zu dieser Position:

Die Haltung der Projektgruppe ist geprägt durch das Vertrauen in die Frauen, während der Schwangerschaft verantwortungsvolle Entscheidungen für sich und den Embryo bzw. Fötus treffen zu wollen und zu können. Die schwangere Frau ist zudem als zukünftiger, mit dem Recht der elterlichen Sorge ausgestatteter Elternteil zu sehen. Die Projektgruppe geht davon aus, dass Frauen ihr Recht auf Wissen in Anspruch nehmen, um der umfassenden und ganz persönlichen Verantwortung gegenüber dem werdenden Leben und ihrer künftigen Erziehungs-

funktion gerecht werden zu können. Frauen sind daher in ihrer Selbstbestimmung zu unterstützen und zu schützen.

Von öffentlicher Seite her den Anwendungsbereich pränataler genetischer Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge einzuschränken, würde bedeuten, die persönliche Freiheit der Frau, d. h. ihr Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen, ihre reproduktive Selbstbestimmung und ihre Rechte als zukünftige Inhaberin der elterlichen Sorge zu beschneiden. Eine solche Einschränkung könnte nur mit Verweis auf höherwertige private oder öffentliche Interessen gerechtfertigt werden. Zu diesen Interessen gehören neben dem Schutz der Würde des Embryos die Einhaltung medizinischer Standards, die Glaubwürdigkeit der medizinischen Profession, aber auch die gesellschaftliche Kohäsion und Integrität.

Eine staatlich vorgenommene Einschränkung des Anwendungsbereichs pränataler genetischer Untersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge wäre darüber hinaus mit dem Problem konfrontiert, dass damit eine Kategorisierung und Bewertung von Krankheit und Behinderung vorgenommen würde. Aus Sicht der Projektgruppe ist es von zentraler Bedeutung, dass von öffentlicher Seite her kein Werturteil über menschliche Lebensformen – deren Lebenswert und Schutzwürdigkeit – gefällt wird. Denn dies könnte als Signal aufgefasst werden, dem Leben von Menschen mit bestimmten Behinderungen und angeborenen Krankheiten einen geringeren Wert zuzusprechen. Die Projektgruppe plädiert dafür, in der Öffentlichkeit den Wert der Vielfalt menschlichen Lebens zu betonen und in der Gesundheitspolitik eine Grundhaltung der Inklusion von Menschen mit Behinderung durchzusetzen. Dies verlangt unter anderem, Werturteile auch bei pränatalen genetischen Untersuchungen zu vermeiden.

Ebenfalls hält die Projektgruppe eine objektive Einschätzung von Leiden und Belastungen, die eine Krankheit oder Behinderung sowohl für das potenzielle Kind als auch für die potenziellen Eltern mit sich bringen würden, nicht für möglich. Es existiert keine valable Methode zur Messung eines wie auch immer gear teten Nutzenverlustes, der durch Krankheit oder Behinderung entsteht, weder für die direkt betroffenen Personen noch für die Gesellschaft. Für eine Bewertung braucht es die subjektive Einschätzung der schwangeren Frau: sie entscheidet, welche Leiden und Belastungen angesichts ihrer körperlichen und psychischen Verfassung, ihrer familiären, sozialen, beruflichen und ökonomischen Situation

sowie aufgrund ihrer Lebensumstände ihr und ihrem Umfeld (vordringlich dem anderen potenziellen Elternteil) sowie dem potenziellen Kind zumutbar und tragbar sind. Das Kriterium der Zumutbarkeit spielt deshalb richtigerweise auch bei der aktuellen Regelung zum Schwangerschaftsabbruch eine Schlüsselrolle.

Damit eine Position, die ihren Ausgangspunkt bei der reproduktiven Selbstbestimmung der Frau nimmt, gut in die Versorgungspraxis integriert werden kann, ist es aus Sicht der Projektgruppe äusserst wichtig, dass im Kontext pränataler genetischer Untersuchungen hohe Standards der Aufklärung und Beratung sichergestellt werden. Nur wenn die Aufklärung und Beratung der schwangeren Frau umfassend und professionell erfolgen, kann gewährleistet werden, dass die Frau informierte, selbstbestimmte und verantwortungsvolle Entscheidungen in ihrer Schwangerschaft treffen kann. Die Entscheidungskompetenz zu fördern, ist aus Sicht der Projektgruppe auch ausschlaggebend, um den Schutz und die Würde des Embryos bzw. Fötus zu stärken.

Aus dieser Ausgangsposition und angesichts der Studienergebnisse ergeben sich für die Projektgruppe die nachfolgenden Empfehlungen bezüglich pränataler genetischer Untersuchungen.

## **7.2 Empfehlungen**

### **7.2.1 Aufklärung und Beratung**

#### **7.2.1.1 Empfehlung, Voraussetzungen für Beratung auszubauen (personell, finanziell, fachlich)**

*Herausforderungen:* Aus der oben dargelegten Ausgangsposition ergibt sich die zentrale Forderung, dass der Zugang zu allen pränatalen genetischen Untersuchungen, inklusive genetische Risikoabklärungen und nicht-invasive Tests (NIPT), zwingend an eine umfassende und qualitativ hochstehende Aufklärung und Beratung geknüpft sein muss. Die gegenwärtige Situation der Beratung ist verbesserungsbedürftig. Nur unter den Rahmenbedingungen einer guten Aufklärung und Beratung können aber die reproduktive Selbstbestimmung der schwan-

geren Frau, ihr Recht auf Nichtwissen und damit auch der Schutz des werdenden menschlichen Lebens ermöglicht werden.

*Massnahmen:* Wichtig ist, dass die Frau über die Zielsetzung genetischer Untersuchungen in der Schwangerschaft klar informiert wird. Im Unterschied zur Schwangerschaftsvorsorge, deren Ziel die Prävention von Komplikationen und fötalen Fehlentwicklungen ist, dienen genetische Untersuchungen meist allein der Erkennung nicht kausal therapierbarer Anomalien. Entsprechend sind solche genetischen Untersuchungen meist mit der Absicht verbunden, über die Fortsetzung der Schwangerschaft zu entscheiden. Da die Frau aber weder rechtlich noch moralisch gezwungen ist, eine solche Entscheidung zu treffen, sollte ihr deutlich vermittelt werden, dass es ihr völlig frei steht, auf genetische Untersuchungen zu verzichten. Zudem können ihr solche Untersuchungen kein „gesundes Kind“ garantieren. Zur umfassenden Beratung gehört auch eine psychosoziale Komponente. Dies bedeutet, dass neben der genetischen auch der Zugang zu einer psychosozialen Beratung gegeben sein muss. Hierzu ist ein ausreichendes Angebot an unabhängigen Beratungsstellen gemäss Art. 17 GUMG zu gewährleisten und dieses wo nötig auszubauen. Ebenso ist – wo dies angezeigt ist – die Vermittlung der schwangeren Frauen an solche Stellen durch die Ärztin/den Arzt zu verbessern.

Die Aufklärung und Beratung sollten individuell erfolgen, um Routinisierungseffekte zu vermeiden, die das Recht auf Nichtwissen tangieren würden. Das heisst, der Entscheid für oder gegen eine pränatale genetische Untersuchung sollte informiert und bewusst von der Frau gefällt werden und nicht Bestandteil eines „normalen“ Schwangerschaftsscreenings sein. Routinisierungseffekte könnten allerdings bereits bestehen, insofern als in der Schweiz seit Jahren standardmässig allen schwangeren Frauen ein Ersttrimestertest angeboten wird, um ein erhöhtes Risiko für eine Chromosomenabweichung auszuschliessen.

Ebenfalls ist an dem Verbot eines Direct-to-Consumer-Testing, bei dem eine schwangere Frau über das Internet selbst einen pränatalen genetischen Test veranlassen könnte, festzuhalten, da hier die persönliche Beratung durch eine Fachperson fehlt. Auch die Entwicklung des Direct-to-Consumer-Marketing, bei dem sich Testhersteller und Labors über ihre Webseiten direkt an schwangere Frauen wenden, ist kritisch zu beobachten, da sich die mediale Präsentation unter Umständen in einer Grauzone zwischen Information und Werbung bewegt.



In jedem Fall sollte auf den Firmenwebseiten auf die Notwendigkeit einer genetischen Beratung durch eine Fachperson hingewiesen werden. Je nach Entwicklung der Marketingstrategien der Testanbieter wäre zu empfehlen, ein rechtliches Verbot der Direktwerbung zu erwägen. Aus Sicht der Projektgruppe wäre der Erlass eines solchen Verbots der Direktwerbung aktuell verfrüht, die genaue Beobachtung der Marketingstrategien durch die Fachgesellschaften und ggf. durch die Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) jedoch zwingend.

Zudem bliebe politisch zu klären, ob und, wenn ja, wie Frauen, die schwanger werden möchten oder bereits in der Frühschwangerschaft sind, vorsorglich über pränatale genetische Untersuchungen informiert und aufgeklärt werden können, sodass sie über deren Inanspruchnahme möglichst ohne Zeitdruck und mit ausreichender Bedenkzeit entscheiden können.

Ebenfalls ist zu empfehlen, Inhalte zur pränatalen Diagnostik neben Inhalten wie Sexualkunde, Antikonzeption etc. in die Bildungscurricula der Schulen auf Sekundarstufe 1 und 2 aufzunehmen.

*Zuständigkeiten: Ärzteschaft; medizinische Fachgesellschaften; Gesetzgeber; Gesundheitspolitik; Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK).*

### **7.2.1.2 Empfehlung zu Qualitätsstandards und Ausgestaltung der Aufklärung und Beratung**

*Herausforderungen:* Pränatale genetische Untersuchungen und Risikoabklärungen müssen eine individuelle Entscheidungsoption bleiben. Dies erfordert eine hohe Qualität der Aufklärung und Beratung schwangerer Frauen. Das Informed-Consent-Prinzip, welches im Medizinrecht und in der Medizinethik für die Legitimität ärztlichen Handelns massgeblich ist, verlangt eine individualisierte, d. h. auf die jeweilige Situation der schwangeren Frau persönlich eingehende Aufklärung und Beratung. Die genetische Beratung stellt eine von der Aufklärungspflicht zu unterscheidende ärztliche Aufgabe dar. Eine umfassende und nicht direktive, d. h. ergebnisoffene und in der Gesprächsführung professionell gestaltete Bera-

zung, die es möglich macht, das Recht auf Nichtwissen wahrzunehmen, ist dabei zentral. Den Standards der Aufklärung und Beratung ist angesichts der Entwicklung in der Genetik und der zunehmenden Komplexität des Angebots an pränatalen genetischen Untersuchungen besondere Aufmerksamkeit zu schenken. Dies gilt insbesondere für neue Testmöglichkeiten wie den nicht-invasiven pränatalen Bluttest (NIPT).

Im fragmentierten Gesundheitssystem der Schweiz erfolgt der Erstkontakt der schwangeren Frau oft mit einem Gynäkologen bzw. einer Gynäkologin in einer Einzelpraxis. Der Arzt bzw. die Ärztin berät und betreut die Patientin nach bestem Wissen und Gewissen, doch sind die Bedingungen für eine umfassende und unabhängige Beratung nicht immer gegeben, und zwar aus folgenden Gründen:

Die Beratungs- und Koordinationsleistungen sind zeitaufwendig und für Ärztinnen und Ärzte finanziell nicht attraktiv. Für eine umfassende Schwangerschaftsberatung sind medizinische, technische, psychologische und soziale, ebenso ethische Kompetenzen notwendig – ihr Erwerb ist im Hinblick auf eine umfassende Beratung verpflichtend. Die Komplexität und rasche Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik verlangt nach ständiger Fortbildung und Anpassung an den neuesten Stand der Technik. Ärztinnen und Ärzte in Einzelpraxen sind oft wenig vernetzt. Um rasch an neue Informationen zu gelangen, sind sie stärker als in universitären Zentren oder Gemeinschaftspraxen tätige Kolleginnen und Kollegen auf Informationen der Hersteller angewiesen, die allerdings nicht interessenfrei kommunizieren. Vor diesem Hintergrund wird empfohlen, die nachfolgend aufgeführten Massnahmen für die Ausgestaltung und Qualitätssicherung der Aufklärung und Beratung zu erwägen.

*Massnahmen:* Wer eine pränatale genetische Untersuchung anordnet bzw. schwangere Frauen im Hinblick auf eine solche berät, sollte über die notwendigen Kompetenzen verfügen oder die schwangere Frau an eine entsprechende Stelle oder Fachperson weiterleiten. Den medizinischen Fachgesellschaften obliegt die Verantwortung für die Qualitätssicherung, die – allenfalls als obligatorisch zu definierende – Fort- und Weiterbildung und die Beratungsqualifikationen und -standards. Insbesondere die *Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe* (SGGG) und die *Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik* (SGMG) müssen Empfehlungen und Guidelines etablieren und weiterentwickeln, die die sinnvolle Integration neuer Untersuchungsverfahren (NIPT,

Microarray, Hochdurchsatzsequenzierung etc.) in die klinische Patientenversorgung unter Berücksichtigung der aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisse ermöglichen.

Es ist anzunehmen, dass genetische Beratungen zukünftig vermehrt an Expertinnen und Experten delegiert werden. Die geplante Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) deutet auf diese notwendige Spezialisierung hin, die möglicherweise zu einer stärkeren Trennung führen wird zwischen Aufklärung, die regulär durch jene Fachperson durchgeführt wird, welche die Untersuchung auch veranlasst, und Beratung, die besondere Kompetenzen erfordert. Die Entwicklungen in den Bereichen des NIPT und der neuen genomischen Untersuchungsverfahren (wie z. B. Microarray- oder Hochdurchsatzsequenzierung) führen auch zu einem erhöhten Bedarf an qualifizierten Fachkräften, welche die genetische Beratung durchführen können. Dabei könnten unter anderem die Schaffung eines Ausbildungsgangs und die Anerkennung von *Genetic Counselors* nach Massgabe des Medizinalberufegesetzes (bzw. künftig allenfalls des Gesundheitsberufegesetzes) zielführend sein.

Des Weiteren ist zu erwägen, ob es zentrale, interdisziplinäre Anlaufstellen für Fragen rund um die pränatale genetische Diagnostik geben soll, die sich zum Beispiel an universitären Zentren befinden. Diese Anlaufstellen könnten über speziell ausgebildetes Fachpersonal verfügen. Sie wären jederzeit auf dem neuesten Stand des Wissens und würden für eine unabhängige Information und Beratung sowohl für Frauen, die eine Schwangerschaft planen oder schwanger sind, für ihre Partner, als auch für Ärztinnen und Ärzte, Hebammen und weitere Fachpersonen, die in der Betreuung und Begleitung von schwangeren Frauen involviert sind, garantieren. Daneben bleibt es aber unerlässlich, ein ausreichendes Angebot an unabhängigen Beratungsstellen zu gewährleisten.

Geeigneten Instrumenten zur Implementierung der rechtsgenügenden Aufklärung und Kommunikationshilfen zwecks Strukturierung von Aufklärung und Beratung kommt weiterhin eine wichtige Funktion zu. Nebst der Abgabe von Merkblättern und der notwendigen Aktualisierung bestehender Leitfäden und Guidelines würden sich im Rahmen der Stufenaufklärung auch Multimediaangebote zur Voraufklärung schwangerer Frauen anbieten. Die Finanzierung dieser Aktivitäten muss jedoch sichergestellt werden.

In den Beratungsleitfäden und in der ärztlichen Ausbildung sowie in ihrer Fort- und Weiterbildung ist in inhaltlicher Hinsicht darauf zu achten, dass im Rahmen der Beratung einer verfälschten Risikowahrnehmung aufseiten der schwangeren Frau entgegengewirkt wird und dass nicht nur medizinisch-technische Informationen vermittelt werden. Auch über gesellschaftliche, rechtliche und ethische Fragen sollte weltanschaulich neutral und nicht direktiv informiert werden – ebenso wie über die Möglichkeit, entsprechende Untersuchungen nicht vorzunehmen. In der Aufklärung und Beratung sollte ein möglichst realistisches und nachvollziehbares Bild vom Leben als Person mit der erwarteten Beeinträchtigung bzw. Behinderung als auch vom Leben mit einer Person mit der erwarteten Beeinträchtigung bzw. Behinderung vermittelt werden. Dies beinhaltet auch die Möglichkeit der Inanspruchnahme einer ethischen Beratung, welche die moralischen Entscheidungskompetenzen der Betroffenen stärkt. Hierbei ist auch darauf hinzuweisen, dass die Diagnose einer genetisch bedingten Behinderung oder Beeinträchtigung nicht unbedingt eine verlässliche Prognose zum Schweregrad und zu der zu erwartenden Lebensqualität erlaubt. In diesem Kontext ist die Vermittlung schwangerer Frauen mit entsprechenden Befunden an Betroffenenorganisationen (z. B. Elternvereinigungen) zu verbessern, da diese (ebenso wie unabhängige Beratungsstellen) unter anderem auch darauf spezialisiert sind, Informationen über Alternativen zum Schwangerschaftsabbruch zu vermitteln. Die Ergebnisse von genetischen Untersuchungen sollten zudem nicht bloss schriftlich, sondern stets in einem Beratungsgespräch mitgeteilt werden. Ein solches sollte der schwangeren Frau auf ihren Wunsch hin auch bei Vorliegen eines negativen Befunds offenstehen, zumindest ist bezüglich der Information in solchen Fällen zu gewährleisten, dass die schwangere Frau nicht im Gefühl belassen wird, „sicher ein gesundes Kind“ zu bekommen.

Die Wirksamkeit und Qualität der ärztlichen Aufklärung und Beratung sind zu evaluieren und bei Bedarf anzupassen. Die Entschädigung der Ärztinnen und Ärzte für Aufklärung und Beratung sollte zudem überprüft und wenn nötig angepasst werden. Zur Verbesserung der Aufklärung und Beratung fremdsprachiger Eltern ist sicherzustellen, dass interkulturelle Übersetzung ohne finanzielle Einbußen für die betreuenden Ärztinnen und Ärzte gewährleistet werden kann.

Auch freischaffende Hebammen und Hebammen in Geburtshäusern betreuen und begleiten Frauen in der Schwangerschaft. Sie stellen in diesem Bereich wichtige Partnerinnen dar. Es ist daher unerlässlich, vonseiten der Fachgesell-

schaften und der Beratungsinstitutionen den Dialog mit den Hebammenverbänden zu suchen und sie in die Ausgestaltung der notwendigen Kommunikationsstrategien und -mittel für die Beratung schwangerer Frauen einzubeziehen. Ebenfalls sollten z. B. im Rahmen von Weiterbildungen Hebammen über neue genetische Untersuchungsmöglichkeiten und die Anforderungen an Beratung informiert werden.

*Zuständigkeiten: Kantonale Gesundheitsdirektionen; Aufsichtsbehörden von Bund und Kantonen über die Medizinalberufe; medizinische Fachgesellschaften; Hebammenverbände; Beratungsinstitutionen; TARMED Suisse (Leistungserbringer und Versicherer).*

## **7.2.2 Neue genetische Untersuchungsmethoden**

### **7.2.2.1 Empfehlung zur Begleitforschung**

*Herausforderungen:* Die neuen Entwicklungen in der pränatalen genetischen Diagnostik (Einsatz neuer genomischer Untersuchungsverfahren, zukünftige Ausweitung des NIPT auf monogene Erkrankungen und gegebenenfalls die Gesamtgenomanalyse) sind dahin gehend zu beobachten, was in der Praxis der Schwangerschaftsvorsorge tatsächlich getestet wird, welche Aussagekraft die Untersuchungsergebnisse haben, welche Überschussinformationen anfallen und welche nicht beabsichtigten Befunde, deren klinische Relevanz man (noch) nicht genau abschätzen kann, womöglich verfügbar werden. Solche Beobachtungen sind aus dem Grund wichtig, weil genetische Pränataluntersuchungen dazu dienen sollen, die schwangere Frau in ihrer Kompetenz zu stärken, Entscheidungen bezüglich ihrer Schwangerschaft informiert, selbstbestimmt und im Hinblick auf ihre Verantwortung gegenüber dem werdenden menschlichen Leben zu treffen, ohne sie durch Untersuchungsergebnisse unnötig zu verunsichern und zu belasten.

*Massnahmen:* Die GUMEK hat unter anderem den Auftrag, die wissenschaftliche und praktische Entwicklung der genetischen Untersuchungen zu verfolgen, Empfehlungen dazu abzugeben und Lücken in der Gesetzgebung aufzuzeigen. Sie ist daher das geeignete Gremium, um Empfehlungen auch bezüglich Begleitforschung in der pränatalen genetischen Diagnostik zu erarbeiten.

Die vom Bundesamt für Gesundheit angestrebte Evaluation der NIPT-Finanzierung nach zwei Jahren wird von der Projektgruppe begrüsst, da sich das Feld stark entwickelt und ausreichende Studien zur Leistungsfähigkeit der Tests noch fehlen. Die Datenlage über die Nutzung von pränatalen genetischen Untersuchungen und über die Entscheidungen der schwangeren Frauen nach Vorliegen der Untersuchungsergebnisse ist ebenfalls zu verbessern. Dies kann beispielsweise über eine Teilnahme medizinischer Institutionen an bereits bestehenden Registern mit diesem Zweck oder über spezifische Forschungsprojekte zu diesem Zweck realisiert werden. Fragen zur Chancengleichheit beim Zugang zu adäquater Aufklärung und Beratung könnten zudem im Rahmen bestehender Programme zur Versorgungsforschung untersucht werden. Der Datenschutz muss dabei zu jedem Zeitpunkt gewährleistet bleiben.

*Zuständigkeiten: GUMEK; Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW); Bundesamt für Gesundheit; Universitätskliniken und andere Forschungseinrichtungen.*

### **7.2.2.2 Empfehlung zum Einsatz des NIPT**

*Herausforderungen:* Seit dem 15. Juli 2015 wird der NIPT als Zweitscreening von der obligatorischen Krankenpflegeversicherung in der Regel finanziert, wenn beim Ersttrimestertest ein erhöhtes Risiko bei der schwangeren Frau für eine Chromosomenanomalie festgestellt wurde ( $> 1:1000$ ). Der Test wird damit nur in besonderen Risikosituationen angewandt. Mit dem NIPT können neben Trisomie 21 ebenfalls Trisomie 18 und 13 getestet werden; diese Testresultate haben jedoch eine geringere Spezifität und Sensitivität.

Die neue Testmethode hat zum einen den Vorteil, dass mit Blick auf Trisomien weniger invasive Diagnostik in Anspruch genommen wird, und damit auch die Zahl der Fehlgeburten, die durch die invasiven Methoden ausgelöst werden können (rund ein Prozent aller invasiv-diagnostischen Eingriffe), zurückgeht. Zum anderen werden aufgrund der hohen Aussagekraft des Tests weniger Frauen durch ein falsch-positives Ergebnis belastet.

Aus rechtlicher und ethischer Sicht ist für den Einsatz von NIPT zentral, dass die Freiwilligkeit, einen solchen Test in Anspruch zu nehmen, gewährleistet bleibt, indem die Frau über ihr Recht auf Nichtwissen aufgeklärt ist und sich in der Versorgungspraxis keine Routinisierung des Screenings, das heisst eine unkritische Verwendung des Tests, einstellt (siehe Empfehlungen 7.2.1.1 und 7.2.1.2).

Eine mögliche Gefahr beim praktischen Einsatz des NIPT ist, dass bei frühem Untersuchungszeitpunkt auf eine Ultraschalluntersuchung verzichtet werden könnte. Der Ultraschall und auch die Messung der Nackenfalte sind jedoch nicht nur für eine Abklärung einer Trisomie notwendig, sondern auch für das Erkennen von Fehlbildungen und Entwicklungsverzögerungen. Würde auf einen solchen Ultraschall verzichtet, ergäbe sich daraus ein klarer Rückschritt in der medizinischen Versorgung während der Schwangerschaft.

Die Vorteile des NIPT können sich zudem verlieren, wenn Chromosomenanomalien getestet werden, für die der Test eine geringere Spezifität und Sensitivität bietet oder die klinische Relevanz nicht eindeutig ist. Durch solche Testresultate könnten schwangere Frauen verunsichert werden und eine Abklärung durch eine invasive Diagnostik wünschen, die mit dem genannten Fehlgeburtsrisiko einhergeht.

Aus medizinischer, rechtlicher und ethischer Sicht sind ausserdem späte Diagnosen und späte Schwangerschaftsabbrüche in Zusammenhang mit mangelhafter Organisation der Abläufe aufgrund der damit einhergehenden körperlichen und seelischen Belastungen der Frau zu vermeiden.

*Massnahmen:* Frauen, die einen NIPT in Erwägung ziehen, sollten über die Leistungsfähigkeit und Aussagekraft des Tests sowie über mögliche Entscheidungen, die sich an ein Testergebnis anschliessen, aufgeklärt werden (siehe Empfehlungen 7.2.1.1., 7.2.1.2 und 7.2.3.1). Wie alle genetischen Untersuchungen sollte auch der NIPT nach genetischer Beratung im Rahmen einer ärztlichen Konsultation veranlasst und nur durch zertifizierte Labors nach Schweizer Standard durchgeführt werden. Dies schliesst einen Bezug des NIPT über das Internet aus.

Ein NIPT ersetzt keine Ultraschalluntersuchung, die für die Entdeckung auch nicht genetisch bedingter Fehlbildungen zentral ist. Ein NIPT ist daher – auch im

Hinblick auf eine möglichst frühe Diagnose von allfälligen Fehlbildungen – immer von einer Ultraschalluntersuchung zu begleiten. Um späte Diagnosen und damit Entscheidungen über einen Abbruch in der Spätschwangerschaft zu vermeiden, sollten die Organisationsprozesse für die Veranlassung, Durchführung und Mitteilung einer Pränataldiagnose im ambulanten Bereich, im Spital und bei den Laboratorien verbessert werden. Eine speditive Abwicklung der Prozesse sollte jedoch nicht auf Kosten der Aufklärung und Beratung sowie der Bedenkzeit für die schwangere Frau gehen.

*Zuständigkeiten: Medizinische Fachgesellschaften; Aufsichtsbehörden über Laboratorien; Gesundheitsversorger.*

### **7.2.2.3 Empfehlung zur Kostenübernahme nachgeburtlicher genetischer Untersuchungen**

*Herausforderungen:* Während genetische Tests während der Schwangerschaft von den Krankenkassen übernommen werden, werden dieselben zur Sicherstellung einer Diagnose nach der Geburt oftmals nicht bezahlt. Dieses unterschiedliche Vorgehen bei der Kostenübernahme durch die Krankenkassen bedürfte einer eingehenden Begründung. Im Unterschied zu schwangeren Frauen müssen die Eltern geborener Kinder heute oftmals selbst den Beweis erbringen, dass ein Test die WZW-Kriterien (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit, Wirtschaftlichkeit) erfüllt, damit dieser finanziert wird. Dies gilt auch für Carriertests, die geeignet sein können, um nicht indizierte pränatale Untersuchungen zu vermeiden.

*Massnahmen:* Die gegenwärtige Praxis der Kostenübernahme ist dahin gehend zu ändern, dass genetische Tests, die während der Schwangerschaft von den Krankenpflegeversicherungen übernommen werden, zur Sicherstellung einer Diagnose und damit zur besseren Therapie- und Lebensplanung auch nach der Geburt finanziert werden.

*Zuständigkeiten: Bundesamt für Gesundheit, Eidgenössische Räte (bei Änderung des KVG).*



### **7.2.3 Umgang mit genetischen Informationen**

#### **7.2.3.1 Empfehlung zu Zufallsbefunden bzw. Überschussinformationen**

*Herausforderungen:* Wenn immer möglich muss vermieden werden, dass Ergebnisse anfallen, die nicht in Zusammenhang mit der Fragestellung der angeforderten Untersuchung stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Zufallsbefunde, auch Überschussinformationen genannt, können den Embryo bzw. Fötus, die schwangere Frau oder Blutsverwandte betreffen. Sobald allerdings Überschussinformationen anfallen, kommt das Recht der schwangeren Frau auf Auskunft bzw. ihr Recht auf Nichtwissen zum Tragen. Es ist vor der Untersuchung mit der schwangeren Frau abzuklären, wie die Mitteilung von Zufallsbefunden gehandhabt werden soll und ob die Frau von ihrem Recht auf Auskunft Gebrauch machen möchte.

Bei genomischen Untersuchungsverfahren (Micoarrays, Hochdurchsatzsequenzierung) besteht zudem die Möglichkeit, dass zufällig Hinweise auf monogene Erkrankungen gefunden werden, die in Zusammenhang mit Tumorprädispositionen und/oder schweren Erkrankungen im Kindes- oder Erwachsenenalter stehen, die von der Indikation zur Untersuchung unabhängig sind. Solche Ergebnisse können gegebenenfalls auch Aussagen über Erkrankungsrisiken der Eltern machen. Insbesondere wenn in Zukunft das kindliche Gesamtgenom oder wesentliche Teile davon untersucht werden sollten, ergibt sich ein Konflikt zwischen dem Auskunftsrecht der Eltern und der informationellen Selbstbestimmung des zukünftigen Kindes (siehe Empfehlung 7.2.3.3).

*Massnahmen:* Die Empfehlung zum Umgang mit Zufallsbefunden, die in der TASSWISS-Studie zur personalisierten Medizin (61/2014, S. 272 f.) aufgestellt wurde, nach der eine Fragepflicht, nicht aber eine Mitteilungspflicht seitens der Ärzteschaft bestehen sollte, ist auch für pränatale genetische Untersuchungen zu bekräftigen. Überschussinformationen, d. h. Informationen, die dem Labor durch die Analyse vorliegen, nach denen aber nicht spezifisch gesucht wurde, können von der schwangeren Frau kostenfrei eingefordert werden. Der Umgang mit Zufallsbefunden sollte mit der Frau vorab in einer Einverständniserklärung festgelegt werden, um ihr Recht auf Nichtwissen ausreichend berücksichtigen zu können.

*Zuständigkeiten: Eidgenössische Räte (im Rahmen Revision GUMG); Ärzteschaft.*

### **7.2.3.2 Empfehlung zum Datenschutz**

*Herausforderungen:* Pränatale genetische Untersuchungen brauchen die Zustimmung der schwangeren Frau, betreffen aber das potenzielle Kind und unter Umständen auch weitere Blutsverwandte. Das informationelle Selbstbestimmungsrecht, das jedem Menschen mit Geburt zukommt, sollte im Umgang mit genetischen Untersuchungen bestmöglich gewährleistet werden.

*Massnahmen:* Es gilt die ärztliche Schweigepflicht. Zum Schutz des potenziellen Kindes ist zu verhindern, dass Versicherungen, Krankenkassen und weitere allfällig interessierte Kreise unautorisierten Zugriff auf die erhobenen genetischen Daten haben.

Zum Schutz von Blutsverwandten sollte eine Veröffentlichung genetischer Daten im Internet und anderen Medien, die einen Rückschluss auf genetische Dispositionen der Verwandten erlauben, ohne deren Zustimmung untersagt werden (siehe Empfehlung in der TA-SWISS-Studie zur personalisierten Medizin [61/2014, S. 274]).

*Zuständigkeit: Kantone.*

### **7.2.3.3 Empfehlung zum Versicherungswesen (insb. Vermeidung ökonomischer Nachteile)**

*Herausforderungen:* Es ist zu vermeiden, dass durch genetische Untersuchungen dem Kind ökonomische Nachteile bei den Krankenversicherungen entstehen und vonseiten von Versicherungen Druck auf werdende Eltern ausgeübt werden kann, genetische Untersuchungen durchzuführen.

*Massnahmen:* Für den Abschluss von Zusatzkrankenversicherungen für Kinder vor der Geburt dürfen nach wie vor keine pränatalen Tests verlangt werden. Das Recht der Versicherer, Testresultate, die vor dem Abschluss einer Zusatzkrankenversicherung bekannt sind, in Erfahrung zu bringen, ist angesichts eines in der Schwangerschaftsvorsorge breit angelegten Trisomie-Screenings mittels genetischer Untersuchungen wie NIPT, bei denen auch Zufallsbefunde anfallen können, zu überdenken. Die Eidgenössische Finanzmarktaufsicht (FINMA) kontrolliert den Bereich der Zusatzkrankenversicherungen, verfügt aber nicht über fachmedizinische Kompetenzen. Dieser Mangel an Kompetenzen müsste kompensiert werden.

*Zuständigkeit: Eidgenössische Finanzmarktaufsicht (FINMA).*

#### **7.2.3.4 Empfehlung zur Mitteilung an das Kind**

*Herausforderungen:* Rechtlich gesehen, kann aus der allgemeinen Beistandspflicht zwischen Eltern und Kindern eine Pflicht der Eltern abgeleitet werden, den Kindern mitzuteilen, dass pränatal erhobene Informationen bestehen.

*Massnahmen:* Das Kind sollte über die Erhebung seiner genetischen Daten unterrichtet werden und es sollte Zugang zu seinen Daten erhalten. Das Recht des Kindes auf Nichtwissen ist dabei zu gewährleisten, indem ihm Diagnosen nur mit seinem Einverständnis mitgeteilt werden. Dies gilt auch für Zufallsbefunde, die Risikoangaben für einen späteren Ausbruch von Krankheiten machen.

*Zuständigkeiten: Eltern; Gesetzgeber.*

## **7.2.4 Schwangerschaftsabbruch**

### **7.2.4.1 Empfehlung zur Bestätigung eines positiven Testergebnisses durch invasive Diagnostik**

*Herausforderungen:* Erwägt eine Frau einen Schwangerschaftsabbruch aufgrund einer genetischen Anomalie des Embryos bzw. Fötus, sollte sie ihren Entscheid nur auf der Grundlage einer gesicherten Diagnostik fällen. (Zur Erinnerung: Die Ergebnisse eines NIPT sind nicht diagnostisch, da sie auch falsch-positiv ausfallen können. Die Sensitivität und Spezifität der NIPT variiert zudem je nach untersuchter Chromosomenstörung und wird auch durch andere Faktoren beeinflusst.)

*Massnahmen:* Voraussetzung für einen Schwangerschaftsabbruch in einer solchen Situation muss eine gesicherte Diagnose bleiben. Es ist darauf hinzuwirken, dass die in der Öffentlichkeit vorherrschende falsche Meinung korrigiert wird, wonach ein NIPT die ausreichende Grundlage für eine Diagnose schaffe.

*Zuständigkeiten:* Medizinische Fachgesellschaften, die Richtlinien und Empfehlungen im Umgang mit Schwangerschaftsabbrüchen erstellen.

### **7.2.4.2 Empfehlung zur Vorbeugung von selektiven Schwangerschaftsabbrüchen**

*Herausforderungen:* Aus ethischer Sicht besteht die grösste Relevanz der Verfügbarmachung des NIPT darin, dass es voraussichtlich zu mehr selektiven Schwangerschaftsabbrüchen kommen wird, die nicht aus einer speziellen Notlage heraus erfolgen (beispielsweise, weil sich eine Frau gar kein Kind wünscht), sondern allein aufgrund des Umstands, dass ein Embryo oder Fötus eine Chromosomenstörung aufweist. Dies ist aus Sicht der Ethik problematisch, insofern als es einen moralisch relevanten Unterschied darstellt, ob ein Kind deshalb nicht gewollt wird, weil seine Geburt die Frau in eine subjektiv empfundene Notlage brächte, oder ob die potenzielle Geburt eines spezifischen Kindes als Notlage empfunden wird, also dessen Eigenschaften die Legitimation des Schwangerschaftsabbruchs übernehmen. Allerdings werden solche selektiven Schwanger-

schaftsabbrüche immer schon in Kauf genommen, da bei späten Schwangerschaftsabbrüchen meist allen Beteiligten klar ist, dass die Notlage auf Eigenschaften des Fötus beruht.

*Massnahmen:* Um Werturteile über menschliches Leben zu vermeiden und die reproduktive Selbstbestimmung der Frau zu respektieren, sollte der Gesetzgeber daran festhalten, keine Kriterien für Notlagen anzugeben, die einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen würden. Gleichwohl kann die Gesellschaft mit der Inklusion von Menschen mit Behinderungen ein Signal setzen und die Politik Solidarität, Empathie, Gemeinwohlorientierung sowie insbesondere eine Haltung der Offenheit für die „Nichtperfektion“ des Menschen weiter fördern, um die Öffentlichkeit für den Wert der Vielfalt menschlichen Lebens zu sensibilisieren. Dies beinhaltet auch, dass schwangeren Frauen ohne Vorbehalte zugestanden wird, auf jegliche genetische Untersuchung zu verzichten oder ein Kind mit Behinderung annehmen zu wollen, und dass sie weiterhin auf staatliche Unterstützung zählen können. In der öffentlichen Diskussion ist das Autonomie betonende Menschenbild durch ein Menschenbild zu ergänzen, welches die gegenseitige Angewiesenheit aufeinander und die Bedeutung der Fürsorge füreinander herausstreicht.

*Zuständigkeiten:* Kantonale Fachstellen und Bundesstellen für die Gleichstellung und Integration von Menschen mit Behinderungen, insbesondere das Eidgenössische Büro für die Gleichstellung von Menschen mit Behinderungen.

## **7.2.5 Vorentwurf Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)**

### **7.2.5.1 Empfehlung zum Anwendungsbereich pränataler genetischer Untersuchungen**

*Herausforderungen:* Der Vorentwurf betreffend die Revision des GUMG sieht in Bezug auf den Anwendungsbereich pränataler Untersuchungen vor, dass zukünftig nur noch Eigenschaften untersucht werden dürfen, welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus „direkt und wesentlich“ beeinträchtigen. Der Begriff „wesentlich“ soll sicherstellen, dass die Schwere eines Leidens als Krite-

rium berücksichtigt wird. Es stellt sich allerdings die grundlegende Frage, für wen die Gesundheitsbeeinträchtigung wesentlich sein muss. Mit dem Wohl des Embryos oder Fötus kann man jedenfalls pränatale Untersuchungen, die nicht therapierbare Anomalien feststellen sollen und mithin Grundlage für eine Entscheidung für die Weiterführung oder für den Abbruch der Schwangerschaft sind, nicht rechtfertigen. Ein objektiver Massstab, um festzustellen, worin eine „wesentliche“ Beeinträchtigung eines Menschenlebens bestehen würde, ist nicht gegeben.

*Massnahmen:* Die „Wesentlichkeit“ kann nur im Kontext der reproduktiven Selbstbestimmung der schwangeren Frau und mit Blick auf ihre Lebensumstände, Ressourcen und Wertungen konkretisiert werden; sie kann keine objektive Grösse sein, weshalb von dieser gesetzlichen Verschärfung abzusehen ist. Generell sollte der Anwendungsbereich der Untersuchungen nicht gesetzlich eingeschränkt werden, da die Frau einschätzen kann, welche Informationen sie benötigt, um ihrer zukünftigen Verantwortung und Sorge als Elternteil gerecht zu werden. Es sind allerdings nur solche Informationen zu erheben, die diesen Zielen der reproduktiven Selbstbestimmung und der zukünftigen elterlichen Verantwortung dienen. Insbesondere sollte von Listen abgesehen werden, die regulieren würden, welche Befunde der Frau mitgeteilt werden dürften und welche nicht oder wonach mithilfe einer genetischen Untersuchung gesucht werden darf.

*Zuständigkeiten:* Eidgenössische Räte (im Rahmen Revision GUMG).

### **7.2.5.2 Empfehlung über die gesetzliche Zuordnung von NIPT**

*Herausforderung:* Das Gesetz unterscheidet zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen und sieht für diese beiden Kategorien unterschiedliche Anforderungen an die Aufklärung und Beratung vor. Die NIPT zählen zu den genetischen Untersuchungen. Diese Zuordnung erfolgt allerdings nicht explizit und die in den Materialien enthaltene Argumentation, wonach sich genetische Untersuchungen durch diagnostische Sicherheit auszeichnen sollen, die gerade bei NIPT nicht gegeben ist, ist nicht konsistent. Ein NIPT wird in der Regel durchgeführt, weil die schwangere Frau einen Schwangerschaftsabbruch in Erwägung zieht, wenn der Embryo bzw. der Fötus eine genetische Anomalie aufweist. Aufgrund der Tragweite dieses Entscheids sollten

dieselben Standards an Aufklärung und Beratung an NIPT gestellt werden wie bei anderen genetischen Untersuchungen.

*Massnahmen:* Es wird empfohlen, in der laufenden Revision des GUMG eine explizite gesetzliche Zuordnung der NIPT zu den pränatalen genetischen Untersuchungen vorzunehmen.

Ein Teil der Projektgruppe ist der Auffassung, dass die Revision des GUMG auch zum Anlass genommen werden könnte, die kategorielle Unterscheidung zwischen pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen zu überdenken. Pränatale Untersuchungen können unabhängig von ihrer Einordnung mitunter Informationen liefern, die bei der schwangeren Frau eine Entscheidungsnot hervorrufen, und es kann nicht wirklich ausschlaggebend sein, ob diese Erkenntnisse mittels einer gezielten Untersuchung des Erbmaterials des Embryos oder Fötus oder einer anderen Methode gewonnen werden. Eine verdichtete Regelung von Aufklärung und Beratung würde sich durchaus für alle Formen der pränatalen Untersuchungen des GUMG eignen, darüber hinaus wäre sicherzustellen, dass sich die Aufklärungs- und Beratungsstandards an der Tragweite und Schwere der Entscheidung bemessen.

Ein Teil der Projektgruppe möchte jedoch aus Praktikabilitätsgründen an der kategorialen Unterscheidung festhalten. Die Anzahl der geforderten Beratungen würde bei einem Wegfall der Unterscheidung stark ansteigen und wäre für das medizinische Personal schwer bewältigbar.

*Zuständigkeit: Eidgenössische Räte (im Rahmen Revision GUMG).*

### **7.2.5.3 Positionen zur Mitteilung des Geschlechts**

Wenn immer möglich sollte verhindert werden, dass vom Untersuchungszweck nicht gedeckte Informationen ermittelt werden. Ergeben sich allerdings sogenannte Überschussinformationen, kommt der schwangeren Frau ein Recht auf Auskunft zu. Bei einer pränatalen genetischen Untersuchung, in der Chromosomenanomalien festgestellt werden sollen, fallen verfahrensbedingt immer Informationen über das Geschlecht an. Im Vorentwurf zur Revision des GUMG ist ein

Verbot, das Geschlecht vor der 12. Schwangerschaftswoche mitzuteilen, vorgesehen. Damit möchte man ausschliessen, dass das Geschlecht ein Motiv für die Frau sein kann, innerhalb der Fristenregelung einen Schwangerschaftsabbruch erleichtert vornehmen zu können. In der Projektgruppe werden zwei Positionen zu dieser Änderung vertreten. Es wird empfohlen, die Frage bezüglich der Mitteilung des Geschlechts politisch zu klären.

Ein Teil der Projektgruppe vertritt folgende Position: Geschlechtsdiagnostik, exklusiv oder im Rahmen einer allgemeinen pränatalen Untersuchung mit anschliessendem selektivem Schwangerschaftsabbruch, ist, global betrachtet, ein verbreitetes Phänomen mit nachweisbaren katastrophalen Konsequenzen. Das Phänomen kommt, wenn auch nicht häufig, auch in der Schweiz vor. Es muss vermutet werden, dass es sich in den entsprechenden Fällen meist nicht um die selbstbestimmte Entscheidung einer aufgeklärten schwangeren Frau handelt, sondern um die Konsequenzen des Drucks frauenfeindlicher Traditionen, für die im Schweizer Wertesystem kein Platz sein sollte. Aus diesen Gründen hält dieser Teil der Projektgruppe die geplante gesetzliche Regelung, wonach das Geschlecht des Kindes vor Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche nicht mitgeteilt werden darf, für angemessen und begrüsst sie, weil sie in den oben genannten Fällen Rechtssicherheit schaffe. Es handelt sich um eine Regelung, die von Vertreterinnen und Vertretern dieses Teils der Projektgruppe wegen ihrer konkreten beruflichen Erfahrungen selbst immer gefordert wurde.

Der andere Teil der Projektgruppe möchte hingegen daran festhalten, die reproduktive Selbstbestimmung der Frau und ihr Recht auf Wissen durchgehend als normativen Ausgangspunkt zu wählen. Dieser Ausgangspunkt würde einem prinzipiellen Ausschluss der Mitteilung von Informationen, die im Rahmen pränataler genetischer Untersuchungen anfallen, widersprechen. Dies betrifft auch Informationen über das Geschlecht. Aus rechtlicher und ethischer Sicht drückt sich im Vorenthalten dieser Information ein Generalverdacht gegen Frauen aus, sie könnten aus Sicht des Gesetzgebers aus falschen Gründen einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen. Ein solches Misstrauensvotum höhlt den Grundsatz der reproduktiven Selbstbestimmung der Frau und ihr Recht auf Wissen aus. Dass auch eine aus moralischer Sicht verwerfliche Motivlage zu einem selektiven Schwangerschaftsabbruch führen kann, ist unbestritten. Aber zum einen stellt sich die Frage, wie eine solche Motivlage von aussen festzustellen wäre, weshalb sich der Gesetzgeber und die Gesellschaft ein solches Urteil nicht anmas-



sen sollten. Zum anderen ist staatlicher Zwang in Form von rechtlichen Verboten selten das richtige und wirksame Mittel, um ein moralisch erwünschtes Resultat zu erzielen. Das gilt auch für das Geschlecht des Embryos oder Fötus. Wenn aufgrund der Einführung von NIPT tatsächlich die Befürchtung zuträfe, schwangere Frauen könnten sich vermehrt aufgrund des Geschlechts für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, gäbe es auf politischer Seite die Möglichkeit und Pflicht – analog zu den Inklusionsmassnahmen von Menschen mit Behinderung –, indirekt auf diese Entscheidungen Einfluss zu nehmen, nämlich über Massnahmen der Gleichstellung der Geschlechter. Ein explizites gesetzliches Verbot dagegen brächte das Problem einer Positiv- bzw. Negativliste mit sich, die Werturteile über menschliche Lebensformen – deren Lebenswert und Schutzwürdigkeit – enthielte. Solche öffentlichen Werturteile könnten als Diskriminierung von Menschen mit Behinderung wahrgenommen werden und nach einer Rechtfertigung verlangen, warum es legitim sei, Embryonen mit einer Trisomie 21 abzutreiben, aufgrund eines bestimmten Geschlechts jedoch nicht. Im Einzelfall kann in der medizinischen Praxis auch nicht über das Geschlecht informiert werden, wenn berechtigte Zweifel bestehen, dass eine Frau nicht selbstbestimmt, sondern unter äusserem Druck einen Schwangerschaftsabbruch aufgrund des Geschlechts veranlassen würde. Ein generelles gesetzliches Verbot der Mitteilung des Geschlechts vor der 12. Schwangerschaftswoche ist jedoch unverhältnismässig und belastet die Beziehung zwischen Patientin und Ärztin bzw. Arzt. Aus den genannten Gründen ist nach Meinung dieses Teils der Projektgruppe aus rechtlicher und ethischer Sicht vom geplanten Verbot, das der Vorentwurf der Revision des GUMG vorsieht, abzusehen.

## 8. Literatur

- ACOG Committee Opinion No. 446 (2009): Array comparative genomic hybridization in prenatal diagnosis, in: *Obstet. Gynecol.* 114 (5), 1161–1163.
- Advena-Regnery, B. (2013): Informed Consent – Geeignetes Instrumentarium zur Wahrung der Patientenautonomie?, in: Ach, J.S. (ed.): *Grenzen der Selbstbestimmung in der Medizin*, Münster, 29–44.
- Agar, N. (2000): Liberal Eugenics, in: Singer, P., Kuhse, H. (eds.): *Bioethics. An Anthology*, Oxford, 171–181.
- Aggarwal, A. et al. (2013): Commercial landscape of noninvasive prenatal testing in the United States, *Prenatal Diagnosis* 33, 521–531.
- Ahlvik-Harju, C. (2014): The invisible made visible? The ethical significance of befriending people with disabilities, in: *Studia Theologica – Nordic Journal of Theology* 68 (2), 122–146, <http://dx.doi.org/10.1080/0039338X.2014.963667>.
- Alfirevic, Z., Sundberg, K., Brigham, S. (2003): Amniocentesis and chorionic vil-lus sampling for prenatal diagnosis, in: *Cochrane Database Syst. Rev.* 3, CD003252.
- Allen, A.A. (2004): Privacy in Health Care, in: Post, S. (ed.): *Encyclopedia of Bioethics*, New York.
- Allyse, M., Minear, M.A. et al. (2015): Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges, in: *International Journal of Women's Health* 7, 113–126.
- Amjadi-Kemper, A. (2010): *Formale Operationsaufklärung und inhaltliche Operationsaufklärung mit und ohne audiovisuelle Unterstützung*, Diss., Aachen.
- Anderson, J. (2013): Relationale Autonomie 2.0, in: Wiesemann, C., Simon, A. (eds.): *Patientenautonomie. Theoretische Grundlagen – Praktische Anwendungen*, Münster, 61–75.

- Asch, A. (<sup>5</sup>1999): Can Aborting „Imperfect“ Children be Immoral?, in: Arras, J.D., Rhoden, N.K. (eds.): Ethical Issues in Modern Medicine, Mountain View, 385–388.
- Baruch, S. et al. (2008): Genetic testing of embryos: practices and perspectives of US in vitro fertilization clinics, in: Fertility and Sterility 89, 1053–1058.
- Bass, B. (2008): Der Beratungsprozess und seine Herausforderungen aus Sicht einer frei praktizierenden Gynäkologin, in: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): Der Beratungsprozess in der pränatalen Diagnostik, Bern, 173–184.
- Baumann-Hölzle, R. (2010): Entscheidungsfreiheit und der Zwang zum perfekten Kind, in: Kind, C. et al. (eds.): Auswählen oder annehmen? Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik – Testverfahren an werdendem Leben, Zürich, 105–116.
- Baumann-Hölzle, R. (2008): Gründe für eine Strukturierung des Beratungsprozesses in der pränatalen Diagnostik. In: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): Der Beratungsprozess in der pränatalen Diagnostik, Bern, 57–68.
- Baureithel, U. (2014): Selbstbestimmte Entscheidungen in der Risikogesellschaft, in: WOZ Wochenzeitung 10.
- Beaudet, A.L. (2014): Reaching a CNV milestone, in: Nat. Genet. 46 (10), 1046–1048.
- Bech, A. et al. (2003): Evaluation von genetischer Familienberatung und pränataler Diagnostik am Beispiel der Pränatalambulanz der Landeskliniken Salzburg, in: Geburtshilfe und Frauenheilkunde 63, 546–554.
- Becker, A. (2012): Normvariante oder Behinderung? Die Situation schwangerer Frauen nach der pränatalen Diagnose „Ullrich-Turner-Syndrom“, Heidelberg.
- Becker, R., Wegner, R.D. (2006): Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11–13-week scan, in: Ultrasound Obstet. Gynecol. 27 (6), 613–618.
- Beier, K., Wiesemann, C. (2013): Reproduktive Autonomie in der liberalen Demokratie. Eine ethische Analyse, in: Wiesemann, C., Simon, A. (eds.): Patientenautonomie. Theoretische Grundlagen – Praktische Anwendungen, Münster, 205–221.

- Benn, P., Borell, A. et al. (2013): Position statement from the Aneuploidy Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis, in: *Prenat. Diagn.* 33 (7), 622–629.
- Berg, J.S., Adams, M. et al. (2013): An informatics approach to analyzing the incidentalome, in: *Genet. Med.* 15 (1), 36–44.
- Berg, J.S., Khoury, M.J., Evans, J.P. (2011): Deploying whole genome sequencing in clinical practice and public health: meeting the challenge one bin at a time, in: *Genet. Med.* 13 (6), 499–504.
- Bernhardt, B.A. et al. (2014): An Exploration of Genetic Counselors' Needs and Experiences with Prenatal Chromosomal Microarray Testing, in: *Journal of Genetic Counseling* 23 (6), 938–947.
- Beulen, L., Grutters J.P.C. et al. (2014): The consequences of implementing non-invasive prenatal testing in Dutch national health care: a cost-effectiveness analysis, in: *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* 182, 53–61.
- Bianchi, D.W., Chudova, D. et al. (2015): Noninvasive Prenatal Testing and Incidental Detection of Occult Maternal Malignancies, in: *JAMA* 314, 162–169.
- Bianchi, D.W., Parker, R.L. et al. (2014): DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening, in: *N. Engl. J. Med.* 370 (9), 799–808.
- Bianchi, D.W. (2012): From prenatal genomic diagnosis to fetal personalized medicine: progress and challenges, in: *Nat. Med.* 18 (7), 1041–1051.
- Bianchi, D., Crombleholme T. et al. (2010): *Fetology. Diagnosis and Management of the Fetal Patient*, New York.
- Bianchi, D.W., Simpson, J.L. et al. (2002): Fetal gender and aneuploidy detection using fetal cells in maternal blood: analysis of NIFTY I data. National Institute of Child Health and Development Fetal Cell Isolation Study, in: *Prenat. Diagn.* 22 (7), 609–615.
- Bianchi, D.W., Flint, A.F. et al. (1990): Isolation of fetal DNA from nucleated erythrocytes in maternal blood, in: *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 87 (9), 3279–3283.

- Bick, D., Dimmock, D. (2011): Whole exome and whole genome sequencing, in: *Curr. Opin. Pediatr.* 23 (6), 594–600.
- Bickenbach, J.E. et al. (eds.) (2014): *Disability and the Good Human Life*, New York.
- Bielefeldt, H. (2009): *Zum Innovationspotenzial der UN-Behindertenrechtskonvention. Essay*, Deutsches Institut für Menschenrechte, Berlin.
- Bilardo, C.M., Muller, M.A., Pajkrt, E. (2001): Outcome of fetuses with increased nuchal translucency, in: *Curr. Opin. Obstet. Gynecol.* 13 (2), 169–174.
- Binding, K., Hoche, A. (1920): *Die Freigabe der Vernichtung lebensunwerten Lebens. Ihr Mass und ihre Form*, Leipzig.
- Bitzer, J. et al. (2008): Kommunikative Fertigkeiten bei der pränatalen Beratung schwangerer Frauen, in: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): *Der Beratungsprozess in der pränatalen Diagnostik*, Bern, 121–139.
- Blaas, H.G. (2014): Detection of structural abnormalities in the first trimester using ultrasound, in: *Best Pract. Res. Clin. Obstet. Gynaecol.* 28 (3), 341–353.
- Bogart, M.H., Pandian, M.R., Jones, O.W. (1987): Abnormal maternal serum chorionic gonadotropin levels in pregnancies with fetal chromosome abnormalities, in: *Prenat. Diagn.* 7 (9), 623–630.
- Bombard, A.T., Farkas, D.H. et al. (2014): Noninvasive prenatal testing for microdeletion syndromes and expanded trisomies: proceed with caution, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 124 (2) 379.
- Boyd, P.A., Devigan, C. et al. (2008): Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome, in: *BJOG* 115 (6), 689–696.
- Braga, S. (2010): Beratung zur pränatalen und präimplantativen Diagnostik, in: Kind, C. et al. (eds.): *Auswählen oder annehmen? Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik – Testverfahren an werdendem Leben*, Zürich, 17–38.
- Brambati, B., Simoni, G. (1983): Diagnosis of fetal trisomy 21 in first trimester, in: *Lancet* 1 (8324), 586.

- Brauchbar, M. (2015): Nutzung von Gesundheitsdaten im digitalen Zeitalter, in: *Bioethica Forum* 8 (2), 54–55.
- Bredenoord, A.L., de Vries, M.C., van Delden, J.J. (2013): Next-generation sequencing: does the next generation still have a right to an open future?, in: *Nat. Rev. Genet.* 14 (5), 306.
- Brock, D.J., Sutcliffe, R.G. (1972): Alpha-fetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida, in: *Lancet* 2 (7770), 197–199.
- Brügger, U. (2013): Lebensqualitätsmessungen als eine Grundlage für Entscheidungen im Gesundheitswesen, in: *Bioethica Forum* 6 (2), 44–51.
- Bruno, D.L., Stark, Z. et al. (2011): Extending the scope of diagnostic chromosome analysis: detection of single gene defects using high-resolution SNP microarrays, in: *Hum. Mutat.* 32 (12), 1500–1506.
- Buchanan, A., Brock, D.W. et al. (2000): *From Chance to Choice. Genetic and Justice*, Cambridge, New York.
- Büchler, A., Michel, M. (2014): *Medizin – Mensch – Recht. Eine Einführung in das Medizinrecht der Schweiz*, Zürich.
- Büchler, A., Frei, M. (2011): Der Lebensbeginn aus juristischer Sicht – unter besonderer Berücksichtigung des Schwangerschaftsabbruchs, in: *Jusletter*, 29. August.
- Buddeberg, C. et al. (2001): *Psychosoziale Aspekte der Ultraschall-Untersuchung in der Schwangerschaft, Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung, TA-Swiss 40*, Bern.
- Bui, T. et al. (2014): Current Controversies in Prenatal Diagnosis 2: Should Incidental Findings Arising from Prenatal Testing Always be Reported to Patients?, in: *Prenatal Diagnosis* 34, 12–17.
- Burke, W., Matheny Antommara, A.H. et al. (2013): Recommendations for returning genomic incidental findings? We need to talk!, in: *Genet. Med.* 15 (11), 854–859.
- Cafferkey, M., Ahn, J.W. et al. (2014): Phenotypic features in patients with 15q11.2(BP1-BP2) deletion: further delineation of an emerging syndrome, in: *Am. J. Med. Genet. A* 164 (8), 1916–1922.

- Campbell, S., Johnstone, F.D. et al. (1972): Anencephaly: early ultrasonic diagnosis and active management, in: *Lancet* 2 (7789), 1226–1227.
- Canadian Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial Group (1989): Multi-centre randomised clinical trial of chorion villus sampling and amniocentesis. First report, in: *Lancet* 1 (8628), 1–6.
- Canick, J.A., Knight, G.J. et al. (1988): Low second trimester maternal serum unconjugated oestriol in pregnancies with Down's syndrome, in: *Br. J. Obstet. Gynaecol.* 95 (4), 330–333.
- Cao, A., Kan, Y.W. (2013): The prevention of thalassemia, in: *Cold Spring Harb. Perspect. Med.* 3 (2), a011775.
- Carss, K.J., Hillman, S.C. et al. (2014): Exome sequencing improves genetic diagnosis of structural fetal abnormalities revealed by ultrasound, in: *Hum. Mol. Genet.* 23 (12), 3269–3277.
- Carvill, G.L., Mefford, H.C. (2013): Microdeletion syndromes, in: *Curr. Opin. Genet. Dev.* 23 (3), 232–239.
- Caspersson, T., Zech, L., Modest, E.J. (1970): Fluorescent labeling of chromosomal DNA: superiority of quinacrine mustard to quinacrine, in: *Science* 170 (3959), 762.
- Chervenak, F.A., McCullough, L.B., Brent, R.L. (2010): The perils of the imperfect expectation of the perfect baby, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 203 (2), 101.e1–105.e1.
- Cicero, S., Avgidou, K. et al. (2006): Nasal bone in first-trimester screening for trisomy 21, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 195 (1), 109–114.
- Cordier, C. et al. (2013): French Professionals in Genetic Counselor Careers, in: *Journal of Genetic Counseling* 22 (6), 844–848.
- Croen, L.A., Najjar, D.V. et al. (2007): A Comparison of Health Care Utilization and Costs of Children With and Without Autism Spectrum Disorders in a Large Group-Model Health Plan, in: *Pediatrics* 118, 1203–1211.
- Cuckle, H.S., Wald, N.J., Lindenbaum, R.H. (1984): Maternal serum alpha-fetoprotein measurement: a screening test for Down syndrome, in: *Lancet* 1 (8383), 926–929.

- Daley, R., Hill, M., Chitty, L.S. (2014): Non-invasive prenatal diagnosis: progress and potential, in: *Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal Ed.* 99 (5), F426–430.
- Damm, R. (2011): Gendiagnostik und Risikosteuerung: Risikodimensionen, Regulierungsbedarf, Regelungsinstrumente, in: *Risikoregulierung im Bio-Gesundheits- und Medizinrecht*, Baden-Baden.
- Dar, P., Curnow, K.J. et al. (2014): Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 211 (5), 527.e1–527.e17.
- Davis, D. (2001, 2010): *Genetic Dilemmas: Reproductive Technologies, Parental Choices, and Children's Futures*, New York.
- De Jong, A., De Wert, G.M.W.R. (2015): Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future, in: *Bioethics* 29 (1), 46–55.
- Deutscher Ethikrat (2013): *Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung*. Stellungnahme, Berlin.
- Devaney, S.A., Palomakim, G.E. et al. (2011): Noninvasive fetal sex determination using cell-free fetal DNA: a systematic review and meta-analysis, in: *JAMA* 306 (6), 627–636.
- Devers, P.L. et al. (2013): Noninvasive Prenatal Testing / Noninvasive Prenatal Diagnosis: the Position of the National Society of Genetic Counselors, in: *J. Genet. Counsel.* 22, 291–305.
- Dialog Ethik et al. (eds.) (2010): *Psychosoziale Beratung bei vorgeburtlichen Untersuchungen*. Anleitung für die Beratungspraxis ergänzt mit interdisziplinärem Fachwissen, Zürich.
- Donald, I., Macvicar, J., Brown, T.G. (1958): Investigation of abdominal masses by pulsed ultrasound, in: *Lancet* 1 (7032), 1188–1195.
- Dondorp, W., de Wert, G. et al. (2015): Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening, in: *European Journal of Human Genetics*, Advance online publication, 18 March 2015, doi: 10.1038/ejhg.2015.57, 1–13.



- Dormandy, E. et al. (2005): Low uptake of prenatal screening for Down syndrome in minority ethnic groups and socially deprived groups: a reflection of women's attitudes or a failure to facilitate informed choices?, in: *International Journal of Epidemiology* 34, 346–352.
- Düwell, M. (2008): *Bioethik. Methoden, Theorien und Bereiche*, Stuttgart.
- Düwell, M. (2009): Zum Tod von Andreas Kuhlmann, in: *Ethik in der Medizin* 21, 84.
- Eckhardt, A., Navarini, A. et al. (2014): *Personalisierte Medizin*, TA-Swiss 61, Zürich.
- Eckhardt, A., Bachmann, A. et al. (2011): *Human Enhancement*, TA-Swiss 56, Zürich.
- Editorial (2013): Sequenced from the start, in: *Nature* 501 (7466), 135.
- Egan, J.F. (2004): Down syndrome births in the United States from 1989 to 2001, in: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 191 (3), 1044–1048.
- Ehrenberg, A. (2008): *Das erschöpfte Selbst. Depression und Gesellschaft in der Gegenwart*, Frankfurt am Main.
- Eilers, M., Grüber, K. et al. (eds.) (2012): *Verbesserte Körper – gutes Leben? Bioethik, Enhancement und Disability Studies*, Frankfurt am Main.
- Ekelund, C.K., Jorgensen, F.S. et al. (2008): Impact of a new national screening policy for Down's syndrome in Denmark: population based cohort study, *BMJ* 337, a2547.
- European Science Foundation (2012): *Personalised Medicine for the European Citizens. Towards more precise medicine for the diagnosis, treatment and prevention of disease* ([www.esf.org](http://www.esf.org)), Strasbourg.
- Fairclough, R.J., Wood, M.J., Davies, K.E. (2013): Therapy for Duchenne muscular dystrophy: renewed optimism from genetic approaches, in: *Nat. Rev. Genet.* 14 (6), 373–378.
- Fan, H.C., Gu, W. et al. (2012): Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome, in: *Nature* 487 (7407), 320–324.

- Farrelly, E. et al. (2012): Genetic Counseling for Prenatal Testing: Where is the Discussion About Disability?, in: *Journal of Genetic Counseling* 21, 814–824.
- Farrimond, H.R., Kelly, S.E. (2013): Public viewpoints on new non-invasive prenatal genetic tests, in: *Public Understanding of Science* 22 (6), 736–750.
- Feinberg, J. (1980): The Child's Right to an Open Future, in: Aiken, W., LaFollette, H. (eds.): *Whose Child? Children's Rights, Parental Authority and State Power*, Totowa NJ, 80–98.
- Fellmann, W. (2007): Arzt und Rechtsverhältnis zum Patienten, in: Kuhn, M.W., Poledna, T. (eds.): *Arztrecht in der Praxis*, Zürich, Basel, Genf, 103–201.
- Fenger, H. (2014): Kommentar zum Gendiagnostikgesetz (§ 210), in: Spickhoff, A. (ed.): *Medizinrecht*, München.
- Ferreira, J.C., Schreiber-Agus, N. et al. (2014): Carrier testing for Ashkenazi Jewish disorders in the prenatal setting: navigating the genetic maze, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 211 (3), 197–204.
- Filges, I., Kang, A. et al. (2012): Array comparative genomic hybridization in prenatal diagnosis of first trimester pregnancies at high risk for chromosomal anomalies, in: *Mol. Cytogenet.* 5 (1), 38.
- Filges, I., Kang, A. et al. (2011): aCGH on chorionic villi mirrors the complexity of fetoplacental mosaicism in prenatal diagnosis, in: *Prenat. Diagn.* 31 (5), 473–478.
- Filges, I., Rothlisberger, B. et al. (2009): Familial 14.5 Mb interstitial deletion 13q21.1–13q21.33: clinical and array-CGH study of a benign phenotype in a three-generation family, in: *Am. J. Med. Genet. A* 149A (2), 237–241.
- Firth, H.V., Boyd, P.A. et al. (1994): Analysis of limb reduction defects in babies exposed to chorionic villus sampling, in: *Lancet* 343 (8905), 1069–1071.
- Firth, H.V., Boyd, P.A. et al. (1991): Severe limb abnormalities after chorion villus sampling at 56–66 days' gestation, in: *Lancet* 337 (8744), 762–763.

- Freeman, M. (1997): *The Moral Status of Children. Essays on the Rights of Children*, The Hague.
- Frey-Tirri, B., Troeger, C. et al. (2007): Quality management of nuchal translucency measurement in residents, in: *Ultraschall Med.* 28 (5), 484–488.
- Friedman, J.M. (2009): High-resolution array genomic hybridization in prenatal diagnosis, in: *Prenat. Diagn.* 29 (1), 20–28.
- Froster, U.G., Jackson L. 1996. Limb defects and chorionic villus sampling: results from an international registry, 1992–94, in: *Lancet* 347 (9000), 489–494.
- Fuchs, F., Riis, P. (1956): Antenatal sex determination, in: *Nature* 177 (4503), 330.
- Garfield, S. et al. (2012): Clinical and Cost Consequences of Incorporating a Novel Non-Invasive Prenatal Test into the Diagnostic Pathway for Fetal Trisomies, in: *Journal of Managed Care Medicine* 15, (2), 34–41.
- Garne, E., Loane, M. et al. (2005): Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe, in: *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 25 (1), 6–11.
- Giubilini, A., Minerva, F. (2013): After Birth Abortion: Why should the baby live?, in: *Journal of Medical Ethics* 39, 261–263.
- Graumann, S. (2014): Ethik und Behinderung, in: *Zeitschrift für Medizinische Ethik* 60, 207–219.
- Graumann, S. (2011): *Assistierte Freiheit. Von einer Behindertenpolitik der Wohltätigkeit zu einer Politik der Menschenrechte*. Frankfurt am Main, New York.
- Graumann, S. (2003): Sind „Biomedizin“ und „Bioethik“ behindertenfeindlich? Ein Versuch, die Anliegen der Behindertenbewegung für die ethische Diskussion fruchtbar zu machen, in: *Ethik in der Medizin* 15, 161–170.
- Grebner, A. (2008): *Die psychosozialen Problemlagen von Frauen, die mit pränataler Diagnostik konfrontiert sind. Eine inhaltsanalytische Untersuchung von Diskussionsforumsbeiträgen aus dem Internet*, Diplomarbeit, Wien.

- Green, R.C., Berg, J.S. et al. (2013): ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing, in: *Genet. Med.* 15 (7), 565–574.
- Grennert, L., Persson, P.-H., Gennser, G. (1978): Benefits of ultrasonic screening of a pregnant population, in: *Acta Obstet. Gynecol. Scand.* 57, Suppl. 78, 5–14.
- Grody, W.W., Thompson, B.H. et al. (2013): ACMG position statement on prenatal/preconception expanded carrier screening, in: *Genet. Med.* 15 (6), 482–483.
- GUMEK (2013): Empfehlung 12/2013 der GUMEK zuhanden des Bundesrates zur Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen, [www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/04638/05559/index.html?lang=de](http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/04638/05559/index.html?lang=de).
- Haas, R. (2007): Die Einwilligung in eine Persönlichkeitsverletzung nach Art. 28 Abs. 2 ZGB, Diss. (Luzern), Zürich, Basel, Genf.
- Habermas, J. (2001): Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik?, Frankfurt am Main.
- Hacein-Bey-Abina, S. et al. (2014): A modified gamma-retrovirus vector for X-linked severe combined immunodeficiency, in: *N Engl J Med* 371(15), 1407–1417.
- Hacein-Bey-Abina, S. et al. (2010): Efficacy of gene therapy for X-linked severe combined immunodeficiency, in: *N. Engl. J. Med.* 363 (4), 355–364.
- Hahn, S., Sant, R., Holzgreve, W. (1998): Fetal cells in maternal blood: current and future perspectives, in: *Mol. Hum. Reprod.* 4 (6), 515–521.
- Haker, H. (2011): Hauptsache gesund? Ethische Fragen der Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik, München.
- Hall, S. (2013): Is the Choice on Termination of Pregnancy Act Guilty of Disability Discrimination?, in: *South African Journal of Philosophy* 32 (1), 36–46.
- Hansmann, M. (1981): Ultraschallscreening in der Schwangerschaft – Vorsicht vor übertriebenen Forderungen, in: *Geburtshilfe und Frauenheilkunde* 41 (10), 725–728.

- Harris, J. (2007): *Enhancing Evolution. The Ethical Case for Making Better People*, Princeton.
- Hatt, L., Brinch, M. et al. (2014): A new marker set that identifies fetal cells in maternal circulation with high specificity, in: *Prenat. Diagn.* 34 (11), 1066–1072.
- Hauser, M., Tenger, D. (2015): *Menschen mit Behinderung in der Welt 2035. Wie technologische und gesellschaftliche Trends den Alltag verändern*, Rüslikon (Zürich).
- Hawkins, A. et al. (2013): Variables Influencing Pregnancy Termination Following Prenatal Diagnosis of Fetal Chromosome Abnormalities, in: *Journal of Genetic Counseling* 22, 238–248.
- Henn, W. (2004): *Warum Frauen nicht schwach, Schwarze nicht dumm und Behinderte nicht arm dran sind. Der Mythos von den guten Genen*, Freiburg i. Br.
- Hill, M. et al. (2013a): Client Views and Attitudes to Non-Invasive Prenatal Diagnosis for Sickle Cell Disease, Thalassaemia and Cystic Fibrosis, in: *Journal of Genetic Counseling* 23 (6), 1012–1021.
- Hill, M., Karunaratna, M. et al. (2013b): Views and Preferences for the Implementation of Non-Invasive Prenatal Diagnosis for Single Gene Disorders Form Health Professionals in the United Kingdom, in: *American Journal of Medical Genetics A*, 161A (7), 1612–1618.
- Hillman, S.C., Willams, D. et al. (2014): Review: Prenatal genetic diagnosis for fetuses with structural abnormalities, the next step, in: *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 45, 4–9.
- Hobbins, J.C., Mahoney, M.J. (1974): In utero diagnosis of hemoglobinopathies. Technic for obtaining fetal blood, in: *N. Engl. J. Med.* 290 (19), 1065–1067.
- Hochschule für Angewandte Wissenschaften ZHAW (2013): *Statistik frei praktizierender Hebammen in der Schweiz. Auswertung der Daten 2012*, Zürich.
- Hollenberg, M.D., Kaback, M.M., Kazazian, H.H. (1971): Adult hemoglobin synthesis by reticulocytes from the human fetus at midtrimester, in: *Science* 174 (4010), 698–702.

- Holzgreve, W. et al. (2008): Die Qualitätssicherung des Schwangerschafts-Ultraschalls und des Ersttrimester-Testes in der Schweiz, in: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): Der Beratungsprozess in der pränatalen Diagnostik, Bern, 141–152.
- Hook, E.B. et al. (1983): Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants, in: *The Journal of the American Medical Association* 249 (15), 2034–2038.
- Hotz, S. (2013): Reproduktive Selbstbestimmung und Informed Consent im Zeitalter von pränatalen Gentests, in: *rech. Zeitschrift für juristische Weiterbildung und Praxis* 1, 1–13.
- Hua, R., Barrett, A.N. et al. (2014): Detection of aneuploidy from single fetal nucleated red blood cells using whole genome sequencing, in: *Prenat. Diagn.* 35 (7), 637–644
- Hucklenbroich, P., Buyx, A. (eds.) (2013): *Wissenschaftstheoretische Aspekte des Krankheitsbegriffs*, Münster.
- Hudson, V.M., den Boer, A.M. (2005): Missing Women and Bare Branches: Gender Balance and Conflict, in: *ECSP Report* 11, 20–24.
- Hürlimann, D.C. (2008): Der Beratungsprozess in der Pränatalen Diagnostik – eine Evaluation, in: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): *Der Beratungsprozess der Pränatalen Diagnostik (Interdisziplinärer Dialog – Ethik im Gesundheitswesen 8)*, Bern, 187–204.
- Huster, S., Gottwald, S. (2012): Gutachten. Kostenübernahme genetischer Untersuchungen zur genetischen Diagnostik von Krankheiten und zur Therapieplanung (sog. Companion Diagnostics) durch die GKV, Bochum.
- Jessen, J. (2014): Der neue Mensch. Befreit von allen Fesseln der Natur: Ein Jahresrückblick auf die Debatten um Social Freezing, Gendertheorie und Sterbehilfe, in: *Die Zeit*, 17. Dezember.
- Jiang, J., Jing, Y. et al. (2013): Translating dosage compensation to trisomy 21, in: *Nature* 500 (7462), 296–300.
- John, S. (2015): Efficiency, responsibility and disability: Philosophical lessons from the savings argument for pre-natal diagnosis, in: *Politics, Philosophy & Economics* 14, 3–22.

- Jones, D. (2013): The Prospects of Personalized Medicine, in: Krimsky, S., Gruber, J. (eds.): Genetic Explanations. Sense and Nonsense, Cambridge, London, 147–170.
- Jost, A. (1895): Das Recht auf den Tod. Sociale Studie, Göttingen.
- Kagan, K.O., Valencia, C. et al. (2009): Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11+0 to 13+6 weeks of gestation, in: *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 33 (1), 18–22.
- Kagan, K.O., Wright, D. et al. (2008): Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A, in: *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 31 (6), 618–624.
- Kahneman, D. (2007): QALYs versus Experience: A Perspective from Experimental Economics, Office of Health Economics OHE, London.
- Kälin, W., Künzli, J. et al. (2008): Mögliche Konsequenzen einer Ratifizierung der UN-Konvention über die Rechte von Menschen mit Behinderungen durch die Schweiz. Gutachten zuhanden des Generalsekretariats GS-EDI / Eidgenössisches Büro für die Gleichstellung von Menschen mit Behinderungen EBGB, Bern.
- Kalousek, D.K., Dill, F.J. (1983): Chromosomal mosaicism confined to the placenta in human conceptions, in: *Science* 221 (4611), 665–667.
- Kan, Y.W., Golbus, M.S., Dozy, A.M. (1976): Prenatal diagnosis of alpha-thalassemia. Clinical application of molecular hybridization, in: *N. Engl. J. Med.* 295 (21), 1165–1167.
- Kan, Y.W., Dozy, A.M. et al. (1972): Detection of the sickle gene in the human fetus. Potential for intrauterine diagnosis of sickle-cell anemia, in: *N. Engl. J. Med.* 287 (1), 1–5.
- Karpin, I., Savell, K. (2012): Perfecting Pregnancy. Law, Disability, and the Future of Reproduction, New York.
- Katz Rothmann, B. (1993): The Tentative Pregnancy. How Amniocentesis Changes the Experience of Motherhood, New York.

- Kellog, G. et al. (2014): Attitudes of Mothers of Children with Down Syndrome Towards Noninvasive Prenatal Testing, in: *Journal of Genetic Counseling* 23, 805–813.
- Kern, B.-R. (2013): Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, in: Kern, B.-R. (ed.): *Das Gendiagnostikgesetz – Rechtsfragen der Humangenetik*, Frankfurt am Main, 29–60.
- Kessler, T.M. et al. (2005): Patients' perception of preoperative information by interactive computer program – exemplified by cholecystectomy, in: *Patient Education and Counseling* 59 (2), 135–140.
- Kind, C. et al. (eds.) (2010): *Auswählen oder annehmen? Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik – Testverfahren an werdendem Leben*, Zürich.
- Kitzman, J.O., Snyder, M.W. et al. (2012): Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus, in: *Sci. Transl. Med.* 4 (137), 137–176.
- Klink, R., Hansmann, M., Hünermann, B. (1971): Die Lokalisation der Plazenta, in: *Dtsch. Med. Wochenschr.* 96 (37), 1473–1475.
- Kress, H. (2015): Schwangerschaftsabbrüche im Kontext von Reproduktionsmedizin und Präimplantationsdiagnostik, in: Busch, U., Hahn, D. (eds.): *Abtreibung, Diskurse und Tendenzen*, Bielefeld, 139–161.
- Krolzik-Matthei, K. (2015): Abtreibung als Gegenstand feministischer Debatten – Hintergründe, Befunde, Fragen, in: Busch, U., Hahn, D. (eds.): *Abtreibung. Diskurse und Tendenzen*, Bielefeld, 103–118.
- Kuhlmann, A. (2003): Therapie als Affront? Zum Konflikt zwischen Behinderten und Medizin, in: *Ethik in der Medizin* 15, 151–160.
- Kuppermann, M. et al. (2014): Effect of Enhanced Information, Values Clarification, and Removal of Financial Barriers on Use of Prenatal Genetic Testing, in: *JAMA* 312 (12), 1210–1217.
- Lahrtz, S. (2015): Auswirkungen des Pränataltests, in: *Neue Zürcher Zeitung*, 15. Juli, 50.
- Lee, C., lafrate, A.J., Brothman, A.R. (2007): Copy number variations and clinical cytogenetic diagnosis of constitutional disorders, in: *Nat. Genet.* 39, Suppl. 7, 48–54.



- Lench, N., Barrett, A. et al. (2013): The clinical implementation of non-invasive prenatal diagnosis for single-gene disorders: challenges and progress made, in: *Prenat. Diagn.* 33 (6), 555–562.
- Lewis, C., Hill, M. et al. (2014a): Non-invasive prenatal diagnosis for single gene disorders: experience of patients, in: *Clinical Genetics* 85, 336–342.
- Lewis, C., Hill, M. et al. (2014b): Non-invasive prenatal testing for trisomy 21: a cross-sectional survey of service users' views and likely uptake, in: *BJOG. An International Journal of Obstetrics and Gynaecology* 121, 582–594.
- Lindee, S. (2013): Map Your Own Genes! The DNA Experience, in: Krimsky, S., Gruber, J. (eds.): *Genetic Explanations. Sense and Nonsense*, Cambridge, London, 186–200.
- Lindner, J.F. (2013): Fällt der „PraenaTest“ in den Anwendungsbereich des § 15 GenDG?, in: *Medizinrecht (MedR)* 31 (5), 288–291.
- Little, M.O. (2005): Abortion, in: Frey, R.G., Wellman, C.H. (eds.): *A Companion to Applied Ethics*, 313–325.
- Lo, B., Field, M.J. (eds.) (2009): *Conflict of Interest in Medical Research, Education, and Practice*, Institute of Medicine.
- Lo, I.M.D. (2013): Non-invasive prenatal testing using massively parallel sequencing of maternal plasma DNA: from molecular karyotyping to fetal whole-genome sequencing, in: *Reproductive BioMedicine Online* 27, 593–598.
- Lo, Y.M., Chan, K.C. et al. (2010a): Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus, in: *Sci. Transl. Med.* 2 (61), 61–91.
- Lo, Y.M., Chiu, R.W. (2010b): Noninvasive approaches to prenatal diagnosis of hemoglobinopathies using fetal DNA in maternal plasma. *Hematol Oncol Clin North Am* 24(6), 1179–1186.
- Loane, M. et al. (2013): Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening, in: *European Journal of Human Genetics* 21, 27–33.

- Lob-Hüdepohl, A. (2006): Biopolitik und die soziale Inszenierung von Behinderung, in: Hilpert, K., Mieth, D. (eds.): Kriterien biomedizinischer Ethik. Theologische Beiträge zum gesellschaftlichen Diskurs, Freiburg i. Br., Basel, Wien, 234–254.
- Lu, J.T. et al. (2014): Genotype-Phenotype Correlation – Promiscuity in the Era of Next-Generation Sequencing, in: *N. Engl. J. Med.* 371 (7), 593–596.
- Lübbe, W. (2003): Das Problem der Behindertenselektion bei der pränatalen Diagnostik und der Präimplantationsdiagnostik, in: *Ethik in der Medizin* 15, 203–220.
- Lüthgens, K., Abele, H. et al. (2011): Cross-validation of the first trimester screening algorithm of the FMF London on 38,700 pregnancies in Germany, in: *Ultraschall Med.* 32 (4), 367–372.
- Maeder, C. (1992): Reproduktionsmedizin in der Schweiz: Ergebnisse und Interpretationen einer repräsentativen Bevölkerungsbefragung, in: *Schweizerische Zeitschrift für Soziologie* 18 (2), 363–391.
- Makowski, E.L., Prem, K.A., Kaiser, I.H. (1956): Detection of sex of fetuses by the incidence of sex chromatin body in nuclei of cells in amniotic fluid, in: *Science* 123 (3196), 542–543.
- Manegold-Brauer, G. et al. (2014): A new era in prenatal care: non-invasive prenatal testing in Switzerland, in: *Swiss Medical Weekly* 144, w13915.
- Manning, M., Hudgins, L. (2010): Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities, in: *Genet. Med.* 12 (11), 742–745.
- McCullough, R.M., Almasri, E.A. et al. (2014): Non-invasive prenatal chromosomal aneuploidy testing – clinical experience: 100,000 clinical samples, in: *PLoS one* 9 (10), e109173.
- McIntosh, I., Sommers, A. (2013): In the Best Interests of Whom? Wrongful Life and Birth Torts: A Regretful Return of State-Sanctioned Ableism, in: *International Journal of disability, community & rehabilitation* 12 (2), unpag.
- McMahan, J. (1998): Wrongful Life: Paradoxes in the Morality of Causing People to Exist, in: Coleman, J., Morris, C. (eds.): *Rational Commitment and Social Justice*, Cambridge, 208–247.

- Merkatz, I.R., Nitowsky, H.M. et al. (1984): An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 148 (7), 886–894.
- Meuli, M. et al. (2014): Kinderchirurgie: Fötale Chirurgie bei Spina bifida, in: *Swiss Medical Forum (SMF)* 14 (51-52), 976–978.
- Michel, M. (2009): Rechte von Kindern in medizinischen Heilbehandlungen, Diss. (Zürich), Basel.
- Middleton, A., Patch, C. et al. (2014): Position statement on opportunistic genomic screening from the Association of Genetic Nurses and Counselors (UK and Ireland), in: *Eur. J. Hum. Genet.* 22 (8), 955–956.
- Miller, D.T., Adam, M.P. et al. (2010): Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies, in: *Am. J. Hum. Genet.* 86 (5), 749–764.
- Mills, C. (2003): The Child's Right to an Open Future?, in: *Journal of Social Philosophy* 34 (4), 499–509.
- Milunsky, A., Milunsky, J. (2010): *Genetic Disorders and the Fetus*, Chichester UK.
- Mintzes, B. et al. (2009): Promotion to consumers: responding to patient requests for advertised medicines, in: *World Health Organization/Health Action International (eds.): Understanding and Responding to Promotion: a Practical Guide*, Amsterdam, 81–104.
- Mohr, J. (1968): Foetal genetic diagnosis: development of techniques for early sampling of foetal cells, in: *Acta Pathol. Microbiol. Scand.* 73 (1), 73–77.
- Morris, St. et al. (2014): Model-Based Analysis of Costs and Outcomes of Non-Invasive Prenatal Testing for Down's Syndrome Using Cell Free Fetal DNA in the UK National Health Service, in: *PLoS one* 9 (4), e93559. doi: 10.1371/journal.pone.0093559.
- MRC working party on the evaluation of chorion villus sampling (1991): Medical Research Council European trial of chorion villus sampling, in: *Lancet* 337 (8756), 1491–1499.

- Müller, S. (2013): Behinderung in der medizinethischen Diskussion – Zur Kontroverse der Modelle von Behinderung unter besonderer Berücksichtigung von Gehörlosigkeit und Body Identity Integrity Disorder, in: Hucklenbroich, P., Buyx, A. (eds.): *Wissenschaftstheoretische Aspekte des Krankheitsbegriffs*, Münster, 105–137.
- Nadler, H.L., Gerbie, A.B. (1970): Role of amniocentesis in the intrauterine detection of genetic disorders, in: *N. Engl. J. Med.* 282 (11), 596–599.
- Nadler, H.L. (1968): Antenatal detection of hereditary disorders, in: *Pediatrics* 42 (6), 912–918.
- Nelle, M., Raio, L. et al. (2009): Prenatal diagnosis and treatment planning of congenital heart defects-possibilities and limits, in: *World J. Pediatr.* 5 (1), 18–22.
- Nelson, E. (2013): *Law, Policy and Reproductive Autonomy*, Oxford, Portland.
- Newacheck, P.W., Inkelas, M. et al. (2004): Health Services Use and Health Care Expenditures for Children With Disabilities, in: *Pediatrics* 114, 79–85.
- Newberger, D. (2001): Down Syndrome: Prenatal Risk Assessment and Diagnosis, in: *American Family Physician* 62 (4), 825–832.
- Neyt, M. et al. (2014): Introducing the non-invasive prenatal test for trisomy 21 in Belgium: a cost-consequences analysis, in: *BMJ open* 4, e005922. doi: 10.1136/bmjopen-2014-005922.
- Nicklas-Faust, J. (2014): Behinderung als soziale Konstruktion und Pränataldiagnostik, in: Duttge, G. et al. (eds.): „Behinderung“ im Dialog zwischen Recht und Humangenetik, Göttingen, 59–70.
- Nicolaidis, K., Brizot, M. et al. (1994): Comparison of chorionic villus sampling and amniocentesis for fetal karyotyping at 10–13 weeks' gestation, in: *Lancet* 344 (8920), 435–439.
- Nicolaidis, K.H., Azar, G. et al. (1992): Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy, in: *BMJ* 304 (6831), 867–869.

- Nord, E. et al. (2009): QALYs: some challenges, in: *Value in health. The journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research* 12, Suppl. 1, 10–15.
- Norton, M. et al. (2015): Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy, in: *NEJM* 372, 1589–1597.
- Ohno, M., Caughey, A. (2013): The role of noninvasive prenatal testing as a diagnostic versus a screening tool – a cost-effectiveness analysis, in: *Prenatal Diagnosis* 33 (7), 630–635.
- Okun, N., Teitelbaum, M. et al. (2013): The price of performance: a cost and performance analysis of the implementation of cell-free fetal DNA testing for Down syndrome in Ontario, Canada, in: *Prenatal Diagnosis* 34, 350–356.
- Old, J.M., Ward, R.H. et al. (1982): First-trimester fetal diagnosis for haemoglobinopathies: three cases, in: *Lancet* 2 (8313), 1413–1416.
- O'Leary, P. et al. (2014): Prenatal screening for Down syndrome in Australia: Costs and benefits of current and novel screening strategies, in: *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology* 53, 425–433.
- Orkin, S.H. (1984): Prenatal diagnosis of hemoglobin disorders by DNA analysis, in: *Blood* 63 (2), 249–253.
- Oshana, M.A.L. (2013): Personale Autonomie und das soziale Umfeld, in: Betzler, M. (ed.): *Autonomie der Person*, Paderborn, 196–220.
- Pally Hofmann, U. (2008): Die gesetzliche Regelung von medizinischen Eingriffen zugunsten des Nasciturus, in: *Aktuelle Juristische Praxis* 7, 855–866.
- Pally, U. (2007): *Arzthaftung mit den Schwerpunkten Schwangerschaftsbetreuung und Geburtshilfe*, Diss. (Zürich), Zürich, Basel, Genf.
- Parfit, D. (1984): *Reasons and Persons*, Oxford.
- Peters, L. (2013): Was meinen wir, wenn wir Autonomie sagen? Ein kritischer Blick auf die Verwendung des Autonomiebegriffs in der Medizinethik, in: Ach, J.S. (ed.): *Grenzen der Selbstbestimmung in der Medizin*, Münster, 13–28.

- Pinzello-Hürlimann, R. (2011): Buchbesprechung: Ein Instrument für die Beratung bei vorgeburtlichen Untersuchungen, in: Schweizerische Ärztezeitung 34, 1300.
- Pók Lundquist, J. (2008): Pränatale Diagnostik im Spitalalltag in: Hürlimann, D.C. et al. (eds.): Der Beratungsprozess in der pränatalen Diagnostik, Bern, 165–171.
- Pornschnegler, C. (2003): Gibt es ein Recht, nicht geboren zu werden? Zum „Fall Perruche“, in: Graumann, S., Grüber, K. (eds.): Medizin, Ethik und Behinderung, Beiträge aus dem Institut Mensch, Ethik und Wissenschaft, Frankfurt am Main, 133–151.
- Porter, G., Smith, M.K. (2013): Preventing the selection of „deaf embryos“ under the Human Fertilisation and Embryology Act 2008: problematizing disability?, in: *New Genetics and Society* 32 (2), 171–189.
- Prainsack, B., Buyx, A. (2011): *Solidarity. Reflections on an emerging concept in bioethics*, Swindon.
- Press, N., Bower, C. (1995): Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing, in: *Hastings Center Report* 25 (3), 9–12.
- Purdy, L. (1995): Loving Future People, in: Callahan, J.C. (ed.): *Reproduction, Ethics and the Law*, Bloomington.
- Raio, L. (2012): Down Syndrom in der Schweiz. Gedanken, Fakten und pränatales Screening, in: *Geburtshilfe aktuell*, 21. März.
- Ralston, D.C., Ho, J. (eds.) (2010): *Philosophical Reflections on Disability*, Dordrecht.
- Ratzer, B. (2015): Warum wir können, was wir nicht brauchen. Eine feministische Technikkritik, in: *FAMA* 2, 8–9.
- Rehder, C.W., David, K.L. et al. (2013): American College of Medical Genetics and Genomics: standards and guidelines for documenting suspected consanguinity as an incidental finding of genomic testing, in: *Genet. Med.* 15 (2), 150–152.
- Reiss, R.E., Cherry, A.M. (2013): Still a screening test: more attention needed to noninvasive prenatal test false-positive rates, in: *Am. J. Obstet. Gynecol.* 209 (2), 160–161.

- Rhoads, G.G., Jackson, L.G. et al. (1989): The safety and efficacy of chorionic villus sampling for early prenatal diagnosis of cytogenetic abnormalities, in: *N. Engl. J. Med.* 320 (10), 609–617.
- Riedel, U. (2003): „Schadensfall Kind“. Rechtliche Grundlagen der Arzthaftung, in: Graumann, S., Grüber, K. (eds.): *Medizin, Ethik und Behinderung, Beiträge aus dem Institut Mensch, Ethik und Wissenschaft*, Frankfurt am Main, 117–132.
- Rieder, H. (2006): *Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht. Eine Auseinandersetzung mit dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen im medizinischen Bereich*, Diss. (Zürich), Basel, Genf, München.
- Riklin, F. (2014): Behinderte Kinder: Ärzte greifen Krankenkassen an, in: *Schweiz am Sonntag*, Nr. 51, 21. Dezember, 11.
- Robertson, J. (1996): Genetic Selection of Offspring Characteristics, in: *Boston University Law Review* 76, 301–361.
- Rodriguez-Revenge, L., Mila, M. et al. (2007): Structural variation in the human genome: the impact of copy number variants on clinical diagnosis, in: *Genet. Med.* 9 (9), 600–606.
- Rosenblatt, D.S. (2013): Who's on first in exome and whole genome sequencing? Is it the patient or the incidental findings?, in: *Mol. Genet. Metab.* 110 (1-2), 1–2.
- Rosenfeld, J.A., Coe, B.P. et al. (2013): Estimates of penetrance for recurrent pathogenic copy-number variations, in: *Genet. Med.* 15 (6), 478–481.
- Rossi, A.C., Prefumo, F. (2013): Accuracy of ultrasonography at 11–14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies: a systematic review, in: *Obstet. Gynecol.* 122 (6), 1160–1167.
- Rottem, S., Bronshtein, M. et al. (1989): First trimester transvaginal sonographic diagnosis of fetal anomalies, in: *Lancet* 1 (8635), 444–445.
- Rowley, J.D. (1973): Letter: A new consistent chromosomal abnormality in chronic myelogenous leukaemia identified by quinacrine fluorescence and Giemsa staining, in: *Nature* 243 (5405), 290–293.

- Rüther, M. (2015): Embryonen und Föten, in: Sturma, D., Heinrichs, B. (eds.): *Handbuch Bioethik*, Stuttgart, 245–249.
- Rütsche, B. (2010): Eugenik und Verfassung – Regulierung eugenischer Wünsche von Eltern im freiheitlichen Rechtsstaat, in: *Schweizerisches Zentralblatt für Staats- und Verwaltungsrecht (ZBI)* 111, 297–327.
- Rütsche, B. (2009): *Rechte von Ungeborenen auf Leben und Integrität. Die Verfassung zwischen Ethik und Rechtspraxis*, Zürich, St. Gallen.
- Sandel, M. (2008): *Plädoyer gegen die Perfektion. Ethik im Zeitalter der genetischen Technik*, mit einem Vorwort von Jürgen Habermas, Berlin.
- Sandel, M. (2007): *The Case Against Perfection. Ethics in the Age of Genetic Engineering*, Cambridge.
- Saiki, R.K., Scharf, S. et al. (1992): Enzymatic amplification of beta-globin genomic sequences and restriction site analysis for diagnosis of sickle cell anemia. 1985, in: *Biotechnology* 24, 476–480.
- Salomon, L.J., Alfirevic, Z. et al. (2014): ISUOG consensus statement on the impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice, in: *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 44 (1), 122–123.
- Sanger, F., Nicklen, S., Coulson, A.R. (1977): DNA sequencing with chain-terminating inhibitors, in: *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 74 (12), 5463–5467.
- Savulescu, J., Kahane, G. (2009): The Moral Obligation to Create Children With the Best Chance of the Best Life, in: *Bioethics* 23 (5), 274–290.
- Savulescu, J. (2007): In Defense of Procreative Beneficence, in: *Journal of Medical Ethics* 33 (5), 284–288.
- Savulescu, J. (2001): Procreative Beneficence: Why we Should Select the Best Children, in: *Bioethics* 15 (5-6), 413–426.
- Sayres, L.C. et al. (2014): Demographic and Experiential Correlates of Public Attitudes Towards Cell-Free Fetal DNA Screening, in: *Journal of Genetic Counseling* 23 (6), 957–967, doi: 10.1007/s10897-014-9704-9.
- Schaaf, C., Zschocke, J. (2013): *Basiswissen Humangenetik*, 2., überarb. Aufl., Berlin, Heidelberg.



- Schäfers, R., Kolip P. (2015): Zusatzangebote in der Schwangerschaft: Sichere Rundumversorgung oder Geschäft mit der Unsicherheit?, in: Bertelsmann Stiftung, Gesundheitsmonitor, 119–150.
- Schinzel. A. (2001): Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man, Berlin, New York.
- Schmid, M. (2014): Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) – Screening auf fetale Aneuploidien durch Analyse der zellfreien DNA im mütterlichen Blut, in: Speculum (Ausgabe für Österreich) 32 (2), 10–14.
- Schmorl, G. (1893): Pathologisch-anatomische Untersuchungen über Puerperal-Eklampsie, Leipzig.
- Schott, M. (2011): Gutachten zur Zulässigkeit von genetischen Untersuchungen ausserhalb der Anwendungsbereiche des Bundesgesetzes über die genetischen Untersuchungen beim Menschen und des DNA-Profil-Gesetzes, Zürich, [http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/15221/index.html?lang=de&download=NHZLpZeg7t,lnp6lONTU042l2Z6ln1acy4Zn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCLen97e2ym162epYbg2c\\_JJKbNoKSn6A](http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/15221/index.html?lang=de&download=NHZLpZeg7t,lnp6lONTU042l2Z6ln1acy4Zn4Z2qZpnO2Yuq2Z6gpJCLen97e2ym162epYbg2c_JJKbNoKSn6A).
- Schwank, G., Koo, B.K. et al. (2013): Functional repair of CFTR by CRISPR/Cas9 in intestinal stem cell organoids of cystic fibrosis patients, in: Cell Stem Cell 13 (6), 653–658.
- Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2004): Ziele und Aufgaben der Medizin zu Beginn des 21. Jahrhunderts, Basel.
- Schweizerische Vereinigung für Strafflosigkeit des Schwangerschaftsabbruchs SVSS (ed.) (2002): Psychische Folgen des Schwangerschaftsabbruchs – Mythen und Fakten. Tagungsbericht, Zollikofen.
- Schweizerischer Bundesrat (2015): Erläuterungen zur Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen, Bern.
- Schweizerischer Bundesrat (2010): Übereinkommen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen. Erläuternder Bericht, Bern (22. Dezember).
- Seabright, M. (1971): A rapid banding technique for human chromosomes, in: Lancet 2 (7731), 971–972.
- Shakespeare, T. (2014): Disability rights and wrongs revisited, New York.

- Sharpe, N.F., Carter, R.F. (2006): Genetic Testing. Care, Consent, and Liability, Hoboken.
- Shiffrin, S.V. (1999): Wrongful Life, Procreative Responsibility, and the Significance of Harm, in: *Legal Theory* 5 (2), 117–148.
- Sierawska, A.K. (2015): Prenatal Diagnosis: Do Prospective Parents have the Right not to know?, in: *Medicine, Health Care and Philosophy* 18 (2), 279–286.
- Simoni, G., Brambati, B. et al. (1983): Efficient direct chromosome analyses and enzyme determinations from chorionic villi samples in the first trimester of pregnancy, in: *Hum. Genet.* 63 (4), 349–357.
- Skirton, N. et al. (2013): Factors affecting the clinical use of non-invasive prenatal testing: a mixed methods systematic review, in: *Prenatal Diagnosis* 33, 532–541.
- Smidt-Jensen, S., Permin, M. et al. (1992): Randomised comparison of amniocentesis and transabdominal and transcervical chorionic villus sampling, in: *Lancet* 340 (8830), 1237–1244.
- Smith, D.A. et al. (2006): Misremembering Colostomies? Former Patients Give Lower Utility Ratings Than Do Current Patients, in: *Health Psychology In the Public Domain* 25 (6), 688–695.
- Snijders, R.J., Noble, P. et al. (1998): UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10–14 weeks of gestation, Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group, in: *Lancet* 352 (9125), 343–346.
- Snyder, M.W., Simmons, L.E. et al. (2013): Noninvasive fetal genome sequencing: a primer, in: *Prenat. Diagn.* 33 (6), 547–554.
- Song, K. et al. (2013): Clinical utility and cost of non-invasive prenatal testing with cfDNA analysis in high-risk women based on a US population, in: *Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 26 (12), 1180–1185.
- Srebniak, M.I., Mout, L. et al. (2013): 0.5 Mb array as a first-line prenatal cytogenetic test in cases without ultrasound abnormalities and its implementation in clinical practice, in: *Hum. Mutat.* 34 (9), 1298–1303.

- Staples, K.J. (2012): Not This Child: Constitutional Questions in Regulating Non-invasive Prenatal Genetic Diagnosis and Selective Abortion, in: 60 *UCLA Law Review* 2, 2–75.
- Steele, M.W., Breg, W.R. (1966): Chromosome analysis of human amniotic-fluid cells, in: *Lancet* 1 (7434), 383–385.
- Stefansson, H., Meyer-Lindenberg, A. et al. (2014): CNVs conferring risk of autism or schizophrenia affect cognition in controls, in: *Nature* 505 (7483), 361–366.
- Steinbock, B., McClamrock, R. (1994): When is Birth Unfair to the Child?, in: *The Hastings Center Report*, 24 (6), 15–21.
- Stenson, P.D., Ball, E.V. et al. (2009): The Human Gene Mutation Database: providing a comprehensive central mutation database for molecular diagnostics and personalized genomics, in: *Hum. Genomics (UK)* 4 (2), 69–72.
- Stockram, S. (2015): Wir haben unseren Sohn geötet, in: *Die Zeit*, 22. Januar, 35.
- Sundberg, K., Bang, J. et al. (1997): Randomised study of risk of fetal loss related to early amniocentesis versus chorionic villus sampling, in: *Lancet* 350 (9079), 697–703.
- Szabo, J., Gellen, J. (1990): Nuchal fluid accumulation in trisomy-21 detected by vaginosonography in first trimester, in: *Lancet (UK)* 336 (8723), 1133.
- Tabor, A., Alfirevic, Z. (2010): Update on procedure-related risks for prenatal diagnosis techniques, in: *Fetal Diagn. Ther.* 27 (1), 1–7.
- Tabor, A., Philip, J. et al. (1986): Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women, in: *Lancet* 1 (8493), 1287–1293.
- Tait, A.R. et al. (2014): Enhancing patient understanding of medical procedures: Evaluation of an interactive multimedia program with in-line exercises, in: *International Journal of Medical Informatics* 83 (5), 376–384.
- Tanner, S. (2011): Ethische Problemstellungen bei pränataler Diagnostik und spätem Schwangerschaftsabbruch aus unterschiedlicher Indikation: Eine explorative Interviewstudie zur Wahrnehmung von Konfliktsituationen aus der Perspektive von Ärztinnen, Ärzten und Hebammen, Basel.

- Teeuw, M., Waisfisz, Q. et al. (2014): First steps in exploring prospective exome sequencing of consanguineous couples, in: *Eur. J. Med. Genet.* 57 (11-12), 613–616.
- Tong, R. (1996): *Feminist Approaches to Bioethics: Theoretical Reflections and Practical Applications*, Boulder CO.
- Townsend, A., Adam, S. et al. (2013): Paternalism and the ACMG recommendations on genomic incidental findings: patients seen but not heard, in: *Genet. Med.* 15, 751–752.
- UN-Übereinkommen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen (2008), in der Schweiz in Kraft getreten am 14.5.2014.
- van den Daele, W. (2005): Vorgeburtliche Selektion: Ist die Pränataldiagnostik behindertenfeindlich?, in: ders. (ed.): *Biopolitik. Leviathan Sonderheft* 23, 97–122.
- van der Steen, S.L., Diderich, K.E. et al. (2014): Pregnant Couples at Increased Risk for Common Aneuploidies Choose Maximal Information From Invasive Genetic Testing, in: *Clin. Genet.* 88 (1), 25–31.
- Vanstone, M. et al. (2014): Non-Invasive Prenatal Testing: Ethics and Policy Considerations, in: *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 36 (6), 515–526.
- Verweij, E.J. et al. (2013): Non-invasive prenatal screening for trisomy 21: What women want and are willing to pay, in: *Patient Education and Counseling* 93, 641–645.
- Vora, N.L., O'Brien, B.M. (2014): Noninvasive prenatal testing for microdeletion syndromes and expanded trisomies: proceed with caution, in: *Obstet. Gynecol.* 123 (5), 1097–1099.
- Waitzman, N. et al. (1994): Estimates of the economic costs of birth defects, in: *Inquiry* 31, 188–205.
- Wald, N.J., Watt, H.C., Hackshaw, A.K. (1999): Integrated screening for Down's syndrome on the basis of tests performed during the first and second trimesters, in: *N. Engl. J. Med.* 341 (7), 461–467.

- Wald, N.J., Hackshaw, A.K. (1997): Combining ultrasound and biochemistry in first-trimester screening for Down's syndrome, in: *Prenat. Diagn.* 17 (9), 821–829.
- Wald, N.J., Cuckle, H.S. et al. (1988a): Maternal serum unconjugated oestriol as an antenatal screening test for Down's syndrome, in: *Br. J. Obstet. Gynaecol.* 95 (4), 334–341.
- Wald, N., Cuckle, H., Royston, P. (1988b): Antenatal screening for Down syndrome, in: *Lancet (UK)* 2 (8624), 1362.
- Wald, N.J., Brock, D.J., Bonnar, J. (1974): Prenatal diagnosis of spina bifida and anencephaly by maternal serum-alpha-fetoprotein measurement. A controlled study, in: *Lancet* 1 (7861), 765–767.
- Waldschmidt, A. (2003): Normierung oder Normalisierung: Behinderte Frauen, der Wille zum „Normkind“ und die Debatte um die Pränataldiagnostik, in: Graumann, S., Grüber, K. (eds.): *Medizin, Ethik und Behinderung, Beiträge aus dem Institut Mensch, Ethik und Wissenschaft, Frankfurt am Main*, 95–109.
- Walker, B.S. et al. (2014): A cost-effectiveness analysis of cell free DNA as a replacement for serum screening for Down syndrome, in: *Prenatal Diagnosis* 34, 1–7.
- Walknowska, J., Conte, F.A., Grumbach, M.M. (1969): Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer, in: *Lancet* 1 (7606), 1119–1122.
- Walsh, J.M., Goldberg, J.D. (2013): Fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing: a technology assessment, in: *Prenat. Diagn.* 33 (6), 514–520.
- Wang, J.-C. et al. (2015): Discordant noninvasive prenatal testing and cytogenetic results: a study of 109 consecutive cases, in: *Genetics in Medicine* 17 (3), 234–236.
- Wapner, R.J., Martin, C.L. et al. (2012): Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis, in: *N. Engl. J. Med.* 367 (23), 2175–2184.
- Wasserman, D., Asch, A. (2013): Disability, People with, in: LaFollette, H. (ed.): *The International Encyclopedia of Ethics*, Blackwell, 1373–1386.

- Wiegand, W. (1994): Die Aufklärungspflicht und die Folgen ihrer Verletzung, in: Honsell, H. (ed.): Handbuch des Arztrechts, Zürich.
- Wiesemann, C. (2006): Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft, München.
- Wilkinson, S. (2010): Choosing Tomorrow's Children. The Ethics of Selective Reproduction, Oxford.
- Wilson, J.M. (2009): Lessons learned from the gene therapy trial for ornithine transcarbamylase deficiency, in: Mol. Genet. Metab. 96 (4), 151–157.
- Yang, Y., Muzny, D.M. et al. (2014): Molecular Findings Among Patients Referred for Clinical Whole-Exome Sequencing, in: JAMA 312 (18), 1870–1879.
- Yang, Y., Muzny, D.M. et al. (2013): Clinical whole-exome sequencing for the diagnosis of mendelian disorders, in: N. Engl. J. Med. 369 (16), 1502–1511.
- Yu, J.H., Harrell, T.M. et al. (2014): Attitudes of genetics professionals toward the return of incidental results from exome and whole-genome sequencing, in: Am. J. Hum. Genet. 95 (1), 77–84.
- Yurkiewicz, I.R., Korf, B.R., Lehmann, L.S. (2014): Prenatal whole-genome sequencing – is the quest to know a fetus's future ethical?, in: N. Engl. J. Med. 370.(3), 195–197.
- Zimmermann, R. (ed.) (2012): Handbuch Geburtshilfe. Ein praxisnaher Ratgeber, Zürich.

## 9. Glossar

**A-priori-Risiko:** Ausgangsrisiko vor Anwendung von Untersuchungsmethoden zur weiteren Risikobestimmung.

**Actionable disease:** Krankheit, für die eine Therapie verfügbar ist oder spezifische Managementempfehlungen existieren.

**Adrenale Hyperplasie:** Angeborene Stoffwechselstörung, die eine Beeinträchtigung der Nebennierenrindenfunktion zur Folge hat.

**Allel:** Eine der beiden vorhandenen Kopien (Allele) eines Gens (eine stammt vom Vater, die andere von der Mutter).

**Amniozentese:** Fruchtwasserentnahme. Bezeichnet die Punktion der Fruchtblase zum Zweck der Untersuchung der fetalen Zellen im Fruchtwasser. Ältestes invasives Untersuchungsverfahren im Rahmen der Pränataldiagnostik.

**Anenzephalie:** Schwerste Form eines Neuralrohrdefekts (Fehlen des Grosshirns bei nicht geschlossener Schädeldecke). Nicht lebensfähig.

**Aneuploidie:** Abweichung von der regulären Anzahl der Chromosomen.

**Anomalie:** Abweichung von der Norm, im medizinischen Kontext bezeichnen Anomalien zumeist Fehlbildungen oder Normvarianten unterschiedlichen Schweregrades.

**Anspruchsrecht/positives Recht:** Im Unterschied zu *Abwehrrechten* (negativen Rechten), die dem Staat oder anderen Individuen den Eingriff in persönliche Freiheiten verbieten, bezeichnen Anspruchsrechte Rechte, die das Individuum einzufordern berechtigt ist und die den Staat bzw. andere Individuen ggf. zum Bereitstellen gewisser Güter verpflichten.

**Ätiologie:** Bezeichnet in der Medizin die Ursache einer Erkrankung.

**Aufklärung:** Bezeichnet im medizinischen Kontext die Vermittlung aller relevanten Informationen über Diagnose und Therapie.

**Carrier-Diagnostik:** Überträgerschaftsdiagnostik. Untersuchung zur Feststellung, ob eine gesunde Person (z. B. Frauen und Männer mit Kinderwunsch) Überträgerschaft für eine rezessive Erkrankung hat.

**Chorionzottenbiopsie (auch Chorionbiopsie):** Biopsie (eigentlich Nadelaspiration) von Plazentagewebe, das in der frühen Schwangerschaft noch als Chorion bezeichnet wird. Invasives Untersuchungsverfahren im Rahmen der Pränataldiagnostik, das früher als eine Amniozentese durchgeführt werden kann.

**Chromosomen:** Träger der Erbinformationen, bestehend aus DNA und assoziierten Proteinen. Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare.

**Chromosomenanomalie:** Veränderung des Chromosomensatzes bezüglich der Zahl oder der Struktur der Chromosomen. Bei der balancierten Anomalie bleibt die Gesamtmenge des Erbguts unverändert (Betroffene(r) meist gesund), bei der unbalancierten Anomalie findet sich eine Reduktion oder eine Vermehrung der Gesamtmenge des Erbgutes (Betroffene(r) meist erkrankt).

**Chromosomale Mikrodeletion:** Stückverlust in einer Chromosomenregion, die aufgrund ihrer geringen Grösse im Mikroskop nicht sichtbar ist und nur durch molekulargenetische Untersuchungsmethoden (z. B. Microarray) erkannt werden kann.

**Curetteage:** Eingriff zur vollständigen Entfernung des Schwangerschaftsgewebes aus der Gebärmutter (alternativ: Operative Schwangerschaftsbeendigung).

**Cut-off-Risiko/Cut-off-Wert:** Schwellenrisiko bzw. -wert, ab dem weitere Abklärungsmaßnahmen vorgenommen bzw. vergütet werden.

**Cystische Fibrose (Mukoviszidose):** Monogene Erbkrankheit (Stoffwechselerkrankung), welche die Funktion von Lunge und Bauchspeicheldrüse beeinträchtigt.

**De lege ferenda:** Nach zu schaffendem Recht (Gegenbegriff: De lege lata, nach geltendem Recht).

**Dezidua:** Bezeichnung für die Gebärmutter Schleimhaut während der Schwangerschaft.



**Diagnostik:** Genaue Zuordnung eines Befundes/mehrerer Befunde zu einer Erkrankung.

**Direct-to-consumer-Marketing/Direktmarketing:** Marketing für ein bestimmtes Produkt (hier: NIPT), direkt an die Endkundin (hier: die schwangere Frau) gerichtet, ohne Vermittlung durch eine Ärztin/einen Arzt.

**Direct-to-consumer-Test:** Frei verkäuflicher Test (häufigster Vertriebskanal: Internet), der von der Kundin/dem Kunden direkt und ohne Vermittlung durch die Ärztin/den Arzt direkt beim Anbieter bestellt werden kann. Auch die Testergebnisse sind der Kundin/dem Kunden ohne Vermittlung durch den Arzt direkt beim Anbieter zugänglich.

**Disability-Studies:** Interdisziplinäre Wissenschaft mit Fokus auf die sozial- und kulturwissenschaftliche Erforschung von Behinderung, verstanden als soziale, historisch und kulturelle Konstruktion.

**DNA:** Desoxyribonukleinsäure; Träger der Erbinformation.

**Down-Syndrom** *siehe Trisomie 21.*

**Dysplasie:** Typ einer Fehlbildung, die durch fehlerhafte Gewebesentwicklung entsteht (z. B. Skelettdysplasie mit Minderwuchs).

**Einverständnis** *siehe Informed Consent.*

**Ektoderm (Chorionektoderm):** Äusseres der drei Keimblätter in der Embryonalentwicklung. Aus dem Ektoderm entwickeln sich Haut, Hautanhangsgebilde, Zahnschmelz, Teile der Sinnesorgane sowie das Nervensystem.

**Elektive Abtreibung:** Schwangerschaftsabbruch, der aufgrund einer Notlage der schwangeren Frau auf deren Wunsch vorgenommen wird (nicht aufgrund bestimmter Eigenschaften des Embryos bzw. Fötus).

**Embryo:** Bezeichnung eines werdenden Lebewesens von der Befruchtung bis zum Abschluss der Organbildung (ca. Ende der 8. Schwangerschaftswoche beim Menschen).

**Enhancement:** Verbesserung; Human Enhancement bezeichnet medizinische und biotechnologische Eingriffe in den menschlichen Organismus, deren Zielsetzungen nicht primär therapeutischer und präventiver Art sind.

**Entscheidungskompetenz:** Fähigkeit, eine informierte und freie Entscheidung zu treffen.

**Erbkrankheit:** Genetische Erkrankung (allenfalls auch Krankheitsveranlagung), die durch Vererbung von den Vorfahren auf ihre Nachkommen übertragen werden kann.

**Erstscreening:** Hier: Erstuntersuchung im Rahmen der pränatalen Diagnostik.

**Ersttrimestertest:** Pränataltest, der dazu dient, die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Ungeborenen zu ermitteln. Berücksichtigt werden dafür der Befund der Nackentransparenzmessung mittels Ultraschall, zwei Laborwerte aus dem Blut der Mutter und ihr Alter.

**Erythroblast:** Vorläuferzellen von Erythrozyten.

**Exom:** Gesamtheit aller Abschnitte des Genoms, die Proteine codieren. Enthält vermutlich rund 80 Prozent aller krankheitsverursachenden Mutationen, stellt aber nur rund 1 Prozent des gesamten Genoms dar.

**Falsch-positiv/falsch-negativ:** Ein Untersuchungsergebnis ist falsch-positiv, wenn eine Person, die nicht Trägerin des getesteten Merkmals ist, fälschlicherweise als solche ausgewiesen wird. Ein Untersuchungsergebnis ist falsch-negativ, wenn eine Person, die Trägerin eines bestimmten Merkmals ist, fälschlicherweise nicht als solche ausgewiesen wird. Ein positives Testergebnis ist somit falsch-positiv, wenn das getestete Merkmal tatsächlich nicht vorhanden ist. Ein negatives Testergebnis ist falsch-negativ, wenn das getestete Merkmal tatsächlich vorhanden ist.

**Fötus/Fetus:** Embryo nach Ausbildung der inneren Organe während der Schwangerschaft.

**Freiheitsrecht/negatives Recht/Abwehrrecht:** Grundrechte, welche das Individuum vor Eingriffen in die persönliche Freiheit schützen.

**Fristenregelung:** Gesetzliche Regelung des Schwangerschaftsabbruchs im Sinn der Frist, innerhalb deren der straffreie Abbruch einer Schwangerschaft möglich ist (in der Schweiz 12 Wochen ab dem ersten Tag der letzten Menstruation gerechnet).

**Gen:** DNA-Abschnitt, welcher die genetische Information für ein Protein (Eiweismolekül) enthält. Körperstruktur und -funktionen beruhen auf dem komplexen Zusammenspiel einer grossen Zahl von Proteinen.

**Genetik:** Teilgebiet der Biologie oder Medizin, welches sich vor allem mit den genetischen Ursachen von Erkrankungen, ihrer Entstehung, Weitergabe und Diagnose befasst.

**Genetische Daten:** Daten über die genetischen Merkmale einer Person.

**Genetische Untersuchung:** Untersuchung von Genen oder Genprodukten.

**Genom:** Gesamtheit der genetischen Information einer Zelle.

**Genomische Untersuchungsverfahren:** Untersuchungen des gesamten Genoms, z. B. bei der Chromosomenuntersuchung, Microarrays oder der Gesamtgenomsequenzierung.

**Genotyp:** Genetischer Befund eines Individuums bezogen auf ein einziges oder zahlreiche Gene bzw. das gesamte Genom.

**Genpanel:** Auswahl mehrerer Gene, die im Hinblick auf einen bestimmten Befund oder eine Erkrankung gleichzeitig untersucht werden können.

**Gesamtgenomsequenzierung:** Bestimmung der Basenfolge des gesamten Genoms (ca. drei Milliarden). Technisch immer verlässlicher und kostengünstiger möglich. Allerdings bestehen noch erhebliche Lücken im Verständnis der funktionellen Bedeutung grosser Teile des Genoms.

**Geschlechtschromosomen:** Chromosomen, welche u. a. das genetische Geschlecht eines Menschen bestimmen.

**Hämoglobinopathie:** Erkrankung, die durch Bildungsstörungen des Hämoglobins, d. h. des roten Blutfarbstoffs in den roten Blutkörperchen, verursacht ist.

**Hochdurchsatzsequenzierung:** Technisch unterschiedliche neue Verfahren zur schnellen Sequenzierung des Gesamtgenoms, Exoms oder von Genpanels.

**Holoprosenzephalie:** Komplexe Hirnfehlbildung, bei der u. a. die Teilung der Hirnhälften gestört ist.

**Hygroma colli:** Ausgeprägte Flüssigkeitsansammlung bzw. flüssigkeitsgefüllte Zysten im Halsbereich eines ungeborenen Kindes.

**Incidental findings:** *siehe Zufallsbefunde.*

**Individualethik:** Bezeichnet jenen Bereich der Ethik, der sich mit individuellen Rechten, Pflichten oder Werthaltungen befasst, im Unterschied zur Sozialethik, die gesellschaftliche Fragen in den Blick nimmt (siehe *Sozialethik*).

**Informationelle Selbstbestimmung:** Recht des Einzelnen, grundsätzlich selbst über die Preisgabe und Verwendung seiner personenbezogenen Daten zu bestimmen.

**Informed Consent:** Bezeichnet im Zusammenhang mit einer medizinischen Behandlung die von Information und Aufklärung getragene Einwilligung des Patienten in Eingriffe und andere medizinische Massnahmen.

**Inklusion:** Einbezug bzw. Eingliederung aller.

**Intestinal:** Den Darm betreffend.

**In-Vitro-Fertilisation:** Künstliche Befruchtung ausserhalb des Körpers der Frau.

**Karyotyp:** Hier: Chromosomenbefund eines Individuums.

**Kindeswohl:** Ein unbestimmter Rechtsbegriff, der als Inbegriff aller begünstigenden Lebensumstände interpretiert werden kann, die dem Kind zu einer guten und gesunden Entwicklung verhelfen.

**Klinefelter-Syndrom:** Numerische Chromosomenaberration mit männlichem Chromosomensatz und überzähligem X-Chromosom (Karyotypformel 47,XXY). Führt zu einer Keimdrüsenunterfunktion mit oft behandlungsbedürftigem Hormonmangel und Unfruchtbarkeit. Darüber hinaus meist keine gravierenden Beeinträchtigungen.

**Klinische Relevanz:** Bedeutung für Diagnose, Behandlung, Management und Prognose einer Erkrankung.

**Konsanguinität:** Blutsverwandtschaft aufgrund Abstammung von gemeinsamen Vorfahren.

**Kosteneffektivität:** Bewertung eines Resultats im Verhältnis zu den zur Erreichung des Resultats eingesetzten (finanziellen) Mitteln. Die Kosteneffektivität einer Massnahme ist umso höher, je besser das Resultat bei gleichem finanziellem Einsatz bzw. je tiefer der finanzielle Einsatz für ein gleiches Resultat ist.

**Lex specialis:** Ein spezielles Gesetz, das dem allgemeinen Gesetz vorgeht.

**Liberale Eugenik:** Begriff nach dem Philosophen Jürgen Habermas; bezeichnet die Vorstellung, dass eugenische Selektion nicht mehr in Verfügungsmacht einer zentralen (staatlichen) Instanz, sondern unter den Bedingungen der modernen Reproduktionsmedizin von Individuen (Eltern, Forschung) betrieben wird.

**Locus (Loci):** Genort, bezeichnet die genaue Lage eines Gens im Genom.

**Mastektomie:** Entfernung der weiblichen oder männlichen Brustdrüse.

**Medizinische Indikation:** Aussage darüber, ob eine Diagnostik oder Behandlung (und wenn ja, welche) bei einem bestimmten Befund angezeigt ist.

**Mesenchym (Chorionmesenchym):** Füll- und Stützgewebe, das im Wesentlichen aus dem Mesoderm hervorgeht (mittleres Keimblatt in der Embryonalentwicklung). Hier: Bindegewebige Grundsubstanz der Chorionzotten (extraembryonales Mesenchym).

**Microarray:** Hier: Modernes molekulargenetisches Chromosomenuntersuchungsverfahren, welches im Vergleich zum Mikroskop die Feststellung sehr viel kleinerer Chromosomenanomalien erlaubt.

**Molekulargenetik:** Bezeichnet das Teilgebiet der Genetik, das sich mit den molekularen Grundlagen der Genetik und der Diagnostik von molekularen Veränderungen als Ursache von genetischen Erkrankungen befasst.

**Monogen:** Erkrankung, die durch ein einzelnes Gen verursacht wird.

**Mosaik/Mosaizismus:** Bezeichnet das Vorkommen von Zellen mit unterschiedlichen Karyotypen und/oder Genotypen in einem Körper, wobei sämtliche Körperzellen von derselben befruchteten Eizelle abstammen.

**Mutation:** Jede Änderung der Basensequenz im Genom. Diese kann gross sein und ein ganzes Chromosom (oder sogar mehrere) betreffen oder lediglich eine einzelne Base. Viele Mutationen haben keine Bedeutung, andere sind mit dem Überleben der betroffenen Zelle nicht vereinbar. Mutationen in den Keimzellen sind die wichtigste Ursache genetischer Erkrankungen. Sie können hin und wieder auch zu einer besseren Anpassung an die Umwelt führen und sind damit der (sehr langsam laufende) Motor der Evolution. Mutationen im späteren Leben können eine Ursache von Krebs sein.

**Nichtdirektivität:** Verzicht auf Ratschläge, Interpretationen und Ermahnungen sowie Wahrung von Wertneutralität und Ergebnisoffenheit in der Beratung, um der zu beratenden Person eine selbstbestimmte Entscheidungsfindung zu ermöglichen.

**NIPT:** Nicht-invasiver pränataler (vorgeburtlicher) Test, bei dem aus einer Blutprobe der schwangeren Frau zellfreie DNA von Mutter und Kind gewonnen und analysiert werden kann.

**Non-identity-Problem:** Philosophische Denkfigur zur Bezeichnung von Situationen, in denen die Alternative bei einer Selektion vor oder nach der Empfängnis (mithilfe der PID oder mithilfe der PND und nachmaligem Schwangerschaftsabbruch) nicht darin besteht, anstelle eines kranken Kindes ein gesundes Kind zur Welt zu bringen, sondern eine Wahl zwischen seiner Existenz mit absehbarer Behinderung und seiner Nichtexistenz darstellt.

**Odds:** Eine der Möglichkeiten, eine Wahrscheinlichkeit oder ein Risiko anzugeben (z. B. 1:100). Gebräuchlich vor allem beim Ersttrimestertest.

**Oligogen (Erkrankungen):** Erkrankung, die durch wenige Gene (jedoch mehr als ein einzelnes Gen) verursacht wird.

**Omphalozele:** Fachterminus für Nabelbruch (angeborener Bauchwanddefekt).

**Opportunitätskosten:** In der Ökonomie gebräuchlicher Begriff zur Quantifizierung von Nutzen, der aufgrund der Tatsache entgeht, dass eine vorhandene Alternative nicht wahrgenommen wird.

**Polyhydramnion:** Bezeichnet eine vermehrte Fruchtwassermenge in einer Schwangerschaft.

**Penetranz:** Prozentsatz von Personen mit einem bestimmten Genotyp, welche den Phänotyp aufweisen, der mit dem Genotyp assoziiert wird.

**Perfektionismusmodell:** Philosophisches Modell, das betont, dass Eltern das Beste aus ihren Kindern machen sollen, weil Kinder in erster Linie zu autonomen, glücklichen Wesen erzogen werden müssen.

**Personalisierte Medizin:** Auf der Analyse von Biomarkern beruhende Medizin, die darauf abzielt, Behandlungen anzubieten, welche auf die spezifischen Krankheitsrisiken oder Krankheitsbilder bestimmter Patientengruppen abgestimmt sind (Biomarker sind messbare biologische Merkmale. Dazu zählen genetische, biochemische, biophysikalische, anatomische, morphologische und zytologische Merkmale.) (vgl. dazu TA-SWISS-Studie 61/2014 [Eckhardt et al. 2014]).

**Persönliche Freiheit:** Verfassungsmässiges Recht, das unter anderem das Recht auf Leben, auf körperliche Integrität, geistige Unversehrtheit und Bewegungsfreiheit umfasst.

**Phänotyp:** Gesamtheit aller Merkmale eines Organismus, bestimmt durch den Genotyp und Umwelteinflüsse.

**Prädiktive genetische Diagnostik:** Genetische Untersuchung bei Gesunden zum Nachweis von Mutationen, die zu einer Erkrankung im weiteren Lebensverlauf führen können.

**Pränataldiagnostik:** Untersuchungen des Fötus im Verlauf der Schwangerschaft.

**Präimplantationsdiagnostik (PID):** Verfahren zur genetischen Untersuchung von Embryonen vor der Einpflanzung in die Gebärmutter. Nur möglich nach In-vitro-Fertilisation. Ziel der PID ist die Auswahl von Embryonen ohne eine bekannte familiäre genetische Erkrankung oder eine Chromosomenanomalie.

**QALY:** Quality Adjusted Life Years; gesundheitsökonomisches Mass für Anzahl qualitätsbereinigter Lebensjahre, die aufgrund einer Massnahme gewonnen werden können. Ein QALY von 1 bedeutet ein Jahr bei voller Gesundheit, ein QALY von 0 bedeutet das Versterben der entsprechenden Person.

**Recht auf Auskunft:** Das Recht der Patientinnen und Patienten, Auskunft in Bezug auf Daten zu erhalten, die vorhanden sind.

**Recht auf eine offene Zukunft:** Philosophisches Konzept, demgemäss die Eltern keine Entscheidungen treffen sollten, die dem Kind Optionen verschliessen könnte.

**Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen:** Das Recht einer Person, Informationen, die es zu erhalten wünscht, tatsächlich zu erhalten, bzw. Informationen, die es nicht zu erhalten wünscht, tatsächlich nicht zu erhalten.

**Reproduktive Selbstbestimmung/Autonomie/Freiheit:** Recht der Frau, in Belangen ihrer Fortpflanzung informiert und selbstbestimmt zu entscheiden.

**Risikoabwägung:** Bewertung des mit einer Massnahme verbundenen Risikos im Verhältnis zu einem mit dieser Massnahme zu erzielenden Nutzen.

**Risikoscore:** Mass für das einer bestimmten Bewertung zugrunde gelegte Risiko.

**Routinisierung:** Anwendung bzw. Inanspruchnahme einer Massnahme ohne genügende Aufklärung und Beratung.

**Savings-Argument:** Mit dem Savings-Argument oder dem Argument der Einsparungsmöglichkeiten wird behauptet, durch einen Schwangerschaftsabbruch nach einem pränatalen Befund von Behinderung beim Fötus seien grundsätzlich finanzielle Einsparungen für die Gesellschaft verbunden, weil die Gesellschaft allfällige Behandlungs- und Pflegekosten nach der Geburt aufgrund selektiver Schwangerschaftsabbrüche einsparen könnte.

**Schwangerschaftsvorsorge:** Sammelbegriff für Beratungen und Untersuchungen während der Schwangerschaft.



**Screening:** Bezeichnet entweder eine Reihenuntersuchung, die systematisch an einer ganzen Bevölkerungsgruppe vorgenommen wird (z. B. bei Neugeborenen), oder die Untersuchung eines einzelnen Menschen auf relevante Hinweise für bestimmte Erkrankungen (z. B. Chromosomenanomalien beim Embryo bzw. Fötus) bei unspezifischem Risiko.

**Selektive Abtreibung:** Selektive Abtreibung bezeichnet einen Schwangerschaftsabbruch, der aufgrund bestimmter Eigenschaften des Embryos/des Fötus vorgenommen wird.

**Sensitivität:** Mass für die Aussagekraft eines Tests. 100-prozentige Sensitivität bedeutet, dass ein Test alle Träger der Merkmale, nach denen mittels des Tests gesucht wird, erfasst.

**Serummarker:** Hier: Bestimmte Proteine oder Hormone, deren Spiegel während der Schwangerschaft im mütterlichen Blutserum bestimmt werden und damit eine Risikobestimmung für Chromosomenanomalien oder Neuralrohrdefekte beim Kind erlauben.

**Short tandem repeats (STRs):** Bezeichnet die Wiederholung kurzer Basensequenz-Muster hintereinander in einem DNA- oder RNA-Strang.

**Single nucleotide polymorphism:** Bezeichnet die Variation eines einzelnen Basenpaares in einem DNA-Strang.

**Slippery-Slope-Effekt:** Eigentlich „rutschige Bahn“. Gemeint ist, dass eine Entscheidung notwendigerweise, d. h. ohne wirksam aufgehalten werden zu können, neben den erwünschten auch unerwünschte Folgen hervorbringt. Manchmal werden dafür auch andere Bilder verwendet, z. B. schiefe Ebene, Dambruch etc.

**Sozialethik:** Sozialethik bezeichnet jenen Teil der (angewandten) Ethik, der sich den Fragen widmet, die sich in einer Gesellschaft mit Blick auf ihre Strukturen, d. h. Teilsysteme (Wirtschaft, Politik, Recht, Medien, Religion etc.) und Institutionen (Familie, Unternehmen, Staat, Spitäler etc.) stellen. Die Sozialethik beschäftigt sich also vornehmlich mit Fragen, die sich auf der Meso- und Makroebene stellen, interessiert sich aber auch für die Wechselwirkungen zwischen Personen und Strukturen.

**Spezifität:** Mass für die Aussagekraft eines Tests. 100-prozentige Spezifität bedeutet, dass nur Träger der Merkmale, nach denen mittels des Tests gesucht wird, angezeigt werden und keine falschen Anzeigen einer Trägerschaft resultieren.

**Teratogen:** Fehlbildungsverursachend. Als Teratogene werden alle äusseren Einflüsse während der Schwangerschaft bezeichnet, die Fehlbildungen beim Kind verursachen können.

**Translokation (genetische):** Chromosomenmutation, bei der Chromosomenabschnitte zwischen zwei oder mehr Chromosomen ausgetauscht werden.

**Trikuspidalklappeninsuffizienz:** Funktionsstörung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen rechtem Vorhof und der rechten Kammer).

**Trisomie:** Bezeichnet den Umstand, dass ein bestimmtes Chromosom dreifach statt doppelt vorkommt.

**Trisomie 21:** Chromosomenstörung, bei der das Chromosom 21 dreifach statt zweifach vorkommt.

**Trophoblast:** Äussere Zellschicht einer Blastozyste (5.–12. Tag der Schwangerschaft), bewirkt die Verbindung der Blastozyste mit der Gebärmutterwand.

**Stufenaufklärung:** Vorgehen bei der Aufklärung im medizinischen Kontext, Kombination von vorgängiger Abgabe von standardisierter Information (beispielsweise Broschüren oder Merkblätter) und nachträglicher individualisierter Aufklärung der betroffenen Person, die ihr die Möglichkeit einräumt, weitere Informationen zu erhalten, aber auch auf solche zu verzichten.

**Uptake:** Inanspruchnahme (hier: der pränatalen Diagnostik bzw. eines Elements derselben).

**Turner-Syndrom:** Chromosomenanomalie, bei der sich statt zwei Geschlechtschromosomen nur ein X-Chromosom in den Körperzellen findet.

**Überschussinformationen:** *siehe Zufallsbefunde.*

**Wrongful-life-Argument:** Philosophisches Argument, das besagt, dass Personen nicht frei darin seien, ein Kind zu zeugen und/oder zur Welt zu bringen,

wenn zu erwarten ist, dass dieses Kind kein hinreichend gutes Leben haben könnte, sondern dass seine Existenz ihm grösseren Schaden zufügt, als gar nicht erst geboren zu werden.

**Zephalometrisch:** Die Schädelmessung betreffend, auf Schädelmessung beruhend.

**Zufallsbefunde:** Ergebnisse einer Untersuchung, die nicht in Zusammenhang mit der Indikation oder ursprünglichen Fragestellung der angeforderten Untersuchung stehen, die aber möglicherweise trotzdem einen medizinischen Wert für die Patientin/den Patienten haben können.

**Zweitscreening:** Screening nach vorgängiger erster Untersuchung (im vorliegenden Fall z. B. NIPT nach vorgängigem Ersttrimestertest gemäss Vergütungsregelung des Bundesamts für Gesundheit).

**Zytotrophoblast:** Zellschicht des Trophoblasten, die sich später an der Aussen- seite der Chorion- bzw. Plazentazotten findet. Zellen des Zytotrophoblasten er- lauben (wegen ihrer hohen spontanen Teilungsaktivität) eine direkte Chromoso- menpräparation nach Chorionbiopsie und sind die wichtigste Quelle der freien fetalen DNA im Blut der Mutter, welche beim NIPT untersucht wird.

## 10. Abkürzungsverzeichnis

BAG	Bundesamt für Gesundheit
ETT	Ersttrimestertest
GUMEK	Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen
GUMG	Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen
KVG	Bundesgesetz über die Krankenversicherung
NEK	Nationale Ethikkommission im Bereich Humanmedizin
NIPD	Nicht-invasive Pränataldiagnostik
NIPT	Nicht-invasive(r) Pränataltest(s)
OKP	Obligatorische Krankenpflegeversicherung
PID	Präimplantationsdiagnostik
PND	Pränataldiagnostik
QALY	Qualitätsbereinigtes Lebensjahr
SAMW	Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften

## 11. Mitglieder der Begleitgruppe

Die Begleitgruppe ist zuständig für die Qualitätssicherung eines TA-SWISS-Projekts. Verantwortlich für den Inhalt des Berichts sind die Autorinnen und Autoren.

### **Vorsitz**

Prof. Dr. Giatgen Spinas, Universitätsspital Zürich, Mitglied des TA-SWISS-Leitungsausschusses

### **Vertretung der Trägerschaft**

Dr. Hermann Amstad, Generalsekretär Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)

Dr. Elisabeth Ehrensperger, Leiterin Geschäftsstelle der Nationalen Ethikkommission im Bereich Humanmedizin (NEK)

Prof. Dr. Christian Kind, Präsident der Zentralen Ethikkommission (ZEK) der SAMW

Prof. Dr. Frank Mathwig, Schweizerischer Evangelischer Kirchenbund (SEK), Institut für Theologie und Ethik, Mitglied NEK

Dr. Manfred Schawaller, Davos, Diagnostics AG, Mitglied der Kommission für Technologie und Innovation (KTI)

### **Weitere Expertinnen und Experten**

Cristina Benedetti, Wissenschaftliche Leiterin Sekretariat der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) beim Bundesamt für Gesundheit (BAG)

Dr. Mathias Till Bürgin, Leiter Gesetzgebungsgesetz Präimplantationsdiagnostik, Bundesamt für Gesundheit (BAG)

Prof. Dr. Valérie Junod, Faculté de Droit, Université de Lausanne, Mitglied NEK

Prof. Dr. Olav Lapaire, Frauenklinik Universitätsspital Basel

Dr. Moritz Leuenberger, Mitglied des TA-SWISS-Leitungsausschusses

Dr. Fridolin Marty, Leiter Gesundheitspolitik economiesuisse

Olga Nikolayeva, Institute of Molecular Life Sciences (IMLS), Universität Zürich

Christa Schönbächler, Co-Geschäftsleiterin insieme Schweiz, Dachorganisation der Elternvereine für Menschen mit einer geistigen Behinderung

Franziska Wirz, Stellenleiterin appella – Beratungsstelle Schwangerschaft und Pränataldiagnostik, Zürich

## **12. Projektmanagement TA-SWISS**

Dr. Sergio Bellucci, Geschäftsführer

Dr. Adrian Rügsegger, Projektverantwortlicher und Bereichsleiter „Biotechnologie und Medizin“

*Neue Methoden der Genomanalyse erlauben es, im Blut einer schwangeren Frau festzustellen, ob krankhafte genetische Abweichungen beim Embryo vorliegen. Damit wird es vergleichsweise einfach, schon in einer frühen Phase der Schwangerschaft Aussagen über Chromosomen-Anomalien und weitere genetische Merkmale des Ungeborenen zu erhalten. Die seit wenigen Jahren erhältlichen nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) sind gemäss ersten Erfahrungen sehr verlässlich, zudem entfallen die Risiken für den Fötus, die mit einer invasiven Untersuchung wie z.B. der Fruchtwasserpunktion einhergehen.*

*Mit einer breiteren Anwendung der NIPT und mit der zunehmenden Anzahl von Krankheitsrisiken, die damit untersucht werden können, sind offene Fragen verbunden. Welche Tests sind sinnvoll? Wie gehen die Betroffenen mit den Informationen um? Wie wird die Beratung sichergestellt? In der interdisziplinären Studie werden Chancen und Risiken von vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen abgeschätzt. Die Studie zeigt auf, wie sich die neuen Tests auf die Zukunft der pränatalen Diagnostik auswirken könnten, analysiert gesellschaftliche, ethische, rechtliche und ökonomische Fragen und formuliert Empfehlungen.*



Nationale Ethikkommission im Bereich Humanmedizin  
Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine  
Commissione nazionale d'etica per la medicina  
Swiss National Advisory Commission on Biomedical Ethics

**SAMW**  Schweizerische  
Akademie der Medizinischen  
Wissenschaften

**v/dlf**

**TA-SWISS 63/2016**

**ISBN 978-3-7281-3748-7 (Printausgabe)**

**ISBN 978-3-7281-3749-4 (E-Book)**

**Doi-Nr. 10.3218/3749-4**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Eidgenössisches Departement für  
Wirtschaft, Bildung und Forschung WBF  
**Kommission für Technologie und Innovation KTI**  
Förderagentur für Innovation