

Gibt es eine Pflicht zum pränatalen Nichtwissen?

Online publiziert: 30. Oktober 2009
© Springer-Verlag 2009

Vera K.¹ wurde als erstes und einziges Kind nicht-konsanguiner 23-jähriger Eltern geboren. Das Geburtsgewicht von Vera betrug 2150 g, Länge 46 cm, Kopfumfang 31 cm. Vera hatte multiple Fehlbildungen: Minderwuchs, Mikrozephalie, Aplasie des rechten und Hypoplasie des linken Daumens, Katarakt rechts, Hüftdysplasie mit Hüftluxation links, aber keine Fehlbildungen der inneren Organe.

Aufgrund der Fehlbildungen wurde unmittelbar nach der Geburt der klinische Verdacht auf Vorliegen einer Fanconi-Anämie (FA) geäußert. Etwa 70% der betroffenen FA-Patienten haben angeborene Fehlbildungen, bei den meisten Patienten geht die Erkrankung mit Knochenmarkversagen im frühen Kindesalter einher. Außerdem haben FA-Patienten ein hohes Risiko für Leukämien im Kindesalter und für solide Tumoren im späteren Lebensalter. Die Fanconi-Anämie kann durch Mutationen in derzeit zwölf bekannten Genen verursacht werden, die mit unterschiedlich schweren Verläufen assoziiert sind. Die FA wird in den meisten Fällen autosomal-rezessiv vererbt, wodurch für Geschwister eines betroffenen Kindes ein geschlechtsunabhängiges Wiederholungsrisiko von 25% besteht.

Die mikroskopische Analyse der Chromosomenbrüchigkeit als Suchtest bestätigte das Vorliegen einer Fanconi-Anämie bei Vera. Zudem ergab sich aufgrund der extrem hohen spontanen Chromosomenbrüchigkeit ein erster Hinweis darauf, dass Vera möglicherweise von einer sehr schwerwiegenden Form der Fanconi-Anämie betroffen sein könnte, die bereits im frühen Kindesalter zu multiplen soliden Tumoren führt. Die weiterführende molekulargenetische Diagnostik bestätigte diesen Verdacht: Bei Vera wurden zwei unterschiedliche Mutationen in beiden von Mutter bzw. Vater ererbten Kopien des Gens *FANCD1* nachgewiesen, was einer Reinerbigkeit entspricht.

Das *FANCD1*-Gen ist identisch mit dem Brustkrebs-Gen *BRCA2*. Durch die Diagnose *FANCD1* bei Vera kann zugleich auf die genetische Konstellation bei beiden Eltern geschlossen werden: Sie müssen beide mischerbig für Mutationen im *BRCA2*-Gen sein. Mischerbige Mutationen (d.h. Veränderungen nur in einer der beiden Genkopien) im Brustkrebsgen *BRCA2* führen zu einem sehr hohen Risiko für Brustkrebs und für Ovarialkarzinome bei weiblichen Trägerinnen und auch zu einem erhöhten Brustkrebsrisiko bei männlichen Trägern. Angaben zur Größenordnung des Risikos sind nach wie vor schwierig, weil unter-

¹ Name geändert

schiedliche Mutationen in *BRCA2* in den Familien vorkommen und populations-bezogene Daten fehlen. Es ist davon auszugehen, dass bei weiblichen Trägerinnen das lebenslange Risiko für Brustkrebs in einer Größenordnung von 50–80% liegt, das für Ovarialkarzinome bei 10–20%. Deutlich geringer ist das Risiko bei männlichen Trägern von *BRCA2*-Mutationen, das Risiko für Brustkrebs dürfte bei ihnen in einer Größenordnung von ca. 10% liegen. *BRCA2*-assoziierte Krebserkrankungen können sich bereits vor dem vierzigsten Lebensjahr manifestieren, aber praktisch nie im Kindes- oder Jugendalter.

Mithin sieht sich das Elternpaar durch die genetische Abklärung der Krankheit ihrer Tochter zum einen mit einem erheblichen Wiederholungsrisiko für weitere Geschwister konfrontiert, zum anderen und völlig unvorhergesehen für sich selbst mit einem sehr hohen Krebsrisiko bei Frau K. und einem erhöhten Krebsrisiko bei Herrn K.

Vera verstarb im Alter von 2½ Jahren an einem inoperablen Gehirntumor. Frau und Herr K. haben weiteren gemeinsamen Kinderwunsch. Im Rahmen einer genetischen Beratung äußern sie, dass sie bei einer weiteren Schwangerschaft eine vorgeburtliche Diagnostik wünschen. Im Falle, dass das Kind erneut reinerbig beide Mutationen tragen würde, also von der gleichen schwerwiegenden Form der Fanconi-Anämie betroffen sein würde, sind sie zum Abbruch der Schwangerschaft aus medizinischer Indikation entschlossen. Frau K. würde sich allerdings auch im Falle eines mischerbigen Befundes bei einem weiblichen Feten aufgrund seines im Erwachsenenalter hohen Risikos für Brustkrebs und/oder Ovarialkarzinom für einen Abbruch der Schwangerschaft entscheiden. Sie äußert in der genetischen Beratung, dass es für sie selbst extrem belastend ist, mit der Diagnose einer *BRCA2*-Mutation und der damit verbundenen starken Krebsgefährdung zu leben, und dass sie dies einer Tochter nicht zumuten möchte. Im Falle eines mischerbigen männlichen Feten, der ein weniger ausgeprägtes Krebsrisiko hätte, ist das Paar ambivalent und hat noch keine Festlegung für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch getroffen.

Im Rahmen einer molekulargenetischen pränatalen Diagnostik müsste auf beide Mutationen untersucht werden, weil nur dadurch das Erkrankungsrisiko für die kindliche Fanconi-Anämie ermittelt werden kann. Gleichzeitig würde damit aber auch herausgefunden werden, ob der Fetus mischerbig ist und lediglich ein – abhängig vom Geschlecht unterschiedlich stark ausgeprägt – erhöhtes Krebsrisiko im Erwachsenenalter hat.

Kommentar I zum Fall: „Gibt es eine Pflicht zum pränatalen Nichtwissen?“

Sebastian T. Vogel

Online publiziert: 1. Oktober 2009
© Springer-Verlag 2009

Fälle, in denen Medizin, Ethik und Recht zu kollidieren scheinen, lassen sich oft mit vielen Worten beschreiben: heikel, tragisch, irgendwie auch spannend... In erster Linie sind sie jedoch vor allem eines: real. Und so muss jede theoretische Erörterung über das Spannungsfeld zwischen medizinisch Möglichem, ethisch Vertretbarem und rechtlichem Dürfen endlich zu einem mehr oder minder eindeutigen Ergebnis führen, das in der Praxis akzeptiert und befolgt werden kann. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) wird ab Februar 2010 verbindliche Maßstäbe setzen, an denen sich auch diese Konstellation zu messen lassen hat.

Zulässig sind nach dessen § 15 Abs. 1 S. 1 vorgeburtliche Untersuchungen, wenn sie auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielen, die seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen. Explizit ausgeschlossen und auch strafbewehrt ist hingegen eine Pränataldiagnostik, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften für eine Erkrankung festzustellen, die erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht (§ 15 Abs. 2 GenDG). Versucht man den vorliegenden Fall in diese Kategorisierung einzuordnen, so offenbaren sich Schwierigkeiten. Prinzipiell ist eine Pränataldiagnostik, die das Erkrankungsrisiko für die kindliche Fanconi-Anämie und damit eine schwerwiegende geburtsnahe Gesundheitsbeeinträchtigung betrifft, zulässig. Die Problematik dieses Falles liegt jedoch darin, dass quasi als „Nebenprodukt“ – technisch von der ersten Diagnostik untrennbar – Informationen zur Mischerbigkeit erhoben werden, die auf ein erhöhtes Brustkrebsrisiko und bei weiblichen Trägerinnen für Ovarialkarzinome schließen lassen. Diese Anlagen manifestieren sich aber erst nach dem 18. Lebensjahr. Was also tun mit diesem zweigliedrigen Befund? Mitteilung des gesamten Befundes, Verweigerung der Mitteilung des mischerbigen Status oder lediglich zeitliche Trennung der Mitteilung der zwei Befunde?

S. T. Vogel (✉)
IWZ Medizin-Ethik-Recht, Universität Halle-Wittenberg
Universitätsplatz 5, 06108 Halle/Saale, Deutschland
E-Mail: sebastian.vogel@jura.uni-halle.de

Diese Frage wird umso dramatischer, vergegenwärtigt man sich die zeitliche Dimension. Eine solche Diagnostik ist mittels Chorionzottenbiopsie bereits in der 10. Schwangerschaftswoche nach der Empfängnis durchführbar. Nach der Auswertung also befindet man sich noch vor der 12. Woche. Bis hierhin aber ist nach § 218a Abs. 1 StGB ein tatbestands- und somit strafloser Schwangerschaftsabbruch möglich, ohne dass es auf eine medizinische Indikation ankommt. Erhielten die Eltern also den kompletten Befund bis dahin, wäre die (Nicht-)Fortsetzung der Schwangerschaft völlig in ihr Belieben gestellt. Hiermit verträgt sich zwar die Intention des Gesetzgebers, wenn er pränataldiagnostische Untersuchungen zulässt, die auf eine Gesundheitsbeeinträchtigung während der Schwangerschaft oder nach der Geburt abzielen: Ein (geburtsnah) dem Tode geweihtes Kind braucht nicht ausgetragen zu werden. Gleichsam bezweckt die Legislative mit dem Verbot von sich auf spätmanifestierende Krankheiten beziehender Pränataldiagnostik, dass die Träger solcher Veranlagungen nicht Opfer von Diskriminierungen werden dürfen. Eine Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch dürfe nicht davon abhängen, ob das Kind im Erwachsenenalter krank zu werden droht. Hubert Hüppe (CDU/CSU) sprach diesbezüglich von einem weiteren Schritt zum „Kind nach Maß“. Eine derartige Diskriminierung läge indes vor, öffnete man mit der Bekanntgabe des kompletten Befundes vor der 12. Woche die Tür für einen tatbestandslosen Schwangerschaftsabbruch. Damit wird deutlich, dass der Befund über die Mischerbigkeit, der auf ein erhöhtes Krebsrisiko im Erwachsenenalter schließen lässt, den Eltern jedenfalls nicht vor Ablauf der 12-Wochen-Frist mitgeteilt werden darf. Dieses Ergebnis wird im Übrigen dadurch gestützt, dass den Eltern nach § 15 Abs. 1 S. 2 GenDG auch das Geschlecht des Kindes, das bei einer Pränataldiagnostik festgestellt wird, nicht vor Ablauf der 12. Woche mitgeteilt werden darf: Ebenso wenig darf es eine Geschlechterselektion geben.

Zweitens ist fraglich, ob den Eltern der mischerbige Status wenigstens nach der 12. Woche mitgeteilt werden darf oder stattdessen völlig verschwiegen werden muss. Anders gependet: Haben die Eltern ein Recht auf den gesamten Befund? Diese Frage lässt sich abermals mit Blick auf die gesetzgeberische Intention verneinen. Mag man zwar konzedieren, dass mit einer Verweigerung der Auskunft das Recht der Eltern auf Wissen, nämlich das Wissen um ein potentielles Krebsrisiko ihres Kindes, eingeschränkt wird, so ist diese Einschränkung gleichwohl gerechtfertigt. Gesundheitsministerin Schmidt erklärte diese Einschränkung des Rechts auf Wissen mit dem hier höher zu gewichtenden Recht auf Nichtwissen seitens des Kindes. Da sich die Krankheit erst im Erwachsenenalter manifestiert, bietet eine frühere Diagnose erstens keinen Gewinn an therapeutischen Optionen; zweitens erhält der Betroffene die Möglichkeit, im Erwachsenenalter selbst eine Entscheidung zu treffen. In einer Stellungnahme zum GenDG-Entwurf benannte auch das Institut „Mensch, Ethik, Wissenschaft“ das Recht auf Nichtwissen, das die meisten Risikopersonen für spätmanifestierende Krankheiten für sich in Anspruch nehmen, als einen wesentlichen Schutzgegenstand des Gesetzes. Freilich wird auch den Eltern daran gelegen sein, das Kind schon rechtzeitig über ein mögliches Krebsrisiko aufzuklären – zumal angesichts der z. T. guten Heilungschancen von Brustkrebs und Ovarialkarzinomen bei frühzeitiger Erkennung –, selbst wenn die Eltern eben nicht genau wissen, ob ihr Kind ein solches Risiko in sich trägt.

Drittens stellt sich die Frage, ob den Eltern die Tür zum gleichfalls straflosen Schwangerschaftsabbruch aufgrund nunmehr sozial-medizinischer Indikation gemäß § 218a Abs. 2 StGB wieder einen Spalt breit geöffnet ist. Dies setzt die ärztliche Feststellung voraus, dass bei Weiterführung der Schwangerschaft für die Schwangere eine Gefahr für Leben oder einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des seelischen Gesundheitszustandes besteht und dass diese Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann. Es ist allgemein eher unwahrscheinlich, dass eine solche rechtserhebliche Belastung für eine Schwangere entsteht, da sich die Erkrankung des erwarteten Kindes erst im Erwachse-

nenalter manifestiert. Zum selben Ergebnis gelangt man ebenso speziell bei Frau K., auch wenn sie durch den frühen Tod ihrer Tochter und das bei ihr selbst diagnostizierte hohe Krebsrisiko in einem solchen Maße traumatisiert ist, dass sie sich nicht vorstellen kann, diese Konstellation an ihr Kind zu vererben. Zum einen ist der Schwangerschaftsabbruch nur ultima ratio, weshalb zumutbare psychologische Maßnahmen prioritär sind. Zum anderen kann nach der Rechtsprechung eine Krankheit des Kindes regelmäßig nur dann relevant sein, wenn die zu erwartende, nicht behebbare Schädigung so erheblich ist, dass Pflege und Erziehung eine unzumutbare Überforderung bedeuteten, was vorliegend zu verneinen ist.

Juristisch betrachtet also ist die Diagnose der Mischerbigkeit und somit des u. U. spätmanifestierenden erhöhten Krebsrisikos den Eltern nicht mitzuteilen; diese Möglichkeit vermag auch keinen Schwangerschaftsabbruch zu rechtfertigen.

Kommentar II zum Fall: „Gibt es eine Pflicht zum pränatalen Nichtwissen?“

Traute Schroeder-Kurth

Online publiziert: 29. Oktober 2009
© Springer-Verlag 2009

In Bezug auf die Pränataldiagnostik besagt das neue Gendiagnostikgesetz (GenDG) in § 15 Abs. 1, „dass die vorgeburtliche Diagnostik nicht darauf abzielen darf, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht“.

Im vorliegenden Fall werden von der Schwangeren zwei unterschiedliche Ziele verfolgt: Vordergründig geht es ihr um die pränatale Diagnostik zur Feststellung einer im Kindesalter tödlichen Fanconi-Anämie (FA). Bei Bestätigung würde ein Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation nach § 218a Abs. 2 StGB erfolgen können. Darüber hinaus fordert die Frau eine pränatale Diagnostik auf eine sich erfahrungsgemäß erst im Erwachsenenalter manifestierende Krebsneigung. Dass diese Diagnostik bei der molekulargenetischen Analyse im gleichen Untersuchungsgang anfällt, darf nicht darüber hinwegtäuschen, dass es sich um eine von der FA getrennte Diagnose eines anderen Krankheitsbildes handelt.

Damit fordert diese Frau vom Arzt ein Vorgehen, das in der genetischen Beratung und Diagnostik ab 2010 nicht verfolgt werden kann, weil es verboten ist. Bei aller Empathie darf in der Beratung keine derartige Untersuchung empfohlen und eingeleitet werden.

Aus der Sicht der Eltern stellt der Gesetzgeber hier nicht nur den Lebensschutz des Kindes über den Wunsch der Mutter und greift damit in ihre Autonomie ein, sondern er setzt sich auf den ersten Blick auch über eine mütterliche Notlage hinweg, wie sie bei einem Schwangerschaftsabbruch im Fall der Wiederholung einer FA geltend gemacht wird. Macht der Gesetzgeber das wirklich?

In der Begründung zu § 15 GenDG erwarten wir Auskunft und Rechtssicherheit. Sie lautet: „Der Gefahr von Schwangerschaftsabbrüchen durch eine Feststellung der spätmanifestierenden Erkrankung des Ungeborenen soll durch dieses Verbot begegnet werden, da die Diagnose erst zu einem Zeitpunkt einer bereits vorangeschrittenen Schwangerschaft möglich ist“. Der Gesetzgeber argumentiert hier entsprechend den Auffassungen des Embryonenschutzgesetzes und verweist auf einen zunehmenden Lebensschutz für das Ungebo-

T. Schroeder-Kurth (✉)
Wilhelm-Doles-Str. 7, 97246 Eibelstadt, Deutschland
E-Mail: traute.schroeder-kurth@t-online.de

rene mit der fortschreitenden Fetalentwicklung – und mit dem zurzeit gültigen zeitlichen Aufwand für Zellentnahme und Diagnostik. Ausnahmen sind nicht vorgesehen.

Der Gesetzgeber äußert sich nicht grundsätzlich zum Problem der spätmanifestierenden Erkrankungen – wie zum Beispiel zu schweren neurologischen Erkrankungen, für die es heute noch keine Therapie gibt. Diese genetisch belasteten Menschen erleben eine ungestörte Jugend und den vollen Einsatz in einem Beruf. Sie genießen in unserer Gesellschaft das verbriefte Selbstbestimmungsrecht, z. B. eigene Entscheidungen zu treffen, ob sie über ihre genetische Belastung informiert werden wollen oder nicht, ob sie sich behandeln lassen wollen oder nicht, oder ob sie Kinder haben wollen oder nicht. Im vorliegenden Fall gibt es aber die engmaschige Vorsorge und Fürsorge zusammen mit operativen Behandlungen von Brust- und Ovarialkrebs.

Seit 1995 bezieht sich keine Begründung für einen Schwangerschaftsabbruch auf die Schwere des Krankheitsbildes des erwarteten Kindes. Ausschließlich die unerträgliche Belastung der Schwangeren selbst, „eine Gefahr für das Leben oder einer schweren Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes“ darf berücksichtigt werden, wenn der Abbruch nicht rechtswidrig vorgenommen werden soll.

Im vorliegenden Fall argumentiert die Frau, sie wolle ihrer Tochter nicht das gleiche Schicksal zumuten, das sie zu ertragen hat. Hier wird vom Kind her begründet, was noch deutlicher wird, wenn das Ehepaar eventuell mischerbige Söhne akzeptieren wollte, weil diese ein geringeres Krebsrisiko von nur 10% besäßen. Die genetische Beratung muss wahrheitsgemäß berücksichtigen, dass noch nicht sicher bewiesen ist, ob jede Mutation im *BRCA2*-Gen zwingend zu Brust- oder Ovarialkrebs führt. Dennoch beharren beide Eltern auf ihrem Entschluss, ein Mädchen mit mischerbiger *BRCA2*-Mutation nicht austragen zu wollen. Dadurch setzen sie sowohl die Beraterin wie auch den Diagnostiker unter Druck, Wege zu suchen, das Gesetz so zu interpretieren, dass die molekulargenetischen Methoden angewendet werden könnten.

Teilen Berater und Diagnostiker die Auffassung des Gesetzgebers, dass eine spätmanifestierende Erkrankung einen Schwangerschaftsabbruch nicht rechtfertigt, dann könnte der Schwangeren/den Eltern die Mitteilung einer Mischerbigkeit nach Ausschluss einer rein erbigen, zur FA führenden Mutation verschwiegen werden. Bei anderen rezessiv vererbten Krankheiten ist es üblich, dass den Eltern mitgeteilt wird, ob das Ungeborene mischerbig ist, da dieses nicht entscheidungsrelevant ist – im Gegensatz zum vorliegenden Fall, in dem aus dem Befund die Konsequenz eines Schwangerschaftsabbruches gezogen werden soll. Sollte man deshalb den Befund erst viel später mitteilen und dabei den Wunsch der Schwangeren ignorieren?

Die Frage für alle Beteiligten ist dann, ob die Unkenntnis der genetischen Ausstattung des mischerbigen Feten, die nach molekulargenetischer Analyse in den Akten vorliegt, aber den Eltern nicht mitgeteilt wird, für die Beratung/Diagnostik und für die Eltern erträglich wäre.

Aus dem rechtlichen Dilemma könnte eine andere bewährte diagnostische Methode führen. Durch eine Chromosomenbruch-Analyse mit Zellzyklustests an Zellkulturen aus einer Chorionzottenbiopsie oder nach Amniozentese erhalten die Untersucher und die Schwangere die zuverlässige Diagnose, ob das erwartete Kind eine klinisch ausgeprägte FA haben wird oder nicht. Informationen über eine Mischerbigkeit des Kindes werden bei diesen funktionellen Tests aber nicht gewonnen, da sich hierbei Zellen mit einer mischerbigen Mutation wie normale Zellen verhalten. Auf eine exakte molekulargenetische Untersuchung würde man verzichten.

In der genetischen Beratung müsste „paternalistisch“ im Sinne des Gesetzes entschieden werden, kein Befund würde verweigert oder absichtlich zu spät für einen Schwangerschafts-

abbruch herausgegeben, und die Beratung/Untersuchung hätte einen Schwangerschaftsabbruch vermieden.

Übrig bleibt die unglückliche Schwangere, die vielleicht die Welt nicht versteht, weil ihr Wunsch nach einer umfassenden Diagnostik mit Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruches bei einem mit einer mischerbigen *BRC A2*-Mutation belasteten Mädchen im Rahmen der genetischen Beratung und Diagnostik bei ihrem Kind nicht erfüllt wurde. Sie muss aber begreifen, dass sie die Hilfe mehrerer anderer Personen benötigt, um ihre persönlichen Ziele zu verfolgen, und dass diese Helfer nur im Rahmen des gesetzlich Erlaubten agieren können. Im Zeitalter des Individualismus sind wir daran gewöhnt, viel Verständnis für Sonderwünsche von Mitmenschen aufzubringen und leiden mit ihnen darunter, dass es Gesetze in unserer Gesellschaft gibt, die im Einzelfall zu rigoros erscheinen. Trotzdem sind wir verpflichtet, Gesetze und Richtlinien einzuhalten, damit unsere Gesellschaft funktioniert. Wir sind Dienstleister, aber wir können nicht allen dienen und nicht alle bedienen.