

## Gibt es eine elterliche Pflicht zum genetischen Wissen?

Online publiziert: 2. Oktober 2013  
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2013

Der kleine Patient Johannes wurde in der 28. Schwangerschaftswoche bei zunehmenden Anzeichen einer kindlichen Minderversorgung bei Verdacht auf Plazentainsuffizienz per primärer Sectio mit einem Geburtsgewicht von 780 g auf die Welt gebracht. Es erfolgte unmittelbar nach Geburt die Erstversorgung durch das neonatologische Team, wobei nach initialer Maskenbeatmung eine Intubation mit maschineller Beatmung notwendig wurde. Auf der neonatologischen Intensivstation zeigte sich radiologisch ein hochgradiges akutes Atemnotsyndrom, eine Surfactantgabe erfolgte zweimalig. Die invasive Beatmung erfolgte bis zum 35. Lebenstag, danach erfolgte die Umstellung auf eine maschinelle Atemunterstützung, ab dem 72. Lebenstag Sauerstoff-Flowbrille bis zum 100. Lebenstag.

Bei Johannes lagen folgende weitere Befunde vor: renales Nierenversagen mit Hyponatriämie und Hypokaliämie, persistierender Ductus arteriosus, der am 18. Lebenstag operativ verschlossen wurde, Trinkschwäche und Verdacht auf hochgradige Schwerhörigkeit.

Für das Vorliegen eines klinisch-genetischen Syndroms sprachen folgende Auffälligkeiten: kleiner Kopf, Spaltbildung der Iris beidseits, Untergewicht, rechtsseitige Vierfingerfurche (links angedeutet), weiter Augenabstand, tiefsitzende Ohren, breiter Nasenrücken, schmales Oberlippenrot, Auffälligkeiten des zentralen Nervensystems mit Plexus-chorioideus-Zysten und Syringomyelie, Zysten der rechten Niere, Ureterocele im Bereich des linken Harnleiterostiums sowie Penisfehlbildung (Hypospadie).

Für die 30-jährige Mutter war es die erste Schwangerschaft. Die nicht in fester Partnerschaft lebende Mutter befand sich insgesamt in einer Lebenskrise und wies klinisch, im Zeitraum des stationären Aufenthaltes ihres Kindes (insgesamt 122 Tage), eine manifeste Depression auf. Eine psychiatrische Konsiluntersuchung mit medikamentöser Therapie erfolgte, ebenso eine psychotherapeutische Betreuung durch die Psychologin der Kinderklinik während des gesamten Aufenthaltes dort. Die Mutter war jeden Tag auf der Station bei ihrem Kind anwesend. In vielen Gesprächen mit der Mutter war auffällig, dass sie sehr unterschiedlich reagierte, zum einen sich in Anbetracht der Fakten überfordert fühlte und zum anderen immer wieder Befunde und Prognose vehement einforderte. In dieser Hinsicht war der Umgang mit ihr für die ärztlichen wie pflegerischen Mitarbeiter sehr schwierig.

Die klinischen Befunde führten zum Verdacht auf das Wolf-Hirschhorn-Syndrom, welches mittels einer Chromosomenanalyse anhand einer Deletion am kurzen Arm von Chromosom 4 nachweisbar ist. Etwa 85 % aller Deletionen entstehen im betroffenen Individuum neu, sind also nicht von einem Elternteil geerbt. Bei solchen De-novo-Deletionen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko für weitere Nachkommen der Eltern. Bis zu 15 % der Wolf-Hirschhorn-Syndrome werden allerdings durch eine balancierte Translokation bei einem gesunden Elternteil verursacht. Hierbei beträgt das Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern ca. 50 %.

Typischerweise sind betroffene Kinder schon bei der Geburt untergewichtig und haben einen zu kleinen Kopf. Diese Wachstumsverzögerung setzt sich nach der Geburt fort. Auch die geistige Entwicklung ist bei allen Kindern deutlich verzögert und mündet in eine schwere geistige Behinderung ein. Über 80 % der betroffenen Kinder bekommen eine teilweise schwer zu behandelnde Epilepsie, zusätzlich können verschiedene Organfehlbildungen auftreten, die vor allem die Augen, das Herz, die Nieren und das Skelettsystem betreffen; bei männlichen Neugeborenen kommen auch Fehlbildungen des Genitales (z. B. Hypospadie) vor. Die Entwicklungsprognose wurde von den betreuenden Ärzten auf Station als ungünstig eingestuft, vor allem hinsichtlich der neurologischen Beeinträchtigungen.

Aufgrund des nunmehr vorliegenden klinischen Verdachtes auf das Wolf-Hirschhorn-Syndrom ist der verantwortliche Arzt nach ausführlicher Beratung mit der Psychologin gemeinsam mit dieser auf die Mutter zugegangen mit der Frage, ob die Mutter weitere neue klinische Informationen besprechen möchte, was sie bejaht hat. In diesem Gespräch wurde der klinische Verdacht auf ein Syndrom geäußert, wobei die Mutter nachfragte, ob die Verdachtsdiagnose durch eine Chromosomenanalyse geklärt werden könnte. Die Mutter hat dann am Folgetag um die Diagnostik gebeten, welche nach genetischer Beratung durchgeführt wurde. Zwischen der Einwilligung zur Chromosomenanalyse und dem Vorliegen des Befundes verschlechterte sich die depressive Symptomatik der Mutter deutlich. Sie war so beeinträchtigt, dass sie sich nicht mehr vorstellen konnte, das Kind nach Entlassung mit nach Hause zu nehmen, da sie sich überfordert fühlte, das Kind versorgen zu können. In der weiteren Betreuung durch das Behandlungsteam, insbesondere durch die Psychologin der Kinderklinik, konnte sich die Mutter stabilisieren und sie konnte sich im Laufe der Zeit dazu entschließen, das Kind nach Entlassung zu sich mit nach Hause zu nehmen. Nach Eingang des Befundes der genetischen Untersuchung, während des stationären Aufenthaltes ihres Kindes, wurde die Mutter in einem erneuten genetischen Beratungsgespräch gefragt, ob sie die Untersuchungsergebnisse mitgeteilt bekommen möchte, was sie eindeutig und klar verneinte.

Diese Situation hat im betreuenden neonatologischen Team die Frage nach dem Recht der Mutter auf Nichtwissen aufgeworfen. Dezidierte Meinungen lagen dergestalt vor, dass man immer den Eltern Befunde mitteilen muss, man darf nichts verschweigen, insbesondere unter dem Aspekt der Frühförderung des betroffenen Kindes. Darüber hinaus war der Umgang mit den Befunden in der Kommunikation mit dem weiterbehandelnden Haus-Kinderarzt oder aber ggf. mit anderen Kliniken unklar.







selbst dazu in der Lage ist, seine Wünsche und Bedürfnisse zu formulieren und zu verfolgen. Ob das Kindeswohl von Johannes durch die Entscheidung der Mutter gegen die Mitteilung des genetischen Untersuchungsbefundes zum aktuellen Zeitpunkt gefährdet wäre, lässt sich aus der Fallschilderung nicht abschließend beurteilen. Auch wenn sich aus der diagnostischen Klärung keine unmittelbare therapeutische Konsequenz ableiten sollte, so wären doch mittel- und langfristige Konsequenzen wie eine gezieltere Förderung im Falle des Nachweises des Wolf-Hirschhorn-Syndroms denkbar. Sollte sich die Verdachtsdiagnose in der Chromosomenanalyse nicht bestätigen, müssten darüber hinaus neue Diagnosen in Betracht gezogen werden, deren Nachweis womöglich direkte therapeutische Konsequenzen mit sich bringen würde. Eine Gefährdung des Kindeswohls durch die fehlende diagnostische Klärung ist auf der Basis der Fallbeschreibung alleine aus meiner Sicht jedenfalls auch nicht auszuschließen. Ob diese dann allerdings in einem zweiten Schritt so gravierend wäre, dass sie einen ärztlichen bzw. staatlichen Eingriff in die Rechte der Mutter rechtfertigen könnte, bleibt fraglich. Außerdem müsste sie natürlich abgewogen werden gegen eine mögliche Gefährdung des Kindeswohls durch die starke seelische Belastung der Mutter im Falle einer Sicherung der Verdachtsdiagnose. Was hier das „kleinere Übel“ für Johannes wäre, bleibt ebenfalls spekulativ.

Das dennoch vorhandene Unbehagen des Behandlungsteams mit der Entscheidung der Mutter umfasst aus ethischer Perspektive eben nicht nur das Verbot der Gefährdung des Kindeswohls, sondern auch die Frage, ob die Entscheidung der Mutter zum Widerruf ihrer stellvertretenden Einwilligung überhaupt nicht mitbedacht werden sollte. Welche Argumente könnten die Mutter zu der Schlussfolgerung haben kommen lassen, dass es besser für Johannes sei und zu seinem Glück und Wohlergehen beitragen könnte, auf eine diagnostische Klärung zu verzichten? Gibt es hier überhaupt Argumente, die nach ausführlicher Aufklärung über Art und Bedeutung der Untersuchung noch aufrechterhalten werden könnten? Das ist meiner Meinung nach zu verneinen.

Dagegen spricht vieles aus der Fallbeschreibung dafür, dass eben nicht das Kindeswohl, sondern das eigene Wohl bzw. die eigene, nachvollziehbar verzweifelte Situation für die Mutter entscheidungsleitend war. Die biologische Elternschaft führt nicht automatisch auch zur Akzeptanz der elterlichen Verantwortung für das Kindeswohl – zur Akzeptanz der „normativen Elternschaft“ [1]. Die Mutter scheint sich – das würde auch ihr ambivalentes Verhalten in der Zeit des Krankenhausaufenthaltes erklären – womöglich noch nicht klar zur normativen Elternschaft entschieden zu haben. Es sind viele Gründe denkbar, die ihr diese Entscheidung erschweren oder aktuell unmöglich machen und ein abwartendes, unterstützendes Verhalten des Behandlungsteams über einen begrenzten Zeitraum rechtfertigen könnten. Währenddessen jedoch sollte sich das Team darüber im Klaren sein, dass es eine große zusätzliche Verantwortung für das Wohl von Johannes trägt, die sich aus der fehlenden Verantwortungsübernahme der Mutter ergibt und der in allen weiteren Überlegungen Rechnung getragen werden muss.

## Literatur

1. Schickhardt C (2012) Kinderethik. Der moralische Status und die Rechte der Kinder. Mentis, Münster