https://gen-ethisches-netzwerk.de/node/2276

Gen-ethischer Informationsdienst

Bluttest kurz vor der Einführung

Neue Rahmenbedingungen für den fötalen „Qualitätscheck”

AutorIn
Eva Sänger

In einem sind sich alle einig: Der pränatale Bluttest, der dieses Jahr in Deutschland auf den Markt kommen soll, wird die Rahmenbedingungen für den fötalen „Qualitätscheck“ in der Schwangerenvorsorge entscheidend verändern. Für die Markteinführung hat das Unternehmen LifeCodexx allerdings zunächst eine vorsichtige Strategie gewählt. Die mediale Aufmerksamkeit ist ihm dennoch sicher.

„Weniger Überraschung“, so lautet eine der Schlagzeilen in den ARD-Tagesthemen vom 2. Februar 2012. Die Sprecherin berichtet, dass ein „einfacher Bluttest“ es ermöglicht, frühzeitig in der Schwangerschaft die Chromosomenstörung Trisomie 21 zu diagnostizieren. Der Test werde in Kürze von einer Konstanzer Firma für circa 1200 Euro auf den Markt gebracht. Zielgruppe seien „ältere Schwangere, die ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie 21 aufweisen“. Auch die Wissenschaftssendung „Nano“, die als Vorlage für einige der Tagesthemen-Schnitte diente, widmete diesem Bluttest am 30. Januar eine Folge.

Von der Risikoabschätzung zur frühen Diagnose

Was ist an diesem Testverfahren angesichts bereits vorhandener vorgeburtlicher Diagnosemöglichkeiten eine Schlagzeile wert? In der ärztlichen Schwangerenvorsorge angebotene Tests und Screenings erlauben es bereits jetzt, diagnostische Aussagen oder Risikoeinschätzungen über genetische Auffälligkeiten des Fötus zu treffen. Im Hinblick auf die pränatale Diagnose eines Down-Syndroms, die häufigste genetische Besonderheit, wird in Frauenarztpraxen und Pränatalzentren das „Integrierte Screening“ zwischen der 12. und 13. Schwangerschaftswoche angeboten (Nackentransparenzmessung des Fötus durch eine Ultraschalluntersuchung und Bestimmung von Blutwerten der Schwangeren).1 Dieses Verfahren liefert keine Diagnose, berechnet aber das individuelle Risiko einer Schwangeren auf Vorliegen einer fötalen Trisomie 21, 13 oder 18. Aus medizinischer Perspektive gilt die Fruchtwasseruntersuchung wegen ihrer hohen Aussagegenauigkeit als der „Goldstandard“ pränataler Diagnoseverfahren. Diese wird in der 15. bis 16. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Da es sich hierbei um eine invasive Untersuchung handelt, besteht ein einprozentiges Risiko, dass es nach dem Eingriff zu einer Fehlgeburt kommt. Das neue Diagnoseverfahren, das in den Tagesthemen einer breiten Öffentlichkeit bekannt gemacht wurde, ermöglicht es, in der Schwangerschaft genetische Besonderheiten wie das Down-Syndrom bereits zu einem deutlich früheren Zeitpunkt als die Fruchtwasseruntersuchung und mit ebenfalls großer Sicherheit nachzuweisen. Es ist prinzipiell möglich, den Test ab der siebten Woche der Schwangerschaft durchzuführen. Damit kann ein Schwangerschaftsabbruch aufgrund eines auffälligen Befundes im Rahmen der gesetzlichen 12-Wochen-

Fristenregelung vorgenommen werden. Zudem birgt der Test kein Risiko für die Schwangere oder das Ungeborene, da - anders als bei der invasiven Fruchtwasseruntersuchung - einige Tropfen Blut für die Testung genügen.

Strategien der Markteinführung

In der Bundesrepublik soll der Test unter dem Namen LifeCodexxPraena™ im zweiten Quartal dieses Jahres eingeführt werden.2 Wie Oliver Tolmein jüngst in der FAZ berichtete, ist das Interesse von ärztlicher Seite groß.3 So fand in einem pränatalmedizinischen Versorgungszentrum in München Anfang Februar das erste Weiterbildungssymposium für GynäkologInnen statt, das das neue Testverfahren zum Thema hatte. Das Symposium wurde aufgrund der großen Nachfrage wenige Wochen später wiederholt. Dabei ist noch offen, wie genau das neue Untersuchungsverfahren in das Angebotsspektrum der Schwangerenvorsorge in Deutschland implementiert wird. Unklar ist auch, ob das Untersuchungsangebot mittelfristig einen „neuen Gral der Pränataldiagnostik“ darstellt, der die bislang eingesetzten Tests ersetzen wird oder ob es neben die bestehenden Screening- und invasiven pränataldiagnostischen Verfahren tritt, um diese zu ergänzen.4 In einem Punkt jedoch stimmen die Einschätzungen von HumangenetikerInnen und MolekularbiologInnen überein: Der neue nicht-invasive pränataldiagnostische Test wird die vorgeburtliche Diagnostik nachhaltig verändern, und er hat zahlreiche ethische, soziale und regulierungspolitische Implikationen. Momentan sprechen die Fakten für sich: Das medizinische Versorgungszentrum „Pränatal-Medizin München“ sowie eine Reihe weiterer Pränatalzentren in ganz Deutschland werden den Test voraussichtlich Mitte des Jahres als „Individuelle Gesundheitsleistung“ anbieten.5 Der Humangenetikerin Cornelia Daumer-Haas, Fachärztin für Humangenetik von „Pränatal-Medizin München“, zufolge soll der Test allerdings nur bei Schwangeren eingesetzt werden, bei denen das Risiko erhöht sei (die also bereits ein Integriertes Screening haben durchführen lassen) und zudem solle nach einem positiven Ergebnis zur Absicherung eine invasive Fruchtwasseruntersuchung gemacht werden.6 Von einem massenhaften Screening ist also noch nicht die Rede. Der Test ersetzt bei dieser Form der Anwendung weder die früh in der Schwangerschaft stattfindende nicht-invasive Risikoberechnung noch die später in der Schwangerschaft durchgeführte invasive Fruchtwasseruntersuchung. Auch die Firma LifeCodexx gibt angesichts des Medienechos und kritischer Berichterstattung neuerdings auf ihrer Homepage vorbeugend bekannt, dass der Test keinesfalls „einfach so“ durchgeführt werden könne. Vielmehr müsse die Schwangere erstens ein erhöhtes Risiko für chromosomale Veränderungen beim Ungeborenen tragen, sich zweitens mindestens in der 12. Woche der Schwangerschaft befinden und sich drittens gemäß Gendiagnostikgesetz durch einen qualifizierten Arzt humangenetisch und ergebnisoffen beraten lassen.7 Mit der Preisgabe eines entscheidenden „Vorteils“ des Tests, nämlich seiner frühen Durchführbarkeit, passt sich das Unternehmen an die aktuelle politische Lage in Deutschland an und nimmt kritischen Argumenten, die ein Massenscreening befürchten, den Wind aus den Segeln. Das Unternehmen sichert sich zudem durch dieses umsichtige Vorgehen eine Vertriebsstruktur und entsprechende - ärztlich legitimierte - Vertriebswege - nämlich das Modell IGeL innerhalb der kassenärztlichen Versorgung. Die enge Verzahnung von ärztlicher Schwangerenvorsorge (die weit über 90 Prozent aller Schwangeren in Anspruch nehmen) 8 und Angeboten der vorgeburtlichen Diagnostik leistet dieser Markteinführung Vorschub.

Ausblick

Ob der Test als IGeL-Leistung breit beansprucht werden wird, hängt zunächst davon ab, inwieweit die Kosten für den Test noch sinken werden (was mittelfristig wahrscheinlich ist), um wie viel teurer als das Integrierte Screening er sein wird und ob er auch vor der 12. Schwangerschaftswoche angeboten werden wird. Zudem zeigen die Erfahrungen mit den bereits existierenden pränataldiagnostischen Verfahren, dass Tests, die zunächst nur einer reduzierten Gruppe angeboten wurden, schnell zur Routine werden - auch unter Bedingungen von IGeL. So ließen in den Jahren 2003 bis 2006 über 40 Prozent aller Schwangeren eine Messung der Nackentransparenz per Ultraschall durchführen und circa ein Drittel aller Schwangeren beanspruchte ein Ersttrimesterscreening.9 Für den neuen Test wird es viele Argumente geben: hierzu zählt das Recht auf Wissen, die Nichtinvasivität des Verfahrens und die Möglichkeit, früh in der Schwangerschaft

sichere Aussagen über das Vorliegen von Trisomien - statt wie bisher vage Risikoabschätzungen - zu erhalten. Aber: Die Fragen, mit wem wir leben wollen und was die Ursachen für das Bedürfnis und den Zwang zum perfekten Kind sind, bleiben in solchen Erwägungen ausgeblendet.

Literatur: Chiu, R.W. et al. (2008): Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. In: Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 105, S. 20458-20463. Chiu, R.W. et al. (2010): Maternal plasma DNA analysis with massively parallel sequencing by ligation for noninvasive prenatal diagnosis of trisomy 21. In: Clinical Chemistry 56, S. 459-463. Chiu, R.W. et al. (2011): Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. In: British Medical Journal 342, S. c7401. Ehrich, Mathias et al. (2011): Noninvasive detection of fetal trisomy 21 by sequencing of DNA in maternal blood: a study in a clinical setting. In: American Journal of Obstetrics & Gynecology 204, S. 205e1-205e11. Fan, H.C. et al. (2008): Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood. In: Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 105, S. 16266-16271. GATC (2012): Presseerklärung der GATC, 10.01.2012, www.gatc-biotech.com/en/about-us/press/press-rele…, abgerufen am 02.03.2012. Lo, Dennis Y.M. et al. (1997): Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. In: The Lancet 350, S. 485-487. Palomaki, Glenn E. et al. (2011): DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study In: Genetics in Medicine. http://journals.lww.com/geneticsinmedicine/Docume…, abgerufen am 01.12.2011. Sehnert, Amy J. et al. (2011): Optimal detection of Fetal Chromosomal Abnormalities by Massively Parallel DNA-Sequencing of Cell-Free Fetal DNA from Maternal Blood. In: Clinical Chemistry 57, S. 1042-1049. Stumm, PD Dr. Markus (2011): Vortrag: „Non-invasive prenatal detection of chromosome aneuploidies using next generation sequencing: First steps toward clinical application“, www.kudamm-199.de/contents/info/Vortrag_MST_GFH_R…, abgerufen am 24.11.2011. Wendling, Uwe (2011): Mit wem wollen wir leben? Gen-ethischer Informationsdienst, Nr. 205, April 2011. Wright, Caroline F.; Chitty, Lyn S. (2009): Cell-free fetal DNA and RNA in maternal blood: implications for safer antenatal testing. In: British Medical Journal 339, S. b2451. Wright, Caroline F.; Burton, Hilary (2009): The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis. In: Human Reproduction Update 15, S. 139-151.

- 1Seit ca. zwei Jahren wird in Praxen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe sowie in den pränatalmedizinischen Versorgungszentren vornehmlich das von der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF) zertifizierte „Integrierte Screening“ angeboten (für circa 120 bis 250 Euro). Dies ist ein standardisiertes Verfahren, welches die Ultraschall-Nackentransparenzmessung, die Bestimmung von Serum-Blutwerten (Ersttrimester-Screening) und eine Risikoberechnung auf der Grundlage FMF-zertifizierter Software und Algorithmen umfasst. Nur FMF-zertifizierte Labore und ÄrztInnen dürfen dieses Screening anbieten. Vgl. www.fmf-deutschland.info/de/fmf-deutschland/, abgerufen am 06.03.2012. Zur Lobbypolitik der FMF siehe Erika Feyerabend (2008): Pränataldiagnostik als Geschäft, in: Gen-ethischer Informationsdienst, Nr. 188, S. 5-9.
- 2GATC (2012).
- 3Für die Diskussion möglicher Szenarien: Schmitz et al. 2009; vgl. auch Wright/Chitty 2009.
- 4Deutsches Ärzteblatt vom 07.03.2011.
- 5www.lifecodexx.com/de/ihre-ansprechpartner.html, abgerufen am 06.03.2012.
- 6FAZ, 18.02.2012, S. 34.
- 7www.lifecodexx.com, abgerufen am 05.03.2012.
- 8Vgl. BQS-Bundesauswertung Geburtshilfe, 5.3.2 Untersuchungen in der Schwangerschaft, www.bqs-outcome.de/2008/ergebnisse/leistungsberei…, abgerufen am 05.03.2012.
- 9BZgA (Hrsg.): Schwangerschaftserleben und Pränataldiagnostik. Repräsentative Befragung Schwangerer zum Thema Pränataldiagnostik 2006, S. 10; siehe auch Lo 1997.

Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:
GID Ausgabe 211 vom Mai 2012
Seite 8 - 9