

Johann S. Ach,  
Beate Lüttenberg,  
Michael Quante  
(Hrsg.)


# wissen.leben.ethik

Themen und Positionen der Bioethik

mentis  
MÜNSTER

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

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

Gedruckt auf umweltfreundlichem, chlorfrei gebleichtem  
und alterungsbeständigem Papier  ISO 9706

© 2014 mentis Verlag GmbH  
Eisenbahnstraße 11, 48143 Münster, Germany  
[www.mentis.de](http://www.mentis.de)

Alle Rechte vorbehalten. Dieses Werk sowie einzelne Teile desselben sind urheberrechtlich  
geschützt. Jede Verwertung in anderen als den gesetzlich zulässigen Fällen ist ohne vorherige  
Zustimmung des Verlages nicht zulässig.

Printed in Germany  
Einbandgestaltung: Anna Braungart, Tübingen  
Druck: AZ Druck und Datentechnik GmbH, Kempten  
ISBN 978-3-89785-847-3 (Print)  
ISBN 978-3-89785-640-9 (E-Book)

# TEIL 1

## VORGEBURTLICHE DIAGNOSTIK

*Irmgard Nippert*

### DIE EINFÜHRUNG UND ENTWICKLUNG DER PRÄNATALEN DIAGNOSTIK IN DEUTSCHLAND

*Ein Rückblick*

Wie kaum ein anderes Gebiet der Medizin wird die Pränatale Diagnostik (PD) angeborener Fehlbildungen und genetischer Störungen seit ihrer Einführung vor fast 45 Jahren in Deutschland ethisch kontrovers diskutiert. Nachfolgend soll ein cursorischer Überblick über die Etablierung und Entwicklung der PD gegeben werden. Naturgemäß bleibt ein solcher Überblick unvollständig, angesichts des langen Zeitraums seitdem vorgeburtliche Untersuchungen angeboten werden und der Vielzahl von Veröffentlichungen, die seitdem zur PD erschienen sind. Der hier vorgenommene Überblick stützt sich hauptsächlich auf Daten, die im Rahmen interdisziplinärer nationaler und internationaler empirischer Untersuchungen in den letzten Jahrzehnten am Institut für Humangenetik und der Frauengesundheitsforschung der Medizinischen Fakultät der Westfälischen Wilhelms-Universität in Münster erhoben wurden, und auf Daten aus Untersuchungen an denen diese Einrichtungen als Partner beteiligt waren.

#### DIE ANFÄNGE DER PD IN DER BUNDESREPUBLIK DEUTSCHLAND

Im April 1970 wurden in New York auf dem *6th World Congress of Gynecology and Obstetrics* der *International Federation of Gynecology and Obstetrics* erstmals international die neue Technik der Gewinnung abgeschilfter fetaler Zellen aus dem Fruchtwasser (Amniozentese) und die zytogenetische Untersuchung dieser Zellen zur Bestimmung fetaler Chromosomenstörungen vorgestellt. Begründet wurde die Entwicklung dieses Untersuchungsverfahrens mit der (i) relativ hohen Prävalenz von Geburten (1:800 Geburten) mit einer Trisomie 21 (Down Syndrom), (ii) der relativ leichten Identifizierung

einer Schwangerenpopulation mit einem *a priori* erkennbar erhöhtem Altersrisiko (z. B. 1:30 Geburten in der Altersgruppe der 45-jährigen Mütter) für die Geburt eines Kindes mit einer Trisomie 21 und (iii) mit dem klinischen Erscheinungsbild der Störung.

Unter den anwesenden Wissenschaftlern waren der damalige Direktor der Ulmer Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe und dessen Frau, einer Zytogenetikerin, die exogene Einwirkungen untersuchte, die Chromosomenstörungen auslösen, und – damals ein besonders aktuelles Thema – die mutagenen Wirkungen, die von radioaktiven Strahlungen infolge militärischer und ziviler Nutzung der Kernenergie ausgingen.<sup>1</sup> Beide beschlossen, die neue Technik und die zytogenetischen Untersuchungsmöglichkeiten in Deutschland einzuführen. Die ersten experimentellen Amniozentesen wurden noch im selben Jahr, 1970, in Ulm in sechs Schwangerschaften durchgeführt, in 1971 in 16 und in 1972 in 49 Schwangerschaften (Schwangerschaften bei denen bereits, aus anderen medizinischen Gründen, ein Schwangerschaftsabbruch vorgesehen war). Diese experimentellen Untersuchungen führten schnell zur Verfügbarkeit verbesserter Methoden der Kultivierung und Aufbereitung von fetalen Zellen.<sup>2</sup> Parallel zu den experimentellen Untersuchungen wurden ab 1970 gezielt potentielle Partner – neben Gynäkologen und Geburtshelfern vor allem in der Humangenetik tätige Mediziner und Naturwissenschaftler – für die Entwicklung einer gemeinsamen Strategie zur Etablierung der PD in der Bundesrepublik gesucht. Der so gebildeten interdisziplinären Kerngruppe gelang es, über ihre jeweiligen Fachgebiete hinweg, strategische Allianzen zu bilden und einen gemeinsamen Antrag für ein Schwerpunktprogramm der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG), das die erforderlichen Mittel zur Einführung der PD bereitstellen sollte, erfolgreich einzubringen.

1970 fehlten sämtliche infrastrukturellen Voraussetzungen für die Einführung dieser Diagnostik. Es gab keine anerkannten standardisierten Qualitätssicherungsverfahren, keine kalibrierten Karyotypisierungsverfahren, keine Daten zur Sicherheit der Amniozentese, zu den Eingriffsrisiken für die Schwangere, zum Verletzungs- und Fehlgeburtenrisiko des invasiven Eingriffes für den Feten. Es fehlten zuverlässige epidemiologische Daten zur vorgeburtlichen Häufigkeit von numerischen und strukturellen fetalen Chromosomenstörungen. Es mangelte an professionellen Kapazitäten, an ausgebildeten Ärzten und Ärztinnen, die den Eingriff durchführen konnten, an Laborkapazitäten und ausgebildetem Laborpersonal. Die damals existierenden Institute für Humangenetik, die es an einigen medizinischen Fakultäten

---

<sup>1</sup> Nippert, *History of prenatal genetic diagnosis in Germany*.

<sup>2</sup> Knörr-Gärtner/Harle, *A modified method of culturing human amniotic fluid cells for prenatal detection of genetic disorders*.

gab, waren für eine Einführung der pränatalen Diagnostik weder personell noch sächlich hinreichend ausgestattet.

Zudem gab es in der Bundesrepublik keine gesetzliche Grundlage, die einen Schwangerschaftsabbruch nach einem positiven PD-Befund ermöglicht hätte. Legitimation und gesellschaftliche Akzeptanz, für die mit der PD verbundenen Handlungsoptionen, mussten im gesellschaftlichen und politischen Umfeld der frühen 70iger Jahre der Bundesrepublik erst gefunden werden. Kurzum, nicht nur für die neuen humangenetischen Techniken musste eine Infrastruktur für die Anwendung im medizinisch-klinischen Kontext geschaffen werden; die deutsche Humangenetik, als wissenschaftlich-professionelle Disziplin, musste sich vor dem Hintergrund ihrer historischen Rolle und der Art ihres Eintretens für eugenische Zielsetzungen im Dritten Reich, der Frage eines ethisch verantwortungsvollen Umgangs mit dem neuen medizinischen Angebot, nach dessen Handlungsparadigma, Ausgestaltung und Zielsetzung, stellen.

#### ENTWICKLUNG STRUKTURELLER VORAUSSETZUNGEN UND DIE URSPRÜNGLICHE KONZEPTION DES ANGEBOTES DER PD

1972 wurde das Schwerpunktprogramm »Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte« von der DFG bewilligt. Da die erforderlichen hohen Mittel von der DFG nicht sofort aufgebracht werden konnten, sprang für die notwendige Anschubfinanzierung der Stifterverband für die Deutsche Wissenschaft des deutschen Industrieverbandes mit einer 500 000 DM Spende der deutschen Zementindustrie der DFG bei.

34 Pränatale Diagnostikzentren, vor allem an Universitätskliniken und akademischen Lehrkrankenhäusern, darunter auch in Münster, konnten mit Hilfe des Schwerpunktprogramms gefördert werden. Mehr als 15 000 Amniozentesen wurden in dem Programm dokumentiert und 100 Ärztinnen und Ärzte und Naturwissenschaftlerinnen und Naturwissenschaftler für die Durchführung der Amniozentese und der zytogenetischen Untersuchung fetaler Zellen ausgebildet. Dieser Umfang verdeutlicht den enormen Professionalisierungsschub, der mit diesem Programm einherging. Es wurde ein medizinischer Indikationskatalog für die invasive fetale Diagnostik entwickelt, der das eingriffsbedingte Risiko für eine Infektion der Mutter, einer Fehlgeburt eines Kindes, das mit hoher Wahrscheinlichkeit keine Chromosomenstörung aufweist (ca.0,5–1,0%), mit dem Risiko, ein betroffenes Kind zu erwarten in Relation setzte.<sup>3</sup>

---

<sup>3</sup> Murken/Stengel-Rutkowski (Hg.), *Informationsblatt »Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte«*.

Aufgrund der fehlenden oder eingeschränkten Behandelbarkeit angeborener genetischer Störungen ist die PD mit der Option des selektiven Schwangerschaftsabbruchs verknüpft. Damit fällt die PD aus dem Rahmen des klassisch kurativen ärztlichen Heilauftrages. Sie heilt nicht die Träger solcher Störungen, sondern mit ihrer Hilfe kann verhindert werden, dass Träger geborenen werden.

Es bestand Konsens, dass aufgrund der Problematik des selektiven Schwangerschaftsabbruchs und des mit dem invasiven Eingriff verbundenen Fehlgeburtenrisikos, das Angebot der PD nicht mit einer (gleichsam eugenischen) Zielsetzung der Reduzierung von Geburten von Kindern mit Chromosomenstörungen und der Reduktion von Kosten im Gesundheits- und Sozialwesen begründet und gerechtfertigt werden konnte. Die einzige Rechtfertigung und Legitimation eines solchen Angebotes in demokratisch verfassten Gesellschaften lag in der individuellen, vom Einzelnen gewählten Option, Informationen als Hilfe bei persönlichen reproduktiven Entscheidungen – frei von Einfluss und Interesselagen Dritter – zu erhalten. Dies erforderte, dass Rahmenbedingungen geschaffen werden mussten, die die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme der PD unterstützten. Daher wurde auf ein spezifisches, »non-direktives«, genetisches Beratungskonzept zurückgegriffen, das es bereits in den USA seit den frühen Nachkriegsjahren gab.<sup>4</sup> In allen demokratischen westlichen Ländern in denen, wie in der Bundesrepublik, zu Beginn der 70iger Jahre, die PD eingeführt wurde, wurde das »non-direktive« Beratungskonzept adaptiert.<sup>5</sup>

Die non-direktive genetische Beratung in der PD unterscheidet sich grundsätzlich von herkömmlicher ärztlicher Aufklärung. Sie ist – vor und nach einer PD (bei positivem Befund) – prinzipiell ergebnisoffen. Sie geht davon aus, dass ein informiertes Einverständnis zur Inanspruchnahme der PD nur dann erfolgen kann, wenn die Schwangere alle relevanten Informationen erhält, die sie in die Lage versetzen, die Möglichkeiten, Grenzen und Eingriffsrisiken der PD und mögliche Alternativen zur PD zu bewerten, um sich dann, auf der Basis ihrer persönlichen Maßstäbe, für oder gegen eine Inanspruchnahme zu entscheiden, bei einem positiven Befund für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch.

In Deutschland wurde vorgesehen, dass diese Beratung durch einen qualifizierten genetischen Berater bzw. eine qualifizierte genetische Beraterin, in der Regel ein medizinischer Genetiker bzw. eine medizinische Genetikerin, der bzw. die mit dem non-direktiven Beratungskonzept vertraut war, zu erfolgen habe. Die PD wurde als ein individuelles Angebot (und nicht als Routinemaßnahme) angesehen, über dessen Inanspruchnahme allein die

---

<sup>4</sup> Reed, *Counseling in Medical Genetics*.

<sup>5</sup> Reid, *The diffusion of four prenatal screening tests across Europe*.

Schwangere entscheidet. Aus der PD gewonnene Erkenntnisse und deren Bewertung rechtfertigen aus dieser Sicht prinzipiell nicht, der Schwangeren zu einem Schwangerschaftsabbruch zu raten, ihn von ihr zu fordern oder durchzusetzen. Beratung im Kontext der PD sollte Hilfestellung für individuelle Entscheidungsfindung geben und nicht – verdeckt oder offen – Entscheidungen in eine Richtung steuern, die der Berater bzw. die Beraterin für richtig hielt, ohne seine bzw. ihre Bewertungsmaßstäbe offen zu legen.<sup>6</sup>

Um eine entsprechende Beratungsinfrastruktur vorhalten zu können, übernahmen die Bundesländer und West-Berlin zwischen 1975 und 1979 den Auf- und Ausbau humangenetischer Beratungsstellen an ihren medizinischen Fakultäten und Hochschulen.

Die Etablierung der PD wurde von wichtigen gesellschaftlichen Gruppen und von Medien<sup>7</sup> unterstützt. Die größte Selbsthilfevereinigung von Eltern geistig behinderter Kinder in Deutschland, die *Bundesvereinigung Lebenshilfe*, unterstützte aktiv die Einführung der PD und den Aufbau von genetischen Beratungsstellen. Mit einer Spende von 350 000 DM in 1973 förderte sie den Bau der ersten genetischen Beratungsstelle in Bayern. Diese wurde 1975 in München, im Beisein von Mitgliedern des Bayerischen Landtags, Gründungsmitgliedern der Lebenshilfe und prominenten Naturwissenschaftlern, wie dem Nobelpreisträger Wolfgang Heisenberg, eingeweiht.<sup>8</sup>

1977 empfahl die Gesundheitsministerkonferenz der Länder, dass die Infrastruktur, die durch das DFG Schwerpunktprogramm für die PD in der Bundesrepublik an den tertiären Versorgungseinrichtungen geschaffen wurde, nach Ablauf der Förderung durch die DFG, durch die Länder weiter finanziell unterstützt und ausgebaut werden sollte.

Neben der staatlichen Förderung des Ausbaus der PD in Deutschland erleichterten weitere flankierende Maßnahmen, die noch zur Zeit der Förderung durch die DFG vorgenommen wurden, die Etablierung. 1976 wurden die PD für definierte Risikogruppen und die damit verknüpfte genetische Beratung in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) aufgenommen. 1976 wurde der § 218 StGB reformiert. Danach war der Schwangerschaftsabbruch innerhalb bestimmter Fristen straffrei, wenn im Gesetz verankerte Indikationen vorlagen. Die sogenannte »embryopathische Indikation« ermöglichte den Schwangerschaftsabbruch bis zur 24. Schwangerschaftswoche, falls das Kind an einer nicht behebbaren Schädigung des Gesundheitszustandes leiden würde, die so schwerwiegend ist, dass von der Schwangeren die Fortsetzung der Schwangerschaft nicht verlangt werden kann.

---

<sup>6</sup> Nippert/Neitzel, *Ethische und soziale Aspekte der Pränataldiagnostik*.

<sup>7</sup> Urban, *Test am Ungeborenen*; Wolfgang, *Genetische Frühdiagnostik im Mutterleib*.

<sup>8</sup> Nippert, *History of prenatal genetic diagnosis in Germany*.