

Silja Samerski
Albrechtstr.19
D - 28203 Bremen

Eine Sache des Risikomanagements

Erschienen in der Wochenzeitung *FREITAG* Nr. 38, 14. September 2001, S. 3.

Filename and date: Freitagartikel.pdf

STATUS:

Copyright: Silja Samerski

For further information please contact:

Silja Samerski Albrechtstr.19 D - 28203 Bremen
Tel: +49-(0)421-7947546 e-mail: piano@uni-bremen.de

Silja Samerski

Eine Sache des Risikomanagements

HUMANGENETISCHE BERATUNG Abstrakte Risikodaten, »Chromosomenstörungen« und eine Vielzahl von Testmöglichkeiten produzieren ein Entscheidungsdilemma, das die »gute Hoffnung« schwangerer Frauen in eine »schlechte Erwartung« verwandelt

Dieser Tage wird in Berlin und andernorts der Wissenschaftssommer 2001 eröffnet, bei dem sich insbesondere die im Bereich Gentechnik tätigen Forscher »auf gleicher Augenhöhe« mit den Bürgern austauschen wollen. Gleichzeitig erwartet die Öffentlichkeit mit Spannung die für Ende September angekündigte Stellungnahme des Nationalen Ethikrats zur Präimplantationsdiagnostik (PID) und Stammzellenforschung. Kritiker befürchten, dass mit der PID eine neue Form des vorgeburtlichen Screenings eingeführt wird, die die Wirkung der heutigen, bereits zur Routine gewordenen pränatalen Diagnostik noch übertrifft.

Die Bundesärztekammer hatte in ihren 1998 verabschiedeten Richtlinien für die vorgeburtliche Diagnostik das informierte Einverständnis und die ausführliche Beratung der betroffenen Patientinnen gefordert. Doch was in der humangenetischen Beratung in »gleicher Augenhöhe« verhandelt wird, ist nicht die Diagnose einer konkreten Krankheit eines bestimmten Kindes, sondern vielmehr ein abstraktes Risiko. Dabei werden die schwangeren Frauen, wie die Bremer Biologin Silja Samerski bei ihren zahlreichen Beobachtungen von Beratungsgesprächen festgestellt hat, in eine Situation gebracht, die kaum zu bewältigende Entscheidungen abverlangt.

Frau K. hat einen positiven Schwangerschaftstest, eine Blutabnahme und zwei Ultraschalluntersuchungen hinter sich. Der Frauenarzt hat sie mit einem Mutterpass ausgerüstet, in dem alle Untersuchungsergebnisse festgehalten sind. Im vierten Monat ihrer Schwangerschaft fordert der Frauenarzt plötzlich etwas von ihr, womit sie nicht gerechnet hat: Eine Entscheidung darüber, ob sie das Kind angesichts seiner Entwicklungschancen überhaupt bekommen möchte. Bei einem Gespräch hat Frau K. erwähnt, dass der Sohn ihrer Schwägerin vor vielen Jahren an einer vererbaren Lungenkrankheit gestorben ist. Aufgrund dieser Information hat der Arzt im Mutterpass das Kästchen für »risikoschwanger« angekreuzt.

Damit Frau K. nun in die Lage versetzt wird, die Entscheidung zwischen verschiedenen Testmöglichkeiten und der Option eines Abbruchs selbstbestimmt zu treffen, hat ihr Frauenarzt sie zur nächstliegenden genetischen Beratungsstelle an einer Universitätsklinik überwiesen. Wenige Tage darauf steht Frau K. vor dem schweren Portal des Institutsgebäudes. Sie betritt eine geräumige Vorhalle, in deren Mitte in gläsernen Vitrinen Affenschädel und Ergebnisse einer neuen Röntgenmethode ausgestellt sind. Frau K. ist Sekretärin eines Gartenbau-Betriebes in einer süddeutschen Kleinstadt. Sie wirft einen befremdeten Blick auf die verstaubten anthropologischen Relikte und folgt einem Wegweiser mit der Aufschrift »genetische Beratung«. So landet sie in einem Seitentrakt des Universitätsgebäudes; grelles Neonlicht und das Summen von Brutschränken empfangen sie dort. Am Ende des Flures steht sie endlich vor der Anmeldung, wo sie erwartet wird. Ein junger Arzt hat eine Akte mit ihrem Namen in der Hand und stellt sich als Dr. L., genetischer Berater, vor.

Genetische Beratung - ein neuer Service für Schwangere

Nicht alle Frauen müssen sich ihren Weg zur genetischen Beratung mitten durch den Betrieb eines Universitätsgeländes bahnen. Seit Beginn der siebziger Jahre bieten Universitätskliniken genetische Beratungen als besondere Dienstleistung an für Eltern oder Paare, bei denen eine vererbare

Erkrankung in der Familie vorgekommen ist. In den neunziger Jahren dann haben niedergelassene Ärzte den Universitäten den Rang abgelassen: 1995 arbeiteten schon fast zwei Drittel aller Ärzte, die genetische Beratungen durchführten, in Privatpraxen.

Seitdem das Klientel nicht mehr auf Familien mit seltenen Erkrankungen beschränkt ist, eröffnet die Humangenetik neue Karrieremöglichkeiten für Mediziner. Alltäglich geworden sind genetische Tests vor allem durch die Fruchtwasseruntersuchung, die nach einer Revision des § 218 zum Bestandteil der Schwangerenvorsorge werden konnte. Das Bundesverfassungsgericht hatte 1975 einen Schwangerschaftsabbruch aufgrund »eugenischer Indikation« bis zur 22. Woche legalisiert. In der derzeit gültigen Fassung des § 218 ist diese Indikation in der medizinischen Indikation aufgegangen, so dass es nun keine zeitliche Begrenzung für späte Abbrüche mehr gibt. Die meisten Frauen unterziehen sich einer Fruchtwasseruntersuchung wegen des »Altersrisikos« - also der mit dem Alter der werdenden Mutter zunehmenden statistischen Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind mit Down-Syndrom auf die Welt kommen könnte. Inzwischen lassen auch immer mehr Frauen die Fruchtwasseruntersuchung durchführen, deren Alter unterhalb der festgelegten Grenze von 35 Jahren liegt; vielen hat ein Arzt nach einer Routineuntersuchung, etwa einem Ultraschall oder einem Bluttest, ein »erhöhtes Risiko« bescheinigt. Wurde kein solches »erhöhtes Risiko« berechnet, so stellen die Ärzte den Frauen auf Wunsch eine »psychische Indikation« aus. Nach Berechnungen der Frauengesundheitsforscherin Irmgard Nippert sind 1998 im gesamten Bundesgebiet 75.255 Fruchtwasseruntersuchungen (inklusive Chorionzottenbiopsien) durchgeführt worden. In Deutschland ist also rund jedes zehnte Neugeborene vorgeburtlich auf Abweichungen von der genetischen Normausstattung getestet worden.

Die Mutterschaftsrichtlinien und der Berufsverband Medizinische Genetik sehen für jede dieser Fruchtwasseruntersuchungen vor, dass die Frau vorher ausführlich beraten wird, damit sie informiert und »selbstbestimmt« in den Eingriff einwilligt. Diesen sogenannten »informed consent« schrieb 1998 auch die Bundesärztekammer in ihren Richtlinien zur Pränataldiagnostik fest. Zudem machte im Jahre 1984 ein Urteil des Bundesgerichtshofes es zur Pflicht des Arztes, seine Patientin über Risiken und Testoptionen zu unterrichten. Die Mutter eines Kindes mit Down-Syndrom hatte einen Arzt auf die gesamten Unterhaltskosten verklagt, weil er die Wahrscheinlichkeit der damals 34-Jährigen als gering eingestuft und damit eine Fruchtwasseruntersuchung für nicht erforderlich gehalten hatte. Während des Gerichtsverfahrens stieg die Anzahl der Fruchtwasseruntersuchungen sprunghaft an; doch bis heute wird ein großer Teil der Frauen ohne vorherige Beratung durch die vorgeburtliche Testmühle geschleust.

Auch Frauen, die sich gegen die Routine der vorgeburtlichen Selektion engagieren, halten es meist für selbstverständlich, dass Schwangere heutzutage beratungsbedürftig sind. Es ist überraschend, wie selten dabei die Frage aufkommt, was ein Beratungsritual anrichtet, das zu einer Entscheidung über die Schwangerschaft verhelfen soll. Ob in medizinischer Schonungslosigkeit oder frauenfreundlich abgepuffert: Jede Aufforderung zur Entscheidung macht es für die Schwangere schwieriger, auf die genetische Wahrsagerei zu pfeifen.

Die Fahndung nach Risiken

Im Beratungszimmer bietet der junge Arzt Frau K. einen Stuhl an, so dass sie ihm an einem großen Tisch gegenüber sitzt. Mit der Frage »was führt Sie zu uns?« beginnt er das Gespräch. Frau K. berichtet kurz vom Sohn ihrer Schwägerin, der als Kind an einer vererbaren Lungenkrankheit, der Mukoviszidose, verstorben ist. »Und da könnte man jetzt so'n Test machen, hat mein Frauenarzt gesagt, ob das Kind gesund sein wird.« Der Berater möchte zunächst mehr über das verstorbene Kind wissen. Leider kann ihm Frau K. nicht mit klinischen Unterlagen weiterhelfen, und so beginnt der Berater, sie über ihren vergangenen und gegenwärtigen Gesundheitszustand auszufragen. Dann dehnt er die Befragung auf die Verwandtschaft des Ehepaares K. aus. Woran die Großeltern

verstorben sind, will er wissen, wie alt sie waren, und ob nicht irgend jemand in ihrer Verwandtschaft auffällig sei. Frau K. geht alle Verwandte im Geiste durch, aber auffällig erscheint ihr niemand. Nur bei Großvater Fritz, da sei das eine Bein von Geburt aus kürzer gewesen als das andere, und er sei so schief gelaufen. »Wenn da noch eine Generation dazwischen liegt, dann hat das für Sie nichts zu sagen«, beurteilt der Berater fachmännisch die ungleichen Beine des Großvaters und schließt die Stammbaumaufnahme ab.

Die Fragerunde des Genetikers dient dazu, ein Risikoprofil von Frau K. zu erstellen. Statistiker erstellen Wahrscheinlichkeitsmodelle für das Auftreten von Erkrankungen in verschiedenen Bevölkerungsausschnitten. Es ist eine Vorbedingung für ihre Arbeit, dabei von einzelnen Personen und konkreten Umständen abzusehen. Diese Kluft zwischen Wahrscheinlichkeitskurven, die sich auf Datenhaufen beziehen, und einer lebhaften Frau verwischt der Berater: Er verpackt abstrakte statistische Werte in umgangssprachliche Aussagesätze, so dass diese zu bedrohlichen Risiken der Schwangeren mutieren. Wie kann jedoch eine statistische Häufigkeit bedrohlich sein für eine Frau, die sich nicht um Kohorten von Neugeborenen, sondern um dieses eine, ihr konkretes Kind sorgt? Die Klassifizierung von Schwangeren anhand von abstrakten Risikofaktoren ist jedoch die Hauptaufgabe der medizinischen Schwangerenvorsorge und zwingt Frauen mit abweichendem Risikoprofil dazu, Testoptionen in Erwägung zu ziehen, mit denen sie den Fortgang der Schwangerschaft in Frage stellen.

Von guter Hoffnung zu schlechter Erwartung

»Wir machen jetzt ein bisschen Biologie, und dann komme ich auf Ihr Problem zurück«, leitet der Berater zum nächsten Abschnitt des Programms über. Er klärt Frau K. darüber auf, was an einem neugeborenen Kind alles fehlgebildet oder krank sein könnte. Als eine der wichtigsten Voraussetzungen für eine »selbstbestimmte Entscheidung« gilt in der genetischen Beratung, sich vor Augen zu führen, was beim Kinderkriegen »allgemein« alles schief gehen kann. Eine ganze Liste von Krankheiten und Behinderungen zählt der Genetiker auf - Herzfehler, Wolfsrachen, offener Rücken - und legt Frau K. die statistische Verteilung dieser »angeborenen Störungen« in Form eines Tortendiagramms vor. »Jede schwangere Frau hat ein solches Basisrisiko von drei bis fünf Prozent«, behauptet er und lenkt Frau K.s Aufmerksamkeit auf die sogenannten »monogenetischen Störungen«, zu denen er die Mukoviszidose zählt.

Nachdem er noch die Möglichkeit von Chromosomenstörungen, das Risiko des Down-Syndroms und die Fruchtwasseruntersuchung erwähnt hat, schließt er den ersten Teil seines Pflichtprogramms ab und kommt nach fast einer Stunde auf den Ausgangspunkt der Beratung zu sprechen. Er nennt die wichtigsten Symptome der Mukoviszidose und erklärt, dass sich diese Erkrankung »autosomal-rezessiv« vererbt. Auf einem Blatt Papier zeichnet er auf, wie sich Chromosomen bei der Befruchtung von Ei- und Samenzelle kombinieren können. Frau K. lehnt sich nach vorne und blickt angestrengt auf das Papier. Vier Kombinationsmöglichkeiten gibt es: Unter die ersten drei schreibt der Berater »gesund«, unter die vierte »krank«. Dann errechnet er die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind in Frau K.s Bauch diese vierte Kombination gezogen haben könnte. Nach einer komplizierten Kalkulation schreibt der Berater die Zahl 0,5 Prozent hinter das Gleichheitszeichen. »Da haben Sie jetzt 0,5 Prozent«, kommentiert er. Frau K. blickt ihn ratlos an. »Jeder muss für sich entscheiden, ob er dieses Risiko hoch findet oder so banal, dass er es gleich wieder vergisst.« Verwirrt hakt Frau K. nach: »Ja, und was ist es nun?« - »Hm! Das müssen Sie wissen«, entgegnet der Berater.

Beratung als Verratlosung

Im Fachjargon heißt dieses Vorgehen des Beraters »non-direktive« Beratung. Dass der Genetiker jegliche Ratschläge vermeidet, liegt ganz einfach daran, dass er gar nichts über die Person aussagen kann, die da vor ihm sitzt. Wahrscheinlichkeitszahlen beziehen sich per definitionem auf

Grundgesamtheiten, also fiktive Populationen. Die Rede von »Indikationen« für die vorgeburtliche Qualitätskontrolle ist daher falsch: Von Eintrittshäufigkeiten in statistischen Kohorten lassen sich keine ärztlichen Empfehlungen für eine Person ableiten. Und was der Arzt nicht entscheiden kann, wird nun den Frauen selbst überantwortet. Beratung als Entscheidungshilfe für schwangere Frauen wird so zum Wachstumssektor auf dem pränatalen Dienstleistungsmarkt.

Auch Frau K. soll nun entscheiden, welche Tests sie in Anspruch nehmen will. Der Berater hat ihr die verschiedenen Testangebote mit allen Vor- und Nachteilen dargelegt: Den Test auf Anlageträgerschaft erst bei ihrem Mann oder bei beiden gleichzeitig; dieser Test, eine einfache Blutabnahme, bringt wiederum eine neue Risikozahl. Je nach Ergebnis muss Frau K. dann entscheiden, ob das Ungeborene ebenfalls untersucht werden soll - und das geht nicht ohne »Eingriffsrisiko« vonstatten, das je nach Methode zwischen 0,5 und 1,5 Prozent liegt.

Abschließend flicht der Berater noch eine grundsätzliche Warnung ein: Die Versicherung, die sich Frau K. ursprünglich erhofft hatte, ein gesundes Kind zu bekommen, gibt es nicht. Und selbst ein auffälliges Testergebnis ist keinesfalls eine Diagnose; es lässt sich nicht vorhersehen, ob das Kind überhaupt krankhafte Symptome entwickeln wird. Anhand des Tests kann der Genetiker also nichts prognostizieren, was für Frau K. als werdende Mutter von Bedeutung sein könnte. Aber Frau K. sei ja jetzt informiert, schließt der Genetiker das Gespräch, und müsse sich schon selbst entscheiden. »Ich kann nur sagen, was getan werden kann, nicht, was getan werden soll.«

Fast zwei Stunden hat die Sitzung gedauert. Im Jahre 1998 haben im Bundesgebiet 48.676 genetische Beratungen stattgefunden - doppelt so viel wie nur sechs Jahre zuvor. Trotz aller Tests bleibt es immer ungewiss, wie das Kind sein wird, wenn es einmal auf die Welt gekommen ist. Verstanden haben die Frauen, wer weiß wie viele, jedoch, dass Kinderkriegen eine Sache des Risikomanagements ist. Sie haben den Fortgang ihres Schwanger-Seins zum Resultat ihres Risikokalküls gemacht; im Gespräch mit dem Berater haben sie gelernt, das Ungeborene wie ein Aktienpaket zu behandeln, das je nach Wachstumschancen beibehalten oder abgesetzt werden kann. Nicht die Gesundheitschancen der Kinder sind mit den vorgeburtlichen Testangeboten gewachsen; verändert hat sich die Wahrnehmung der Schwangerschaft und die Tatsache, dass Frauen nun eine neuartige Entscheidung abverlangt wird. Sollte die Präimplantationsdiagnostik je legalisiert werden, so löst sie dieses Entscheidungsdilemma nicht, sondern verschiebt den Zeitpunkt der Entscheidung nur nach vorne.

GLOSSAR

autosomal-rezessiv - Ein Erbgang wird »autosomal-rezessiv« genannt, wenn das entsprechende Merkmal nicht geschlechtsgebunden vererbt wird und sich nur dann ausprägt, wenn nicht nur von einem, sondern von beiden Elternteilen die entsprechende »Anlage« weitergegeben worden ist.

Chorionzottenbiopsie - Bei dieser vorgeburtlichen Testmöglichkeit wird fetales Gewebe aus dem Mutterkuchen entnommen. Wie nach der Fruchtwasseruntersuchung werden die Zellen kultiviert und anschließend analysiert. Im Unterschied zur Fruchtwasseruntersuchung liegt das Ergebnis jedoch nach wenigen Tagen vor. Dagegen steht ein höheres Risiko, durch den Eingriff eine Fehlgeburt auszulösen - es wird mit etwa 1,5-2 Prozent angegeben.

monogenetisch - Als »monogenetisch« werden diejenigen Erkrankungen bezeichnet, von denen angenommen wird, daß sie auf ein einzelnes »Gen« zurückgeführt werden können.

Mukoviszidose - Sie gilt als häufigste Erbkrankheit in Europa, die »autosomal-rezessiv« vererbt wird. Bei schweren Verlaufsformen haben die Kinder Verdauungsstörungen und verschleimte

Lungen, was zu wiederholten Infektionen und dadurch zum Tode führen kann. 1989 wurde das »Gen für Mukoviszidose« lokalisiert. Die Vorstellung, dass hier ein schadhaftes Gen eine schwere Erkrankung verursacht, musste jedoch bald wieder aufgegeben werden. Auf der einen Seite sind im Zusammenhang mit der Erkrankung mehrere hundert verschiedene Veränderungen des entsprechenden DNA-Abschnittes entdeckt worden, und auf der anderen Seite gibt es Menschen, bei denen sich diese DNA-Veränderungen nachweisen lassen, die aber keine der typischen Symptome zeigen.

Die Untersuchungen von Silja Samerski ist unter www.pudel.uni-bremen.de abrufbar.