

Genetische Risiko-Prävention

Anlageträger-Screening in der »Vor-Schwangerschaft«

Der sogenannte PraenaTest, ein nicht-invasiver Bluttest zur Feststellung von Trisomien bei Föten, wird intensiv und kontrovers diskutiert (Siehe BIOSKOP Nr. 70). Öffentlich kaum beachtet werden dagegen Entwicklung und beginnende Vermarktung von erweiterten Anlageträger-Screenings. Dabei können auch diese neuartigen genetischen Testverfahren erhebliche gesellschaftliche Auswirkungen haben – und unter Umständen zu einer dramatischen Ausweitung vorgeburtlicher Selektion führen.

Das Ziel von Anlageträger-Screenings ist es, Paaren mit Kinderwunsch Kenntnis darüber zu verschaffen, ob beide Partner unwissentlich Träger der genetischen Anlage für die gleiche, rezessiv vererbte gesundheitliche Beeinträchtigung sind. In diesem Fall bestünde für jedes Kind des Paares eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, von beiden Elternteilen jeweils die krankheitsauslösende Mutation vererbt zu bekommen und dann – mit je nach Erkrankung variierender Wahrscheinlichkeit – auch Symptome zu entwickeln.

Von medizinischer, aber auch von bioethischer Seite wird immer wieder empfohlen, eine solche Diagnostik »präkonzeptionell« vorzunehmen, das heißt: bereits vor Beginn einer Schwangerschaft. Denn dann verfüge das Paar bei einem auffällig-positiven Befund (also der gleichen genetischen Anlage bei beiden Partnern) über eine größere Zahl an sogenannten »reproduktiven Optionen«, um die Geburt eines beeinträchtigten Kindes zu vermeiden: Während bei einem Test erst in der Schwangerschaft nur noch Pränataldiagnostik mit gegebenenfalls folgendem Schwangerschaftsabbruch möglich sei, habe das Paar nach einem vor-schwangerschaftlich durchgeführten Anlageträger-Test frühe und vielfältige Wahlmöglichkeiten: Es könne sich dann auch für den Verzicht auf Kinder, für Adoption, (zuvor getestete) Samen- oder Eizellspende (letztere allerdings bisher in Deutschland verboten) sowie künstliche Befruchtung plus Präimplantationsdiagnostik (PID) entscheiden.

AnlageträgerInnen sind (mit Ausnahme einiger weniger Erkrankungen, bei denen sie milde Symptome aufweisen können) selbst gesund; sie können die genetische Anlage aber an ihre Kinder weitergeben. Tests auf Anlageträgerschaft sind als solche nicht völlig neu, sondern in den letzten Jahrzehnten für immer mehr rezessiv oder X-chromosomal vererbte,

zumeist seltene Krankheiten oder gesundheitliche Beeinträchtigungen entwickelt worden, darunter Mukoviszidose, Tay-Sachs-Krankheit, Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) und Duchenne-Muskeldystrophie.

Bis vor Kurzem wurden diese Tests gezielt auf eine oder wenige Erkrankungen bei solchen Paaren vorgenommen, die aufgrund ihrer familiären Vorgeschichte oder ethnischen Zugehörigkeit eine erhöhte Wahrscheinlichkeit besitzen, die entsprechende genetische Anlage zu tragen. In jüngster Zeit machen technologische Weiterentwicklungen der Gen- und Genomforschung es jedoch möglich, zu vergleichbaren Kosten in einem einzigen Testvorgang mehrere Hundert seltene, rezessiv vererbte genetische Krankheitsanlagen zu erfassen. Die weitestreichenden Screenings, die derzeit angeboten werden, überprüfen anhand einer Blut- oder Speichelprobe fast 600 genetische Mutationen für die unterschiedlichsten Erkrankungen und Beeinträchtigungen.

Nach dem aktuellen Wissensstand der Humangenetik weist fast jeder Mensch in seinem Genom einige rezessiv vererbte Krankheitsanlagen auf, Schätzungen variieren von drei bis mehr als zehn. Daher richtet sich dieses erweiterte Anlageträger-Screening (Expanded Carrier Screening) potentiell an alle Individuen oder Paare mit Kinderwunsch (oder ganz allgemein: an sämtliche Frauen und Männer im reproduktionsfähigen Alter). Mit Slogans wie »knowing matters« (»Wissen zählt«) zielen die Test-Anbieter besonders auf Menschen, die bisher nicht wissen, dass sie rezessive genetische Anlagen tragen, geschweige denn, welche genau; da dies für die übergroße Mehrheit aller Individuen und Paare gilt, eröffnet sich ein tendenziell äußerst lukrativer Markt für entsprechende Gen-Checks.

Erweitertes Anlageträger-Screening impliziert in dreifacher Hinsicht eine ungekannte Ausweitung reproduktionsbezogener genetischer Diagnostik und Verantwortungszuweisung:

Erstens wird de facto allen Paaren ein potentiell, durch das Screening festzustellendes (oder auszuschließendes) genetisches Risiko zugeschrieben. Daraus lässt sich für zukünftige Eltern eine »Pflicht zum Wissen« (so ein Schlagwort des Deutschen Ethikrates) ableiten, also eine moralische Verpflichtung, sich dem Screening zu unterziehen, um das Risiko gleicher Anlageträgerschaften, wie gering es auch immer sein mag, abklären zu lassen. Jede Berufung auf das Recht auf Nichtwissen der eigenen genetischen Ausstattung würde dadurch als moralisch zweifelhaft diskreditiert.

Peter Wehling (Frankfurt a.M.), Soziologe, leitet ein Forschungsprojekt zum Anlageträger-Screening am Fachbereich Gesellschaftswissenschaften der Goethe-Universität

Alles selbstbestimmt?

Das bundesweite Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik feierte im April 2015 sein 20-jähriges Bestehen – im Rahmen eines Kongresses in Bremen, Motto: »Alles selbstbestimmt? Funktionieren. Kontrollieren. Optimieren«. Die zahlreichen, spannenden Vorträge rund um Auswirkungen von PND und reproduktionsmedizinischen Techniken – darunter Texte von Peter Wehling und BioSkoplerin Erika Feyerabend – kann man nun in einer 65-seitigen Dokumentation online nachlesen und herunterladen: www.netzwerk-praenataldiagnostik.de/startseite.html Die nächste Jahrestagung des Netzwerkes findet vom 17. bis 19. Juni erneut in Bremen statt, ein Schwerpunkt wird die Information und Diskussion über »unbequeme Standpunkte zur Pränataldiagnostik« sein. Das detaillierte Programm steht auf der Website des Netzwerkes, Anmeldungen sind bis Ende April bei der Beratungsstelle Cara möglich, Telefon: (0421) 591154.

Fortsetzung auf Seite 4 »

Fortsetzung von Seite 3 >

Monitoring-Projekt

Die Bundestagsausschüsse für Gesundheit und Forschung haben einen Monitoring-Bericht in Auftrag gegeben, der den »aktuellen Stand und Entwicklungen von Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik« beschreiben und analysieren soll. Die Studie wird vom Büro für Technikfolgen-Abschätzung (TAB) erstellt, 2017 soll sie abgeschlossen werden. Ausgangspunkt sind viele Fragen, etwa diese: »Empfinden Frauen die Inanspruchnahme von PND als soziale Verpflichtung, als Eigenwunsch oder als medizinische Selbstverständlichkeit? Wie autonom fühlen sie sich in ihrer Entscheidung über die Auswahl einzelner PND-Methoden?« Unter die Lupe nimmt das TAB auch Aktivitäten und Erwartungen von Forschern und Anbietern, die PND und PID vorantreiben. Zum Hintergrund bemerkt das TAB: »Zwei Entwicklungen der vergangenen Jahre wird allerdings das Potenzial zugesprochen, das Angebot und die Reichweite der Pränataldiagnostik stark zu verändern: Zum einen die seit August 2012 in Deutschland zugelassene und angebotene nichtinvasive Chromosomen-diagnostik (u.a. in Form des »Praenatests« der Firma Lifecodex) und zum anderen die verschiedenen Varianten einer Gesamtgenomsequenzierung, sowohl vorgeburtlich als auch nachgeburtlich bzw. zur Untersuchung der genetischen Konstitution der (künftigen) Eltern vor einer Schwangerschaft.« Bei der Analyse der PID soll die Entwicklung in Deutschland »insbesondere daraufhin untersucht werden, inwiefern die Erwartungen oder auch die Befürchtungen, die im Vorfeld der gesetzlichen Regelung diskutiert worden sind, eingetreten sind«.

Zweitens wird genetische Risikoverantwortung auf die Zeit vor einer Schwangerschaft ausgedehnt. Mit dem Konstrukt der »Vor-Schwangerschaft« (englisch »pre-pregnancy«) wird ein neuartiger Zeithorizont der Verantwortung geschaffen, der kaum eingrenzbare ist: Wann beginnt die »Phase« der »Vor-Schwangerschaft«, wann ist der »richtige« Zeitpunkt für einen präkonzeptionellen Test? Der Appell, sich bereits »vor-schwanger« (pre-pregnant) auf Anlageträgerschaften testen zu lassen, um mehr »reproduktive Optionen« zu haben, geht einher mit der normativen Erwartung, ungeplante und ungetestete Schwangerschaften zu vermeiden.

Drittens werden durch erweitertes Anlageträger-Screening die Möglichkeiten und die Logik vorgeburtlicher Prävention und Selektion auf eine Vielzahl rezessiv vererbter gesundheitlicher Beeinträchtigungen ausgeweitet. Darunter sind etliche sehr schwere, schon im Kindesalter ausbrechende und bisher nicht heilbare Erkrankungen wie Tay-Sachs, eine bestimmte Variante von Spinaler Muskelatrophie (SMA) oder Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL).

Doch erfasst werden von den erweiterten Tests auch zahlreiche milder verlaufende, gut therapierbare und/oder spät auftretende Beeinträchtigungen, wie Phenylketonurie (PKU) oder Alpha-1-Anti-Trypsin-(AAT-) Mangel; einige davon, wie Hämochromatose, haben zudem eine geringe sogenannte »Penetranz«: Nur bei einer Minderheit derjenigen, die zwei krankheitsrelevante Mutationen aufweisen, treten tatsächlich auch Symptome auf. In anderen Fällen, so bei erblicher Gehörlosigkeit, ist gesellschaftlich umstritten, inwieweit man es dabei überhaupt mit einer Krankheit, einem »Leiden« zu tun hat.

Im Wechselspiel dieser drei Ausweitungen könnten bevölkerungsweit angebotene und vor einer Schwangerschaft vorgenommene Screenings auf hunderte von rezessiv vererbten Anlagen in eine bisher beispiellose Expansion und Intensivierung der Logik vorgeburtlicher Selektion und Prävention münden.

Vor allem BioethikerInnen betonen immer wieder, das primäre Ziel von Anlageträger-Screenings liege nicht in der Prävention von Krankheiten, sondern in einer Erweiterung der sogenannten »reproduktiven Autonomie« von Paaren: Bei einem negativen Befund gewännen künftige Eltern demnach ein höheres Maß an Sicherheit; bei einem positivem Befund könnten sie (bei präkonzeptionellem Test) ohne Zeitdruck entscheiden, ob sie auf leibliche Kinder verzichten wollen, welche reproduktionsmedi-


zinischen Mittel (PID etc.) sie gegebenenfalls nutzen wollen oder ob sie eine gesundheitliche Beeinträchtigung ihres Kindes akzeptieren würden. Doch ob ein betroffenes Paar nach der Feststellung eines 25-prozentigen genetischen Risikos für sein Kind (und in einem gesellschaftlichen Klima, das auf die »Optimierung« von Gesundheit ausgerichtet ist), sich wirklich ganz selbstbestimmt dafür entscheiden kann, keine »präventiven« Maßnahmen zu ergreifen, lässt sich zumindest bezweifeln. Viele Studien zeigen jedenfalls: Die große Mehrheit der Paare entschließt sich in solchen Situationen dazu, die Geburt eines kranken oder behinderten Kindes zu verhindern.

Um einer Entgrenzung vorgeburtlicher Prävention zu begegnen, wird gelegentlich vorgeschlagen, Anlageträger-Screenings nur für eine Liste schwerer, früh ausbrechender und nicht-therapierbarer Krankheiten anzubieten. Dies wirkt auf den ersten Blick plausibel. Doch es bleibt nicht nur offen, nach welchen Kriterien und durch wen eine solche Auswahl getroffen

werden könnte; darüber hinaus würde eine derartige Liste mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Art von Präventionsautomatismus bei allen darauf erfassten Krankheiten auslösen – was die so sehr geschätzte und betonte Autonomie zukünftiger Eltern keinesfalls fördern

würde. Auch wäre vermutlich mit anhaltenden Bestrebungen zu rechnen, die Liste der fürs Screening ausgewählten Krankheiten zu erweitern.

Bisher werden erweiterte Screenings, die auf Hunderte von Anlagen testen, fast ausschließlich von kommerziellen Unternehmen über das Internet als Selbstzahlerleistung vermarktet. Eine Übernahme des Angebots in und Kosten-erstattung durch öffentliche Gesundheitssysteme, möglicherweise in regulierter und begrenzter Form, kann für die Zukunft aber nicht ausgeschlossen werden.

Dennoch sollte in der Debatte um Expanded Carrier Screening nicht der Eindruck entstehen, die Einführung und Etablierung dieser Form genetischer Diagnostik sei letztlich unaufhaltsam. Ob und in welchem Ausmaß die Nutzung solcher Screenings sich durchsetzt, ist nicht nur Gegenstand der gesellschaftlichen und politischen Auseinandersetzung; es ist auch noch keineswegs entschieden, dass viele Paare, die sich ein Kind wünschen, sich einem solchen Test- und Wissensregime unterwerfen würden – zumal die bei einem positiven Testergebnis zur Verfügung stehenden »reproduktiven Optionen« alles andere als unproblematisch sind. 

Es ist auch noch keineswegs entschieden, dass viele Paare, die sich ein Kind wünschen, sich einem solchen Test- und Wissensregime unterwerfen würden.
