

Moratorium zum Triple-Screening fetaler Chromosomenaberrationen aus mütterlichem Serum

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen
der Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Die wissenschaftlichen Fachgesellschaften für Gynäkologie und Geburtshilfe, für perinatale Medizin und für Humangenetik, sowie der Berufsverband Medizinische Genetik unterstützen nachhaltig die Bemühungen, die alleinige Verwendung des mütterlichen Alters als Indikationsmaßstab zur pränatalen Chromosomendiagnostik zu verlassen und bessere Kriterien zur Erkennung von Risikoschwangerschaften für eine mögliche fetale Chromosomenstörung zu erarbeiten. Sie betonen in diesem Zusammenhang noch einmal, daß derartige Untersuchungen stets mit einer umfassenden individuellen und sachgerechten Aufklärung einhergehen müssen. Neuerdings wird die sog. „Triple-Diagnostik“ (Bestimmung von alpha-Fetoprotein, β -HCG und Östriol aus dem mütterlichen Serum) in Kombination mit dem mütterlichen Alter zur Erkennung solcher Risikoschwangerschaften eingesetzt. Gegen einen solchen allgemeinen Einsatz bestehen zur Zeit erhebliche Bedenken aus folgenden Gründen:

1. Die der „Triple-Diagnostik“ zugrundeliegenden Daten sind retrospektiv erhoben worden und nicht durch prospektiv kontrollierte Studien belegt.
2. Die Fehlergrenzen der Bestimmungsmethoden sind von Labor zu Labor unterschiedlich und lassen eine Vergleichbarkeit der Ergebnisse bisher nur eingeschränkt zu.
3. Die Abschätzung des bestehenden Risikos setzt eine genaue Bestimmung des Gestationsalters zum Zeitpunkt der Blutentnahme voraus (Ultraschall). Falsche und lückenhafte Angaben führen zu erheblichen Fehlbeurteilungen.
4. Eine umfassende Information der Schwangeren über das Wesen der Untersuchung sowie mögliche Konsequenzen im Rahmen einer individuellen Beratung ist zur Zeit nicht gewährleistet.

Es ist zu beobachten, daß die „Triple-Diagnostik“ breit und routinemäßig eingesetzt wird, ohne daß den Schwangeren die Methode der individuellen Risikomodifikation hinsichtlich

kindlicher Chromosomenstörungen erklärt wird. Hierdurch werden in vielen Fällen Befunde unzutreffenderweise in Richtung einer dramatischen Risikoerhöhung interpretiert, wodurch erhebliche Unruhe unter den Schwangeren entsteht. Als Folge solcher Mitteilungen wird sehr häufig eine Amniozentese mit nachfolgender Chromosomendiagnostik als einziger Ausweg angesehen.

Aus den genannten Gründen schlagen die unterzeichnenden Fachgesellschaften und der Berufsverband ein Moratorium vor, innerhalb dessen eine Triple-Diagnostik nur an einigen wenigen Zentren im Sinne von klinischer Forschung als prospektive kontrollierte wissenschaftliche Studie mit der Möglichkeit genetischer Beratung durchgeführt wird. Bereits vorhandene und vergleichbare Ergebnisse der kombinierten Diagnostik sollen gepoolt werden und ein exaktes follow-up der Schwangerschaften erfolgen. Die Ergebnisse sollen in etwa jährlichem Abstand überprüft werden. Aufgrund der vorliegenden Erfahrungen soll dann entschieden werden, ob durch die „Triple-Diagnostik“ das o.g. Ziel erreicht werden kann, und unter welchen Bedingungen (ausführliche individuelle Beratung/Faltblatt-Information) diese Untersuchung empfehlenswert ist.

Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Berufsverband Medizinische Genetik e.V.
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V.
Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin e.V.

Zitierhinweis

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1992) Moratorium zum Triple-Screening fetaler Chromosomenaberrationen aus mütterlichem Serum. medgen 4/1: 2.