

## **Die pränatale humangenetische Diagnostik wird fälschlicherweise als unzuverlässig dargestellt – mit fatalen Folgen**

Zu den Artikeln

### **Studie: Pränataldiagnostik übersieht viele Chromosomen-Anomalien**

<http://www.aerzteblatt.de/>, Dienstag, 3. Juni 2008

### **Pränataldiagnostik: Hohe Fehlerrate**

Deutsches Ärzteblatt Nr. 24, S. A1312.

Der Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. und die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. bitten um Richtigstellung der oben genannten Artikel im Deutschen Ärzteblatt.

Wir bedauern es sehr, dass die Kompetenz der deutschen Humangenetiker nicht zu Rate gezogen wurde, um eine falsche Darstellung der Erfolgsrate der pränatalen genetischen Diagnostik zu vermeiden, die zu einer erheblichen Verunsicherung der Ärzte und ihrer Patienten führt. Denn es handelt sich nicht, wie in Ihren Überschriften und Ausführungen dargestellt, um eine erhöhte Fehlerrate bei der Untersuchung von Chromosomen aus Fruchtwasser bzw. Chorionzottenmaterial, sondern um die Feststellung des Risikos für Chromosomenveränderungen in Feten mittels der biochemischen Analyse im sog. Ersttrimester-Screening. Dieser wesentliche Unterschied wird in Ihren Artikeln nicht erwähnt und somit sind die von Ihnen beschriebenen Schlussfolgerungen falsch.

Zu den Fakten:

Auf der Jahrestagung der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik im Mai 2008 in Barcelona hat Frau Kollegin Grati in ihrer retrospektiven Studie über die Ergebnisse biochemischer Diagnostikverfahren zur Erkennung von Chromosomenstörungen berichtet („*Prenatal biochemical screening only detects half of chromosomal abnormalities*“). Dieses Verfahren, in Deutschland Ersttrimester-Screening genannt, wird Schwangeren von Gynäkologen als IGe-Leistung (=Individuelle Gesundheits-Leistung) als Hilfe zur Entscheidung über eine Fruchtwasseruntersuchung angeboten. Die Idee des Verfahrens war es, die Indikationsstellung der aus Altersgründen durchgeführten Amniozentesen zu verbessern und unnötige Untersuchungen zu vermeiden. Von 1.000 Neugeborenen

35-jähriger Mütter haben nur etwa 3 eine Trisomie 21 (Cuckle HS, Br J Obstet Gynaecol, 1987), weitere 3 haben eine andere Chromosomenanomalie und 994 haben einen unauffälligen Chromosomensatz. Die Wahrscheinlichkeit eines Down-Syndroms als häufigster Chromosomenaberration beträgt somit in diesem Alter nur etwa 0,3%, 994 invasive Untersuchungen würden ein unauffälliges Ergebnis zeigen. Die Untersuchung biochemischer Marker in Verbindung mit Ultraschallmessungen des Feten („Nackentransparenz“), als „Ersttrimester-Screening“ bekannt, ermöglicht eine Wahrscheinlichkeitsberechnung für eine fetale Chromosomenveränderung, z.B. für ein Down-Syndrom („Trisomie 21“). Diese Bestimmung kann zu einer Reduktion des rechnerischen Risikos führen oder ggf. (bei auffälligen Werten) auf ein erhöhtes Risiko hinweisen. Die meisten Schwangeren verzichten bei einem niedrigen Risikowert auf eine Fruchtwasser-Punktion. Das Verfahren untersucht aber lediglich die Wahrscheinlichkeit für eine fetale Chromosomenveränderung, nicht jedoch den Chromosomensatz selbst.

Der Vorteil des „Ersttrimester-Screenings“ liegt in der Nichtinvasivität, es besteht kein Risiko einer durch die Fruchtwasserpunktion verursachten Fehlgeburt. Der Nachteil liegt in der, verglichen mit der Chromosomenanalyse aus fetalen Zellen, sehr schlechten Sensitivität, und es besteht nur eine Möglichkeit der Risikoberechnung für die Trisomien 13, 18 und 21. Es ist deshalb folgerichtig, dass die Fruchtwasser-Untersuchung für Frauen ab 35 Jahren sowie bei sonstigen Risikokonstellationen für eine Chromosomenveränderung eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen ist, das Ersttrimester-Screening dagegen eine IGe-Leistung, die die Schwangeren selbst bezahlen müssen.

Tatsächlich kennen alle HumangenetikerInnen Fälle von Kindern mit einer Trisomie 21, bei denen alle nichtinvasiven biochemischen und sonographischen Untersuchungen unauffällig waren. Viele der betroffenen Eltern dachten jedoch nach dem Screening, dass eine Chromosomenveränderung ausgeschlossen worden wäre. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. empfehlen deshalb im Einklang mit den aktuellen Entwürfen zum Gendiagnostikgesetz seit langem, dass vor jeder genetischen Untersuchung eine qualifizierte Beratung durch FachärztInnen für Humangenetik oder speziell weitergebildete KollegInnen mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik stattfinden muss. Insofern schließen wir uns dem Statement von Frau Dr. Grati an,

dass es fundamental ist, die Patientinnen vor der Diagnostik zu beraten (*„it is fundamental for doctors to counsel patients...“*).

Wir erwarten eine schnellstmögliche Klarstellung dieser Falschmeldung und würden es begrüßen, eine zusammenfassende Darstellung der tatsächlichen aktuellen Fakten zur pränatalen biochemischen und genetischen Diagnostik im Deutschen Ärzteblatt publizieren zu können.

Dr. med. Bernt Schulze, Hannover, und Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

für die Vorstände des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker e. V. und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e. V.