

# Pränataldiagnostik – für eine Kultur des Lebens

Manches in unserer Gesellschaft ist in eine Schiefelage geraten. Vor allem in den elementaren Fragen um Leben und Tod haben neue Deutungen bestehende Auffassungen verdrängt – zum Schaden aller. Eine Neuorientierung ist unumgänglich.

Dr. med. Dr. theol. h.c. Maria Overdick-Gulden

**O**wohl die moderne Embryologie und Genetik das Menschsein mit dem Prozess der Befruchtung gegeben sieht, verweigert sich mancher Zeitgenosse – so in der derzeitigen Stammzelldebatte – immer noch der Anerkennung des Lebensrechts für Embryo und Fetus als Konsequenz dieser wissenschaftlichen Erkenntnis.

Damit aber gerät die ärztliche Behandlungspflicht, dem »salus aegroti« zu dienen, im Bezug auf den Ungeborenen aus dem Blick, und Pränataldiagnostik pervertiert zur Selektionsstrategie. Der schockhafte Befund einer möglichen Be-

Unschuldigen töten« wird vorgeburtlich diskret suspendiert!

Eigentlich ist die Pränataldiagnostik nur ein Instrumentarium und sollte wie alle diagnostische Technik Klärung schaffen, um Ausgangspunkt für Hilfe und

kunst, die von ihren Grenzen wissen muss und davon, dass sie in ihrem diagnostischen Resümee irren kann, dies vor allem bei der Formulierung von Prognosen aus dem Puzzle von nicht immer eindeutig zu ermittelnden Befunden. Hätte der

## »Hauptsache gesund« oder »Besser tot als behindert«?

hinderung wird als Krankheit der Mutter definiert, der allein man zu helfen hat: »Heilkunde im Dienste der Frauen«! Die gesellschaftliche Leitidee »Hauptsache gesund« wird zum »Besser tot – als behindert!« Ist nicht für so manchen Arzt der behinderte Fetus ein Strich durch sein medizinisch erlerntes Konzept? Antipathie gegenüber dem »Anderen«, Abwertung des Schwachen und Geschwächten, anerzogene Vorbehalte gegenüber dem behinderten Menschen können wie bösartige Geschwülste in einer Gesellschaft wuchern und auch die Heilkunde zersetzen. Sie stiften zur sozialen Verweigerung gebotener Lebenshilfen an, zumal das einschlägige Haftungsrecht mittlerweile zur ökonomischen Bedrohung des Arztstandes geworden ist. Eine legalisierte »private« Eugenik hat inzwischen die ethische Basis unserer Zivilisation erodiert, das Gebot: »du sollst keinen



Nicht bei jedem Ultraschall geht es heute um das Wohl des Kindes.

Selbsthilfe bei Betroffenen zu sein. Während der engen Symbiose von Kind und Mutter in der Gravidität handelt es sich um zwei Betroffene mit gleichen Grundrechten. Das gilt es in der medizinischen Ausbildung hervorzuheben und juristisch wieder durchzusetzen. Außerdem ist ärztliche Kunst menschliche Heil-

unlängst in den Medien bekannt gewordene 44-jährige Beamte aus Marseille, Vater zweier Kinder, sein Fötalleben fortsetzen dürfen, wenn man bei ihm schon pränatal entdeckt hätte, dass seine graue und weiße Hirnsubstanz »völlig an den Rand des Schädels gedrückt« ist, wie erst jetzt nach einem Unfall ermittelt wurde?

Die historischen Wurzeln der Eugenik reichen bekanntermaßen weit in die Antike zurück. Doch christliche Caritas und Diakonie hielten immer wieder dagegen. Aus gesellschaftlichen »Eiszeiten« der Ausgrenzung und Isolation halfen auch Arztpersönlichkeiten und Betroffene selbst heraus – an Christian Wilhelm Hufeland, an Louis Braille und Helen Keller sei erinnert. Nachdem Gehörlose und Blinde, später auch die »Krüppel« das Gewissen der westlichen Gesellschaft geweckt hatten, wurde die zum Kampfbegriff avancierte Bezeichnung »Krüppel« 1957 vom heutigen Begriff »Behinderung« abgelöst und in der gesetzlichen Fürsorge auf alle Formen körperlicher, seelischer und geistiger Auffälligkeiten übertragen. Die gesetzliche Definition in der Regelung von 1986 beschreibt »Behinderung« als den menschlichen Zustand, in welchem »ein gesundheitlicher Schaden zu funktionellen Einschränkungen führt und diese Einschränkungen soziale Beeinträchtigungen zur Folge haben«. Nach der WHO wird im Begriff »Behinderung« neben der Art der Beschädigung und der Einschränkung der Aktivität vor allem die Beeinträchtigung der Partizipation zum Leitthema: d. h. das nach Art und Ausmaß bestehende Problem einer Person bezüglich ihrer Teilhabe in einem Lebensbereich bzw. einer Lebenssituation.

Ursächlich unterscheidet die Medizin zwischen angeborenen Behinderungen und solchen, die durch ungünstige Umweltbedingungen, Unfälle und Krankheiten im späteren Leben erworben werden. Nationale wie internationale Statistiken machen den Versuch, die Zahl behinderter Menschen ins Verhältnis zu Nichtbehinderten zu setzen und in Prozentsätzen anzugeben. Hier ist zu fragen: Was legen wir als Norm und deren »noch normale«

### »Niemand weiß, wie schwer sich eine Genveränderung auswirkt.«

Variablen zugrunde – in Anatomie, Physiologie, Funktionalität? Unterliegen wir nicht mancher Täuschung? Werfen wir einen Blick in den Alltag! Wie lange hat man vom »linkischen« Verhalten gesprochen? Hatte nicht der Linkshänder früher mit gewissen Vorurteilen zu rechnen? Derzeit werden etwa 15% der Bevölkerung als linksschreibend beschrieben, unter ihnen auch mehrere Präsidenten der USA. Und Sportwissenschaftler ma-

chen sich bereits Gedanken über das Geheimnis der erfolgreichen Linkshänder im Spitzensport von Boxen, Tennis, Badminton und Fechten.

Jedes Ehepaar hat mit dem Risiko für angeborene Fehlbildungen oder Erkrankung seines Kindes zu rechnen. Die Mainzer Johannes-Gutenberg-Universität berichtete 2006 über etwa 49.000 Neuge-



Viktor E. Frankl

borene mit einer »großen Fehlbildung«, das sind etwa 6,7 Prozent aller Neugeborenen. Zu solchen Fehlbildungen zählen strukturelle Defekte des Körpers bzw. der Organe, welche die Lebensfähigkeit beeinträchtigen und interventionsbedürftig sind. Man führt solche Störungen unterschiedlicher Schweregrade auf eine Vielzahl von möglichen Ursachen zurück. Neben perinataler Beschädigung handelt es sich dabei in 5-10 Prozent um Chromosomenstörungen. Ausgelöst sind diese durch Fehlverteilung der homologen Chromosomen bei der Zygotenbildung bzw. der Zellvermehrung. Dazu gehören die so genannte Trisomien 8 (Skelett-Veränderungen), Trisomie 9 (Minderwuchs, geistige Behinderung), Trisomien 13, 18 und 21 und die Monosomien. Klinisch finden sich bei den Trisomien 13 und 18 Mehrfachbehinderungen und Frühsterblichkeit. Die Trisomie 21 ist als Down-Syndrom bekannt und betrifft ein Kind von 700 Geburten. Hier kann die Natur auch das klinisch meist weniger relevante so genannte Mosaiksyndrom einspielen, wobei sich im Organismus Zellen mit paarigen (2 x 23 Chromosomen) neben solchen mit unpaarigen Chromosomensätzen finden, die durch Probleme bei der Längsteilung der Chromosomen entstehen. Es können auch strukturelle Veränderungen bzw. Chromosomenbrüche durch Einwirkung von Strahlen, Giften, Medikamenten oder Viren auftreten. Solche Disjunktionen sind auch an den Geschlechtschromoso-

men bekannt zum Beispiel als Klinefelter-Syndrom mit XXY-Variante anstelle des XY-Chromosoms bei Jungen oder als so genanntes Turner-Syndrom bei Mädchen mit XO- anstelle eines XX-Chromosoms. Der Embryologe Thomas W. Sadler geht davon aus, dass etwa 50 Prozent aller Konzeptionen in einem Spontanaborten enden, wovon etwa 50 Prozent durch solche chromosomalen Defekte bedingt seien.

Neben Chromosomenstörungen gibt es die Einzelgendifekte, wie sie ursächlich sind zum Beispiel für Mukoviszidose oder progressive Muskeldystrophien. In der Gruppe »großer Fehlbildungen« treten sie mit 20 Prozent auf. Der Leiter des Nationalen Netzwerks Seltener Krankheiten, der seit 5 Jahren die international akzeptierte OMIM-Datenbank der »Gene des Menschen« beobachtet, meldete 2006, dass sich die Zahl seltener, überwiegend genetisch bedingter Syndrome bereits auf 16.482 belaufe. Durch die immer subtilere genetische Analyse ergäben sich Subtypen mit immer neuen Krankheitsnamen. Von Bedeutung für die ärztliche Beratung ist jedoch, dass man generell nie weiß, in welcher Schwere sich eine diagnostizierte Genveränderung

### Allein bei Mukoviszidose sind 800 Verschiedene Mutationen bekannt.

auswirken wird. So sind bei der vererbaren Mukoviszidose, wo ein Gen den Salztransport in verschiedenen Organen (Lunge, Bauchspeicheldrüse) blockiert, bis heute gegen 800 verschiedene Mutationen des »verantwortlichen« Gens auf dem Chromosom 7 bekannt. Die Auswirkungen der einzelnen Mutationen sind äußerst schwierig abzuklären. Es kommt vor, dass Kinder früh an der Krankheit sterben, und es gibt 30- bis 40-jährige und noch ältere Betroffene, die ohne viel Therapie ein ganz normales Leben führen. Vermutlich kennt man noch gar nicht alle Mutanten dieses Einzelgens (CF-Gen), bestätigt ein Züricher Kinderarzt.

Dauerschäden am Ungeborenen entstehen auch durch äußere und damit teilweise beeinflussbare Einwirkungen wie die Alkohol-Embryopathie oder jene durch Nikotin, Kaffeegenuss und Medikamente. Exemplarisch sind die Contergan-Katastrophe in den Jahren 1959-1962 und die von Japan lange verheimlichte Quecksilbervergiftung durch verseuchte Fische vor etwa 50 Jahren, die so genannte Minamata-Krankheit, zu nen-

nen. Auch Strahlen und Stoffwechsellernen, Schilddrüsenfunktionsstörungen und vor allem Diabetes können zu kindlicher Behinderung führen. Darüber hinaus nimmt man heute in 60 Prozent aller Fehlbildungen z.B. bei Entstehung von Herzfehlern, Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, Spina bifida, Hydrocephalus multifaktorielle externe Ursachen an. Eine Spina bifida unterschiedlichen Ausmaßes tritt in unseren Breiten bei einem von 1.000 Kindern auf, Mädchen sind häufiger als Jungen betroffen. Zur Prophylaxe dienen Folsäuregaben. Bei den Viruserkrankungen, die etwa 2-10 Prozent der Fehlbildungen verursachen, sind neben der Rötelninfektion die besonders schwer belasteten Biografien durch Aids zu nennen, die es trotz intensiver Vorsorge wie medikamentöser Behandlung der Mutter, Kaiserschnitt und Stillverbot immer noch gibt. Die Mainzer Forschergruppe weist darauf hin, dass auch nach künstlicher Befruchtung durch die ICSI-Methode die Fehlbildungsrate gegenüber »einfacher« IVF um das 2,3-fache erhöht ist.

Aus diesen Daten ergibt sich, dass pränataldiagnostische Verfahren für Mutter und Kind prinzipiell sinnvoll sind, sobald wirksame vorsorgliche Strategien oder Therapiewege für den Einzelfall erarbeitet werden. Der Arzt wird nach Therapiemöglichkeiten suchen und sich mit Spezialisten anderer Fachrichtungen besprechen. Er kann den optimalen Geburtsort mit Anschluss an eine perinatale Fachstation ermitteln. Bei einigen Fehlbildungen wie beispielsweise schwerwiegenden Herzfehlern oder Verschlussstörungen der Wirbelsäule, großen Hernien der Bauchwand, beengenden Zwerchfellbrüchen, Tumoren wie Steißbeinteratommen u.ä. ist eine Behandlung in Einzelfällen schon während der Schwangerschaft oder unmittelbar perinatal möglich; dadurch kann die Leidens-Prognose wesentlich verbessert werden. Bei angeborenem Herzfehler - von 100 Neugeborenen leidet derzeit eines an einem solchen

### Höhere Fehlbildungsraten bei künstlicher Befruchtung

- wird künftig die Herzklappe minimal-invasiv (z.B. über die Leistenvene) ersetzt werden können, d. h. ohne aufwändige Brustkorböffnung. »Offene Pränatalchirurgie fungiert somit als Schrittmacher in der Entwicklung neuer, möglichst risikoarmer vorgeburtlicher Behandlungs-

techniken«, hieß es im Deutschen Ärzteblatt. Ihre Durchführung ist derzeit noch auf wenige Zentren beschränkt. Einige schwerwiegende Erkrankungen des Kindes wie Herzrhythmusstörungen, Herzinsuffizienz, Blut-Erkrankungen, Infekti-

### Das »normale« Genom ist eine Illusion.

onen, das Zwillingstransfusionssyndrom, wo ein Zwilling dem andern durch pathologische Kurzschlüsse Blut entzieht, lassen sich intrauterin durch Lasertechnik behandeln. Neue minimal-invasive Behandlungstechniken entwickeln sich weiter. Blutgruppen-Unverträglichkeiten wie der Rhesusinkompatibilität lassen sich vorbeugend durch Bestimmung vorhandener Antikörper und durch Gabe von Antiserum begegnen. Kinder mit Stoffwechselstörungen und Enzymdefekten sind rasch an Spezialkliniken und Screeningszentren zur diätetischen Einstellung zu überweisen. Früher unvermeidliche geistige Behinderungen lassen sich auf diese Weise vermeiden und Menschen bilden und fördern. Besonders hervorzuheben ist die Kontaktaufnahme mit den Selbsthilfegruppen, die in ihrem jeweiligen Internetauftritt ihre Angebote und Leistungen ausführlich dokumentieren. Für das behindert geborene Kind steht ein reiches Betreuungsangebot an Beratung, Diagnostik und Frühförderung bereit, das speziell für Kinder in den ersten Lebensjahren und deren Familien eingerichtet ist. Dazu kommen Erziehungs- und Förderungsberatungen, ein Sozialservice zur Beratung über behindertengerechte Hilfsmittel zuhause, in Kindergarten und Schule. Von besonderer Bedeutung sind die Erziehung zur Selbsthilfe und die angemessene Mobilisierung der Eigenkräfte sowie jeweiliger Talente. Ansprechpartner sind der Deutsche Behindertenverband mit 2,5 Millionen Betroffenen und Gemeinschaften wie beispielhaft die »Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung e.V.«, die aus den »Prinzipien von Toleranz, Liberalität und Humanismus« gegründet wurde.

Wenngleich es in einer Welt, in der fast alles reparabel erscheint, zunehmend belastender für Eltern eines noch nicht Geborenen wird, sich auf Überraschungssituationen einzustellen und eine gewisse Durchkreuzung eigener Lebenspläne zuzulassen, besteht der verpflichtende Auftrag zur Annahme ihres Kindes. Seine

Integration in die menschliche Gemeinschaft hat unsere begüterte und technisch fortgeschrittene Gesellschaft zu ermöglichen. Zumal genetisch erwiesen ist, dass das »normale« Genom reine Illusion ist, also jeder von uns seine »Achillesferse« mitbekommen hat, also irgendwo »behindert« ist! Deshalb ist der »embryopathisch« indizierte und induzierte Abort bis zum Zeitpunkt der Geburt die denkbar schwerste Diskriminierung eines Mitmenschen und als solche ethisch inakzeptabel. In einer kultivierten Gesellschaft soll jeder Mensch sein Ich begreifen und erlernen können anhand der ihm selbst geschenkten Talente und an der Hand der Anderen: der Eltern, Verwandten, Pädagogen und Mitbürger. Unser Leben hat Aufgabencharakter (Viktor E. Frankl). In einer humanen »Lebenswissenschaft«

### Die »Heidenangst« vor Behinderungen durchbrechen

gilt das politisch aktuelle »Fördern und Fordern«! Ist damit nicht ein wesentlicher Anteil der »Heidenangst«, die unsere moderne Gesundheitsideologie beim Wort »Behinderung« befällt, zu durchbrechen? Unter sozialem Aspekt führt Vielfalt zur Ergänzung: Integration bedeutet die Herstellung des Ganzen durch Partizipation aller. Nur ein solch »inklusive« Gesellschaftsbild ist realistisch und darum aussagefähig zu dem, was der Mensch ist, sein kann und sein darf.

#### IM PORTRAIT

##### Dr. med. Dr. theol. h.c. Maria Overdick-Gulden

Jahrgang 1931, ist Ärztin. Sie war im Fach Innere Medizin als klinische Oberärztin und in freier Praxis tätig. Sie be-



beschäftigt sich eingehend mit der wissenschaftlichen Thematik der Bioethik, hält Vorträge und publiziert, unter anderem im Le-

bensForum, zu verschiedenen Lebensrechtsthemen. Für eines ihrer Bücher erhielt sie die Ehrendoktorwürde der Theologischen Fakultät der Universität Trier. Seit dem Jahr 2000 ist sie Mitglied des Bundesvorstands der Aktion Lebensrecht für Alle (ALFA) e.V.