

FORUM BIOETHIK – 23. Februar 2022

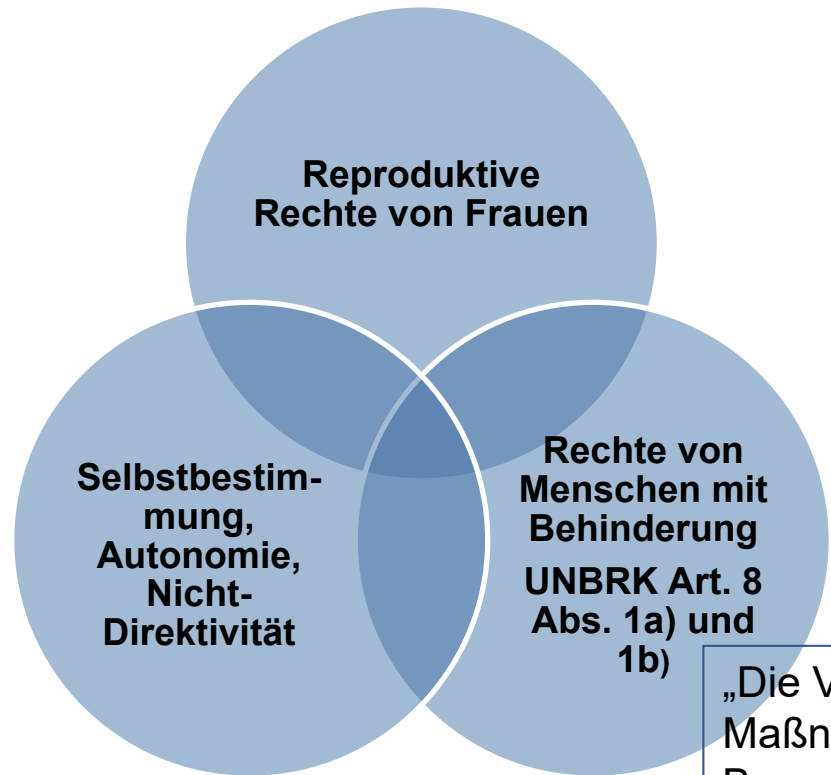
# Wissens-Wert? Zum verantwortlichen Umgang mit nichtinvasiven Pränataltests (NIPT)

## „Überschätzte Technik – Unterschätzte Folgen“ Reflexionen über Disparitäten, Paradoxien und Risiken im Umgang mit NIPT

Prof. Dr. phil. Marion Baldus



# Prolog



**Schnittstellenproblematik, die nicht widerspruchsfrei auflösbar ist. Eine Gesellschaft muss diese Paradoxie aushalten - ohne dabei eine der Errungenschaften oder eine der Akteursgruppe zu delegitimieren.**

„Die Vertragsstaaten verpflichten sich, sofortige, wirksame und geeignete Maßnahmen zu ergreifen, um a) in der gesamten Gesellschaft [...] das Bewusstsein für MmB zu schärfen und die Achtung ihrer Rechte und Würde zu fördern; b) Klischees, Vorurteile und schädliche Praktiken gegenüber MmB [...] in allen Lebensbereichen zu bekämpfen.“



## Thesen des Vortrags

1. **Der Testumfang bestimmt den Preis\*.**
2. **Mehr Wissen geht nicht automatisch mit mehr Freiheit einher.**
3. **Globale Marktstrukturen erschweren nationale Regulierungen.**
4. **Entscheidungen im Kontext von pränataler Diagnostik sind nur bedingt „autonome“ Entscheidungen.**
5. **Das Recht auf Teilhabe, Anerkennung und Inklusion von Menschen mit Behinderung ist ein Menschenrecht. Seine Einlösung kann nicht an werdende Eltern delegiert werden.**

\*Ein ehemaliger Slogan (2016) von LifeCodexx auf der website zu den drei Testoptionen 1, 2 und 3, des Praenatests, heute bezeichnet als S, M und L.



**„Es soll die Wahl geben zwischen life codexx, harmony und fetalis. Alles Böhmisches Dörfer für mich. [...] Was ist ein Muss, was ein Kann?“** ([www.rund-ums-baby.de](http://www.rund-ums-baby.de))

Testname	Unternehmen	Land / Anbieter	Preis-Beispiele
Fetalis (21/18/13, Monosomie X)	Amedes	Deutschland	269 €
Harmony (21 oder 21/18/13 oder plus X/Y-Analyse)	Roche Diagnostics	Deutschland	199 € bis 299 €
MaterniT21 Plus MaterniT Genome (Whole Genome)	Sequenom / LabCorp	USA	
NIFTY Standard und NIFTY plus in BRD als PreviaTest bis 9/21	BGI	China/ Eluthia GI – Hong Kong	199 € bis 349 €
Panorama Basis, High, Premium Vistara (Monogen-NIPT – 30 Gene)	Natera	USA ZOTZ KLIMAS Düsseldorf	299 € bis 449 € Ca. 1000,- €
PraenaTest S (21/18/13), M (X/Y-Analyse) oder L (RAA, CNV, Mikrodeletionen)	Eurofins LifeCodexx	Deutschland	169,99 € bis 359,99 € + 15 € Geschlechtsbest.
Preeseek Maternal (Monogen-NIPT – 30 Gene)	Baylor Genetics	USA / MGZ München	1258,89 €
PrenatalSAFE Karyo (Whole Genome)	Eurofins	United Kingdom, Luxemburg	990,00 €
Seraseq	LGC seracare	USA	
Unity / Unity complete (Spinale Muskelatrophie, Sichelzell, Thalassäm.)	Billion To One	USA / Eluthia Gießen	449 € - 549 €
Vanadis	PerkinElmer	Deutschland / Eluthia Gießen	179 €
Veracity 1, 2, oder 3	Medicover Genetics	Deutschland / MVZ Martinsried	229 € bis 299 €
Verifi / Verifi Plus	Illumina	USA	„Please sign in to view prices“
VeriSeq / VeriSeq v2 (Whole- Genome Next Generation)	Illumina	USA / Trident 2 Studie NE	ab 244,81 €



## Das Beispiel Niederlande

Trident-2 Studie (seit 2017 bis 2023):

- untersucht wird das komplette Genom, auch Monosomien und Mikrodeletionen
- mitgeteilt werden jedoch nicht alle Befunde
- die Schwangere entscheidet, wie umfangreich sie informiert werden will

➔ 78% wollten sämtliche Befunde wissen (Karow 2018)

- unter anderem sehr seltene, uneindeutige, z.B. subchromosomale Veränderungen oder „chaotisch-komplexe“ Chromosomenprofile
- 11 von den 100 entdeckten „anderen“ Trisomien wurden invasiv bestätigt
- in 89 Fällen: keine Bestätigung. Grund: Mosaikstrukturen, die in der Plazenta, nicht im Feten präsent waren

➔ 89% dieser Frauen wurden unnötigerweise beunruhigt und in der Folge zu einer invasiven Untersuchung veranlasst, die sie ursprünglich gerade hatten vermeiden wollen. **Extrem niedriger PPV (6%)** bei seltenen autosomalen Trisomien sog. „RATs“ (7, 8. 20) (Bilardo 2021). Diese werden in NL seit 2021 nicht mehr mitgeteilt (ebd.), in den USA schon.

➔ Je breiter untersucht wird, umso mehr Daten werden generiert, die schwer interpretierbar und/oder uneindeutig oder falsch sind und deren klinische Relevanz nicht eingeschätzt werden kann. Für die betroffenen Frauen ist dies ein **sehr hoher Preis!** In den USA werden seit Erscheinen der Recherche der NYT in 1/2022 Sammelklagen vorbereitet.



**„Wir alle haben in unserer Wissensgesellschaft vergessen, dass Wissen nicht per se gut ist. Noch nicht einmal neutral.“ (Schulz 2019)**

Erzeugt wird ein Wissen, das kein „robustes“ Wissen ist. Selbst wenn Diagnosen zuweilen „robust“, da abgesichert sind, „Prognosen“ sind es häufig nicht. Es löst Dilemmata und Risiken aus – z.B. das Risiko, sich „falsch“ zu entscheiden.

Ist das Wissen einmal in der Welt, kann es nicht zurückgenommen werden.

Eltern, die sich für die Geburt eines Kindes mit einem uneindeutigen Befund entscheiden, erleben dieses Wissen als „toxic knowledge“. Obwohl die Kinder phänotypisch völlig unauffällig auf die Welt kommen und „gesunde, normale“ (Werner-Lin et al. 2015) Babys zu sein scheinen, bleiben Angst, Verunsicherung und Skepsis der Eltern noch Monate nach der Geburt bestehen: **„They can’t find anything wrong with him, yet“** (Werner-Lin et al. 2015). Eine Pathologisierung und Therapeutisierung der frühen Kindheit ist die Folge: **„She gets therapy just because we are entitled to it, since around four weeks. She is seven months old now“** (ebd.).

 **Der Gegenentwurf zum Narrativ, dass Wissen ermächtigt, frei mache und in der Konsequenz Selbstbestimmung und Glück erhöhe, liegt im bewussten Verzicht auf Wissen.**



## Das Beispiel Norwegen

**„Ein wichtiger Leitgedanke in Norwegen ist das Ideal einer Gesellschaft, in der alle einen Platz haben, unabhängig davon, ob sie mit einem spezifischen Hilfebedarf geboren werden oder ernsthaft erkrankt sind.“**

*(Bioteknologiradet 2020)*

### Regulation bis Biotechnology Act 2020

- Kein Ultraschall im 1. Trim.
- Kein legaler Zugang zu NIPT – Ausnahmen ab 2017: erhöhtes Risiko aufgrund von Alter (ab 38) - festgestellt durch CUB - oder bei Folgeschwangerschaften nach Geburt eines Kindes mit Trisomie
- NIPT als IGEL nicht erhältlich
- NIPT-Analysen in SE oder DEN (ca. 2% - 3%)
- Während Corona-Lockdown: erhöhter Druck auf PolitikerInnen
- Abbruchquoten nach gesichertem Befund Trisomie 21 ca. 90 %

### Implementation in 2021

- Ultraschall im 1. Trim. kostenlos für Frauen ab 35
- NIPT (13, 18, 21) ab 35 als Kassenleistung und bei erhöhtem familiären Risiko
- Unter 35: NIPT als Eigenleistung für 700 € – 800 € (Ultraschall inkludiert)
- Beratung durch Hebamme oder MedizinerIn
- In Krankenhäusern
- Private Zentren müssen Zulassung beantragen (19 Anträge)
- Erster NIPT in einem PZ am 4.8.21 durchgeführt
- Infrastruktur wird ausgebaut

Bioteknologiradet 2020, Magelssen et al. (2018)



## Länderpolitiken im Vergleich

Land	Programm / Gesetz	Beginn	Zielgruppe	Spektrum	Finanzierung	Privat?	Anteil Schwangere	Besonderheiten
NOR	Biotechnology Act 2020	2021	Ab 35 Jahren	21, 18, 13	Staatliche KV Folketrygden	Möglich 700 € - 800 €	Noch unbekannt	Hebammen / ÄrztInnen beraten
NL	Trident 1 Trident 2 Dutch Ministry of Health	2014 2017	Alle First line	21, 18, 13 Whole Genome Ø Geschlechtschromosomen	Staatliche KV mit EB (175 €)	Möglich	46 % NIPT 3-4 % EST	Hebammen / ÄrztInnen beraten zu NIPT und EST (30 Minuten)
BE	Superior Health Council	2017	Alle First line	21, 18, 13 and Whole Genome	Staatliche KV mit minimaler EB (9 €)	Möglich 263.25 €	75 %	
CH	GUGM	2015	Risiko 1 : 1000 nach EST	21, 18, 13	Obligatorische Krankenpflege-Versicherung	Möglich 4/5 privat finanziert	25 % (in 2019)	

Gadsboll et al. 2020, Frischknecht 2019, Bioteknologiradet 2020






## Entscheidungen im Kontext von pränataler Diagnostik sind nur bedingt „autonome“ Entscheidungen.



### **„Die Verantwortung scheint größer als ich!“ (Ewert 2017)**

Diese Aussage steht prototypisch für Verantwortungsdimensionen, die als Dilemma erlebt werden. Entscheidungen wie über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft, sind existenzielle Dilemmata. Für beide Entscheidungen müssen sich Frauen gegenüber Dritten legitimieren (Ewert 2017, Ewert/Kaiser 2019).

- „Apparatus of choice“ (Stephenson et al. 2017) > Wie wird Verantwortung identifiziert und delegiert?
- Welche Rollenverteilung findet statt? Test-Hersteller als neutrale „Wissensproduzenten“, Frauen als autonome AkteurInnen?
- Wie sieht diese Rollenverteilung aus, wenn *„eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der [NIPT-]Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist. Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte“* (Versicherteninformation-NIPT G-BA). Wer entscheidet hier wie und wie lässt sich die „starke Belastung“ ermessen?

 **Die vielschichtig verwobene Textur von medizinischen Machbarkeiten, sozialen Erwartungen, gesellschaftlichen Normierungen und individuellen Problemlagen wird auf ein privates Momentum reduziert – als „autonome“ Entscheidung gerahmt. De facto kondensiert sich in der „autonomen“ Entscheidung die gesamte Vorgeschichte der Bedeutungsproduktion von Behinderung, „Leiden“, Belastung und Selektion. Den Frauen und den die Indikation stellenden MedizinerInnen verlangt sie am Schlusspunkt der Diagnostik die Einschätzung der Beeinträchtigung des seelischen Gesundheitszustandes ab. Ist die „zumutbare Opfergrenze“ (G-BA 2019b) überschritten?**

## Das Recht auf Teilhabe, Anerkennung und Inklusion von Menschen mit Behinderung ist ein Menschenrecht. Seine Einlösung kann nicht an werdende Eltern delegiert werden.


**„Tell them, it is not so bad!“** (Bauer 2008)

Mit dieser Aussage schickt Margaret, eine junge Frau mit Down-Syndrom, ihre Mutter - die Journalistin Patricia Bauer - auf einen Gynäkologenkongress, auf dem es um das Screening nach dem Down-Syndrom geht. Die Mutter hatte Margaret gefragt, was sie den ÄrztInnen sagen sollte, wie es ist, mit dem Down-Syndrom zu leben.

Patricia Bauer beschreibt den Wertewandel, der sich durch die Geburt ihrer Tochter vollzogen hat: Sie hat bedingungslose Liebe erfahren. Die Bedeutung von IQ-Werten als Prädiktor für persönliches Glück und Lebensqualität hat sich relativiert, sie hat viel über den Wert und die Würde vulnerabler Menschen gelernt. Dass mit aufwändigen und immer zielgenaueren Verfahren gerade nach diesen vulnerablen Menschen pränatal gesucht wird, stellt für sie eine besondere „Tragik und Ironie“ (ebd.) dar.

**„Don't screen us out“** (United Kingdom)

So betitelten Selbstvertretungsgruppen von Menschen mit Down-Syndrom ihre Kampagne gegen den Einsatz von NIPT in U.K.



**Die Inklusion von Menschen mit Behinderung ist eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe. Diese ist als ein Kontinuum zu betrachten; ein Kontinuum, das lange vor der Geburt beginnt. Die Botschaft, die von einer expandierenden NIPT-Technologie auf Menschen mit Behinderung, ihre Eltern, werdende Eltern und die gesamte Gesellschaft ausgeht, steht antithetisch zu der Idee der Inklusion.**



„Die Idee der Menschheit verpflichtet uns dazu, jene Wir-Perspektive einzunehmen, aus der wir uns gegenseitig als Mitglieder einer inklusiven Gesellschaft ansehen, die keine Person ausschließt“ (Habermas 2001: 98)

**Danke für Ihre Aufmerksamkeit!**



## Literatur

- Bauer, P.E.: „Tell them It’s Not so Bad“: Prenatal Screening for Down Syndrome and the Bias Toward Abortion, Intellectual and Developmental Disabilities. Nr. 46/3 (2008): 247-251
- Bilardo, C.M.: The implementation of non-invasive prenatal testing (NIPT) in the Netherlands. J. Perinat. Med. 2021; 49(8): 941-944) DOI: doi.org/10.1515/jpm-2021-0290
- Bioteknologiradet: Fosterdiagnostikk. <https://www.bioteknologiradet.no/termaer/fosterdiagnostikk/>
- Ewert, L.: „Plötzlich ist da dies Falte im Nacken. www.taz.de/pränataldiagnostik-und-Abtreibung/!5455285
- Ewert, L., Kaiser, M.: „Du wirfst mir Selektion vor, oder?“ – „Du hast eben entschieden, wie die meisten entschieden hätten“. DIE ZEIT, Nr. 35, 2508.2019
- Frischknecht, A.: Frauen werden zu wenig aufgeklärt bei den Tests. www.beobachter.ch/gesundheit/meidzin-krankheit/trisomie -21-frauen -werden-zu-wenig-aufgeklärt-bei-den-tests
- Gadsboll, K., Petersen, O.B., Gatinois, V., Strange, H., Jacobsson, B., Wapner, R. et al.: Current use of noninvasive prenatal testing in Europe, Australia and the USA: A graphical presentation. Acta Obstet Gynecol Scand. 2020; 99:722-730. DOI: 10.1111/aogs.13841
- G-BA: Gemeinsamer Bundesausschuss. Versicherteninformation NIPT. 2021-11-09\_G-BA\_Versicherteninformation\_NIPT\_Ansichtsexemplar.pdf
- Habermas, J.: Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik? Frankfurt. Suhrkamp
- Karow, J. ASHG: Dutch Nationwide NIPT Implementation Study Sees 42 Percent Uptake After First Year. 2018
- Magelssen, M., Solberg, B., Supphellen, M. Haugen, G.: Attitudes to prenatal screening among Norwegian citizens: liberality, ambivalence and sensitivity. BMC Medical Ethics (2018) 19:80
- Schulz, S. Wie viel Wissen erträgt eine Mutter? Ein Erfahrungsbericht von Sandra Schulz. 2019. [www.spiegel.de/gesundheit/schwangeschaft/trisomie-bluttest-wieviel-wissen-ertraegt-eine-mutter-a-1287673.html](http://www.spiegel.de/gesundheit/schwangeschaft/trisomie-bluttest-wieviel-wissen-ertraegt-eine-mutter-a-1287673.html)
- Stephenson, N., Mills, C., McLead, K.: „Simply providing information“: Negotiating the ethical dilemmas of obstetric ultrasound, prenatal testing and selective termination of pregnancy. Feminism & Psychology. 2017; 27(1): 72-91