Erbgut-Check bei allen Neugeborenen?

Wissenschaftler*innen legen Stellungnahme mit Kriterien vor

Klaus-Peter Görlitzer (Hamburg), Journalist, verantwortlich für BIOSKOP

Soll künftig das Erbgut möglichst aller Babys untersucht werden, um Genvarianten zu finden, die im Verdacht stehen, Krankheiten auszulösen? Angestrebt wird die Einführung derartiger Reihenuntersuchungen offenbar vom Bundesforschungsministerium, es hat jedenfalls rund 1,2 Millionen Euro bereit gestellt, um Empfehlungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm entwickeln zu lassen. Die wissenschaftlichen Empfehlungen liegen seit Mitte Juli vor. Was nun?

Eine Reihenuntersuchung kurz nach der Geburt ist seit Jahrzehnten hierzulande Routine, denn fast alle Eltern stimmen zu. Eine Blutprobe, entnommen aus der Ferse des Neugeborenen, wird im Labor biochemisch analysiert, gesucht wird nach rund 20 seltenen, angeborenen Stoffwechselerkrankungen, die frühzeitig medizinisch behandelbar sind. »Bislang sind genetische und genomische Analysen noch nicht Teil des Screenings«, schreibt das das Bundesforschungsministerium auf seiner Homepage.

Das könnte sich perspektivisch ändern. Mitte Juli hat das Verbundprojekt NEW_LIVES, angesiedelt an den Universitäten Heidelberg und Mannheim, nach dreijähriger Forschungsarbeit »Empfehlungen zu ethischen, rechtlichen, sozialen und medizinischen Rahmenbedingungen für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm in Deutschland« veröffentlicht. Die »rapide technologische Entwicklung« habe die »Integration von Ganzgenomanalysen« in das Neugeborenenscreening möglich gemacht, schreibt die Forscher*innengruppe um die Heidelberger Krebsärztin und Medizinethikerin Eva Winkler. Mittels eines genomischen Screenings sei es nun technisch machbar, »Neugeborene auf hunderte weitere zusätzliche seltene Krankheiten des Kindesalters« zu testen. Ob dieser »große Schritt gewünscht« sei, diese Frage müssten sich Gesellschaft und Politik allerdings schon stellen, meinen Professorin Winkler und Kolleg*innen.

Grundsätzliche Einwände haben die NEW_LIVES-Expert*innen offenbar nicht. Als »Kernstück« ihrer Stellungnahme, deren Erarbeitung das Bundesforschungsministerium zwischen 2022 und 2025 mit rund 1,2 Millionen Euro aus Steuergeldern gefördert hat, bezeichnen sie eine Liste mit »18 Kriterien« für ein »zukünftiges mögliches« Programm für ein genomisches Neugeborenenscreening (gNBS). Ganz vorn stehen mehrere »Auswahlkriterien für Zielkrankheiten«, nach denen systematisch gesucht werden sollte. Diese müssten genetisch bedingt und »schwerwiegend« sein, was bedeute, dass sie unbehandelt entweder zum »vorzeitigen Tod« führen könnten oder zur Morbidität »mit einer erheblichen Beeinträchtigung der körperlichen oder geistigen Entwicklung«. Außerdem wird als Voraussetzung zur Aufnahme in das Screening-Programm empfohlen, dass »der mittlere Erkrankungsbeginn der Zielkrankheit« bei unter sieben Lebensjahren liegen müsse.

Falls aufgrund des Screenings eine Verdachtsdiagnose entstehe, müsse diese anschließend bestätigt werden – und zwar durch eine molekulargenetische Untersuchung einer weiteren Probe, die nicht im Rahmen des Screenings entnommen wurde, beispielsweise eine neue Blutprobe.

Mehrere der empfohlenen Kriterien beziehen sich auf Behandlungsoptionen. Aufgenommen werden sollten nur solche »Zielkrankheiten«, für die eine etablierte »therapeutische Intervention« verfügbar sei, »die den Verlauf der Zielkrankheit nachweislich günstig beeinflusst«, also Krankheitssymptome »abmildert oder ihr Auftreten verhindert oder verzögert«, schreiben die Fachleute von NEW_LIVES. Zudem müsse der erwartbare Nutzen der Therapien »deutlich« höher sein als die mit ihnen verbundenen Risiken und Belastungen.

Weitere Kriterien gehen auf das »Programm-Management« ein. Sichergestellt sein müssten ein gleichberechtigter Zugang zum genomischen Screening und den eventuell daraus folgenden therapeutischen Interventionen. Obligatorisch sei eine »schriftliche, informierte Einwilligung des:der Sorgeberechtigten des Kindes« nach schriftlicher oder mündlicher Aufklärung durch »qualifiziertes Fachpersonal«. Informiert werde müsse »in allgemeinverständlicher Sprache« über den »mit dem Test verbundenen Nutzen« ebenso wie über Risiken, »insbesondere Belastungen durch falsch-positive Testergebnisse« – und auch über die »Speicherung und Verwendung der erhobenen Proben und Daten«.

Hingewiesen werden müsse zudem auf dieses Vorgehen: »Die Testergebnisse des gNBS (positive und negative) und die zur Qualitätssicherung und Programmevaluation erforderlichen Daten werden entsprechend den gesetzlichen Vorgaben durch das NBS-Labor gespeichert und in pseudonymisierter Form an eine zentrale Registerdatenbank weitergeleitet.« Zulässig sein soll nach Meinung von Winkler und Kolleg*innen auch die Speicherung und Verwendung der im Rahmen des genomischen Screenings erhobenen Proben und Daten für ganz andere Zwecke, zum Beispiel der Forschung. »Solche Sekundärdatennutzungen«, empfehlen ›

Mehr erfahren

Die Stellungnahme mit Empfehlungen für »akzeptable Rahmenbedingungen« eines genomischen Neugeborenenscreenings in Deutschland, formuliert von Heidelberger und Mannheimer Wissenschaftler*innen, ist über 150 Seiten lang. Sie ist öffentlich und steht im Internet zum Download bereit: *https://journals.ub.uni-heidelberg.de/index.php/forum-mk/issue/view/7411*

Wer sich für die Aktivitäten des Projekts NEW_LIVES interessiert, wissenschaftliche Publikationen und Vorträge inklusive, kann auch auf dieser Seite mehr erfahren: *https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/new-lives-genomic-newborn-screening-programs*

sie, »können bei gesonderter schriftlicher informierter Einwilligung und im Rahmen gesetzlicher Grenzen ermöglicht werden.« Wer hier mit Einwilligung der Sorgeberechtigten – nicht der betroffenen Neugeborenen – Zugriff erhalten soll, steht nicht im Kriterienkatalog. Allerdings raten die Expert*innen, der Gesetzgeber müsse »verhindern, dass die Daten an Arbeitgeber:innen und Versicherungen bzw. an staatliche Institutionen zu Zwecken der Gefahrenabwehr oder Strafverfolgung weitergegeben werden«.

Die skizzierten, neuen Empfehlungen für ein deutsches gNBS-Programm wurden bislang nur in Fachkreisen erörtert; ungewiss ist derzeit, ob, wann und wie die Politik sie tatsächlich umsetzen wird. Das Gen-ethische Netzwerk (GeN) rät zur Wachsamkeit und warnt, mit Einführung des gNBS könne perspektivisch eine »nationale DNA-Datenbank für alle künftig geborenen Menschen« etabliert werden – ohne dass die Betroffenen die Möglichkeit hatten, persönlich in die Speicherung ihrer sensiblen Daten einzuwilligen. Das GeN fordert, die wissenschaftliche Diskussion um genomische Reihenuntersuchungen bei Babys »von einem Wie auf ein Ob zurück zu verschieben« und die Zivilgesellschaft in womögliche Entscheidungsprozesse einzubinden.

Für den Fall, dass es irgendwann doch zur Einführung routinemäßiger Erbgut-Checks bei Neugeborenen kommen sollte, dürften deren DNA-Daten nach der medizinischen Untersuchung keinesfalls gespeichert werden, auch nicht in der elektronischen Patientenakte *(→ Seite 3).* Dabei weist das GeN auch auf ein Risiko hin, das viele vielleicht noch immer unterschätzen: »Angesichts des Rechtsrucks in Deutschland und weltweit macht es Sinn, die Gefahr von politischem Missbrauch einer solchen genetischen Bevölkerungsdatenbank mitzudenken.«

*Politiker*innen gegen pränatale Screenings*

Nichtinvasive Pränataltests (NIPT), die im Blut einer schwangeren Frau das Erbgut des Ungeborenen molekulargenetisch untersuchen, müssen seit Juli 2022 »in begründeten Einzelfällen« von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt werden. Seither sind NIPT »zunehmend zur Routine mit schwerwiegenden gesellschaftlichen Folgen« geworden, kritisiert zum Beispiel die Bundestagsabgeordnete Corinna Rüffer. Die behindertenpolitische Sprecherin der Grünen verweist auf denkwürdige Zahlen: »Fast jede zweite Schwangere (48 %) in Deutschland lässt ihr ungeborenes Kind inzwischen auf genetische Auffälligkeiten wie Trisomie 21 testen – 2023 waren es noch 32 %, so die jüngsten Angaben der BARMER Krankenkasse.«

Rüffer gehört zur »Interfraktionellen Gruppe Pränataldiagnostik«, die sich Ende Juni im Bundestag neu konstituiert hat. Dabei sind insgesamt neun Parlamentarier*innen aus CDU/CSU (3), SPD (2), Grünen (3) und Linken (1). In einer gemeinsamen Erklärung schreiben sie: »Nach Auffassung der Gruppe widersprechen der Trisomien-Bluttest und selektive Pränataldiagnostik grundsätzlich der Idee einer inklusiven Gesellschaft und Artikel 8 der UN-Behindertenrechtskonvention.« Die vorgeburtliche Untersuchung auf die Trisomien 13, 18 und 21 dürfe nicht zur Routine werden.

Die Gruppe, darunter die in Fachkreisen bekannten Abgeordneten Michael Brand (CDU), Stephan Pilsinger (CSU), Stefan Schwarze (SPD) und Sören Pellmann (Linke), versteht sich »als gesetzgeberisch handelnde Initiative«. Ihr zentrales Anliegen sei es, »durch gesetzliche Regelungen sicherzustellen, dass pränatale Screenings nicht zum Standard der Schwangerenvorsorge werden«, so die gemeinsame Erklärung. »Darüber hinaus streben wir eine verbindliche Regulierung der Zulassungsverfahren an, die nicht allein marktwirtschaftlichen Dynamiken überlassen werden dürfen.«

Außerparlamentarische Perspektiven sollen einbezogen werden

In ihre Arbeit will die 9-köpfige Gruppe »kontinuierlich externe Expertise aus Wissenschaft und Praxis« ebenso einbeziehen wie »Perspektiven zivilgesellschaftlicher Akteur*innen, insbesondere von Menschen mit Behinderung und deren Angehörigen«. Die NIPT-Kritiker*innen hoffen, im Bundestag reichlich Kolleg*innen zu finden, die gesetzliche Veränderungen unterstützen, »die eine auf Selektion ausgerichtete Pränataldiagnostik wirksam begrenzen und ethisch tragfähige Rahmenbedingungen schaffen«. Ein konkreter Gesetzentwurf liegt aber noch nicht vor.

In der vergangenen Legislaturperiode hatten 122 Parlamentarier*innen Anfang 2024 einen Antrag zur Pränataldiagnostik (Drucksache 20/10515) unterzeichnet. Gefordert wurden ein »Monitoring der Konsequenzen« der NIPT-Kassenzulassung sowie die Einrichtung eines interdisziplinären Expert*innengremiums, »das die rechtlichen, ethischen und gesundheitspolitischen Grundlagen der Kassenzulassung des NIPT prüft«. Wegen des vorzeitigen Bruchs der Regierung aus SPD, Grünen und FDP konnte dieser Antrag nicht mehr abschließend beraten und darüber abgestimmt werden.

Klaus-Peter Görlitzer

#NoNIPT

Das Kürzel #NoNIPT steht für ein Bündnis zahlreicher Initiativen und Organisationen, die sich seit Jahren mit guten Argumenten gegen die Kassenfinanzierung des vorgeburtlichen Bluttests auf Trisomien engagieren *(→ BIOSKOP 95).* Darunter das Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, der Elternverein mittendrin, die Down-Syndrom-Elterninitiative BM 3X21, das Deutsche Down-Syndrom InfoCenter, auch das Gen-ethische Netzwerk und BioSkop e.V. wirken hier mit. #NoNIPT begrüßt, dass sich auch im neuen Bundestag parteiübergreifend Parlamentarier*innen zusammengetan haben, die sich kritisch mit Pränataldiagnostik auseinandersetzen wollen. Ende Juni erklärte #NoNIPT: »Wir werden die interfraktionelle Gruppe als zivilgesellschaftliches Bündnis tatkräftig dabei unterstützen, den interfraktionellen Antrag ›Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests – Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums‹ möglichst schnell neu einzureichen.« Das Bündnis hat seit der Bundestagswahl einen Kampagnenplan ausgearbeitet und wird sich nach Kräften in die anstehenden Debatten einmischen. Wer sich darüber auf dem Laufenden halten möchte, sollte regelmäßig auf der Webseite des Bündnisses vorbeischauen: *https://nonipt.de*