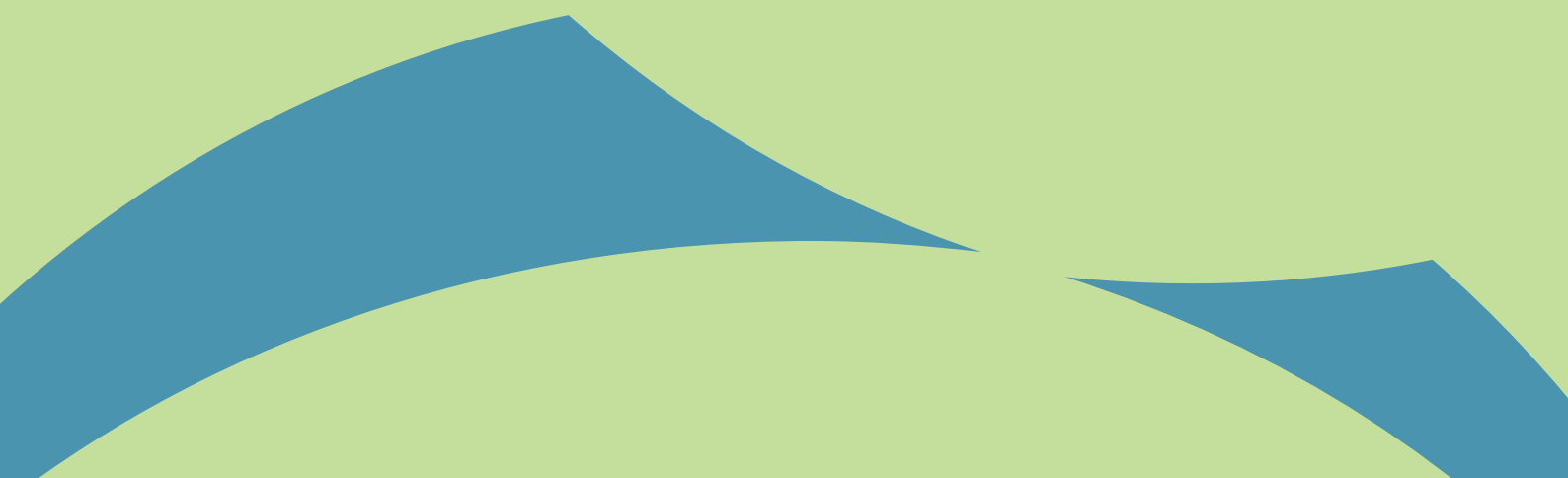


**Nationale Ethikkommission
im Bereich der Humanmedizin NEK**

Überlegungen zur ethischen Einschätzung des Nicht-Invasiven Pränatal-Tests (NIPT)

Stellungnahme Nr. 26/2016
Bern, 9. Dezember 2016



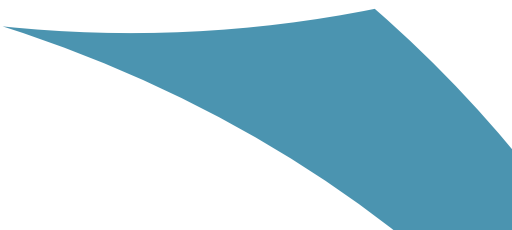
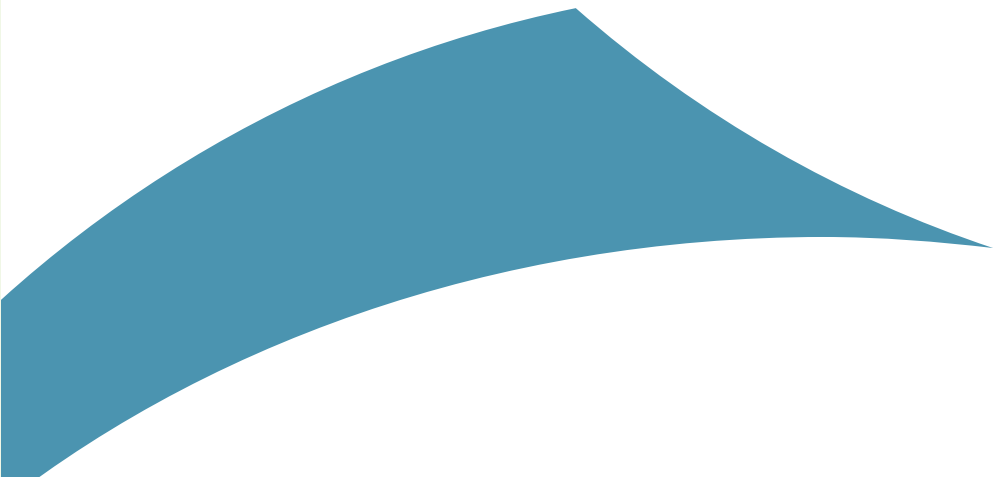


Inhaltsverzeichnis



Überlegungen zur ethischen Einschätzung des Nicht-Invasiven Pränatal-Tests (NIPT)

1.	Einleitung	4
2.	Grundlagen	6
2.1.	Medizinische Aspekte	6
2.2.	Rechtliche Aspekte	8
3.	Ethische Überlegungen	10
3.1.	Alte und neue Themen	10
3.2.	Mitteilung des Geschlechts	11
3.3.	Bedeutung des Schweregrads einer Krankheit oder Schädigung	14
3.4.	Gefahr der Routinisierung	16
4.	Fazit	18
5.	Empfehlungen	19
6.	Literatur	20



1. Einleitung

Aufgrund der Fortschritte in den Bereichen der genetischen Untersuchungen und der Reproduktionsmedizin werden auch vorgeburtliche Testmöglichkeiten seit Jahren verbessert und erweitert. Eine der jüngeren Neuerungen besteht in der Einführung des so genannten Nicht-Invasiven Pränatal-Tests (NIPT). Dieser erweitert die bislang bestehenden Möglichkeiten der vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen, insofern der Test aufgrund einer Blutentnahme bei der schwangeren Frau Auskunft über bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus ermöglicht. Der evidente Vorteil des NIPT besteht darin, dass aufgrund dessen Anwendung invasive diagnostische Untersuchungen (Amniozentese, Chorionbiopsie und Codonzentese) und damit verbundene ungewollte Fehlgeburten verringert werden können. Ob das durch den NIPT erreichte zusätzliche Wissen als Vor- oder Nachteil für die betroffenen Paare, für das zukünftige Kind und für die Gesellschaft einzuschätzen ist, wird aus ethischer Sicht unterschiedlich beurteilt.

Der NIPT ist bereits früh in der Schwangerschaft durchführbar und ermöglicht gegenwärtig insbesondere Aussagen über die Wahrscheinlichkeit der Trisomien 21, 13 und 18 beim Embryo oder Fötus. Wichtig ist, dass es sich dabei um einen *Test* handelt, welcher Aussagen über die *Wahrscheinlichkeit* einer bestimmten Eigenschaft ermöglicht; hingegen bietet der NIPT *keine diagnostischen Aussagen* über die Beschaffenheit eines bestimmten Embryos oder Fötus.

Da der NIPT – ähnlich wie bereits bestehende Methoden der vorgeburtlichen Tests – mit der Möglichkeit eines vorgeburtlichen Screenings sowie der Ermöglichung eines (selektiven) Schwangerschaftsabbruchs verbunden ist, werden durch dessen Anwendung ähnliche ethische Fragen aufgeworfen, wie dies auch mit Blick auf andere vorgeburtliche Tests der Fall ist. Zu nennen sind insbesondere die Praxis des selektiven Schwangerschaftsabbruchs (ein Abbruch aufgrund einer bestimmten Auffälligkeit beim Embryo oder Fötus), die Routinisierung von Abläufen, die Etablierung einer angemessenen non-direktiven Beratung, die Ausweitung des Screenings auf kleinere Störungen oder auf krankheitsirrelevante Kriterien wie das Geschlecht des Embryos oder Fötus, die gerechte Finanzierung, unerwünschte gesellschaftliche Folgen wie eine weitere Medikalisierung der Schwangerschaft, ein möglicherweise wachsender Druck auf Paare, bestehende und etablierte Testmöglichkeiten zu nutzen.

Obgleich sich die NEK bereits öfters zu Aspekten der genetischen Frühdiagnostik und der Reproduktionsmedizin geäußert hat (z. B. Präimplantationsdiagnostik Nr. 10/2005; Präimplantationsdiagnostik II. Spezielle Fragen zur gesetzlichen Regelung und zur HLA-Typisierung Nr. 14/2007; Die medizinisch unterstützte Fortpflanzung. Ethische Überlegungen und Vorschläge für die Zukunft Nr. 22/2013), nimmt sie die Einführung und die Entscheidung zur öffentlichen Finanzierung des NIPT als Zweittest in der Schweiz im Juli 2015 und die laufende Revision des GUMG zum Anlass, einige damit verbundene ethische Aspekte eigens zu kommentieren.

Dies hält sie insbesondere deshalb für wichtig, weil der NIPT

- ↳ bereits relativ früh während einer Schwangerschaft durchgeführt werden kann,
- ↳ dessen Durchführung auf einer einfachen Blutentnahme bei einer schwangeren Frau beruht,
- ↳ international öffentlich vermarktet wird (eine Erstattung der Kosten wird in der Schweiz seit 1.7.2015 unter bestimmten Voraussetzungen und als Zweittest durch die Krankenkassen übernommen),
- ↳ ein Screening bei allen schwangeren Frauen prinzipiell ermöglicht,

- ↳ ein Testverfahren, jedoch kein diagnostisches Verfahren ist, was nicht selten zu Missverständnissen führt,
- ↳ die Abläufe in der Schwangerschaftsbegleitung verändert – es stellt sich insbesondere die Frage, zu welchem Zeitpunkt der NIPT durchgeführt werden sollte, vor oder nach bzw. an Stelle des Ersttrimester-Tests (ETT),
- ↳ die Bedeutung von Ultraschall-Untersuchungen relativieren kann, was in keiner Weise angebracht ist,
- ↳ mittel- und langfristig verbessert werden wird und in Zukunft als Gesamtgenom-Screening im breiteren Rahmen möglich und finanzierbar sein dürfte,
- ↳ im Rahmen der gegenwärtig laufenden Gesamtrevision des Gesetzes zur genetischen Untersuchung am Menschen (GUMG) thematisiert wird.

Der NIPT eröffnet Optionen schwangerer Frauen zur Wahrnehmung ihrer Selbstbestimmung. Dessen Einführung stellt aber auch eine besondere Herausforderung dar, zumal sicherzustellen ist, dass informierte und selbstbestimmte Entscheidungen tatsächlich möglich sind.

Zunächst werden wesentliche medizinische und rechtliche Grundlagen erläutert **(2)**, um auf dieser Basis exemplarisch einige ethische Aspekte zu diskutieren **(3)**, bevor schliesslich ein kurzes Fazit gezogen wird **(4)** und entsprechende Empfehlungen formuliert werden **(5)**.

2. Grundlagen

2.1 Medizinische Aspekte

Seit den 1970er Jahren haben schwangere Frauen die Möglichkeit, vorgeburtliche Untersuchungen durchführen zu lassen. Damals war die Indikation für eine *invasive Pränataldiagnostik* (Amniozentese) das Alter der Mutter (>35 Jahre bzw. ein Risiko von >1:380 für ein Kind mit Trisomie 21). Das grosse Problem der *invasiven* Pränataldiagnostik war und ist das relativ hohe Komplikationsrisiko (derzeit 0,5–1% Risiko für eine Fehlgeburt). Die Detektionsrate blieb hingegen mit diesem Verfahren relativ gering.

Weitere Forschungsarbeiten zur Erhöhung der Zuverlässigkeit ermöglichten die Einführung des *Triple-Tests* als pränatales Screening in den 1980er Jahren. Dieser Test wurde bis zu Beginn der 1990er Jahre angewendet.

Dann wurde der Triple-Test durch den *Ersttrimestertest* ersetzt. Damit wurde die Detektionsrate für Anomalien, insbesondere Trisomie 21, erhöht und gleichzeitig die Zahl der invasiven Pränataltests (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie) gesenkt. Der zweite grosse Vorteil dieses Tests ist, dass schwere fetale Fehlbildungen bereits im ersten Schwangerschaftsdrittel erkannt werden können, da eine Ultraschalluntersuchung Teil des Ersttrimestertests ist. Trotz all dieser Verbesserungen bleibt der positive Vorhersagewert (PPV – *positive predictive value*) des Ersttrimestertests immer noch ziemlich tief und die Rate der falsch positiven Ergebnisse relativ hoch. Dies führt zu einer erhöhten Anzahl invasiver Pränataltests, mit konsekutiv erhöhtem Risiko einer Fehlgeburt und beträchtlichen psychologischen Auswirkungen (Angst, Verunsicherung usw. bis zum definitiven Ergebnis nach Amniozentese/Chorionzottenbiopsie).

Die *nicht-invasiven Pränatal-Tests* (NIPTs) läuten im Bereich des pränatalen Aneuploidie-Screenings ein neues Zeitalter ein. Rund 90% der zellfreien DNA im mütterlichen Plasma stammen von der Mutter und etwa 10% vom Fötus, genauer gesagt von den Trophoblastzellen der Plazenta. Die Menge der zellfreien fetalen DNA hängt einerseits vom Gestationsalter und andererseits vom Körpergewicht der Schwangeren ab (je mehr Übergewicht, desto weniger fetale DNA). In der Regel können nicht-invasive Pränatal-Tests ab der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.

Heute bringen kommerzielle Anbieter nicht nur Tests auf *numerische Chromosomenanomalien* wie Trisomie 21, 13 und 18 auf den Markt, sondern auch die Analyse von *Geschlechtschromosomen* sowie Tests auf *Anomalien der Geschlechtschromosomen* (SCA – *Sex Chromosome Aneuploidy*, wie z.B. Klinefelter-Syndrom, Turner-Syndrom u.a.). Einige Anbieter vertreiben auch Tests auf *submikroskopische Chromosomenaberrationen* (mikroskopisch nicht sichtbare, sehr kleine Chromosomenveränderungen) in verschiedenen Regionen des Erbguts. Ausserdem wurde das Genom eines Fötus bereits 2012 in einem wissenschaftlichen Rahmen sequenziert.

Wichtig zu wissen ist, dass die *Ergebnisse der nicht-invasiven Pränatal-Tests* zum jetzigen Zeitpunkt bei einer Eizellspende (je nach Hersteller und Generation des Tests), bei einer Mehrlingsschwangerschaft sowie bei der Suche nach seltenen genetischen Krankheiten wie Mikrodeletionen *weniger zuverlässig* sind. Dazu ein Beispiel: Unter 768 getesteten Schwangeren gibt es statistisch gesehen keine Frau, deren Fötus eine Mikrodeletion 22q11.2 aufweist, weil auf 2500 Schwangerschaften lediglich ein Krankheitsfall kommt. Mit einem nicht-invasiven Pränatal-Test wird jedoch in sieben Fällen eine Mikrodeletion

22q11.2 diagnostiziert. Diese sieben falsch positiven Diagnosen führen zu unnötigen invasiven Pränataltests, was ein erhöhtes Risiko für eine Fehlgeburt, Verunsicherungen, Ängste etc. bedeutet.

Wichtig ist auch der Hinweis, dass der *nicht-invasive Pränatal-Test* zum jetzigen Zeitpunkt aufgrund seiner falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse *nicht als diagnostischer Test* betrachtet werden kann. Die falsch positiven und falsch negativen Ergebnisse sind unter anderem darauf zurückzuführen, dass die fetale DNA aus dem Zytotrophoblasten stammt (und diese nicht immer deckungsgleich mit den fetalen Chromosomen ist). Weitere mögliche Ursachen sind eine zu geringe Menge fetaler DNA im mütterlichen Blut oder technische Probleme.

Mit dem NIPT als Zweittest (nach einem pathologischen Befund des Ersttrimestertests) ist bei Frauen mit normalem Befund nach NIPT die invasive Pränataldiagnostik nicht mehr notwendig. Ist das Ergebnis des NIPT dagegen pathologisch, muss es durch eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie bestätigt werden. Ein nicht-invasiver Test als zweites Screening nach einem pathologischen Ergebnis des Ersttrimestertests entdeckt keine zusätzlichen Fälle von Trisomie 21. Durch die Kombination von Ersttrimestertest und NIPT kann ein PPV von etwa 99% erreicht werden (d.h., dass es sich in 99 von 100 Fällen tatsächlich um eine Trisomie 21-Diagnose beim Fötus handelt).

Wird der nicht-invasive Test dagegen in der Durchschnittsbevölkerung als erster Screeningtest eingesetzt (z.B. in der zehnten Schwangerschaftswoche, vor dem oder anstelle des Ersttrimestertests), beläuft sich der PPV lediglich auf rund 50%. Folglich benötigt man mit dem nicht-invasiven Test als erstem Screeningtest doppelt so häufig eine invasive Pränataldiagnostik, um die Diagnose einer Trisomie 21 zu bestätigen oder auszuschliessen, wie wenn dieser Test als zweiter Screeningtest eingesetzt wird.

Mit dem Ersttrimestertest können heute zwar etwa 85% der Föten mit Trisomie 21 erkannt werden, aber Geschlechtschromosomenanomalien werden sehr selten vor der Geburt entdeckt. Bei Verwendung des nicht-invasiven Tests als erstem Screeningtest hingegen könnten nicht nur fast alle Fälle von Trisomie 21, sondern auch die meisten Geschlechtschromosomenanomalien nachgewiesen werden.

Zusammenfassung

- Mit der Einbindung des nicht-invasiven Pränatal-Tests in das vorgeburtliche Screeningschema verbessert sich die Zuverlässigkeit der pränatalen Erkennung von Trisomie 21, 18 und 13, was die Zahl der invasiven Pränataldiagnostik und folglich auch die Zahl der Fehlgeburten stark verringert.
- Kommerzielle Anbieter vertreiben heute auch die Analyse der Geschlechtschromosomen, Tests auf Geschlechtschromosomenanomalien sowie Tests auf submikroskopische Chromosomenaberrationen.
- Der nicht-invasive pränatale Gentest ist ein Screeningtest und keine Diagnose. Pathologische Befunde müssen immer durch eine invasive Pränataldiagnostik bestätigt werden.
- Die Spezifität ist der wichtigste Faktor bei seltenen Anomalien. Das heisst, dass man nur dann einen zuverlässigen Befund erhalten kann, wenn die Rate der falsch positiven Ergebnisse deutlich tiefer ist als die Prävalenz (d.h. zum Beispiel, dass die Analyse von Mikrodeletionen durch den NIPT nicht zuverlässig und somit derzeit nicht indiziert ist, siehe weiter oben).
- Der nicht-invasive Pränatal-Test unterliegt dem Bundesgesetz über die genetischen Untersuchungen beim Menschen (GUMG), welches den Arzt oder die Ärztin dazu verpflichtet, die Vor- und Nachteile des Tests eingehend darzulegen. Das Gespräch muss dokumentiert sein, und die schwangere Frau muss eine Einwilligung nach erfolgter Aufklärung unterschreiben.

- ↳ Der nicht-invasive Pränatal-Test ersetzt den Ersttrimestertest nicht. Die Ultraschalluntersuchung des Ersttrimestertests liefert Informationen zu allfälligen Fehlbildungen oder zu anderen Syndromen, ausserdem sind die biochemischen Werte Marker für Erkrankungen der Plazenta.
- ↳ Wird mittels Ultraschall eine fetale Fehlbildung festgestellt, ist eine invasive Pränataldiagnostik indiziert, um eine genetische Pathologie auszuschliessen (zum jetzigen Zeitpunkt nicht mittels nicht-invasivem Pränatal-Test möglich).

2.2. Rechtliche Aspekte

Das Bundesgesetz über die genetischen Untersuchungen beim Menschen (GUMG) enthält auch Regelungen, welche pränatale Untersuchungen betreffen. Pränatale Risikoabklärungen im Sinne des GUMG sind zum einen Laboruntersuchungen, die Hinweise auf das Risiko einer genetischen Anomalie des Embryos geben, und zum anderen Untersuchungen des Embryos mit bildgebenden Verfahren. Bei pränatalen genetischen Untersuchungen hingegen wird während der Schwangerschaft direkt das Erbgut des Embryos oder Fötus untersucht. Dazu gehören die Amniozentese, die Chorionbiopsie und die Cordozentese, aber wohl auch die NIPTs. Das Gesetz kennt für die Kategorien der pränatalen genetischen Untersuchungen und pränatalen Risikoabklärungen unterschiedliche Anforderungen an die Aufklärung und Beratung.

Pränatale Untersuchungen sind grundsätzlich zulässig. Sie dürfen allerdings nur durchgeführt werden, wenn die schwangere Frau in diese informiert einwilligt. Ihr Anwendungsbereich ist zudem eingeschränkt. Sie dürfen nicht durchgeführt werden, um beim Embryo oder Fötus Eigenschaften zu ermitteln, die seine Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen. Es ist ebenfalls verboten, das Geschlecht des Embryos oder Fötus zu einem anderen Zweck als dem der Diagnose einer Krankheit festzustellen. Gesundheit ist eng zu verstehen, psychische und soziale Aspekte sind davon nicht erfasst. Abgeklärt werden können indes Krankheiten, die zu gesundheitlichen Beeinträchtigungen beim Kind führen, ungeachtet dessen, ob die Krankheit bereits beim Embryo oder Fötus besteht, unmittelbar nach der Geburt oder erst im Erwachsenenalter auftritt. Eine Ausnahme vom Erfordernis des Gesundheitsbezugs besteht für pränatale Vaterschaftsabklärungen. Diese sind zulässig, obgleich genetische Beziehungen nicht zu den pathologischen Zuständen gehören und mithin die Untersuchung keinen medizinischen Zweck verfolgt. Pränatale genetische Untersuchungen dürfen nicht routinemässig angeboten werden. Die genetische Beratung muss besonderen Anforderungen genügen. Die schwangere Frau hat nicht nur ein Recht auf Wissen, sondern auch auf Nichtwissen.

Das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen wird zurzeit einer Totalrevision unterzogen. Der Vorentwurf sieht eine Verschärfung der geltenden Regelung vor. Neu sollen nur noch Eigenschaften untersucht werden dürfen, welche die Gesundheit des Embryos oder des Fötus direkt und wesentlich beeinträchtigen. Diese Verschärfung wird explizit mit der Entwicklung im Bereich der NIPTs begründet. Zudem soll neu das Recht auf Auskunft über Befunde, die im Rahmen von Untersuchungen festgestellt werden, eingeschränkt werden: Es sollen nur Erkenntnisse mitgeteilt werden dürfen, die eine direkte und wesentliche Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder Fötus betreffen. Das Geschlecht des Embryos soll zudem nicht vor Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden dürfen, und auch später nicht, wenn aus der Sicht des Arztes zu befürchten ist, dass die Schwangerschaft deswegen abgebrochen würde.

Der Gesetzgeber stellt damit einen Zusammenhang zwischen den Regelungen der genetischen Untersuchungen beim Menschen und dem Schwangerschaftsabbruchsrecht her. Der Schwangerschaftsabbruch steht grundsätzlich unter Strafe. Er bleibt allerdings straflos, wenn er innerhalb von zwölf Wochen seit Beginn der letzten Menstruation durchgeführt wird. Nach dem Wortlaut des Gesetzes muss die schwangere Frau eine Notlage geltend machen. Es muss sich aber nicht um eine objektive, gutachterlich festgestellte Notlage handeln. Es genügt, wenn die schwangere Frau dem Arzt oder der Ärztin gegenüber zu erkennen gibt, sie befinde sich in einer Notlage, ohne diese näher begründen zu müssen. Ihren Entscheid für einen Schwangerschaftsabbruch muss sie nur sich selbst gegenüber rechtfertigen. Das Gesuch um den Schwangerschaftsabbruch hat schriftlich zu erfolgen. Erforderlich ist zudem ein persönliches Beratungsgespräch. Nach Ablauf der zwölfwöchigen Frist ist ein Schwangerschaftsabbruch nur noch bei Vorliegen einer Indikation möglich. Straflos bleibt der Schwangerschaftsabbruch, wenn eine medizinische Indikation besteht, weil der schwangeren Frau die Gefahr einer schwerwiegenden körperlichen Schädigung oder einer schweren seelischen Notlage droht, die mit dem Abbruch abgewendet werden kann. Eine solche Indikation kann zum Beispiel vorliegen, wenn der Fötus bestimmte Anomalien aufweist und sich die Frau deswegen in einer Notlage befindet. Je fortgeschrittener die Schwangerschaft ist, desto grösser muss die drohende Gefahr sein.

3. Ethische Überlegungen

3.1. Alte und neue Themen

Grundsätzlich werden durch die Etablierung des NIPT ähnliche ethische Fragen aufgeworfen, wie sie sich mit Blick auf bereits etablierte Verfahren der pränatalen Diagnostik stellen. Hervorzuheben sind insbesondere: die Routinisierung von Tests und Verfahren, die Frage, welche Eigenschaften des Embryos oder Fötus ermittelt werden dürfen, die Bedeutung von Krankheit des Embryos und Zumutbarkeit für die schwangere Frau in diesem Kontext, der angemessene Umgang mit genetischem Wissen, die Ausgestaltung einer guten und rechtzeitigen Beratung, die Regelung der Zugangsmöglichkeiten zu den Tests und deren öffentliche Finanzierung, mögliche gesellschaftliche Folgen wie eine unerwünschte Medikalisierung der Schwangerschaft. Hervorzuheben ist zudem der wachsende Druck auf Paare, bestehende und etablierte Testmöglichkeiten zu nutzen, insbesondere der zunehmende implizite Druck auf Menschen mit genetisch bedingten Behinderungen (im Sinne des Expressionsarguments)¹. Das pränatale Screening und die Auswahl von Embryonen aufgrund bestimmter Anomalien, mit denen manche Menschen geboren sind und leben, ist Ausdruck eines negativen Werturteils diesen Menschen gegenüber. Durch diese negative soziale Einschätzung wird die gesellschaftliche Solidarität infrage gestellt. Sie kann zur indirekten, unter Umständen auch zur direkten Diskriminierung von Menschen mit bestimmten Eigenschaften beitragen.

Neu stellen sich ethisch relevante Fragen hinsichtlich der *konkreten Etablierung* des NIPT im Rahmen der heutigen vorgeburtlichen Betreuung in der Schweiz (Dondorp et al. 2015; Brauer et al. 2016): Inwieweit stärkt oder schwächt dieser Test die reproduktive Autonomie der Paare, die ein Kind erwarten? Inwieweit ergeben sich neue Aufgaben im Bereich der öffentlichen Gesundheit (*Public Health*)? Wie können Ärztinnen und Ärzte sowie Paare mit so genannten Zufallsbefunden angemessen umgehen? Wie wäre angesichts des relativ hohen Preises ein gerechter Zugang für alle auszugestalten? Schliesslich sind im Kontext des NIPT Aspekte der Kommerzialisierung von Gentests, des Umgangs mit genetischem Wissen, der Kosteneffektivität von öffentlich finanzierten Massnahmen neu zu evaluieren.

Die NEK hat sich entschieden, im Rahmen einer kurzen Stellungnahme drei besonders herausfordernde Aspekte näher zu beleuchten. Während die erste Frage nach der Mitteilung des Geschlechts des Embryos oder Fötus (**3.2.**) sowie die zweite nach der Bedeutung des Schweregrads einer Krankheit oder Schädigung des Embryos oder Fötus (**3.3.**) auch im Rahmen der Revision des GUMG eine wichtige Rolle spielen – womit angezeigt ist, dass es sich hier ethisch offenbar um besonders heikle Aspekte handelt, insofern sie rechtlich neu und strenger gefasst werden sollen – geht es bei der Gefahr einer Routinisierung im Rahmen der praktischen Anwendung des NIPT (**3.4.**) um eine grundsätzlichere Problemstellung, deren Bedenken sich rechtlich bereits heute in den Anforderungen an eine hinreichende Aufklärung und Beratung niederschlagen.

1) Anhand des Begriffs «Expressionsargument» wird die These diskutiert, mit der pränatalen genetischen Diagnostik sei zwar keine *direkte* Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen gegeben, die Selektionspraxis bringe jedoch *implizit* oder *indirekt* eine gesellschaftliche Abwertung von Menschen mit bestimmten Eigenschaften bzw. Schädigungen zum Ausdruck (Brauer et al. 2016, 317ff).

3.2. Mitteilung des Geschlechts des Fötus

Ursprünglich ging es bei der vorgeburtlichen Diagnostik nicht darum, das Geschlecht eines werdenden Kindes zu ermitteln, um auf Basis dieser Information eine Entscheidung, die Schwangerschaft abzuberechen oder fortzuführen, fällen zu können.² Dagegen bestand von Beginn an auch ein Ziel darin, genetisch bedingte Erkrankungen, die auf eine Mutation auf den Geschlechtschromosomen zurückgehen, zu ermitteln: Dieses Ziel kann beim heutigen Stand allerdings durch Anwendung des NIPT nicht zuverlässig erreicht werden, da es momentan mit dem NIPT noch nicht möglich ist, einzelne genetische Mutationen auf dem X- oder Y-Chromosom eindeutig nachzuweisen, und spielt darum hier – im Unterschied zu den invasiven diagnostischen Tests, die genaue Ergebnisse zu liefern imstande sind – gegenwärtig praktisch noch keine Rolle.

Die gezielte Ermittlung des Geschlechts mittels NIPT ist klarerweise nicht zulässig, zumal der Bezug zur Gesundheit des Embryos fehlt. Allerdings ermöglicht jede Chromosomenuntersuchung, auch bei der Anwendung des NIPT, eine weitgehend zuverlässige Diagnose des Vorhandenseins von Geschlechtschromosomen, so dass sich auf diesem Weg – gleichsam als Nebenprodukt – auch das Geschlecht des Embryos oder Fötus offenbart. Im Unterschied zur Präimplantationsdiagnostik, bei welcher die Selektion eines passenden Embryos in vitro geschieht und dabei beispielsweise in den USA nicht selten auch Geschlechtsmerkmale ausschlaggebend sind (Baruch et al. 2007), bedingt die Praxis des «family balancing» (Entscheidung zugunsten einer ausgewogenen Anzahl beider Geschlechter in einer Familie) oder des «social sexing» (Bevorzugung eines Geschlechts gegenüber dem anderen) in Folge eines vor Ende der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführten NIPT jedoch einen Schwangerschaftsabbruch. Dies ist eine Entscheidung, welche die Frau oder das Paar in der Regel in einer schweren Konfliktsituation trifft.

Einen Sonderfall bilden numerische Aberrationen der Geschlechtschromosomen wie beispielsweise das Klinefelter-Syndrom (mit einem zusätzlichen X-Chromosom bei Buben bzw. Männern) oder das Turner-Syndrom (mit nur einem X-Chromosom bei Mädchen bzw. Frauen): Da beide chromosomale Erscheinungen mit einer relativ normalen und ungestörten Lebensführung vereinbar sein können, stellt sich angesichts dieser auch mit Hilfe des NIPT eruierbaren Befunde die Frage, die erst im nächsten Abschnitt (3.3.) angegangen wird, nämlich ob es sich dabei um *schwere* bzw. *wesentliche* Krankheiten oder Schädigungen handelt, welche eine pränatale Diagnostik rechtfertigen können.

Im Rahmen der Revision des GUMG wird vorgeschlagen, dass Paare erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche das Geschlecht ihres Embryos erfahren dürfen; wenn aus der Sicht des Arztes zu befürchten ist, dass die Schwangerschaft deswegen abgebrochen würde, soll eine Information über das Geschlecht des zu erwartenden Kindes auch nach der 12. Schwangerschaftswoche nicht erlaubt sein. Dieser Vorschlag wird aus ethischer und rechtlicher Sicht kontrovers diskutiert. Da es sich hierbei

2) Unter anderen in den bevölkerungsreichen Ländern China und Indien hat sich hingegen eine Abtreibungspraxis aufgrund der Pränataldiagnostik etabliert, bei welcher bewusst Embryonen und Föten mit weiblichem Geschlecht eliminiert werden, obgleich die Mitteilung des Geschlechts beispielsweise in Indien verboten ist und auch unter Strafe steht (The Pre-Natal Diagnostic Techniques [Regulation and Prevention of Misuse] Amendment Act, 1994); diese Praxis hat zu einem markanten Ungleichgewicht in der Anzahl der Geschlechter geführt (George 2006; Hesketh 2011). Die illegale indische Praxis zeigt, dass rechtliche Verbote ohne damit einhergehende gesellschaftliche Veränderungen unwirksam sind.

um ein rechtliches Verbot und damit um eine staatlich verfügte Einschränkung des Rechts auf Wissen und Auskunft über vorhandene genetische Informationen und auf reproduktive Autonomie handelt, bedarf es einer besonders starken Begründung. Ob diese gegeben ist, ist umstritten. Ein Verbot könnte **(a)** mit Hinweis auf unverantwortliche soziale Folgen, oder **(b)** mit Verweis auf die Verhinderung sexistischer und damit diskriminierender Entscheidungen begründet werden. Wie wird hier argumentiert und inwieweit überzeugen diese Begründungen?

(a) Verhinderung sozial unerwünschter Folgen

Verbote im Bereich des Rechts auf Wissen und Auskunft und der reproduktiven Autonomie können mit Hinweis auf die Gefährdung eines hohen gesellschaftlichen Guts begründet werden. Ein solches höheres Gut stellt das geschlechtliche Gleichgewicht der Bevölkerung dar: Eine einseitige vorgeburtliche Geschlechtsauswahl kann zu immensen sozialen Problemen führen und entsprechend ein Verbot der pränatalen Mitteilung des Geschlechts des Embryos oder Fötus begründen. In der Schweiz ist dieses Ungleichgewicht gegenwärtig jedoch nicht gegeben, daher dürfte der Verweis auf die Gefährdung höherer gesellschaftlicher Güter die Argumentationslast zur Begründung eines Verbots im Schweizer Kontext heute kaum tragen. Zudem steht hier nicht das Verbot der gezielten Geschlechtsbestimmung zur Debatte, sondern lediglich die Frage nach dem Recht auf Auskunft vorhandener Informationen.

Andererseits besteht auf politisch-gesellschaftlicher Ebene ein Risiko, dass genetische Informationen in der Reproduktionsmedizin bewusst zur politischen Steuerung von Populationsentwicklungen missbraucht werden könnten. Falls das Geschlecht mitgeteilt würde, wäre es für den Gesetzgeber in gewisser Weise einfacher, dieses Wissen auch politisch zu instrumentalisieren. So könnte ein Verbot der Mitteilung des Geschlechts dem menschenrechtlichen Diskriminierungsschutz dienen. Hier gilt es allerdings zu bedenken, dass die Befürchtung eines Missbrauchs für das *gesamte Wissen* zutrifft, welches vorgeburtlich erzeugt und mitgeteilt wird. Es ist schwierig, sich vorzustellen, dass heute in der Schweiz ein politisches Interesse bestehen könnte, die Geschlechterbalance in der Gesellschaft zu manipulieren oder willentlich zu verändern.³ Hingegen ist es weitaus plausibler, den Instrumentalisierungsvorwurf mit Blick auf Embryonen mit Trisomie 21 zu erheben. Dieser kündigt sich zumindest implizit darin an, dass in der Schweiz (und vielen anderen Ländern der Welt) *kaum* politischer Druck dahingehend besteht, den werdenden Eltern die Informationen über Trisomien vorzuenthalten.

(b) Verhinderung sexistischer bzw. diskriminierender Entscheidungen

Zunächst lässt sich feststellen, dass die Entscheidung von Eltern über das Geschlecht ihres Kindes nicht unbedingt auf sexistische oder diskriminierende Motive schliessen lässt, wie Beispiele aus kinderreichen Familien zeigen (Robertson 2001; Macklin 2010). Aus rechtsethischer Sicht geht es hier allerdings um die grundlegendere Frage, *ob die Motive, welche schwangere Frauen oder Paare dazu bewegen, sich für einen Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden, überhaupt Gegenstand einer rechtlichen Regelung werden sollten* (Brauer et al. 2015, Kap. 6.1). Der Gesetzgeber hatte im Rahmen der geltenden Fristen-

3) Auch in China und Indien besteht kein staatliches Interesse daran, eine Geschlechterselektion herbeizuführen oder zu fördern. In China haben sich vielmehr die Einkindpolitik, in Indien die Heiratspolitik und die Praxis der Mitgift (die freilich verboten ist) entscheidend dahingehend ausgewirkt, dass schwangere Frauen bzw. Paare sich bei weiblichen Embryonen oder Föten öfter für einen selektiven Schwangerschaftsabbruch entscheiden.

regelung Abstand davon genommen, die Motive einer Frau für einen Schwangerschaftsabbruch während der ersten 12 Schwangerschaftswochen zu bewerten. Da der NIPT Ergebnisse bereits vor Abschluss dieser Periode liefern kann, wird diese Entscheidung heute wieder neu diskutiert.

Unabhängig von der grundsätzlichen Beurteilung eines Schwangerschaftsabbruchs, die massgeblich von der Bestimmung des Status von Embryonen und Föten abhängt (vgl. die Stellungnahme 22/2013 der NEK zur medizinisch unterstützten Fortpflanzung, Kap. 2.1), wird damit das Problem der unterschiedlichen Bewertung von *selektiven und elektiven Schwangerschaftsabbrüchen* aufgeworfen. Bei *elektiven* Schwangerschaftsabbrüchen fällt eine Entscheidung zum Abbruch unabhängig von den Eigenschaften eines Embryos oder Fötus, bei *selektiven* Abbrüchen hingegen trägt die Beschaffenheit des Embryos oder Fötus entscheidend dazu bei, dass sich eine Frau oder ein Paar zugunsten eines Schwangerschaftsabbruchs entscheidet. Mit Blick auf die Bewertung selektiver Abbrüche ist die entscheidende ethische und rechtliche Frage, ob es zum einen aus Sicht einer einzelnen Frau bzw. eines Paares oder zum anderen aus der Perspektive des Gesetzgebers gute Gründe dafür gibt, einen selektiven Abbruch unter bestimmten Bedingungen moralisch zu verurteilen oder rechtlich zu verbieten. Antworten sowohl auf die individualmoralische als auch die rechtliche Frage beinhalten stets Urteile über den *Wert bestimmter menschlicher Eigenschaften* oder die *Zumutbarkeit bestimmter familiärer Lebensformen*.

Der Gesetzgeber sollte – soweit immer möglich – von solchen Urteilen Abstand nehmen, weil sie zum einen den Bereich der reproduktiven Autonomie betreffen und zum andern dazu führen, die Würde menschlichen Lebens, die unabhängig von ihren Eigenschaften allen Menschen zukommt, bei Vorliegen bestimmter Eigenschaften in Frage zu stellen. Der Gesetzgeber schafft nur die Voraussetzungen für die Ausübung individueller Rechte. Dagegen äussert er sich nicht zu den von der Frau oder dem Paar getroffenen Entscheidungen und bestimmt auch nicht deren materiellen Gehalt, da solche Entscheidungen Privatsache sind.

Insgesamt zeigt sich, dass die Argumente zugunsten des rechtlichen Verbots der Mitteilung des Geschlechts während der ersten zwölf Schwangerschaftswochen nur wenig überzeugend sind. Dies hat offensichtlich vor allem damit zu tun, dass der Gesetzgeber zwar auf der einen Seite menschliches Leben mit bestimmten Merkmalen (hier: dem weiblichen Geschlecht) schützen möchte, zugleich aber menschliches Leben mit anderen Merkmalen (hier: Embryonen und Föten mit einer Trisomie 21, 13 oder 18) von diesem Schutz ausnimmt. Dabei besteht ein wesentlicher Unterschied darin, ob eine einzelne Frau bzw. ein Paar oder der Gesetzgeber entscheidet, welche Eigenschaften schützenswert sind und welche nicht; im ersten Fall handelt es sich um eine individuelle Entscheidung aufgrund einer persönlichen Einschätzung der Situation, im zweiten Fall um ein problematisches staatliches Werturteil.

Ein Versuch, die Folgen dieses Dilemmas aus Sicht des Gesetzgebers abzuschwächen, besteht darin, die vorgeburtliche Diagnostik nur bei *besonders schweren* Störungen oder Krankheiten zu erlauben, und damit die Aufmerksamkeit weg von einer Schädigung oder Einschränkung und hin zu *unerträglichen Schmerzen und Leiden* zu wenden, wobei Letzteres mit Hilfe pränataler Untersuchungen und einem Schwangerschaftsabbruch verhindert werden könnte. Wie dieser Versuch aus ethischer Sicht zu beurteilen ist, ist Thema des nächsten Abschnitts.

3.3. Bedeutung des Schweregrads einer Krankheit oder Schädigung

In der Revision des GUMG sieht der Gesetzgeber – in den Erläuterungen mit explizitem Hinweis auf die Einführung des NIPT – vor, dass neu pränatal nur noch Eigenschaften untersucht werden dürfen, welche die Gesundheit eines Embryos oder Fötus *direkt und wesentlich* beeinträchtigen. Zudem soll neu das Recht auf Auskunft über Befunde, die im Rahmen von Untersuchungen festgestellt werden, auf Erkenntnisse beschränkt werden, die eine *direkte und wesentliche Beeinträchtigung der Gesundheit* des Embryos oder Fötus betreffen.

Aus ethischer und rechtlicher Sicht sind auch diese einschränkenden Bedingungen umstritten. Eine rechtlich objektive Präzisierung der Bestimmung «direkt und wesentlich» auf bestimmte genetisch bedingte Erkrankungen und Behinderungen wäre diskriminierend und ein unzulässiger Vorgriff auf die Selbstwahrnehmung und -beurteilung der Betroffenen. Eine offene Formulierung hat dagegen den Nachteil, dass sie kein operationalisierbares Differenzkriterium bietet und deshalb im Streitfall wenig oder nichts austrägt. Überlässt man andererseits eine solche Beurteilung dem Ermessen des Einzelnen, besteht die Gefahr von Willkür. Daher stellt sich die Frage: Was heisst «schwer», was heisst «wesentlich» in diesem Kontext, was «leicht» oder «unwesentlich» im Hinblick auf die spätere Gesundheit, wo verlaufen hier die Grenzlinien? Aus wessen Sicht wird diese Einteilung oder Bewertung vorgenommen? Aus Sicht des Gesetzgebers, der Gesellschaft, eines Arztes oder einer Ärztin, eines Embryos respektive des später betroffenen Menschen oder aus Sicht der werdenden Eltern? Lässt sich der Schweregrad einer gesundheitlichen Eigenschaft objektiv, das heisst losgelöst von Einzelinteressen und gesellschaftlichen Kontexten, bestimmen? In der Botschaft zur GUMG-Revision im Kommentar zum neuen Art. 15 heisst es erklärend: Eigenschaften dürfen nur dann untersucht werden, wenn sie die *Lebensqualität dauerhaft und in einem erheblichen Ausmass beeinträchtigen*. Offen bleibt, was dies konkret bedeutet.

Der Gesetzgeber steht auch hier vor dem bereits im vorhergehenden Abschnitt 3.2. erwähnten Dilemma: Einerseits steigen Diskriminierungs- und Stigmatisierungsgefahren durch Regelungen, wenn der Schweregrad einer Einschränkung oder Schädigung rechtlich präzise festgelegt wird, der als Bedingung für einen genetischen Test vorliegen muss; hier geschieht sozusagen indirekt, wenn auch ungewollt, eine Einteilung in lebenswertes und lebensunwertes Leben. Andererseits bringt das Offenlassen der Bedingungen, die einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen, die Gefahr mit sich, dass auch wegen Bagatellen oder «mangelnder Perfektion» Schwangerschaftsabbrüche durchgeführt werden. Letzteres Problem wird dadurch verstärkt, dass zunehmend auch Mikrodeletionen und -duplikationen am Embryo oder Fötus entdeckt werden, deren phänotypische Auswirkungen sehr unterschiedlich sein können.

Was spricht für diese einschränkenden Formulierungen? Die vagen Präzisierungen, die in den meisten Stellungnahmen, Richtlinien und Ethikbeiträgen existieren oder vorgeschlagen werden, haben *appellative Funktion* und verweisen auf *implizite normative Hintergrundannahmen* der Würde allen menschlichen Lebens. Darum sollte der Gesetzgeber an ihnen sozusagen im Sinne eines kleineren Übels, also unter Inkaufnahme der angesprochenen Unklarheit, festhalten. So soll etwa verhindert werden, dass kleinste gesundheitseinschränkende Symptome bereits als Kriterien für genetische Untersuchungen beim Embryo oder Fötus grundgelegt werden. Der Gesetzgeber gibt zu verstehen, dass nicht jede Abweichung von einer Normaldefinition genetische Abklärungen und die daran anschliessenden Selekt-

tionsentscheide rechtfertigen können. Verbunden wird damit die Verpflichtung aller Beteiligten, Embryonen und Föten nur auf ihre Veranlagung zu *erheblichen* Krankheiten und Behinderungen zu testen. Ein solcher Appell erhält umso mehr Gewicht, als pränatale Diagnostik längst zur Routine geworden ist und die Verweigerung von Müttern oder Eltern inzwischen eine politische Dimension erhalten hat, die mit Stigmatisierungs- und Diskriminierungsrisiken verbunden sein kann (s.u., Abschnitt 3.4.). Die Präzisierungen «direkt und wesentlich» bzw. «schwere Krankheit» sind bewusst offen formuliert, um das Gewicht der Entscheidungsverantwortung kenntlich zu machen, jedoch ohne zu diskriminieren oder die Entscheidungsfreiheit von Frauen und Paaren einzuschränken.

Trotz dieser grundsätzlich positiven Einschätzung der einschränkenden Bemerkungen im Gesetz, die auch in der ethischen Fachliteratur mit Hinweis auf die intuitive Erfassbarkeit und mit Hinweis auf die Gefahr unerwünschter Ausweitungerscheinungen (*Slippery Slope*-Argument) unterstützt wird, bleibt an die diagnostischen Unsicherheiten in der Voraussage des Schweregrades eines genetischen Befunds zu erinnern: Das gilt beispielsweise für viele Arten von Mikrodeletionen oder Mikroduplikationen auf chromosomaler Ebene,⁴ aber durchaus auch für die Voraussagbarkeit des Schweregrads monogener Erkrankungen.

Letztlich lässt sich der Schweregrad oder die subjektive Zumutbarkeit einer Beeinträchtigung oder Schädigung des Embryos oder Fötus nicht verallgemeinern oder objektivieren. Als mögliche inhaltliche Richtschnur bleibt demnach folgerichtig nur die Einzelentscheidung der Eltern (Karpin & Savell 2012). Es ist grundsätzlich davon auszugehen, dass die schwangere Frau (bzw. das Paar, welches ein Kind erwartet) in der Lage ist, aufgrund einer umfassenden und angemessenen Information und Beratung ihre Situation zu überblicken und auf dieser Basis auch einzuschätzen, welche Beeinträchtigungen oder Schädigungen beim Embryo oder Fötus aus ihrer Sicht schwer und wesentlich genug sind, um eine genetische Diagnostik und einen selektiven Schwangerschaftsabbruch durchzuführen (Wiesemann 2006).

Schliesslich sollte ein sozialer Aspekt dieser elterlichen Entscheidungen nicht vernachlässigt werden: Ob das Leben mit einem Kind, das eine bestimmte Schädigung hat, aus individueller Perspektive als zumutbar oder als nicht zumutbar eingeschätzt wird, wird auch davon abhängen, was eine bestimmte Behinderung im Kontext der konkreten Gesellschaft bedeutet, in welche ein Kind hinein geboren wird. Ob sich eine Schädigung oder gesundheitliche Beeinträchtigung im Rahmen der Biographie eines Menschen als schwerer oder leichter auswirkt, hängt stets auch von den gesellschaftlichen Rahmenbedingungen ab, mit welchen Menschen mit Behinderungen umzugehen haben: Auch die Gesellschaft (gesellschaftliche Strukturen, verankerte Denkweisen und Ideale, die Ausgestaltung von Institutionen) behindert Menschen, nicht nur körperliche Schädigungen oder Krankheiten.

4) Aufgrund der zunehmenden Kenntnisse im Bereich der Mikrodeletionen wird in der Literatur beispielsweise eine sehr vage Einteilung in schwere, mittelgradige, leichte bis keine, sehr leichte bis keine und keine Behinderung vorgeschlagen.

3.4. Gefahr der Routinisierung

Während die bisher diskutierten Aspekte in ihrer Bedeutung und Einschätzung ethisch umstritten sind, wird die Gefahr einer Routinisierung des NIPT-Einsatzes grundsätzlich kaum in Frage gestellt.⁵ Tatsächlich besteht ein gesetzlicher Rahmen, welcher die Routinisierung verhindern soll (genetische Beratung). Allerdings werden sowohl die Gefahr und mögliche Folgen als auch Interventionsmöglichkeiten zur Verhinderung derselben unterschiedlich eingeschätzt.

Unter Routinisierung wird eine im Einzelfall unreflektierte Anwendung des NIPT verstanden, die gleichsam «automatisch» im Sinne einer unkritischen Teilnahme schwangerer Frauen an einem etablierten Screening-Programm praktiziert wird. Mit Blick auf diese «Normalisierung» bzw. «Standardisierung» der neuen Diagnosetechnik im Rahmen der Schwangerenvorsorge besteht die ethische Herausforderung darin, abzuwägen, *ob*, und wenn ja, *wie* dieser Gefahr am effektivsten begegnet werden kann.

Einerseits wird die Gefahr einer Routinisierung und, damit einhergehend, einer nicht selbstbestimmten Anwendung des NIPT, zunächst durch die involvierten kommerziellen Interessen der Anbieter des Tests gefördert. Darstellungen auf den Websites der Hersteller betonen beispielsweise einseitig die Möglichkeiten und verschweigen die Grenzen des NIPT. Dadurch können auch bei Ärztinnen und Ärzten Fehleinschätzungen gefördert werden, die dazu verleiten, die Erkenntnisse durch die Anwendung des NIPT als Ersttest zu überschätzen. Gefördert werden könnte auch eine Screening-Mentalität, die gewissermassen als ein selbstverständlicher Anteil einer guten ärztlichen Schwangerschaftsversorgung betrachtet wird und dazu führt, Informationen und Beratung rasch zu erledigen und als lästigen bürokratischen Akt miss zu verstehen. In diesem Sinne ist schon seit Jahren von einer durch die technischen Möglichkeiten angetriebenen, nur teilweise sinnvollen Medikalisierung der Schwangerschaft die Rede. In der Tat scheint es schwierig zu sein, eine gute und nicht-direktive Information und Beratung zu einem geeigneten Zeitpunkt ganz zu Beginn der Schwangerschaft zu finden, welche auch durch entsprechend ausgebildete Personen durchgeführt wird. Die *raison d'être* des NIPT besteht zumindest momentan darin, die Detektionsrate für Trisomien 21, 13 und 18 zu erhöhen. Diese Zielsetzung könnte im Sinne einer Public Health-Massnahme missverstanden werden, obgleich es beim NIPT lediglich um die Förderung der reproduktiven Autonomie gehen soll.

Andererseits ist der NIPT nur ein zusätzliches Angebot unter vielen anderen und seine Anwendung mit keinerlei Verpflichtung für schwangere Frauen verbunden. Die Entscheidung über seine Anwendung untersteht der reproduktiven Autonomie der schwangeren Frauen bzw. Paare und hat eine non-direktive Beratung zur Voraussetzung. Schliesslich besteht das Ziel des NIPT in der Ermöglichung einer informierten Entscheidung und nicht in der Eliminierung bestimmter Embryonen und Föten. Dadurch, dass er heute als Zweittest angeboten und für Risikopaare auch finanziert wird, ist er im Sinne einer Verbesserung des bestehenden Ersttrimester-Tests ETT zu verstehen. Seine Verwendung als Zweittest ermöglicht daher eine zuverlässigere Information und verringert das Risiko einer Routinisierung (Comité consultatif de bioéthique de Belgique, 2016). Letztlich geht es gerade darum, dass der NIPT individuell

5) Dieser Problematik widmet sich das belgische Comité Consultatif de Bioéthique in seiner Stellungnahme Nr. 66 vom 9. Mai 2016 zu den ethischen Herausforderungen des NIPT im Hinblick auf die Trisomien 21, 13 und 18 und fokussiert dabei das Risiko einer Banalisierung des Tests.

verantwortlich eingesetzt wird. Die Herausforderung besteht dabei weniger in einer standardisierten oder systematischen Anwendung des NIPT als in der Festlegung bestimmter Konditionen für die komplexe Entscheidungsfindung.

Präventive Massnahmen sind möglich, indem zum einen die Qualität der Information und Beratung verbessert wird, indem beispielsweise die positiven Aussagemöglichkeiten aufgrund des NIPT, aber auch deren Grenzen verständlich kommuniziert werden, das Problem der Zufallsbefunde (*incidental findings*) verständlich erläutert wird, die Möglichkeiten, auch mit einer bestimmten Schädigung oder Krankheit leben zu können, aufgezeigt werden, auf bestehende Unterstützungsmöglichkeiten und Ressourcen hingewiesen wird und auch präventive und therapeutische Handlungsmöglichkeiten erläutert werden. Zum andern sollten die Bedingungen garantiert werden, welche autonome Entscheidungen ermöglichen und unterstützen, wobei die subjektive Beurteilung einer Situation einen integrativen Bestandteil darstellt, die Wahrung des Rechts auf Wissen und auf Nicht-Wissen, das Recht, den NIPT abzulehnen und auch die Nicht-Diskriminierung. Die Finanzierung des NIPT für Frauen mit einem erhöhten Risiko für eine Trisomie durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung (OKP; *Assurance obligatoire des soins, AOS*⁶) beispielsweise garantiert erst einen egalitären Zugang zum NIPT und damit auch die Selbstbestimmung. Sie verfolgt allerdings nicht den Zweck, einen Anreiz zur Nutzung des Tests zu schaffen, wobei ein Zusammenhang bestehen kann zwischen der Finanzierung des Tests und der Gefahr der Routinisierung.

6) Der Anhang 3 (Analysenliste, AL) zur Verordnung des EDI vom 29. September 1995 über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV) enthält die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen. Diese Analysenliste stellt eine Positivliste dar, d.h. einzig die darin aufgeführten Analysen dürfen von der Krankenversicherung vergütet werden (Art. 34 Abs. 1 KVG). Gemäss AL dürfen nicht invasive pränatale Tests (NIPT) explizit nur für die Trisomien 21, 18 und 13 vergütet werden, NIPT zur Erfassung anderer genetischer Anomalien beim Fötus (wie z.B. Geschlechtschromosomen-Anomalien oder Mikrodeletionen) hingegen nicht.

4. Fazit

Die Handlungsmöglichkeiten im Bereich der Pränataldiagnostik nehmen seit Jahren zu, technische Neuerungen tragen dazu bei, immer früher während der Schwangerschaft relativ präzise Auskünfte über die Beschaffenheit eines Embryos oder Fötus zu erhalten. Der NIPT wird im Zusammenhang mit der Gesamtrevision des Gesetzes zur genetischen Untersuchung am Menschen (GUMG) thematisiert. Mit der Einführung des NIPT werden wiederum dieselben ethischen Fragen aufgeworfen, die sich bereits während der letzten Jahre im Zusammenhang mit anderen Methoden der Pränataldiagnostik gestellt haben. Ethisch relevante Themen sind insbesondere die Praxis des selektiven Schwangerschaftsabbruchs, die Routinisierung von Tests und Verfahren, die Etablierung einer angemessenen Beratung, die Ausweitung des Screenings auf kleinere Störungen oder auf krankheitsirrelevante Kriterien wie das Geschlecht des Embryos oder Fötus, der angemessene Umgang mit genetischem Wissen, die Regelung der Zugangsmöglichkeiten zu den Tests und deren öffentliche Finanzierung, unerwünschte gesellschaftliche Folgen wie eine weitere Medikalisierung der Schwangerschaft oder ein möglicherweise wachsender Druck auf Paare, bestehende und etablierte Testmöglichkeiten auch zu nutzen. Durch die Einführung des NIPT stellen sich dieselben Fragen teilweise auf neue Weise, beispielsweise darum, weil dessen Ergebnisse relativ früh während der Schwangerschaft vorliegen, der Test international vermarktet wird, ein Screening bei allen schwangeren Frauen ermöglicht und seine Ergebnisse nicht selten missverstanden werden.

Die NEK hat sich entschieden, in diesem Zusammenhang drei Aspekte näher zu überdenken und sich mit einigen Empfehlungen an den Gesetzgeber zu wenden: **(1)** die Frage der Mitteilung des Geschlechts des Embryos während der ersten 12 Schwangerschaftswochen, **(2)** das Kriterium der Wesentlichkeit einer Gesundheitsbeeinträchtigung und **(3)** die Folgen einer Routinisierung der NIPT-Anwendung. Hinsichtlich des ersten Themas zeigt sich, dass sich keine überzeugenden Argumente zur Begründung des Verbots finden lassen. Auch wenn sich in Bezug auf den zweiten Aspekt, das Kriterium der Wesentlichkeit einer Schädigung beim Embryo oder Fötus, einige Unsicherheiten identifizieren lassen, überwiegen die Gründe, welche für ein Festhalten an diesem einschränkenden Kriterium zum Schutz des vorgeburtlichen Lebens sprechen. Gefahren der Routinisierung schliesslich, gemeint ist damit eine im Einzelfall unreflektierte, gleichsam «automatistische» Anwendung des NIPT, sind nicht von der Hand zu weisen. Darum ist die NEK der Ansicht, dass Massnahmen, die diesen Gefahren entgegenwirken, heute von besonderer Wichtigkeit sind.

Die drei Problemstellungen, welche in den Empfehlungen diskutiert werden, werden dadurch relativiert, dass der NIPT als Zweittest eingesetzt wird.

5. Empfehlungen

Durch die Einführung des NIPT werden zahlreiche ethische Fragen aufgeworfen. Mit einer Vervielfältigung von Optionen steigt auch die Verantwortung der betroffenen Paare und der Gesellschaft. Für den Umgang mit den Herausforderungen, die sich daraus ergeben, ist die bewusste Wahrnehmung der Selbstverantwortung der betroffenen Personen zentral.

1. Eine pränatale Untersuchung mit dem Zweck, das Geschlecht zu ermitteln, ist gegenwärtig im Gesetz untersagt. Wird das Geschlecht des Embryos im Zusammenhang mit einer krankheitsbezogenen Untersuchung entdeckt, gibt es keine überzeugenden Gründe, die Mitteilung des Geschlechts zu verbieten. Erstens besteht in der Schweiz keine Praxis der Geschlechterselektion, welche ein gesetzgeberisches Verbot der Mitteilung des Geschlechts rechtfertigen würde. Zweitens stünde ein Verbot der Mitteilung des Geschlechts des Embryos in einem Spannungsfeld mit der Fristenregelung und damit mit der reproduktiven Autonomie. Drittens sollte der Gesetzgeber ganz grundsätzlich davon absehen, Embryonen oder Föten mit bestimmten Eigenschaften mehr als andere zu schützen, da andernfalls die Gefahr einer Einteilung in lebenswertes und lebensunwertes Leben droht.
2. Die Betonung der Wesentlichkeit einer gesundheitlichen Schädigung von Embryonen oder Föten, um eine pränatale Untersuchung zuzulassen, hat in erster Linie appellative Funktion und verweist auf die implizite normative Hintergrundannahme der Würde allen menschlichen Lebens. Darum sollte der Gesetzgeber diese Einschränkung übernehmen. Die Entscheidung über die Annahme und Ablehnung menschlichen Lebens aufgrund bestimmter gesundheitlicher Eigenschaften sollte allerdings so weit wie möglich bei den werdenden Eltern bleiben und so wenig wie nötig durch den Gesetzgeber vorgegeben werden. Zugleich sollten institutionell und gesellschaftlich nach wie vor bestehende Hürden, die im Alltag zu Behinderungen von Menschen mit Beeinträchtigungen führen, im Sinne des UN-Übereinkommens über Rechte von Menschen mit Behinderungen beseitigt werden. Auch die Gesellschaft, d.h. gesellschaftliche Strukturen, verankerte Denkweisen, die Ausgestaltung von Institutionen, behindert Menschen, nicht nur körperliche Schädigungen oder Krankheiten.
3. Eine verständliche, zuverlässige und unterstützende Information und nicht-direktive Beratung der werdenden Eltern durch Fachpersonen sollte stets gewährleistet sein, bevor ein pränataler Test durchgeführt wird. Für den Fall, dass sich ein unerwünschtes Ergebnis einstellt, sollte auch daran anschliessend eine gute Beratung und einfühlsame Begleitung gegeben sein. Nach Meinung der NEK sind dringend Aus-, Fort- und Weiterbildung der in diesem Bereich tätigen Fachpersonen zu fördern. Zudem ist die für die Beratung und Begleitung werdender Eltern nötige Arbeitszeit angemessen zu vergüten.

6. Literaturverzeichnis und weiterführende Literatur

Baruch, S. et al. (2008). Genetic testing of embryos: practices and perspectives of US in vitro fertilization clinics. *Fertility and Sterility* 89, 1053–1058.

Brauer, S. et al. (2016). *Wissen, können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft*. Zürich, Hochschulverlag ETH.

Bundesamt für Gesundheit BAG (2015). Faktenblatt: Pränatal-Screening für Trisomie. Abrufbar: <https://www.news.admin.ch/news/message/attachments/40278.pdf>

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), vom 8. Oktober 2004 (SR 810.12). Abrufbar: <https://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/20011087/index.html>

Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique (2016). Avis n° 66 du 9 mai 2016 relatif aux défis éthiques posés par le diagnostic prénatal non-invasif (NIPT) pour les trisomies 21, 13, 18.

Dondorp, W. et al. (2015). Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 23(11): 1438–1450.

Eidgenössisches Departement des Innern EDI (2016). Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Bericht über die Ergebnisse der Vernehmlassung. Abrufbar: <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/themen/mensch-gesundheit/biomedizin-forschung/genetische-untersuchungen/aktuelle-rechtsetzungsprojekte1.html>

Eidgenössisches Departement des Innern EDI (2012). Entwurf zur Änderung von Artikel 119 BV sowie des Fortpflanzungsmedizingesetzes (Präimplantationsdiagnostik). Ergebnisse des Vernehmlassungsverfahrens (29. Juni bis 30. September 2011). Abrufbar: https://www.admin.ch/ch/d/gg/pc/documents/2007/Vernehmlassungsbericht_120315_dt_final.pdf

George, S. M. (2006). Millions of missing girls: from fetal sexing to high technology sex selection in India. *Prenatal Diagnosis* 26(7): 604–9.

Grody, W.W. (2016). Where to Draw the Boundaries for Prenatal Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 717–719.

Haque, I. S., Lazarin, G. A., Kang, H. P., Evans, E. A., Goldberg, J. D. & Wapner, R. J. (2016). Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 734–742.

Hesketh, T. (2011). Selecting sex: the effects of preferring sons. *Early Human Development* 87(11): 759–61.

Karpin, I. & Savell, K. (2012). *Perfecting Pregnancy. Law, Disability, and the Future of Reproduction*. Cambridge, Cambridge University Press.

Kitzman, J. O. et al. (2012). Noninvasive wholegenome sequencing of a human fetus. *Sci Transl Med.* 4(137): 137ra76.

Macklin, R. (2010). The ethics of sex selection and family balancing. *Semin Reprod Med.* 28(4): 315–321.

McCarthy, D. (2001). Why sex selection should be legal. *Journal of Medical Ethics* 27(5): 302–307.

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK, 2005),
Präimplantationsdiagnostik, Stellungnahme Nr. 10.
Abrufbar: www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=de

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK, 2007), Präimplantationsdiagnostik II: Spezielle Fragen zur gesetzlichen Regelung und zur HLA-Typisierung, Stellungnahme Nr. 14.
Abrufbar: www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=de

Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK, 2013), Die medizinisch unterstützte Fortpflanzung. Ethische Überlegungen und Vorschläge für die Zukunft, Stellungnahme Nr. 22.
Abrufbar: http://www.nek-cne.ch/fileadmin/nek-cne-dateien/Themen/Stellungnahmen/NEK_Fortpflanzungsmedizin_De.pdf

Robertson, J. A. (2001). Preconception gender selection. *American Journal of Bioethics* 1(1): 2–9.

Sandel, M. (2009). *The Case against Perfection: Ethics in the Age of Genetic Engineering.* Cambridge.

Van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Timmermans, D. R. M., Holtkamp, K. C. A., Karsten, M. et al. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 22: 1345–1350.

Wapner, R. J. et al. (2015). Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 212(3): 332.e1–332.e9.

Wiesemann, C. (2006). Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft, München.

Dieses Papier wurde von der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK am 9. Dezember 2016 einstimmig verabschiedet.

Mitglieder der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin

Präsidentin

Prof. Dr. iur. Andrea Büchler

Vizepräsident

Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann

Mitglieder

Dr. med. Hélène Beutler

Prof. Dr. med. Samia Hurst

Prof. Dr. iur. Valérie Junod

Prof. Dr. theol. Frank Mathwig

Prof. Dr. med. Paolo Merlani

Dr. med. Karen Nestor

Prof. Dr. phil. François-Xavier Putallaz

Prof. Dr. rer. oec. Katja Rost

Dr. med. Benno Röthlisberger

Prof. Dr. iur. Bernhard Rütsche

PD Maya Shaha RN PhD

Prof. Dr. iur. Brigitte Tag

PD Dr. med. Dorothea Wunder

Grafik und Layout

Jordi AG, Aemmenmattstrasse 22, 3123 Belp

Geschäftsstelle

Geschäftsleiterin

Dr. rer. soc. Elisabeth Ehrensperger

Wissenschaftlicher Mitarbeiter

Dr. phil. Simone Romagnoli

Die Stellungnahme ist in deutscher, französischer
und italienischer Sprache erschienen.

Die deutsche Fassung ist die Stammversion.

© 2017 Nationale Ethikkommission im Bereich der
Humanmedizin, Bern

Abdruck unter Angabe der Quelle gestattet.



**Nationale Ethikkommission im Bereich
der Humanmedizin NEK**

CH-3003 Bern

Tel. +41 (0)58 464 02 36

Fax +41 (0)58 462 62 33

info@nek-cne.admin.ch

www.nek-cne.ch