

5. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

Angeborene Fehlbildungen sind kein seltenes Phänomen. Etwa drei bis fünf von 100 Neugeborenen weisen eine solche auf. Fehlbildungen in der Schwangerschaft können heutzutage immer früher und besser diagnostiziert werden. Der Einsatz der Pränataldiagnostik führt jedoch auch zu medizinisch-ethischen Fragestellungen. Gibt es ein Recht auf ein gesundes Kind? Was kann Pränataldiagnostik leisten und was nicht? Wie gehen wir mit den Familien und Ihrer Entscheidung – für oder gegen ein Kind – um?

Am Samstag, dem 31. Oktober 2009, fand in Magdeburg zu dieser Thematik das 5. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt statt. Der Einladung zum interdisziplinären Austausch folgten über 60 Gäste aus verschiedenen regionalen medizinischen Einrichtungen. Hierzu zählten sowohl ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Hebammen und Krankenschwestern aus den Geburts- und Kinderkliniken Sachsen-Anhalts, die aktiv an der Fehlbildungserfassung beteiligt sind, als auch Humangenetiker und ambulant tätige Gynäkologen. Als ein Novum konnte in diesem Jahr die rege Teilnahme der in der Region in Schwangerschaftsberatungsstellen tätigen Kolleginnen gesehen werden, deren Aufgabe unter anderem darin besteht, Schwangere zu begleiten, bei denen eine angeborene Fehlbildung beim Kind diagnostiziert wurde.

Die Veranstaltung wurde eröffnet durch die Grußworte von Herrn Dr. Hartmut Gunkel aus dem Ministerium für Gesundheit und Soziales Sachsen-Anhalt, welches das Fehlbildungsmonitoring seit 1995 kontinuierlich fördert. Dr. Gunkel hob hervor, dass Sachsen-Anhalt das

einzigste Bundesland mit einer populationsbezogenen Fehlbildungserfassung ist. Im Jahr 1980 begann die Dokumentation in der Region Magdeburg. Mit der föderalen Umstrukturierung vor und nach der politischen Wende hat sich in den nachfolgenden Jahren das Erfassungsgebiet immer weiter vergrößert. Seit dem Jahr 2000 wird das gesamte Gebiet des Bundeslandes Sachsen-Anhalt beobachtet. Das Fehlbildungsmonitoring ist Mitglied im Verbund der europäischen und weltweit agierenden Fehlbildungsregister EUROCAT und ICBDSR. Die Daten aus Sachsen-Anhalt repräsentieren Deutschland in dem von der WHO herausgegebenen „World Atlas of Birth Defects“.

Nach der Begrüßung stellte Frau Dr. Simone Pötzsch, Ärztliche Leiterin des Fehlbildungsmonitoring, den „Jahresbericht 2008 des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen“ vor (Abb. 1). Anhand der aktuellen Daten zu Neuralrohrdefekten veranschaulichte sie, dass es in den letzten Jahren zu keinem Rückgang der Prävalenzen kam. Diese Tatsache deutet auf eine unzureichende Umsetzung der Empfehlungen zur perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe hin. Als ein Effekt einer veränderten perinatalen Betreuung in den letzten Jahren kann jedoch die Zunahme des Anteils der Lebendgeborenen mit Spina bifida gewertet werden. Dies bedeutet, dass sich immer mehr Eltern für ihr Kind entschieden haben, obwohl in der Schwangerschaft eine Spina bifida diagnostiziert wurde. Bei den Chromosomenstörungen, speziell beim Down-Syndrom, lässt sich eine solche Tendenz jedoch nicht



Abb. 1: Titelbild Jahresbericht 2008: Mädchen mit Down-Syndrom

verzeichnen. Hier wird in über 90 % der Fälle die Schwangerschaft vorzeitig beendet, wenn die Diagnose Trisomie 21 durch eine Amniozentese gesichert ist.

Jede in der Schwangerschaft bzw. zur Geburt diagnostizierte Fehlbildung oder Chromosomenstörung stellt für die betroffenen Familien eine extreme Belastungssituation dar. Wichtig sind eine individuelle fachkompetente medizinische Betreuung sowie eine entsprechende psychosoziale Betreuung der Familien. Hier spielt auch die Hebamme eine herausragende Rolle, da sie in der Regel ein besonderes Vertrauensverhältnis bei den Familien genießt. Sehr praxisnah stellte die Hebamme Dana Löffler aus Magdeburg in ihrem Vortrag eine betroffene Familie vor. Diese entschied sich trotz des sonographischen Verdachtes auf das Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Kind bewusst für die Fortführung der Schwangerschaft und gegen eine invasive Pränataldiagnostik. ►



Abb. 2: Ella und Eltern



Abb. 3: Frau Dr. Claudia Gerloff und Eltern

Die Eltern der kleinen Ella (Abb. 2), mittlerweile 1 Jahr alt, die auch zur Veranstaltung mit ihrem Kind anwesend waren und viele Fragen beantworteten, erzählten anschaulich von ihren Erfahrungen und zogen als Fazit, dass eine ergebnisoffene Beratung unter Aufzeigen aller Möglichkeiten angestrebt werden sollte. Die Entscheidung einer Familie – für oder gegen ein Kind – sollte von betreuenden Ärzten ohne eine Wertung akzeptiert werden.

Im Anschluss referierte Frau Dr. Petra Beye, Klinikum Magdeburg gGmbH, über das Ullrich-Turner-Syndrom, welches bei circa einem von 2.500 Mädchen vorliegt und auch bei Ella diagnostiziert wurde. Die Patientinnen sind in der Regel kleinwüchsig und weisen Störungen der Pubertätsentwicklung auf. Zudem liegen oft Organfehlbildungen vor, so dass eine interdisziplinäre Betreuung, die vom Kinderendokrinologen gesteuert wird, notwendig ist.

Herr Dr. Stephan Henschen, Chefarzt der Frauenklinik des Johanniter-Krankenhauses Stendal, ging in seinem folgenden Vortrag über die „Sonographische Pränataldiagnostik“ an Hand vieler Beispiele aus der Praxis auf das Ersttrimesterscreening und die Feindiagnostik ein. Dr. Henschen wies eindringlich darauf hin, dass eine umfassende Beratung zu Möglichkeiten und Grenzen der Pränataldiagnostik und eventuellen Konsequenzen vor jeder Untersuchung stehen muss.

Frau Dr. Petra Muschke, Institut für

Humangenetik am Universitätsklinikum Magdeburg, erläuterte in ihrem Vortrag die aktuellen Methoden der pränatalen humangenetischen Diagnostik und zeigte jedoch klar auch deren Grenzen auf. Es wurden neuere Trends dargestellt, wie zum Beispiel Micro-Array-Untersuchungen, bei welchen über eine Chiptechnologie die Detektionsrate genetischer Defekte erhöht werden kann. Kritisch muss bei Anwendung dieser neuen Methoden immer gesehen werden, dass bei einigen Auffälligkeiten noch nicht die klinische Bedeutung bekannt ist und die Beratung der Familien aus diesem Grunde oft problematisch ist.

„Pränataldiagnostik – und dann?“ lautete der Vortrag von Frau Dr. Claudia Gerloff, Universitätsfrauenklinik Magdeburg. Im Rahmen des ärztlichen Beratungsauftrages bei Pränataldiagnostik müssen sowohl das Lebensrecht des Ungeborenen, das Persönlichkeitsrecht der Mutter als auch haftungsrechtliche Belange berücksichtigt werden. Hingewiesen wurde darauf, dass ab 1. Januar 2010 ein neues Schwangerschaftskonfliktgesetz in Kraft tritt. Hiernach besteht eine Pflicht zur Beratung durch den Arzt, welcher betroffenen Familien auch ein Angebot zur psychosozialen Beratung unterbreiten muss. Zwischen der Diagnosestellung einer fetalen Anomalie und der etwaigen Durchführung eines Schwangerschaftsabbruches müssen drei Tage Bedenkzeit liegen.

Frau Dr. Gerloff erläuterte anhand eines Fallbeispiels einer Familie mit einem Kind mit multiplen pränatalen Auffälligkeiten die Schwierigkeiten, die sich ergeben, wenn trotz Ausschöpfung des Spektrums der verfügbaren Pränataldiagnostik keine Diagnose beim Kind gestellt werden kann. Familie R., die mit ihrem Kind ebenfalls zur Fortbildung kam, ließ die Zuhörer teilhaben an ihren Gedanken während der Schwangerschaft und nach der Geburt ihres jetzt 1-jährigen Kindes, welches eine Entwicklungsretardierung aufweist und auf Grund eines Herzfehlers nach der Geburt operiert werden musste. Am Ende resümierte Frau Dr. Gerloff, dass die Pränataldiagnostik eine wichtige Voraussetzung für eine optimale Behandlung von Kindern mit fetalen Erkrankungen und Fehlbildungen ist.

Das 5. Einsendertreffen dient zum Einen der Vorstellung des sog. Jahresberichtes, aber soll auch die Öffentlichkeit zum Thema angeborene Fehlbildungen sensibilisieren. Die Resonanz auf die praxisrelevante Fortbildung war durchgehend sehr positiv. Besonders die Anwesenheit der Eltern mit ihren Kindern wurde als sehr interessant empfunden, so dass zu hoffen bleibt, dass die Teilnehmer der Fortbildung die gemachten Erfahrungen mit in ihre tägliche Arbeit einfließen lassen.

Dr. Simone Pöttsch