

## NIPD – Nicht-invasiver Bluttest zur Bestimmung von Trisomie 21 richtet sich gegen Menschen mit Down-Syndrom

Bislang bediente sich die Pränatal-Diagnostik invasiver Methoden, u. a. der Fruchtwasser-Punktion, die jährlich mit etwa 700 eingriffsbedingten Fehlgeburten endet. Jetzt stehen wir kurz vor der Einführung eines Bluttests, „nicht-invasiver pränataler Diagnostiktest zur Bestimmung von Trisomie 21“ genannt.

Für die betroffenen Menschen mit Trisomie 21, für ihre Angehörigen und Freunde ist es klar: Der nicht-invasive Bluttest richtet sich gegen Menschen mit Down-Syndrom. Weil es keine vorgeburtlichen Heilmittel, wohl aber nützliche Therapie-Methoden zur Milderung von Folgen des Syndroms gibt, steht für die Eltern nach der Pränatal-Diagnose nur eines fest: Sich für oder gegen das Kind zu entscheiden. Alternativen gibt es nicht. Dass immer weniger Kinder mit Down-Syndrom zur Welt kommen, gilt es aufzuhalten. Eine Gesellschaft ohne sie ist keinesfalls erstrebenswert.

Das Deutsche Down-Syndrom InfoCenter hält die aktuelle Entwicklung für mehr als bedenklich. Menschen mit Trisomie 21 werden auf lange Sicht die ersten Menschen mit einer anderen genetischen Ausstattung sein, die aus unserer Gesellschaft verschwinden, und zwar mit stillschweigender Zustimmung der Mehrheit. Der Countdown für Sein oder Nicht-Sein von Menschen mit Down-Syndrom läuft.

### Hintergrund und Fakten

Pränatal-Diagnostik ist zum festen Bestandteil der Schwangerenbetreuung geworden. Sie wird mittlerweile auch Paaren angeboten, die sich mit keinem erhöhten Risiko – zum Beispiel aufgrund des Alters oder familiärer Prädispositionen – ausweisen können. Um eine treffsichere Diagnose beim Verdacht auf Chromosomenstörungen stellen zu können, wurde bislang invasiv vorgegangen. Der aktuell auf seine Anwendungsreife geprüfte Bluttest (NIPD) gilt als risikofrei: Nach der Blutabnahme bei der Mutter wird aus ihrem Blutplasma das genetische Material (frei zirkulierende DNA-Fragmente) des Kindes gewonnen. Die anschließende Untersuchung erfolgt mittels der Gen-Sequenzierung, die eventuell entstandene Besonderheiten aufdeckt. Die Methode kann bereits in der 10. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Die Test-Validierung wurde aus Mitteln des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) mit 230.000 Euro gefördert.

### Individuelle und gesellschaftliche Folgen

Diese Fakten bleiben nicht ohne Folgen, sowohl für die werdenden Eltern, ihre Kinder, wie auch für die gesamte Gesellschaft:

- Mit der früh einsetzbaren Blutuntersuchung wird sich die gesamte Pränatal-Diagnostik, die in ihrem Ursprung als Ausnahme-Verfahren (!) einer angemessenen medizinischen Intervention bei vorgeburtlich festgestellten Krankheiten dienen sollte, gravierend wandeln:
  - Es entsteht noch mehr Druck auf Frauen, „vermeidbare“ Kinder nicht zu bekommen, ohne

dass ihnen gleichzeitig Alternativen aufgezeigt werden und Unterstützung angeboten wird. Das Recht, „nein“ zu sagen und die Pränatal-Untersuchung für sich als Mutter/Eltern abzuwählen, wird gefährdet.

- Sobald der Test zugänglich und staatlich gefördert wird (Aufnahme in den Leistungskatalog der Krankenkassen), steigt die Bereitschaft, ihn in Anspruch zu nehmen. Infolge dessen werden auch die Abtreibungszahlen steigen. Das trifft insbesondere Menschen mit Trisomie 21. Ihr Leben wird zum noch früheren Zeitpunkt (10. Woche) zur Disposition gestellt. Bei allem Respekt für die Entscheidungsfreiheit des Menschen, nähern wir uns einem Verschwinden von Menschen mit Down-Syndrom aus unserer Gesellschaft.
- Der Test steht im Widerspruch zum Artikel 1 (1) des Grundgesetzes, in dem sich „alle staatliche Gewalt“ dazu verpflichtet, die Würde des Menschen „zu achten und zu schützen“. Bei der neuesten pränatal-diagnostischen Methode geht es eindeutig darum, Leben, das der sogenannten Norm nicht entspricht, vorzeitig zu erkennen und auszusortieren.
- „Schwangerschaft unter Vorbehalt“ als künftig denkbarer sozialer Standard löst nicht nur dramatische persönliche Konflikte bei werdenden Eltern aus. Sie verändert nachhaltig unser menschliches Fortpflanzungsverhalten, bis hin zur Idee, nur sozial erwünschtes, wohl normiertes Leben zuzulassen. Wenn unsere menschliche Existenz nach den Risikokriterien bewertet wird, gibt es keinen Platz mehr für Anerkennung und Wertschätzung des Lebens in jeder seiner Formen.

### **Gedanken-Anstöße**

Die Gesellschaft wird ärmer, unmenschlicher und unsolidarischer sein, wenn sie alles heilen und perfektionieren kann, wenn Menschen mit einer anderen genetischen Ausstattung aus ihr verbannt werden. Ein respektvoller und verantwortlicher Umgang mit jedem Menschen, auch im pränatalen Leben, bedeutet in der Konsequenz, konstruktive Anregungen zu liefern – mit Blick auf die Gesellschaft und ihre Entscheidungsinstanzen, auf Ärztinnen und Ärzte und auf Menschen mit Trisomie 21.

### **Gesellschaft und ihre Entscheidungsinstanzen**

Die Forschung ist mit dem neuen Bluttest künftig in der Lage, Trisomie 21 sowie weitere genetische Besonderheiten und genetisch bedingte Krankheiten in der Pränatal-Phase eingriffsfrei zu erkennen. Eine Kehrtwende und Ablehnung des Fortschritts bei Untersuchungsmethoden ist nicht möglich und bis zu einem gewissen Grad auch nicht unbedingt erstrebenswert. Sehr wohl möglich und notwendig aber ist eine Veränderung des Bewusstseins in der Gesellschaft, an der Basis genauso wie bei den obersten demokratischen Instanzen – Bundestag und Bundesregierung. Den letzteren obliegt ein Entschluss zur ganzheitlichen, fairen und beständigen gesellschaftlichen Aufklärung. Es ist mehr als lohnend, dafür genauso viel Energie und Mittel aufzuwenden wie für moderne Testverfahren der Molekulargenetik.

## Ärztinnen und Ärzte

Mit der Einführung von NIPD ist eine sachkundige Aufklärung, vorzugsweise durch Humangenetiker, umso mehr von Nöten. 2010 wurde das Gendiagnostikgesetz (GenDG) verabschiedet. Dies sieht eine umfassende, kompetente ärztliche Beratung vor, noch vor der Anwendung der pränatal-diagnostischen Methoden und erst recht nach den Untersuchungen. Gründlich auf diesem Gebiet ausgebildete Ärztinnen und Ärzte fehlen jedoch deutschlandweit. Der Gesetzgeber hat dafür Sorge zu tragen, diese Lücke zu schließen. Andernfalls wird das GenDG ausgehebelt. Erforderlich ist außerdem, dass im Rahmen der Beratungsgespräche auf Adoption oder Pflege-Elternschaft immer hingewiesen wird. Die berichteten Erfahrungen stimmen sehr nachdenklich: Mit der Diagnosevermittlung Trisomie 21 geht meist ein dringender Rat zur Abtreibung einher. Selten erfahren werdende Eltern mehr über Fördermöglichkeiten und tatsächliche individuelle Potenziale von Kindern mit DS.

## Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Down-Syndrom

sind da! Eine menschenfreundliche Gesellschaft schafft es, einen guten Rahmen zu gestalten, um:

- gesundheitliche Auswirkungen des Down-Syndroms noch besser zu behandeln
- Förder- und Therapie-Methoden weiterzuentwickeln und allen zugänglich zu machen
- Integration und Inklusion im Kindergarten, Schulwesen, in der Arbeitswelt und „auf der Straße“ tatsächlich zu schultern, und nicht nur darüber zu reden!

Denn Menschen mit Trisomie 21 ist mit Sicherheit mehr zuzutrauen, als die Mehrheit heute glaubt. Entgegen klischeehafter Vorstellungen sind gesundheitliche Voraussetzungen und geistige Ressourcen eines jeden von ihnen sehr vielfältig. Dementsprechend ist auch ihr Leben verschieden. Keiner von ihnen hat sich diese Form des Lebens ausgesucht. Einige haben mit dem Syndrom zu kämpfen, andere sind wahre Lebensgenießer. Ihre Eltern, ihr Umfeld setzen alles daran, sie zu fördern. Das gemeinsame Leben beschreiben sie sehr häufig als unglaublich bereichernd, ohne die Hürden und Bruchstellen dabei zu verschweigen. Niemand, außer den Menschen selbst, kann sagen, wie gern oder ungern sie leben. Sie haben Recht auf das Sein, mit dem sie geboren sind. Dies anzuerkennen und zu unterstützen stärkt auch die Gesellschaft insgesamt.

# Bündnis zum Welt-Down-Syndrom-Tag 2012

## Gemeinsame Erklärung zum Welt-Down-Syndrom-Tag 2012

Menschen mit Down-Syndrom und ihre Familien erleben Höhen und Tiefen wie andere auch. Viele führen ein glückliches und erfolgreiches Leben. Frauen und Männer mit Down-Syndrom stehen mit beiden Beinen im Leben, sind engagiert im Beruf, sie treiben Sport, spielen Theater, machen Musik, schaffen bleibende Kunstwerke. Vieles im Leben gelingt ihnen, wenn sie die notwendige Unterstützung erhalten. Ein Leben mit Down-Syndrom ist nicht gleichzusetzen mit Leid.

Der 21. März wurde im November 2011 von den Vereinten Nationen als Welt-Down-Syndrom-Tag (WDST) offiziell anerkannt. Menschen mit Down-Syndrom steht bedingungslose Anerkennung ihrer Würde, ihres Lebensrechts und des Rechts auf gesellschaftliche Inklusion zu, nicht nur am Welt-Down-Syndrom-Tag.

Zum WDST 2012 appellieren wir an den Deutschen Bundestag und die Bundesregierung, alles dafür zu tun, dass Menschen mit Down-Syndrom und anderen Behinderungen in ihrer Vielfalt anerkannt werden, dass sie ohne Einschränkung am Leben in der Gesellschaft teilhaben können und vor allem ihr Lebensrecht nicht angetastet wird.

Die Ratifizierung der UN-Behindertenrechtskonvention (UN-BRK) durch die Bundesrepublik Deutschland sichert den juristischen Rahmen dafür. In der Präambel zu UN-BRK wird u. a. der „wertvolle Beitrag“ hervorgehoben, den „Menschen mit Behinderungen zum allgemeinen Wohl und zur Vielfalt ihrer Gemeinschaften leisten und leisten können“ (UN-BRK Präambel, Punkt m). Um dies zu erreichen, bedarf es einer beständigen Bewusstseinsbildung durch geeignete Maßnahmen und Aufklärungskampagnen. Mit der Ratifizierung der UN-BRK hat sich unser Staat im Artikel 8 dazu ausdrücklich verpflichtet, sofortige, wirksame und geeignete Maßnahmen zu ergreifen, um in unserer gesamten Gesellschaft das Bewusstsein für Menschen mit Behinderungen zu schärfen und sie zu fördern.

Mittlerweile wurden Umsetzungsschritte wie der Nationale Aktionsplan der Bundesregierung initiiert. Andererseits konfrontieren uns Forschungszentren in jüngster Zeit mit Entwicklungen, die Menschen mit Down-Syndrom besonders betreffen und ihr Recht auf Leben zur Diskussion stellen. So verhält es sich mit der bevorstehenden Einführung des „LifeCodexx PraenaTests“, dessen Validierung zudem vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert wurde. Es ist eine nicht-invasive pränatal-diagnostische Methode zur Bestimmung von Trisomie 21 über die Abnahme des mütterlichen Bluts; durchführbar bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche. Seine Genauigkeit wird mit 99 Prozent angegeben. Die Entwicklung weiterer Tests ist bereits angekündigt.

Ob Menschen mit Trisomie 21 in unserer Gesellschaft willkommen sind, entscheidet natürlich nicht ein medizinisches Testverfahren. Es ist auch nicht erstrebenswert, den Fortschritt abzulehnen, vor allem bei Untersuchungsmethoden, die einen tatsächlichen Fortschritt darstellen, indem sie Voraussetzungen für Heilung schaffen. Der neue Bluttest dient nur insofern dem Leben, als er das Risiko einer Fehlgeburt ausschließt. Wird die Diagnose Trisomie 21 gestellt,



### Arbeitskreis Down-Syndrom e.V. Bundesweite Beratung und Information

Gadderbaumer Straße 28  
33602 Bielefeld  
Telefon: 05 21 44 29 98  
Telefax: 05 21 94 29 04  
ak@down-syndrom.org



### Deutsches Down-Syndrom InfoCenter

Hammerhöhe 3  
91207 Lauf  
Telefon 091 23 98 21 21  
Telefax 091 23 98 21 22  
info@ds-infocenter.de



### Down-Syndrom Netzwerk Deutschland e.V.

Speyerer Str. 20  
50739 Köln  
Telefon 02 21 16 83 19 88  
Telefax 02 21 9 17 15 98  
info@down-syndrom-netzwerk.de



### KIDS Hamburg e.V. Kontakt- und Informationszentrum Down-Syndrom

Louise-Schroeder-Strasse 31  
22767 Hamburg  
Telefon 040 38 61 67 80  
Telefax 040 38 61 67 81  
info@kidshamburg.de



### Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung e.V.

Leipziger Platz 15  
10117 Berlin  
Telefon 030 2064 11-0  
Telefax 030 2064 11-204  
bundesvereinigung@lebenshilfe.de

steht das Leben des Kindes zur Disposition. Es ist Zeit zu hinterfragen, ob die Mitglieder unserer Gesellschaft einen medizinischen Fortschritt ohne Verantwortung wünschen und mittragen wollen. Was sich gegenwärtig bei der Anwendung von vorgeburtlichen Diagnostikmethoden und bei der Beratung darüber abzeichnet, ist nämlich eine Tendenz, nur „zumutbares“, wohl normiertes, also „behinderungs-freies“ Leben zu akzeptieren.

In der allgemeinen Auffassung stellt die Behinderung eines Kindes einen legitimen Grund für eine Abtreibung dar. Dies widerspricht jedoch dem Diskriminierungsverbot aus Artikel 3 des Grundgesetzes und ist nicht zutreffend. §218 regelt in einer Abwägungsentscheidung, ob eine Gefährdung der Mutter durch die Weiterführung der Schwangerschaft besteht und deshalb ein Abbruch gerechtfertigt ist. Es gilt deshalb, eine längst überfällige gesellschaftliche Debatte zum Thema „Pränatal-Diagnostik und Down-Syndrom“ als zentralen Punkt auf die Aufklärungsagenda zu setzen.

Nahezu alle Eltern eines Kindes mit Down-Syndrom müssen sich nach der Geburt vorwurfsvolle Bemerkungen gefallen lassen, warum keine pränatale Diagnostik stattgefunden habe, denn dann hätte man das Kind abtreiben können. Kinder mit Down-Syndrom wären unzumutbar und würden der Gesellschaft nur finanziell zur Last fallen.

Mit diesem Vorurteil wollen wir aufräumen und deutlich machen, dass Menschen mit Down-Syndrom zu unserer Gesellschaft gehören. Wir stehen als Dialogpartner zur Verfügung und plädieren für:

- Wirklichkeitsnahe Aufklärung über das Leben von Menschen mit Down-Syndrom und ihrer Familien: Ein gelingendes Leben braucht gesicherter Rahmenbedingungen. Wer ein Kind mit Trisomie 21 bekommt oder sich bewusst dafür entscheidet, muss auf gesellschaftliche Solidarität lebenslang zählen, statt Unverständnis zu ernten oder als technologiefeindlich und rückständig zu gelten.
- Gezieltes Einwirken des Gesetzgebers auf die Einhaltung des Gendiagnostikgesetzes (GenDG): Ein ergebnisoffenes Beratungsangebot durch ausgebildete Ärztinnen und Ärzte sowie Beraterinnen muss deutschlandweit gewährleistet sein. Im Zusammenhang mit dem „PraenaTest“ soll geprüft werden, ob die Testanwendung nicht im Widerspruch zum GenDG steht.
- Wachsame öffentliche Auseinandersetzung mit den wissenschaftlichen Bemühungen, eingriffsfreie Methoden zu entwickeln, die weitere genetische Besonderheiten und genetisch bedingte Krankheiten in der pränatalen Phase erkennen. Parallel dazu sollen Mittel zur Verfügung gestellt werden für Forschungsvorhaben, die Verbesserungen für das Leben von Menschen mit Trisomie 21 und mit anderen Behinderungen auf allen Ebenen zum Ziel haben – in medizinischer, in therapeutischer Hinsicht und im Hinblick auf Bildung, Arbeit und Wohnsituation.

Menschen mit Down-Syndrom beeinflusst die Chromosomenveränderung in sehr unterschiedlicher, nicht vorhersehbarer Weise. Demzufolge sind sie genauso unterschiedlich wie andere Menschen auch. Ihr Recht auf Sein will respektiert werden. Menschen mit Down-Syndrom wertzuschätzen und in ihrem Leben zu unterstützen, gibt unserer Gesellschaft ein menschenfreundliches Gesicht.

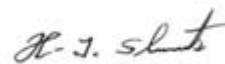
Wir danken Ihnen für die Unterstützung unserer Anliegen.



Rita Lawrenz  
Geschäftsführerin Arbeitskreis  
Down-Syndrom e.V.




Cora Halder  
Geschäftsführerin Deutsches  
Down-Syndrom InfoCenter



Heinz Joachim Schmitz  
1. Vorsitzender Down-Syndrom  
Netzwerk Deutschland e.V.



Christian Fritsch  
Geschäftsführer  
KIDS Hamburg e.V.



Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesgeschäftsführerin der  
Lebenshilfe für Menschen  
mit geistiger Behinderung e.V.