**Zeitschrift:** Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen

Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de

l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale

ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

**Band:** 71 (1973)

Heft: 2

Artikel: Zur pränatalen Diagnose von Chromosomenanomalien : Fakten und

**Problematik** 

Autor: Schmd, W.

**DOI:** https://doi.org/10.5169/seals-950275

#### Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

#### **Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

#### Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

**Download PDF:** 09.12.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch



Offizielles Organ des Schweizerischen Hebammenverbandes Bern, 1. Februar 1973 Monatsschrift 71. Jahrgang Nr. 2

Aus dem zytogenetischen Laboratorium (Leiter: Professor W. Schmid) der Universitäts-Kinderklinik Zürich (Direktor: Professor A. Prader).

### Zur pränatalen Diagnose von Chromosomenanomalien, Fakten und Problematik

W. Schmid

Bei der pränatalen zytogenetischen Diagnostik wird im vierten Schwangerschaftsmonat durch transabdominale Amnniocentese Fruchtwasser entnommen, und die darin befindlichen kindlichen Zellen werden in Gewekultur zur Vermehrung gebracht. Nach etwa vierzehn Tagen ist es möglich, den Karyotyp zu bestimmen, und beim Vorliegen einer schwerwiegenden Chromosomenanomalie kann die Indikation zur Unterbrechung der Schwangerschaft gegeben sein. Dieses Verfahren wird in den USA bereits seit einigen Jahren und neuerdings auch in Europa in zunehmendem Masse praktiziert. In Fällen, in denen eine Familie zum Beispiel wegen Translokationsmongolismus¹ von der Geburt eines mongoloiden Kindes bedroht ist, wird die Angemessenheit dieser Präventivmassnahme kaum in Zweifel gezogen.

Was heute zur Diskussion steht, ist die Ausdehnung des Verfahrens auf grössere Gruppen von Frauen, die von einem zwar nicht sehr grossen, aber doch weit über dem Bevölkerungsdurchschnitt liegenden Risiko bedroht sind, Mütter von Kindern mit Chromosomenanomalien zu werden. Es sind dies in erster Linie die über Vierzigjährigen sowie die Mütter jeglichen Alters von mongoloiden Kindern mit der gewöhnlichen Trisomie 21. Frauen in beiden Gruppen haben ein Risiko von rund einem Prozent, dass sie mongoloide Kinder gebären werden; die über Vierzigjährigen riskieren ferner, in erhöhter Häufigkeit Nachkommen mit Trisomie 18, Trisomie 13 oder mit Klinefelter-Syndrom zu haben. Sollte die Methode der pränatalen Diagnose bei den älteren Müttern eine grössere Verbreitung finden, so liesse sich die Gesamtzahl der Patienten mit Chromosomenanomalien reduzieren. Die Ausdehnung in der genannten Richtung wirft allerdings Probleme auf, die im folgenden offen dargelegt werden sollen.

In der Laienpresse ist bereits recht häufig von diesem Verfahren zu lesen, zum Teil werden die Dinge dort natürlich falsch und überoptimistisch geschildert. Die praktizierenden Aerzte werden zweifellos zunehmend von ihren Patienten davon zu hören bekommen. Es scheint mir deshalb richtig, die Angelegenheit frühzeitig nicht nur vor Spezialisten zur Sprache zu bringen. Was die Angaben über technische Fakten anbelangt, so beruhen sie auf den Serien von wenigen hundert publizierten Fällen, auf persönlichen Mitteilungen und auf eigenen Erfahrungen an etwas über zwanzig Fruchtwasserproben aus der frühen Schwangerschaft.

#### 1. Die technischen Verfahren

Die transabdominale Amniocentese wird gewöhnlich in Lokalanästhesie ausgeführt und erfordert normalerweise keine Hos-

<sup>1</sup> Das überzählige Chromosom 21 ist mit einem andern Chromosom fest verbunden. Diese Variante kann vererbt sein; der Ueberträgerzustand ist dann am abnormen Chromosomensatz bei den Eltern erkennbar.

pitalisation. Der Zeitpunkt des Eingriffes ist notgedrungenermassen das Resultat eines Kompromisses: Die Punktion ist technisch um so leichter, je später sie durchgeführt werden kann; wegen der Möglichkeit einer anschliessenden Interruptio muss sie aber so frühzeitig als möglich angesetzt werden. Das Volumen der Amnionflüssigkeit beträgt in der 12. Schwangerschaftswoche durchschnittlich 50 ml, in der 15. Woche 150 ml und in der 20. Woche 450 ml, variiert aber im individuellen Falle stark (Literatur bei Emery, 1970). Für die zytogenetische Diagnostik benötigt man minimal 5—10 ml. Die Komplikationen bei der Mutter bestehen in einer möglichen Perforation von Eingeweiden, Blutung und Infektion. In neueren Untersuchungsserien von erfahrenen Geburtshelfern sind solche Zwischenfälle sehr selten aufgetreten. Die potentielle Gefahr einer Isoimmunisierung durch fötales Blut bei einer Rhesuskonstellation ist umstritten (Nadler, 1970). Um diese Streitfrage zu klären, sind zusätzliche Untersuchungen notwendig. Auch fötale Komplikationen sind ungewöhnlich und liegen in der Grössenordnung unter einem Prozent. Der Fötus weicht der punktierenden Nadel aus; eine Verletzung der Placenta kann hingegen eine Blutung mit nachfolgendem Abort auslösen. Ein Teil der Untersucher bedient sich daher der Ultraschalldiagnostik zur Lokalisierung der Placenta. Die notwendige Apparatur ist zwar sehr teuer, ihre Anwendung lohnt sich aber auch im Hinblick auf die Erkennung von Zwillingsschwangerschaften. Zweieiige Zwillinge sind in bezug auf Chromosomenanomalien in der Regel diskordant.

Im zytogenetischen Labor wird die Amnionflüssigkeit zentrifugiert und das zelluläre Sediment in Gewebekulturmedium bei 37 Grad inkubiert. Aus einer kleineren Zahl vitaler Zellen entwickeln sich Klone von charakteristischem Aussehen, deren Wachstum laufend beobachtet werden kann. Zehn bis zwanzig Tage später (im Durchschnitt nach 14 Tagen) können Chromosomenpräparate hergestellt werden. Aus verschiedenen Ursachen kann die Untersuchung gelegentlich missraten: Bei der Punktion kann die gewonnene Fruchtwassermenge zu gering oder zu stark bluthaltig sein; bei der Zellzüchtung können eine Kontamination oder andere Zwischenfälle eine Kultur zerstören, oder schliesslich kann das Zellwachstum aus unbekannten biologischen Ursachen ungenügend sein. Eine Frau, die die Untersuchung vornehmen lässt, muss wissen, dass unter Umständen eine Wiederholung notwendig werden kann.

#### 2. Die Resultate und ihre Verlässlichkeit

Stammen die untersuchten Zellen mit Sicherheit von der Frucht und nicht von der Mutter? Es ist durchaus möglich, dass bei der Amniocentese mütterliches Blut oder sogar etwas mütterliches Gewebe in das Aspirat gerät. Nun weiss man aber einerseits, dass Lymphocyten oder Bindegewebezellen von Erwachsenen unter den gegebenen Kulturbedingungen nicht zu einem raschen Wachstum gebracht werden können, andererseits zeigen Klone von Zellen aus der Amnionhöhle überaus charakteristische morphologische Eigenschaften, die sich von denjenigen adulter Zellen unterscheiden. Sofern das Wachstum in der Zellkultur laufend überwacht wird, lässt sich die Frage, ob die untersuchten Zellen mit Sicherheit fötalen Ursprungs sind, bejahen. Ob sie vom Amnion oder vom Fötus stammen, spielt bezüglich Karyotyp und Genotyp keine Rolle. Bei den meisten Chromosomenanomalien ist die zytogenetische Fragestellung sehr einfach und eindeutig beantwortbar.

Bei den Trisomien genügt es im Prinzip, in wenigen Mitosen den Karyotyp zu bestimmen und fotografisch einwandfrei zu dokumentieren. Nun zeigen die embryonalen Zellen im allgemeinen eine so hohe Teilungsrate, dass normalerweise Dutzende oder Hunderte von Mitosen zur Analyse zur Verfügung stehen, wodurch eine zusätzliche Sicherheitsmarge erreicht wird und auch seltenere Befunde wie Mosaike von normalen und abnormen Zellen erfasst werden können. Letzteres schafft allerdings Komplikationen, die weiter unten zu besprechen sein werden. Artefakte, wie der Verlust einzelner Chromosomen aus einzelnen Zellen bei der Präparation, sind eine Frage der zytologischen Technik. Mit schonenden Verfahren können diese Verluste fast vollständig vermieden werden, andernfalls sind sie als solche in der Regel erkennbar. Eine spontane Aenderung des Chromosomensatzes in der Kultur kennt man bei diesen menschlichen Zellen nicht. Tetraploide Zellen finden sich stets in wechselndem Ausmasse, sind aber belanglos und geben keinen Anlass zu Fehldiagnosen. Die zytogenetische Diagnose ist somit in bezug auf numerische Aberrationen, also zum Beispiel Mongolismus, mit nahezu hundertprozentiger Sicherheit zu stellen. Das gleiche gilt für eindeutige strukturelle Anomalien, deren balancierte Form bereits bei den Eltern geklärt ist. Auf unsicherem Boden steht man hingegen bei der Neuentdeckung einer strukturellen Anomalie. Handelt es sich um eine nicht balancierte Translokation grösseren Ausmasses, so muss man eine pathogene Auswirkung mit grosser Wahrscheinlichkeit annehmen. Bei kleineren strukturellen Anomalien, wie sie auch bei Normalen gefunden werden, kann man jedoch unmöglich entscheiden, ob mit nachteiligen phänotypischen Erscheinungen gerechnet werden muss. Die Häufigkeit, mit der unklare strukturelle Anomalien zu erwarten sind, ist nicht gross; man kann sie nach den Erfahrungen der klinischen Zytogenetik auf ungefähr 1:500 schätzen.

#### 3. Der etablierte Indikationsbereich

Die klassische Indikation liegt vor, wenn die Mutter Ueberträgerin für das Down-Syndrom ist und in ihrem Karyotyp eine 21/D-Translokation aufweist. Erfahrungsgemäss sind dann rund 15 Prozent der Nachkommen unbalanciert, d. h. mongoloid. Zahlenmässig weniger stark ins Gewicht fallen andere Translokationstypen beim Mongolismus sowie Translokationen oder perizentrische Inversionen verschiedener Art bei einem Elternteil, die ein hohes Risiko von abnormem Nachwuchs bergen. Unter hohem Risiko ist in diesem Zusammenhang der Bereich zwischen 5 und 50 Prozent zu verstehen.

#### 4. Die Grundlagen für eine Ausweitung des Indikationsbereiches

Die Häufigkeit des Auftretens der Trisomien 21, 18 und 13 sowie des XXY-Klinefelter-Syndroms und des XXX-Zustandes ist abhängig vom mütterlichen Alter. Und zwar steigt die relative Häufigkeit solcher Geburten zwischen dem Alter von 35 und 45 um einen Faktor von 10 (Lenz et al. 1966). Rund achtzig Prozent aller Mongoloiden sind Kinder von Müttern über 35. Seitdem der Prozentsatz älterer Mütter in der Allgemeinbevölkerung am Abnehmen ist, ist es auch bereits zu einer Abnahme von Trisomien gekommen, die von Vogel (1967) in Deutschland zwischen den Jahren 1950 und 1964 auf dreissig Prozent veranschlagt wird. Eine prophylaktische Massnahme zur Reduktion von Chromosomenanomalien liegt also auf der Hand. Selbst bei gezielter Familienplanung wird aber Kinderwunsch in höherem mütterlichen Alter aus mannigfachen Gründen auch in Zukunft nichts Seltenes bleiben.

Mütter von Mongoloiden mit der gewöhnlichen Form der Trisomie 21 haben ein vom Alter unabhängiges Risiko von rund einem Prozent, dass ein weiteres Kind ebenfalls betroffen sein wird. Die Ursachen dafür kennt man nicht; vielleicht liegt ein versteckter Mosaicismus oder eine Tendenz zur Non-Disjunction zugrunde.

Im Zusammenhang mit dem erhöhten mütterlichen Alter muss allerdings noch darauf hingewiesen werden, dass die Fertilität bei über Vierzigjährigen stark vermindert ist. Drängt sich wegen des Vorliegens einer Chromosomenanomalie eine Interruptio auf oder, was tragischer ist, kommt es bei der diagnostischen Punktion unglücklicherweise zum Abort, so sind die Chancen einer erneuten Gravidität nicht sehr hoch. Eine Therapie der Sterilität durch Anwendung ovulationsstimulierender Hormone ist allerdings noch möglich.

#### 5. Zufallsbefunde und ihre Konsequenzen

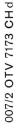
Auf einen sehr heiklen Punkt muss mit allem Nachdruck hingewiesen werden. Wie schon oben erwähnt, wird man bei diesen Untersuchungen auch Chromosomenanomalien entdecken, die man eigentlich nicht gesucht hat: Im Vordergrund stehen die Karyotypen XO, XXY, XYY und XXX, Turner-Syndrom, Klinefelter-Syndrom, Doppel-Y-Zustand und Triplo-X-Syndrom. Das Turner-Syndrom findet sich einmal auf 2500 weibliche Neugeborene; die Häufigkeit ist nicht altersabhängig. Das Klinefelter-Syndrom kommt unter männlichen Neugeborenen einmal auf 700 und das XXX-Syndrom unter den weiblichen einmal auf 1250 vor (Polani, 1970). Beide Zustände sind, wie schon erwähnt, häufiger bei älteren Müttern. Das vom elterlichen Alter unabhängig auftretende XYY-Syndrom hat eine Häufigkeit von 1:1000. Die Wahrscheinlichkeit, dass man bei der pränatalen Diagnostik bei über Vierzigjährigen auf eine der vier genannten Geschlechtschromosomenaberrationen stösst, liegt in der Grössenordnung von einem Prozent. Bei solchen Befunden wie auch beim seltenen Mosaicismus für Trisomie 21 oder bei strukturellen Chromosomenanomalien mit unsicheren Konsequenzen werden Aerzte und Eltern in ein unter Umständen sehr guälendes Dilemma geraten. Lejeune (1970) hat diese Problematik sehr überspitzt dargestellt. Wären die Gesetze über die Schwangerschaftsunterbrechung überall auf der Welt gleich streng, so müssten natürlich Richtlinien aufgestellt werden. Ueber die Unmöglichkeit, einen Kodex darüber aufzustellen, was als lebenswert und als nicht lebenswert zu beurteilen sei, braucht man gar nicht erst zu diskutieren. So wie sich die tatsächliche Situation heute präsentiert, wird in der Praxis jedoch die Meinung der Eltern ausschlaggebend sein. Sind sie für eine Interruptio und bekommen sie sie hierzulande nicht, so werden sie dort vornehmen lassen, wo sie «on request» zu haben ist. Das heisst nun aber keineswegs, die an der Diagnose beteiligten Aerzte könnten sich jeglicher Verantwortung entschlagen, ist doch anzunehmen, dass die Eltern ihr Urteil weitgehend auf die Aussagen dieser Aerzte abstützen werden.

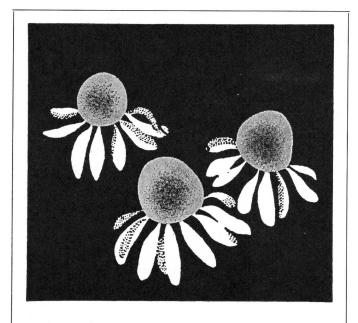
#### 6. Der Aufwand

Die Amniocentese ist für den geübten Geburtshelfer ein kurzdauernder Eingriff. Bei Anwendung der Ultraschalltechnik zur Lokalisation der Placenta erhöht sich der Aufwand entsprechend.

Für den zytogenetischen Teil der Untersuchung ist der Zeitkonsum erheblich grösser. Von der Annahme ausgehend, dass ein für Gewebekultur und diagnostische Zytogenetik bereits gut ausgerüstetes Labor zur Verfügung steht, kann man die zusätzlichen, durch Arbeitszeit und Verbrauchsmaterial bedingten Kosten mit 300 bis 500 Franken veranschlagen. Unerschwinglich sind diese Untersuchungen also nicht.

Stellt man für ein Kollektiv ähnliche Ueberlegungen an, wie dies beim Screening für die Phenylketonurie gemacht wurde, so käme man in bezug auf die primären Kosten zur Erfassung eines Falles auf ganz ähnliche Werte. Auf einen Fall von PKU, den man mit dem Guthrie-Test erfasst, kommen rund 15 000 Untersuchungen zu drei Franken bei negativ Reagierenden. In den Populationen von Frauen mit einem einprozentigen Risiko





Die altbewährte Kamille in moderner Form

# KAMILLOSAN®

Liquidum\*

Salbe\*

Puder

\* kassenzugelassen

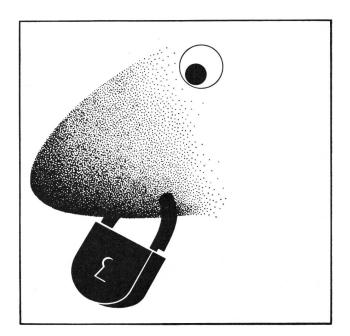
entzündungsheilend, reizmildernd, adstringierend, desodorierend

- standardisiert
- hygienisch
- praktisch
- sparsam und bequem im Gebrauch

Muster stehen zur Verfügung!



TREUPHA AG BADEN



Die Lösung für verstopfte Nasen



C I B A

von mongoloidem Nachwuchs kämen rund 100 Untersuchungen mit normalem Befund auf einen Fall von Trisomie 21. Bei beiden Arten von Screening liegen die Kosten zur Erfassung eines Falles somit in der Grössenordnung von 40 000 Franken. Verglichem mit dem Aufwand für die lebenslängliche Betreuung eines Schwachsinnigen also ein relativ bescheidener Betrag. Solche Rechnungen dürfen selbstverständlich nur ganz am Rande angestellt werden; für die betroffenen Familien steht weit mehr als nur Geld auf dem Spiel.

## 7. Ausweitungen des Indikationsgebietes auf andere Erbkrankheiten

Je nach Standpunkt wird sich der Leser fragen, ob Ausweitungen der Methode auf andere Gruppen von Erbkrankheiten zu erhoffen bzw. zu befürchten seien. Darüber lässt sich folgendes sagen: Der zytogenetischen Diagnostik vorausgegangen ist die Geschlechtschromatin-Bestimmung in Zellen der Amnionflüssigkeit, eine einfache färberische Methode, die keine Zellzüchtung verlangt. Die Methode hat in den letzten Monaten noch eine Ergänzung erfahren, indem es mit einer Fluoreszenztechnik möglich geworden ist, auch das Y-Chromosom in ruhenden Zellkernen zu erkennen. Vor allem in Dänemark wurden pränatale Geschlechsbestimmungen in Fällen von geschlechtsgebundenen Erbkrankheiten, in erster Linie bei Hämophilie und progressiver Muskeldystrophie, schon seit Jahren durchgeführt. Neuerdings sind dies auch die häufigsten Indikationen für den Eingriff in England. Die Krankheitsdiagnose kann man dabei aus dem gewonnenen Zellmaterial allerdings nicht stellen. Die Schwangerschaft wird deshalb bei Konduktorinnen dann unterbrochen, wenn ein männlicher Fötus festgestellt wird. Ein solcher ist mit einem Krankheitsrisiko von fünfzig Prozent belastet. Von den weiblichen Früchten weiss man, dass sie wohl Konduktorinnen sein können, selber aber gesund sein werden. Es steht zu vermuten, dass mit dem Aufkommen der zytogenetischen pränatalen Diagnostik der Eingriff bei den geschlechtsgebundenen Leiden in steigendem Masse gewünscht werden wird.

Bei einer Reihe seltener, autosomal rezessiv vererbter Stoffwechselkrankheiten ist es in den letzten Jahren möglich geworden, die biochemische Diagnose ebenfalls an gezüchteten Amnionzellen zu stellen. Die Familien, bei denen in solchen Fällen die pränatale Diagnose in Frage kommt, können im allgemeinen nur durch die bereits erfolgte Geburt eines homozygot kranken Kindes erfasst werden. Zudem muss darauf hingewiesen werden, dass es zurzeit in den meisten Fällen auch noch nicht gelingt, die Zellen von Heterozygoten von denen der Homozygoten zu unterscheiden. Fast alle diese rezessiven Erbkrankheiten sind sehr selten; Ausnahmen punkto Häufigkeit sind die Pankreasfibrose und die Thalassämie, doch kann hier die Diagnose an gezüchteten Zellen vorläufig nicht gestellt werden. Es scheint unwahrscheinlich, dass die pränatale Diagnostik bei Stoffwechselanomalien in absehbarer Zeit das Gewicht der zytogenetischen Untersuchungen erreichen wird.

#### 8. Ethische und rechtliche Ueberlegungen

So sehr dies auch dialektisch erscheinen mag, muss man die Probleme der Diagnostik einerseits und der Schwangerschaftsunterbrechung andererseits auseinanderhalten. In 98 bis 99 Prozent der Untersuchungen wird der diagnostische Eingriff nicht zu einer Interruptio führen. Unmittelbare Folge des Resultates wird in solchen Fällen eine psychische Erleichterung der Eltern sein, die als Wohltat nicht zu unterschätzen ist. Liegt hingegen eine schwerwiegende Chromosomenanomalie vor, so steht man, wenigsten im Falle der Trisomie 21, nicht vor einer prinzipiell neuen Situation, sondern vor einer sehr ähnlichen Problematik wie bei den Rötelninfektionen in der frühen Schwangerschaft. Zwei Unterschiede sind zu erwähnen, der eine zugunsten, der andere zuungunsten der Amniocentese: Nach der zytogenetischen Untersuchung ist man der Dia-

gnose sicher, während im Falle der Virusinfektion des Kindes nur in einem Teil der Fälle Schädigungen zu erwarten sind. Auf der andern Seite wird bei den Virusinfektionen die Mutter während der Schwangerschaft vom schädigenden Ereignis überrascht, während bei den Chromosomenanomalien oft mit Vorbedacht gehandelt werden wird: Man riskiert die Schwangerschaft nur deshalb, weil man auf die pränatale Diagnostik zählt

Die Geburt mongoloider Kinder verhindern zu können ist für alle, die sich der Schwere des Problems für die betroffenen Familien richtig bewusst sind, eine Errungenschaft, über die man froh sein darf. Dennoch ist unbestreitbar, dass die pränatale Diagnostik auch unerfreuliche Aspekte für die ärztliche Ethik und die Einstellung der Eltern zur heranwachsenden Frucht mit sich bringt. Die weltweit verbreitete Unbekümmertheit gegenüber dem Abtreibungsproblem ist ein schwacher Trost. Trotzdem möge es gestattet sein, auch in diesem Zusammenhang noch ein Argument in die Waagschale zu werfen: Es mag paradox klingen, aber es bestehen wenig Zweifel darüber, dass bei einem stärkeren Aufkommen der pränatalen Diagnostik die Gesamtzahl von Schwangerschaftsunterbrechungen abnehmen wird. Angst vor mongoloidem Nachwuchs ist heutzutage ein nicht zu unterschätzender Grund, dass ein Teil der älteren Ehepaare beim Eintreten einer mehr oder weniger unerwünschten Gravidität den Entschluss zur Unterbrechung fasst.

Die Einführung der kindlichen Indikation zur Schwangerschaftsunterbrechung in unsere Gesetze scheint mir, angesichts der liberalen Praxis in unserem Lande, vom Standpunkt des Arztes aus nicht unbedingt dringlich. Im Gegenteil, es ist wünschenswert dass die betroffenen Mütter auch in solchen Fällen die Gelegenheit zu einem Gespräch mit dem Psychiater haben sollen und dass eindeutig festgestellt wird, dass die Sorge der Mutter und nicht irgendwelche äusseren Pressionen das ausschlaggebende Moment für die Unterbrechung ist. Wichtig wird auch sein, dass die Aerzteschaft geschlossen dafür einstehen wird, dass die Massnahme, und zwar schon die diagnostische Punktion, strikte freiwillig bleiben wird.

Geht es hier eigentlich um «pränatale eugenische Euthanasie»? Der Genetiker stellt und beantwortet diese Frage lieber gleich selber. Von Euthanasie dürfte man dann sprechen, wenn die Interruptio der Tötung gleichgesetzt würde. Dies ist offensichtlich nicht der Fall. Eugenik ist nicht im Spiel. Die Patienten, deren Geburt hier verhindert wird, würden sich fast ausnahmslos nicht fortpflanzen. Der Eingriff geschieht im Interesse der betroffenen Familien. Zur Eugenik wäre noch beizufügen, dass der Humangenetiker heute von der Wirksamkeit eugenischer Massnahmen weniger hält als der durchschnittliche Arzt. Was wir tun können, ist für den Einzelnen und für die Familie; ein Kollektiv können wir nicht «erbgesund» machen.

#### 9. Eine Stellungnahme von Dr. M. Egg

Ein einzelner Arzt sieht im allgemeinen zu wenig Familien mit mongoloiden Kindern, um sich über deren Probleme ein zuverlässiges Bild machen zu können. Ich habe deshalb noch eine Stellungnahme gesucht von jemandem, der täglich mit solchen Familien konfrontiert ist. Frau Dr. phil. Maria Egg-Benes, die Leiterin der heilpädagogischen Hilfsschule der Stadt Zürich, war so freundlich, mein Manuskript zu lesen und sich dazu zu äussern. Dr. Egg ist weit über Zürich und unser Land hinaus bekannt als Betreuerin geistig Behinderter, nicht zuletzt auch durch ihre Bücher zu diesem Thema (siehe Lit.). Für die freundliche Erlaubnis, ihre für uns überaus wertvolle Stellungnahme hier wiedergeben zu dürfen, danke ich ihr herzlich:

«Mit Ihrer Bitte um Stellungnahme bürden Sie mir eine grosse Verantwortung auf. Ich will mich nicht davor drücken. Trotzdem fällt mir die Beantwortung schwer, weil ich ein Leben lang bemüht bin, nicht zu richten und nicht zu verurteilen. Ich bin keine Richterin, ich bin nur Helferin. Die Beantwortung Ihrer Frage ist grundsätzlich schwer, und dies aus zwei Gründen:

- Von allen Geistesschwachen sind gerade die Mongoloiden nicht nur die lieblichsten, sondern auch die fröhlichsten und glücklichsten; sie sind in sich geschlossene, harmonische Persönlichkeiten, allerdings mit eigener Struktur.
- Die Abtreibung ist ein widernatürlicher Eingriff, der die körperliche und seelische Gesundheit der Frau gefährdet. Trotzdem gab es immer Abtreibungen und wird es sie stets geben, was immer Sie, oder ich, oder die Kirche oder sonst jemand dazu sagt.

Bleiben wir daher auf dem Boden der Realität. Tatsächlich habe ich im Laufe der letzten 30 Jahre prächtige menschliche Entwicklungen gesehen von Müttern und Vätern mongoloider Kinder. Aber ich habe auch irreparable Fehlentwicklungen gesehen bei Eltern solcher Kinder. Ich habe Ehen gesehen, die aufs schönste zusammengeschmiedet wurden durch ein mongoloides Kind, aber auch solche, die zerbrachen an der Last, die ein solches Kind einem Ehepaar auferlegt. Darum scheint es mir, dass es den Eltern überlassen bleiben sollte, ob sie diese Last auf sich nehmen wollen oder nicht. Wenn der Glaube der Eltern stark und tragfähig genug ist, wenn dieser Glaube ihnen die Abtreibung verbietet, dann werden sie auch genügend Kraft erhalten, um dieser Aufgabe gerecht zu werden. Sie werden an ihrer Aufgabe wachsen, und das behinderte Kind ebenso wie ihre anderen Kinder werden zu glücklichen, harmonischen Menschen heranreifen. Wenn die Eltern aber diese Kraft nicht haben, weil ihnen die Bereitschaft fehlt, dieses Kreuz auf sich zu nehmen, dann ist es fraglich, ob sie diese Aufgabe richtig bewältigen können. Es scheint mir logisch, diese Entscheidung den Eltern zu überlassen, denn durch die allgemeine Verbreitung der empfängnisverhütenden Methoden wurde ja auch die Entscheidung der Empfängnis in ihre Hände gelegt, ob wir dies nun weltanschaulich bejahen oder nicht. Auch ist es eine Tatsache, dass nur die Eltern an der Last eines mongoloiden Kindes zu leiden haben. Die Oeffentlichkeit leidet nicht darunter, denn die Mongoloiden haben im allgemeinen keine Nachkommen, und sie richten durchschnittlich viel weniger Schaden an als die normale Bevölkerung. Leiden tun darunter nur die unmittelbar Betroffenen. Die Gesellschaft profitiert eigentlich von den Mongoloiden, denn es werden in der Oeffentlichkeit viele gute Kräfte durch sie wachgerufen. Es ist ja die Sorge um die Schwächsten, die die res publica zusammenhält.

Wenn ich mich nun weltanschaulich noch dazu äussern soll, so möchte ich ehrlicherweise in der Sprache des Glaubens sagen: hier und dort gibt uns der Schöpfer eine kleine Erleuchtung, einen kleinen Aufschluss über die Zusammenhänge des Lebens. Wir nennen das dann stolz die Fortschritte des Wissenschaft. Es ist ganz sicher, dass der Herr uns diese Einsichten mit dem Gebot gibt, sie ja nicht zu gebrauchen. Auch wenn wir diese kleinen Erkenntnisse, die wir ab und zu machen, in aller Gewissenhaftigkeit ab und zu anwenden, so zweifle ich nicht daran, dass trotzdem der Herr des Lebens die Zügel in der Hand hält und nicht wir unwissenden und unfähigen Menschen. Dies ist nun sehr kindlich ausgedrückt, und ich glaube nicht, dass dies vor einem Theologen bestehen könnte. Aber es ist meine ganz persönliche Meinung.

Mit ihnen zusammen glaube ich auch, dass eine Aenderung der Gesetzgebung nicht nötig ist, denn keineswegs soll auf diesem Gebiete Zwang ausgeübt werden. Die Frage der Schwangerschaftsunterbrechung soll nach wie vor jeder einzelne mit seinem eigenen Gewissen abmachen. Auch ist es sehr weise, wenn immer noch der Psychiater das betroffene Ehepaar sieht, damit wirklich so gehandelt werden kann, wie es im Interesse der Familie nötig ist.»

Soweit die Stellungnahme von Frau Dr. Egg. Ich hoffe, die in diesem Artikel aufgeführten Argumente werden es dem einzelnen erleichtern, seine eigene Meinung zu bilden, und ihm ermöglichen, in einem konkreten Fall, der früher oder später an ihn herantreten wird, die Pro und Kontra gegeneinander abzuwägen.

#### Literatur:

Egg, M.: Andere Kinder — Andere Erziehung. Schweizer-Spiegel-Verlag, Zürich, 183 pp. (1965). Egg, M.: Andere Menschen Anderer Lebensweg. Ibidem, 109 pp. (1966). Egg, M.: Ein Kind ist anders. Ibidem, 121 pp. (1969). Emery, A. E. H.: Antenatal diagnosis of genetic disease. A chapter in: Modern trends in human genetics. A. E. H. Emery, editor. Butterworths, London, pp. 267-296 (1970). Lejeune, J.: On the nature of man. Amer. J. Hum. Genet. 22: 121-128 (1970). Lenz, W., Pfeiffer, R. A., Tünte W.: Chromosomenanomalien durch Ueberzahl (Trisomien) und Alter der Mutter. Deutsche med. Wschr. 91: 1262-1267 (1966). Nadler, H. L.: Indications for amniocentesis in the early prenatal detection of genetic disorders. Birth defects: Original article series. Vol. VII, No. 5: 5-9 (1971). Polani, P. E.: The Incidence of chromosomal malformations. Proc. roy. Soc. Med. 63: 14-16 (1970). Vogel, F.: Wie stark ist die theoretische Häufigkeit von Trisomie-Syndromen durch Verschiebungen im Altersaufbau der Mütter zurückgegangen? Zool. Beitr. 13: 451-462 (1967).

#### Adresse des Verfassers:

Professor Dr. Werner Schmid, Leiter des zytogenetischen Laboratoriums, Universitäts-Kinderklinik, 8000 Zürich.

Die Arbeit wurde in der Schweiz. Aerztezeitung, 52. Jahrgang, Nr. 46/1971 publiziert. Wiedergabe in der «Schweizer Hebamme» mit freundlicher Genehmigung des Verfassers und der Redaktion.

## Sind Kopfwehmittel schädlich?

Jedermann weiss, dass lediglich das «Zu viel» und das «Zu oft», also der Missbrauch von Kopfwehmitteln, schädlich ist. Deshalb sollen Schmerzmittel nicht dauernd und in höheren Dosen genommen werden, ohne dass man den Arzt frägt. Wenn Sie aber gelegentlich

einmal bei einem Anfall von Kopfweh, Migräne oder Rheumaschmerzen zu einem Arzneimittel greifen müssen, so verwenden Sie es sparsam, mit Zurückhaltung. Wählen Sie Melabon, die angenehm einzunehmende geschmackfreie Oblatenkapsel.

