

medgen 2014 · 26:371
 DOI 10.1007/s11825-014-0026-y
 Online publiziert: 29. November 2014
 © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014

Tiemo Grimm¹ · Klaus Zerres²

¹ Biozentrum Universität Würzburg, Würzburg, Deutschland

² Institut für Humangenetik, Uniklinik Aachen, Aachen, Deutschland

Editorial

Neue Verfahren der genetischen Diagnostik finden heute oft schon in kürzester Zeit Eingang in die klinische Praxis. Diese Entwicklung führt beinahe erwartungsgemäß zu einer intensiven Auseinandersetzung über die Bedeutung derartiger Testverfahren und deren mögliche Konsequenzen weit über unsere Fachgrenzen hinaus. Diese Diskussion wird teilweise kritisch und manchmal kontrovers, nicht nur innerhalb unseres Faches, sondern auch in einer breiteren Öffentlichkeit geführt.

Neue Möglichkeiten speziell der Pränataldiagnostik und präkonzeptionellen Anlageträger-Diagnostik werden nicht nur die Betreuung von Kinderwunschaaren und Schwangeren selbst nachhaltig verändern, sondern auch die gesellschaftliche Diskussion hierüber in einem sehr viel breiteren Kontext beleben. Die Schriftleitung wollte mit einem Themenheft „Pränataldiagnostik“ zu einer fachübergreifenden Diskussion über die neuen Diagnostikverfahren beitragen.

Selten haben Beiträge früherer Themenhefte zu einer derart lebhaften Auseinandersetzung zwischen Autoren, Gutachtern, Gasteditor und Schriftleitung geführt wie einzelne Arbeiten dieser Ausgabe. Die Schriftleitung hat sich entschlossen, die Beiträge in der jetzt vorliegenden Form zu veröffentlichen, obwohl nicht alle Kritikpunkte der Gutachter in allen Arbeiten aufgelöst werden konnten. Wir möchten darauf hinweisen, dass für die Inhalte der Beiträge allein die Autoren verantwortlich sind und dass es sich dabei nicht um Positionen von Schriftleitung oder GfH handeln muss.

Die kontroverse Diskussion zwischen Gutachtern und Autoren schließt den Beitrag von Eiben et al. „Nicht invasive Pränataldiagnostik: ETS und NGS-basierte Tests“ in dieser Ausgabe ein. Einzelne Gutachter konnten die dort dargelegte Begründung für ein zweistufiges Screeningverfahren von Ersttrimesterscreening (ETS) und Methoden zur nicht invasiven Analyse fetaler DNA (NIPT: non invasive prenatal testing) nicht nachvollziehen.

Ein Gutachter hat in diesem Zusammenhang auf die Schlussfolgerung der großen US-Verbundstudie mit Daten von 1914 Frauen aus 21 Zentren von Bianchi et al. 2014 (N Engl J Med 27;370) hingewiesen, die wir hier wiedergeben möchten:

In conclusion, our head-to-head comparison showed that noninvasive prenatal cfDNA testing performed better than standard screening methods, with an improvement by a factor of 10 in the positive predictive value for trisomy 21 in our predominantly low risk patient population. The major advantage of using cfDNA testing was the reduction in rates of false positive results.... Our findings, however, suggest that cfDNA testing merits serious consideration as a primary screening method for fetal autosomal aneuploidy.

Diese Schlussfolgerung steht nicht unbedingt im Gegensatz zu Inhalten der Arbeit von Eiben et al., sie bezieht jedoch zur Bedeutung des NIPT eindeutig Stellung. Wir verweisen in diesem Zusammenhang zusätzlich auch auf die *Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zur Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut* vom 11.12.2012.

Wir möchten die Leser zu einem lebendigen Dialog zu den angesprochenen Themen einladen.

Prof. Dr. Tiemo Grimm
 Federführender Schriftleiter

Prof. Dr. Klaus Zerres
 Vorsitzender der GfH

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. T. Grimm
 Biozentrum Universität Würzburg
 Institut für Humangenetik
 Am Hubland, 97074 Würzburg
 tgrimm@biozentrum.uni-wuerzburg.de
