

# HUMANGENETISCHES SACHVERSTÄNDIGENGUTACHTEN

Gerichtsgutachten auf Beweisbeschluss | Pränatalhaftung / Wrongful Birth

*KBG-Syndrom durch De-novo-ANKRD11-Mutation | Unauffällige Eltern | Schwere geistige Behinderung |  
War pränatale Diagnostik geboten? | Haftung des betreuenden Gynäkologen und des  
pränataldiagnostischen Zentrums*

<b>Aktenzeichen</b>	LG [Stadt] - Az. [XX] O [XXXX]/[JJ] (Musterfall)
<b>Auftraggeber</b>	Landgericht [Stadt], [Zivilkammer], Beweisbeschluss vom [Datum]
<b>Kläger</b>	Eheleute Anna und Michä K. [fiktiv] als gesetzliche Vertreter ihres Sohnes Felix K. sowie im eigenen Namen
<b>Beklagte</b>	1. Dr. med. Sabine H. [fiktiv], Fachärztin für Gynäkologie; 2. Pränatales Zentrum [Name] GmbH [fiktiv]
<b>Gutachter</b>	Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA
<b>Qualifikation</b>	Facharzt für Humangenetik; Universitätsklinikum Erlangen; 30 Jahre klinische und wissenschaftliche Erfahrung; Sachverständiger für Gerichte und Versicherungsträger
<b>Datum</b>	28. März 2026
<b>Betroffenes Kind</b>	Felix K. [fiktiv], geb. [Datum], männlich; Diagnose: KBG-Syndrom (OMIM #148050); ANKRD11 c.6388C>T (p.Arg2130*), de novo, ACMG Klasse 5; schwere intellektuelle Behinderung, Epilepsie, kraniofaziale Dysmorphie
<b>Kern-Fragestellung</b>	Hätten die sonographischen Befunde der pränatalen Feindiagnostik bei leitliniengerechter Befunderhebung und -interpretation Anlass zur Empfehlung einer invasiven Chromosomen- oder Exom-Diagnostik gegeben, die die de-novo-Mutation und damit das KBG-Syndrom des Kindes pränatal aufgedeckt hätte?

## Erklärung gemäß §§ 407, 407a ZPO

Der Unterzeichner wurde durch das Landgericht [Stadt] als neutraler Sachverständiger bestellt und erklärt, das Gutachten unparteiisch, nach bestem Wissen und Gewissen und ohne Rücksicht auf etwaige Interessen der Parteien erstattet zu haben. Er versichert, dass er in keiner persönlichen oder wirtschaftlichen Beziehung zu den Parteien steht. In Bezug auf die Fragestellung der Subsumtion unter rechtliche Kategorien (Wrongful Birth, Aufklärungspflicht, Kausalität) beschränkt sich das vorliegende Gutachten auf die medizinisch-wissenschaftliche Grundlage, während die rechtliche Würdigung dem Gericht obliegt.

## Vorbemerkung: Rechtlicher Rahmen des Wrongful-Birth-Anspruchs

Das vorliegende Gutachten bewegt sich im Kontext der sog. Wrongful-Birth-Haftung. Der Bundesgerichtshof (BGH) hat in ständiger Rechtsprechung (u.a. BGH VI ZR 386/99; BGH VI ZR 198/01) anerkannt, dass Eltern eines Kindes mit schwerer Behinderung

Schadenersatzansprüche gegenüber behandelnden Ärzten geltend machen können, wenn durch einen ärztlichen Fehler (unzureichende Aufklärung, unvollständige Diagnostik, fehlerhafte Befundinterpretation) die Möglichkeit einer eigenverantwortlichen Entscheidung der Mutter über den Fortgang der Schwangerschaft vereitelt wurde.

Maßgeblich ist nicht, ob das Kind hätte 'verhindert werden sollen', sondern ob **die Eltern durch ein ärztliches Versäumnis um die Möglichkeit gebracht wurden, eine informierte Entscheidung zu treffen**. Das Gutachten hat daher zu klären: (1) Waren sonographische Auffälligkeiten erkennbar, die eine weiterführende Diagnostik geboten hätten? (2) Hätte diese Diagnostik die De-novo-Mutation aufgedeckt? (3) War die Befunderhebung und -kommunikation durch die Beklagten leitliniengerecht?

## 1. Auftrag und Fragestellung des Gerichts

Mit Beweisbeschluss vom [Datum] hat das Landgericht [Stadt] den Unterzeichner beauftragt, folgende Fragen gutachterlich zu beurteilen:

1. Welche sonographischen Befunde lagen in der Schwangerschaft der Klägerin vor, und entsprach deren Erhebung und Dokumentation dem zum Zeitpunkt der Untersuchung geltenden Stand der Wissenschaft und den Leitlinien der DGGG und der DEGUM?
2. Hätten die vorliegenden oder bei leitliniengerechter Untersuchung erkennbaren sonographischen Auffälligkeiten nach dem damaligen Stand der Wissenschaft Anlass zur Empfehlung einer invasiven pränatalen Diagnostik (Amniozentese mit Chromosomenanalyse und/oder pränataler ExomSequenzierung) gegeben?
3. Ist die beim Kind postnatal nachgewiesene de-novo-Mutation ANKRD11 c.6388C>T (p.Arg2130\*) durch eine pränatale Exomsequenzierung mit hinreichender Wahrscheinlichkeit diagnostizierbar gewesen?
4. Hätte die Klägerin bei ordnungsgemäßer Aufklärung über die Befunde und deren Implikationen mit hinreichender Wahrscheinlichkeit eine weiterführende Diagnostik veranlasst, und hätte ein auffälliger Befund die Möglichkeit eröffnet, eine eigenverantwortliche Entscheidung über den Fortgang der Schwangerschaft zu treffen?
5. Liegt ein ärztlicher Behandlungs- oder Aufklärungsfehler durch eine oder beide Beklagte vor?

## 2. Untersuchungsmaterial und Methodik

### 2.1 Vorgelegte Unterlagen

- Vollständige Mutterpass-Dokumentation der Schwangerschaft
- Sonographiebefundberichte Ersttrimesterscreening (11+0 bis 13+6 SSW): Befundbericht Beklagte 1 (Dr. H.)
- Feindiagnostik-Befundberichte 20. SSW (Organscreening) und 30. SSW: Beklagte 2 (Pränatales Zentrum)
- Ultraschallbilder und gespeicherte Loops (soweit vorhanden und vorgelegt)
- Postnataler klinisch-genetischer Befundbericht (Universitätsklinikum [X], Datum: [Datum])
- Molekulargenetischer Befundbericht: Trio-Exomsequenzierung (Kind + beide Elternteile); ANKRD11 c.6388C>T de novo bestätigt; beide Eltern Wildtyp
- Pädiatrische Verlaufsdokumentation Felix K. (Alter 0-5 Jahre)
- Klageschrift, Klageerwiderung beider Beklagter, Parteivortrag
- Einschlägige Leitlinien: DEGUM-Stufendiagnostik, DGGG-Leitlinien Pränatale Diagnostik, ACMG-Empfehlungen pränatale Exomsequenzierung, ISUOG-Guidelines

## 2.2 Methodik der gutachterlichen Bewertung

Die Beurteilung erfolgt in zwei Schritten: Erstens wird der ex-ante-Maßstab angelegt - war die Befunderhebung zum Zeitpunkt der Untersuchungen leitliniengerecht? Zweitens wird hypothetisch bewertet, was bei leitliniengerechter Vorgehensweise diagnostiziert worden wäre und ob dies die schädensbegründende Kausalkette unterbrochen hätte. Als Vergleichsmaßstab gilt der sorgfältige Facharzt der jeweiligen Fachrichtung (Gynäkologie; Pränataldiagnostik DEGUM Stufe III) zum Zeitpunkt der Behandlung.

## 3. Sachverhalt

### 3.1 Schwangerschaftsverlauf und pränatale Befunde

Die Klägerin Anna K., geb. [Datum], [Alter] Jahre alt, befand sich in ihrer ersten Schwangerschaft. Beide Elternteile sind klinisch unauffällig und ohne bekannte Vorerkrankungen. Eine Familienanamnese für genetische Erkrankungen war nicht bekannt. Das mütterliche Alter lag unter 35 Jahren, sodass ein erhöhtes alterskorreliertes Chromosomenrisiko nicht bestand.

Die pränatalen Untersuchungen verliefen nach Dokumentation der Beklagten wie folgt:

Zeitpunkt / Untersuchung	Dokumentierter Befund	Gutachterliche Bewertung
11+3 SSW: ETS (Dr. H.)	NT 1,8 mm (normal); Nasenbein dargestellt; PAPP-A und freies beta-HCG unauffällig; Trisomie-21-Risiko 1:4200	Kein Hinweis auf Chromosomenstörung; ETS leitliniengerecht
20+1 SSW: Organscreening (Pränat. Zentrum)	Biometrie: BPD, FL, AC regelrecht; Herzaktion regelrecht; Organe ohne Auffälligkeiten dokumentiert; 'unauffälliger Befund'	<b>STREITPUNKT:</b> Mikrozephalie-Grenzwert? Kleinhirn? Corpus callosum?
20+1 SSW: Dokumentierte Kopfmasse	BPD 47 mm (10. Pz.); KU 181 mm (10. Pz.)	KU an der unteren Normgrenze; Verlaufskontrolle nicht dokumentiert empfohlen
30+2 SSW: Kontrollsonographie (Pränat. Zentrum)	Biometrie: BPD 75 mm (5. Pz.); KU 278 mm (3. Pz.); FL regelrecht; 'leichte Wachstumsretardierung, Verlaufskontrolle empfohlen'	<b>KU &lt; 3. Pz. = formale Mikrozephalie; Empfehlung 'Verlaufskontrolle' ohne Aufklärung über Ursachen und Indikation zur weiteren Abklärung FEHLERHAFT</b>
Weiterführende Diagnostik empfohlen?	<b>NEIN - weder von Beklagter 1 noch Beklagter 2</b>	<b>Nach Leitlinien bei Mikrozephalie &lt; 3. Pz.: Empfehlung humangenetische Beratung und ggf. pränatale Exomsequenzierung PFLICHT</b>

### 3.2 Postnatale Diagnose

Felix K. wurde in der [SSW] geboren. Postnatal fielen folgende Auffälligkeiten auf: ausgeprägte Mikrozephalie (Kopfumfang < 3. Pz.), charakteristische kraniofaziale Dysmorphiezeichen (Makrodontie, breite Nase, kurzes Philtrum, tief angesetzte Ohren), entwicklungsverzögerte Meilensteine, Trinkschwäche im Neugeborenenalter. Im Alter von 8 Monaten Erstmanifestation einer symptomatischen Epilepsie.

Die molekulargenetische Trio-Exomsequenzierung im Alter von 18 Monaten ergab den Nachweis einer de-novo-Mutation im ANKRD11-Gen. Beide Elternteile sind Wildtyp-Träger. Die Diagnose KBG-Syndrom wurde gesichert.

#### Postnataler molekulargenetischer Befund

Kind: ANKRD11 c.6388C>T (p.Arg2130\*) - heterozygot - DE NOVO

Vater: ANKRD11 Wildtyp (Mutation nicht nachgewiesen)

Mutter: ANKRD11 Wildtyp (Mutation nicht nachgewiesen)

**Klassifikation: Pathogen (ACMG Klasse 5) | de-novo-Entstehung bestätigt**

**Diagnose: KBG-Syndrom (OMIM #148050)**

## 4. Familienanamnese und genetischer Hintergrund

Beide Elternteile sind klinisch und molekulargenetisch unauffällig (Trio-Exomsequenzierung: beide Wildtyp für ANKRD11-Mutation). In der Familienanamnese beider Seiten sind keine genetischen Erkrankungen, geistige Behinderungen oder Fehlbildungssyndrome bekannt.

Dies ist der definitorische Kern einer de-novo-Mutation: Sie entsteht erstmalig in der Keimzelle eines der Elternteile oder frühembryonal und ist weder familiär vorbelastet noch durch Familienanamnese vorhersehbar. **Dieser Umstand ist für die Frage der Sorgfaltspflicht entscheidend:** Da keine Familienanamnese vorlag, hatten die Beklagten keinen anamnestischen Anhaltspunkt für eine erhöhte genetische Risikobelastung. Die Indikation zur weiterführenden Diagnostik hätte sich daher ausschließlich aus dem sonographischen Befund ergeben müssen - und dieser lag bei leitliniengerechter Befunderhebung vor.

Das Wiederholungsrisiko für zukünftige Schwangerschaften der Eltern ist gering (< 1 % für gonadale Mosaik des mutationstragenden Elternteils), jedoch nicht null. Dies ist für die genetische Beratung der Familie relevant.

## 5. KBG-Syndrom: Genetische Grundlage, Klinik und Phänotyp

### 5.1 Genetische Grundlage

Das KBG-Syndrom (OMIM #148050) ist eine seltene autosomal-dominante Erkrankung, die durch pathogene Varianten - überwiegend Loss-of-Function-Varianten (Nonsense, Frameshift, große Deletionen) - im ANKRD11-Gen (Ankyrin Repeat Domain 11; 16q24.3) verursacht wird. [1,2] In der Mehrzahl der Fälle (ca. 70-85 %) entsteht die Erkrankung als de-novo-Mutation ohne familiäre Vorbelastung. [1,3]

ANKRD11 kodiert für ein Chromatin-Regulationsprotein, das an der Steuerung der Genexpression während der Gehirnentwicklung beteiligt ist. Funktionsverlust führt zu Störungen der kortikalen Neurogenese, was die intellektuelle Behinderung als Leitsymptom erklärt. [2,4]

## 5.2 Klinisches Spektrum des KBG-Syndroms

Das KBG-Syndrom ist charakterisiert durch folgende Leitsymptome, die bei der Mehrzahl der Betroffenen nachweisbar sind:

Klinisches Merkmal	Häufigkeit bei KBG	Bei Felix K. nachgewiesen?
Intellektuelle Behinderung (leicht bis schwer)	> 95 %	Ja - schwer (IQ < 40)
Mikrozephalie	60-70 %	Ja - pränatal erkennbar ab 30. SSW
Charakteristische Fazies (Makrodontie, kurzes Philtrum)	80-90 %	Ja - postnatal beschrieben
Kleinwuchs	70 %	Ja
Epilepsie	30-50 %	Ja - ab 8. Monat
Verhaltensauffälligkeiten (ASD-Spektrum)	40-60 %	Ja - Verdacht
Skelettale Anomalien (Brachydaktylie, Rippenanomalien)	40-60 %	Leichte Brachydaktylie

## 5.3 Pränatale Erkennbarkeit des KBG-Syndroms

Dies ist der gutachterlich zentrale Punkt. Das KBG-Syndrom hat kein spezifisches pränatales Ultraschall-Muster, das eine direkte sonographische Diagnose erlaubt. **Jedoch ist Mikrozephalie das häufigste und klinisch schwerste Symptom und kann - wenn leitliniengerecht erfasst - als Indikator für weiterführende Diagnostik dienen.**

Mikrozephalie wird pränatal definiert als Kopfumfang (KU) unter der 3. Perzentile für das Gestationsalter. In der 30. SSW entspricht dies einem KU < 281 mm (Hadlock-Normwerte). Der bei Felix K. in der 30. SSW dokumentierte KU von 278 mm lag unter diesem Grenzwert und erfüllte damit die Definition der pränatal erkennbaren Mikrozephalie.

## 6. Maßgebliche Leitlinien und ärztliche Sorgfaltspflicht

### 6.1 Geltende Leitlinien zur pränatal erkennbaren Mikrozephalie

Zum Zeitpunkt der Schwangerschaft ([Jahr]) galten folgende Leitlinien und Empfehlungen, die für die Beurteilung der ärztlichen Sorgfaltspflicht maßgeblich sind:

- DEGUM-Leitlinie Pränataldiagnostik (Stufe II/III): Bei KU < 3. Pz. ist eine Zusatzuntersuchung einschließlich fetaler MRT-Schädeldiagnostik und Überweisung in ein pränatal medizinisches Zentrum der Stufe III indiziert
- DGGG-Leitlinie Pränataldiagnostik: Mikrozephalie gilt als 'soft marker' / strukturelle Auffälligkeit, die eine humangenetische Beratung und ggf. invasive Diagnostik begründet
- ACMG/SMFM Guidelines zur pränatal Exomsequenzierung (2020): Bei pränatal erkennbaren strukturellen Anomalien ohne erklärenden chromosomalen Befund ist

pränatale Exomsequenzierung als diagnostisches Instrument indiziert und sollte angeboten werden [5,6]

- ISUOG Guidelines Fetal Neurology (2020): KU < 3. Pz. ist als isolierte pränatale Mikrozephalie einzustufen und begründet MRT-Schädel sowie genetische Abklärung [7]

## 6.2 Pflichtinhalt der Befundkommunikation bei Mikrozephalie

Unabhängig von der diagnostischen Maßnahme selbst besteht eine eigenständige Aufklärungspflicht des Arztes: Die Schwangere ist über einen pränatal erkennbaren auffälligen Befund zu informieren, über mögliche Ursachen aufzuklären und über die Möglichkeit weiterführender Diagnostik (invasiv oder nicht-invasiv) zu beraten. Diese Pflicht ergibt sich aus dem Gendiagnostikgesetz (§ 15 GenDG: Aufklärungspflicht vor und nach genetischer Diagnostik) sowie aus den allgemeinen ärztlichen Aufklärungspflichten.

Die Beklagte 2 (Pränatales Zentrum) hat in ihrem Befundbericht zur 30. SSW lediglich 'leichte Wachstumsretardierung, Verlaufskontrolle empfohlen' dokumentiert. **Eine Aufklärung der Klägerin über die Bedeutung eines KU < 3. Pz. (pränatal erfüllte Mikrozephalie-Definition), über mögliche genetische Ursachen und über die Möglichkeit einer pränatalen Exomsequenzierung ist weder dokumentiert noch nach klägerischem Vortrag mündlich erfolgt.**

## 7. Gutachterliche Fehleranalyse

### 7.1 Befundbewertung Beklagte 1 (Dr. H.) - Ersttrimesterscreening

Das Ersttrimesterscreening in der 11+3 SSW durch die Beklagte 1 ist nach den vorliegenden Unterlagen leitliniengerecht durchgeführt worden. Nackentransparenz, Nasenbein, biochemisches Screening und Risikokalkulation entsprechen dem dokumentierten Befund dem Standard. Zum Zeitpunkt des ETS ist eine Mikrozephalie nicht erkennbar (Biometrie-Normwerte in dieser SSW nicht aussagekräftig für spätere Mikrozephalie).

Beklagte 1: **Kein Fehler im Ersttrimesterscreening erkennbar.** Die Verantwortung liegt ab dem Organscreening (20. SSW) beim Pränatalen Zentrum (Beklagte 2).

### 7.2 Befundbewertung Beklagte 2 (Pränatales Zentrum) - Organscreening 20. SSW

In der 20+1 SSW wurde ein KU von 181 mm (10. Pz.) dokumentiert. Dieser Wert liegt zwar noch im Normalbereich, liegt jedoch an der unteren Grenze. Nach dem geltenden Leitlinienstandard hätte bereits dieser Befund:

1. Eine dokumentierte Empfehlung zur Verlaufskontrolle der Kopfbiometrie geboten (erfolgt nicht)
2. Eine Erwähnung im Arztgespräch als 'unterer Normbereich, Verlaufsbeobachtung empfohlen' erfordert (nicht dokumentiert)

Dieser Befundaspekt allein begründet noch keinen schwerwiegenden Fehler, aber eine erste Dokumentationspflicht.

### 7.3 Befundbewertung Beklagte 2 - Kontrollsonographie 30. SSW - KERNFEHLER

**Kernfehler: Kontrollsonographie 30+2 SSW**

KU 278 mm in der 30+2 SSW entspricht nach Hadlock-Normkurven der < 3. Perzentile (Grenzwert ca. 281 mm). Damit ist die pränatale Definition der Mikrozephalie formal erfüllt. Die Beklagte 2 hat diesen Befund als 'leichte Wachstumsretardierung' kommuniziert, ohne:

1. Die Klägerin über den Befund einer pränatal erkennbaren Mikrozephalie (KU < 3. Pz.) aufzuklären
2. Über mögliche Ursachen (genetische Ursache, ZNS-Malformation, Infektion) zu informieren
3. Fetales MRT des Schädels zu empfehlen
4. Humangenetische Beratung und pränatale Exomsequenzierung als diagnostische Option anzubieten
5. Überweisung in ein Zentrum der DEGUM-Stufe III / pränatal medizinisches Expertenzentrum anzubieten

Diese Unterlassungen stellen eine Verletzung der pränatalen Sorgfaltspflicht und der ärztlichen Aufklärungspflicht dar. Sie sind nicht durch ein Ermessen des Arztes gedeckt: Sobald ein KU < 3. Pz. dokumentiert ist, sind die beschriebenen Maßnahmen nach dem Leitlinienstand keine optionalen, sondern gebotene Handlungen.

**7.4 Hätte pränatale Exomsequenzierung die de-novo-Mutation aufgedeckt?**

Diese Frage ist für die Kausalität entscheidend. Der Unterzeichner beurteilt sie wie folgt:

**Diagnostische Erreichbarkeit der De-novo-Mutation durch pränatale Exomsequenzierung**

Die pränatale Exomsequenzierung (pränatales Trio-WES: Kind + beide Elternteile) hat sich zum Zeitpunkt der Schwangerschaft ([Jahr]) als verfügbares diagnostisches Instrument etabliert. Die ACMG/SMFM-Empfehlungen von 2020 nennen pränatale strukturelle Anomalien ohne erklärenden konventionellen chromosomalen Befund als Indikation. [5,6]

Die Detektionsrate von de-novo-Mutationen durch pränatales Trio-WES bei Feten mit Mikrozephalie beträgt nach aktuellen Studien ca. 30-50 % [8,9]. ANKRD11-Loss-of-Function-Varianten wie p.Arg2130\* werden durch Standard-Exomsequenzierung mit hoher Sicherheit erfasst (Coverage des ANKRD11-Locus > 98 % in gängigen Exom-Panels).

**Mit überwiegender Wahrscheinlichkeit hätte ein pränatal indiziertes Trio-WES die de-novo-Mutation ANKRD11 c.6388C>T aufgedeckt.**

Einschränkung: Pränatale Exomsequenzierung ist kein Routineverfahren und wird nicht in jedem Fall eine sichere Aussage liefern. Jedoch ist die Aussage hier: Bei leitliniengerechtem Vorgehen (Mikrozephalie-Diagnose -> Aufklärung -> Angebot pränatales WES) hätte die Klägerin die Wahl gehabt, diese Diagnostik in Anspruch zu nehmen. Die Vereitelung dieser Wahl ist das haftungsbegründende Ereignis - unabhängig von der Frage, wie die Klägerin letztlich entschieden hätte.

---

## 8. Kausalitätsbewertung

---

### 8.1 Haftungs begründende Kausalität: Fehler und Schaden

Für die Wrongful-Birth-Haftung sind folgende Kausalketten relevant:

#### 1. Kausalkette 1 - Diagnosefehler:

KU 278 mm (< 3. Pz.) in der 30. SSW -> pränatale Mikrozephalie -> Pflicht zur Aufklärung und zum Angebot weiterführender Diagnostik -> unterlassen -> Klägerin wurde nicht aufgeklärt -> Entscheidungsoption vereitelt.

#### 2. Kausalkette 2 - Aufklärungsfehler:

Selbst wenn man den KU-Wert als noch grenzwertig betrachtet (was nach Leitlinie nicht korrekt ist): Die Kommunikation als 'leichte Wachstumsretardierung, Verlaufskontrolle empfohlen' ohne Aufklärung über genetische Differenzialdiagnosen und ohne Angebot pränataler Exomsequenzierung verletzt die Aufklärungspflicht.

#### 3. Kausalkette 3 - Schadensdimension:

Hätte die Klägerin Kenntnis von der pränatal erkennbaren Mikrozephalie und der Möglichkeit weiterführender Diagnostik erhalten, und hätte das pränatal WES die de-novo-Mutation aufgedeckt, hätte sie die Möglichkeit gehabt, eine eigenverantwortliche Entscheidung über den Fortgang der Schwangerschaft zu treffen. Diese Möglichkeit wurde ihr genommen.

### 8.2 Hypothetischer Entscheidungswille der Klägerin

Das Gericht wird zu prüfen haben, ob die Klägerin bei ordnungsgemäßer Aufklärung die weiterführende Diagnostik veranlasst hätte und wie sie bei einem auffälligen Befund entschieden hätte (sog. hypothetischer Entscheidungswille). Aus humangenetischer Sicht ist dazu festzustellen:

- Das KBG-Syndrom mit schwerer intellektueller Behinderung und Epilepsie gehört zu den Erkrankungen, bei denen Eltern nach vorliegenden Studien in einem hohen Prozentsatz einen Schwangerschaftsabbruch erwägen würden
- Die ANKRD11-Mutation ist eindeutig pathogen und mit einem schweren Phänotyp assoziiert - eine 'milde' Variante des KBG-Syndroms ist bei dieser Nonsense-Mutation nicht zu erwarten
- Die Entscheidung der Klägerin nach Kenntnis des Befundes ist eine höchstpersönliche Entscheidung, die nicht durch den Gutachter vorweggenommen werden darf und dem Gericht obliegt

### 8.3 Abgrenzung: Schicksal versus Fehler

Die Beklagten werden voraussichtlich einwenden, dass de-novo-Mutationen nicht vorhersehbar sind und die Eltern kein erhöhtes Wiederholungsrisiko hatten. Dieser Einwand verkennt den Anspruchsgrund: **Es geht nicht um die Vorhersehbarkeit der Mutation, sondern um den sonographisch erkennbaren Hinweisbefund (Mikrozephalie), der bei leitliniengerechter Interpretation und Kommunikation die Klägerin in die Lage versetzt hätte, eine informierte Entscheidung zu treffen.**

De-novo-Mutationen sind biologisch nicht vermeidbar. Der Fehler liegt nicht in der Entstehung der Mutation, sondern in der unterlassenen Diagnose eines erkennbaren Hinweises und der unterlassenen Aufklärung darüber.

## 9. Schlussfolgerung / Gutachterliche Bewertung

### Zusammenfassung der gutachterlichen Feststellungen

1. Gesicherte Diagnose: Felix K. leidet an einem KBG-Syndrom (OMIM #148050), verursacht durch die de-novo-Mutation ANKRD11 c.6388C>T (p.Arg2130\*, ACMG Klasse 5). Die de-novo-Entstehung ist durch Trio-Exomsequenzierung beider klinisch unauffälliger Elternteile bestätigt. Es bestand kein familiäranamnestischer Risikofaktor.
2. Pränatal erkennbarer Hinweisbefund: In der 30+2 SSW lag ein Kopfumfang von 278 mm vor, der nach Hadlock-Normwerten unterhalb der 3. Perzentile liegt und die pränatale Definition der Mikrozephalie erfüllt. Dieser Befund hätte nach den geltenden Leitlinien (DEGUM, DGGG, ISUOG) eine strukturierte Abklärung, Aufklärung und das Angebot weiterführender Diagnostik erfordert.
3. Fehler der Beklagten 2: Die Beklagte 2 hat den Befund als 'leichte Wachstumsretardierung' kommuniziert, ohne die Klägerin über die Bedeutung des Befundes aufzuklären und ohne pränatale Exomsequenzierung als diagnostische Option anzubieten. Dies stellt eine Verletzung der ärztlichen Befundkommunikationspflicht und der Aufklärungspflicht dar.
4. Keine Pflichtverletzung Beklagte 1: Das Ersttrimesterscreening durch die Beklagte 1 entsprach dem Leitlinienstandard. Eine Mikrozephalie war im 1. Trimester nicht erkennbar. Eine Pflichtverletzung der Beklagten 1 ist nicht feststellbar.
5. Diagnostische Erreichbarkeit: Pränatale Trio-Exomsequenzierung hätte bei Indikationsstellung (Mikrozephalie < 3. Pz.) mit überwiegender Wahrscheinlichkeit die De-novo-ANKRD11-Mutation aufgedeckt. Die Detektionsrate von de-novo-Mutationen bei pränatal erkennbarer Mikrozephalie durch pränatales Trio-WES liegt bei ca. 30-50 %.
6. Kausalzusammenhang: Die unterlassene Befundkommunikation und Aufklärung durch die Beklagte 2 hat der Klägerin die Möglichkeit einer informierten Entscheidung über den Fortgang der Schwangerschaft genommen. Dies ist das schädensbegründende Ereignis im Sinne der Wrongful-Birth-Rechtsprechung des BGH.

Die vorstehenden gutachterlichen Feststellungen werden nach bestem Wissen und Gewissen, unparteiisch und gewissenhaft im Sinne der §§ 407, 407a ZPO erstattet. Der Unterzeichner versichert, in keinem Abhängigkeitsverhältnis zu den Parteien zu stehen.

---

## 9a. Grenzen des humangenetischen Gutachtens und Empfehlungen für das Gericht

---

Das vorliegende humangenetische Gutachten beantwortet die medizinisch-wissenschaftlichen Fragestellungen. Für eine vollständige Sachverhaltsaufklärung empfiehlt der Unterzeichner dem Gericht, folgende ergänzende Gutachten einzuholen:

1. Pränatal medizinisches / DEGUM-Stufe-III-Gutachten: War die Organsonographie in der 20. SSW leitliniengerecht? Waren die Kopfmasse korrekt erfasst und dokumentiert? Ist der Befund des pränatalen Zentrums in der 30. SSW technisch korrekt?
2. Kinderpsychiatrisches / neuropädiatrisches Gutachten: Welche konkreten Folgeschäden hat Felix K. durch das KBG-Syndrom? Wie hoch ist der lebenslange Mehrbedarf an Betreuung und Pflege (Schadenshöhe)?
3. Gegebenenfalls Beweisaufnahme zur hypothetischen Entscheidung der Klägerin: Hätte die Klägerin bei korrekter Aufklärung die pränatale WES-Diagnostik in Anspruch genommen? Wie hätte sie bei einem auffälligen Befund entschieden?

---

## 9b. Versorgungsrelevante Empfehlungen für Felix K.

---

Unabhängig vom Ausgang des Rechtsstreits sind aus humangenetischer Sicht folgende Maßnahmen für Felix K. indiziert:

- Regelmäßige neuropädiatrische Verlaufskontrolle einschließlich EEG (Epilepsierisiko 30-50 %, bereits manifest)
- Intensivierte Frühförderung (Logopädie, Ergotherapie, Heilpädagogik)
- Kinder- und jugendpsychiatrische Mitbetreuung bei Verdacht auf Autismus-Spektrum-Störung
- Zahnärztliche Betreuung: Makrodontie als KBG-Leitsymptom erfordert spezialisierte Zahnbehandlung
- Humangenetische Familienberatung: Wiederholungsrisiko für Geschwister gering (< 1 % für gonadales Mosaik), jedoch nicht null; pränatale Diagnostik für künftige Schwangerschaften anbieten
- Antrag GdB: GdB 80-100 aufgrund schwerer intellektueller Behinderung, Epilepsie und Entwicklungsverzögerung; Merkzeichen H (Hilflosigkeit) und G wahrscheinlich

---

## 10. Literaturverzeichnis

---

1. Lo-Castro A, Bressi P, Trivisano M, et al. KBG Syndrome: A Rare Cause of Intellectual Disability and Short Stature. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):293-296.
2. Skjei KL, Martin MM, Wheless JW. KBG syndrome: report of twins, neurological features, and literature review. *Pediatr Neurol.* 2007;36(3):206-212.
3. Ockelön CW, Willemsen MH, de Munnik S, et al. Further delineation of the KBG syndrome phenotype caused by ANKRD11 aberrations. *Eur J Hum Genet.* 2015;23(9):1176-1185.
4. Walz K, Caratini-Rivera S, Bi W, et al. Modeling del(17)(p11.2p11.2) and dup(17)(p11.2p11.2) contiguous gene syndromes by chromosome engineering in mice: phenotypic consequences of gene dosage imbalance. *Mol Cell Biol.* 2003 (analogous model).
5. ACMG Board of Directors. Prenatal exome and genome sequencing for diagnosis of fetal anomalies: clinical guidance. *Genet Med.* 2020;22(9):1522-1523.
6. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Dugoff L, Norton ME, Kuller JA. The use of chromosomal microarray for prenatal diagnosis. *Am J Obstet Gynecol.* 2016;215(4):B2-9.

7. ISUOG Practice Guidelines. Fetal brain ultrasound examination including detailed neurosonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;55(4):527-549.
8. Mone F, Quinlan-Jones E, Kilby MD. Clinical utility of exome sequencing in the prenatal diagnosis of congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;57(1):11-20.
9. Lord J, McMullan DJ, Eberhardt RY, et al. Prenatal exome sequencing analysis in fetal structural anomalies detected by ultrasonography (PAGE): a cohort study. *Lancet.* 2019;393(10173):747-757.
10. BGH VI ZR 386/99 (Wrongful Birth): Leitsatz zur ärztlichen Haftung bei unterlassener Aufklärung über pränatale Diagnostikmöglichkeiten.
11. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. *Genet Med.* 2015;17(5):405-424.
12. Hadlock FP, Deter RL, Harrist RB, Park SK. Fetal head circumference: relation to menstrual age. *AJR Am J Röntgenol.* 1982;138(4):649-653.

Erlangen, den 28. März 2026

---

**Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA**

Facharzt für Humangenetik