

Aus der Forschungsstelle Ethik am
Institut für Geschichte und Ethik der Medizin
der Universität zu Köln
Direktor: Universitätsprofessor Dr. med. Dr. phil. K. Bergdolt
Leitung: Frau Universitätsprofessor Dr. med. Ch. J. Woopen

Das Ersttrimester-Screening
Eine quantitative Erhebung zur Informiertheit, Motivation, Erwartungen,
Einstellungen und Zufriedenheit schwangerer Frauen

Inaugural-Dissertation zur Erlangung der Doktorwürde
der Hohen Medizinischen Fakultät
der Universität zu Köln

vorgelegt von
Lena Maria Biehl
aus Heidelberg

promoviert am 18.12.2013

Dekan: Universitätsprofessor Dr. med. Dr. h.c. Th. Krieg

1. Berichterstatterin: Frau Universitätsprofessor Dr. med. Ch. J. Woopen

2. Berichterstatter: Universitätsprofessor Dr. med. P. Mallmann

Erklärung

Ich erkläre hiermit, dass ich die vorliegende Dissertationsschrift ohne unzulässige Hilfe Dritter und ohne Benutzung anderer als der angegebenen Hilfsmittel angefertigt habe; die aus fremden Quellen direkt oder indirekt übernommenen Gedanken sind als solche kenntlich gemacht.

Bei der Auswahl und Auswertung des Materials sowie bei der Herstellung des Manuskriptes habe ich keine Unterstützungsleistungen erhalten.

Weitere Personen waren an der geistigen Herstellung der vorliegenden Arbeit nicht beteiligt. Insbesondere habe ich nicht die Hilfe einer Promotionsberaterin/eines Promotionsberaters in Anspruch genommen. Dritte haben von mir weder unmittelbar noch mittelbar geldwerte Leistungen für Arbeiten erhalten, die im Zusammenhang mit dem Inhalt der vorgelegten Dissertationsschrift stehen.

Die Dissertationsschrift wurde von mir bisher weder im Inland noch im Ausland in gleicher oder ähnlicher Form einer anderen Prüfungsbehörde vorgelegt.

Köln, den 08.07.2013



Die dieser Arbeit zugrunde liegenden Daten habe ich mittels eigenständig entwickelter Fragebögen erhoben. Bei der Anonymisierung der Daten wurde ich von Martina Bohnhardt und Elena Straub unterstützt.

Die statistische Auswertung wurde von mir mit Unterstützung von Moritz Hahn, Institut für medizinische Statistik, Informatik und Epidemiologie, durchgeführt.

Danksagung

An erster Stelle gilt mein herzlicher Dank meiner Betreuerin, Professorin Dr. med. Christiane Woopen, für ihre fachlich und menschlich engagierte Betreuung, ihre stets konstruktive Begleitung der vorliegenden Arbeit und ihr mir entgegengebrachtes Vertrauen in die Bearbeitung dieses Themas.

Ebenso danke ich Martina Bohnhardt und Elena Straub für ihre tatkräftige Unterstützung bei der Anonymisierung der Daten und Moritz Hahn für die hilfreiche Beratung zum Aufbau der Erhebung und ihrer statistischen Auswertung. Für ihre Beratung zu rechtlichen Fragestellungen danke ich Anne Rummer sehr herzlich.

Allen beteiligten Frauen, die an der vorliegenden Erhebung teilgenommen haben, sei ein besonderer Dank ausgesprochen. Allen Mitarbeitern der vier pränataldiagnostischen Schwerpunktpraxen danke ich für ihre freundliche Zusammenarbeit.

Der Köln Fortune Stiftung danke ich für die finanzielle Unterstützung der Arbeit.

Weiterhin möchte ich meinen Eltern und meinen Freundinnen Clara und Selma für ihr sorgfältiges Korrekturlesen und ihre hilfreichen Ratschläge danken.

Schließlich danke ich Daniel, meinem Freund, für seine liebevolle Unterstützung.

Meinen Eltern

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis.....	1
Einleitung.....	5
1. Hintergrund.....	9
1.1 Methoden der Pränataldiagnostik.....	9
1.1.1 Überblick.....	9
1.1.2 Methoden des Ersttrimester-Screenings.....	14
1.1.3 Aussagefähigkeit des Ersttrimester-Screenings.....	19
1.2 Häufigkeiten feststellbarer Fehlbildungen und angeborener Erkrankungen.....	23
1.3 Inanspruchnahme des Ersttrimester-Screenings.....	27
1.4 Ärztliche Aufklärung und Beratung vor einem Ersttrimester-Screening.....	30
1.4.1 Gesetzliche und untergesetzliche Regelungen und Richtlinien.....	30
1.4.2 Medizinethische Anforderungen an die Aufklärung.....	34
2. Methodik.....	45
2.1 Fragebogenentwicklung.....	45
2.2 Erhebungsstandorte.....	48
2.3 Prä-Test und Stichprobenrekrutierung.....	49
2.4 Erhebung und Fragebogenrücklauf.....	51
2.5 Auswertung.....	53
3. Ergebnisse.....	56
3.1 Soziodemographische Daten.....	56
3.2 Angaben zu bisherigen und zur aktuellen Schwangerschaft und Erfahrungen mit Pränataldiagnostik.....	58
3.3 Motivation für und Erwartungen an die bevorstehende Untersuchung.....	61
3.4 Informationsquellen, Umfang und Inhalt der Aufklärung vor und im Rahmen der Untersuchung.....	66
3.5 Wissen zu der Untersuchung.....	70
3.6 Zufriedenheit mit dem Informationsstand.....	73
3.7 Einstellungen zu Pränataldiagnostik.....	75

3.8	Ergebnisse und Befunde der Screening-Untersuchungen	81
3.9	Zusammenhänge	84
3.9.1	Zusammenhänge mit einem erhöhten Risiko	84
3.9.2	Zusammenhänge mit sozioökonomischen Daten	87
3.9.3	Zusammenhänge mit Einstellungen zu Pränataldiagnostik	90
3.9.4	Zusammenhänge mit der Zahlungsbereitschaft	91
4.	Diskussion.....	93
4.1	Methode und Stichprobe	93
4.2	Niedrigschwelligkeit und Attraktivität des Angebots des Ersttrimester-Screenings	98
4.3	Verständnis der Aussagefähigkeit der Untersuchung.....	101
4.4	Vorbereitung auf ein auffälliges Ergebnis und dessen Folgen	104
4.5	Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung.....	108
4.6	Einstellung zur standardmäßigen Durchführung der Untersuchung	110
4.7	Vorliegen einer informierten Einwilligung	112
4.8	Schlussfolgerungen und Ausblick.....	116
5.	Zusammenfassung.....	119
6.	Literaturverzeichnis.....	123
7.	Vorabveröffentlichungen von Ergebnissen.....	137
8.	Anhang	139
8.1	Abbildungsverzeichnis.....	140
8.2	Tabellenverzeichnis	141
8.3	Fragebögen.....	143
9.	Lebenslauf	156

Einleitung

Das Angebot der Pränataldiagnostik wurde in den letzten Jahren kontinuierlich erweitert. Neben den in den Mutterschaftsrichtlinien¹ verankerten Vorsorgeuntersuchungen wird den schwangeren Frauen heute eine Vielzahl von zusätzlichen Untersuchungen angeboten, die insbesondere dem Wissensgewinn über die Gesundheit des Ungeborenen beziehungsweise über das Vorliegen einer Fehlbildung oder Erkrankung dienen. Während die Zahl der durchgeführten invasiven Verfahren wie der Fruchtwasserpunktion in den letzten Jahren zurückgegangen ist², rücken zunehmend nicht-invasive Screening-Untersuchungen in den Vordergrund. Bei diesen wird mittels Ultraschallmessungen oder Bestimmung biochemischer Marker im Blut eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter Fehlbildungen oder Erkrankungen bestimmt. Zu diesen Untersuchungen zählen insbesondere das Ersttrimester-Screening, das im Zeitraum 11+0 – 13+6 SSW³ mittels Ultraschallmessung in Kombination mit einer Blutuntersuchung durchgeführt wird, der Triple-Test, bei dem im Zeitraum 16+0 bis 18+6 SSW eine Blutuntersuchung stattfindet, und nicht-invasive genetische Diagnostik aus mütterlichem Blut. Inzwischen nimmt ein Großteil der schwangeren Frauen eine solche pränataldiagnostische Screening-Untersuchung – am häufigsten das Ersttrimester-Screening – in Anspruch.⁴

Insbesondere dieses zu einem sehr frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft angebotene Ersttrimester-Screening stellt häufig den ersten Kontakt der Schwangeren mit

¹ Die gesetzlich im Fünften Buch des Sozialgesetzbuch (SGB V) verankerten Richtlinien werden vom Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen beschlossen und „dienen der Sicherung einer nach den Regeln der ärztlichen Kunst und unter Berücksichtigung des allgemein anerkannten Standes der medizinischen Erkenntnisse ausreichenden, zweckmäßigen und wirtschaftlichen ärztlichen Betreuung der Versicherten während der Schwangerschaft und nach der Entbindung (§§ 2 Abs. 1, 12 Abs. 1, 28 Abs. 1, 70 Abs. 1 und 73 Abs. 2 SGB V)“, Gemeinsamer Bundesausschuss (2011), S. 2.

² Siehe Hackelöer (2006a), S. 878 und Eiben (2005), S. A2391.

³ Die Schwangerschaftswochen (SSW) werden in dieser Arbeit – wie in der gynäkologisch-geburtshilflichen Praxis üblich – stets post menstruationem (p.m.), also ab dem ersten Tag der letzten Menstruationsblutung gezählt. Um die Tage der bereits angefangenen nächsten Schwangerschaftswoche zu zählen dient ein Plus nach Angabe der abgeschlossenen Schwangerschaftswoche: z.B. 11+4 SSW entspricht dem 4. Tag der 12. Schwangerschaftswoche. Post menstruationem gezählt dauert eine termingerechte Schwangerschaft 40 Wochen. In anderen Zusammenhängen, so in Gesetzestexten, werden die Schwangerschaftswochen post conceptionem (p.c.) bzw. ab dem Tag der Befruchtung gezählt.

⁴ Vgl. die Zahlen aus der bundesweiten Repräsentativbefragung Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 32-33, in der 85% aller befragten Frauen angaben, eine oder mehr pränataldiagnostische – zumeist nicht-invasive – Untersuchungen im Laufe der Schwangerschaft in Anspruch genommen zu haben. Über 40% ließen ein Ersttrimester-Screening durchführen, über 34% einen Triple-Test. Die Stichprobe bestand aus 559 Schwangeren in der 20.-40. Schwangerschaftswoche (SSW) sowie 16 Frauen, die ihr Kind nach der 13.SSW verloren hatten.

Pränataldiagnostik dar. Auch ist diese Untersuchung auf Grund der fehlenden körperlichen Risiken und des als positiv erlebten Nebeneffekts, das Kind mittels hochauflösenden Ultraschalls zu einem sehr frühen Zeitpunkt zu sehen⁵, sehr attraktiv. Dennoch kann sie, insbesondere wenn ein erhöhtes Risiko für eine Gesundheitsstörung des Kindes festgestellt wird, weitreichende Folgen für die Schwangerschaft und das Schwangerschaftserleben mit sich bringen: Ob die vermutete Erkrankung oder Fehlbildung tatsächlich vorliegt, lässt sich zumeist erst durch invasive Diagnostik klären. Die Wartezeit bis zu einer endgültigen Abklärung wird häufig als besonders belastend wahrgenommen⁶, zum Teil bleiben auch nach Ausschluss der Verdachtsdiagnose Unsicherheiten und Ängste.⁷ Von einigen Autoren wird zudem beklagt, dass durch eine unreflektierte Inanspruchnahme von frühen Screening-Untersuchungen bei einem auffälligen Befund ein Automatismus hin zu weiterer, meist invasiver Pränataldiagnostik in Gang gesetzt wird, den die Frauen im Rückblick bei ausreichender Reflexion nicht gewollt hätten.⁸

Hierdurch gewinnt eine frühe umfassende Aufklärung und Beratung der Schwangeren zu den angebotenen Untersuchungen verstärkt an Bedeutung. In verschiedenen Studien wurde jedoch wiederholt festgestellt, dass der Informationsstand der Frauen im Vorfeld von Pränataldiagnostik in Hinblick auf die Untersuchungen selbst, mögliche Konsequenzen der Untersuchungen und das eventuelle Konfliktpotential oft große Defizite aufweist. Im Besonderen sind hier die Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung⁹, die Studie von Rohde und Woopen¹⁰ sowie von Kowalcek et al.¹¹ zu nennen: So äußerten nur 48,2% der Frauen in der zuerst genannten BZgA-Studie, dass sie mit den Informationen, die sie von ihren Ärzten bzw. ihren Hebammen „zum Sinn und Zweck der Pränataldiagnostik“ erhalten haben, sehr zufrieden seien; mit der Ausführlichkeit der Erklärungen waren sogar

⁵ Vgl. Mitchell, Georges (1998), S. 120 und Williams et al. (2002), S. 217.

⁶ Vgl. Heyman et al. (2005), Åhman et al. (2010), Weinans et al. (2004) und Georgsson Öhman et al. (2006).

⁷ Vgl. Åhman et al. (2010), S. 90, Baillie et al. (2000), S. 387 und Weinans et al. (2004), S. 349.

⁸ Vgl. dazu die Ausführungen in Braun (2006).

⁹ Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), siehe auch Fußnote 4.

¹⁰ Rohde, Woopen (2007). Die Stichprobe bestand aus 512 Frauen, bei denen durch die pränataldiagnostischen Untersuchungen ein pathologischer Befund festgestellt wurde und die daraufhin eine psychosoziale Beratungsstelle aufgesucht hatten.

¹¹ Kowalcek et al. (2003). In dieser Studie wurden 324 Schwangere zwischen der 11. und 21. SSW, die sich erstmals zur Fehlbildungsdiagnostik vorstellten, dazu befragt, ob sie über die anstehende Diagnostik beraten worden sind, wer sie beraten hat und wie zufrieden sie mit der Beratung waren. Eine Ultraschalluntersuchung wurde bei 81,5% der Probandinnen durchgeführt, alle anderen ließen eine Amniozentese durchführen.

nur noch 40,3% zufrieden.¹² Nur 37,5% der Frauen gaben an, vor Durchführung einer nicht-invasiven Untersuchung über die Grenzen der Untersuchungsmöglichkeiten bzw. über nicht erfassbare Störungen ausführliche Informationen erhalten zu haben. Zu psychosozialen Beratungsangeboten haben nur 16,5% Informationen erhalten.¹³

In der Studie von Rohde und Woopen wird das Wissen der Studienteilnehmerinnen hinsichtlich Ziel und Durchführung der pränataldiagnostischen Maßnahmen bei 23,7% der Frauen durch die Beraterinnen als gar nicht vorhanden bzw. gering eingestuft.¹⁴ Insgesamt 24,2% der befragten Frauen gaben an, vor Durchführung der Pränataldiagnostik von ärztlicher Seite nicht ausreichend oder überhaupt nicht über Risiken der Pränataldiagnostik aufgeklärt worden zu sein.¹⁵ Bezüglich möglicher Konsequenzen der Pränataldiagnostik gaben sogar 42,9% der Teilnehmerinnen an, nicht ausreichend oder überhaupt nicht aufgeklärt worden zu sein.¹⁶

Von den in der Studie von Kowalcek et al. befragten Schwangeren beurteilten 28,1% der Frauen die Beratung vor Durchführung der Pränataldiagnostik als nicht ausreichend, 42,1% als ausreichend. Die restlichen 29,3% machten keine Angabe.¹⁷

Die oben genannten, in Deutschland durchgeführten Studien untersuchen die ärztliche Aufklärung im Zusammenhang mit Pränataldiagnostik allgemein, eine deutsche Studie, die sich explizit mit dem Ersttrimester-Screening befasst, gibt es bislang nicht. Die Ergebnisse internationaler Studien, von denen sich durchaus einige auf nicht-invasive Verfahren wie das Ersttrimester-Screening beziehen¹⁸, sind auf Grund der unterschiedlichen gesetzlichen und untergesetzlichen Regelungen zur Durchführung und Kostenübernahme der Pränataldiagnostik¹⁹ nur bedingt auf Deutschland übertragbar.

¹² Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 46

¹³ ebd., S. 47

¹⁴ Rohde, Woopen (2007), S. 28

¹⁵ ebd., S. 40

¹⁶ ebd., S. 40

¹⁷ Kowalcek et al. (2003), S. 324

¹⁸ Die Aufklärung zum Ersttrimester-Screening untersuchen zum Beispiel die folgenden Studien: Rostant et al. (2003), Favre et al. (2008), Dahl et al. (2011), Farrell et al. (2011b) und Gourounti et al. (2008).

¹⁹ Einen Überblick über die verschiedenen Richtlinien in 18 europäischen Ländern wird in Boyd et al. (2008) dargestellt. Siehe dazu ebenso: EUROCAT (2010).

Vor diesem Hintergrund erschien es von besonderem Interesse mehr über die bestehende Praxis der ärztlichen Aufklärung im Rahmen des Ersttrimester-Screenings zu erfahren. Mit dem Ziel, bestehende Aufklärungsnormen zu reflektieren und mögliche Empfehlungen für die Aufklärungspraxis daraus abzuleiten, wurden in der vorliegenden Studie Daten über die Informiertheit, die Motivationen, die Erwartungen, die Einstellungen und die Zufriedenheit schwangerer Frauen mit ihrem Informationsstand im Rahmen des Ersttrimester-Screenings erhoben. Dazu wurden im Zeitraum von Mai 2009 bis Januar 2010 insgesamt 272 Frauen an vier Standorten mit Hilfe von drei Fragebögen vor und nach der Durchführung des Ersttrimester-Screenings sowie im Falle einer Inanspruchnahme einer Blutuntersuchung nach Mitteilung des entsprechenden Befundes befragt.

1. Hintergrund

1.1 Methoden der Pränataldiagnostik

1.1.1 Überblick

Die pränatale beziehungsweise vorgeburtliche Diagnostik umfasst alle medizinischen Untersuchungen der Schwangeren und des ungeborenen Kindes, die sich auf den Schwangerschaftsverlauf, die Schwangerschaft beeinträchtigende Krankheiten der Mutter und die Gesundheit des Kindes beziehen. Dazu gehören sowohl die in den sogenannten Mutterschaftsrichtlinien²⁰ vorgesehenen Vorsorgeuntersuchungen inklusive der drei gängigen Ultraschalluntersuchungen, als auch die als weiterführende Pränataldiagnostik²¹ bezeichneten Untersuchungen, die der Risikobestimmung oder Feststellung von Chromosomenstörungen (z.B. Trisomie 21), Fehlbildungen (z.B. Herzfehler) und vererbaren Erkrankungen (z.B. Mukoviszidose)²² dienen.

Die verschiedenen Untersuchungen lassen sich in nicht-invasive und invasive Verfahren einteilen.²³ Zu Ersteren gehören unter anderem der Ultraschall und biochemische Tests sowie genetische Untersuchungen aus mütterlichem Blut. In die zweite Kategorie gehören die Chorionzottenbiopsie, die Amniozentese und die Nabelschnurpunktion.

Eine weitere Unterscheidung wird von Woopen hinsichtlich der Zielsetzung zwischen „therapiebezogener“ und „existenzbezogener“ Pränataldiagnostik (PND) getroffen.²⁴ Während das Ziel der „therapiebezogenen PND“ eine „möglichst komplikationslos verlaufende Schwangerschaft und Geburt“ ist, hat die „existenzbezogene PND“ eine Entscheidungsfindung bezüglich der Fortsetzung oder des Abbruchs der Schwangerschaft bzw. die Vorbereitung auf ein Leben mit einem kranken oder behinderten Kind zum Ziel.²⁵

²⁰ Gemeinsamer Bundesausschuss (2011), vgl. Fußnote 1.

²¹ Vgl. Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (2004), S. 12.

²² Je nach Untersuchung und familiärer Anamnese können sehr viele unterschiedliche Fehlbildungen und Erkrankungen festgestellt werden. Vgl. hierzu die Auflistung aller in irgendeiner Form pränatal diagnostizierter Zustände (*prenatally diagnosed conditions*) in Weaver, Brandt (1999). In diesem Katalog sind 940 Zustände aufgelistet. Selbstverständlich können jedoch im Einzelfall bei Weitem nicht alle diese Fehlbildungen und Zustände ausgeschlossen werden.

²³ Invasiv steht hier für die Punktion der Fruchthöhle oder der Plazenta. Eine Blutentnahme bei der Mutter ist somit – entgegen der gängigen medizinischen Terminologie – eine nicht-invasive pränataldiagnostische Untersuchung.

²⁴ Woopen (2001)

²⁵ ebd., S. 697

Dem Ultraschall fällt in dieser Hinsicht eine Doppelrolle zu: Mit seiner Hilfe lassen sich die korrekte Lage und altersgerechte Entwicklung des Embryos bzw. Feten und viele weitere schwangerschaftsbezogene Befunde erheben („therapiebezogene PND“). Ebenso kann die Ultraschalluntersuchung auch Hinweise auf Fehlbildungen oder Erkrankungen des Feten zeigen, die – eventuell nach invasiver Diagnostik – die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nach medizinisch-sozialer Indikation²⁶ aufwerfen können.²⁷

Als nicht invasive Verfahren in der Pränataldiagnostik sind die körperliche Untersuchung der Schwangeren, der Ultraschall und verschiedene Blutuntersuchungen zu nennen. Diese Untersuchungsmethoden können sowohl im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen zur Schwangerschaftsüberwachung²⁸ Anwendung finden, als auch im Rahmen von zusätzlich angebotenen Untersuchungen, die insbesondere der Risikobestimmung oder Diagnostik von Fehlbildungen und Erkrankungen des Ungeborenen dienen.

Zu den zusätzlich angebotenen Untersuchungen zählen die sonographische Messung der Nackentransparenz im Zeitraum 11+0 – 13+6 SSW²⁹, eine ausführliche Ultraschalluntersuchung im Zeitraum 18+0 – 24+6 SSW, die biochemische Bestimmung bestimmter Schwangerschaftshormone (in unterschiedlichen Zeiträumen möglich) sowie Kombinationen einzelner Untersuchungen. Diese Untersuchungen werden – mit Ausnahme

²⁶ Nach §218a Abs.2 StGB ist ein Schwangerschaftsabbruch nicht rechtswidrig, „wenn der Abbruch der Schwangerschaft unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann.“ Diese medizinisch-soziale Indikation zum Schwangerschaftsabbruch kann unter anderem gestellt werden, wenn auf Grund einer pränatal festgestellten Erkrankung oder Behinderung des Kindes eine zukünftige, schwerwiegende Beeinträchtigung des Gesundheitszustandes der Mutter angenommen werden kann.

²⁷ Vgl. ebd., S. 699: „Therapiebezogen ist diese Untersuchung [der Ultraschall; L.B.], weil danach geschaut wird, ob die Schwangerschaft in der Gebärmutter angesiedelt ist, ob der Embryo bzw. Fetus altersgerecht entwickelt ist und ob es sich um eine Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft handelt. Existenzbezogen wird die Untersuchung dann, wenn nach dem Zeichen der Nackentransparenz geschaut wird.“ (Eine verbreiterte Nackentransparenz kann ein Hinweiszeichen auf bestimmte chromosomale Störungen und weitere angeborene Erkrankungen sein. Siehe dazu nächstes Unterkapitel).

²⁸ Hierzu zählen regelmäßige Blutdruckmessungen, serologische Tests ebenso wie drei Ultraschalluntersuchungen zur Kontrolle des fetalen Wachstums, der Blutversorgung etc. Auch Doppleruntersuchungen zur Kontrolle der maternalen und fetalen Blutströme und –drücke gehören hierzu. Vgl. Gemeinsamer Bundesausschuss (2011). Da sich diese Arbeit mit pränataldiagnostischen Untersuchungen zur Risikobestimmung beschäftigt, werden die Untersuchungen zur Schwangerschaftsüberwachung nicht weiter dargestellt.

²⁹ Zur Zählweise der Schwangerschaftswochen (SSW) siehe Fußnote 3.

des ausführlichen Ultraschalls im zweiten Schwangerschaftsdrittel³⁰ – als Screening angeboten: Sie dienen als Suchtest, um diejenigen Schwangeren zu identifizieren, deren Ungeborene ein erhöhtes Risiko für eine bestimmte angeborene Erkrankung, Fehlbildung oder genetische Besonderheit aufweisen. Als Ergebnis erhalten die Schwangeren eine Risikoangabe.³¹

Die Messung der Nackentransparenz wird in Kombination mit der biochemischen Bestimmung von β -hCG (humanes Choriongonadotropin) und PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) als Ersttrimester-Screening bezeichnet. Die Durchführung dieser Untersuchungen und ihre Aussagefähigkeit werden in den folgenden Unterkapiteln dargestellt.

Die Schwangerschaftshormone β -hCG, freies Östriol und Alphafetoprotein (AFP) lassen sich im Zeitraum 16+0 bis 18+6 SSW im Serum der Mutter messen. Diese Kombination wird als Triple-Test bezeichnet und liefert auf Grundlage der gemessenen Serumkonzentrationen bzw. deren Abweichungen vom Normbereich eine Risikoangabe für das Vorhandensein der Chromosomenverteilungsstörungen Trisomie 18, 13 und 21 sowie im Falle des AFP eine Risikoeinschätzung für das Vorhandensein von Neuralrohrdefekten. Die Bestimmung von AFP wird im genannten Zeitraum auch einzeln angeboten. Vom Normbereich abweichende Werte der genannten Hormone können aber auch auf das Vorliegen einer Mehrlingsschwangerschaft, ein falsch berechnetes Gestationsalter, die ethnische Herkunft der Mutter, ihr Gewicht, Rauchen oder einen insulinpflichtigen Diabetes der Mutter zurückzuführen sein.³²

Die häufig auch als Organultraschall oder Feindiagnostik bezeichnete, ausführliche Ultraschalluntersuchung im Zeitraum 18+0 - 24+6 SSW wird angeboten, um Fehlbildungen – insbesondere struktureller Art – zu diagnostizieren. Es können zum Beispiel bestimmte Herzfehler, Nierenfehlbildungen und Fehlbildungen des Skelettsystems festgestellt

³⁰ Statt Schwangerschaftsdrittel wird auch häufig der Begriff Trimenon bzw. im Englischen trimester verwendet: Das erste Drittel geht von 0+1 bis 13+0 SSW; das zweite von 13+1 bis 26+0 SSW und das dritte von 26+1 bis 40+0 SSW.

³¹ Der Begriff ‚Screening‘ ist in diesem Zusammenhang nicht mit dem Begriff ‚Reihenuntersuchung‘ gleichzusetzen, da nicht alle Schwangeren untersucht werden, sondern „nur die, die untersucht werden wollen und bereit sind, diese IGeL-Leistung zu bezahlen.“ König (2007).

³² Crombach, Tutschek (2004), S. 264

werden.³³ Diese können als Teil komplexerer Störungen oder isoliert auftreten, zur Abklärung genetischer Ursachen inklusive Chromosomenstörungen können invasive Untersuchungen hinzugezogen werden. Bei einigen dieser Fehlbildungen hat eine vorgeburtliche Diagnose den Vorteil, dass frühzeitig therapeutische – in der Regel postnatal durchzuführende – Eingriffe geplant werden können oder die Wahl einer geeigneten Geburtsklinik getroffen werden kann.³⁴

Zusätzlich zu den bereits aufgeführten Methoden wird seit einigen Jahren ein weiteres Verfahren zur nicht-invasiven Diagnostik genetischer Störungen des Ungeborenen intensiv erforscht und weiterentwickelt: Bei diesen auch als NIPD³⁵ bezeichneten Verfahren wird aus mütterlichem Blut freie embryonale oder fetale DNA isoliert und zur genetischen Diagnostik verwendet. 1997 ist es der Arbeitsgruppe von Lo erstmals gelungen, fetale DNA im mütterlichen Blut zu identifizieren.³⁶ Heutzutage berichten die Forscher bereits von der Sequenzierung des kompletten fetalen Genoms aus dem mütterlichen Blut.³⁷ Neben möglichen Anwendungsbereichen wie der Diagnostik der Rhesus-Gruppe des Feten bei Rhesus-negativen Müttern wird dieses Verfahren in Zukunft auch für die Diagnostik von Chromosomenstörungen und Erbkrankheiten eingesetzt werden und vermutlich die risikoreicheren Untersuchungen wie Amniozentese und Chorionzottenbiopsie mehr und mehr ersetzen.³⁸ Ein erstes Testangebot ist am 20. August 2012 in Deutschland eingeführt worden.³⁹

³³ Eine anschauliche Auflistung über im zweiten Trimenon per Ultraschall zu erhebende Befunde und deren Assoziation mit bestimmten chromosomalen Störungen findet man bei Heath, Nicolaides (2004), S. 63ff.

³⁴ Eine Übersicht zu den wenigen möglichen, pränatal durchführbaren Therapiemaßnahmen findet sich bei Dürig, Raio (2006), S. 140.

³⁵ Nicht-invasive Pränataldiagnostik

³⁶ Lo et al. (1997): Die Arbeitsgruppe nutzte dazu zunächst auf dem Y-Chromosom gelegene Genabschnitte, so dass eine Identifizierung fetaler DNA nur bei männlichen Feten gelang. Bereits 1979 war es Herzenberg et al. gelungen, fetale Zellen aus dem mütterlichen Blut zu isolieren (Herzenberg et al. (1979)), zur weiteren Diagnostik stellte sich jedoch freie fetale DNA als erfolgsversprechender heraus.

³⁷ Lo et al. (2010): Die Sequenzierung in dieser Arbeit erfolgte zum Zeitpunkt 12+0 SSW, theoretisch wäre dies auch schon zum Zeitpunkt 9+0 SSW möglich.

³⁸ Vgl. Hahn, Chitty (2008).

³⁹ Die Firma lifecodexx hat unter dem Namen PraenaTest[®] einen Test auf den Markt gebracht, mit dem sich eine Trisomie 21 des Ungeborenen aus dem mütterlichen Blut nachweisen lässt. Er wird aktuell nur Schwangeren ab SSW 12+0 angeboten, die ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie 21 beim Ungeborenen aufweisen; vgl. die Mitteilung auf der Seite der Firma www.lifecodexx.com, zuletzt geprüft am 12.10.2012.

Zu den invasiven Verfahren der Pränataldiagnostik gehören die Amniozentese, die Chorionzottenbiopsie und die Nabelschnurpunktion. Da letztere insbesondere für therapeutische Eingriffe (z.B. beim Vorliegen einer fetalen Anämie) und nur in sehr wenigen Fällen zur eigentlichen Diagnostik eingesetzt wird, wird sie hier nicht weiter dargestellt.

Die Amniozentese stellt wohl die bekannteste invasive Untersuchung in der Pränataldiagnostik dar: Durch eine sonographisch kontrollierte Punktion durch die Bauchdecke der Schwangeren in die Fruchtblase werden ca. 15-20ml Fruchtwasser samt abgelöster fetaler Zellen entnommen. Sie wird in der Regel ab 15+0 SSW und theoretisch bis zum Entbindungstermin vorgenommen, in wenigen Fällen wird eine sogenannte Frühamniozentese bereits ab 11+0 SSW angeboten. Eine frühere Möglichkeit, Zellen zur zytologischen Diagnostik zu gewinnen, stellt die Chorionzottenbiopsie dar. Hierzu wird die Plazenta unter Ultraschallsicht in der Regel transzervikal punktiert und Zotten werden aspiriert. Dies ist bereits im Zeitraum 10+0 - 12+6 SSW möglich.

Die aus diesen Verfahren gewonnenen Zellen werden zur zytogenetischen oder molekulargenetischen Diagnostik aufbereitet. Es lassen sich sowohl Veränderungen der Chromosomenverteilung (z.B. Trisomie 13, 18 und 21 sowie Verteilungsstörungen der Geschlechtschromosomen), größere Deletionen und Duplikationen einzelner Chromosomenabschnitte, als auch - in der Regel nur bei anamnestischen Hinweisen untersuchte - monogene Mutationen, für die ein Gentest vorhanden ist⁴⁰, diagnostizieren.⁴¹ Bei Amniozentese liegt die Komplikationsrate (Auslösen eines Abortes) bei etwa 0,7%, bei Chorionzottenbiopsie bei 1%.⁴²

⁴⁰ Vgl. Schmidtke (2006), S. 984: Mit der invasiven Pränataldiagnostik „sind heute alle Erkrankungen und Entwicklungsstörungen, für die ein direkter oder indirekter Gentest zur Verfügung steht, potenziell auch vorgeburtlich diagnostizierbar.“

⁴¹ Die genannten Veränderungen der Chromosomenverteilung sind die einzigen Verteilungsstörungen, die mit dem Überleben vereinbar sind.

⁴² Vgl. Bettelheim et al. (2002), Chaoui (2007), S. 297f und Hackelöer (2006a), S. 879. Letzterer stellt dar, dass die noch vor einigen Jahren höher beobachteten Abortraten bei Chorionzottenbiopsien inzwischen auf 1% zurückgegangen sind.

1.1.2 Methoden des Ersttrimester-Screenings

Im Zeitraum 11+0 – 13+6 SSW stehen zwei Verfahren zur Risikobestimmung für die Geburt eines Kindes mit den numerischen Chromosomenstörungen Trisomie 13, 18 und 21 zur Verfügung: Die sonographische Messung der Nackentransparenz und die Bestimmung von β -hCG und PAPP-A im Serum der Mutter. Diese Untersuchungen können sowohl einzeln wie auch in Kombination in Anspruch genommen werden und werden zusammengefasst als Ersttrimester-Screening bezeichnet.⁴³

Nachdem bereits in den frühen 90er Jahren verschiedene Studiengruppen⁴⁴ zeigen konnten, dass eine verbreiterte Nackentransparenz (NT) im ersten Trimenon ein Hinweis für das Vorliegen einer numerischen Chromosomenstörung sein kann, hat sich diese Messung – über die Jahre weiterentwickelt – als Screening-Methode in der Pränataldiagnostik etabliert. Inzwischen weiß man, dass eine verbreiterte Nackentransparenz nicht nur mit numerischen Chromosomenstörungen, sondern auch einer Vielzahl anderer angeborener Veränderungen assoziiert ist.⁴⁵

Die Bezeichnung Nackentransparenz wird im Ultraschall für eine „sichelförmige echoarme Zone im Subkutanbereich des fetalen Nackens“ verwendet, die „im Zeitraum 11+0 bis 13+6 SSW bei 99% aller Feten nachweisbar“ ist.⁴⁶ Es handelt sich hierbei um eine physiologische Flüssigkeitsansammlung; da Flüssigkeit den Schall kaum reflektiert, erscheint sie sonographisch als transparent.

Bei einer im Laufe des zweiten Trimenon persistierenden Verbreiterung⁴⁷ wird jedoch entweder von einem dorsonuchalen Ödem oder einem zystischen Hygrom (septierte Flüssigkeitsansammlung) gesprochen. Letzteres kann ein Zeichen für das Vorliegen eines Turner-Syndroms sein.⁴⁸

⁴³ Im Folgenden wird der Begriff Ersttrimester-Screening als Oberbegriff für beide Untersuchungen verwendet, auch dann, wenn zum Beispiel nur die Nackentransparenz gemessen wird.

⁴⁴ Eine Aufstellung dieser Studien findet sich in einem Review von Nicolaidis, dessen Arbeitsgruppe wohl die bekanntesten Studien dazu veröffentlicht hat: Nicolaidis (2004), S. 50.

⁴⁵ Siehe z.B. Hackelöer (2006b), S. 288.

⁴⁶ Merz, Eiben (2006), S. 847.

⁴⁷ Da die Nackentransparenz sonographisch im medianen Sagittalschnitt gemessen wird, spricht man von einer Verbreiterung oder Verdickung.

⁴⁸ Vgl. Snijders, Nicolaidis (2004), S. 23.

Damit die Messung der NT reproduzierbare und somit verlässliche Werte liefert, müssen einige Kriterien erfüllt sein: Da die Normwerte der NT von dem Gestationsalter abhängen, ist eine genaue Terminbestimmung notwendig. Diese kann über die Scheitel-Steiß-Länge erfolgen. Die Messung sollte im Zeitraum 11 – 13+6 SSW stattfinden, die Scheitel-Steiß-Länge sollte zwischen 45mm und 84mm liegen.⁴⁹ In der Regel wird die NT im transabdominalen Ultraschall gemessen, eine transvaginale Darstellung ist aber auch möglich. Weitere Einzelheiten wie die anzustrebende Schnittebene, die Kopfhaltung des Feten, die Abgrenzbarkeit der fetalen Haut vom Amnion etc. werden in den entsprechenden Ultraschall-Richtlinien und Veröffentlichungen der Fachgesellschaften dargestellt.⁵⁰

Abbildung 1: Sonographische Messung der Nackentransparenz. Der hier gemessene Wert (zwischen den gelben Kreuzen) von 2,6mm ist für den Schwangerschaftszeitpunkt 12+6 SSW grenzwertig erhöht.

(Mit freundlicher Genehmigung von Prof. Dr. Christoph Berg, Pränatale Medizin, Uniklinik Köln)



Eine verbreiterte Nackentransparenz kann verschiedene Ursachen haben, hat per se aber keinen Krankheitswert.⁵¹ An bekannten Ursachen sind hier zunächst die chromosomalen Störungen (Trisomien und Verteilungsstörungen der Geschlechtschromosomen) zu nennen,

⁴⁹ Nicolaidis (2005), S. 190.

⁵⁰ Vgl. Snijders, Nicolaidis (2004), S. 25ff und Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (2008).

⁵¹ Nyberg et al. (2006), S. 847: „increased NT per se does not constitute a fetal abnormality“. Vgl. auch Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (2008), S. 6: „Die Nackentransparenz ist eine Struktur, die bei allen Feten erhoben werden kann, deren pathophysiologische Relevanz jedoch von ihrer Ausprägung abhängt.“

deren Auftretenswahrscheinlichkeit mit zunehmender Breite der NT steigt.⁵² Nicolaides et al. stellen ihrer Definition der Nackentransparenz häufig voran, dass bereits 1866 von Langdon Down, dem Erstbeschreiber des Down-Syndroms, eine „für den Körper zu groß erscheinende Haut“ dieser Individuen beobachtet wurde. Eine erhöhte Nackentransparenz sei das Korrelat dieses Hinweiszeichens, das heute bereits am Ende des ersten Trimenon festgestellt werden könne.⁵³

Nach Ausschluss einer Chromosomenstörung mittels invasiver Diagnostik, muss beim Vorliegen einer verbreiterten Nackentransparenz „mit einem erhöhten Risiko für andere fetale Erkrankungen gerechnet werden“⁵⁴, insbesondere für Herzfehler, aber auch Skelettfehlbildungen, urogenitale Fehlbildungen und viele weitere Störungen. Die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Fehlbildungen, aber auch von Fehlgeburten und intrauterinem Fruchttod ist auch nach Ausschluss einer Chromosomenstörung einer aktuellen Übersichtsarbeit zufolge um das 3- bis 6-fache gegenüber Feten ohne verbreiterte Nackentransparenz erhöht.⁵⁵ Die Pathophysiologie der vergrößerten Nackentransparenz und umfangreiche Listen zu assoziierten Erkrankungen bei unauffälligem Karyotyp werden in der einschlägigen Literatur⁵⁶ dargestellt. Auch wenn die Messung der Nackentransparenz zur Risikoeinschätzung der Trisomien 21, 13 und 18 angeboten wird, können durch sie viele weitere Erkrankungen entdeckt werden.⁵⁷

Speziell an dem Beispiel der Nackentransparenzmessung lässt sich die Schwierigkeit einer Abgrenzung von weiterführender Pränataldiagnostik und „normaler“ Schwangerschaftsüberwachung verdeutlichen: Bis zur Änderung des entsprechenden Absatzes am 18.06.2009 wurde im Dokumentationsfeld für die erste Ultraschalluntersuchung (9+0 – 11+6 SSW) im Mutterpass hinter der Frage nach

⁵² Snijders, Nicolaides (2004), S. 24.

⁵³ Nicolaides et al. (2000); Snijders, Nicolaides (2004), S. 7; Nicolaides (2004); Down (1866). Langdon Down bezog sich bei seinen Ausführungen auf Individuen mit dem später nach ihm benannten Down-Syndrom verschiedenen Alters.

⁵⁴ Merz, Eiben (2006), S. 848.

⁵⁵ Vgl. Bilardo et al. (2010), S. 97.

⁵⁶ Z.B.: ebd.; Nyberg et al. (2006), S. 838 und Hackelöer (2006b), S. 288. Eine nach Organsystem sortierte Liste aller in einem ausführlichen Ultraschall – also nicht nur durch Messung der Nackentransparenz im ersten Trimenon entdeckten Anomalien und die jeweilige Anzahl der so früh noch nicht entdeckten Fälle findet man bei Chen et al. (2008), S. 144.

⁵⁷ Neben der Risikobestimmung wird im Rahmen des Ersttrimester-Screenings in der Regel eine ausführliche Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Der Umfang dieser Untersuchung und somit die Entdeckungsrate für verschiedene Fehlbildungen ist abhängig vom untersuchenden Arzt.

Auffälligkeiten als Beispiel ein ‚dorsonuchales Ödem‘ in Klammern angeführt.⁵⁸ Dies führte dazu, dass viele Ärzte an dieser Stelle festhielten, ob sie – nach genauer Messung oder nur augenscheinlicher Beurteilung – ein solches Ödem beobachtet hatten.⁵⁹ Dass die Frage nach diesem Befund in dem hier angesprochenen Absatz im Mutterpass stand, suggerierte, dass es sich um einen Teil der Basisuntersuchung handelt.⁶⁰ Darüber hinaus wird die Verwendung des Begriffes des dorsonuchalen Ödems an dieser Stelle in den Standards zur Ultraschalluntersuchung der DGGG als „missverständlich, in den Mutterschaftsrichtlinien nicht definiert und nicht mit der ‚Nackentransparenz‘ identisch“ bezeichnet.⁶¹ Der Gemeinsame Bundesausschuss hat diese Argumente in seiner Begründung zur Änderung des Mutterpasses vom 18.06.2009 angeführt⁶², und mit Inkrafttreten der Änderungen am 25.08.2009 wurde ein neuer Mutterpass ohne diese Beispielnennung herausgegeben.⁶³

Auch wenn die Messung der Nackentransparenz dank vieler Studien eine relativ aussagekräftige Risikoeinschätzung zulässt⁶⁴, gibt es noch weitere sonographische Befunde, die in die Risikokalkulation für das Vorliegen einer Chromosomenstörung mit einfließen können. Je nach Fachqualifikation des Untersuchers⁶⁵ und verwendeter Software⁶⁶ werden

⁵⁸ Gemeinsamer Bundesausschuss (2008), Anlage 3, S.10.

⁵⁹ Die Frauen in der vorliegenden Erhebung waren allesamt noch mit einem ‚alten‘ Mutterpass ausgestattet. Bei insgesamt 7 Frauen von 120 Frauen, deren Mutterpass bei der Erhebung gesichtet wurde, fand sich an dieser Stelle ein Hinweis über ein ‚dorsonuchales Ödem‘ oder eine Beurteilung zur Nackentransparenz vom betreuenden Frauenarzt dokumentiert.

⁶⁰ Vgl. Gemeinsamer Bundesausschuss (2009).

⁶¹ Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (2008), S. 6. Aus diesen und weiteren Gründen sprachen sich die ärztlichen Gruppierungen und Gesellschaften, die sich fachlich mit Pränataldiagnostik befassen, gegen eine solche Integration der Suche nach Chromosomenstörungen und Risikokalkulation in die vorgesehenen Basisultraschalluntersuchungen ohne gesonderte Aufklärung aus und forderten eine Änderung des Mutterpasses. Vgl. dazu Hackelöer (2006b), S. 248.

⁶² Gemeinsamer Bundesausschuss (2009)

⁶³ Gemeinsamer Bundesausschluss (2009)

⁶⁴ Genaue Zahlen zur Aussagekraft siehe Abschnitt 1.1.3.

⁶⁵ Bisher gibt es keine verbindlichen Vorschriften, welche Qualifikationen – zusätzlich zum Facharzt – zu welcher Ultraschalluntersuchung berechtigen. Die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) vergibt im Rahmen ihres Mehrstufenkonzeptes Zertifikate und bietet Ultraschallfortbildungen an. Ebenso können sich Ärzte von der Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF D) oder der FMF London zertifizieren lassen. Beide Institutionen empfehlen für die Durchführung der Sonographie im Ersttrimester-Screening eine entsprechende Qualifikation (DEGUM II oder III). Vgl. Hackelöer (2005), S. 66; www.degum.de; www.fmf-deutschland.infound www.fetalmedicine.com/fmf. Ein signifikanter Unterschied in den Entdeckungsraten von Ultraschall-Untersuchungen in Abhängigkeit von der Qualifikation des Untersuchers wurde u.a. in Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (2008) festgestellt.

⁶⁶ Seit 2007 unterscheidet sich die Software der FMF Deutschland von der durch die FMF London vertriebenen in der Art der Risikoberechnung. Vgl. Schmidt et al. (2007).

die Messung des Nasenbeins, die Oberkieferlänge, die Femurlänge, die fetale Herzfrequenz und das Dopplerflussprofil im Ductus venosus und über der Trikuspidalklappe zusätzlich berücksichtigt.⁶⁷ Diese sonographische Merkmale, die für sich genommen keine Pathologie darstellen, deren Abweichung vom Normbereich jedoch mit angeborenen Fehlbildungen assoziiert ist, werden auch als Softmarker bezeichnet. Unabhängig von der Risikoberechnung kann „nahezu jede sonographische Abweichung [...] als ein Merkmal für eine chromosomale Störung auftreten.“⁶⁸ Auf Grund der sehr unterschiedlich stark ausgeprägten Assoziation zwischen Softmarkern und chromosomalen Störungen oder anderen Fehlbildungen ist in allen Fällen eine individuelle Abwägung für oder gegen weitere Diagnostik oder Folgeuntersuchungen notwendig.

Bereits seit Ende der 80er Jahre wurde der Triple-Test (s.o.) in der Zeit 16+0 bis 18+6 SSW angewandt, die Möglichkeit einer früheren Risikobestimmung an Hand von biochemischen Messungen im Serum der Mutter entstand schließlich in den 90er Jahren:

Zwischen 11+0 und 13+6 SSW können im maternalen Serum zwei Marker gemessen werden, die bekanntlich bei bestimmten chromosomalen Störungen von ihrem Normbereich abweichen.⁶⁹ Es handelt sich hierbei um das freie humane Choriongonadotropin (β -hCG) und das pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A). Die Untersuchung wird sowohl Ersttrimester-Test wie auch – in Anlehnung an den im zweiten Trimenon durchführbaren Triple-Test – Double-Test genannt. Sie dient der Risikoberechnung für die Trisomien 21, 13 und 18. Auch numerische Störungen der Geschlechtschromosomen können durch veränderte Werte auffallen. Eine Risikoeinschätzung für Neuralrohrdefekte (Spina bifida, Aneuzephalie) über das Alphafetoprotein ist so früh allerdings nicht möglich.⁷⁰

Auch bei den biochemischen Markern muss ähnlich wie bei der Messung der Nackentransparenz das Gestationsalter in der Risikoberechnung berücksichtigt werden.⁷¹ Da

⁶⁷ Vgl. Heath, Nicolaides (2004), S. 49ff; Ndumbe et al. (2008), S. 219ff und Nyberg et al. (2006), S. 839. Immer weitere Ultraschallmarker werden bezüglich ihrer Assoziation mit chromosomalen Störungen erforscht: So konnte kürzlich gezeigt werden, dass auch das Dopplerflussprofil über der Leberarterie (Zvanca et al. (2011)) und das Lebervolumen (Gielchinsky et al. (2011)) mit einer Trisomie 21 assoziiert sind.

⁶⁸ Buselmaier, Tariverdian (2007), S. 327. Im Folgenden werden unter dem Begriff eines auffälligen Untersuchungsbefundes sowohl erhöhte Risikowerte wie auch die Detektion eines Softmarkers gefasst.

⁶⁹ Sowohl eine Abweichung nach oben als auch nach unten kann ein Hinweis für eine chromosomale Störung sein.

⁷⁰ ebd., S. 327

⁷¹ Nicolaides (2005), S. 192

der Test in unterschiedlichen Laboratorien mit unterschiedlichen Reagenzien durchgeführt wird, werden die erhaltenen Werte als Vielfaches der Referenzbereiche (multiple of medians = MoM) angegeben.⁷² So sind zum Beispiel eine Erhöhung des freien β -hCG um etwa 2,15 MoM und ein erniedrigter PAPP-A Wert (0,51 MoM) mit der Trisomie 21 assoziiert.⁷³

Die Ergebnisse aus der Biochemie werden jedoch auch von verschiedenen anderen Faktoren beeinflusst: Das Vorliegen einer Mehrlingsschwangerschaft, die ethnische Herkunft der Mutter, Rauchen, ein insulinabhängiger Diabetes, das mütterliche Gewicht und weitere Faktoren können die Serumkonzentrationen der verwendeten Marker verändern.⁷⁴

Je nach Zentrum und Laboratorium dauert es 1-7 Tage bis das Ergebnis dieser Untersuchung der Schwangeren vorliegt. Auf Grund veränderter Messtechniken und Praxisabläufe wird in wenigen Einrichtungen in Deutschland inzwischen sogar die Möglichkeit angeboten, innerhalb einer Stunde ein ebenso aussagekräftiges Ergebnis zu erhalten (sog. One-Stop-Clinics); dies ist allerdings noch nicht flächendeckend etabliert.

1.1.3 Aussagefähigkeit des Ersttrimester-Screenings

Die Messung der Nackentransparenz und die genannten biochemischen Tests ermöglichen dem untersuchenden Arzt mittels statistischer Berechnungen ein individuelles Risiko zu bestimmen, und zwar ein Risiko dafür, dass der Chromosomensatz des Feten bestimmte numerische Störungen aufweist.⁷⁵ Dieses Risiko kann sowohl für beide Untersuchungen getrennt oder gemeinsam berechnet werden und wird üblicherweise in Zahlenverhältnissen dargestellt, z.B. 1:500.⁷⁶

Zur Berechnung des individuellen Risikos wird zunächst das Hintergrundrisiko in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter und dem Schwangerschaftsalter berücksichtigt. Für jeden erhobenen Ultraschallmesswert (z.B. der Breite der Nackentransparenz in mm) und für jeden biochemischen Messwert ergibt sich ein bestimmter Wahrscheinlichkeitsquotient,

⁷² Bundesärztekammer (1998), S. A3239; Vgl. dazu auch Nicolaidis (2005), S. 191.

⁷³ Crombach, Tutschek (2004), S. 263

⁷⁴ Dudenhausen et al. (2008), S. 61

⁷⁵ In der Regel werden Risiken für das Vorhandensein der Trisomien 21, 13 und 18 bestimmt.

⁷⁶ Dies bedeutet, dass 1 von 500 Feten mit diesem Untersuchungsergebnis die entsprechende Chromosomenstörung aufweisen würde.

indem der Prozentsatz der Feten mit auffälligem Chromosomensatz und diesem Messwert durch den Prozentsatz der nicht betroffenen Feten mit diesem Messwert dividiert wird. Das Hintergrundrisiko wird mit diesen Wahrscheinlichkeitsquotienten aus der vorgenommenen Screening-Untersuchung multipliziert, um das Patienten-spezifische Risiko zu bestimmen.⁷⁷ Dies geschieht unter Verwendung einer Software.⁷⁸

Wird ein erhöhtes Risiko festgestellt, wird zumeist zur Abklärung und somit zur Diagnosestellung eine invasive Diagnostik (s.u.) empfohlen. Als erhöht gilt das Risiko in der Regel ab etwa 1:300, dies entspricht dem Altersrisiko einer 35-jährigen Schwangeren, ein Kind mit einer Trisomie 21 zu gebären.⁷⁹ Dieser Wert, ab dem das Screening als auffällig gilt, wird als cut-off Risiko bezeichnet. Desweiteren kann ein entdeckter Softmarker zur Indikationsstellung führen. Letztlich ist die Entscheidung über eine Inanspruchnahme invasiver Diagnostik immer individuell und mit besonderer Berücksichtigung des untersuchungsbedingten Abortrisikos (1:100 bis 1:200) zu treffen.

Wie bereits ausgeführt, können auch nicht-chromosomale Störungen bzw. Fehlbildungen durch abweichende Werte in der Screening-Untersuchung auffallen. Allerdings endet ein nicht unerheblicher Teil⁸⁰ der Schwangerschaften, bei denen ein erhöhtes Risiko festgestellt wurde, in der Geburt eines gesunden Kindes, so dass in diesem Rahmen die Unterscheidung von Risiko und Diagnose von großer Bedeutung ist: Jeder Screening-Test kann sowohl Betroffene „übersehen“ (falsch negatives Ergebnis) wie auch bei Nicht-Betroffenen ein fälschlicherweise auffälliges Ergebnis anzeigen (falsch positives Ergebnis).

Zur Bewertung der Aussagefähigkeit und zum Vergleich von Screening-Untersuchungen werden deswegen in der Regel zwei rechnerische Parameter herangezogen: Die Falsch-Positiv-Rate (FPR) und die Entdeckungsrate bzw. detection rate (DR). Die FPR gibt den Anteil der Nicht-Betroffenen mit fälschlicher Weise positivem Ergebnis an der Gesamtzahl der

⁷⁷ Vgl. Snijders, Nicolaides (2004), S. 14f. Die hier beschriebene Vorgehensweise zur Risikobestimmung wird auch sequentielles Screening genannt.

⁷⁸ Vgl. Schmidt et al. (2007).

⁷⁹ Merz, Eiben (2006), S. 848.

⁸⁰ Für genauere Zahlen s.u.

untersuchten Nicht-Betroffenen an. Die DR steht für den Anteil der durch die Untersuchung entdeckten Betroffenen an der Gesamtzahl der untersuchten Betroffenen.⁸¹

Eine weitere, jedoch im Vergleich von Screening-Untersuchungen weniger beachtete Testeigenschaft ist die Rate an falsch-negativen Ergebnissen (FNR). Diese gibt in Analogie zur FPR den Anteil der Betroffenen mit fälschlicher Weise negativem Ergebnis an der Gesamtzahl der untersuchten Betroffenen an.⁸²

Je nachdem, welche Fehlbildungen oder chromosomale Störungen erkannt werden sollen, besitzt ein frühes pränataldiagnostisches Screening verschiedene Entdeckungsraten und Falsch-Positiv-Raten. Die Tabelle 1 ermöglicht einen Überblick über die Aussagefähigkeit des Ersttrimester-Screenings; sie erhebt in Bezug auf die möglichen Untersuchungen und Kombinationen sowie hinsichtlich der Studienlage keinen Anspruch auf Vollständigkeit.⁸³ Alle Untersuchungen wurden am Ende des ersten Trimenon durchgeführt.

Weitere Studien mit ähnlichen Werten werden in den entsprechenden Übersichtsarbeiten aufgeführt.⁸⁴ Abweichungen können insbesondere durch die Wahl eines anderen cut-off Risikos entstehen: Bei einem höheren cut-off Risiko wird die FPR kleiner, zu Lasten einer ebenfalls niedrigeren DR.⁸⁵ Ebenso haben das exakte Gestationsalter zum Zeitpunkt der Untersuchung, das Risikoprofil der Stichprobe und die verwendete Software einen Einfluss auf die angegebenen Raten.

⁸¹ Diese Testeigenschaften lassen sich auch in den Begriffen Sensitivität und Spezifität ausdrücken: Die Sensitivität entspricht dabei der Entdeckungsrates bzw. der Fähigkeit des Tests, das Vorliegen des gesuchten Merkmals zu erkennen. Die Spezifität hingegen gibt den Anteil der Richtig Test-Negativen an der Gesamtzahl der Test-Negativen an bzw. die Fähigkeit des Tests, das Nicht-Vorliegen des gesuchten Merkmals zu erkennen. Die Summe aus Spezifität und FPR ist 1 bzw. 100%.

⁸² Die Summe der Sensitivität (siehe Fußnote 81) und der FNR ist 1 bzw. 100%.

⁸³ Die Auswahl der aufgeführten Studien wurde auf Grundlage der Stichprobengröße und Aktualität getroffen. Die Studie von Chen et al. (2008) wurde wegen ihrer Suche nach strukturellen Fehlbildungen hinzugenommen. Es ist davon auszugehen, dass durch zukünftige Weiterentwicklung der berücksichtigten Marker die FPR weiter sinken und die DR weiter steigen wird.

⁸⁴ z.B.: Nyberg et al. (2006); Reddy, Wapner (2007) und Crombach, Tutschek (2004). Die Miteinbeziehung weiterer sonographischer Marker (Nasenbeinlänge, fetale Herzfrequenz etc.) verändert die Raten nur geringfügig, so dass ich diese Untersuchungen in der Tabelle unberücksichtigt gelassen habe. Vgl. dazu Kagan et al. (2008). Aus vielen Studien gemittelte Werte zu Ultraschall-Screening-Untersuchungen inklusive Angabe der Entdeckungsrates für „alle Fehlbildungen“ führt der Bericht des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (2008) auf.

⁸⁵ Vgl. hierzu die Werte der Tabelle 2 in Nicolaides et al. (2005), S. 224. Für die Kombination von mütterlichem Alter, Messung der Nackentransparenz und Serumbiochemie wird bei einem cut-off Risiko von 1:100 eine DR (für alle Aneuploidien) von 77,9% erreicht bei einer sehr geringen FPR von 1,9%.

Tabelle 1: Entdeckungsraten und Falsch-Positiv-Raten von Screening-Untersuchungen im ersten Trimenon

Untersuchungs- methode	Gesuchte Fehlbildung	DR* [%]	FPR* [%]	cut-off Risiko	Stichprobe (n)	Quelle
MA* u. NT*	Alle**	80	8,3	1:300	96.127	Snijders et al. (1998)
	Trisomie 21	82,2				
	Trisomie 18	81,5				
	Trisomie 13	80				
MA u. Biochemie	Trisomie 21	67	5	n.a.*	56.376	Kagan et al. (2008)
	Trisomie 18	80	0,5			
	Trisomie 13	59	0,5			
MA, NT u. Biochemie	Alle**	90,4	5,2	1:300	75.821	Nicolaidis et al. (2005)
	Trisomie 21	92,6				
	Trisomie 13 u. 18	88				
MA u. NT	Strukturelle Fehlbildungen***	32,8	-	-	3.693	Chen et al. (2008)
MA u. ausführlicher Ultraschall		47,6	-	-	3.949	

* DR: Entdeckungsrate; FPR: Falsch-Positiv-Rate; MA: mütterliches Alter; NT: Messung der Nackentransparenz; n.a.: nicht angegeben

** Alle numerischen Chromosomenstörungen, die im Rahmen dieser Studie auftraten.

*** Anstatt nach Chromosomenstörungen zu suchen, hat diese Studie den Fokus auf im Ultraschall sichtbare strukturelle Fehlbildungen gelegt. Da diese Fehlbildungen zum Teil per Ultraschall bereits sicher diagnostiziert werden können wurde keine FPR angegeben. Die niedrige Entdeckungsrate lässt sich unter anderem darauf zurückführen, dass kleinere Fehlbildungen erst im Laufe des zweiten oder dritten Trimenon sichtbar werden.

Zur Veranschaulichung dieser Zahlen werden die Ergebnisse der Studie (Nicolaidis et al. 2005) exemplarisch genauer ausgeführt (vgl. Tabelle 2). Es wurden insgesamt 75.821 Schwangere untersucht, bei denen in 544 Fällen ein auffälliger fetaler Chromosomensatz (0,7%) und in 75.277 Fällen ein unauffälliger fetaler Chromosomensatz vorlag (99,3%). Das Screening wurde auf Grundlage des maternalen Alters, der Nackentransparenzmessung und der Werte aus der Biochemie zur Risikobestimmung der Trisomien 21, 13 und 18 durchgeführt, das cut-off Risiko lag bei 1:300. Insgesamt 4.401 Schwangere erhielten ein positives Screening-Ergebnis (5,8%). Davon waren 3.909 Fälle falsch-positiv und 492 richtig-positiv. 52 betroffene Schwangere wurden durch das Screening nicht entdeckt, bekamen also ein falsch-negatives Ergebnis, dies entspricht einem Anteil an der Gesamtzahl aller untersuchten Betroffenen von 9,6% (FNR).

Der Anteil der falsch-positiven Ergebnisse (n=3.909) an der Gesamtzahl aller untersuchten, nicht betroffenen Schwangeren (n=75.277) lag bei 5,2% (FPR). Anteilig an allen Schwangeren, die ein positives Screening Ergebnis bekamen (n=4.401) erhielten 3.909 Frauen bzw. ca. 88,8% ein falsch-positives Ergebnis.

Die Entdeckungsrate (DR), also der Anteil an betroffenen Schwangeren (n=544), die entdeckt wurden (n=492), betrug 90,4%.⁸⁶

Tabelle 2: Ergebnisse der Studie Nicolaides et al. (2005)

	Test positiv	Test negativ	Gesamt
Tatsächlich positiv	492	52	544
Tatsächlich negativ	3909	71368	75277
Gesamt	4401	71420	75821

Testeigenschaften:
 DR: $492/544 = 0,904$ bzw. 90,4%
 FPR: $3.909/75.277 = 0,052$ bzw. 5,2%
 FNR: $52/544 = 0,096$ bzw. 9,6%
 Anteil an falsch-positiven unter allen positiv Getesteten: $3.909/4.401 = 0,888$ bzw. 88,8%

1.2 Häufigkeiten feststellbarer Fehlbildungen und angeborener Erkrankungen

Bezogen auf einen Embryo bzw. Feten lassen sich Fehlbildungen definieren als „Entwicklungsfehler einzelner bzw. mehrerer Organe oder Körperabschnitte, die auf eine Störung der intrauterinen Entwicklung zurückzuführen sind.“⁸⁷ Neben exogenen Noxen (Medikamente, Drogen etc.) können Chromosomenstörungen und Mutationen in einzelnen Genen Ursache für intrauterine Entwicklungsstörungen sein.⁸⁸ Abweichungen von der normalen Chromosomenzahl (44 Autosomen und 2 Gonosomen) werden als numerische, Veränderungen in der Struktur der Chromosomen (z.B.: Brüche) als strukturelle Chromosomenstörungen bezeichnet. Die vielleicht bekannteste numerische Chromosomenstörung ist die Trisomie 21 mit dem daraus resultierenden Down-Syndrom.

Man unterscheidet kleine („minor“) von großen oder auch schweren („major“) Fehlbildungen, wobei unter letzteren in der Regel solche mit ernsthaften medizinischen oder funktionalen

⁸⁶ Diesen Gedankengang kann man folgendermaßen fortsetzen: Geht man davon aus, dass bei allen Schwangerschaften, die im Screening ein auffälliges Ergebnis bekommen, eine invasive Pränataldiagnostik durchgeführt würde und dass diese eine Abortrate von 1% aufwiese, so „riskierte“ man einen untersuchungsbedingten Spontanabort bei etwa 39 Schwangerschaften mit normalem Karyotyp gegenüber dem Entdecken von 492 Schwangerschaften mit chromosomalen Störungen.

⁸⁷ Pschyrembel (2002), S. 510. In neueren Ausgaben des medizinischen Lexikons Pschyrembel finden sich leider keine so kurzgefassten Definitionen. In einschlägiger Fachliteratur zur Embryologie, Kinderheilkunde oder Geburtshilfe wird der Begriff ‚Fehlbildungen‘ oft ohne weitere Definition verwandt.

⁸⁸ Bei 60% der schweren angeborenen Fehlbildungen ist die Ursache nicht bekannt, vgl. Queißer-Luft (2005), S. 8.

Konsequenzen⁸⁹ verstanden werden. Souka definiert schwere angeborene Fehlbildungen entsprechend als „eine medizinische und / oder chirurgische Behandlung“ erfordernde Fehlbildungen oder „Krankheiten mit geistiger Behinderung“.⁹⁰ In der Literatur finden sich noch weitere, teils uneinheitliche Einteilungen des Schweregrades und Klassifikationen von Fehlbildungen.⁹¹

Die Angaben zu Häufigkeiten angeborener Fehlbildungen und Erkrankungen weichen in der Literatur stark voneinander ab, zum einen auf Grund der soeben erwähnten unterschiedlichen Klassifikationen, zum anderen, da viele Register – insbesondere in Deutschland – keine repräsentativen Daten erheben bzw. die Daten nicht flächendeckend erheben.⁹² Zusätzlich ist zu beachten, dass die Prävalenz von schweren Fehlbildungen unter Lebendgeborenen geringer ist als zum Beispiel zum Zeitpunkt der Durchführung des Ersttrimester-Screenings. Dies liegt sowohl an der erhöhten Wahrscheinlichkeit eines Spontanaborts bei Vorliegen einer schweren Fehlbildung als auch an der Durchführung von Schwangerschaftsabbrüchen nach Diagnose einer solchen.⁹³

Je nach Quelle wird die Häufigkeit schwerer angeborener Fehlbildungen insgesamt mit 2-7% angegeben.⁹⁴ Etwa 10% davon weisen einen veränderten Chromosomensatz auf und etwa 20% eine Mutation in einem einzelnen Gen.⁹⁵ Bei etwa 0,04 -0,1% aller Lebendgeborenen liegt eine Trisomie 21 bzw. ein Down-Syndrom vor.⁹⁶ Die Häufigkeit von Herzfehlern wird mit

⁸⁹ EUROCAT Central Registry (2009), S. 5

⁹⁰ Souka et al. (2004), S. 79.

⁹¹ Zur Schwierigkeit der Klassifikation vgl. Keith (2007), S. 173: „Die verschiedenen Ansätze zur Klassifizierung der angeborenen Erkrankungen des Menschen, insbesondere der Störungen der Morphogenese, zeugen von den oft vergeblichen Bemühungen und offensichtlichen Schwierigkeiten, konkrete Formulierungen zu finden, die für die klinische Praxis von Nutzen sein können.“ Zu möglichen Klassifikationen und Einteilungen vgl. Kalter (1998).

⁹² Vgl. Goldberg (2004), S. 35-36: „Although many state and country birth defect registries exist, there are differences in definitions of birth defects and completeness of ascertainment. In addition, many of the registries are newborn registries, underestimating the incidence at mid-gestation when a screening ultrasound is performed.“

⁹³ Vgl. Queißer-Luft (2005), S. 12 und Gardner, Sutherland (2004), S. 364. Im Falle von chromosomalen Auffälligkeiten sterben 30% der betroffenen Feten im Zeitraum 13+0 SSW bis zum Ende der Schwangerschaft, siehe Nicolaides (2004), S. 52.

⁹⁴ Vgl. Nyberg et al. (2006), S. 837; Queißer-Luft (2005), S. 8; Dürig, Raio (2006), S. 134.

⁹⁵ Vgl. Nyberg et al. (2006), S. 837; Dudenhausen et al. (2008), S. 58 und Queißer-Luft (2005), S. 8.

⁹⁶ EURO-PERISTAT Project (2008), S. 171; Dudenhausen et al. (2008), S. 58. Die Trisomie 21 bzw. das Down-Syndrom wird als die häufigste Ursache von mentaler Retardierung angesehen.

0,5% der Lebendgeborenen angegeben.⁹⁷ Tabelle 3 listet einige Häufigkeiten schwerer angeborener Fehlbildungen unter Lebendgeborenen auf.

Tabelle 3: Häufigkeiten schwerer angeborener Fehlbildungen unter Lebendgeborenen

Schwere angeborene Fehlbildungen	Anteil der Lebendgeborenen	Bezugspopulation	Quelle
Insgesamt	2-7%	Deutschland	(Queißer-Luft 2005, S. 8)
Chromosomenstörungen	0,6%	Deutschland	(Queißer-Luft 2005, S. 8)
- Trisomie 21 (Down-Syndrom)	0,04-0,1%	Deutschland	(EURO-PERISTAT Project 2008, S. 171); (Dudenhausen et al. 2008, S. 58)
- Trisomie 13	0,008%	nicht genannt	(Gardner et al. 2012, S. 285)
- Trisomie 18	0,016%	nicht genannt	(Gardner et al. 2012, S. 285)
Erbkrankheit	1-2%	Deutschland	(Queißer-Luft 2005, S. 8)
Angeborene Herzfehler	0,5%	Europa	(EURO-PERISTAT Project 2008, S. 169)
Urogenitale Fehlbildungen	0,4%	Europa	(EURO-PERISTAT Project 2008, S. 169)
Magen-Darm Fehlbildungen	0,1-0,2%	Europa	(EURO-PERISTAT Project 2008, S. 169)

In der nun dritten Auflage des Catalog of prenatally diagnosed conditions sind insgesamt 940 „Zustände“ aufgelistet, deren pränatale Diagnostik in mindestens einer Veröffentlichung dargestellt wurde. Die Liste beinhaltet neben „Zuständen“ bzw. Anomalien des Embryo oder Feten auch solche der Nabelschnur oder der Placenta.⁹⁸ Diese Vielzahl von vorgeburtlich feststellbaren Befunden zeigt nur das theoretisch Mögliche auf: Im Einzelfall wird durch die verschiedenen Untersuchungen nur nach wenigen, häufigen Erkrankungen und Fehlbildungen gesucht, ein Ausschluss aller Pathologien ist in der Praxis unmöglich.

Es ist spätestens seit den 30er Jahren des zwanzigsten Jahrhunderts⁹⁹ bekannt, dass das Risiko für die Trisomie 21 mit dem Alter der Mutter ansteigt. Inzwischen weiß man, dass ebenso das Risiko für die Trisomie 13 und 18 sowie für das Triple-X-Syndrom (XXX) und das Klinefelter-Syndrom (XXY) zunimmt.¹⁰⁰ Die Wahrscheinlichkeiten für das Auftreten der

⁹⁷ Dürig, Raio (2006), S. 147; EURO-PERISTAT Project (2008), S. 169

⁹⁸ Weaver, Brandt (1999). Es ist davon auszugehen, dass die Zahl der prinzipiell pränatal diagnostizierbaren „Zustände“ auf Grund von Weiterentwicklung der Untersuchungstechniken in den letzten Jahren noch größer geworden ist.

⁹⁹ Vgl. Penrose (1934).

¹⁰⁰ Gardner et al. (2012), S. 403f

Genotypen XO (Turner-Syndrom) und XYY hingegen nehmen nicht mit dem mütterlichen Alter zu, für den Genotyp XO (Turner-Syndrom) nimmt die Wahrscheinlichkeit sogar ab.¹⁰¹

Da das Durchschnittsalter der Mütter in Deutschland in den letzten Jahren ansteigt¹⁰², wäre auch eine höhere Anzahl mit Down-Syndrom geborener Kinder zu erwarten. In einigen europäischen Ländern wird jedoch beobachtet, dass im Zuge der verbesserten Screening-Untersuchungen und invasiver Pränataldiagnostik die Zahl der mit Down-Syndrom lebendgeborenen Kinder trotz steigenden Alters der Mütter zurückgeht.¹⁰³ Für Deutschland insgesamt liegen keine repräsentativen Zahlen dazu vor. Die Daten zum Bundesland Sachsen-Anhalt zeigen für die Jahre 1980-1997 einen Anstieg der erfassten Schwangerschaften mit Down-Syndrom bei etwa gleich bleibender Prävalenz unter Lebendgeborenen.¹⁰⁴

Diese Zunahme an Schwangerschaftsabbrüchen bei Ungeborenen mit Down-Syndrom ist auf die Weiterentwicklung der Pränataldiagnostik zurückzuführen. Vor dem Hintergrund dieser epidemiologischen Auswirkungen werden häufig möglicherweise diskriminierende Eigenschaften der Pränataldiagnostik diskutiert: Die unter dem Begriff der ‚disability rights critique‘ laufende Debatte widmet sich der Frage, inwiefern Pränataldiagnostik und die in ihrer Folge vorgenommenen Schwangerschaftsabbrüche mangelnde gesellschaftliche Anerkennung von Menschen mit Behinderung zum Ausdruck bringt.¹⁰⁵ Eventuell fühlen sich Betroffene „unmittelbar verletzt und herabgesetzt, weil sie die vorgeburtliche Selektion als Signal wahrnehmen, durch das sie selbst als unerwünscht und ungewollt gekennzeichnet werden.“¹⁰⁶ Neben dieser Vermutung der unmittelbaren Diskriminierung wird auch diskutiert, inwiefern das Angebot der Pränataldiagnostik mittelbar die Gesellschaft und ihren

¹⁰¹ ebd., S. 407

¹⁰² Das Durchschnittsalter der Mütter bei der Geburt ihres Kindes lag nach Eiben (2005), S. A2391 im Jahr 1977 knapp unter 27 Jahren; nach Statistisches Bundesamt Deutschland (2011) im Jahr 2010 bei 30,5 Jahren.

¹⁰³ Den Rückgang der Zahl lebendgeborener Kinder mit Down-Syndrom stellen Morris, Alberman (2009) für England und Wales für die Jahre 1989-2008 dar. Gleichzeitig ist die Zahl der pränatal diagnostizierten Trisomien 21 gestiegen, über 90% der Schwangerschaften mit dieser Diagnose in diesen Jahren wurden abgebrochen, siehe ebd. Für Frankreich 1981-2000 vgl. Khoshnood et al. (2004). Einen Überblick über weitere Studien zu Veränderungen der Prävalenz des Down-Syndroms unter Lebendgeborenen wird in Gardner et al. (2012), S. 407ff dargestellt.

¹⁰⁴ Siehe Rösch et al. (2000). Im Jahr 2010 wurden in Sachsen-Anhalt nach Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (2011), S. 61 von 33 Schwangerschaften mit Down-Syndrom 22 pränatal diagnostiziert. Davon wurde in 20 Fällen die Schwangerschaft durch einen induzierten Abort vorzeitig beendet.

¹⁰⁵ Vgl. de Jong et al. (2011), S. 657.

¹⁰⁶ van den Daele (2005), S. 225

Umgang mit Menschen mit Behinderung negativ beeinflusst.¹⁰⁷ Einen guten Überblick über die verschiedenen Ansätze zur Diskussion des Diskriminierungsvorwurfs bzw. über dessen Interpretationsmöglichkeiten bieten die Ausführungen von Düwell.¹⁰⁸ Viele weitere Arbeiten widmen sich den oben aufgeworfenen Fragen.¹⁰⁹ In der vorliegenden Arbeit werden diese gesellschaftlichen Auswirkungen nicht weiter erörtert.

1.3 Inanspruchnahme des Ersttrimester-Screenings

Lange Zeit wurde allein das mütterliche Alter zur Risikoeinschätzung und somit als Grundlage für die Entscheidung über invasive Pränataldiagnostik verwendet.¹¹⁰ Bei steigendem Durchschnittsalter der Mütter nahm die Inanspruchnahme invasiver PND bis etwa in das Jahr 2000 zu.¹¹¹

Mit der Weiterentwicklung der pränataldiagnostischen Untersuchungen, insbesondere des Ultraschalls und der biochemischen Messungen im Blut, richtet sich das Angebot der Pränataldiagnostik heute nicht mehr ausschließlich an Schwangere mit vorhandenen Risikofaktoren (z.B. erhöhtes Alter), sondern zunehmend an alle Schwangeren.¹¹² Dies trägt unter anderem der Tatsache Rechnung, dass etwa die Hälfte der Frauen mit einem Fetus oder Neugeborenen mit Down-Syndrom unter 35 Jahre alt ist.¹¹³ Somit rücken die oben

¹⁰⁷ ebd., S. 225

¹⁰⁸ Düwell (2008), S. 148-154

¹⁰⁹ Einige empirische Daten hierzu stellt van den Daele (2005) dar. In Bauer (2011) wird aus Sicht einer Mutter einer Frau mit Down-Syndrom die erfahrene Diskriminierung dargestellt und Empfehlungen für die Aufklärung und Beratung zu Pränataldiagnostik daraus abgeleitet. Vgl. auch Parens, Asch (2000) und Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (1995).

¹¹⁰ Sog. Altersindikation. „Bis Mitte der 1980er Jahre galt die Altersindikation als einzige anerkannte Methode zur Selektion von Patientinnen mit einem erhöhten Risiko. Ab dem 35. Lebensjahr (Risiko ca. 1:300 für eine Trisomie 21) wurde allen Frauen (damals ca. 5% der Schwangeren) die Durchführung einer invasiven Pränataldiagnostik empfohlen.“Crombach, Tutschek (2004), S. 258. Noch heute wird eine Amniozentese von den gesetzlichen Krankenkassen ab einem Alter von 35 Jahren übernommen.

¹¹¹ Schmidtke (2006), S. 986 stellt für den Zeitraum 1996-2002 anhand der Abrechnungshäufigkeit der Ziffer 115 (vorgeburtliche Chromosomenanalyse) eine Zunahme dieser Untersuchungen dar. Vgl. auch Nippert et al. (1997), S. 199.

¹¹² Vgl. Nippert (1999), S. 66: „Ultraschall und Triple-Test ermöglichen, das Angebot der vorgeburtlichen Diagnostik auf immer mehr Schwangere ohne ein a priori erkennbares erhöhtes Risiko auszudehnen.“

¹¹³ Vgl. Crombach, Tutschek (2004), S. 258 und Nicolaides (2003), S. 314, wobei sich Crombach auf geborene Kinder bezieht, Nicolaides auf Feten. Leider geben beide Arbeiten keinen exakten Zeitraum an, auf den sich diese Aussage bezieht, Nicolaides bezieht sich auf die Jahre nach den frühen 70ern bis etwa 2003. Siehe auch Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (2011), S. 66: Im Jahr 2010 waren in Sachsen-Anhalt 45,8% der Mütter

dargestellten nicht-invasiven Untersuchungen zur Risikoeinschätzung mehr und mehr in den Vordergrund, durch sie wird eine zielsicherere Risikoselektion für die Entscheidung zur invasiven Diagnostik ermöglicht.¹¹⁴ Entsprechend konnten einige Autoren einen Rückgang der durchgeführten Amniozentesen und Chorionzottenbiopsien in Deutschland zeigen.¹¹⁵

Die einzigen repräsentativen Daten zu Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik für Deutschland stammen aus Befragung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: 2004 hatten von 575 schwangeren Frauen 85% mindestens eine pränataldiagnostische Untersuchung durchführen lassen.¹¹⁶ Bei dem Großteil dieser Untersuchungen handelt es sich um nicht-invasive Verfahren, nur 15,5% ließen eine invasive Untersuchung durchführen. Über 40% der Schwangeren ließen eine Messung der Nackentransparenz und etwa 29% einen Ersttrimester-Test durchführen. Ähnliche Werte finden sich in einer Erhebung einer Krankenkasse unter Frauen, die 2006 eine Entbindung hatten und bei dieser Krankenkasse versichert waren: 46% der befragten Versicherten (n=3.750, Durchschnittsalter 30,85 Jahre) nahmen eine Nackentransparenzmessung in Anspruch.¹¹⁷ In einer Studie von Geipel ließen 34,9% der insgesamt 582 Schwangeren (Durchschnittsalter 32,7 Jahre) eine pränataldiagnostische Screening Untersuchung im Zeitraum 11+0 bis 13+6 SSW durchführen.¹¹⁸

Es ist davon auszugehen, dass die Inanspruchnahme des Ersttrimester-Screenings über die letzten Jahre gestiegen ist. Dies konnte Hagen für die Jahre 1998-2006 bezogen auf ein größeres Untersuchungszentrum zeigen¹¹⁹, eine vermehrte Anzahl an Untersuchungen

von Lebendgeborenen oder Feten mit einer Chromosomenstörung unter 35 Jahre alt, in 55,9% dieser Fälle lag eine Trisomie 21 vor. Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern oder Feten mit Down-Syndrom wurde mit 35,7 Jahren angegeben; ebd. S.61.

¹¹⁴ Schmidt et al. (2008) zeigt zusätzlich einen gesundheitsökonomischen Vorteil des Ersttrimester-Screenings gegenüber der Altersindikation für invasive Diagnostik: Eine Kostenübernahme des Ersttrimester-Screenings wäre dieser Untersuchung nach kostengünstiger als die bisherige Altersregelung für die Kostenübernahme einer Amniozentese.

¹¹⁵ Hackelöer (2006a), S. 878 beschreibt für die Jahre 2001-2004 ohne Angabe genauerer Größenordnungen einen Rückgang der Untersuchungszahlen von Amniozentesen und Chorionzottenbiopsien um 15%. Auch Eiben (2005), S. A2391 spricht von einem solchen Rückgang seit etwa 2001. In den Jahren zuvor hat die Anzahl der durchgeführten Chromosomenanalysen an fetalen Zellen zugenommen, vgl. Anmerkung 111. Diese Entwicklung zeigt sich auch in den Daten einzelner Behandlungszentren in den USA, siehe Benn et al. (2004) und Darnes et al. (2011).

¹¹⁶ Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 32-33.

¹¹⁷ Siehe Siegmund-Schultze et al. (2008), S. 214.

¹¹⁸ Siehe Geipel et al. (2004), S. 121.

¹¹⁹ Siehe Hagen et al. (2011).

verzeichnete auch Geipel für die Jahre 1997-2000.¹²⁰ Für Großbritannien werden im Rahmen des Fetal Anomaly Screening Program des NHS die exakte Anzahl an durchgeführten kombinierten Ersttrimester-Screenings dokumentiert. Vergleicht man die Daten vom Halbjahr April - September 2008 mit den aktuellsten Daten vom Halbjahr Oktober 2010 - März 2011, so sieht man, dass sich die Inanspruchnahme fast verdreifacht hat von 57.910 durchgeführten Untersuchungen im zuerst genannten Halbjahr auf nun 157.666 Untersuchungen.¹²¹

In diesem Rahmen ist noch anzumerken, dass die Verfahren zur Risikoeinschätzung in Deutschland nicht von den Krankenkassen übernommen werden, sondern in der Regel als individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) selbst bezahlt werden müssen.¹²² Die Kosten belaufen sich je nach Anbieter zwischen 100-200 EUR für die Messung der Nackentransparenz und 30-60 EUR für das biochemische Serumscreening im 1. Trimenon.¹²³ In manchen wenigen Praxen wird die Untersuchung jedoch als „frühe Feindiagnostik“ und nicht als IGeL abgerechnet und dann von den gesetzlichen Kassen übernommen. Ebenso wird zumindest die Ultraschalluntersuchung des Ersttrimester-Screenings von den gesetzlichen Kassen übernommen, wenn in einer vorherigen Untersuchung bereits eine vergrößerte Nackentransparenz festgestellt wurde oder eine positive Familienanamnese vorliegt und somit eine Überweisung zum Ersttrimester-Screening bzw. zumindest zur Nackentransparenz-Messung ausgestellt wurde.

Eine invasive Diagnostik nach auffälligem Befund wird dahingegen übernommen.

¹²⁰ Siehe Geipel et al. (2007).

¹²¹ Siehe NHS Fetal Anomaly Screening Programme (2010) und NHS Fetal Anomaly Screening Programme (2012).

¹²² Zur Definition und Regelung von IGeL Leistungen siehe Krimmel et al. (2009), S. 21ff.

¹²³ Vgl. Crombach, Tutschek (2004), S. 268.

1.4 Ärztliche Aufklärung und Beratung vor einem Ersttrimester-Screening

1.4.1 Gesetzliche und untergesetzliche Regelungen und Richtlinien

Die ärztliche Aufklärungspflicht ist gesetzlich nicht im Allgemeinen geregelt.¹²⁴ Sie erhält ihre Bedeutung dadurch, dass jeder ärztliche Eingriff tatbestandlich eine Körperverletzung darstellt, die erst nach Aufklärung und Einwilligung gerechtfertigt ist, wobei unter Eingriff hier neben Operationen auch die Gabe von Medikamenten und die Durchführung von Diagnostik verstanden werden.¹²⁵ Ziel der ärztlichen Aufklärung ist die Wahrung des Selbstbestimmungsrechtes des Patienten.¹²⁶ Der diesbezüglichen Rechtsprechung entsprechend ist die Aufklärung so zu gestalten, „dass der Patient Wesen, Bedeutung und Tragweite der Behandlung erfassen und das Für und Wider in den Grundzügen verstehen“ kann.¹²⁷

In dem am 31.07.2009 verabschiedeten und inzwischen voll in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetz¹²⁸ wird die ärztliche Aufklärung im Rahmen von Pränataldiagnostik explizit geregelt. Nach diesem Gesetz stellt auch eine pränatale Risikoabklärung, wie das Ersttrimester-Screening, eine genetische Untersuchung dar: „Im Sinne des Gesetzes ist genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete [...] vorgeburtliche Risikoabklärung.“¹²⁹ Eine vorgeburtliche Risikoabklärung ist „eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll“.¹³⁰ Vor schriftlicher Einwilligung in eine genetische Untersuchung hat die ärztliche Aufklärung über Wesen, Bedeutung und Tragweite der Untersuchung zu erfolgen.¹³¹ Die Inhalte der Aufklärung werden weiter spezifiziert: Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Ergebnisse werden ebenso wie „gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen

¹²⁴ Laufs et al. (2009), S. 102

¹²⁵ Vgl. Parzeller et al. (2007), S. A576.

¹²⁶ Vgl. Laufs et al. (2009), S. 103 und Parzeller et al. (2007), S. A577.

¹²⁷ Laufs et al. (2009), S. 109. Die zugrunde liegenden Urteile werden in dem Werk genannt.

¹²⁸ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG) vom 31. Juli 2009, BGBl.I S. 2529, 3672; Inkrafttreten der hier relevanten Normen (mit Ausnahme des § 7) am 01.02.2010. Inkrafttreten des § 7 am 01.02.2012.

¹²⁹ § 3 Nm. 1b GenDG

¹³⁰ § 3 Nm. 3 GenDG

¹³¹ § 9 Abs. 1 GenDG

Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe [...] verbunden sind“, genannt.¹³² Neben dem „Recht [...], die Einwilligung jederzeit zu widerrufen“¹³³ wird auch das „Recht [...] auf Nichtwissen“ explizit genannt.¹³⁴ Ebenso fordert das Gesetz das Einräumen einer angemessenen Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung.¹³⁵

Zusätzlich zur oben dargestellten Aufklärung ist der Arzt im Vorfeld einer solchen Untersuchung zu einer genetischen Beratung verpflichtet.¹³⁶ Diese hat „in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen“¹³⁷ zu erfolgen. Erörtert werden sollen insbesondere mögliche medizinische, psychische und soziale Fragen bezüglich der Inanspruchnahme der Untersuchung und ihrer Ergebnisse sowie die „Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis.“¹³⁸ Desweiteren ist die Schwangere auf ihren Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes¹³⁹ hinzuweisen.¹⁴⁰

Mit Einführung des Gendiagnostikgesetzes sind die Anforderungen an die ärztliche Aufklärung vor einem Ersttrimester-Screening gestiegen.¹⁴¹ In welcher Art und Weise dies in der Praxis umgesetzt wurde und wird, ist noch nicht ausreichend untersucht. Die Ergebnisse einer wissenschaftlichen Begleitung der Umsetzung der neuen gesetzlichen Vorschriften des Schwangerschaftskonfliktgesetzes zur Beratung nach einem auffälligen pränataldiagnostischen Befund (§ 2a SchKG) geben dazu indirekt Hinweise.¹⁴² Das Gendiagnostikgesetz ist nach Durchführung der in der vorliegenden Arbeit dargestellten

¹³² § 9 Abs. 2 Nm. 1 und 2 GenDG

¹³³ § 9 Abs. 2 Nm. 4 GenDG

¹³⁴ § 9 Abs. 2 Nm. 5 GenDG

¹³⁵ § 9 Abs. 1 GenDG

¹³⁶ Vgl. § 15 Abs. 3 GenDG. Die Vornahme einer genetischen Beratung setzt mit Inkrafttreten des entsprechenden Paragraphen zum 01.02.2012 eine entsprechende Qualifikation der Ärztin bzw. des Arztes voraus, siehe § 7 Abs. 1 und 3 GenDG.

¹³⁷ § 10 Abs. 3 GenDG

¹³⁸ § 10 Abs. 3 GenDG

¹³⁹ Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (SchKG) vom 27. Juli 1992 (BGBl. I S. 1398), das zuletzt durch Artikel 3 Absatz 2 des Gesetzes vom 22. Dezember 2011 (BGBl. I S. 2975) geändert worden ist.

¹⁴⁰ § 15 Abs. 2 GenDG

¹⁴¹ Vgl. Krones et al. (2009), S. 336.

¹⁴² Woopen, Rummer (2010), S. A69; Rummer et al. (2010), S. A2080; Rummer et al. (2011), S. A1960

Erhebung in Kraft getreten, so dass die dargestellten gesetzlichen Anforderungen an die ärztliche Aufklärung noch nicht für Aufklärung der Teilnehmerinnen im Erhebungszeitraum galten.

Der Begriff ‚genetische Beratung‘ wird im Gendiagnostikgesetz klar von der ‚Aufklärung‘ abgegrenzt.¹⁴³ Eine Unterscheidung zwischen ‚Aufklärung‘ und ‚Beratung‘ ist nach Damm an Hand der Zielsetzung möglich: „Aufklärung wäre danach insbesondere im traditionellen Sinne auf die Abwehr von eigenmächtiger Behandlung durch den Arzt gerichtet, Beratung demgegenüber auf die Herstellung von Entscheidungskompetenz.“¹⁴⁴ Da die im Folgenden zitierten Richtlinien diese Begriffe jedoch ohne eine genaue Abgrenzung verwenden, lässt sich diese sicher sinnvolle Unterscheidung im Weiteren nicht aufrechterhalten, so dass die ärztliche Aufklärung und die Beratung als ein verbundener Prozess gefasst werden.

An einschlägigen Richtlinien wären zunächst die Mutterschaftsrichtlinien zu nennen. Diese fordern grundsätzlich, dass die Schwangere „in ausreichendem Maße ärztlich [...] beraten werden“ soll.¹⁴⁵ Unter dieser sehr allgemein formulierten Beratung seitens der Ärztin bzw. des Arztes könnte man unter anderem auch die Beratung über die Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Untersuchungen und über das „Recht auf Nichtwissen“ fassen¹⁴⁶; da dies jedoch nicht explizit in den Richtlinien steht, können in diesem Zusammenhang keine Aussagen über Inhalt und Umfang einer solchen Beratung zu PND getroffen werden.¹⁴⁷

Die Richtlinien zur pränatalen Diagnostik der Bundesärztekammer (BÄK) stellen zunächst fest, dass die Komplexität der pränatalen Diagnostik es erfordere, „daß die Schwangere von dem Zeitpunkt an, zu dem sie ärztliche Hilfe in Anspruch nimmt, beratend und informierend begleitet wird.“¹⁴⁸ Anschließend gehen sie konkreter auf die Inhalte vor Durchführung einer gezielten PND ein und führen die folgenden Inhalte an: Anlass, Ziel und Risiko der Untersuchung, Grenzen der pränatalen diagnostischen Möglichkeiten und pränatal nicht

¹⁴³ Vgl. § 9 und § 10 GenDG und ebd., S. A69.

¹⁴⁴ Damm (2009), S. 62

¹⁴⁵ Gemeinsamer Bundesausschuss (2011), S. 4.

¹⁴⁶ Vgl. Woopen, Rummer (2009), S. 134.

¹⁴⁷ Vgl. Seyler (2002), S. 7: „Derzeit gibt es keine klaren Richtlinien, ob und welchen Schwangeren diese Untersuchungen angeboten werden sollen oder müssen. In den Mutterschaftsrichtlinien ist das Angebot einer invasiven Diagnostik ab dem 35. Lebensjahr vorgesehen. Eine Aufklärungspflicht aller Schwangeren über Methoden der PD ist dort nicht verankert.“

¹⁴⁸ Bundesärztekammer (1998), S. A3238

erfassbare Störungen, Sicherheit des Untersuchungsergebnisses, Art und Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen, Möglichkeiten des Vorgehens bei einem pathologischen Befund und psychologisches und ethisches Konfliktpotential bei Vorliegen eines pathologischen Befundes. Desweiteren sollen Alternativen zur Nicht-Inanspruchnahme der invasiven pränatalen Diagnostik aufgezeigt werden.¹⁴⁹ Im Zusammenhang mit dem Konfliktpotential eines auffälligen Ergebnisses, das die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch aufwerfen kann, fordern die Richtlinien, „daß die Problematik des Schwangerschaftsabbruchs und das Risiko der Diagnostik in die Beratung der Schwangeren vor einer pränatalen Diagnostik einbezogen werden“ soll.¹⁵⁰ Schließlich wird noch festgestellt, die Einwilligung der Schwangeren nach Aufklärung sei eine „unverzichtbare Voraussetzung für jede Maßnahme der pränatalen Diagnostik.“¹⁵¹

Dieser ausführliche Themenkatalog für die Beratung vor Durchführung einer PND zeigt, welche Bedeutung dem Informationsstand der Schwangeren zu diesem Zeitpunkt beigemessen wird. Die Richtlinien der BÄK sind jedoch als solche unverbindlich und bislang nur von zwei Bundesländern als verbindliches Berufsrecht in die Landesberufsordnung übernommen worden.¹⁵²

Anders verhält es sich mit der aus dem Behandlungsvertrag zwischen der Ärztin bzw. dem Arzt und der Schwangeren resultierenden ärztlichen Pflicht, die Schwangere auf das Angebot der PND hinzuweisen, um so der Schwangeren ggf. die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs nach medizinisch-sozialer Indikation zu eröffnen. Wird im Nachhinein - also nach Geburt des Kindes - eine zum Zeitpunkt der ärztlichen Betreuung durch PND erkennbare Indikation zum Schwangerschaftsabbruch festgestellt, begründet dies nach Rechtsprechung des Bundesgerichtshofes¹⁵³ einen Schadensersatzanspruch der Eltern gegenüber der Ärztin bzw. dem Arzt. Dabei wird der Ärztin bzw. dem Arzt ein Diagnosefehler oder ein Aufklärungsfehler durch Unterlassen des Hinweises auf die Möglichkeit der

¹⁴⁹ Ebd., S. A3238. Nahezu identisch wird die Aufklärung und Beratung vor PND in einem Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe von 2004 dargestellt, siehe Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (2004), S. 11ff.

¹⁵⁰ Bundesärztekammer (1998), S. A3241

¹⁵¹ ebd., S. A3238

¹⁵² Woopen, Rummer (2009), S. 134. Übernommen wurden die Richtlinien in Hamburg und Mecklenburg-Vorpommern.

¹⁵³ Vgl. BGH, Urt. v. 18.06.2002 = NJW 2002, 2636ff. und BGH, Urt. v. 31.06.2006 = NJW 2006, 1660ff

Diagnose von Schäden des Ungeborenen vorgeworfen.¹⁵⁴ Dagegen wird es nicht als ärztliche Aufgabe angesehen, der Schwangeren jede mögliche pränatale Untersuchung nahezu legen; dies gilt insbesondere für invasive Diagnostik, die für das Kind risikobehaftet ist.¹⁵⁵

Diese haftungsrechtliche Regelung hat eventuell einen nicht geringfügigen Einfluss auf die Beratung des Arztes und dessen Empfehlung zur PND, so stellt Riedel fest: „Es ist davon auszugehen, dass diese Rechtsprechung und insbesondere das Ausmaß der befürchteten Arzthaftung bis hin zu jahrzehntelangen Unterhaltszahlungen in der Schwangerenvorsorge eine Tendenz zur Defensivmedizin bewirkt hat und zur Ausbreitung der Pränataldiagnostik über das medizinisch notwendige und indizierte Maß hinaus beigetragen hat.“¹⁵⁶

Auf Grundlage der oben aufgeführten Verbindlichkeiten gehen manche Autoren davon aus, dass heutzutage die Mehrheit der Schwangeren mit dem Angebot des Ersttrimester-Screenings in Berührung kommt.¹⁵⁷ Ob sie vor der Entscheidung über eine Inanspruchnahme dieser Screening-Untersuchungen nach dem obigen Themenkatalog informiert und beraten werden, ist damit noch nicht gesagt.

1.4.2 Medizinethische Anforderungen an die Aufklärung

1.4.2.1 Allgemeine Grundlagen

Ausgehend von der Aufarbeitung der Humanexperimente von Ärzten im Nationalsozialismus entstand das Bedürfnis nach Regelungen, die die Rechte der Patienten schützen und das ärztliche Handeln an die Zustimmung der Patienten binden sollten.¹⁵⁸ Entsprechende Bestimmungen zur Patienteneinwilligung wurden in Folge in ärztliche Richtlinien und

¹⁵⁴ Vgl. das Kapitel zum Thema „Kind als Schaden“ in Laufs et al. (2009), S. 245-250.

¹⁵⁵ So z.B. OLG Düsseldorf, Urt. v. 07.06.2001, Az. 8 U 143/00; OLG Hamm, Urt. v. 05.09.2001, Az. 3 U 229/00; OLG München, Urt. v. 26.09.2002, Az. 1 U 4148/99; OLG Koblenz, Urt. v. 20.03.2006, Az. 5 U 255/06.

¹⁵⁶ Riedel (2003), S. 6. Noch drastischer stellen Nippert und Kainer diesen Sachverhalt dar: „...und es drängt sich der Eindruck auf, dass haftungsrechtliches Denken beim Testangebot eine größere Bedeutung hat als die qualifizierte Beratung.“ Nippert (2000), S. 15; „Der Pränatal- und Geburtsmediziner ist zurzeit der einzige Vertreter unter den Ärzten, der mit juristischen Folgen zu rechnen hat, wenn eine Tötung des ihm anvertrauten Patienten im vorgelegten Zeitraum nicht durchgeführt wurde.“ Kainer (2002), S. A 2545.

¹⁵⁷ Vgl. Nippert (2000), S. 14: „Wahrscheinlich wird in Zukunft jede Schwangere vor die Entscheidung gestellt, ob sie Testverfahren zur genetischen Risikospezifizierung in Anspruch nehmen möchte oder nicht.“

¹⁵⁸ Vgl. Düwell (2008), S. 176 und Faden et al. (1986).

Erklärungen aufgenommen, so bereits 1947 in den ‚Nuremberg Code‘¹⁵⁹ und 1964 in die Erklärungen des Weltärztebundes von Helsinki.¹⁶⁰

Aus diesen Richtlinien für die Forschung ist das Konzept der informierten Einwilligung bzw. des informed consent als Standard für die ärztliche Aufklärung vor jeder medizinischen Intervention hervorgegangen. Das Konzept gründet sich dabei auf das Recht der oder des Einzelnen auf Selbstbestimmung oder Autonomie¹⁶¹: „Dabei verlangt das Autonomie-Prinzip nicht nur negativ die Freiheit von äußerem Zwang und manipulativer Einflussnahme, sondern auch positiv die Förderung der Entscheidungsfähigkeit. [...] Praktische Umsetzung findet das Selbstbestimmungsrecht der Patienten im Prinzip des informierten Einverständnisses.“¹⁶²

In der von Beauchamp und Childress entwickelten Prinzipienethik, in der der Respekt für die Autonomie der oder des Einzelnen eines von vier grundlegenden medizinethischen Prinzipien ist¹⁶³, stellt eine autonome Entscheidung eine vorsätzlich (intentionally), mit Verständnis für die Sachlage (understanding) und ohne kontrollierende äußere Einflüsse (controlling influences that determine the action) getroffene Entscheidung dar.¹⁶⁴ Dabei können die letzten beiden Kriterien unterschiedlich stark ausgeprägt sein, so dass nicht immer eine komplett (fully) autonome Handlung, sondern eventuell eine im Wesentlichen (substantially) autonome Handlung vorliegt.¹⁶⁵

Das Konzept des informed consent, das eine solche autonome Entscheidung ermöglichen soll¹⁶⁶, kann kurz gefasst folgendermaßen definiert werden: Eine entscheidungsfähige Person (competence), die in eine ärztliche Handlung einwilligen soll, trifft ihre Entscheidung (decision) auf der Grundlage von ausführlichen und für sie verständlichen Informationen

¹⁵⁹ The Nuremberg Code 1947 (1949)

¹⁶⁰ World Medical Association (1964)

¹⁶¹ Die beiden Begriffe Selbstbestimmung und Autonomie werden im Folgenden synonym verwendet.

¹⁶² Marckmann et al. (2008), S. 31. Zum Zusammenhang zwischen dem Recht auf Autonomie und dem Konzept des ‚informed consent‘ vgl. auch Beauchamp, Childress (2009), S. 117f und Düwell (2008), S. 177.

¹⁶³ Die weiteren drei Prinzipien lauten Nicht-Schaden (Nonmaleficence), Gutes-Tun (Beneficence) und Gerechtigkeit (Justice), siehe Beauchamp, Childress (2009).

¹⁶⁴ Ebd., S. 101. Vgl. auch Faden et al. (1986), S. 238.

¹⁶⁵ Beauchamp, Childress (2009), S. 101f

¹⁶⁶ Der Begriff ‚informed consent‘ kann wie hier im philosophisch-ethischen Zusammenhang für eine autonome Autorisation verwendet werden, wird aber auch im rechtlichen Zusammenhang als juristisch oder institutionell wirksame Autorisation gebraucht, vgl. ebd., S. 119f und Beauchamp, Faden (2004), S. 1279f.

(disclosure of information, understanding), und die Entscheidung wird freiwillig und ohne äußere Zwänge getroffen (voluntariness).¹⁶⁷ Entsprechend lässt sich auch eine informierte Ablehnung bzw. ein informed refusal definieren.¹⁶⁸ In der Literatur wird darüber hinaus oft betont, dass eine informierte Einwilligung nicht von der Ausführlichkeit der Informationen allein abhängt, sondern auch durch die Wertvorstellungen, Lebensumstände und persönlichen Ziele desjenigen beeinflusst wird, der die Einwilligung zu geben hat.¹⁶⁹ Im Rahmen von verschiedenen Forschungsarbeiten wurden Fragebogen-basierte Instrumente entwickelt, um das Vorliegen eines informed consent zu messen. Das Multidimensional measure of informed consent (MMIC) ist das wohl am häufigsten angewandte Instrument in diesem Bereich¹⁷⁰, wobei ein hoher Wissensscore, eine positive Einstellung (attitude) gegenüber der Screening-Untersuchung und eine Inanspruchnahme als informed consent gewertet werden, während ein hoher Wissensscore, eine negative Einstellung und eine Ablehnung der Untersuchung als informed refusal zählen.

Im Zusammenhang mit ärztlicher Aufklärung ist neben dem Konzept des informed consent auch das Recht auf Nichtwissen zu berücksichtigen: Aus dem Recht auf Selbstbestimmung lässt sich auch ableiten, dass die oder der Einzelne ein Recht darauf hat, zu bestimmen, welche Informationen erhoben und ihm mitgeteilt werden.¹⁷¹ Demnach muss in der Aufklärung thematisiert werden, welche Erkenntnisse die bevorstehende Intervention hervorbringen wird, und, um eine Entscheidung über die Erwünschtheit der Kenntnis und Informationen zu ermöglichen, welche Folgen das entsprechende Wissen haben kann.

Von dem allgemeinen Selbstbestimmungsrecht ist das Recht auf reproduktive Selbstbestimmung bzw. Autonomie abzugrenzen, dessen Behauptung unter anderem in Bezug auf Pränataldiagnostik umstritten ist: Während einige Autoren dieses Recht als

¹⁶⁷ Vgl. Beauchamp, Childress (2009), S. 120. Die auf Seite 120f dieses Werkes zusätzlich aufgeführten Elemente ‚Recommendation of a plan‘ und ‚Authorization of the chosen plan‘ erscheinen nur im Zusammenhang mit verschiedenen zur Wahl stehenden Optionen (z.B. Therapieoptionen) erwähnenswert.

¹⁶⁸ Vgl. ebd., S. 121

¹⁶⁹ Vgl. zum Beispiel Arnold, Lidz (2004), S. 1291 und Marteau et al. (2001). Entsprechend berücksichtigen einige Messinstrumente, die das Vorliegen einer informierten Einwilligung erheben, auch die Vereinbarkeit mit den Einstellungen zu der Intervention, in die eingewilligt werden soll, vgl. ebd. und Michie et al. (2002).

¹⁷⁰ Das Instrument wurde entwickelt von der Arbeitsgruppe um Marteau - siehe Marteau et al. (2001) – und in gleicher oder ähnlicher Form unter anderem in den folgenden Arbeiten angewandt: Michie et al. (2002), Michie et al. (2003), Favre et al. (2008) und Kleinveld et al. (2009).

¹⁷¹ Dieses Recht wurde insbesondere im Zusammenhang mit Gendiagnostik konstituiert. Eine Analyse, was unter einem Recht auf Nichtwissen verstanden werden kann und wie dieses begründet werden kann, bietet Chadwick (1997). Vgl. auch die anderen Beiträge in Chadwick et al. (1997).

Grundlage für das Angebot der Pränataldiagnostik ansehen¹⁷², wird seine Legitimation von anderen in Frage gestellt.¹⁷³ Dieses Recht kann sich nach Düwell auf verschiedene Aspekte der Fortpflanzung beziehen, so zum Beispiel „den Anspruch einer Frau, nicht gegen ihren Willen schwanger zu werden“, „eine bestehende Schwangerschaft abubrechen“ oder „den Wunsch oder Anspruch, beim Zustandekommen einer Schwangerschaft technisch unterstützt zu werden“.¹⁷⁴ Auch „die Entscheidungsmöglichkeit zu haben, ob man ein behindertes Kind austragen will oder [...] die Möglichkeit zu haben, weitergehenden Einfluss auf Eigenschaften des Kindes zu nehmen“¹⁷⁵, kann unter dem Konzept der reproduktiven Autonomie verstanden werden. Da diese sehr unterschiedlichen Handlungsoptionen, die ein solches Recht beinhalten kann, jeweils einer eigenen moralischen Legitimation bedürften, spricht sich Düwell gegen eine Verwendung dieses Begriffs aus.¹⁷⁶ In der folgenden Erörterung von Aufklärungsanforderungen wird dieses Recht aus diesem Grund nicht weiter berücksichtigt.

Da in Folge eines auffälligen Ergebnisses aus dem Ersttrimester-Screening nach weiterer Diagnostik die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch aufgeworfen werden kann, spielt auch die Debatte über den moralischen Status des Ungeborenen und der Rechtmäßigkeit eines Schwangerschaftsabbruchs nach Pränataldiagnostik eine Rolle in der medizinethischen Betrachtung des Ersttrimester-Screenings.¹⁷⁷ Letztlich stellt die Kontroverse über den moralischen Status des Ungeborenen auch die Legitimation einer Screening-Untersuchung, die zur Entscheidungsfindung über eine Fortsetzung einer Schwangerschaft beitragen kann, in Frage. Angesichts der klaren rechtlichen Regelung¹⁷⁸ in Deutschland wird dieser Aspekt in der vorliegenden Arbeit nicht weiter diskutiert.

¹⁷² Vgl. de Jong et al. (2011), S. 657: „Enabling meaningful reproductive choice with regard to parenting or avoiding a child with a serious disorder or disability is (or should be) the very aim of offering testing for fetal abnormalities.“ Vgl. auch de Wert, Dondorp (2006).

¹⁷³ Vgl. zum Beispiel Buchanan et al. (2001), S. 204-257 und Haker (2002), S. 197.

¹⁷⁴ Düwell (2008), S. 144

¹⁷⁵ ebd., S. 144

¹⁷⁶ ebd., S. 145

¹⁷⁷ Vgl. ebd., S. 215. Einen Überblick über die Diskussion zum moralischen Status des Ungeborenen bieten unter anderem ebd., S. 100ff, Engelhardt (1996), S. 255ff und – ausführlicher – Damschen (2002).

¹⁷⁸ §218a Abs. 2 StGB, vgl. Ausführungen in Fußnote 26.

Schließlich sei noch erwähnt, dass der in Abschnitt 1.2 kurz dargestellte Diskriminierungsvorwurf an Pränataldiagnostik¹⁷⁹ von einigen Autoren als Argument für eine besonders ausführliche und neutrale Aufklärung dargestellt wird.¹⁸⁰

Die Umsetzbarkeit insbesondere des Konzepts des informed consent sowie des Rechts auf Nichtwissen in Bezug auf die ärztliche Aufklärung vor Inanspruchnahme eines Ersttrimester-Screenings wird im Folgenden vor dem Hintergrund einiger Besonderheiten dieser Untersuchung erörtert.

1.4.2.2 Die Niedrigschwelligkeit des Ersttrimester-Screenings

Obwohl es sich nicht um eine Routineuntersuchung handelt und die Frauen die Kosten für die Untersuchung in der Regel selbst zahlen müssen, handelt es sich bei dem Angebot des Ersttrimester-Screenings um ein niedrigschwelliges Angebot: Es gibt – sieht man von den möglichen Komplikationen einer Blutentnahme ab – keine körperlichen Risiken für Mutter oder Kind. Im Gegenteil: Die Untersuchung wird häufig als sehr positiv wahrgenommen, da die Frauen ihr Kind auf einem Bildschirm mit großer Auflösung sehen können und – wie einige Autoren argumentieren – als Wesen mit Geschlecht, Empfindungen und Bedürfnissen wahrnehmen können.¹⁸¹ Dies kann zu einem Zeitpunkt, zu dem noch keine Kindsbewegungen gespürt werden, die Bindung zum Kind verstärken.¹⁸² Werden dann im Screening kein erhöhtes Risiko und keine sonstigen Auffälligkeiten festgestellt, hat dies eine entsprechend große Bedeutung für die Frauen: Es verringert eventuell vorhandene Ängste und Unsicherheiten bezüglich der Gesundheit des Kindes. Vielleicht stellt diese Beruhigung für manche Frauen sogar das eigentliche Ziel der Untersuchung dar, wie van den Daele es formuliert: „Diese Entlastung mit der Aussicht auf ein gesundes Kind ist das Ziel, das Frauen

¹⁷⁹ Im Rahmen der ‚disability rights critique‘ wird diskutiert, ob Pränataldiagnostik und die in ihrer Folge vorgenommenen Schwangerschaftsabbrüche mangelnde gesellschaftliche Anerkennung von Menschen mit Behinderung zum Ausdruck bringt. Vgl. Abschnitt 1.2.

¹⁸⁰ Vgl. Bauer (2011), Raz (2005) und de Wert, Dondorp (2006), S. 585.

¹⁸¹ Mitchell, Georges (1998), S. 120: „Pregnant women expect that they will ‘meet their baby’ on the ultrasound screen, and are encouraged by experts to see in the image digitalized evidence of a gendered, conscious and sentient fetal actor communicating its demands and needs.“ In einer anderen Arbeit fast eine Hebamme die Erwartungen der Schwangeren an das Ersttrimester-Screening mit den Wortzusammen: „You’re going to go in there and you’re going to see your baby and it’s going to be wonderful and everything’s going to be OK.“ Williams et al. (2002), S. 217.

¹⁸² Zu verändertem Schwangerschaftserleben und Mutter-Kind-Beziehung im Zusammenhang mit hoch auflösenden Ultraschalluntersuchungen siehe auch Williams et al. (2005).

bei der vorgeburtlichen Diagnostik vor Augen haben, nicht die Selektion behinderter Föten.“¹⁸³

1.4.2.3 Folgen eines auffälligen Ergebnisses

Im Kontrast zu diesen Hoffnungen, die die Frauen mit dem Ersttrimester-Screening verbinden, stehen die möglichen Folgen eines auffälligen Ergebnisses. Zunächst stellt sich nach der Untersuchung die Frage, wie die Frauen mit den Risikoangaben – meist in Form von Verhältnissen wie 1:500 angegeben – umgehen und diese für sich interpretieren. In der Praxis wird das bestimmte Risiko von den betreuenden Ärzten häufig in Bezug gesetzt zum altersentsprechenden Ausgangsrisiko oder aber auch zu dem Risiko, durch invasive Diagnostik ein Kind zu verlieren.¹⁸⁴ Beide Ansätze haben ihre Schwächen¹⁸⁵ und setzen zunächst einmal voraus, dass die Frauen sich ein relatives Risiko vorstellen können und zwei verschiedene Risikoangaben miteinander vergleichen können.¹⁸⁶ Es überrascht insofern nicht, dass die Deutung der Risikowerte häufig zu vermehrtem Aufklärungs- und Beratungsbedarf führt.¹⁸⁷

Bei dem gängigen cut-off Risiko von 1:300¹⁸⁸ erhalten etwa 5% aller Frauen, die diese Untersuchung in Anspruch nehmen, ein falsch positives Ergebnis, das sind über 80% der Frauen, die insgesamt ein positives Ergebnis bekommen. Auch Frauen mit niedrigerem Risikoergebnis können auf Grund der eigenen Einschätzung, ab wann ein Risiko von ihnen persönlich als zu hoch empfunden wird, oder aber auf Grund von zusätzlich entdeckten

¹⁸³ van den Daele (2005), S. 207. Rauchfuß drückt diese Erwartung allgemeiner gefasst folgendermaßen aus: „Obwohl das medizinische Screening zur Diagnose von Krankheiten konzipiert ist, erwarten die Nutzerinnen eine Bestätigung, gesund zu sein“, Rauchfuß (2001), S. 709.

¹⁸⁴ Bei Amniozentese und Chorionzottenbiopsie in der Regel 0,5-1% entsprechend 1:200 bis 1:100.

¹⁸⁵ Ein Bezug auf das altersbedingte Ausgangsrisiko kann insbesondere junge Frauen verunsichern, wie Macintosh ausführte: „For example a 28-year-old woman with a baseline age-based risk of Down's syndrome of 1 in 1000 and a biochemical risk of 1 in 500 is not reassured by being informed that her risk is 'double' that of an average person of her age but will be reassured if the result is presented as 'negative'." Macintosh (1994), S. 25. Der Bezug auf das Abortrisiko einer invasiven Diagnostik ist insofern problematisch, als es für die Frau nicht unbedingt von gleichem Wert sein muss, ein gesundes Kind zu verlieren oder ein Kind mit Behinderung auszutragen; vgl. ebd., S. 23f und Schmidtke, Wolff (1991), S. 16f.

¹⁸⁶ In einer australischen Studie von Nagle konnten 194 von 294 Frauen (entspricht 66%) zwei verschiedene Risikoangaben korrekt miteinander vergleichen. Die Risiken wurden dabei entweder als Prozentangabe oder als Verhältnis dargestellt. Siehe Nagle et al. (2009), S. 235.

¹⁸⁷ Vgl. Fisher (2011), S. 46.

¹⁸⁸ Vgl. die Ausführungen im Abschnitt 1.1.2.

Auffälligkeiten im Sinne von Softmarkern das Untersuchungsergebnis als positiv bzw. auffällig bewerten.

Die Frage, ob dem positiven Screening-Ergebnis auch tatsächlich eine Fehlbildung oder Erkrankung des Feten zugrunde liegt, wird jedoch nur durch weitere Diagnostik geklärt, die mitunter mehrere Wochen später erst abgeschlossen ist¹⁸⁹ und im Falle von invasiver Diagnostik ein untersuchungsbedingtes Abortrisiko (s.o.) mit sich bringt.

Nicht nur die Entscheidung für oder gegen eine risikobehaftete invasive Diagnostik, auch die Zeit bis zur endgültigen Abklärung der Auffälligkeiten kann für die betroffenen Frauen sehr belastend sein.¹⁹⁰ Insbesondere, wenn als Konsequenz bei Bestätigung der Verdachtsdiagnose ein Schwangerschaftsabbruch im Raum steht, kann sich die Beziehung zum Kind verändern und die Schwangerschaft zu einem ‚Zustand auf Abruf‘ werden.¹⁹¹ In den entsprechenden Studien berichten die Frauen mit einem erhöhten Risiko oder einem auffälligen Softmarker davon, ihre Schwangerschaft ‚on hold‘ zu setzen, sie nicht mehr anderen mitzuteilen sowie alle Vorbereitungen auf die Geburt wie die Anschaffung von Gegenständen zu unterbrechen.¹⁹²

Weinans konnte zeigen, dass diese Beunruhigung und Ängstlichkeit nach Mitteilung eines erhöhten Risikos häufiger und stärker angegeben wird, wenn das Risiko im Rahmen der Ultraschalluntersuchung und Messung der Nackentransparenz festgestellt wird und nicht auf Grund von Biochemie-Ergebnissen.¹⁹³ Dies ließe sich damit erklären, dass die Visualisierung des Feten beim Ultraschall nicht nur Nähe und Zuwendung hervorruft, sondern auch eine

¹⁸⁹ Vgl. Angaben zum Durchführungszeitpunkt der invasiven Diagnostik im Abschnitt 1.1.1. Abgesehen von invasiven Verfahren zur genetischen Diagnostik kann auch eine erneute Ultraschalluntersuchung in einer späteren Schwangerschaftswoche zur Bestätigung oder zum Ausschluss einer vermuteten Fehlbildung oder Erkrankung führen.

¹⁹⁰ Vgl. die Ergebnisse der Studien Heyman et al. (2005), Åhman et al. (2010), Weinans et al. (2004) und Georgsson Öhman et al. (2006).

¹⁹¹ „Durch die PND ist die Schwangerschaft von einem Zustand guter Hoffnung zu einem ‚auf Probe‘ geworden: das werdende Kind wird erst angenommen, wenn ein unauffälliger Befund vorliegt“ Kollek (2003), S. 230. Den Begriff ‚Schwangerschaft auf Abruf‘ bzw. im englischsprachigen Original ‚tentative pregnancy‘ prägte Katz Rothman mit ihrer Arbeit: Rothman (1989).

¹⁹² „The presence of soft markers made a majority of women put their pregnancy 'on hold' whilst waiting for the results of invasive testing: one woman described how she literally closed the door to the baby's room.“ Getz, Kirkengen (2003), S. 2052. Vgl. auch Baillie et al. (2000), S. 385f, Georgsson Öhman et al. (2006), S. 68.

¹⁹³ Siehe Weinans et al. (2004), S. 349. In dieser niederländischen Studie wurden insgesamt 40 Frauen in der 20.-32. SSW befragt, die nach Messung der Nackentransparenz (n=20) oder Durchführung der Biochemie im ersten Trimenon (n=20) ein erhöhtes Risiko hatten, welches sich in der nachfolgenden Chorionzottenbiopsie nicht bestätigte. Der Unterschied zwischen den Gruppen bezüglich Beunruhigung und Ängstlichkeit ist statistisch signifikant (p=0.008).

verbreiterte Nackentransparenz oder einen anderen entdeckten Softmarker eindrücklicher fassbar macht.¹⁹⁴ Eventuell wird auch die Möglichkeit eines späteren Schwangerschaftsabbruchs bildhafter vorstellbar.¹⁹⁵

Bemerkenswert ist in diesem Zusammenhang, dass die Beunruhigung und das erhöhte Angstniveau in mehreren Fällen auch nach Ausschluss einer chromosomalen Ursache durch invasive Diagnostik und zum Teil auch trotz unauffälliger späterer Ultraschalluntersuchungen bestehen bleibt. Einige Studien konnten zeigen, dass für diese Frauen die Frage, warum beim Screening ein auffälliger Wert entdeckt wurde, im Raum stehen bleibt und Zweifel an der Gesundheit des Kindes nährt.¹⁹⁶

Diese empirischen Ergebnisse zum Ausmaß der Ängste und Unsicherheiten der betroffenen Frauen nach einem auffälligen Screening-Ergebnis werfen auch die Frage auf, wie diese Frauen die folgende ärztliche Beratung zu den möglichen Diagnosen und das Abwägen der Notwendigkeit von Folgeuntersuchungen aufnehmen: „Eine Korrektur von objektiv falschen Vorstellungen über Behinderung lässt sich jedoch nicht in einer emotional hoch belastenden Situation erreichen, wie sie nach der Mitteilung eines positiven Screeningergebnisses besteht.“¹⁹⁷ In diesem Zusammenhang wird häufig auch ein durch das auffällige Screening-Ergebnis hervorgerufener Automatismus zur weiteren Diagnostik beschrieben: Die Verunsicherung und die Ängste, die das Ergebnis hervorgerufen hat, erscheinen nur durch die rasche Inanspruchnahme weiterer Pränataldiagnostik überwindbar.¹⁹⁸

¹⁹⁴ Vgl. Fisher (2011), S. 47: „The excitement of seeing their baby on scan intensifies the impact of an unexpected finding.“

¹⁹⁵ „There were indications which suggested that ‘seeing the baby’ on an ultrasound monitor, was incongruent with the potential consequences of this screening test [...] and made the visual images of termination more vivid.“ Baillie et al. (2000), S. 384.

¹⁹⁶ In Åhman et al. (2010), S. 90 wird eine Frau nach negative Ergebnis der Amniozentese mit den Worten zitiert: „I can’t ignore that there was actually something they saw there. Maybe it’s an irrational fear but... I don’t know how much I ... you know with bonding, accepting the pregnancy.“ In der in Großbritannien durchgeführten Studie von Baillie gaben zwei Drittel der 24 Frauen, die ein auffälliges Screening-Ergebnis erhalten hatten, welches sich in der weiteren Diagnostik nicht bestätigt hatte, an, bleibende Gefühle von Ängstlichkeit zu haben, Baillie et al. (2000), S. 387. In der niederländischen Studie von Weinans gaben 6 von 20 Frauen nach negativem Ergebnis der invasiven Diagnostik an ‘I still keep wondering why there was more fluid in the neck than normal’ Weinans et al. (2004), S. 349.

¹⁹⁷ Rauchfuß (2001), S. 711

¹⁹⁸ Vgl. Kuhlmann (1996), S. 108.

1.4.2.4 Ambivalenz der Aufklärung

Das Ersttrimester-Screening kann also – wenn auch keine physischen – so doch beachtliche psychosoziale Auswirkungen zur Folge haben. Der Diskrepanz zwischen der Niedrigschwelligkeit, den positiven Erwartungen der Frauen und dem als angenehm wahrgenommenen Erlebnis der Ultraschalluntersuchung auf der einen Seite und den oben dargestellten Veränderungen des Schwangerschaftserlebens auf der anderen Seite muss die ärztliche Aufklärung vor Inanspruchnahme der Untersuchung Rechnung tragen und den Frauen eine informierte Einwilligung ermöglichen.¹⁹⁹ Gleichzeitig gilt es, das Recht auf Nichtwissen zu berücksichtigen.

Die klassische Vorstellung, dass eine informierte Einwilligung in eine Untersuchung auf der Grundlage von Wissen über sämtliche durch diese Untersuchung zu entdeckende Auffälligkeiten und deren Konsequenzen gegeben wird, ist in Bezug auf das Ersttrimester-Screening nicht zu realisieren.²⁰⁰ Führt man sich die Liste an Erkrankungen, genetischen Störungen und Fehlbildungen vor Augen, die mit einer verbreiterten Nackentransparenz oder mit einem anderen Softmarker assoziiert sind, wird deutlich, dass es unmöglich ist, diese gänzlich in der Aufklärung zu erläutern. Darüber hinaus gibt es Hinweise darauf, dass zu detaillierte Informationen über diese möglichen Erkrankungen und Fehlbildungen, Ängste und Sorgen der Frauen bezogen auf die Gesundheit ihres Feten erst hervorrufen können.²⁰¹

Durch den von de Jong diskutierten Kompromiss, in der Aufklärung nur auf bestimmte mögliche Diagnosen einzugehen²⁰², können sich jedoch neue Schwierigkeiten ergeben: Werden im Ersttrimester-Screening Auffälligkeiten festgestellt, über deren Möglichkeit vorher nicht aufgeklärt wurde, können diese entweder verschwiegen werden, wodurch das Recht auf Wissen eingeschränkt würde, oder mitgeteilt werden, wodurch das Recht auf Nichtwissen verletzt würde. Damit die Schwangere von ihrem Recht auf Nichtwissen Gebrauch machen kann und die Mitteilung bestimmter Untersuchungsergebnisse von

¹⁹⁹ Vgl. hierzu Biehl, Woopen (2010).

²⁰⁰ Vgl. de Jong et al. (2011), S. 660 sowie das folgende Zitat aus Schumann (2007), S. 39: „...dass man PND auch beim besten Willen kaum in der ganzen Fülle verständlich erklären und dann erwarten kann, eine Schwangere könne wirklich eine ‚informierte Entscheidung‘ fällen.“

²⁰¹ So gaben in einer niederländischen Studie 39% der Schwangeren, die das Angebot einer Nackentransparenz-Messung annahmen (n=511), und 41% der Frauen, die es ablehnten (n=82), an, von den Informationen zum Down-Syndrom und der Nackentransparenz-Messung beunruhigt worden zu sein; Müller et al. (2006), S. 108. Vgl. auch Lalor, Begley (2006), S. 16.

²⁰² de Jong et al. (2011), S. 661

vorneherein ausschließen kann, müssen alle möglichen Ergebnisse in der Aufklärung benannt werden. Gerade der Umgang mit – bei vorheriger Kenntnis ihrer möglichen Erhebung nicht erwünschten – Befunden kann für die Frau oder das Paar belastend sein.²⁰³

Einige Autoren gehen davon aus, dass es in Zeiten eines breiten Angebots von Pränataldiagnostik ohnehin schwierig ist, von dem Recht auf Nichtwissen Gebrauch zu machen²⁰⁴, suggerierten die Untersuchungen doch eine ‚Machbarkeit‘ gesunder Kinder²⁰⁵ und weckten zugleich Sorgen vor einer gesundheitlichen Beeinträchtigung des Feten: „Häufig ist es erst das Wissen um die angebotenen Tests, welches das Gefühl der Gefährdung hervorruft.“²⁰⁶ Zumal die Rolle desjenigen, der den Test anbietet, die Wahrnehmung des Angebots beeinflusst: Ein Angebot durch einen Arzt kann auf Grund der Erwartungen an einen Arzt, das Beste für einen ‚Patienten‘ zu wollen, implizieren, dass die Inanspruchnahme sinnvoll ist und somit die Wertvorstellungen des Entscheidenden und den Vorgang der informierten Einwilligung beeinflussen.²⁰⁷

Durch das niedrigschwellige Angebot eines pränatalen Screenings werden Eltern somit „zu einer Stellungnahme zu den unterschiedlichen Methoden, zu einer Auseinandersetzung mit der Schwangerschaft und zu Entscheidungen über den Fetus gezwungen, die völlig neu sind.“²⁰⁸ Selbstbestimmung wird vor diesem Hintergrund immer mehr von einem Recht zu einer Pflicht werdender Eltern, sich zu einem frühen Zeitpunkt²⁰⁹ in der Schwangerschaft mit

²⁰³ Vgl. Boyle et al. (2003).

²⁰⁴ „Offenbar halten wir es schwer aus, dümmer zu sein, als wir es müßten, und unsere Freiheit, nicht wissen zu wollen, ist dementsprechend begrenzt.“ Schmidtke (1995), S. 25

²⁰⁵ Vgl. Kurmann (2002), S. 201. Einen guten Überblick über die Anerkennung eines Rechts auf Nichtwissen u.a. mit Bezug auf Pränataldiagnostik bietet der Artikel Duttge (2010).

²⁰⁶ Kuhlmann (1996), S. 105. In einer Schweizer Studie gaben 24,4% der befragten Frauen an, dass die Möglichkeit, ein pränatales Screening durchzuführen, sie verunsichere, Tschudin et al. (2009), S. 159. In der Studie wurden 50 Schwangere im Anschluss an die erste Kontrolle (SSW 7+0 bis 10+6), die eine Basisinformation zur PND beinhaltet, befragt. Vgl. auch Nippert (2000), S. 18.

²⁰⁷ Vgl. Corrigan (2003), S. 782 und Green, Statham (1996), S. 154: „As we said, offering any test carries with it a message that the test is worth having.“

²⁰⁸ Langer (1999), S. 207

²⁰⁹ Vgl. „Das Angebot eines Frühscreenings ist ein Eingriff in das Erleben des Schwangerseins zu einem völlig unpassenden Zeitpunkt. In der 10. Schwangerschaftswoche wissen viele Frauen gerade erst sicher, dass sie schwanger sind, und noch gar nicht sicher, was das für sie, ihre Lebensführung, ihre Beziehung, ihre Lebenspläne bedeutet“, Wegener (2007), S. 44. Diese Besonderheiten des frühen Zeitpunkts des Entscheidungsprozesses für oder gegen ein Ersttrimester-Screening werden auch in der amerikanischen, qualitativen Studie von Farrell herausgearbeitet, siehe Farrell et al. (2011a), S. 434.

dem Angebot der Pränataldiagnostik und den eigenen Wissensbedürfnissen über die Gesundheit des Feten auseinanderzusetzen.²¹⁰

Diese Ausführungen mögen verdeutlicht haben, wie schwierig es ist, den Anforderungen eines informed consent in Bezug auf Ausführlichkeit der Informationen und Vereinbarkeit der Entscheidung mit den Wertvorstellungen der Frau gerecht zu werden. Die damit einhergehenden Spannungen mit dem Recht auf Nichtwissen der Frau wurden dargestellt. Um Empfehlungen für die Aufklärung vor dem Hintergrund der Situation in deutschen Untersuchungszentren diskutieren zu können, wurden in der vorliegenden Studie Inhalte der Aufklärung sowie die Zufriedenheit der Frauen mit der Ausführlichkeit der Aufklärung abgefragt. Die Niedrigschwelligkeit des Angebots des Ersttrimester-Screenings wurde ebenso erfasst wie die Motivation der Frauen, zu dieser Untersuchung zu kommen und die Erwartungen der Frauen an die Aussagefähigkeit der Untersuchung.

²¹⁰ Vgl. van den Daele (2007), S. 156: „Schon um auszuschließen, dass sie für eine unterlassene Abtreibung haftbar gemacht werden können, müssen Ärzte und Berater Eltern umfassend über die möglichen Risiken aufklären und auf die Verfügbarkeit von diagnostischen Tests mit der Option, die Schwangerschaft zu beenden, hinweisen. Die Eltern bleiben danach zwar frei, sich gegen die Durchführung einer pränatalen Diagnostik zu entscheiden; aber sie sind nicht mehr frei, nicht zu wissen, dass ein Risiko vorliegen könnte und sie dieses abklären lassen können.“

2. Methodik

2.1 Fragebogenentwicklung

Um Daten über die Informiertheit, die Motivationen, die Erwartungen, die Einstellungen und die Zufriedenheit schwangerer Frauen mit ihrem Informationsstand im Rahmen des Ersttrimester-Screenings erheben zu können, wurden entsprechende Fragen – zum Teil in Anlehnung an Fragen aus bereits veröffentlichten Studien mit ähnlicher Fragestellung (s.u.) – formuliert. Aus diesen Fragen wurden drei Fragebögen entwickelt, die jeweils einen Teil der zu erhebenden Merkmale zu verschiedenen Zeitpunkten abfragen: Vor der Durchführung des Ersttrimester-Screenings (Ultraschall mit oder ohne Blutuntersuchung); nach der Untersuchung und nach schriftlicher oder telefonischer Mitteilung des Befundes aus der Blutuntersuchung.²¹¹

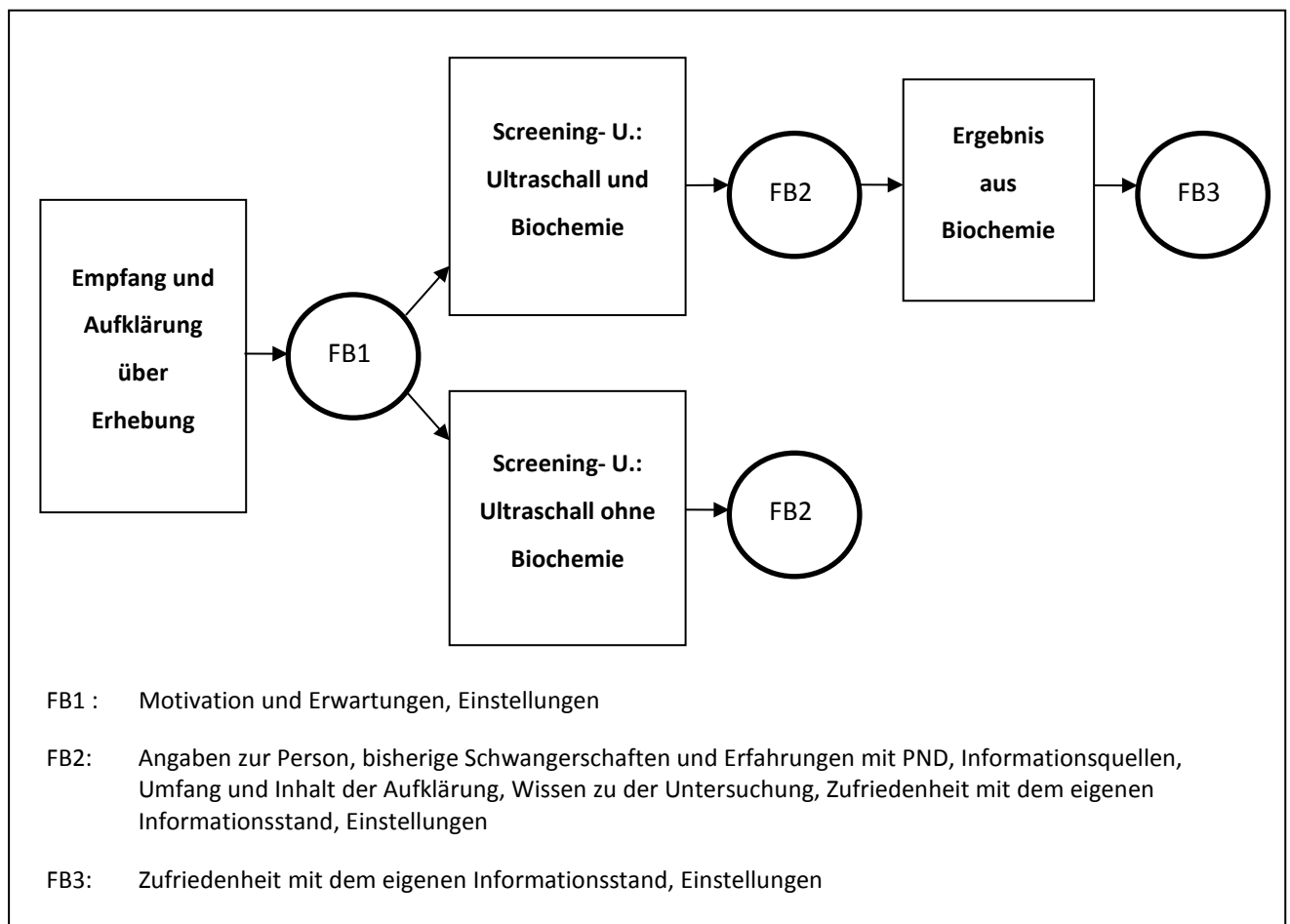
Die in den drei Fragebögen enthaltenen insgesamt 48 Fragen lassen sich inhaltlich in die folgenden sieben Abschnitte gliedern; die Zahl in Klammern zeigt die Anzahl der Fragen in dem jeweiligen Abschnitt an:

1. Angaben zur Person (9)
2. Angaben zu bisherigen und zur aktuellen Schwangerschaft und Erfahrungen mit PND (7)
3. Motivation für und Erwartungen an die bevorstehende Untersuchung (6)
4. Informationsquellen, Umfang und Inhalt der Aufklärung vor und im Rahmen der Untersuchung (6)
5. Wissen über die Untersuchung und ihre Aussagefähigkeit (7)
6. Zufriedenheit mit dem eigenen Informationsstand nach Durchführung der Untersuchung und nach Mitteilung des Ergebnisses (4)
7. Einstellung zu der pränataldiagnostischen Screening-Untersuchung (9)

Zur Veranschaulichung, welche Merkmale zu welchem der drei Zeitpunkte erhoben wurden, dient das Schaubild in Abbildung 2.

²¹¹ Während das Ergebnis der Ultraschalluntersuchung bereits im Rahmen der Untersuchung mitgeteilt wird, wird den Frauen das Ergebnis aus der Blutuntersuchung 1-4 Tage später schriftlich oder telefonisch mitgeteilt. Dementsprechend wurde der dritte Erhebungszeitpunkt gewählt, um die Einstellung und Zufriedenheit der Frauen nach Befundmitteilung zu erheben. Den Frauen, die keine Blutuntersuchung hatten machen lassen, wurde der dritte Fragebogen nicht ausgehändigt.

Abbildung 2: Erhebungszeitpunkte und jeweils erhobene Merkmale



Zu den meisten Fragen werden verschiedene Antwortmöglichkeiten angeboten, die durch Ankreuzen ausgewählt werden. In einigen Fällen sind Mehrfachantworten möglich, dies ist in der Formulierung der Frage gekennzeichnet. Für den Fall, dass nicht alle möglichen Antworten erfasst wurden, ist bei einigen Fragen die Möglichkeit einer freien Antwort gegeben. In vielen Fällen ist die Antwortmöglichkeit „Ich weiß es nicht genau“ vorhanden, bei eventuell als zu persönlich wahrnehmbaren Fragen auch die Option „Ich möchte hierzu keine Aussage machen“. In einigen wenigen Fragen sollen die Frauen ihre Zustimmung zu einer Aussage oder eine Einschätzung auf einer Skala von 1 bis 7 angeben (Likert-Skalen).

Insgesamt stand bei der Entwicklung der Fragen das Bestreben im Vordergrund, die Fragen eindeutig, verständlich, aber auch kurz zu formulieren. Um dies zu gewährleisten, wurden die Fragebögen während ihrer Erstellung wiederholt von verschiedenen Personen getestet,

deren Erfahrungen und Anmerkungen in die weitere Verbesserung mit eingeflossen sind. Zudem wurden Anregungen aus entsprechender Fachliteratur aufgegriffen.²¹²

Um die Ergebnisse mit bereits veröffentlichten Erhebungen auf diesem Gebiet vergleichen zu können, wurden einige Fragen aus verschiedenen Arbeiten adaptiert übernommen. Diese werden in den folgenden Erläuterungen zu den einzelnen Fragebogenabschnitten aufgezeigt.

In den ersten beiden Abschnitten werden Informationen über die Teilnehmerin erhoben, die eventuell einen Einfluss auf die untersuchten Merkmale aus der Fragestellung haben könnten: Alter, Anzahl der Kinder, Staatsangehörigkeit, Muttersprache, Bildungsabschluss, Anzahl bisheriger Schwangerschaften etc. Dazu gehören auch Angaben zu bisheriger Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik in dieser oder vorherigen Schwangerschaften sowie Angaben dazu, ob die aktuelle Schwangerschaft eine Mehrlingsschwangerschaft ist und / oder durch eine Kinderwunschbehandlung entstanden ist. Auf Grund der guten Erfahrungen in vorherigen Studien wurden viele Fragen der ersten beiden Abschnitte in Anlehnung an ältere Fragebögen der Arbeitsgruppe Rohde und Woopen aus dem Projekt „Psychosoziale Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik“²¹³ formuliert.

In den dritten Abschnitt gehören Fragen zur Unabhängigkeit der Entscheidung für diese Untersuchung (aus eigenem Antrieb vs. sich dazu gedrängt fühlen), zu den Gründen für die Inanspruchnahme der Untersuchung und zur erwarteten Form des Ergebnisses (Risiko für bestimmte Erkrankungen vs. Aussage über tatsächliche Gesundheit des Kindes). Die Fragen nach der Zeit, die die Frau über die Entscheidung für diese Untersuchung nachgedacht hat, sowie nach der Schwierigkeit, sich zu entscheiden, sind mit gewissen Änderungen der Arbeit von Michie et al. (1999) entnommen.

Der vierte Abschnitt widmet sich der Informiertheit der Frauen. Es wird abgefragt, wie sie von dieser Untersuchung erfahren haben, zu welchen Themen die Frauen von dem Pränatalmediziner / der Pränatalmedizinerin Informationen erhalten haben²¹⁴, ob sie diese Informationen verstanden haben²¹⁵ und auch, ob der Pränatalmediziner / die

²¹² Porst (1998); Kirchhoff (2003); Dillman (2000).

²¹³ Die Ergebnisse dieser Studie sind in Rohde, Woopen (2007) veröffentlicht.

²¹⁴ Vgl. hierzu die Frage in Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 47.

²¹⁵ ebd., S. 46.

Pränatalmedizinerin mögliche Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses angesprochen hat.

Schließlich wird im fünften Abschnitt das Wissen der Frauen zum Ersttrimester-Screening erhoben: Sie sollen unter anderem schätzen, wie häufig unter den Neugeborenen in Deutschland schwere, angeborene Fehlbildungen auftreten.²¹⁶ Die Frage über die Aussagefähigkeit des Ultraschalls ist der Arbeit Chan et al. (2008) entnommen, eine ähnliche Frage zur Aussagefähigkeit der Ergebnisse aus der Nackentransparenz-Messung und des Bluttests entstammt der Arbeit von Tschudin et al. (2009). Desweiteren wurden die Frage, ob ein Risiko von 1:200 niedriger als ein Risiko von 1:450 sei, von Favre et al. (2007), und die Frage, ob eine verbreiterte Nackentransparenz das Vorliegen von Down-Syndrom beweise, von Favre et al. (2008) übernommen. Mit Hilfe dieser Fragen soll eingeschätzt werden, was die Frauen über angeborene Fehlbildungen und deren Risikoeinschätzung im Ersttrimester-Screening wissen.

Die Frauen werden in den Fragen aus dem sechsten Abschnitt gebeten, den Umfang ihres eigenen Informationsstandes zu bewerten und anzugeben, ob sie sich noch weitere Informationen gewünscht hätten und wenn ja, zu welchen Themen.

Der siebte Abschnitt befasst sich mit den Einstellungen der Frauen zum Ersttrimester-Screening. Sie sollen angeben, welches persönliche Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, sie als zu hoch empfinden. In weiteren Fragen sollen Sie auf einer Likert-Skala von 1 bis 7 ihre Zustimmung zu drei Aussagen angeben. In der letzten Frage werden die Frauen gebeten, einen Geldbetrag nennen, den sie maximal bereit wären, für diese Untersuchung zu bezahlen (sog. willingness to pay).

Die vollständigen Fragebögen finden sich im Anhang dieser Arbeit.

2.2 Erhebungsstandorte

Alle vier Standorte, die an der Stichprobenrekrutierung beteiligt waren, wurden im Laufe des Jahres 2009 kontaktiert und für die Teilnahme an der Studie gewonnen. Es handelt sich

²¹⁶ Diese Frage ist der Arbeit von Huneus (2006), S. 109 entnommen, die vorgegebenen Antwortmöglichkeiten (verschiedene Prozentbereiche) wurden verändert.

hierbei durchweg um pränataldiagnostische Schwerpunktpraxen bzw. -zentren, zu denen die Frauen in der Regel mit einer Überweisung von ihrem betreuenden Frauenarzt kommen. Diese Standorte bieten neben den nicht-invasiven Screening-Untersuchungen auch die invasiven Verfahren zur Pränataldiagnostik an. Die Tabelle 4 listet die Standorte auf.

Tabelle 4: An der Erhebung beteiligte Standorte

Standort	Teilnehmende Ärzte	Art des Standorts	Ort
1	Prof. Dr. Wilhelm, Dr. Ritter	Schwerpunktpraxis	Köln
2	Dr. Wilhelm, Dr. Borgers	Schwerpunktpraxis	Hürth
3	Dr. Rahimi	Zentrum an der Uniklinik	Köln
4	Prof. Dr. Becker	Schwerpunktpraxis	Berlin

Für den Standort 4 wurde der Fragebogen in wenigen Punkten angepasst: Da die soziodemographischen Daten komplett der Praxisdokumentation entnommen werden konnten, wurden diese in dem Fragebogen weggelassen. Desweiteren wird die Untersuchung im Standort 4 nicht als Individuelle Gesundheitsleistung abgerechnet, so dass die Frauen die Kosten nicht selbst tragen müssen. Dementsprechend wurde die Frage nach der Zahlungsbereitschaft umformuliert (siehe Fragebogen 2 und 3 für Standort 4 im Anhang). Da am Standort 4 eine andere Terminologie vorherrscht²¹⁷, wurden die Antwortmöglichkeiten der Fragen 1 des ersten Fragebogens sowie 16 des zweiten Fragebogens nach der Art bzw. dem Namen der Untersuchung entsprechend erweitert.

2.3 Prä-Test und Stichprobenrekrutierung

Die Anwendbarkeit der Fragebögen wurde im Rahmen eines Prä-Tests mit 15 Frauen im Zeitraum 14.05.-22.05.2009 am Standort 1 getestet. Ein Prä-Test dient insbesondere dazu, „Hinweise zu liefern über die Funktionsfähigkeit des gesamten Studiendesigns sowie einzelner Bestandteile des Designs“ einschließlich der Fragebögen.²¹⁸ In diesem Sinne wurden die erhaltenen Fragebögen ausgewertet und auf Hinweise auf notwendige Korrekturen am Fragebogen oder am Erhebungssetting untersucht. Hinsichtlich

²¹⁷ Der Begriff „frühe Feindiagnostik“ ist dort geläufiger als „Nackentransparenz-Messung“ oder „Ersttrimester-Screening“.

²¹⁸ Porst (1998), S. 34.

Formulierung, Umfang und Layout der Fragebögen sowie hinsichtlich des Ablaufs der Erhebung ergaben sich keine Änderungen.

Beim Prä-Test entsprach der Erhebungsablauf dem der späteren Durchführung: Frauen, die eine pränataldiagnostische Praxis oder ein pränataldiagnostisches Zentrum für ein Ersttrimester-Screening aufsuchten, wurden in ihrer Wartezeit angesprochen und gebeten, einen Fragebogen vor Durchführung der Untersuchung auszufüllen. Dem ersten Fragebogen wurde ein Schreiben mit kurzer Erklärung zum Zweck der Erhebung sowie der Zusicherung der Anonymität für die Frauen beigelegt. Diese wurde als Einverständniserklärung sowohl beim Prä-Test als auch in der weiteren Erhebungsphase von den Frauen unterschrieben zurückgegeben. Der Anschlussfragebogen wurde nach der Untersuchung samt Rückumschlag mit dem Vermerk „Porto zahlt Empfänger“ übergeben, einige Frauen füllten diesen direkt in der Praxis bzw. im pränataldiagnostischen Zentrum aus. Der im Falle einer Inanspruchnahme des Bluttests auszufüllende dritte Fragebogen wurde mit einem Rückumschlag gemeinsam mit dem Untersuchungsergebnis per Post verschickt.²¹⁹

Einschlusskriterien für die Teilnahme an der Befragung waren: Volljährigkeit, ausreichende Deutschkenntnisse, Schwangerschaft im Zeitraum 11+0 – 13+6 SSW²²⁰ und Vorstellung beim Pränatalmediziner für ein Ersttrimester-Screening ohne bisherige Diagnose einer Fehlbildung oder genetischen Erkrankung des Ungeborenen.

In Anlehnung an die Tailored Design Method von Dillmann²²¹ wurden die Frauen, die den zweiten und / oder dritten Fragebogen nach etwa 2 Wochen noch nicht zurückgesendet hatten, telefonisch kontaktiert. Auf der Einverständniserklärung wurde den Frauen die Möglichkeit gegeben, eine spätere Kontaktaufnahme abzulehnen. Insgesamt 46 Teilnehmerinnen lehnten eine Kontaktaufnahme auf diese Weise ab, weitere 23 Frauen gaben keine Kontaktdaten an.

²¹⁹ In Standort 2 und 3 wurde der dritte Fragebogen getrennt vom Untersuchungsergebnis wenige Tage nach der Untersuchung verschickt, da an diesen Standorten das Untersuchungsergebnis in der Regel telefonisch mitgeteilt wird.

²²⁰ Dies entspricht dem Zeitraum, in dem das Ersttrimester-Screening durchgeführt werden kann.

²²¹ Dillman (2000).

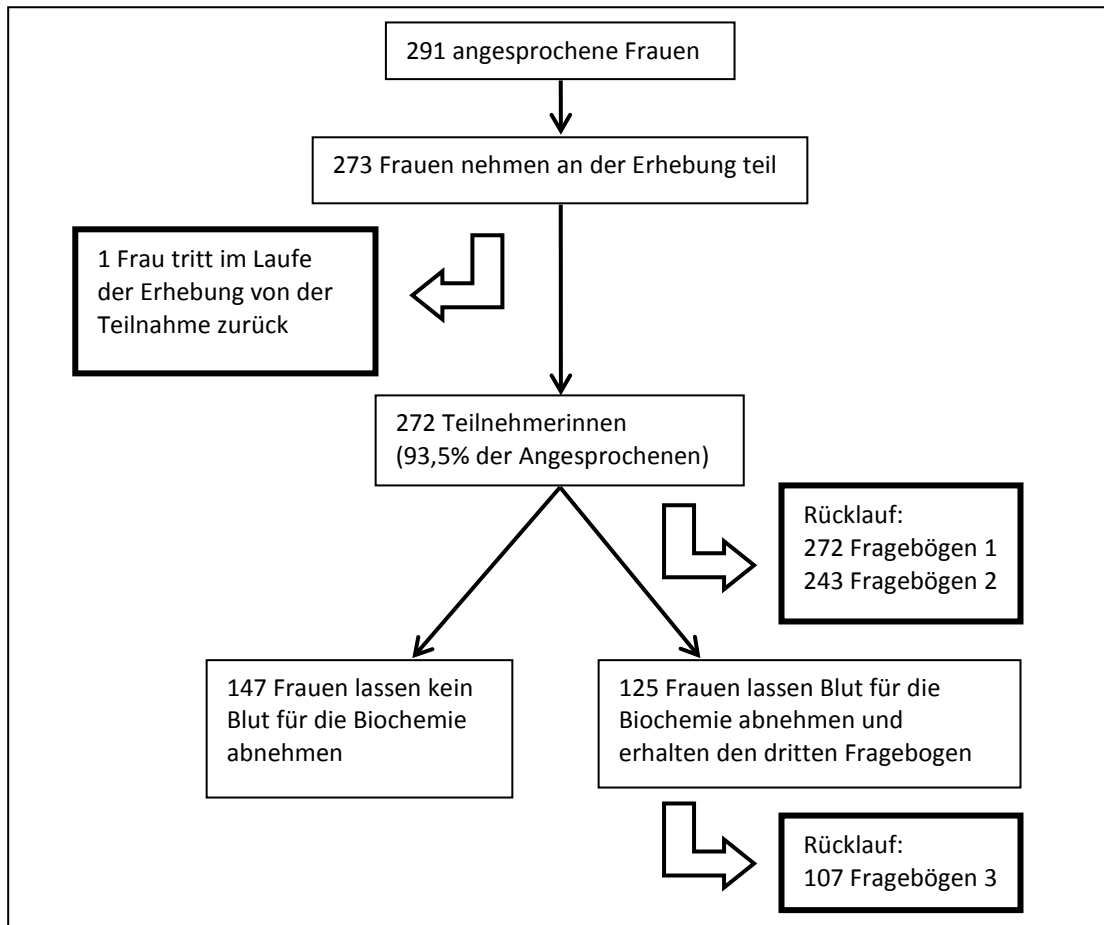
2.4 Erhebung und Fragebogenrücklauf

Im Zeitraum Juli 2009 bis Januar 2010 wurden 291 Frauen, die den Einschlusskriterien entsprachen, in den vier Erhebungsstandorten angesprochen.²²² Mindestens zwei Frauen wurden auf Grund mangelnder Deutschkenntnisse und eine Frau auf Grund des Vorliegens eines auffälligen Befundes aus vorhergehenden Untersuchungen nicht in die Studie eingeschlossen.²²³ Von den 291 angesprochenen Frauen nahmen 272 Frauen an der Erhebung teil, 18 Frauen lehnten eine Teilnahme bereits zu Beginn ab, eine Frau trat im Laufe der Erhebung von der Teilnahme zurück. Die 18 Frauen, die nicht an der Erhebung teilnehmen wollten, wurden mündlich nach ihren Gründen befragt: Genannt wurden insbesondere mangelnde Zeit, bevorstehende Reisen, Aufregung und Angst vor der Untersuchung sowie mangelnde Sprachkenntnisse. Da darüber hinaus keine Daten erhoben wurden, lassen sich keine weiteren Aussagen über diese Frauen treffen.

²²² Da die Standorte zu unterschiedlichen Zeitpunkten in die Studie aufgenommen wurden, unterscheiden sich die exakten Erhebungszeiträume zwischen den Standorten.

²²³ Leider wurde im Standort 4 nicht festgehalten, wieviele Frauen nicht in die Erhebung eingeschlossen werden konnten, da die Einschlusskriterien nicht erfüllt waren.

Abbildung 3: Teilnehmerinnenzahlen und Rücklauf



Allen Teilnehmerinnen wurde der erste Fragebogen noch vor der Untersuchung und vor der Aufklärung durch den untersuchenden Arzt, der zweite Fragebogen im Rahmen der Untersuchung oder danach ausgehändigt. Der erste Fragebogen wurde von allen 272 teilnehmenden Frauen ausgefüllt, der zweite von 243 Frauen. 125 Frauen ließen im Rahmen der Untersuchung eine Blutabnahme zur Bestimmung biochemischer Marker durchführen und erhielten 1-5 Tage nach der Untersuchung den dritten Fragebogen. Diesen füllten 107 von ihnen aus. Das Schaubild in Abbildung 3 und die Tabelle 5 stellen die Teilnehmerzahlen insgesamt sowie die Rücklaufquoten der verschiedenen Standorte dar.

Tabelle 5: Rücklaufzahlen und -quoten der verschiedenen Erhebungsstandorte

	Fragebogen	Ausgehändig	Ausgefüllt	Rücklaufquote (%) zu Ausgehändigte*	Rücklaufquote (%) zu Angesprochene**
Gesamt (291 Angesprochene***)	Fragebogen 1	273	272	99,6	93,5
	Fragebogen 2	272	243	89,3	
	Fragebogen 3	125	107	85,6	
	Alle (1+2+evtl. 3)	272	239	87,9	
Standort 1 (124 Angesprochene***)	Fragebogen 1	113	113	100	91,1
	Fragebogen 2	113	94	83,2	
	Fragebogen 3	78	64	82,1	
	Alle (1+2+evtl. 3)	113	91	80,5	
Standort 2 (47 Angesprochene***)	Fragebogen 1	46	46	100	97,9
	Fragebogen 2	46	41	89,1	
	Fragebogen 3	41	37	90,2	
	Alle (1+2+evtl. 3)	46	40	87	
Standort 3 (13 Angesprochene***)	Fragebogen 1	12	12	100	92
	Fragebogen 2	12	11	92	
	Fragebogen 3	6	6	100	
	Alle (1+2+evtl. 3)	12	11	92	
Standort 4 (107 Angesprochene***)	Fragebogen 1	102	101	99	94,4
	Fragebogen 2	101	97	96	
	Fragebogen 3	0	0	-	
	Alle (1+2+evtl. 3)	101	97	96	

* Anzahl der erhaltenen Fragebögen anteilig an der Gesamtzahl der ausgehändigten Fragebogen

** Anzahl der erhaltenen Fragebögen anteilig an der Gesamtzahl der angesprochenen Frauen

*** Anzahl der angesprochenen Frauen

2.5 Auswertung

Die Daten wurden mit Hilfe der Software Statistical Package for the Social Sciences (IBM SPSS Statistics) Version 18 ausgewertet. Für die statistische Auswertung wurde passend zu dem entworfenen Fragebogen eine Eingabemaske erstellt, die ebenfalls im Prä-Test erprobt wurde.

Der Datensatz wurde einer explorativen Datenanalyse unterzogen, wobei die verwendeten statistischen Signifikanztests zum lokalen Signifikanzniveau von $\alpha=5\%$ durchgeführt wurden.²²⁴

Zur Orientierung wurde der Datensatz zunächst mittels deskriptiver Statistik dargestellt. Hierbei wurden Häufigkeitstabellen angefertigt und entsprechend des Skalenniveaus der

²²⁴ Demnach galt ein p-Wert $\leq 0,05$ als statistisch auffällig.

darzustellenden Merkmale statistische Maßzahlen (Mittelwert, Median, Standardabweichung etc.) bestimmt.²²⁵

Desweiteren wurden die Daten hinsichtlich der Zusammenhänge zwischen einzelnen Merkmalen untersucht. Hierfür wurden auf Grundlage der Ausprägungen einiger Merkmale Gruppen gebildet, wobei in einigen Fällen Ausprägungen zusammengefasst wurden, so dass sie als nominale, meist dichotome Merkmale verwendet werden konnten. Dies ist an entsprechender Stelle im Ergebnisteil vermerkt. Die Bestimmung von signifikanten Abweichungen in den Ausprägungen eines Merkmals zwischen verschiedenen Gruppen erfolgte mit dem Chi-Quadrat-Test nach Pearson für Kreuztabellen mit sechs und mehr Feldern und mit dem zweiseitigen exakten Fisher-Test bei Vierfeldertafeln. Die Stärke des Zusammenhangs wurde in entsprechenden Fällen mit dem Korrelationskoeffizienten Phi bestimmt.

Um Häufigkeitsverteilungen zu einem ordinalen Merkmal zwischen oben genannten Gruppen zu vergleichen, wurden der Mann-Whitney-U-Test (beim Vergleich zwischen zwei Gruppen) und der Kruskal-Wallis-Test (Vergleich zwischen mehreren Gruppen) verwendet. Zur Analyse von Korrelationen zwischen verschiedenen Merkmalen wurden für metrische Merkmale der Korrelationskoeffizient nach Pearson, für nominal dichotome Merkmale Kendall-Tau und für ordinale Merkmale Spearman-Rho verwendet. Für die Testung einer Korrelation zwischen einem nominal dichotomen und einem ordinalen Merkmal wurde im Sinne der biserialen Rangkorrelation Spearman-Rho und Kendall-Tau verwendet.²²⁶ Im Ergebnisteil sind die entsprechend verwendeten Tests oder Korrelationskoeffizienten jeweils angegeben.

Freitext-Antworten und Kommentare der Teilnehmerinnen werden im Ergebnisteil nur zusammenfassend dargestellt. Mit Ausnahme einer Frage werden Sie nicht weiter analysiert oder quantifiziert. Einzig die Frage nach möglichen Konsequenzen eines auffälligen Untersuchungsergebnisses, über die die Teilnehmerinnen bereits vor der Untersuchung nachgedacht hatten, wurde zur weiteren statistischen Auswertung im Sinne einer qualitativen Inhaltsanalyse kategorisiert. Dabei wurden die Kategorien induktiv aus den

²²⁵ Sofern nicht im Ergebnisteil eingefügt, sind die Häufigkeitstabellen zu den verschiedenen Merkmalen im Anhang zu finden.

²²⁶ Vgl. Cleff (2008), S. 127.

vorhandenen Antworten abgeleitet.²²⁷ Anschließend wurde die anhand der Kategorien gewonnene Gruppenbildung in die oben beschriebene statistische Analyse von Zusammenhängen eingeschlossen.

Die statistische Auswertung wurde von einem Mitarbeiter des Instituts für medizinische Statistik, Informatik und Epidemiologie (IMSIE) der Universität Köln betreut.

²²⁷ Vgl. Mayring (2008), S. 75.

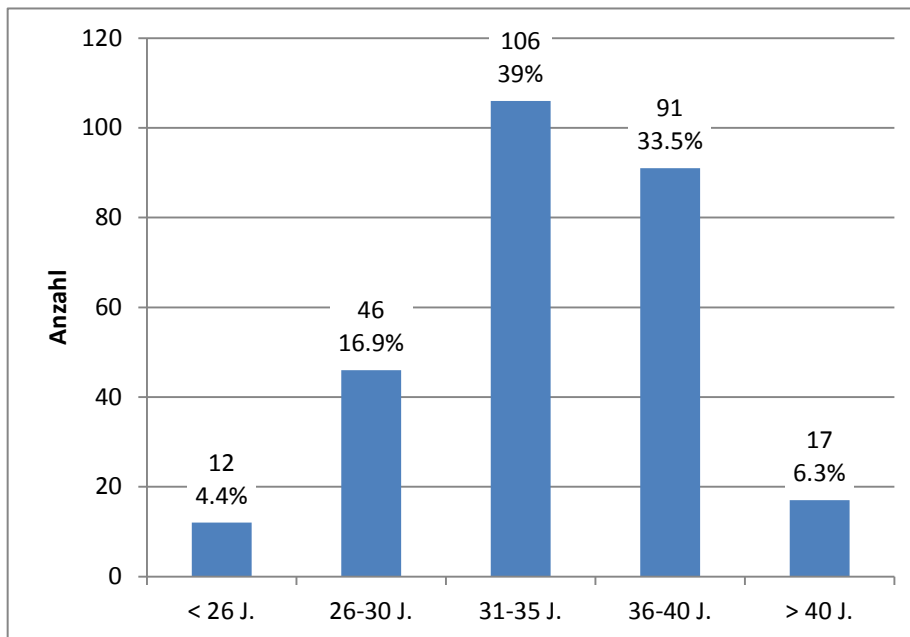
3. Ergebnisse

In der folgenden Darstellung der Ergebnisse wird die Stichprobengröße n bezogen auf die jeweilige Frage angegeben, da diese aus verschiedenen Gründen von der Gesamtzahl der Teilnehmerinnen (272 Frauen) abweicht: Die Stichprobengröße unterscheidet sich sowohl zwischen den drei Fragebögen (vgl. Darstellung des Fragebogenrücklaufs weiter oben) wie auch zwischen den einzelnen Fragen, da nicht jede Frau zu jeder Frage eine Angabe gemacht hat.²²⁸ In Standort 4 wurden einige der soziodemographischen Angaben nicht im Fragebogen abgefragt, sondern der entsprechenden Praxisdokumentation entnommen, so dass die Daten auch über Frauen ohne zweiten Fragebogen vorliegen.

3.1 Soziodemographische Daten

Das durchschnittliche Alter der teilnehmenden Frauen ($n=272$) zum Zeitpunkt der Untersuchung beträgt 34,0 Jahre mit einer Standardabweichung von 4,7 Jahren. Die jüngste Teilnehmerin ist 17 Jahre, die älteste 44 Jahre. Die Abbildung 4 zeigt die Altersverteilung der Stichprobe.

Abbildung 4: Altersverteilung der Stichprobe ($n=272$)



²²⁸ Die Angabe des jeweiligen n schließt die Frauen, die den jeweiligen Fragebogen ausgefüllt haben, aber zu dieser Frage keine Angabe gemacht haben, nicht mit ein.

Bezüglich des Familienstandes gab die überwiegende Mehrheit (238 bzw. 97,9%) der Frauen (n=243) an, verheiratet bzw. in einer festen Partnerschaft zu sein. Zwei Frauen gaben zum Zeitpunkt der Erhebung an, alleinstehend zu sein, eine Frau befand sich in Trennung oder Scheidung. Eine Frau machte keine Angabe zu ihrem Familienstand.

45,3% der Frauen (n=247) haben bisher keine Kinder, 46,2% haben ein Kind, 5,3% zwei Kinder und 3,2% drei oder mehr Kinder. Dies entspricht einem Mittelwert von 0,66 Kindern pro Frau. Vier Frauen gaben an, dass mindestens eines ihrer Kinder mit einer Behinderung zur Welt gekommen war (n=243, drei Frauen machten keine Angabe).

Auf die Frage nach der Staatsangehörigkeit gaben 91% der Frauen (n=245) an, Deutsche zu sein. Von den verbleibenden 22 Frauen (9%) besitzen vier eine türkische und drei eine russische Staatsangehörigkeit. Andere Staatsangehörigkeiten waren seltener vertreten. Zwei Frauen machten keine Angabe hierzu. Desweiteren gab die Mehrheit (rund 85%) Deutsch als Muttersprache an (n=245). Unter den anderen angegebenen Sprachen waren Türkisch mit neun Frauen und Russisch mit sechs Frauen am häufigsten vertreten. Zwei Frauen machten keine Angabe zu ihrer Muttersprache.

Insgesamt 69% der Frauen (n=234) gaben an, christlichen Glaubens zu sein, darunter ist die evangelische Konfession mit 35,5% am häufigsten, die katholische mit 32,5% am zweithäufigsten vertreten. Die muslimische Religionszugehörigkeit wurde von 3,8% der Frauen angegeben. 26,1% gaben an, nicht gläubig zu sein, 13 Frauen machten keine Angabe.

Mit 60% hat die Mehrheit der Frauen (n=233) einen Hochschulabschluss als höchsten erreichten Bildungsabschluss.²²⁹ 14 Frauen machten keine Angabe zu ihrem Bildungsstand. Um die Angaben zum höchsten erreichten Bildungsabschluss mit soziodemographischen Daten einer anderen Erhebung vergleichen zu können (siehe Diskussion), wurden die Angaben zum Schul- und Ausbildungsstand zu Bildungskategorien²³⁰ zusammengefasst. Die folgenden Kategorien wurden dabei gebildet: Niedrige Bildungsstufe (kein Abschluss, Hauptschulabschluss), mittlere Bildungsstufe (Mittlere Reife, abgeschlossene Lehre oder Ausbildung), höhere Bildungsstufe (Abitur), höchste Bildungsstufe (Hochschulabschluss).

²²⁹ Bei Mehrfachnennungen wurde der höhere Abschluss gezählt.

²³⁰ Nach Jöckel (1998).

Tabelle 6 zeigt die Antwortverteilung zum höchsten erreichten Bildungsabschluss sowie die Einteilung in Bildungskategorien.

Tabelle 6: Höchster erreichter Bildungsabschluss und Bildungskategorien (FB2, Frage 7)

Angaben im Fragebogen	Häufigkeit	Prozent	Zusammengefasste Kategorie	Häufigkeit	Prozent
Kein Abschluss	5	2,1	niedrige Bildungsstufe	6	2,5
Hauptschulabschluss	1	0,4			
Mittlere Reife	5	2,1	mittlere Bildungsstufe	60	25,7
Abgeschlossene Ausbildung o. Lehre	55	23,6			
Abitur	29	12,4	höhere Bildungsstufe	29	12,4
Hochschulabschluss	138	59,2	höchste Bildungsstufe	138	59,2
Gesamt	233	100,0	Gesamt	233	100,0
keine Angabe	14		keine Angabe	14	

Zum Zeitpunkt der Erhebung waren 82% der Frauen berufstätig (von n=243). Vier Frauen machten keine Angabe zu ihrer Berufstätigkeit.

In den Standorten 1-3 wurde der Versicherungsstatus erhoben, da dieser in der Regel bestimmt, ob die Frauen die Untersuchung selbst zahlen (als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung) oder von ihrer privaten Kasse erstattet bekommen. Da in Standort 4 alle Frauen die Untersuchung erstattet bekommen, wurde hier der Kassenstatus nicht erhoben. Von den 171 Teilnehmerinnen der Standorte 1-3 sind 118 Frauen gesetzlich versichert (69%) und 53 Frauen privat versichert (31%). Insgesamt zahlten von den 272 Teilnehmerinnen 113 Frauen (41,5%) die Untersuchung komplett selbst, zwei Frauen zahlten bei Vorliegen einer Überweisung zu der Untersuchung nur die Kosten für die Blutuntersuchung, bei den restlichen 157 Frauen (57,7%) wurden die Kosten von der Krankenversicherung übernommen.

3.2 Angaben zu bisherigen und zur aktuellen Schwangerschaft und Erfahrungen mit Pränataldiagnostik

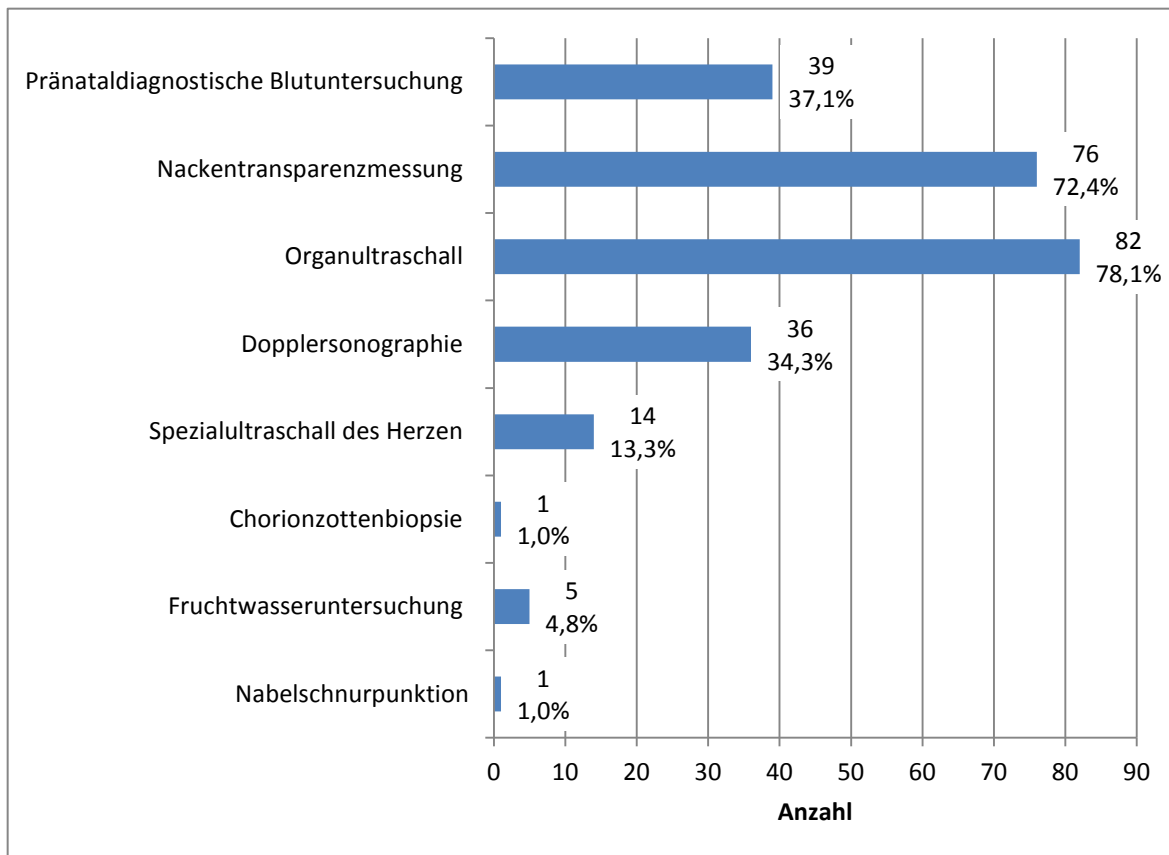
Die Angaben zu bisherigen Schwangerschaften und Erfahrungen mit Pränataldiagnostik entstammen dem zweiten Fragebogen, in Standort 4 wurden einige Daten der Praxisdokumentation entnommen.

Bei 37,1% der Frauen (n=245) war die zum Zeitpunkt der Erhebung vorliegende Schwangerschaft die erste Schwangerschaft, die verbleibende Mehrheit war bereits zuvor schwanger gewesen: 35,9% einmal, 18,8% zweimal und 8,1% mehr als zweimal. Die höchste angegebene Anzahl an Schwangerschaften ist 11 (eine Frau). 51 Frauen (20,8%) gaben an, in der Vergangenheit mindestens eine Fehlgeburt gehabt zu haben, 33 Frauen (13,5%) hatten mindestens einen Schwangerschaftsabbruch durchführen lassen. Zwei Frauen machten keine Angaben zu den Anzahlen bisheriger Schwangerschaften, Fehlgeburten oder Schwangerschaftsabbrüchen.

Von 150 Frauen mit mindestens einer vorherigen Schwangerschaft hatten 105 Frauen (70%) in diesen Schwangerschaften Erfahrungen mit PND gemacht. Von diesen gaben 100 Frauen (95%) an, gute Erfahrungen gemacht zu haben. Vier Frauen bewerteten ihre Erfahrungen als schlechte Erfahrungen, eine Frau kreuzte sowohl gute wie schlechte Erfahrungen an. Drei Frauen machten keine Angabe zu ihren Erfahrungen mit PND.

Der Großteil der 105 Frauen, die in vorherigen Schwangerschaften Pränataldiagnostik in Anspruch genommen haben, hatte einen Organultraschall, also eine ausführliche Ultraschalluntersuchung im Zeitraum 18+0 – 24+6 SSW, durchführen lassen. Abbildung 5 zeigt die Verteilung der in Anspruch genommenen Untersuchungen sowie den jeweiligen Anteil an den 105 Frauen in Prozent. Zusätzlich gab eine Frau im Freitext an, eine Ultraschalluntersuchung des Kopfes sei auf Grund der Fehldiagnose „Flüssigkeit zwischen Schädel und Hirn“ durchgeführt worden.

Abbildung 5: Welche pränataldiagnostischen Untersuchungen wurden in vorherigen Schwangerschaften bei Ihnen durchgeführt? (Mehrfachantworten möglich, FB 2, Frage 11, n=105)



Von den teilnehmenden Frauen erwarteten in der aktuellen Schwangerschaft 5 Frauen Zwillinge und eine Frau Drillinge. Eine Frau machte keine Angabe zur Frage nach Mehrlingsschwangerschaften. Auf die Frage, ob die aktuelle Schwangerschaft durch eine Kinderwunschbehandlung entstanden sei, antworteten 38 Frauen bzw. 15,7% mit ja und 204 bzw. 84,3% mit nein (n=242). 5 Teilnehmerinnen machten keine Angabe zu dieser Frage.

Der Großteil (95,1% von n=245) der Teilnehmerinnen hatte zum Zeitpunkt der Erhebung bereits den ersten Ultraschall beim Frauenarzt hinter sich. Die Häufigkeiten weiterer in der aktuellen Schwangerschaft bereits durchgeführter pränataldiagnostischer Untersuchungen zeigt die Tabelle 7. Zwei Frauen machten zu dieser Frage keine Angabe.

Tabelle 7: Welche pränataldiagnostischen Untersuchungen wurden in der jetzigen Schwangerschaft bei Ihnen bereits vor der heutigen Untersuchung durchgeführt? (Mehrfachantworten möglich, FB2, Frage 14, n=245)

PND in aktueller Schwangerschaft	Anzahl	Prozent der Fälle (n=245)
Erster Ultraschall beim Frauenarzt	232	95,1%
Pränataldiagnostische Blutuntersuchung	52	21,2%
Nackentransparenzmessung	27	11,0%
Dopplersonographie	5	2,0%
Sonstige PND	3	1,2%
Ich weiß es nicht.	2	0,8%
Keine Untersuchungen	8	3,3%
Gesamt	330	

Mit der Frage 15 im zweiten Fragebogen sollte in Erfahrung gebracht werden, ob von den Frauen, bei denen in der vorliegenden Schwangerschaft bereits eine Nackentransparenzmessung durchgeführt wurde, im Vorfeld vom Frauenarzt eine Einwilligung eingeholt wurde.²³¹ Insgesamt beantworteten 87 Frauen diese Frage, von denen jedoch nur 25 Frauen in der vorangegangenen Frage nach bisherigen PND Untersuchungen in der jetzigen Schwangerschaft eine Nackentransparenzmessung angegeben hatten. Von diesen 25 Frauen bejahten 17 Frauen eine vorherige Aufklärung und 8 verneinten die Frage. 2 Frauen, die eine Nackentransparenzmessung in der aktuellen Schwangerschaft angegeben hatten, machten keine Angabe zu Frage 15.²³²

3.3 Motivation für und Erwartungen an die bevorstehende Untersuchung

Die Fragen zur Motivation und zu Erwartungen der Frauen wurden im ersten Fragebogen vor Durchführung der pränataldiagnostischen Screening-Untersuchung gestellt. Da dieser Fragebogen von allen Teilnehmerinnen ausgefüllt wurde, beträgt die Stichprobengröße n=272.

²³¹ Die Frage wurde folgendermaßen formuliert: „Falls bei Ihnen eine Messung der Nackentransparenz bereits vor der heutigen Untersuchung durchgeführt wurde, wurden Sie vor der Messung von Ihrem Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin gefragt, ob Sie die Messung möchten?“ Als Antwortmöglichkeiten waren gegeben ja, nein und „Ich weiß es nicht genau“.

²³² Die Antworten aller 87 Frauen, die zu dieser Frage eine Angabe machten, sind folgendermaßen verteilt: 62 Frauen gaben eine vorherigen Aufklärung an, 23 verneinten diese und 2 waren unsicher. Es ist jedoch nicht zu klären, ob sich die Frauen wirklich auf eine vorher durchgeführte Nackentransparenzmessung oder auf die aktuelle Untersuchung beziehen.

Auf die Frage zur Freiwilligkeit der Inanspruchnahme der Untersuchung²³³ antwortete der Großteil der Teilnehmerinnen (97% bzw. 265 von n=272), dass sie aus eigenem Antrieb kämen. Nur zwei Frauen (0,7%) gaben an, sich dazu gedrängt zu fühlen, fünf kreuzten an „Ich weiß es nicht genau“. Dem ist hinzuzufügen, dass vier Befragte ihre Antwort „Ich komme aus eigenem Antrieb“ durch einen schriftlichen Kommentar ergänzt haben. Diese Kommentare lauteten:

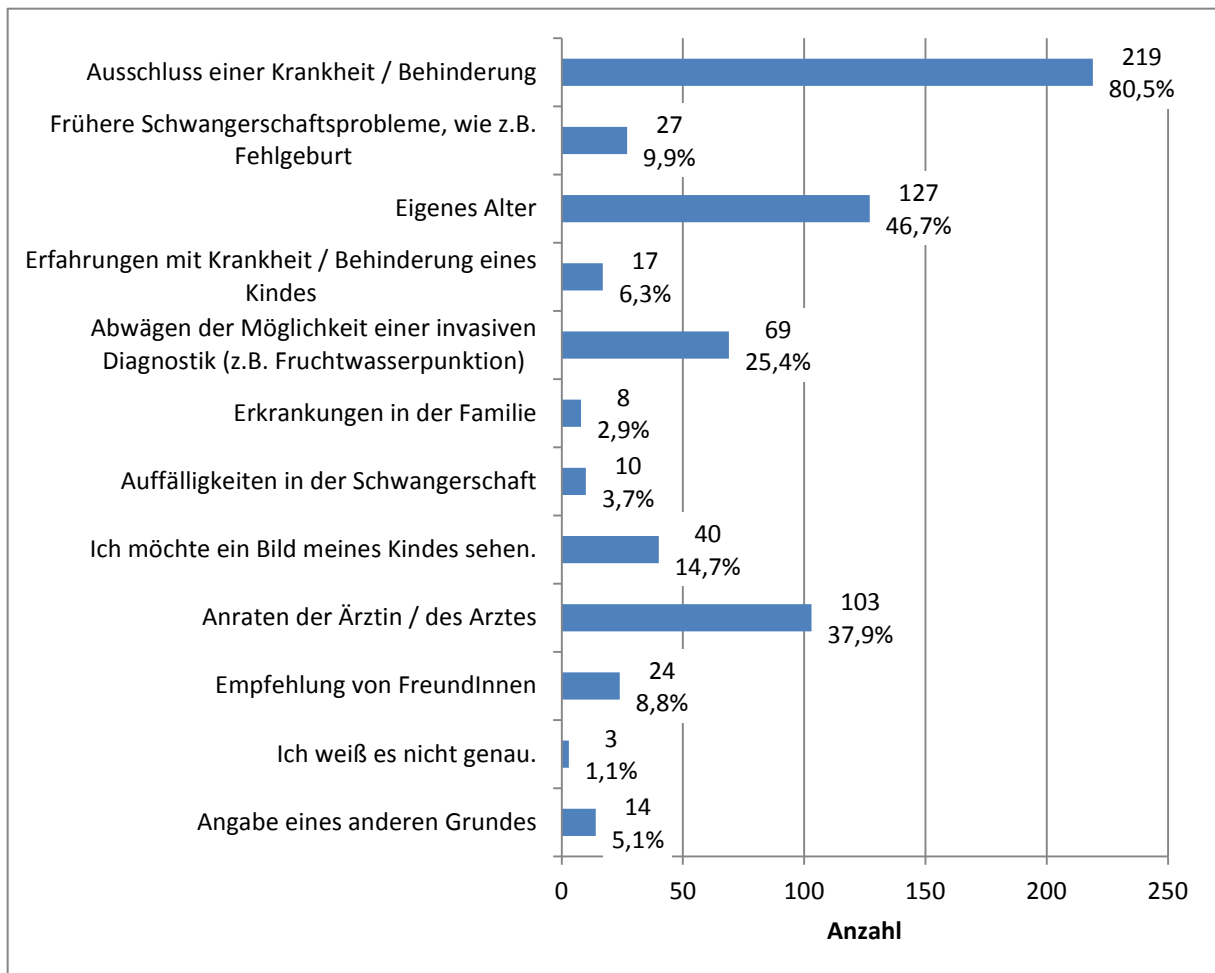
- „+Ärztin“
- „Allerdings wäre ich ohne ausdrückliche Empfehlung der Frauenärztin nicht gekommen.“
- „Anraten der Ärztin“
- „Ich komme auf Grund der Beratung meiner Frauenärztin, fühle mich aber nicht gedrängt.“

Zur Beantwortung der Frage „Was sind Ihre Gründe für die heutige Durchführung von Pränataldiagnostik?“ war eine Liste an Gründen sowie die Möglichkeit einer Freitextantwort gegeben. Mehrfachantworten waren möglich. Aus der Auswahl an Gründen haben die Frauen im Schnitt 2,4 Gründe angegeben. Die häufigsten genannten Gründe waren: Ausschluss einer Krankheit (80,5% der Befragten); Eigenes Alter (46,7%) und Anraten der Ärztin / des Arztes (37,9%). Der Grund „Drängen des Partners / der Familie“ wurde gar nicht angekreuzt. Die 14 sonstigen Gründe, die im Freitext angegeben wurden, konnten aufgrund ihrer hohen Variabilität nicht weiter in der Auswertung berücksichtigt werden.²³⁴ Abbildung 6 zeigt, wie häufig die verschiedenen Gründe genannt wurden und den entsprechenden Prozentsatz bezogen auf die Gesamtzahl aller Teilnehmerinnen.

²³³ FB1, Frage 2: „Kommen Sie aus eigenem Antrieb zu dieser Untersuchung oder fühlen Sie sich dazu gedrängt?“

²³⁴ Genannt wurden die folgenden Gründe jeweils einmal: Alter des Partners, Begeisterung durch ausführliche Informationen des Frauenarztes, Sicherheit, Geschlecht des Kindes, ICSI, Informationsbedürfnis über evtl. Auffälligkeiten, Schmierblutungen in Frühschwangerschaft, Schwester des Vaters hatte Behinderung und erstes Kind hatte Herzprobleme, Überweisung, Ungewissheit verringern, vorhandene Spirale, „wie es meinem Baby geht“. Zweimal genannt wurde der Grund einer zurückliegenden Chemotherapie oder Bestrahlung des Mannes und die damit verbundene Frage nach möglichen Auswirkungen auf das Kind.

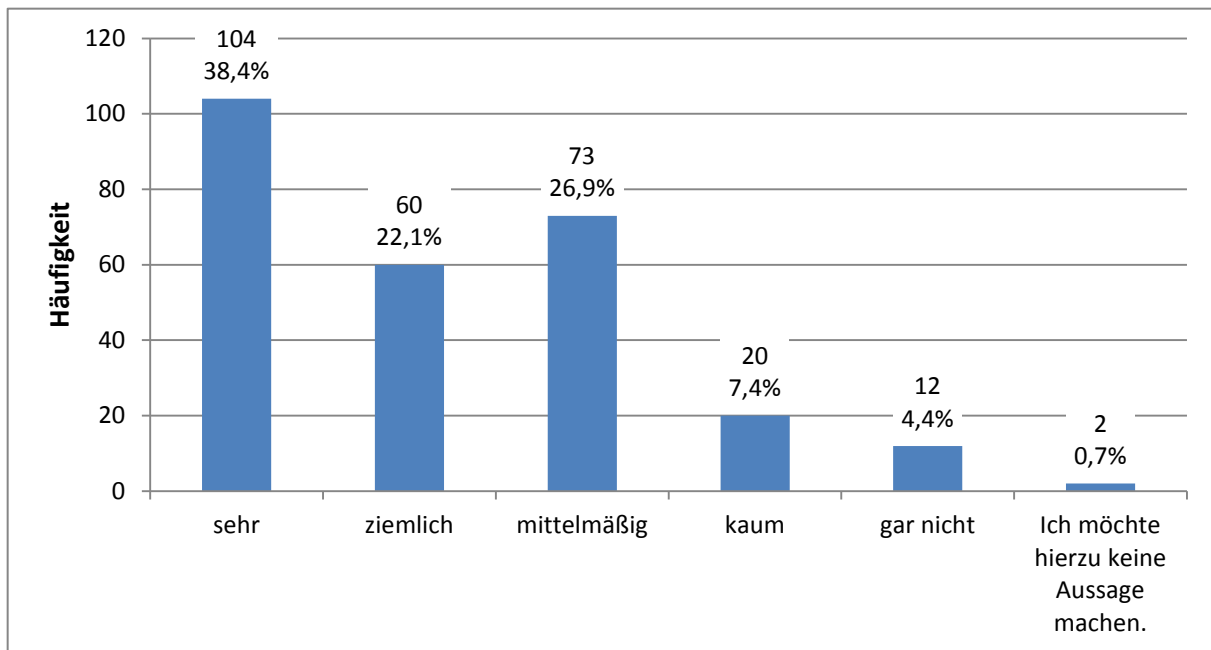
Abbildung 6: Was sind Ihre Gründe für die heutige Durchführung von Pränataldiagnostik? (Mehrfachantworten möglich, FB1, Frage 3, n=272)



In Frage 4 des ersten Fragebogens wurden die Frauen gebeten, anzugeben, wie sehr der Gedanke an eine mögliche Behinderung ihres Kindes ausschlaggebend dafür war, zu dieser Untersuchung zu kommen.²³⁵ Am häufigsten wurde dieser Gedanke als ‚sehr ausschlaggebend‘ bewertet (104 Frauen bzw. 38,4% von n=272) gefolgt von ‚mittelmäßig ausschlaggebend‘ (26,9%). Zwei Frauen gaben an, hierzu keine Aussage machen zu wollen; eine Frau machte keine Angabe. Die Antwortverteilung ist in der Abbildung 7 dargestellt.

²³⁵ FB1, Frage 4: „Wie sehr war der Gedanke an eine mögliche Erkrankung oder Behinderung des Kindes ausschlaggebend dafür, zu dieser Untersuchung zu kommen?“

Abbildung 7: Wie sehr war der Gedanke an eine mögliche Erkrankung oder Behinderung Ihres Kindes ausschlaggebend dafür, zu dieser Untersuchung zu kommen? (FB1, Frage 4, n=271)



Die Erwartungen an die Aussagefähigkeit der Untersuchung wurden mit der Frage „Was werden Sie durch die heutige Untersuchung erfahren?“ abgefragt (FB1, Frage 5). Die Mehrheit der Teilnehmerinnen (195 Frauen bzw. 72,2%, n=270) wählte Antwortmöglichkeit 3: „eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen“. Insgesamt 29 Frauen (10,7%) gaben an, durch die Untersuchung zu erfahren, ob ihr Kind gesund sei. Bezieht man die Mehrfachantwortenden mit ein, gaben dies sogar 57 Frauen (21,1%) an. 2 Frauen machten keine Angabe zu dieser Frage. Tabelle 8 zeigt die Antwortverteilung zu dieser Frage.

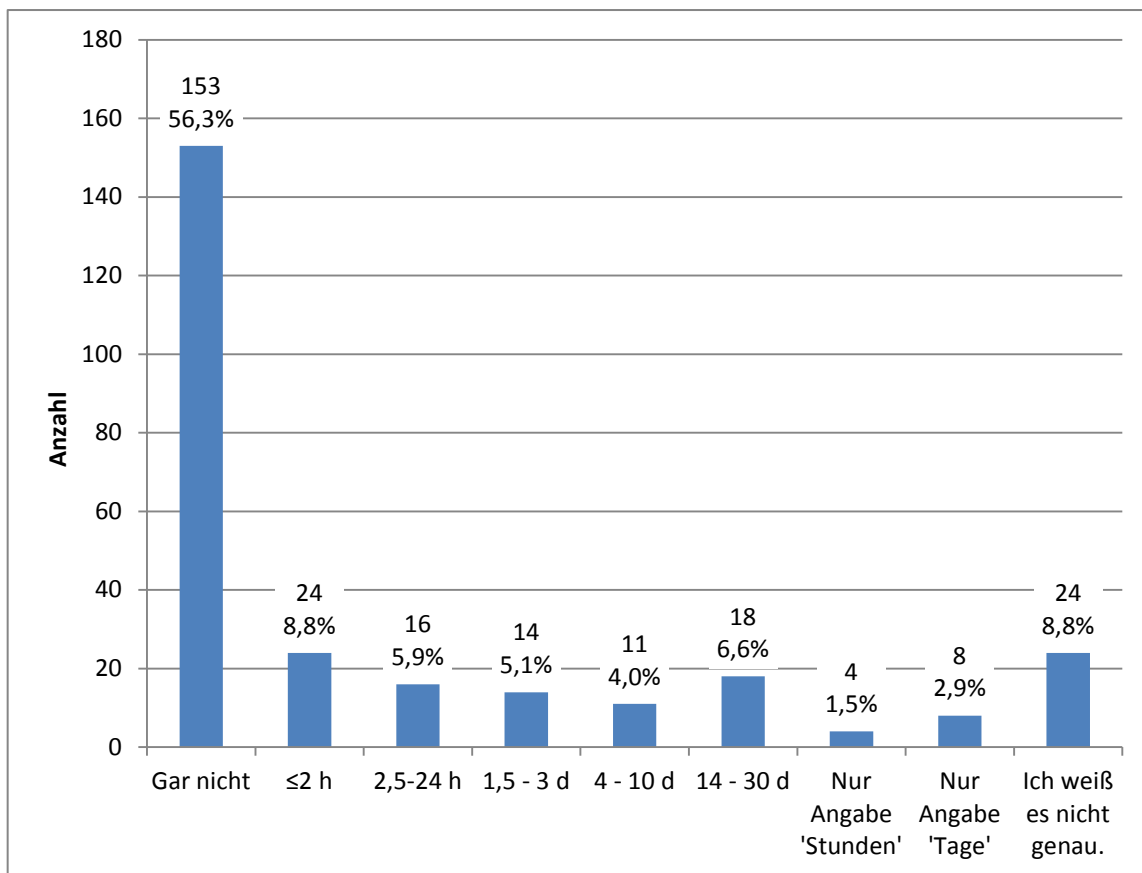
Tabelle 8: Was werden Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? (FB1, Frage 5, n=270)

	Häufigkeit	Prozent
Ob mein Kind gesund ist (1)	29	10,7
Ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat (2)	7	2,6
Eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen (3)	195	72,2
Aussagen 1 u 2 angekreuzt	6	2,2
Aussagen 1 u 3 angekreuzt	13	4,8
Aussagen 2 u 3 angekreuzt	3	1,1
Alle angekreuzt (1-3)	9	3,3
Ich weiß es nicht genau.	8	3,0
Gesamt	270	100,0

Auf die Frage nach der Zeit, die die Frauen über die Entscheidung, zu der Untersuchung zu kommen, nachgedacht hatten, antworteten 153 Frauen bzw. 56,3% (n=272) mit „gar nicht“.

Weitere 8,8% gaben an, nicht genau zu wissen, wie viel Zeit sie nachgedacht hätten. Acht Frauen kreuzten nur ‚Tage‘, vier nur ‚Stunden‘ an. Von den Frauen, die eine Stunde bzw. Tagesanzahl angegeben hatten (n=83), liegt der Mittelwert bei 147,27 Stunden beziehungsweise etwa 6 Tagen. Der deutlich niedrigere Median von 48 Stunden und die hohe Standardabweichung von 220 Stunden zeigen, wie unterschiedlich die Antworten zu dieser Frage verteilt sind. Abbildung 8 stellt alle Antworten zusammengefasst in Gruppen dar:

Abbildung 8: Wieviel Zeit haben Sie über die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, nachgedacht? (FB1, Frage 6, n=272)



Zur Beantwortung der Frage nach dem Schweregrad der Entscheidung für diese Untersuchung war in Frage 7 des ersten Fragebogens eine Skala von 1 für ‚gar nicht schwierig‘ bis 7 für ‚sehr schwierig‘ vorgegeben. 2 Frauen machten keine Angabe zum Schweregrad, die Häufigkeiten und Prozentanteile der 270 gültigen Antworten sind in Tabelle 9 dargestellt.

Tabelle 9: Wie schwierig fanden Sie die Entscheidung für diese Untersuchung auf einer Skala von 1-7? (1 für ‚gar nicht schwierig‘ bis 7 für ‚sehr schwierig‘, FB1, Frage 7, n=270)

Schweregrad	1	2	3	4	5	6	7
Häufigkeit	176	29	18	17	15	7	8
Prozent	65,2	10,7	6,7	6,3	5,6	2,6	3

3.4 Informationsquellen, Umfang und Inhalt der Aufklärung vor und im Rahmen der Untersuchung

Befragt nach der Quelle, wodurch die Frauen das erste Mal von dieser Untersuchung erfahren haben, gab der Großteil (159 bzw. 66,5% von n=239) der Teilnehmerinnen ihren Frauenarzt / ihre Frauenärztin an. An zweiter Stelle wurden Bekannte oder Freunde genannt. Insgesamt zehn Frauen gaben eine sonstige Erstquelle an, unter anderem: Bücher bzw. Literatur (dreimal genannt), eigenes Studium (ebenfalls dreimal) und eigener Beruf. Vier Frauen machten keine Angabe zu dieser Frage.

In Frage 21 des zweiten Fragebogens wurden die Frauen dazu befragt, ob sie im Vorfeld der Untersuchung über das Thema Pränataldiagnostik von professioneller Seite (Ärzte, Beratungsstellen) informiert wurden und, ob sie sich eigenständig informiert hatten. Beide Teilfragen wurden von 241 Frauen beantworteten, zwei Frauen machten keine Angabe. Insgesamt 111 Frauen (46%) gaben an, sowohl von professioneller Seite Informationen erhalten zu haben, als auch sich eigenständig informiert zu haben.

An weiteren professionellen Informationsquellen wurden Reproduktionsmediziner und Hebammen genannt. Unter sonstigen Quellen zur eigenständigen Information wurden der eigene Beruf, das Studium und die vorherige Schwangerschaft aufgeführt. Die Tabelle 10 stellt die Antwortverteilung zu den verschiedenen Informationsquellen dar.

Tabelle 10: Informationsquellen im Vorfeld der Untersuchung (FB2, Frage 21, n=241, Mehrfachantworten möglich)

Art der Informationsquelle	Anzahl	Prozent der Fälle (n=241)	Informationsquelle	Anzahl	Prozent der Fälle (n=241)
Professionelle Informationsquellen	201	83,4%	Informiert durch Frauenarzt	197	81,7%
			Informiert durch Pränatalmediziner	18	7,5%
			Informiert durch Humangenetiker	5	2,1%
			Informiert durch Beratungsstelle	2	0,8%
			Andere professionelle Informationsquelle	2	0,8%
Eigenständig informiert	142	58,9%	Internet	91	37,8%
			Befragung von Familienmitgliedern, FreundInnen	55	22,8%
			Bücher, Broschüren	79	32,8%
			Sonstige Informationsquelle	3	1,2%
Weder professionell noch eigenständig informiert	9	3,7%	Keine	9	3,7%

In Frage 22 des zweiten Fragebogens wurden die Frauen gebeten, zu jedem einzelnen Thema aus dem Themenkatalog, der den Leitlinien der Bundesärztekammer zur Aufklärung bei Pränataldiagnostik²³⁶ entnommen wurde, anzugeben, ob sie dazu im Rahmen der Untersuchungen Informationen erhalten hatten und wenn ja, ob diese ausreichend waren. Daneben gab es für die Teilnehmerinnen auch die Möglichkeit, ein Thema als „für mich unwichtig“ zu bewerten, unabhängig davon, ob sie dazu informiert wurden oder nicht. Während die Informationen zu einigen Themen (Ziel der Untersuchung, statistische Risikoeinschätzung, Anlass der Untersuchung und Sicherheit des Untersuchungsergebnisses) von der deutlichen Mehrheit der Frauen (jeweils über 75%) als ausreichend bewertet wurden, gab etwa die Hälfte der Frauen an, zu den Themen Vorgehen bei Behinderung des Kindes, Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation, Alternativen zur PND und psychosoziale Beratungsmöglichkeiten nicht oder nicht ausreichend informiert worden zu sein.

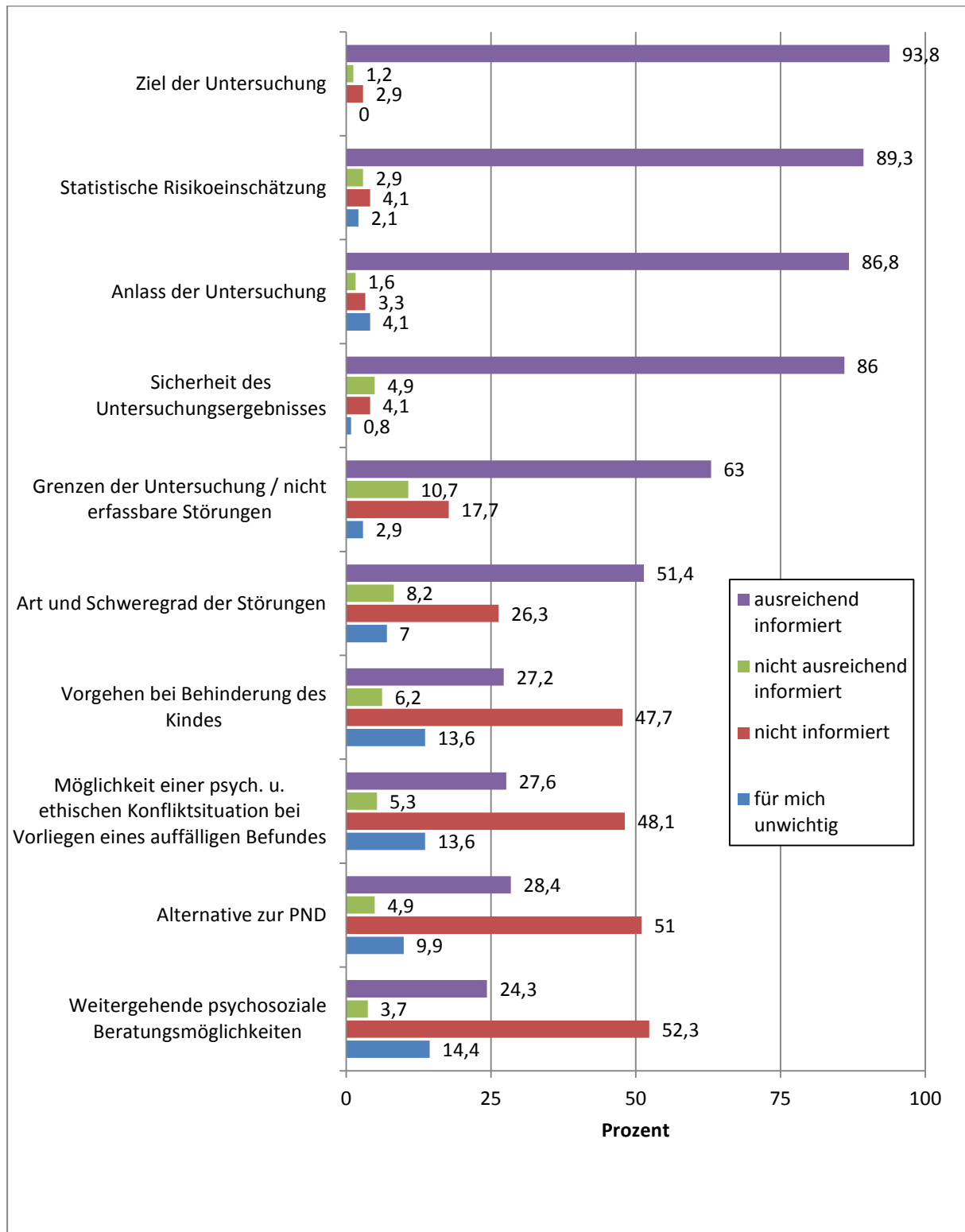
Abbildung 9 stellt die prozentuale Verteilung der Antworten der 243 Frauen dar.

Der Median der Anzahl an Themen, über die nicht oder nicht ausreichend informiert wurde, liegt bei 3 Themen je Frau. Insgesamt 65 Frauen (26,7%) waren mit der Aufklärung zu allen Themen zufrieden („ausreichend informiert“ oder „für mich unwichtig“). Vier Frauen gaben

²³⁶ Bundesärztekammer (1998).

sonstige Themen an, zu denen sie sich ausreichend informiert fühlten: Geschlecht des Kindes, Lage der Spirale, Schweinegrippe und weiterer Fortgang der Untersuchungen.

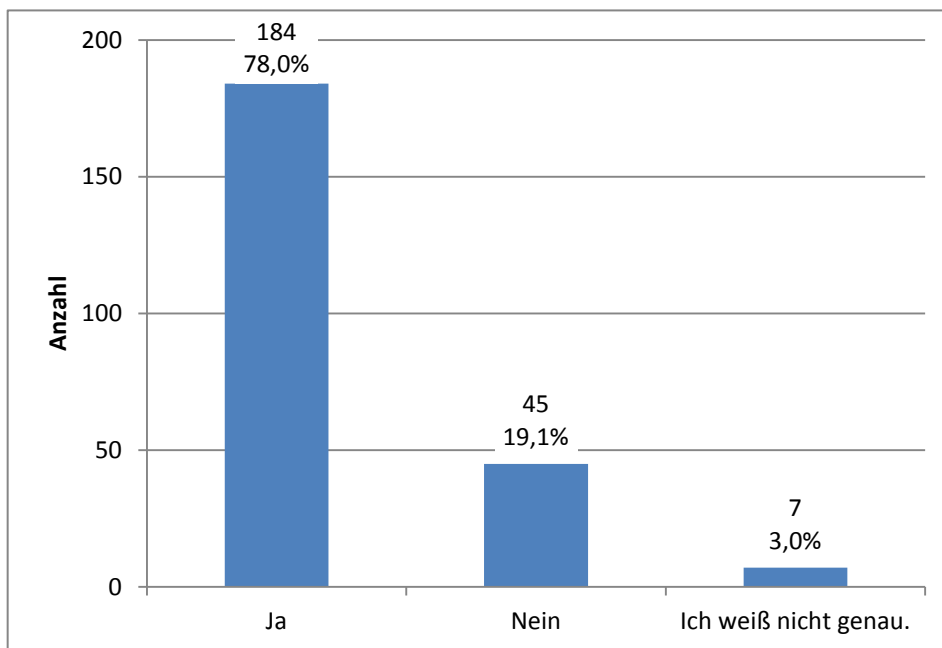
Abbildung 9: Zu welchen Themen haben Sie während der Untersuchung Informationen erhalten? (FB2, Frage 22, n=243)



Auf die Frage, ob sie die Informationen des Pränatalmediziners / der Pränatalmedizinerin verstanden hätten, antworteten 234 Frauen mit ja (97,1%, n=241). 7 Frauen antworteten mit „Ich weiß es nicht genau“ (2,9%). Zwei Frauen machten keine Angabe.

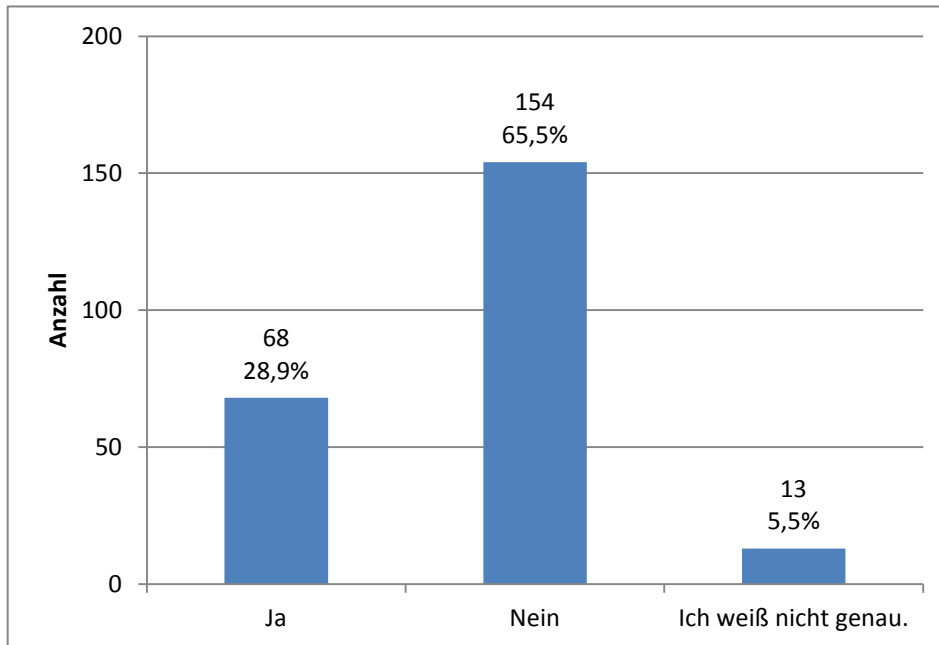
Desweiteren wurden die Frauen gefragt, ob die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, bei einem auffälligen Ergebnis weitere Diagnostik (z.B. Fruchtwasserpunktion) durchzuführen, im Gespräch angesprochen hat. Dies bejahten 184 Frauen (78% von n=236), 45 antworteten mit Nein (19,1%) und 7 Frauen waren sich nicht sicher. 7 Frauen machten keine Angabe zu dieser Frage. Die Antwortverteilung zu dieser Frage ist in Abbildung 10 dargestellt.

Abbildung 10: Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, bei auffälligem Ergebnis weitere Diagnostik (z.B. Fruchtwasserpunktion) durchzuführen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen? (FB2, Frage 27, n=236)



Deutlich seltener wurde die Möglichkeit, die Schwangerschaft bei auffälligem Ergebnis fortzusetzen oder abubrechen, in den Gesprächen thematisiert: Dies gaben nur 68 Frauen (28% von n=235) an, 154 verneinten diese Frage (65,5%) und 13 Frauen waren sich nicht sicher. 8 Frauen machten hierzu keine Angabe. Siehe Abbildung 11.

Abbildung 11: Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, die Schwangerschaft bei auffälligem Ergebnis fortzusetzen oder abubrechen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen? (FB2, Frage 28, n=235)



3.5 Wissen zu der Untersuchung

Sowohl vor als auch nach der Untersuchung wurden die Frauen gefragt, zu welcher Untersuchung sie gekommen sind. Hervorzuheben ist an dieser Frage der Anteil an Frauen, der vor oder nach der Untersuchung nicht genau sagen konnte, bei welcher Untersuchung sie waren und „Ich weiß es nicht genau“ ankreuzten: Dies trifft beim Erhebungszeitpunkt vor der Untersuchung in 10 Fällen bzw. bei 3,7% zu (n=271), zum Zeitpunkt nach der Untersuchung geben noch 3 Frauen bzw. 1,7% „Ich weiß es nicht genau“ an (n=238). Zum ersten Zeitpunkt machte eine Frau, zum zweiten machten 5 Frauen keine Angabe zu dieser Frage.

In Anlehnung an die Frage nach den Erwartungen an die Aussagefähigkeit²³⁷ wurde im zweiten Fragebogen gefragt, was die Frauen rückblickend durch die Untersuchung erfahren haben. Auch hier wählte die Mehrheit der Teilnehmerinnen (165 Frauen bzw. 69,9% von n=236) die dritte Antwortmöglichkeit: „eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen“. 44 Frauen bzw. 18,6% gaben an, erfahren zu haben, ob ihr Kind gesund sei. Von diesen 44 Frauen hatten 17 Frauen bereits vor der Untersuchung diese Erwartung an die

²³⁷ FB1, Frage 5, siehe Abschnitt 3.3 zu Motivation und Erwartungen.

Aussagefähigkeit angegeben. 7 Frauen machten keine Angabe zu dieser Frage. Tabelle 11 zeigt die entsprechende Antwortverteilung.

Tabelle 11: Was haben Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? (FB2, Frage 17, n=236)

	Häufigkeit	Prozent
Ob mein Kind gesund ist (1)	44	18,6
Ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat (2)	2	0,8
Eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen (3)	165	69,9
Aussage 1 und 2 angekreuzt	2	0,8
Aussage 1 und 3 angekreuzt	14	5,9
Aussage 2 und 3 angekreuzt	2	0,8
Alle angekreuzt (1-3)	4	1,7
Ich weiß nicht genau	3	1,3
Gesamt	236	100

Der Großteil der Frauen hat eine relativ genaue Vorstellung von der Häufigkeit schwerer angeborener Fehlbildungen unter Neugeborenen: 43,8% der Frauen, die einen Prozentbereich hierzu auswählten (n=240, 3 Frauen machten keine Angabe), schätzten die Häufigkeit schwerer angeborener Fehlbildungen auf 1-5% gefolgt von 49 Frauen (20,8%), die die Häufigkeit auf 6-10% schätzen. Beide Werte sind entsprechend der unterschiedlichen Angaben in der Literatur²³⁸ als korrekt anzusehen. Alle weiteren Angaben sind der Tabelle 12 zu entnehmen.

Tabelle 12: Bitte schätzen Sie, wie häufig unter den Neugeborenen in Deutschland schwere, angeborene Fehlbildungen auftreten. (FB2, Frage 29, n=240)

	<1%	1-5%	6-10%	11-20%	21-30%	31-40%	Höher	Ich weiß nicht genau
Anzahl	36	105	50	14	2	5	0	28
Prozent	15%	43,8%	20,8%	5,8%	0,8%	2,1%	0%	11,7%

In der Frage 30 des zweiten Fragebogens sollten die Teilnehmerinnen die Richtigkeit verschiedener Aussagen über den Ultraschall bewerten. Alle vier Aussagen wurden von der deutlichen Mehrheit der Frauen korrekt beantwortet. Die Tabelle 13 zeigt die Antwortverteilung zu dieser Frage, die als korrekt anzusehende Antwort ist jeweils farblich hinterlegt.

²³⁸ Vgl. Abschnitt 1.2 zu Häufigkeiten feststellbarer Fehlbildungen und Erkrankungen.

Tabelle 13: Aussagen zum Ultraschall und seiner Aussagefähigkeit (FB2, Frage 30, n=243)

	Richtig		Falsch		Ich weiß es nicht.		Keine Angabe
	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit
Im Ultraschall sieht man, ob mein Kind normal wächst.	238	99,6	1	0,4	0	0	4
Im Ultraschall erkennt man, ob die Intelligenz des Kindes normal ist.	0	0	234	98,3	4	1,7	5
Es können Hinweise auf eine Erkrankung oder Fehlbildung gefunden werden.	235	98,3	1	0,4	3	1,3	4
Alle angeborenen Fehlbildungen können im Ultraschall erkannt werden.	13	5,4	213	89,1	13	5,4	4

Ebenso wurden den Frauen Aussagen zur Aussagefähigkeit der Nackentransparenzmessung und des Bluttests vorgelegt, deren Richtigkeit sie bewerten sollten. Während die anderen Aussagen von der Mehrheit korrekt eingeschätzt werden, wird die dritte Behauptung, die Ergebnisse dieser Untersuchungen würden eine Risikoabschätzung für alle angeborenen Erkrankungen erlauben, von 127 Frauen bzw. 55% fälschlicherweise als richtig bewertet. Tabelle 14 zeigt die entsprechende Antwortverteilung.

Tabelle 14: Aussagen zur Nackentransparenzmessung und zum Bluttest (FB2, Frage 31, n=243)

Die Ergebnisse der Nackentransparenz und des Bluttests....	Richtig		Falsch		Ich weiß es nicht.		Keine Angabe
	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit	Prozent	Häufigkeit
geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher gesund ist.	17	7,5	207	90,8	4	1,8	15
geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher krank ist.	19	8,3	203	89,0	6	2,6	15
erlauben eine Risikoabschätzung für alle angeborenen Erkrankungen.	127	55,0	92	39,8	12	5,2	12
bieten mir durch Risikoabschätzung eine Grundlage für eine Entscheidung für oder gegen invasive Diagnostik.	228	96,2	0	,0	9	3,8	6

Die Teilnehmerinnen sollten in Frage 33 des zweiten Fragebogens die Richtigkeit der Aussage „Ein Risiko für Down-Syndrom von 1:200 ist niedriger als 1:450“ angeben. 197 Frauen bzw. 83,1% aller Frauen, die hierzu eine Angabe machten (n=237), bewerteten die Aussage

korrekter Weise als falsch. 28 Frauen (11,8%) waren der Meinung, die Aussage sei richtig, 12 Frauen (5,1%) gaben an, es nicht genau zu wissen. 6 Frauen machten keine Angabe.

Desweiteren sollten die Frauen die Aussage „Eine verbreiterte Nackentransparenz beweist, dass das Kind Down-Syndrom hat“ beurteilen. Sie wurde von 174 Frauen bzw. 73,4% korrekter Weise als falsch bewertet. 31 Frauen (13,1%) hielten die Aussage für richtig, 32 Frauen (13,5%) gaben an, es nicht genau zu wissen. 6 Frauen machten keine Angabe.

3.6 Zufriedenheit mit dem Informationsstand

Sowohl im zweiten wie auch dritten Fragebogen wurden die Teilnehmerinnen gefragt, ob sie sich im Rahmen der Untersuchung noch weitere Informationen gewünscht hätten. Während zum zweiten Erhebungszeitpunkt 18 Frauen bzw. 7,5% (n=240, 2 Frauen machten keine Angabe) diese Frage bejahten, waren es im dritten Fragebogen 21 bzw. 19,8% (n=106, 1 Frau machte keine Angabe). Zum früheren Zeitpunkt gaben 35, zum späteren 6 Frauen an, nicht genau zu wissen, ob sie sich weitere Informationen gewünscht hätten.

Während im zweiten Fragebogen bei positiver Antwort auf die Frage nach weiterem Informationsbedarf die Möglichkeit einer Freitextantwort gegeben wurde, stand im dritten Fragebogen eine Auflistung der Themen aus FB2, Frage 22 zur Auswahl.

Insgesamt 17 Frauen machten im zweiten Fragebogen eine Freitext-Angabe zu den Themen, zu denen sie sich weitere Informationen gewünscht hätten. Neben „allgemeinen Informationen“ (4x genannt) werden folgende Themen wiederholt aufgeführt: Alternative zu PND (4x), Grenzen der Untersuchung bzw. falsch-positive Befunde (3x), Risikoberechnung (3x), Vorgehen bei Behinderung des Kindes (2x), Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes (2x) und weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten (2x). Eine Frau, die ja angekreuzt hatte, ergänzte dies mit der Aussage „Wenn ein auffälliges Ergebnis entstanden wäre“, eine Frau machte keine Freitextantwort.

Insgesamt 46 Frauen machten im dritten Fragebogen Angaben zu den Themen, zu denen sie sich weitere Informationen gewünscht hätten (n=107). Von diesen 46 Frauen hatten 21 in der vorangestellten Frage, ob sie sich weitere Themen gewünscht hätten, mit ja

geantwortet. 20 Frauen gaben Themen an, obwohl sie die vorangestellte Frage verneinten, 4 Frauen hatten die Frage mit „Ich weiß es nicht genau“ beantwortet und eine Frau keine Angabe gemacht. Dies ist insofern interessant, als dass 20 Frauen anscheinend nicht der Meinung waren, sich weitere Informationen zu wünschen, jedoch Themen identifizieren konnten, die für sie von weiterem Interesse gewesen wären. Die Anzahl der Themennennung durch die 21 Frauen, die laut der vorangestellten Frage tatsächlich weitere Informationen wünschten, wurde aus diesem Grund in der Tabelle 15 in Klammern ergänzt. Zwei Frauen gaben als Freitext jeweils ein sonstiges Thema an, zu dem sie sich Informationen gewünscht hätten, und zwar: „Bedeutung von ‚screen-positive‘ Ergebnissen“ und „Ein Gespräch am Telefon mit dem Arzt“.

Tabelle 15: Zu welchen Themen hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? (FB3, Frage 3, n=46, Mehrfachantworten möglich)

Weitere Informationen gewünscht zu...	Alle Frauen (n=46)		Frauen, die „ja“ angaben (n=21)*	
	Anzahl	Prozent der Frauen	Anzahl	Prozent der Frauen
Ziel der Untersuchung	3	6,5%	2	9,5%
Vorgehen bei einer Behinderung des Kindes	9	19,6%	4	19,0%
Art und Schweregrad möglicher Störungen	13	28,3%	8	38,1%
Statistische Risikoeinschätzung	17	37,0%	10	47,6%
Grenzen der Untersuchung / nicht erfassbare Störungen	21	45,7%	12	57,1%
Alternative zur PND	10	21,7%	5	23,8%
Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten	5	10,9%	2	9,5%
Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes	9	19,6%	2	9,5%
Sicherheit des Untersuchungsergebnisses	11	23,9%	7	33,3%
Informationen zu einem sonstigen Thema gewünscht	2	4,3%	1	4,8%

*Nur 21 Frauen, die in FB3 Wunschthemen ankreuzten, hatten die vorangestellte Frage, ob sie sich noch weitere Informationen gewünscht hätten, bejaht.

Interessant ist in diesem Zusammenhang auch die Veränderung der Antworten von den 102 Frauen, die in beiden Fragebögen zu dieser Frage eine Angabe gemacht haben. Vergleicht man die früheren mit den späteren Antworten, so sieht man, dass 74 Frauen die Antwort auf die Frage, ob sie sich weitere Informationen gewünscht hätten, nicht geändert haben. 9 Frauen, die die Frage im zweiten Fragebogen verneinten, antworteten im dritten Fragebogen mit ja, vier mit „Ich weiß es nicht genau“. Die Tabelle 16 zeigt die Antwortkombinationen (FB2 und FB3) zu dieser Frage.

Tabelle 16: Hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? Kreuztabelle zu FB2, Frage 24 und FB3, Frage 3 (n=102)

		Noch weitere Informationen gewünscht (FB3)			Gesamt
		ja	nein	weiß nicht	
Noch weitere Informationen gewünscht (FB2)	ja	7	3	2	12
	nein	9	64	1	74
	weiß nicht	4	9	3	16
Gesamt		20	76	6	102

Von den 9 Frauen, die die Frage nach dem Wunsch nach weiteren Informationen in FB3 bejahten, obwohl sie diese Frage in FB2 verneint hatten, wurden die folgenden Themen in FB3 angekreuzt: Statistische Risikoeinschätzung (7x genannt), Grenzen der Untersuchung / nicht erfassbare Störungen (5x), Sicherheit des Untersuchungsergebnisses (5x), Art und Schweregrad möglicher Störungen (3x), Ziel der Untersuchung (1x), Vorgehen bei Behinderung des Kindes (1x) sowie Alternative zu PND (1x).

Ihren Informationsstand insgesamt bewertete der Großteil der Frauen sowohl in Fragebogen 2 (219 Frauen bzw. 90,5% von n=242) wie auch in Fragebogen 3 (100 Frauen bzw. 93,5% von n=107) als ausreichend. Zwischen den beiden Erhebungszeitpunkten gab es nur bei wenigen Frauen Veränderungen hinsichtlich ihrer Bewertung des eigenen Informationsstandes: 6 Frauen, die im Fragebogen 2 ihren Informationsstand als nicht ausreichend bewertet hatten, befanden diesen in Fragebogen 3 als ausreichend. Umgekehrt veränderten 3 Frauen ihre Einschätzung von ausreichendem Informationsstand in Fragebogen 2 zu nicht ausreichend in Fragebogen 3.

Die Frage, ob sie sich bereits von der überweisenden Frauenärztin / dem überweisenden Frauenarzt mehr Informationen gewünscht hätten, bejahten 42 Frauen in Fragebogen 2 (17,4% von n=242) und 24 Frauen in Fragebogen 3 (22,4% von n=107). Eine Frau machte in Fragebogen 2 zu dieser Frage keine Angabe.

3.7 Einstellungen zu Pränataldiagnostik

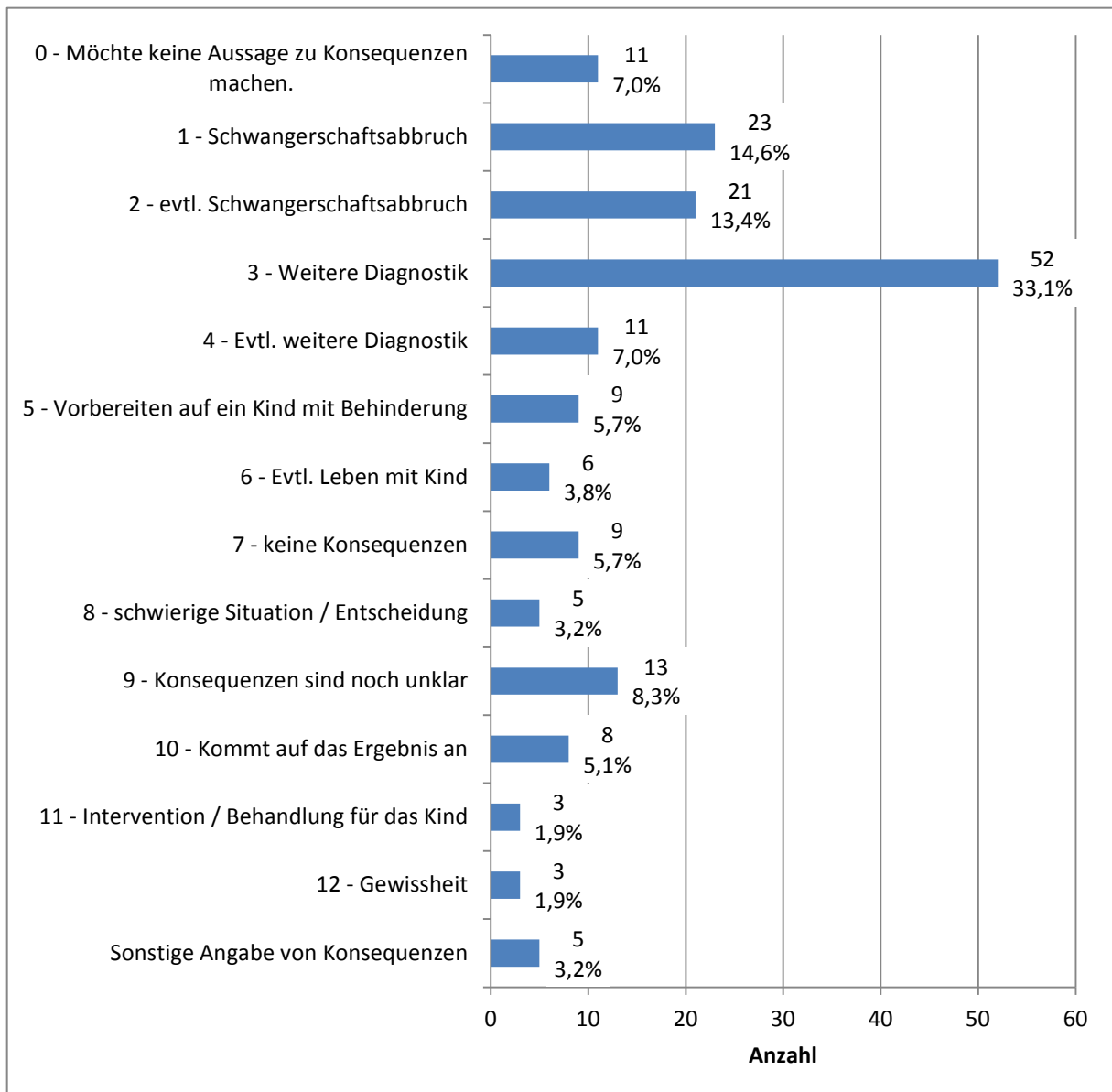
Die Einstellungen der Frauen zu Pränataldiagnostik und insbesondere zum Ersttrimester-Screening wurden in allen drei Fragebögen abgefragt.

Zum Zeitpunkt vor Durchführung der Untersuchung (Fragebogen 1) wurden die Frauen gefragt, ob sie über die Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses nachgedacht hätten. Auf diese Frage antworteten 179 Frauen (66,3% von n=270) mit ja, 40 Frauen (14,8%) verneinten die Frage, 51 Frauen (18,9%) gaben an, zu dieser Frage keine Aussage machen zu wollen. 2 Frauen machten keine Angabe zu dieser Frage.

Im Anschluss an diese Frage wurden die Frauen gebeten, die Konsequenzen zu konkretisieren („Wenn ja, welche?“). Insgesamt 157 Frauen machten hierzu eine Aussage. Zwecks Übersichtlichkeit und Vergleichbarkeit wurden diese Antworten zu größeren Kategorien zusammengefasst, wobei die Angaben von einigen Frauen in zwei oder drei Kategorien eingeteilt wurden, da in ihnen mehrere Aussagen enthalten waren.²³⁹ Neben konkreten Überlegungen wie ‚Inanspruchnahme weiterer Diagnostik‘ (Kategorie 3) oder ‚Schwangerschaftsabbruch‘ (Kategorie 1) äußern sich viele Frauen eher vage hinsichtlich der Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses: Einige Frauen stellen der angegebenen Konsequenz ein „eventuell“, „vielleicht“ oder „ggfs.“ voran (Kategorien 2, 4 und 6), andere sind sich noch unsicher hinsichtlich der Konsequenzen (Kategorie 9), wieder anderen erscheint die Folge eines auffälligen Ergebnisses zunächst eine schwierige, konfliktreiche Situation (Kategorie 8). Die Häufigkeit der Nennung der verschiedenen Kategorien und ihre prozentuale Verteilung bezogen auf die 157 Frauen, die eine Aussage zu den Konsequenzen machten, sind in Abbildung 12 dargestellt.

²³⁹ Die Antworten von 20 Frauen wurden in zwei, die von einer Frau in drei Kategorien eingeteilt, so dass insgesamt 179 Aussagen ausgewertet wurden.

Abbildung 12: Welche Konsequenzen würde ein auffälliges Ergebnis für sie haben? (FB1, Frage 8, n=157)



Im zweiten Fragebogen wurden die Einstellungen der Frauen hinsichtlich weiterer Diagnostik und Fortsetzung der Schwangerschaft im Falle eines auffälligen Ergebnisses abgefragt. Zur Frage nach weiterer Diagnostik machten 12 Teilnehmerinnen, zur Frage nach Fortsetzung der Schwangerschaft 3 Teilnehmerinnen keine Angabe. Die Antwortverteilungen für beide Fragen sind in der Tabelle 17 dargestellt.

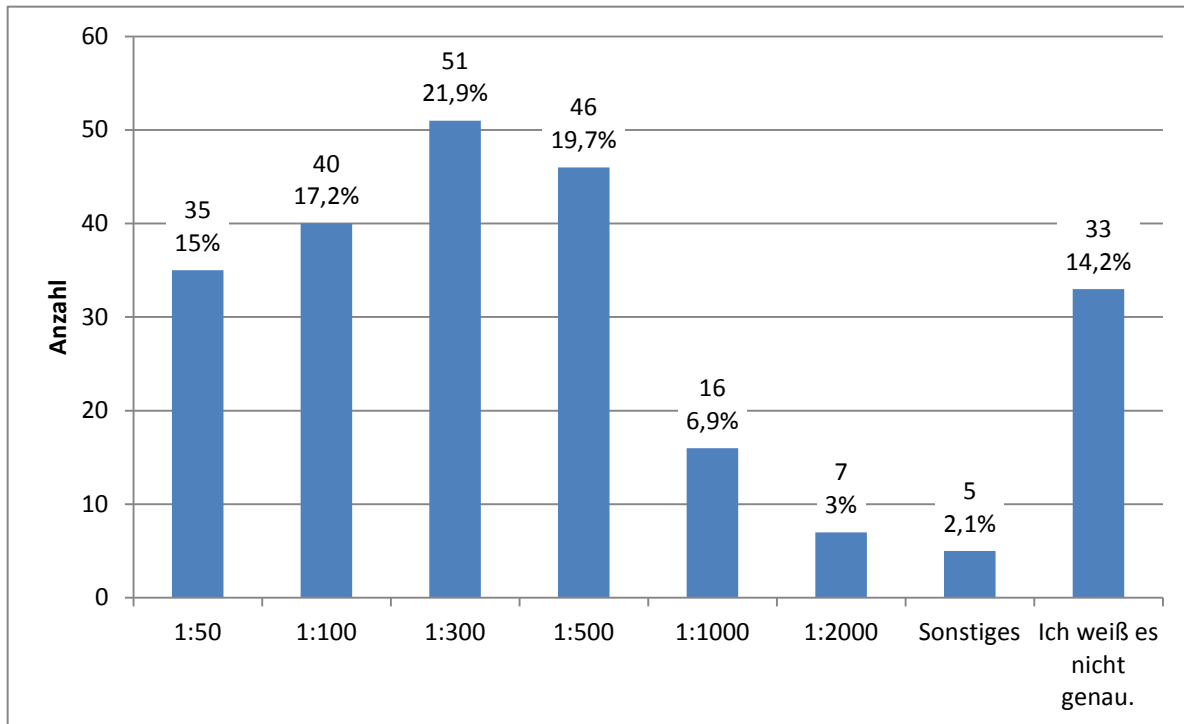
Tabelle 17: Einstellungen zu Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses (FB2, Frage 18 und 19, n=231 und 240)

Im Falle eines auffälligen Ergebnisses...	...wünschen Sie weitere Diagnostik?		...würden Sie die Schwangerschaft fortsetzen?	
	Anzahl	Prozent	Anzahl	Prozent
Ja, in jedem Fall.	114	49,4%	21	8,8%
Nein, in keinem Fall.	30	13,0%	11	4,6%
Das hängt von dem Befund ab.	nicht in der Auswahl		129	53,8%
Ich habe mir noch keine Gedanken dazu gemacht.	24	10,4%	58	24,3%
Bereits Gedanken gemacht, weiß aber noch nicht genau.	54	23,4%	17	7,1%
Ich möchte keine Aussage dazu machen.	9	3,9%	4	1,7%
Gesamt	231	100%	240	100%

Die unterschiedlichen Einschätzungen, welches Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, die Frauen als erhöhtes Risiko empfinden, wurden in Frage 32 des zweiten Fragebogens abgefragt.²⁴⁰ Insgesamt 5 Frauen machten eine Angabe eines sonstigen Risikos und 10 Frauen machten keine Angabe. 33 Frauen gaben an, nicht genau zu wissen, ab welchem Risiko sie dieses als erhöht empfinden. Aus den 200 Risikoangaben (195 Angaben von vorgegebenen Risiken, 5 sonstige Risikoangaben) lässt sich als Mittelwert das Risiko 1:424 errechnen, der Median ist 1:300. Das kleinste genannte Risiko ist 1:10.000, das höchste 1:20. Die Abbildung 13 zeigt die Antwortverteilung zu dieser Frage.

²⁴⁰ Die Frage wurde folgendermaßen gestellt: „Bestimmte Untersuchungen in der Pränataldiagnostik ergeben Risiken dafür, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Ab welchem persönlichen Risiko empfinden Sie das Risiko als erhöht?“ Zur Auswahl standen sechs verschiedene Risikoangaben (1:50, 1:100, 1:300, 1:500, 1:1000), die Möglichkeit, ein anderes Risiko anzugeben sowie die Antwort „Ich weiß es nicht genau.“

Abbildung 13: Ab welchem persönlichen Risiko empfinden Sie das Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, als erhöht? (FB2, Frage 32, n=233)



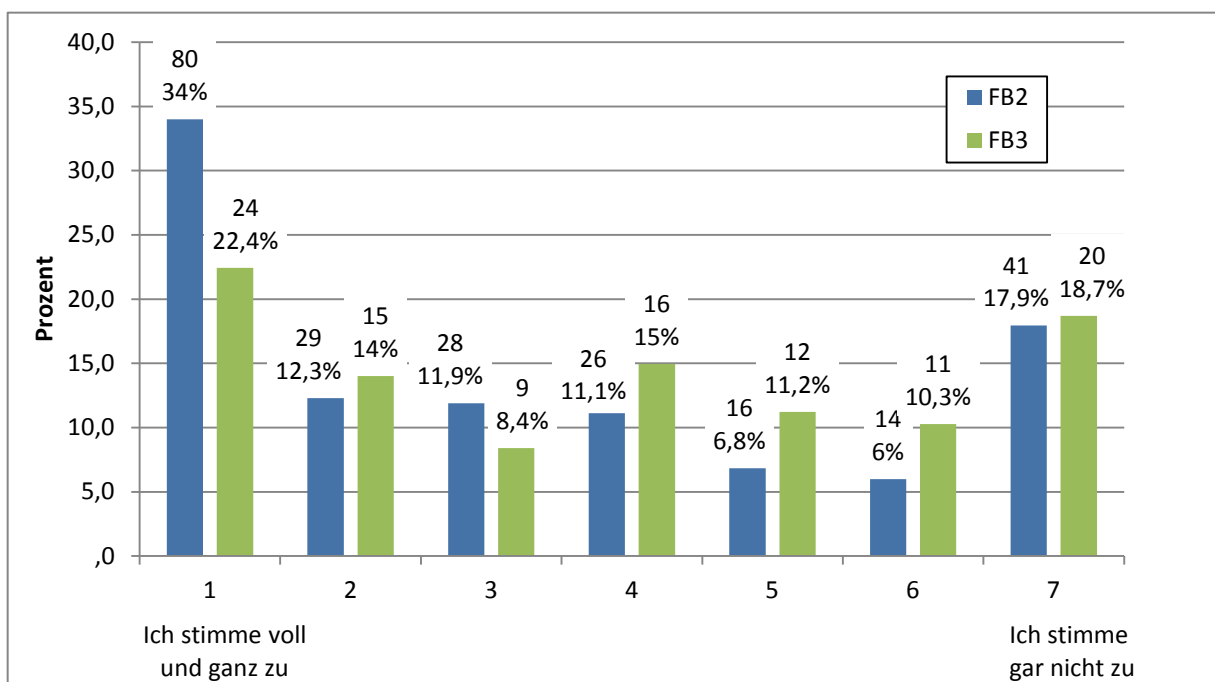
Die Frauen sollten sowohl in Fragebogen 2 wie auch Fragebogen 3 ihre Zustimmung oder Ablehnung zu jeweils drei ihre Einstellung zu der Untersuchung betreffenden Aussagen auf einer Skala von 1-7 angeben (sog. Likert-Skalen), wobei 1 für „Ich stimme voll und ganz zu“ und 7 für „Ich stimme gar nicht zu“ steht. Zu den ersten beiden Aussagen gibt die Tabelle 18 die entsprechenden Antworthäufigkeiten, ihren prozentualen Anteil an allen Antworten sowie den jeweilige Median sind wieder.

Tabelle 18: Zustimmung zu drei Aussagen auf einer Skala von 1 für ‚Ich stimme voll und ganz zu‘ bis 7 für ‚Ich stimme gar nicht zu‘ (FB2 Fragen 35 und 36 sowie FB3 Fragen 6 und 7, n siehe Tabelle)

Aussage	FB		1	2	3	4	5	6	7	Gesamt	Median	Keine Angabe
„Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit“	2	Anzahl	67	87	56	12	8	2	4	236	2	7
		Prozent	28,4%	36,9%	23,7%	5,1%	3,4%	0,8%	1,7%	1		
	3	Anzahl	20	43	28	7	4	3	1	106	2	1
		Prozent	18,9%	40,6%	26,4%	6,6%	3,8%	2,8%	0,9%	1		
„Diese Untersuchung nimmt mir Angst“	2	Anzahl	85	93	31	15	6	3	3	236	2	7
		Prozent	36,0%	39,4%	13,1%	6,4%	2,5%	1,3%	1,3%	100%		
	3	Anzahl	29	42	17	9	3	3	3	106	2	1
		Prozent	27,4%	39,6%	16%	8,5%	2,8%	2,8%	2,8%	100%		

Die dritte Aussage lautete „Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.“ Die Zustimmung zu dieser Aussage fiel sehr uneinheitlich aus, wie die Abbildung 14 verdeutlicht. Die Ergebnisse der Fragebögen 2 und 3 sind in der Abbildung nebeneinander gestellt. Es ist ersichtlich, dass im dritten Fragebogen, also nach Mitteilung der Ergebnisse aus der Blutuntersuchung, ein geringerer Anteil der Frauen dieser Aussage zustimmte. Der Median liegt im zweiten Fragebogen bei 3 und im dritten Fragebogen bei 4. Hierzu machten 8 Frauen in FB2 keine Angaben.

Abbildung 14: „Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.“ Zustimmung zu der Aussage auf einer Skala von 1-7 (FB2, Frage 37, n=235 und FB3, Frage 8, n=107)



Die Zahlungsbereitschaft der Frauen in dem Sinne, wie viel sie maximal für diese Untersuchung zu zahlen bereit wären, wurde sowohl im Fragebogen 2 wie auch 3 abgefragt. In der Formulierung der Frage wurde nicht unterschieden, ob es sich nur um die Kosten der Ultraschalluntersuchung oder auch der Blutuntersuchung handelt.²⁴¹ In FB2 machten 215 Frauen, in FB3 93 Frauen eine Angabe zu dieser Frage, wobei jeweils 15 Teilnehmerinnen (FB2) und 7 Teilnehmerinnen (FB3) keinen Preis angaben, sondern in Textform antworteten.²⁴² Aus den verbliebenen Zahlenwerten berechnet sich der Mittelwert von 229,05 EUR für den zweiten Fragebogen und 232,73 EUR für den dritten. Der kleinste

²⁴¹ Die Frage lautete: „Angenommen die Kosten der heutigen Untersuchung wären Ihnen nicht bekannt. Wieviel wären Sie maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen?“

²⁴² Zwei Frauen antworteten „Kein Limit“, diese und alle weiteren Freitextantworten sind der entsprechenden Tabelle im Anhang zu entnehmen.

angegebene Wert war 0 EUR, der größte 2000 EUR (beides FB2). Die Tabelle 19 fasst die Ergebnisse und statistischen Maßzahlen zur Zahlungsbereitschaft zusammen. Eine Unterscheidung der Zahlungsbereitschaft in Abhängigkeit von Versicherungsstatus, Standort oder Umfang der Untersuchung findet sich in Abschnitt 3.9.4.

Tabelle 19: Wie viel wären Sie maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen? (FB2, Frage 38 und FB3, Frage 9)

Anzahl der Angaben	FB2	FB3
Angabe eines Preises	200	86
Text ohne Zahlenangabe	15	7
keine Angabe	28	14
Gesamt	243	107
Angegebener Wert (in EUR)		
Mittelwert	229,05	232,73
Median	200,00	200,00
Modus	100	100
Standardabweichung	199,157	146,065
Minimum	0	50
Maximum	2.000	1.000

3.8 Ergebnisse und Befunde der Screening-Untersuchungen

Je nachdem, ob sich die Frauen im Rahmen der Untersuchung Blut zur biochemischen Diagnostik abnehmen ließen, erhielten sie unterschiedlich viele Risikoberechnungen: Die ersten zwei Risikoangaben wurden auf Grundlage der sonographischen Messungen berechnet und jeweils für die Trisomie 21 und zusammengefasst für die Trisomien 13 und 18 der Frau unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Im Falle einer Inanspruchnahme der biochemischen Diagnostik erhielt die Frau zwei weitere Risikoangaben jeweils zur Trisomie 21 und zu den Trisomien 13/18: Eine Risikoangabe basierend auf den Ergebnissen der Blutuntersuchungen und das sogenannte adjustierte Risiko, das die beiden vorherigen Ergebnisse aus Ultraschall und Blutuntersuchung kombiniert. Diese wurden der Frau in der Regel wenige Tage nach der Untersuchung schriftlich, in manchen Fällen auch telefonisch, mitgeteilt. Eine Frau, die alle diese Risikoberechnungen in Anspruch nahm, erhielt demnach insgesamt sechs verschiedene Risikoangaben.²⁴³

²⁴³ Für den Fall, dass die Ergebnisse der Biochemie bereits zum Zeitpunkt der Untersuchung vorlagen, wurde die Risikoangabe direkt adjustiert berechnet, das heißt unter Berücksichtigung sowohl der sonographischen Befunde wie auch des Ergebnisses der Biochemie. Dies war in 29 Fällen im Standort 4 der Fall. Diese

Von den 272 Teilnehmerinnen ließen 264 Frauen das Risiko für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 21 und 266 Frauen das Risiko für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 13 bzw. 18²⁴⁴ auf Grundlage der Ultraschallmessungen bestimmen. Insgesamt 6 Frauen wünschten keinerlei Risikoangabe, 2 wünschten lediglich eine Bestimmung des Risikos für Trisomie 13/18. Vier Frauen lehnten eine Erfassung des Untersuchungsergebnisses im Rahmen der Erhebung ab. Die fünf Zwillingschwangerschaften erhielten zwei getrennt voneinander bestimmte Risikoangaben²⁴⁵, so dass für insgesamt 260 Frauen 265 Risikoangaben für Trisomie 21 und für 262 Frauen 267 Risikoangaben für die Trisomien 13 und 18 erfasst werden konnten.

Im Rahmen der Untersuchung ließen 126 Frauen Blut zur biochemischen Testung von Markern abnehmen.²⁴⁶ Ein auf Grundlage der biochemischen Ergebnisse errechnetes Risiko für die Trisomien 21 sowie 13/18 wurde den Frauen wenige Tage nach der Untersuchung schriftlich mitgeteilt zusammen mit einem adjustierten Risiko, das die Ergebnisse der Sonographie mit der Biochemie kombiniert. Da drei Frauen einer Erfassung der Ergebnisse nicht zustimmten, liegen den folgenden Auswertungen 123 Ergebnisse nach Biochemie und adjustierte Risikowerte für die Trisomie 21 und 122 für die Trisomien 13 und 18 zu Grunde.

Die Tabelle 20 fasst zusammen, welche Risikoangaben die Frauen im Rahmen der Untersuchung erhalten haben und von wie vielen Frauen diese Werte erhoben werden konnten.

Risikowerte werden im Folgenden zu den Risikowerten nach Ultraschall gerechnet, dies bietet sich auf Grund des Zeitpunktes der Befundmitteilung an.

²⁴⁴ An den eingeschlossenen Standorten wurde das Risiko für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 13 und für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 18 kombiniert berechnet. Eine Teilnehmerin erhielt getrennte Risikoangaben für Trisomie 13 und 18, sie konnten nicht in die weitere Auswertung der Risikowerte einbezogen werden.

²⁴⁵ Biochemie-Ergebnisse werden bei Mehrlingsschwangerschaften nicht bestimmt. Bei der Drillingschwangerschaft wurden keine Risiken bestimmt.

²⁴⁶ Diese Angabe weicht von den 125 Frauen ab, denen der dritte Fragebogen ausgehändigt bzw. geschickt wurde. Eine Frau am Standort 4 hatte bereits vor der Untersuchung die biochemische Testung durchführen lassen – ließ diesen Test jedoch auf Grund widersprüchlicher Ergebnisse nach der Untersuchung wiederholen. Ihr wurde kein dritter Fragebogen ausgehändigt.

Tabelle 20: Erfasste Risikowerte

Risikowert für	Erhoben durch	Zeitpunkt der Mitteilung	Anzahl erfasster Werte
Trisomie 21	Ultraschall	Direkt nach der Untersuchung, vor FB2	265
Trisomie 13 o. 18	Ultraschall		267
Trisomie 21	Biochemie	Wenige Tage nach der Untersuchung, vor FB3	123
Trisomie 13 o. 18	Biochemie		122
Trisomie 21	adjustiert (Ultrasch.+Bioch.)		123
Trisomie 13 o. 18	adjustiert (Ultrasch.+Bioch.)		122

Die erhaltenen Risikowerte reichen von einem sehr hohen Risiko von 1:2, in dem Fall für das Vorhandensein einer Trisomie 21 berechnet nach Ultraschall, bis zu kaum noch vorstellbar kleinen Risiken wie 1:566355, das als adjustiertes Risiko für eine Trisomie 13 o. 18 angegeben wurde. Die Interpretation des jeweiligen Ergebnisses liegt in der Sicht der Frau. Ab welchem Wert ein Risiko als zu hoch empfunden wird, variiert je nach Teilnehmerin, als Richtwert gilt oft die Grenze 1:300.²⁴⁷ Um die verschiedenen Definitionen eines erhöhten Risikos berücksichtigen zu können, wurden die folgenden drei Ansätze gewählt:

1. Ein Risikowert kann als erhöht eingestuft werden, wenn er über dem persönlichen Basisrisiko (abhängig vom Alter der Frau) liegt, im Weiteren kurz ‚Risiko>Basis‘ genannt.
2. Ein Risikowert kann als erhöht eingestuft werden, wenn er größer oder gleich 1:300 beträgt, kurz: ‚Risiko \geq 1:300‘.
3. Ein Risikowert kann als erhöht eingestuft werden, wenn er über dem in Fragebogen 2, Frage 32 angegeben persönlich als zu hoch empfundenen Risiko liegt, kurz: ‚Risiko>Persönlich‘.

Für die statistische Auswertung wurde zusätzlich berücksichtigt, zu welchem Zeitpunkt bzw. nach welcher Untersuchung ein nach diesen Kriterien als ‚erhöht‘ anzusehender Risikowert festgestellt wurde²⁴⁸ und ob dieser Wert keiner weiteren Adjustierung unterliegen würde. Eine Frau, die nach einer Ultraschalluntersuchung weiß, dass Sie in einigen Tagen noch einen

²⁴⁷ Vgl. hierzu die Ausführungen zum cut-off-Risiko in der Einleitung (Abschnitt 1.1.3) sowie die Ergebnisse zur Frage nach dem persönlich als zu hoch empfundenen Risiko (FB2, Frage 32, siehe Abschnitt 3.7).

²⁴⁸ Um Zusammenhänge zwischen einem erhöhten Risiko und dem Antwortverhalten der Frauen in FB 2 zu untersuchen, wurden nur die Risikowerte aus der Ultraschalluntersuchung berücksichtigt, da nur diese zum Zeitpunkt der Befragung bereits bekannt waren.

angepassten Risikowert unter Berücksichtigung der Ergebnisse der Biochemie erhalten wird, wird das Ergebnis nach Ultraschalluntersuchung wahrscheinlich anders bewerten als eine Frau, die nur eine Ultraschalluntersuchung in Anspruch genommen hat und keine weitere Anpassung des Ergebnisses zu erwarten hat. Aus diesem Grund wurde für die Auswertung der Begriff des „Endrisikos“ eingeführt. Für den Fall, dass ein Risikoergebnis keiner weiteren Adjustierung unterliegen wird, wird der Wert im Folgenden als „Endrisiko“ bezeichnet, dies schließt alle adjustierten Risikowerte sowie alle Werte nach alleinigem Ultraschall ohne folgende Biochemie mit ein. Sofern von einer Frau nicht anders gewünscht, wird sie also 2 ‚Endrisiken‘ durch die Untersuchung erhalten haben – eines für die Trisomie 21, eines für Trisomien 13 und 18. Desweiteren wurden die drei Definitionen in einer Variable zusammengefasst, so dass die Gruppe „Nach mind. einer der Definitionen ein erhöhtes Risiko“ entstand. Tabelle 21 gibt einen Überblick über die Anzahl an Frauen, die nach diesen Definitionen ein erhöhtes Risiko als Befund erhielten.

Tabelle 21: Anzahl der Frauen mit erhöhten Risikowerten in Abhängigkeit der Definition sowie Anteil an den 267 Frauen, von denen Risikowerte vorliegen in Klammern.

Definition des erhöhten Risikos	Anzahl (Anteil)		
	nach dem Ultraschall*	in min. 1 der Risikoangaben	in min. 1 „Endrisiko“
1. Risiko > Basisrisiko	15 (5.6%)	34 (12.7%)	14 (5.2%)
2. Risiko \geq 1:300	23 (8.6%)	43 (16.1%)	20 (7.5%)
3. Risiko > Persönlich	12 (4.5%)	32 (12.0%)	11 (4.1%)
Nach einer dieser Definitionen erhöht	27 (10.1%)	62 (23.2%)	25 (9.4%)

*Umfasst alle Ultraschallergebnisse (für Trisomie 21 oder 13/18) unabhängig von der Inanspruchnahme der Biochemie.

Neben den Risikowerten enthielten die Arztbriefe bzw. mitgegebenen Befunde je nach Praxis noch weitere Ergebnisse der Untersuchung wie zum Beispiel bestimmte Messwerte oder eventuelle Auffälligkeiten. Diese wurden auf Grund der weiten Variation nicht in der weiteren Auswertung berücksichtigt.

3.9 Zusammenhänge

3.9.1 Zusammenhänge mit einem erhöhten Risiko

Im Rahmen der Untersuchung war es von großem Interesse, zu erfahren, ob Frauen, die ein erhöhtes Risiko als Ergebnis der Screening-Untersuchung mitgeteilt bekamen, die Aufklärung

rückblickend anders bewerteten beziehungsweise häufiger weitere Informationen wünschten. Im Folgenden wird die diesbezügliche Auswertung der Daten dargestellt.

Zwischen der Bewertung des eigenen Informationsstandes (,ausreichend' vs. ,nicht ausreichend' und ,weiß nicht', Frage 25, FB2) und einem erhöhten Risiko nach Ultraschall lässt sich kein signifikanter Zusammenhang feststellen. Auch die gleiche Bewertung in Fragebogen 3 steht in keinem statistischen Zusammenhang mit einem erhöhten Risiko nach einer der Definitionen.²⁴⁹

Im Vergleich zu den restlichen Frauen wünschte sich ein größerer Anteil der Frauen, die nach mindestens einer der oben angeführten Definitionen nach der Ultraschalluntersuchung ein erhöhtes Risiko hatten, im zweiten Fragebogen unter Frage 24 weitere Informationen. So antworteten 6 von 19 bzw. 31,6% der Frauen mit erhöhtem Risiko mit ,ja' oder ,Ich weiß nicht' im Vergleich zu 45 von 213 bzw. 21,1% der Frauen ohne erhöhtes Risiko. Dieser Unterschied ist jedoch nicht statistisch signifikant ($p=0,383$).

Für die Angaben zur gleichen Frage in FB3 lässt sich ebenso kein signifikanter Zusammenhang mit einem erhöhten Risiko feststellen ($p=0,728$). 21 Frauen wünschten sich weitere Informationen, insgesamt 46 Frauen kreuzten jedoch Themen an, zu denen sie sich weitere Informationen gewünscht hätten. Das Angeben von Themen in diesem Zusammenhang (FB3) ist assoziiert mit einem nach der Definition ,Risiko \geq 1:300' erhöhten ,Endrisiko' (s.o.). Die entsprechenden Zahlen sind der Tabelle 22 zu entnehmen, dieser Zusammenhang ist jedoch ebenso nicht statistisch signifikant.²⁵⁰

Tabelle 22: Anzahl und Prozentanteil der Frauen, die in FB3, Frage 4 ein Thema angegeben haben, zu dem sie sich weitere Informationen gewünscht hätten, in Abhängigkeit vom Risikostatus nach der Definition ,Risiko \geq 1:300'

Angabe eines Themenwunsches in FB3 in Abhängigkeit vom Risikostatus, $p=0,082$			
Endrisiko \geq 1:300 bzw. erhöht (n=6)		Endrisiko nicht \geq 1:300 bzw. nicht erhöht (n=99)	
Anzahl	Prozent	Anzahl	Prozent
5	83,3%	40	40,4%

Im Abschnitt 3.6, Tabelle 16, sind die Veränderungen der Antworten auf die Frage „Hätten Sie sich weitere Informationen gewünscht?“ in Fragebogen 2 und Fragebogen 3 dargestellt.

²⁴⁹ $p>0,999$ in beiden Fällen

²⁵⁰ $p=0,082$

Eine mögliche Erklärung für die Änderung des Wunsches nach weiteren Informationen könnte in Diskrepanzen zwischen den Risikoangaben nach sonographischer Untersuchung, nach Biochemie und dem adjustierten Wert liegen. Von den drei Frauen, die ihre Antwort von „ja, weitere Informationen gewünscht“ im FB 2 auf „nein, nicht gewünscht“ in FB 3 änderten, war bei einer Frau das Risiko für das Vorliegen einer Trisomie 21 durch die Adjustierung von einem relativen hohen Risiko (1:59) auf einen eher niedrigen Wert (1:567) gesunken. Unter den neun Frauen, deren Antworten sich in entgegen gesetzter Richtung änderten (von „nein“ in FB2 auf „ja“ in FB3), lagen bei zwei Frauen die Risikowerte für das Vorliegen einer Trisomie 21 nach Adjustierung deutlich höher als zuvor angegeben: von 1:198 bzw. 1:1128 nach Ultraschall auf 1:41 und 1:78 nach Adjustierung. Bei einer der beiden lag auch der Risikowert für das Vorliegen einer Trisomie 13 oder 18 nach Adjustierung deutliche höher (von 1:115 auf 1:33). Bei allen anderen Frauen, die ihre Angabe zu dieser Frage änderten, ließen sich keine auffälligen Diskrepanzen in den Risikowerten feststellen.

Frauen, die nach einer der Definitionen ein erhöhtes Risiko erhalten hatten, gaben im Fragebogen 3 häufiger ‚ja‘ oder ‚Ich weiß nicht genau‘ auf die Frage an, ob sie sich bereits vom überweisenden Frauenarzt weitere Informationen gewünscht hätten. Die Tabelle 23 zeigt die entsprechenden Zahlen. Dieser Zusammenhang ist allerdings nicht statistisch signifikant.²⁵¹ Zu der gleichen Frage in FB2 lässt sich kein Zusammenhang feststellen.²⁵²

Tabelle 23: Anzahl und Prozentanteil der Frauen, die sich in FB2, Frage 26 weitere Informationen bereits vom überweisenden Frauenarzt wünschten oder sich diesbezüglich unsicher waren („Ich weiß nicht genau“) in Abhängigkeit vom Risikostatus nach min. einer der Definitionen

Wunsch nach weiteren Informationen vom Frauenarzt in FB2 (ja/weiß nicht) in Abhängigkeit vom Risikostatus nach min. einer der Definitionen, p=0,056			
Risiko nach Ultraschall erhöht (n=42)		Risiko nach Ultraschall nicht erhöht (n=63)	
Anzahl	Prozent	Anzahl	Prozent
15	35,7%	12	19,0%

Das Maß der Zustimmung zu der Aussage „Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit“ (FB2) korreliert gegensinnig mit einem erhöhten Risiko nach mindestens einer der Definitionen:

²⁵¹ p=0,056

²⁵² p>0,999

Frauen, denen ein erhöhtes Risiko mitgeteilt wurde, stimmten weniger ausgeprägt dieser Aussage zu.²⁵³

Zwischen dem Merkmal ‚Nach einer der Definitionen erhöhtes Risiko‘ und dem Maß der Zustimmung zu der Aussage „Alle sollten diese Untersuchung machen“ (FB2) besteht kein signifikanter Zusammenhang.²⁵⁴

Im Gespräch mit Frauen, bei denen das Ultraschall-Screening ein nach mindestens einer der Definitionen erhöhtes Risiko ergab, wurde die Möglichkeit, weitere Diagnostik durchzuführen, häufiger angesprochen. Ebenso gaben Frauen mit einem erhöhten Risiko nach Ultraschall häufiger an, dass die Möglichkeit, die Schwangerschaft bei einem auffälligen Ergebnis abzubrechen oder fortzusetzen, thematisiert wurde. Beide Zusammenhänge sind in der Tabelle 24 dargestellt. Diese Unterschiede sind statistisch signifikant.²⁵⁵

Tabelle 24: Wurde die Möglichkeit weiterer Diagnostik bzw. eines Abbruchs der Schwangerschaft im ärztlichen Gespräch angesprochen? Unterschiede im Anteil der Frauen, die auf diese Fragen (FB2, Frage 27 und 28) mit ‚Ja‘ antworteten je nach Vorhandensein eines erhöhten Risikos nach min. einer der Definitionen nach der Ultraschalluntersuchung.

	Weitere Diagnostik wurde angesprochen, p=0,009		Abbruch der Schwangerschaft wurde angesprochen, p=0,026	
	Anzahl	Prozent	Anzahl	Prozent
Risiko nach Ultraschall erhöht	19 von 19	100%	9 von 17	47%
Risiko n. Ultraschall nicht erhöht	158 von 208	76%	55 von 209	26%

3.9.2 Zusammenhänge mit sozioökonomischen Daten

Frauen die sich im zweiten Fragebogen keine weiteren Informationen wünschten, sind durchschnittlich jünger als Frauen, die auf die Frage nach mehr Informationsbedarf mit ‚ja‘

²⁵³ Für diesen gegensinnige Zusammenhang ist Spearman-Rho=-0,239 und p≤0,001.

²⁵⁴ p=0,945 und Spearman-Rho=-0,005.

²⁵⁵ Die Antwortmöglichkeiten wurden gruppiert in ‚Ja‘ vs. ‚Nein‘ und ‚Ich weiß nicht genau‘. Für den Zusammenhang mit dem Thematisieren weiterer Diagnostik ist p=0,009 sowie der Korrelationskoeffizient Phi=0,161, für das Thematisieren von ‚Abbruch oder Fortsetzen der Schwangerschaft‘ ist p=0,026 und Phi=0,156.

oder ‚Ich weiß nicht‘ beantworteten.²⁵⁶ Dieser geringfügige Altersunterschied ist statistisch signifikant ($p=0,039$).

Ein weiterer Altersunterschied ließ sich in Bezug auf die Angabe des Grundes „Ich möchte ein Bild meines Kindes sehen“ feststellen: Von jüngeren Frauen wurde dieser Grund statistisch signifikant häufiger angegeben.²⁵⁷ Frauen, die diesen Grund angaben, waren im Schnitt 31,7 Jahre im Vergleich zu 34,4 Jahren für Frauen, die diesen Grund nicht angaben.

Frauen, die das eigene Alter als Grund angaben, waren im Schnitt älter (Mittelwert 37,4 Jahre alt, Median 37 Jahre, Standardabweichung 2,7 Jahre) als Frauen, die diesen Grund nicht angaben (Mittelwert 31,06 Jahre, Median 31 Jahre, Standardabweichung 4,1 Jahre). Dieser Unterschied ist statistisch signifikant ($p\leq 0,001$).

Auf die Beantwortung der Wissensfragen über das Ersttrimester-Screening hatte das Alter keinen Einfluss. Desweiteren hatte die Muttersprachlichkeit (Deutsch vs. Nicht-Deutsch) keinen Einfluss auf die Beantwortung der Wissensfragen, die Zufriedenheit mit dem eigenen Informationsstand oder den Wunsch nach weiteren Informationen.

Der nach Jöckel²⁵⁸ in Kategorien zusammengefasste Bildungsstand der Teilnehmerinnen hatte einen statistisch signifikanten Einfluss auf die Beantwortung der Wissensfragen über das Ersttrimester-Screening: So bewerteten Frauen mit einer höheren Bildungskategorie die beiden Aussagen ‚Ein Risiko für Down-Syndrom von 1:200 ist niedriger als 1:450‘²⁵⁹ sowie ‚Eine verbreiterte Nackentransparenz beweist, dass das Kind Down-Syndrom hat‘²⁶⁰ statistisch signifikant häufiger korrekterweise als falsch.

Die Zugehörigkeit zu einer bestimmten Bildungskategorie hatte keinen Einfluss auf den Wunsch nach weiteren Informationen oder die Zufriedenheit mit dem eigenen Informationsstand.

²⁵⁶ Der Mittelwert von Frauen, die sich keine Informationen wünschten liegt bei 35,2 Jahren mit einer Standardabweichung von 3,8 Jahren im Vergleich zu einem Mittelwert der restlichen Frauen von 33,6 Jahren mit einer Standardabweichung von 4,8 Jahren.

²⁵⁷ $p=0,008$

²⁵⁸ Vgl. Jöckel (1998) und die Darstellung der Bildungskategorien in Abschnitt 3.1.

²⁵⁹ FB2, Frage 33. Die Antwortmöglichkeit ‚Ich weiß nicht genau‘ wurde mit der inkorrekten Bewertung der Richtigkeit der Aussage zusammengefasst und der korrekten Bewertung im Sinne eines dichotomen Merkmals gegenübergestellt. Spearman-Rho=0,335 und $p\leq 0,001$.

²⁶⁰ FB2, Frage 34. Die Antwortmöglichkeiten wurden auch in diesem Fall im Sinne eines dichotomen Merkmals zusammengefasst, siehe Fußnote 259. Spearman-Rho=0,335 und $p\leq 0,001$.

Fasst man die Bildungskategorien noch weiter zusammen, so dass man ein dichotomes Merkmal mit den Ausprägungen ‚niedriger bis mittlerer Bildungsstand‘ und ‚höherer bis höchster Bildungsstand‘ erhält, lassen sich weitere Zusammenhänge feststellen: Der Grund ‚Abwägen invasiver Diagnostik‘ wurde von Frauen mit höherem bis höchstem Bildungsstand signifikant häufiger genannt (50 Frauen bzw. 29,9% von 167) als von Frauen mit niedrigerem bis mittlerem Bildungsstand (8 Frauen bzw. 12,1% von 66).²⁶¹

Den Grund ‚Ich möchte ein Bild meines Kindes sehen‘ gaben hingegen statistisch signifikant häufiger Frauen mit niedrigerem bis mittlerem Bildungsstand an: 22,7% (15 von 66 Frauen) mit einem solchen Bildungsstand im Vergleich zu 11,4% (19 von 167 Frauen) mit einem höheren bis höchsten Bildungsstand.²⁶²

Auf die Angabe der anderen Gründe hatte der Bildungsstand keinen Einfluss.

Der Bildungsstand scheint auch einen Einfluss auf die Einstellung zur Fortsetzung der Schwangerschaft bei Vorliegen eines auffälligen Ergebnisses zu haben: Frauen mit einem höheren bis höchsten Bildungsstand beantworteten die Frage, ob sie ihre Schwangerschaft im Falle eines auffälligen Ergebnisses fortsetzen würden, häufiger mit ‚Ja, in jedem Fall‘ bzw. seltener mit ‚Nein, in keinem Fall‘. Dieser Zusammenhang ist statistisch signifikant ($p=0,045$), allerdings konnte nur ein kleiner Teil der Stichprobe für die Testung dieses Zusammenhangs berücksichtigt werden ($n=30$), da die weiteren Antworten (weder ‚Ja‘ noch ‚Nein‘) auf die Frage nach der Einstellung zur Fortsetzung der Schwangerschaft nicht berücksichtigt werden konnten. Tabelle 25 zeigt die unterschiedliche Antwortverteilung hierzu.

Tabelle 25: Würden Sie im Falle eines auffälligen Ergebnisses die Schwangerschaft fortsetzen? (Frage 19, FB2) Antworten ‚Ja‘ und ‚Nein‘ in Abhängigkeit vom dichotomen Bildungsstand ($n=30$ und $p=0,045$).

Bildungsstand	Ja, in jedem Fall		Nein, in keinem Fall	
	Anzahl	Prozent	Anzahl	Prozent
niedriger bis mittlerer	6	46,2%	7	53,8%
höher bis höchster	14	82,4%	3	17,6%

²⁶¹ $p=0,003$

²⁶² $p=0,025$

Zwischen dem Bildungsstand und den Einstellungen zu weiterer Diagnostik ließ sich kein statistischer Zusammenhang feststellen.

Die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, bewerteten Frauen, die die Untersuchung z.T. oder komplett selbst zahlten, statistisch signifikant häufiger als schwierig.²⁶³ Ebenso hatten Frauen, die die Untersuchung z.T. oder komplett selbst zahlten, länger über diese Entscheidung nachgedacht.²⁶⁴

3.9.3 Zusammenhänge mit Einstellungen zu Pränataldiagnostik

Zwischen den beiden Ordinalmerkmalen „Wie schwierig fanden Sie die Entscheidung für diese Untersuchung auf einer Skala von 1-7“ und „Sollten alle Frauen diese Untersuchung machen?“ (ebenfalls Skala 1-7) besteht ein gleichsinniger Zusammenhang ($p \leq 0,001$ und Spearman-Rho=0,320). Wem die Entscheidung schwer fällt, der findet eher nicht, dass alle Frauen diese Untersuchung machen lassen sollten.

Es besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen den Angaben, wie stark der Gedanke an eine mögliche Behinderung ausschlaggebend war für die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, und den Angaben, ob über Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses nachgedacht wurde: Wenn der Gedanke an eine mögliche Behinderung als sehr ausschlaggebend bewertet wurde, wurde häufiger angegeben, dass bereits über Konsequenzen nachgedacht worden war.²⁶⁵

Ebenso besteht ein statistischer Zusammenhang zwischen diesem Gedanken und den Einstellungen zu weiterer Diagnostik und der Fortsetzung der Schwangerschaft: Je stärker der Gedanke an eine mögliche Behinderung des Kindes als ausschlaggebend dafür bewertet wurde, zu dieser Untersuchung zu kommen, desto eher wurde angegeben, sich im Falle eines auffälligen Ergebnisses weitere Diagnostik zu wünschen.²⁶⁶ Frauen, die diesen

²⁶³ $p=0,002$ und Spearman-Rho=0,172.

²⁶⁴ Zur Testung dieses Zusammenhangs wurden nur exakte Zeitangaben von Stunden oder Tagen berücksichtigt, $p=0,011$ und Spearman-Rho=0,166.

²⁶⁵ Für diesen Zusammenhang ist $p=0,029$ und der Korrelationskoeffizient Spearman-Rho=0,133.

²⁶⁶ $p=0,002$ und Spearman-Rho=0,238.

Gedanken als sehr ausschlaggebend einstufen, gaben darüber hinaus seltener an, die Schwangerschaft im Falle eines auffälligen Ergebnisses ‚in jedem Fall‘ fortzusetzen.²⁶⁷

3.9.4 Zusammenhänge mit der Zahlungsbereitschaft

Vergleicht man die Angaben der 171 Frauen, deren Versicherungsstatus bekannt ist, so wird deutlich, dass privat Versicherte bereit sind, mehr zu bezahlen (Angaben in Fragebogen 2, Mittelwert 279,49 vs. 221,99 EUR). Dieser Unterschied ist statistisch signifikant ($p=0,009$).

Signifikante Unterschiede in der Zahlungsbereitschaft finden sich auch in Bezug auf den Standort (Unterscheidung von Standort 1-3 vs. 4, $p=0,016$)²⁶⁸ sowie in Abhängigkeit von der Inanspruchnahme der Blutuntersuchung (Keine Biochemie vs. Biochemie, $p=0,012$). Die entsprechenden Mittelwerte sind in der Tabelle 26 dargestellt.

Tabelle 26: Wieviel wären Sie maximal bereit, für diese Untersuchung zu bezahlen? Höhe des angegebenen Preises (FB2, Frage 38) in Abhängigkeit vom Versicherungsstatus ($n=122$), des Standortes ($n=200$) und des Umfangs der Untersuchung ($n=200$)

	Nach Versicherungsstatus ($p=0,009$)		Nach Standort ($p=0,016$)		Nach Umfang der Untersuchung ($p=0,012$)	
	Gesetzlich	Privat	1 - 3	4	Keine Biochemie	Biochemie
Anzahl der Angaben eines Preises	83	39	122	78	110	90
Angebener Wert (in EUR)						
Mittelwert	221,99	279,49	240,37	211,35	222,09	237,56
Median	200,00	250,00	200,00	150,00	150,00	200,00
Standardabweichung	223,27	147,11	203,23	192,57	241,35	131,20
Minimum	35	50	35	0	0	50
Maximum	2.000	600	2.000	1.000	2.000	600

Die Gruppe derjenigen, die die Untersuchung nicht selbst bezahlen (vgl. Angaben hierzu in Abschnitt 3.1) lässt sich zusammenfassen und in Bezug auf die Zahlungsbereitschaft mit der Gruppe der Frauen vergleichen, die die Untersuchung komplett oder teils selbst zahlen. Tabelle 27 stellt die Unterschiede in den Angaben zur Zahlungsbereitschaft dar, diese Unterschiede sind jedoch nicht statistisch signifikant.

²⁶⁷ $p=0,003$ und Spearman-Rho=0,492.

²⁶⁸ In Standort 4 wurden allen Frauen die Kosten der Untersuchung erstattet. In den anderen Standorten war dies in der Regel nur bei Privatversicherten der Fall.

Tabelle 27: Wieviel wären Sie maximal bereit, für diese Untersuchung zu bezahlen? Höhe des angegebenen Preises (FB2, Frage 38) in Abhängigkeit davon, ob die Untersuchung selbst bezahlt wurde (n=200)

	Nach Zahlungsstatus (p=0,792)	
	Bezahlt komplett oder teils	Bezahlt nicht
Anzahl der Angaben eines Preises	82	118
Angebener Wert (in EUR)		
Mittelwert	221,65	234,19
Median	200,00	250,00
Standardabweichung	224,62	180,19
Minimum	35	0
Maximum	2.000	1.000

Auf Grund der geringeren Stichprobengrößen werden die Unterschiede in den Angaben zur Zahlungsbereitschaft in Fragebogen 3 hier nicht weiter dargestellt.

4. Diskussion

Mit dem Ziel, Empfehlungen für die ärztliche Aufklärung im Rahmen des Ersttrimester-Screenings zu erarbeiten und empirisch zu belegen, wurden in der vorliegenden Studie Daten über die Informiertheit, die Motivationen, die Erwartungen, die Einstellungen und die Zufriedenheit schwangerer Frauen mit ihrem Informationsstand zu dieser Untersuchung erhoben.

Im Folgenden werden zunächst die Grenzen der Erhebung aufgezeigt und die gewonnene Stichprobe hinsichtlich ihrer Repräsentativität und ihrer Besonderheiten untersucht. Anschließend werden die Ergebnisse interpretiert und im Vergleich zu den Ergebnissen anderer Studien diskutiert. Sofern nicht in Deutschland erhoben, ist die Vergleichbarkeit dieser Studien durch von der hiesigen Situation abweichende Rahmenbedingungen des Ersttrimester-Screenings eingeschränkt. Hierzu zählen zum Beispiel unterschiedliche Gesetzgebungen im Gesundheitsbereich sowie andere Regelungen zur Kostenübernahme, Empfehlungen zur Durchführung der Untersuchung von nationalen Gremien sowie abweichende Abläufe in der Praxis.²⁶⁹ Falls sie für die Deutung der Ergebnisse relevant sind, werden diese Unterschiede im Folgenden aufgezeigt.

4.1 Methode und Stichprobe

Im Rahmen der vorliegenden Erhebung wurden 272 Schwangere, die ein Ersttrimester-Screening in Anspruch nahmen, an vier verschiedenen Standorten befragt. Die Anwendbarkeit der hierbei verwendeten Fragebögen wurde im Rahmen eines Prä-Tests mit 15 Frauen erprobt. Dennoch stellten sich einige Fragen erst im Rahmen der späteren Erhebung als potentiell missverständlich heraus: Die Antworten auf die Frage nach stattgefundener Aufklärung vor Messung der Nackentransparenz (FB2, Frage 15) widersprechen z.T. den Angaben zu bisher durchgeführter PND (FB2, Frage 14). Desweiteren fällt der hohe Anteil an Frauen auf, der die Aussage „Die Ergebnisse der Messung der Nackentransparenz und des Bluttests erlauben eine Risikoabschätzung für alle angeborenen Erkrankungen“ fälschlicherweise als richtig bewertete: Da der Großteil der Teilnehmerinnen

²⁶⁹ Einen Überblick den aktuellen Empfehlungsstand zum Ersttrimester-Screenings und dessen Kostenübernahme in mehreren europäischen Ländern bietet der Artikel: Boyd et al. (2008) sowie der folgende Bericht: EUROCAT (2010).

die weiteren Fragen zur Aussagefähigkeit des Ersttrimester-Screening korrekt beantwortet hat, liegt die Vermutung nahe, dass das Wort „alle“ in der oben genannten Aussage überlesen wurde. Die jeweiligen Ergebnisse zu diesen Fragen können deswegen nur unter Vorbehalt interpretiert werden.

In den beiden Fragen dazu, ob die Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses – nämlich die Möglichkeit weiterer Diagnostik sowie das Fortsetzen oder Abbrechen der Schwangerschaft – von ärztlicher Seite thematisiert wurden, wird der Zeitpunkt dieses Thematisierens nicht weiter spezifiziert oder abgefragt.²⁷⁰ Der Zusammenhang des Thematisierens dieser Konsequenzen mit dem Vorliegen eines erhöhten Risikos nach min. einer der Definitionen²⁷¹ wirft die Frage auf, ob die Konsequenzen eventuell erst im Laufe der Untersuchung und bei Vorliegen erster Hinweise auf ein auffälliges Ergebnis angesprochen wurden.²⁷² Diese Frage lässt sich nun nicht mehr endgültig klären.

Neben der Formulierung der Fragen beeinflusst auch das Erhebungssetting die Aussagekraft der erhobenen Daten: Wie in Abschnitt 2.3 dargestellt, wurde der erste Fragebogen bereits vor der Untersuchung ausgehändigt und von den Teilnehmerinnen ausgefüllt. Auch wenn bei der Formulierung der Fragen des ersten Fragebogens auf möglichst wenig verunsichernde Sprache und Inhalt geachtet wurde, ist nicht auszuschließen, dass einige Frauen durch die Fragen vor der Untersuchung beunruhigt wurden. Eventuell wurden sie hierdurch für bestimmte Themen sensibilisiert und nahmen die Aufklärung anders wahr, als es ohne das vorangegangene Ausfüllen des Fragebogens der Fall gewesen wäre. Von Seiten der zuständigen Pränatalmediziner wurde jedoch keine veränderte Aufmerksamkeit oder erhöhte Verunsicherung der Frauen beobachtet.

Der zweite Fragebogen, den die Frauen nach Durchführung der Untersuchung erhielten, wurde aus Zeitgründen von vielen Teilnehmerinnen nicht direkt vor Ort, sondern erst zu Hause ausgefüllt. Es ist nicht auszuschließen, dass insbesondere zur Beantwortung der Wissensfragen Hilfsmittel oder die Hilfe von Dritten hinzugezogen wurden.

In Bezug auf die erhobene Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung ist anzumerken, dass der Beobachtungszeitraum (vom Tag der Untersuchung bis zum Erhalt der Ergebnisse aus

²⁷⁰ Vgl. FB2 Frage 27 und 28.

²⁷¹ Vgl. die Darstellung dieses Zusammenhangs in Abschnitt 3.9.1.

²⁷² Vgl. auch die Ausführungen hierzu in Abschnitt 4.4.

der Biochemie) sehr kurz ist. Eventuelle Änderungen der Beurteilung der ärztlichen Aufklärung im weiteren Verlauf der Schwangerschaft, zum Beispiel auf Grund der Ergebnisse weiterer Diagnostik, konnten in der vorliegenden Studie nicht erfasst werden.

Um eine möglichst repräsentative Stichprobe zu gewinnen, wurde versucht, alle Frauen, die im jeweiligen Erhebungszeitraum an einem der Standorte ein Ersttrimester-Screening in Anspruch nahmen, anzusprechen. Aufgrund von zeitlichen Engpässen im Praxisablauf konnte dies jedoch nicht immer eingehalten werden. Da dies nicht auf Grund eines einheitlichen Merkmals der potentiellen Teilnehmerinnen geschah, ist hierdurch keine Selektion bestimmter Teilnehmerinnen zu befürchten.

Die Stichprobe soll Rückschlüsse auf die Gesamtheit von schwangeren Frauen, die ein Ersttrimester-Screening in Anspruch nehmen, erlauben. Da zu dieser speziellen Gesamtpopulation leider keine soziodemographischen Daten vorliegen, lässt sich nicht untersuchen, ob die vorliegende Stichprobe für die untersuchte Gesamtpopulation repräsentativ ist. Unabhängig von Vergleichszahlen muss davon ausgegangen werden, dass die Repräsentativität der Stichprobe nicht nur durch ihre relativ geringe Größe, sondern auch durch das Erhebungssetting eingeschränkt wird: Alle teilnehmenden pränataldiagnostischen Zentren befinden sich direkt oder sehr nah bei einer Großstadt. Es kann vermutet werden, dass sich die Stichprobe aus diesem Grund in einigen Merkmalen wie zum Beispiel dem Alter der Frauen, dem Bildungsniveau oder der Erwerbstätigkeit, aber auch in ihrem Antwortverhalten in dieser Erhebung von der Gesamtpopulation unterscheidet. Ein Einfluss einer großstädtischen Umgebung auf das Wissen über und die Einstellungen zu pränataldiagnostischen Untersuchungen wurde in einer australischen Studie festgestellt: Frauen, die in einer großstädtischen Umgebung lebten, besaßen ein besseres Wissen über und eine positivere Einstellung zu pränataldiagnostischen Untersuchungen.²⁷³

²⁷³ Rostant et al. (2003), S. 134. Befragt wurden insgesamt 633 Frauen, die innerhalb eines bestimmten Zeitraums ein Kind geboren oder eine Schwangerschaft verloren bzw. abgebrochen hatten. In Australien werden pränataldiagnostische Screening-Untersuchungen standardmäßig angeboten, die Kosten werden in Abhängigkeit vom Versicherungsstatus nur teilweise übernommen.

Eine Selektion besonders motivierter Teilnehmerinnen ist angesichts der hohen Rücklaufquoten²⁷⁴ nahezu ausgeschlossen.

Um einige Besonderheiten der Stichprobe ausmachen zu können, werden die erhobenen soziodemographischen Daten im Folgenden mit allgemeineren Gesamtpopulationen wie ‚Schwangere in Deutschland‘, ‚Mütter in Deutschland‘ oder auch ‚Frauen in Deutschland‘ verglichen.²⁷⁵

Das durchschnittliche Alter der teilnehmenden Frauen liegt mit 34 Jahren über dem durchschnittlichen Alter der Mütter bei Geburt ihrer lebendgeborenen Kinder in Deutschland, das für das Jahr 2009 mit 30,4 Jahren angegeben wird.²⁷⁶ Dies ist insofern nicht überraschend, da das Ersttrimester-Screening in erster Linie Risikoangaben für das Auftreten von mit einem höheren mütterlichen Alter assoziierten Syndromen liefert. Die Inanspruchnahme dieses Screenings steigt daher mit dem Alter der Schwangeren.²⁷⁷

Der Anteil an Erstgebärenden unter den Teilnehmerinnen ist mit 45,3% nur geringfügig niedriger als der Anteil an Erstgebärenden unter allen Schwangeren in Deutschland, der laut einer repräsentativen Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung bei 52,1% liegt.²⁷⁸

Vergleicht man die Angaben zum höchsten erreichten Bildungsabschluss bzw. die Einteilung in Bildungskategorien nach Jöckel²⁷⁹ mit den entsprechenden Daten der zuletzt genannten Studie²⁸⁰, so wird deutlich, dass ein beachtlich größerer Anteil der Teilnehmerinnen in der vorliegenden Erhebung über einen Hochschulabschluss bzw. einen höchsten Bildungsstand verfügt: Während in der Erhebung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung 20,6%

²⁷⁴ Die Rücklaufquoten betragen für alle drei Fragebögen in allen vier Standorten durchweg über 80%. Für FB1 liegen die Werte jeweils sogar über 90%. Vgl. Abschnitt 2.4.

²⁷⁵ Die entsprechende Vergleichspopulation wird jeweils genannt. Nach Möglichkeit wurden Daten aus den Jahren 2009 oder 2010 genommen, da diese die Situation im Erhebungszeitraum widerspiegeln.

²⁷⁶ Statistisches Bundesamt Deutschland (2011)

²⁷⁷ Während etwa 30% der 24-29jährigen eine Nackentransparenzmessung durchführen lassen, sind dies unter den über 35jährigen Schwangeren über 50%, siehe Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 34.

²⁷⁸ Renner, Hendel-Kramer (2008), S. 31. Die Studie ist hinsichtlich des Alters, des Anteils der Erst- und Mehrgebärenden und des Anteils der berufstätigen Frauen repräsentativ.

²⁷⁹ Jöckel (1998)

²⁸⁰ Siehe Renner, Hendel-Kramer (2008), S. 30. Die Daten sind hinsichtlich des Bildungsstand jedoch nicht repräsentativ, es wurde ein Mittelschichtbias festgestellt: „Frauen, die schlechter ausgebildet sind, haben den Fragebogen seltener beantwortet“, ebd., S. 29.

der schwangeren Frauen den höchsten Bildungsabschluss angaben, waren dies in der vorliegenden Erhebung 59,2%. Auch Daten des statistischen Bundesamtes zeigen einen niedrigeren Bildungsstand: Im Jahr 2008 hatten 19% der Mütter mittleren Alters (27-59 Jahre) einen akademischen Abschluss.²⁸¹

Bezüglich der Staatsangehörigkeit liegt der Anteil an Frauen mit ausländischer Staatsbürgerschaft unter den Teilnehmerinnen der vorliegenden Studie (9%) deutlich unter dem entsprechenden Anteil an Frauen, die im Jahr 2006 ein Kind zur Welt brachten (18%).²⁸² Diese Abweichung lässt sich nicht mit dem Einschlusskriterium ausreichender Deutschkenntnisse erklären, da – soweit bekannt – nur in 2 Fällen mangelnde Deutschkenntnisse zum Nicht-Ansprechen von potentiellen Teilnehmerinnen führten.²⁸³

Der Anteil an berufstätigen Frauen unter den Teilnehmerinnen liegt mit 82% über der bundesweiten Frauenerwerbsquote, die für die Jahre 2005-2009 mit 65% angegeben wird.²⁸⁴

Auffällig ist zudem ein deutlich höherer Anteil an Privatversicherten im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung: Während von den 171 Teilnehmerinnen, deren Versicherungsstatus erhoben wurde²⁸⁵, 53 Frauen bzw. 31% privat versichert sind, liegt dieser Anteil in der Allgemeinbevölkerung bei etwa 11%.²⁸⁶

Auch wenn eine Selektion einer unrepräsentativen Stichprobe aufgrund des großstädtischen Erhebungssettings nicht ausgeschlossen werden kann, legen diese Unterschiede die Vermutung nahe, dass Frauen mit einem höheren Bildungsstand, berufstätige sowie privat versicherte Frauen häufiger Ersttrimester-Screenings in Anspruch nehmen, Frauen mit ausländischer Staatsbürgerschaft hingegen seltener. Eine mögliche Erklärung insbesondere für den hohen Anteil an Privatversicherten liegt sicherlich in den Kosten des Ersttrimester-

²⁸¹ Statistisches Bundesamt Deutschland (2010), S. 29. Die Angaben beziehen sich auf Mütter mit Kindern bis 14 Jahren.

²⁸² Statistisches Bundesamt Deutschland (2012), S. 13

²⁸³ Leider wurde im Standort 4 nicht festgehalten, wie viele Frauen nicht in die Erhebung eingeschlossen werden konnten, da die Einschlusskriterien nicht erfüllt waren.

²⁸⁴ DIW Berlin (2010), S. 5. Die Frauenerwerbsquote gibt den Anteil an Erwerbstätigen unter den erwerbsfähigen Frauen im Alter von 20-64 Jahren in Deutschland wieder.

²⁸⁵ Am Standort 4 wurde der Versicherungsstatus nicht erhoben.

²⁸⁶ Verband der Privaten Krankenversicherung e.V. (2012), S. 27

Screenings. Geht man davon aus, dass Frauen mit einem höheren Bildungsstand besser über das Angebot von zusätzlich durchführbaren pränataldiagnostischen Untersuchungen informiert sind²⁸⁷, könnte dieser Wissensvorsprung eine weitere Erklärung für die höhere Inanspruchnahme sein. Diese Vermutung lässt sich jedoch nicht durch Ergebnisse vergleichbarer Untersuchungen bestätigen: In einer Studie in den Niederlanden war die Inanspruchnahme einer Nackentransparenzmessung oder eines Triple-Tests gegensinnig mit dem Bildungslevel assoziiert²⁸⁸, in einer australischen Studie hatten Frauen mit einem Universitätsabschluss eine „less positive attitude towards the value of the tests“.²⁸⁹

4.2 Niedrigschwelligkeit und Attraktivität des Angebots des Ersttrimester-Screenings

Die Teilnehmerinnen möchten durch die Inanspruchnahme dieser Untersuchungen mehr über die Gesundheit ihres Kindes erfahren: Ähnlich den Ergebnissen vergleichbarer Studien war der ‚Ausschluss einer Krankheit oder Behinderung des Kindes‘ der mit 60% am häufigsten genannte Grund für die Inanspruchnahme. In der bereits zitierten australischen Studie gaben 80% der Frauen (n=279), die ein Ersttrimester-Screening hatten durchführen lassen, rückblickend als Grund „making sure that the baby was healthy“ an.²⁹⁰ In einer sehr viel kleineren niederländischen Studie (n=40) nannte über die Hälfte der Teilnehmerinnen ebenfalls rückblickend den Grund „obtain reassurance about the health of the baby“.²⁹¹

Der Gedanke an eine mögliche Behinderung des Kindes wurde in der vorliegenden Erhebung von etwa 60% als sehr oder ziemlich ausschlaggebend eingestuft. Entsprechend werden den Frauen im Falle eines unauffälligen Ergebnisses durch die gewonnenen Informationen

²⁸⁷ Siehe dazu den Zusammenhang zwischen korrekter Beantwortung der Wissensfragen und einem höheren Bildungsstand in Abschnitt 3.9.2. Vgl. auch die Ergebnisse der australischen Studie von Rostant et al. (2003), S. 137: Unter den befragten Frauen (n=633), die innerhalb eines bestimmten Zeitraums ein Kind geboren oder eine Schwangerschaft verloren bzw. abgebrochen hatten, wussten diejenigen mit einem Universitätsabschluss besser über das Angebot der Pränataldiagnostik allgemein Bescheid.

²⁸⁸ van den Berg et al. (2005), S. 86. Während diese Screening-Untersuchungen in den Niederlanden nicht standardmäßig angeboten werden, wurde in dieser Studie (n=1.399) allen Frauen eine der beiden Untersuchungen (Nackentransparenzmessung oder Triple-Test) vorgeschlagen.

²⁸⁹ Rostant et al. (2003), S. 137. Befragt wurden insgesamt 633 Frauen, die innerhalb eines bestimmten Zeitraums ein Kind geboren oder eine Schwangerschaft verloren bzw. abgebrochen hatten. Davon hatten 279 Frauen in der zurückliegenden Schwangerschaft ein Ersttrimester-Screening durchführen lassen.

²⁹⁰ ebd., S. 136

²⁹¹ Weinans et al. (2004), S. 348. Die Teilnehmerinnen (n=40) dieser Studie hatten entweder eine Messung der Nackentransparenz oder ein biochemisches Screening im ersten Trimenon in Anspruch genommen.

Ängste bezüglich der Gesundheit ihres Kindes genommen und sie empfinden mehr Sicherheit, vgl. die hohe Zustimmung der Teilnehmerinnen zu den Aussagen „Diese Untersuchung gibt mir Sicherheit“ und „Diese Untersuchung nimmt mir Angst“.²⁹²

Diese Beruhigung, die sich die Frauen von der Untersuchung versprechen, ist ein sehr attraktives Ziel für Schwangere²⁹³ und führt gemeinsam mit den fehlenden medizinischen Risiken dieser Screening-Untersuchungen dazu, dass diese leicht in Anspruch genommen werden. Die Ergebnisse der vorliegenden Erhebung zeigen eindrücklich, dass es sich bei dem Angebot des Ersttrimester-Screenings um ein niedrighschwelliges Angebot handelt: Über die Hälfte der Frauen hatten keine Zeit für die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, aufgewendet, und etwa 65% bewerteten diese Entscheidung als gar nicht schwierig. Ähnliche Ergebnisse zur Niedrighschwelligkeit finden sich auch in einer niederländischen Studie: Von den 511 Frauen, die eine Nackentransparenz-Messung in Anspruch nahmen, fanden insgesamt 76% die Entscheidung hierfür nicht schwierig.²⁹⁴ In einer französischen Studie bewerteten entsprechend 57,8% der befragten 301 Frauen die Entscheidung für oder gegen ein biochemisches Screening als leicht, wobei nicht unterschieden wurde, ob es sich um ein Serumscreening im ersten oder zweiten Trimenon handelt.²⁹⁵ Eventuell sind unterschiedliche Rahmenbedingungen ein Faktor, der die Leichtigkeit der Entscheidung für eine Inanspruchnahme eines Ersttrimester-Screenings geringfügig beeinflusst: Die statistische Auswertung hat gezeigt, dass Frauen, die die Untersuchung zum Teil oder komplett selbst zahlen, die Entscheidung für die Inanspruchnahme häufiger als schwierig bewerteten und länger über diese Entscheidung nachgedacht hatten.²⁹⁶ Im Vergleich zu den Ergebnissen der oben zitierten niederländischen

²⁹² Siehe Abschnitt 3.7.

²⁹³ Vgl. Fisher (2011), S. 47.

²⁹⁴ Müller et al. (2006), S. 108. In der Studie wurden insgesamt 593 Frauen, denen eine Nackentransparenzmessung entgegen der gängigen Praxis in den Niederlanden angeboten wurde, zu verschiedenen Zeitpunkten befragt. 82 Frauen haben keine Nackentransparenzmessung in Anspruch genommen.

²⁹⁵ Seror, Ville (2009), S. 124. In dieser Studie wurden insgesamt 341 Frauen nach Geburt eines gesunden Kindes befragt. Die Fragen über den Entscheidungsprozess für oder gegen eine biochemische Screeninguntersuchung im ersten oder zweiten Trimenon wurden nur den Frauen gestellt, die eine Ultraschall-Screening im ersten Trimester hatten machen lassen. In Frankreich werden pränatale Screening-Untersuchungen standardmäßig angeboten und die Kosten getragen.

²⁹⁶ Siehe Ergebnisse im Abschnitt 3.9.2. In der vorliegenden Erhebung übernahm ein Teil der Frauen (113 Frauen bzw. 41,5%) die Kosten selbst.

und französischen Studien, deren Teilnehmerinnen die Kosten nicht selbst tragen mussten, zeigt sich diese Tendenz in dieser Untersuchung jedoch nicht.

Die Befürchtungen mancher Autoren, es bestünde ein gesellschaftlicher Druck zur Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik²⁹⁷, können die vorliegenden Ergebnisse nicht bestätigen: Die allermeisten Teilnehmerinnen (97%) kommen aus eigenem Antrieb zum Ersttrimester-Screening.²⁹⁸ Selbstverständlich lässt sich das Vorhandensein eines unbewussten, durch eventuell vorhandene, aber nicht reflektierte Normalitätsvorstellungen hervorgerufenen Drucks durch diese Antwort nicht ausschließen.

Zur Attraktivität der Untersuchung mag noch beitragen, dass die Schwangeren ihr Kind in einem hochauflösenden Ultraschall – zumeist auf einem sehr großen Bildschirm – sehen können. Diesen von vielen Frauen als positiv empfundenen Nebeneffekt²⁹⁹ gab jedoch im Vergleich zu Studien in anderen Ländern nur ein kleinerer Teil der Frauen als Grund für die Inanspruchnahme an: Während in einer Studie zur Inanspruchnahme eines Ersttrimester-Screenings in Australien 66% diesen Grund angaben³⁰⁰, kreuzten in der vorliegenden Erhebung nur 14,7% der Teilnehmerinnen diesen Grund an. Jüngere Teilnehmerinnen nannten diesen Grund statistisch signifikant häufiger als ältere.

Für die ärztliche Aufklärung vor Inanspruchnahme eines Ersttrimester-Screenings ergibt sich aus dieser Niedrigschwelligkeit und der hohen Attraktivität des Angebots die Aufgabe, eine leichtfertige Einwilligung in die Untersuchung zu vermeiden, indem zu hohe Erwartungen an die Aussagefähigkeit der Untersuchung korrigiert werden und auf mögliche zum Teil sehr belastende Konsequenzen der Untersuchung hingewiesen wird.³⁰¹

²⁹⁷ Vgl. Kurmann (2002), S. 190ff und Nippert (2000), S. 17f.

²⁹⁸ Die Freiheit von Zwängen in der Entscheidung für oder gegen frühe Screening-Untersuchungen gibt auch der Großteil der Teilnehmerinnen in den folgenden Studien an: Tschudin et al. (2009), S. 159 und Müller et al. (2006), S. 108.

²⁹⁹ Vgl. die Ausführungen zu den positiven wie auch negativen Auswirkungen von Ultraschallbildern auf das Schwangerschaftserleben in den Abschnitten 1.4.2.2 und 1.4.2.3.

³⁰⁰ Rostant et al. (2003), S. 136. Hierzu befragt wurden 279 Frauen, die in der zurückliegenden Schwangerschaft ein Ersttrimester-Screening durchführen lassen.

³⁰¹ Vgl. die Ausführungen im Abschnitt 4.7.

4.3 Verständnis der Aussagefähigkeit der Untersuchung

Vor der Untersuchung waren sich 32 Frauen bzw. 15,5% nicht bewusst, dass sie durch die Untersuchung nur Wahrscheinlichkeiten für bestimmte Erkrankungen erfahren würden.³⁰² Nach der Untersuchung gaben sogar 44 Frauen bzw. 18,6% an, erfahren zu haben, ob ihr Kind gesund sei. In einer Studie in Griechenland waren sogar 49% der Teilnehmerinnen (n=510) der Meinung, durch ein Ultraschall-Screening könne festgestellt werden, ob ihr Kind gesund sei.³⁰³ Auch wenn die Zahlen der vorliegenden Erhebung also vergleichsweise gering sind, wurden falsche Vorstellungen über die Aussagefähigkeit der Untersuchungen in einigen Fällen scheinbar nicht korrigiert bzw. durch eventuell missverständliche Befundmitteilung erst hervorgerufen. Andererseits kann auch ein unsorgfältiger Umgang mit der Sprache insbesondere mit dem Ausdruck ‚mein Kind ist gesund‘ eine Erklärung für diese Ergebnisse sein.

Das Verständnis der Bedeutung einer verbreiterten Nackentransparenz wurde ebenfalls erhoben: 31 Frauen (13,1%) stimmten fälschlicherweise der Aussage zu, eine verbreiterte Nackentransparenz beweise, dass das Kind Down-Syndrom habe, und weitere 32 Frauen (13,5%) waren sich bezüglich der Richtigkeit nicht sicher. In vergleichbaren Studien ist der Anteil an Falschantworten ähnlich hoch oder sogar höher: So schätzten in einer französischen Studie 69,5% der befragten Frauen nicht korrekt ein, ob eine verbreiterte Nackentransparenz von 3mm das Vorliegen einer Trisomie beweise.³⁰⁴ In einer weiteren, älteren französischen Studie waren sich 30% der befragten Frauen bezüglich der Sicherheit des Zusammenhangs zwischen einer auffälligen Nackentransparenz und dem Vorliegen eines Down-Syndroms unsicher oder schätzten diesen Zusammenhang falsch ein.³⁰⁵ In einer

³⁰² 29 Frauen gaben an, durch die Untersuchung zu erfahren, ob ihr Kind gesund sei. 7 Frauen meinten zu erfahren, ob ihr Kind bestimmte Erkrankungen habe, 6 Frauen kreuzten diese beiden Antwortmöglichkeiten an. Dies entspricht insgesamt 32 Frauen (15,5%).

³⁰³ Gourounti et al. (2008), S. 89. Die Teilnehmerinnen (n=510) wurden unmittelbar nach Durchführung der Nackentransparenz-Messung befragt. In Griechenland wird die Nackentransparenzmessung standardmäßig angeboten.

³⁰⁴ Favre et al. (2008), S. 177. In dieser Studie wurden 305 Frauen im zweiten Trimenon befragt, 56 dieser Frauen hatten kein Ersttrimester-Screening durchführen lassen.

³⁰⁵ de Vigan et al. (2002), S. 17. In dieser Studie wurden insgesamt 734 Frauen nach der Geburt eines gesunden Kindes befragt, die Frage zur Aussagefähigkeit der Nackentransparenz wurde den 485 Frauen gestellt, die diese Untersuchung in Anspruch genommen hatten.

niederländischen Studie wussten allerdings 85% der 593 Teilnehmerinnen, dass eine verbreiterte Nackentransparenz nicht immer bedeute, dass das Kind nicht gesund sei.³⁰⁶

Eine weitere, häufig angeführte Schwierigkeit in der Deutung der Untersuchungsergebnisse ergibt sich aus dem Umgang mit Risikoangaben.³⁰⁷ In der vorliegenden Studie waren 28 Frauen (11,8%) der Meinung, ein Risiko von 1:200 sei niedriger als 1:450, und 12 Frauen (5,1%) waren sich bezüglich dieser Aussage nicht sicher.³⁰⁸ Dies verdeutlicht, dass es zumindest diesem Teil der Frauen, die diese Risikoangaben falsch interpretieren, schwer fallen dürfte, auf Grundlage eines Untersuchungsergebnisses in Form einer solchen Risikoangabe eine Entscheidung über weiterführende Diagnostik zu treffen. Einschränkend ist an dieser Stelle anzumerken, dass die Übermittlung der Untersuchungsergebnisse in der Regel im Rahmen eines Gespräches durch den Arzt geschieht und dieser die Möglichkeit hat, die Interpretation von Risikoangaben zu erleichtern.

Sowohl die Einschätzung des Zusammenhangs zwischen verbreiteter Nackentransparenz und Vorliegen eines Down-Syndroms wie auch der Vergleich der zwei Risikoangaben wurden von Frauen mit einem höheren Bildungsstand statistisch signifikant häufiger korrekt angegeben.³⁰⁹ Dieser nicht sehr überraschende Zusammenhang zwischen Bildungsstand und Wissen über die Untersuchung wurde auch in anderen Studien festgestellt.³¹⁰

Neben dem korrekten Vergleich zweier Risikoangaben spielt für die Interpretation des Untersuchungsergebnisses auch die eigene Vorstellung eine Rolle, ab welchem Wert ein Risiko persönlich als erhöht wahrgenommen wird. Während 21,9% der 233 Frauen, die zu dieser Frage eine Angabe machten, das gängige cut-off Risiko von 1:300 wählten, konnten 33 Teilnehmerinnen bzw. 14,2% die Frage nicht beantworten, da sie nicht genau wussten, ab

³⁰⁶ Müller et al. (2006), S. 107. In der Studie wurden insgesamt 593 Frauen, denen eine Nackentransparenzmessung entgegen der gängigen Praxis in den Niederlanden angeboten wurde, zu verschiedenen Zeitpunkten befragt. 82 Frauen haben keine Nackentransparenzmessung in Anspruch genommen.

³⁰⁷ Vgl. Nagle et al. (2009), S. 235 und Fisher (2011), S. 46.

³⁰⁸ Die Frage wurde in Anlehnung an eine französische Studie formuliert. Dort gaben 75,7% der Frauen (n=305) eine korrekte Antwort an; siehe Favre et al. (2007), S. 200. Die Studie bezog sich jedoch auf die Aussagefähigkeit des Triple-Tests im zweiten Trimenon.

³⁰⁹ Siehe Ergebnisse im Abschnitt 3.9.2.

³¹⁰ Vgl. zum Beispiel Rostant et al. (2003), S. 137 und Gourounti, Sandall (2008), S. 158.

welchem Risiko sie dieses als erhöht empfänden.³¹¹ Die weiteren Angaben variieren zwischen 1:10.000 und 1:20. Noch breiter gefächerte Angaben zu dem persönlichen cut-off Risiko finden sich in einer australischen Studie hierzu mit Antworten zwischen 1:100.000 und 1:2.³¹²

Zusammenfassend ist festzuhalten, dass ein im Vergleich zu anderen Studien größerer Anteil der Frauen die Aussagefähigkeit der Screening-Untersuchungen gut einschätzen kann und sich der Möglichkeit falsch positiver Befunde bewusst ist. Etwa jede fünfte oder sechste Frau beantwortete die entsprechenden Fragen jedoch falsch oder war sich unsicher.³¹³ Es ist also weiterhin von der ärztlichen Aufklärung – seit Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes auch auf dessen Grundlage – zu fordern, die Aussagefähigkeit der Untersuchungen verständlich zu erläutern und sich zu vergewissern, dass die Schwangere diese Ausführungen verstanden hat.³¹⁴ Die Frauen sollten sich bereits vor Inanspruchnahme der Untersuchung darüber im Klaren sein, welche Erkenntnisse sie sich von dieser versprechen können und wie die Untersuchungsergebnisse zu interpretieren sind.

Dies wird auch von den angegebenen Themen, zu denen sich einige Frauen in FB2 und FB3 weitere Informationen gewünscht hätten, unterstützt: In FB3 waren die Themen ‚Grenzen der Untersuchung / nicht erfassbare Störungen‘ (von 45,7% der 46 Frauen angegeben) und ‚Statistische Risikoberechnung‘ (37%) die zwei am häufigsten genannten.³¹⁵ Das Thema ‚Sicherheit des Untersuchungsergebnisses‘ wurde von 23,9% genannt. Unter den

³¹¹ Die Frage wurde in FB2 nach Durchführung der Untersuchung gestellt. Vgl. die entsprechenden Ergebnisse im Abschnitt 3.7.

³¹² Nagle et al. (2009), S. 235f. In dieser australischen Studie wurden 311 Frauen nach Geburt eines gesunden Kindes zu ihrem Verständnis und ihren Einstellungen zu Risikoangaben für das Vorliegen eines Down-Syndroms befragt.

³¹³ Die einzige Abweichung von dieser Tendenz zeigt der Anteil an Falschantworten zu der Aussage „Die Ergebnisse der Nackentransparenz und des Bluttests erlauben eine Risikoabschätzung für alle angeborenen Erkrankungen.“ Diese wurde fälschlicherweise von 127 Frauen (55%) als korrekt bewertet. Da es sich jedoch nicht ausschließen lässt, dass ein Teil der Frauen das Wort „alle“ überlesen hat, kann man von diesen Ergebnissen nicht auf ein insgesamt schlechtes Verständnis der Aussagefähigkeit der Screening-Untersuchungen schließen.

³¹⁴ Nach § 9 Abs. 2 Nm. 1 GenDG ist unter anderem die Aussagekraft einer Untersuchung in der ihr vorhergehenden Aufklärung zu erläutern. Dieser Abschnitt des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) ist am 01.02.2010 in Kraft getreten.

³¹⁵ Es hatten insgesamt 46 Frauen Themen angekreuzt, zu denen sie sich weitere Informationen gewünscht hätten, obwohl nur 21 Frauen auf die vorangestellte Frage, ob sie sich weitere Themen wünschten, mit ‚ja‘ antworteten. Auch von diesen 21 Frauen wurden die beiden genannten Themen am häufigsten angekreuzt, vgl. Abschnitt 3.6.

Freitextantworten in FB2 waren die ähnlichen Themen ‚Grenzen der Untersuchung bzw. falsch-positive Befunde‘ und ‚Risikoberechnung‘ die am zweithäufigsten angegeben.³¹⁶

4.4 Vorbereitung auf ein auffälliges Ergebnis und dessen Folgen

Die möglichen, zum Teil sehr belastenden Folgen eines auffälligen Ergebnisses wurden bereits in der Einleitung aufgezeigt. Eines der Ziele der vorliegenden Erhebung war es, festzustellen, in welchem Maße die Frauen vor Inanspruchnahme der Untersuchung über mögliche Konsequenzen nachgedacht haben und inwieweit diese im Rahmen der ärztlichen Aufklärung thematisiert wurden.

Die Ergebnisse hierzu zeigen, dass sich viele Frauen bezüglich der Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses vor wie auch nach der Untersuchung unsicher sind: Vor der Untersuchung gaben 14,8% der Frauen an, sich noch keine Gedanken über Konsequenzen gemacht zu haben, 18,9% wollten hierzu keine Aussage machen. Frauen, die den Gedanken an eine mögliche Behinderung des Kindes als sehr ausschlaggebend für die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, bewerteten, gaben häufiger an, vor der Untersuchung bereits über Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses nachgedacht zu haben, wünschten sich häufiger weitere Diagnostik im Falle eines auffälligen Ergebnisses und gaben seltener an, die Schwangerschaft in jedem Fall fortzusetzen.³¹⁷ Anscheinend machen sich Frauen, die die Untersuchung insbesondere zum Ausschluss einer Behinderung des Kindes in Anspruch nehmen, mehr Gedanken über mögliche Konsequenzen und antizipieren die möglicherweise auf sie zukommenden Entscheidungen häufiger.

Ebenso besteht ein statistischer Zusammenhang mit den Einstellungen zu weiterer Diagnostik und der Fortsetzung der Schwangerschaft: Je stärker der Gedanke an eine mögliche Behinderung des Kindes als ausschlaggebend dafür bewertet wurde, zu dieser Untersuchung zu kommen, desto eher wurde angegeben, sich im Falle eines auffälligen Ergebnisses weitere Diagnostik zu wünschen.³¹⁸ Frauen, die diesen Gedanken als sehr

³¹⁶ Diese beiden Themen wurden von jeweils drei der 17 Frauen, die zu dieser Frage eine Angabe machten, genannt. Mit jeweils vier Nennungen wurden am häufigsten die Themen ‚allgemeine Informationen‘ und ‚Alternative zu PND‘ angegeben. Siehe Abschnitt 3.6.

³¹⁷ Vgl. Ergebnisse im Abschnitt 3.7.

³¹⁸ $p=0,002$ und Spearman-Rho=0,238.

ausschlaggebend einstufen, gaben darüber hinaus seltener an, die Schwangerschaft im Falle eines auffälligen Ergebnisses ‚in jedem Fall‘ fortzusetzen.³¹⁹

Unter den als Freitext angegebenen Konsequenzen fanden sich viele vage Formulierungen, so stellten etwa 24,2% der Frauen ihrer Antwort ein ‚eventuell‘, ‚vielleicht‘ oder ‚ggfs.‘ voran, weitere 8,3% gaben an, die Konsequenzen seien noch unklar.

Nach der Untersuchung gaben insgesamt 33,4% der Frauen an, sich bezüglich der Entscheidung über weitere Diagnostik im Falle eines auffälligen Ergebnisses noch keine Gedanken gemacht zu haben oder noch unsicher zu sein. In einer vergleichbaren Studie aus Frankreich hatten 33,2% der befragten Frauen (n=301) die Entscheidung über invasive Testung vor Erhalt des Ergebnisses aus der Biochemie noch nicht antizipiert.³²⁰

Gefragt nach der Entscheidung über einen eventuellen Schwangerschaftsabbruch gaben 31,4% der Frauen an, sich noch keine Gedanken gemacht zu haben oder noch unsicher zu sein.

Rund ein Drittel der Frauen lässt die Entscheidungen über Konsequenzen also zunächst offen. Dies ist angesichts des hohen Anteils an negativen Ergebnissen gut nachvollziehbar, für die Mehrheit der Schwangeren stellen sich die Fragen zu weiterer Diagnostik und möglicherweise einem Schwangerschaftsabbruch gar nicht. Es scheinen jedoch nur wenige Frauen die möglichen belastenden Folgen eines auffälligen Ergebnisses im Blick zu haben, zumindest gaben nur 3,2% bzw. 5 Frauen eine ‚schwierige Situation‘ bzw. eine ‚schwierige Entscheidung‘ als mögliche Konsequenz an. Da es sich hierbei um Freitextantworten auf die recht offene Frage nach Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses handelt, ist nicht auszuschließen, dass in Wirklichkeit mehr Frauen diese Konsequenz im Hinterkopf hatten. Eine ähnliche Tendenz zeigt sich aber auch in einer amerikanischen Studie, in der den Teilnehmerinnen hingegen eine Reihe von möglichen Folgen und Risiken eines Ersttrimester-Screenings zur Auswahl gestellt wurden: Nur 11,6% der insgesamt 139 befragten Frauen wählten dabei ‚cause decisional conflict‘ als eine mögliche Konsequenz der Untersuchung.

³¹⁹ $p=0,003$ und Spearman-Rho=0,492.

³²⁰ Seror, Ville (2009), S. 124. In dieser Studie wurden insgesamt 341 Frauen rückblickend nach Geburt eines gesunden Kindes befragt. Die Frage nach der Antizipation der Entscheidung über invasive Diagnostik wurde nur den 301 Frauen gestellt, die bereits ein Ultraschall-Screening im ersten Trimester in Anspruch genommen hatten und ein biochemisches Screening im ersten oder zweiten Trimester angeboten bekommen hatten.

Desweiteren waren sich nur 23,2% der Teilnehmerinnen dieser Studie bewusst, dass das Screening psychologischen Stress und Ängstlichkeit hervorrufen könnte.³²¹

Auch von ärztlicher Seite wird dieser Themenkomplex im Rahmen der Aufklärung zumindest in der Wahrnehmung der Frauen wenig beachtet: Nur 24-27% der Teilnehmerinnen in der vorliegenden Erhebung fühlten sich über die Themen ‚Vorgehen bei Behinderung des Kindes‘, ‚Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes‘ sowie ‚weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten‘ ausreichend informiert. Zwischen 47% und 52% gaben sogar an, zu dem jeweiligen Thema gar nicht informiert worden zu sein.³²² Auch in der Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung zeigte sich, dass die Themen ‚Möglichkeiten des Vorgehens bei einem auffälligen Befund‘ sowie ‚psychosoziale Beratungsangebote‘ nur in jeweils 32,4 bzw. 16,5% der Fälle ausreichend thematisiert wurden.³²³ In der Studie von Rohde und Woopen gaben 42,9% der befragten Frauen rückblickend an, im Vorfeld der Pränataldiagnostik bezüglich möglicher Konsequenzen der entsprechenden Untersuchung nicht ausreichend (22,5%) oder überhaupt nicht (20,4%) aufgeklärt worden zu sein.³²⁴

Die Möglichkeit weiterer, meist invasiver Diagnostik nach einem auffälligen Ergebnis wurde im Rahmen der ärztlichen Aufklärung bei 78% der Frauen, die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs nur bei 28% angesprochen. Somit war etwa eine von fünf Frauen auf die Möglichkeit einer invasiven Diagnostik und 3 von drei Frauen auf die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruchs nicht vorbereitet. In einer französischen Studie (n=485) wurde die Möglichkeit invasiver Diagnostik seltener, nämlich bei 38% der befragten Frauen, die eines Schwangerschaftsabbruchs etwa gleich häufig (bei 29%) angesprochen.³²⁵

³²¹ Farrell et al. (2011b), S. 1224. In dieser Studie wurden 139 Frauen, die ein Ersttrimester-Screening in Anspruch nahmen, nach Durchführung der Nackentransparenz und vor der Blutentnahme für die Biochemie befragt.

³²² Siehe Abbildung 9 im Abschnitt 3.4.

³²³ Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 47f. In dieser deutschen, repräsentativen Erhebung wurden insgesamt 575 Frauen befragt: 559 Schwangeren in der 20.-40. Schwangerschaftswoche (SSW) sowie 16 Frauen, die ihr Kind nach der 13.SSW verloren hatten.

³²⁴ Rohde, Woopen (2007), S. 40. Die Stichprobe bestand aus 512 Frauen, bei denen durch die pränataldiagnostischen Untersuchungen ein pathologischer Befund festgestellt wurde und die daraufhin eine psychosoziale Beratungsstelle aufgesucht hatten.

³²⁵ de Vigan et al. (2002), S. 17. In dieser Studie wurden insgesamt 734 Frauen nach der Geburt eines gesunden Kindes befragt, die oben genannte Frage zur Thematisierung der Handlungsoptionen wurde den 485 Frauen gestellt, die eine Nackentransparenz-Messung in Anspruch genommen hatten.

Beide Themen wurden bei Frauen, die im Rahmen der Ultraschalluntersuchung ein erhöhtes Risiko erhalten hatten, statistisch signifikant häufiger angesprochen. Dies zeigt, dass auch die betreuenden Ärzte die Konsequenzen zunächst offen lassen, und erst gegenüber Frauen, bei denen im Rahmen der Untersuchung Hinweise auf ein auffälliges Ergebnis auftauchen, thematisiert werden. Damit gehört das Thematisieren der Konsequenzen in diesen Fällen jedoch nicht mehr in den Bereich der ärztlichen Aufklärung zur Ermöglichung einer informierten Einwilligung vor Inanspruchnahme der Untersuchung sondern zur Befundbesprechung.

Diese Aufklärungslücken spiegeln sich auch in den Angaben wieder, zu welchen Themen sich einige Frauen weitere Informationen gewünscht hätten: Von den 46 Frauen, die in FB3 solche Themen angaben, nannten 19,6% das Thema ‚Vorgehen bei Behinderung des Kindes‘. Ebenso 19,6% nannten ‚Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes‘, 10,7% ‚Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten‘. Diese drei Themen wurden in FB2 von jeweils 2 Frauen angegeben.³²⁶

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass die Frauen offenbar in nicht ausreichendem Maße auf die potentiellen Folgen eines auffälligen Ergebnisses vorbereitet sind beziehungsweise diese nur in wenigen Fällen im Blick haben, wenn sie ein Ersttrimester-Screening in Anspruch nehmen. Das mangelhafte Thematisieren der möglichen Konsequenzen des Ersttrimester-Screening und weiterer Unterstützungsmöglichkeiten wäre nach Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes nicht mit den darin enthaltenen Aufklärungs- und Beratungsregelungen vereinbar: Das Erläutern der Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation könnte einerseits als Teil der Aufklärung zu gesundheitlichen Risiken gefasst werden³²⁷, andererseits fällt dies ebenso wie der Hinweis auf weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten auch unter die Inhalte einer schon lange, aber inzwischen auch gesetzlich geforderten Beratung vor Inanspruchnahme einer Untersuchung.³²⁸ Die zurückhaltende Aufklärung über diese Konsequenzen von Seiten der

³²⁶ In FB2 hatten 17 Frauen eine Freitextantwort zu dieser Frage gegeben.

³²⁷ Vgl. §9 Abs. 2 Nm. 2 GenDG und die Ausführungen in Abschnitt 1.4.1.

³²⁸ Vgl. § 10 Abs. 3 GenDG: Medizinische, psychische und soziale Fragen soll ebenso erläutert werden wie die „Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen“. Vgl. auch die Ausführungen in Abschnitt 1.4.1.

Ärzte kann verschiedene Gründe haben: Sie haben vielleicht Angst, durch das konkrete Ansprechen der Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches die Patientinnen zu verunsichern oder abzuschrecken und damit ihr Vertrauen zu verlieren. Vielleicht vermeiden sie aber auch, über dieses Thema zu sprechen, weil sie selbst keinen klaren Standpunkt hierzu haben und sich unwohl dabei fühlen würden. Letztlich spielt bei einem so emotionalen Thema sicher auch die mangelnde Zeit eine Rolle. Der Frage, aus welchen Beweggründen heraus, Ärzte bestimmte Themen in der Aufklärung vermeiden, könnte im Rahmen weiterer Untersuchungen nachgegangen werden.

4.5 Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung

Auch wenn die Zufriedenheit mit der Aufklärung kein eigentliches Kriterium für die Erfüllung von Aufklärungsstandards ist, so kann sie doch Hinweise zur Beurteilung der Angemessenheit von Aufklärungsstandards liefern.

Die überwältigende Mehrheit der Teilnehmerinnen (97,1%) gab an, die Informationen des Pränatalmediziners oder der Pränatalmedizinerin verstanden zu haben. Dies ist ein noch höherer Anteil als in vergleichbaren Studien – sofern man die unterschiedlichen Formulierungen vergleichen kann - und spricht für eine verständliche und in ihrer Sprachwahl angemessene ärztliche Aufklärung an den vier Standorten. In einer Schweizer Studie waren hingegen nur 82,6% von 46 Teilnehmerinnen der Ansicht, den Ausführungen der Ärztin bzw. des Arztes folgen zu können.³²⁹ In der bereits zitierten französischen Studie von Favre gaben 80,8% der Frauen (n=305) an, die Erklärungen des Arztes perfekt verstanden zu haben.³³⁰ Auch in der deutschen Repräsentativbefragung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung wurden die Teilnehmerinnen gebeten, die Verständlichkeit der ärztlichen Aufklärung vor PND zu bewerten: 45% der Frauen (n=575) waren hiermit sehr zufrieden.³³¹

³²⁹ Tschudin et al. (2009), S. 159. Die Teilnehmerinnen (n=46) wurden in der 7.-10. SSW nach einer allgemeinen Aufklärung zu Pränataldiagnostik befragt, weitere Merkmale wurden zu späteren Zeitpunkten der Schwangerschaft erhoben.

³³⁰ Favre et al. (2008), S. 176. In dieser Studie wurden 305 Frauen im zweiten Trimenon befragt, 56 dieser Frauen hatten kein Ersttrimester-Screening durchführen lassen.

³³¹ Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung (2006), S. 46. Leider ist nicht angegeben, welche weiteren Antwortmöglichkeiten zu Auswahl standen und wie häufig diese genannt wurden.

Ebenso bewertete der Großteil der Frauen ihren eigenen Informationsstand sowohl in FB2 (90,5%) wie auch in FB3 (93,5%) als ausreichend. Nur wenige Frauen gaben an, sich weitere Informationen zu wünschen, wobei der Anteil der Frauen im zweiten Fragebogen niedriger ist als im dritten Fragebogen: 7,5% bzw. 18 von 240 Frauen in FB2 im Vergleich zu 19,8% bzw. 21 von 106 Frauen in FB3. Scheinbar haben Frauen, die die Blutuntersuchung in Anspruch genommen haben, mehr Informationsbedarf. Eine mögliche Erklärung hierfür könnte in den vielen verschiedenen Risikoangaben inklusive der Angabe eines adjustierten Risikos liegen, die diesen Frauen im Rahmen der Befundmitteilung – meist schriftlich – mitgeteilt werden.³³² Abgesehen von der Schwierigkeit, bis zu sechs verschiedene Risikoangaben zu deuten und ihren Zusammenhang zu verstehen, kann sich auch das Untersuchungsergebnis insgesamt ändern: Es ist möglich, dass eine Frau nach der Ultraschalluntersuchung zunächst ein unauffälliges Ergebnis mitgeteilt bekommt, einige Tage später aber durch die Ergebnisse der Biochemie das adjustierte Risiko erhöht ist.

Wenn auch weniger stark ausgeprägt, zeigt sich dieser Unterschied zwischen dem Zeitpunkt nach der Ultraschalluntersuchung und dem Zeitpunkt nach Mitteilung der Ergebnisse aus der Blutuntersuchung auch in Bezug auf den Wunsch, bereits vom überweisenden Frauenarzt weitere Informationen erhalten zu haben: Dies gaben 42 Frauen in FB2 (17,4% von n=242) und 24 Frauen in FB3 (22,4% von n=107) an. Damit äußerte in beiden Fragebögen rund ein Fünftel der Frauen diesen Wunsch.

Im Vergleich zu anderen Studien ist die Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung in der vorliegenden Erhebung relativ hoch und der Wunsch nach weiteren Informationen wird relativ selten angegeben. So gaben in einer griechischen Studie 60% (von n=510) der Teilnehmerinnen an, unzureichende Informationen zum Ultraschall-Screening erhalten zu haben, und 70% hätten sich mehr Informationen gewünscht.³³³ Auch in zwei deutschen Studien wird die ärztliche Aufklärung seltener als ausreichend bewertet oder die Zufriedenheit geringer ausgeprägt angegeben, jedoch hatten die Frauen in diesen Untersuchungen verschiedene, zum Teil auch invasive pränataldiagnostische Untersuchung in Anspruch genommen: In der Studie von Kowalcek bewerteten 42,6% bzw. 138 Frauen

³³² Vgl. die Ausführungen zu den verschiedenen Risikoangaben in 3.8.

³³³ Gourounti et al. (2008), S. 88. Die Teilnehmerinnen (n=510) wurden unmittelbar nach Durchführung der Nackentransparenz-Messung befragt.

(von n=324) die ärztliche Beratung und Aufklärung als ausreichend.³³⁴ Auch in der deutschen Studie von Rohde und Woopen wurde die Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung vor Durchführung von Pränataldiagnostik abgefragt: 78,3% der befragten Frauen (n=512) waren zufrieden bis sehr zufrieden hiermit.³³⁵

Dass der Großteil an Frauen mit der Aufklärung und ihrem eigenen Informationsstand zufrieden sind und sich keine weiteren Informationen wünschen, überrascht bei dem großen Anteil an unauffälligen Ergebnissen nicht. Aber auch die Frauen mit einem erhöhten Risiko bewerteten ihren Informationsstand ähnlich häufig als ausreichend und die Unterschiede in der Häufigkeit des Wunsches nach weiteren Informationen sind nicht statistisch signifikant.³³⁶ Ob dies bedeutet, dass die ‚böse Überraschung‘ bei der Entdeckung eines erhöhten Risikos ausbleibt und die Frauen sich trotz mangelhaften expliziten Thematisierens der Konsequenzen gut auf diese Situation vorbereitet fühlen, lässt sich an Hand dieser Ergebnisse nicht beurteilen. Für eine solche Schlussfolgerung und auch für eine Erfassung späterer emotionaler Konsequenzen ist der Beobachtungszeitraum zu kurz. In der vorliegenden Studie konnte zudem angesichts der Fragestellung nicht erfasst werden, inwieweit eine ausführlichere Aufklärung von den Frauen als verunsichernd wahrgenommen wird.

Der von etwa jeder fünften Frau geäußerte Wunsch nach einer ausführlicheren Aufklärung von Seiten der überweisenden Frauenärzte sollte im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge beachtet werden.

4.6 Einstellung zur standardmäßigen Durchführung der Untersuchung

Die Zustimmung zu der Aussage ‚Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten‘ fällt relativ uneinheitlich aus. In FB2 wählten 34% der Frauen, in FB3

³³⁴ Kowalcek et al. (2003), S. 324. In dieser Studie wurden 324 Schwangere zwischen der 11. und 21. SSW, die sich erstmals zur Fehlbildungsdiagnostik vorstellten, dazu befragt, ob sie über die anstehende Diagnostik beraten worden sind, wer sie beraten hat und wie zufrieden sie mit der Beratung waren. Eine Ultraschalluntersuchung wurde bei 81,5% der Probandinnen durchgeführt, alle anderen ließen eine Amniozentese durchführen.

³³⁵ Rohde, Woopen (2007), S. 40. Die Stichprobe bestand aus 512 Frauen, bei denen durch die pränataldiagnostischen Untersuchungen ein pathologischer Befund festgestellt wurde und die daraufhin eine psychosoziale Beratungsstelle aufgesucht hatten.

³³⁶ Siehe Abschnitt 3.9.1.

22,4% den Zustimmungswert 1 im Sinne von ‚Ich stimme voll und ganz zu‘; das andere Ende der Skala mit dem Wert 7 bzw. der Aussage ‚Ich stimme gar nicht zu‘ wurde von 17,9% (FB2) und 18,7% (FB3) der Frauen gewählt.³³⁷ Auch diese Unterschiede zwischen den beiden Erhebungszeitpunkten lassen sich eventuell auf die oben aufgeführten Gründe zurückführen. Die Überzeugung, die Untersuchung solle standardmäßig durchgeführt werden, wurde in dieser oder ähnlicher Form auch in vergleichbaren Studien erhoben: Während – ähnlich wie in der vorliegenden Erhebung – 38,1% (16 von 42 Frauen) in einer Schweizer Studie die Ansicht vertraten, dass die Untersuchung obligatorisch bei allen erfolgen solle, gaben 52,4% (22 von 42 Frauen) an, Schwangere, die das Screening ablehnten, gut zu verstehen.³³⁸ In einer niederländischen Studie, in der zwischen Teilnehmerinnen mit niedrigem und hohem Risiko unterschieden wurde, widersprechen sich die diesbezüglichen Angaben der Teilnehmerinnen: In Bezug auf die Nackentransparenz-Messung gaben 82% der Hoch-Risiko-Gruppe bzw. 68% der Niedrig-Risiko-Gruppe an, dass die Untersuchung eine Standard-Prozedur sein sollte. Ebenso waren jedoch 52% in der ersten Gruppe und 69% in der zweiten Gruppe der Meinung, die Nackentransparenz-Messung solle „only on request“ durchgeführt werden.³³⁹

Zusammenfassend zeigen diese Ergebnisse, dass das Ersttrimester-Screening trotz der Niedrigschwelligkeit und hohen Attraktivität seines Angebots als eine Untersuchung wahrgenommen wird, über deren Inanspruchnahme die Frauen selbst entscheiden möchten. Die Teilnehmerinnen bringen mit dieser Ansicht eventuell zum Ausdruck, dass das Ersttrimester-Screening nicht zu einem Teil der allgemeinen Schwangerenbetreuung werden

³³⁷ Die weiteren Antworten verteilen sich auf die Werte dazwischen, vgl. Abschnitt 3.7.

³³⁸ Tschudin et al. (2009), S. 159. Die Teilnehmerinnen (n=46) wurden in der 7.-10. SSW nach einer allgemeinen Aufklärung zu Pränataldiagnostik befragt. Zu diesen Fragen machten 42 Frauen eine Angabe, davon ließen später 17 Frauen eine Nackentransparenz-Messung und 14 Frauen ein biochemisches Screening im ersten Trimenon durchführen. In der Schweiz wird das Ersttrimester-Screening allen Frauen angeboten, die Kosten müssen in der Regel selbst getragen werden.

³³⁹ de Graaf et al. (2002), S. 626. In der Studie wurden insgesamt 275 schwangere Frauen befragt. 195 Frauen waren auf Grund ihres Alters (über 35 Jahre) oder der Familienanamnese in die Hoch-Risiko-Gruppe eingeteilt worden und hatten bereits eine pränataldiagnostische Untersuchung in Anspruch genommen (invasive wie auch nicht-invasive Untersuchungen, 11 Frauen ließen ein Ersttrimester-Screening durchführen). In der Niedrig-Risiko-Gruppe waren 80 Frauen, die bisher keine pränataldiagnostische Untersuchung angeboten bekommen hatten. Beiden Gruppen wurden vor der Befragung Informationen über die Nackentransparenz-Messung gegeben. In den Niederlanden werden die Screening-Untersuchungen nicht standardmäßig angeboten.

soll, wie sie in Deutschland in den Mutterschaftsrichtlinien für alle Schwangeren empfohlen wird.³⁴⁰

4.7 Vorliegen einer informierten Einwilligung

In der Einleitung wurde eine informierte Einwilligung (informed consent) als gängiger Aufklärungsstandard für die Einwilligung in ein Ersttrimester-Screening folgendermaßen definiert: Eine entscheidungsfähige Person (competence), die in eine ärztliche Handlung einwilligen soll, trifft ihre Entscheidung (decision) auf der Grundlage von ausführlichen und für sie verständlichen Informationen (disclosure of information, comprehension), und die Entscheidung wird freiwillig und ohne äußere Zwänge getroffen (voluntariness).³⁴¹ Um der Komplexität einer informierten Einwilligung gerecht zu werden, wurde in der vorliegenden Arbeit darauf verzichtet, das Vorliegen einer informierten Einwilligung mit Hilfe eines Scores aus den erhobenen Daten zu berechnen³⁴², die Ergebnisse lassen sich jedoch anhand der oben genannten Definition beurteilen: Für die Frauen aus der vorliegenden Stichprobe lässt sich das Vorliegen der Freiwilligkeit – mit zwei Ausnahmen – sicher feststellen.³⁴³ Ebenso wurde von der überwältigenden Mehrheit der Frauen angegeben, die Informationen des aufklärenden Arztes bzw. der aufklärenden Ärztin verstanden zu haben.³⁴⁴ Die Entscheidungsfähigkeit wurde nicht explizit erhoben, im Laufe der Erhebung haben sich jedoch auch keine Hinweise auf ein Nicht-Vorliegen der Entscheidungsfähigkeit einer Teilnehmerin ergeben.

Das Kriterium der Ausführlichkeit der Informationen hingegen scheint nicht in allen Fällen hinreichend erfüllt: Nimmt man das Verständnis der Aussagefähigkeit der Untersuchung als eine für die Einwilligung in die Untersuchung bedeutsame Fähigkeit, so zeigen die Ergebnisse, dass zwischen 13 und 18% der Teilnehmerinnen die Fragen hierzu falsch oder

³⁴⁰ Gemeinsamer Bundesausschuss (2011)

³⁴¹ Vgl. Beauchamp, Childress (2009), S. 120.

³⁴² Vgl. Ausführungen hierzu in Abschnitt 1.4.2.1.

³⁴³ Siehe Angaben zur Frage, ob sich die Frauen zu der Untersuchung gedrängt fühlten, Abschnitt 3.3.

³⁴⁴ Dies gaben 234 Frauen (97,1%, n=241). 7 Frauen antworteten mit „Ich weiß es nicht genau“ (2,9%). Zwei Frauen machten keine Angabe. Vgl. Abschnitt 3.4.

unsicher beantwortet haben.³⁴⁵ Dies ließe sich dahingehend deuten, dass in diesen Fällen keine informierte Einwilligung vorlag. Eine sehr viel größere Aufklärungslücke zeigt sich hinsichtlich des Thematisierens möglicher Konsequenzen von ärztlicher Seite: Wie in Abschnitt 4.4 dargestellt, gaben zwischen 47% und 52% der Teilnehmerinnen an, zu den Themen ‚Vorgehen bei Behinderung des Kindes‘, ‚Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes‘ sowie ‚weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten‘ gar nicht informiert worden zu sein, nur 24-27% fühlten sich zu diesen Themen ausreichend informiert³⁴⁶, obwohl die Aufklärung über diese Inhalte auch in den Richtlinien zur pränatalen Diagnostik der Bundesärztekammer gefordert werden³⁴⁷ und unter die im Gendiagnostikgesetz geforderten Aufklärungsinhalte „Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung“ fallen.³⁴⁸

Auf der Grundlage dieser Ergebnisse ist davon auszugehen, dass bei einem nicht unerheblichen Teil der befragten Frauen keine informierte Einwilligung in die Screening-Untersuchung vorlag, die den allgemein anerkannten Ansprüchen genügt. Dies deckt sich auch mit den Beobachtungen anderer Studien, in denen – wohlgemerkt unter Anwendung unterschiedlicher Erfassungen eines informed consent – zum Teil in weniger als der Hälfte der Fälle eine informierte Einwilligung vorlag: In der bereits zitierten französischen Studie von Favre nehmen 39% der Teilnehmerinnen (n=305) das Ersttrimester-Screening ohne Vorliegen einer informierten Einwilligung in Anspruch.³⁴⁹ Angewandt wurde in dieser Studie das weiter oben dargestellte MMIC³⁵⁰, in dem entsprechend einen Wissensscore³⁵¹, die Einstellung (attitude) gegenüber der Screening-Untersuchung³⁵² und die letztliche Inanspruchnahme oder Ablehnung berücksichtigt wurden.³⁵³ In einer griechischen Studie lag

³⁴⁵ Siehe Abschnitt 4.3, der die Ergebnisse zum Verständnis der Aussagefähigkeit der Untersuchung zusammenfasst.

³⁴⁶ Siehe Abschnitt 3.4.

³⁴⁷ Bundesärztekammer (1998)

³⁴⁸ § 9 Abs. 1 GenDG, siehe auch Abschnitt 1.4.1.

³⁴⁹ Favre et al. (2008), S. 179

³⁵⁰ Marteau et al. (2001)

³⁵¹ Es wurde das Wissen über das Ziel der Untersuchung, die Möglichkeit falsch-positiver und falsch-negativer Ergebnisse und über die Unsicherheiten und Risiken, die der Screening-Untersuchung und der Folgen assoziiert sind, erhoben, siehe Favre et al. (2008), S. 175.

³⁵² Die Einstellung wurde an Hand der Einschätzung von vier Screening-Attributen auf einer Skala festgestellt, z.B. zwischen dem Eigenschaftspaar Worrying – Reassuring, siehe ebd., S. 175.

³⁵³ Die genaue Vorgehensweise sowie der angewandte Fragebogen sind in der Arbeit dargestellt, siehe ebd.

der Anteil informierter Einwilligungen bei 44% (von n=135), wobei die Teilnehmerinnen entweder ein Ersttrimester-Screening oder einen Triple-Test durchführen ließen.³⁵⁴ Das Vorliegen eines informed consent wurde in dieser Studie mit Hilfe einer weiterentwickelten Variante des MMIC³⁵⁵ erhoben, wobei ebenfalls das Wissen und die Einstellung an Hand von Scores sowie die Inanspruchnahme der Untersuchung berücksichtigt wurden.³⁵⁶ Auch in der Schweizer Studie von Tschudin wird das mangelnde Vorliegen einer informierten Einwilligung festgestellt, ohne dass dafür genaue Zahlen angegeben werden: „Die Schwangeren entscheiden sich somit z.T. unter falschen Annahmen über die Aussagekraft [des Ersttrimester-Screenings] dazu, diesen Test bei sich durchführen zu lassen. Was die Voraussetzungen für den informed consent anbelangt, scheint somit die Forderung, dass dieser auf Informiertheit basieren sollte, zumindest nur teilweise erfüllt.“³⁵⁷

Die Gründe, warum eine informierte Einwilligung so schwierig zu erreichen ist, wurden ausführlich in Abschnitt 1.4.2.4 erläutert, allen voran die Komplexität der Aussagefähigkeit der Untersuchung: Was genau mit welcher Sicherheit in einem Ersttrimester-Screening festgestellt werden kann und welche Konsequenzen daraus folgen, ist mitunter schwierig zu vermitteln. Zudem befinden sich die Frauen in einer emotional besonderen Situation zwischen der Hoffnung auf die gute Nachricht eines unauffälligen Befundes und der Angst vor anderslautenden Ergebnissen.

Bleibt die Frage, was das Vorliegen oder Nichtvorliegen einer informierten Einwilligung für Auswirkungen für die Frauen hat. Die Studienlage hierzu ist zum Teil widersprüchlich und bezieht sich nur in einigen Fällen ausschließlich auf das Ersttrimester-Screening: In Bezug auf die Einwilligung zu einem Triple Test konnte die Arbeitsgruppe von Michie zeigen, dass bei Frauen mit einem mittels MMIC festgestellten informed consent sechs Wochen nach dem Test rückblickend eine geringere ‚decision uncertainty‘ bzw. ein geringerer Entscheidungskonflikt vorlag, das Level der Ängstlichkeit wurde dadurch jedoch nicht

³⁵⁴ Gourounti, Sandall (2008), S. 158. In dieser Studie wurden 135 schwangere Frauen in der 11. bis 20. SSW direct vor dem Screening auf Down-Syndrombefragt. Screening-Methoden waren Ersttrimester-Screening oder Triple-Test.

³⁵⁵ Vgl. Dormandy et al. (2005).

³⁵⁶ Zur Anzahl der jeweils erhobenen Elemente siehe Gourounti, Sandall (2008), S. 158. Der genaue Fragebogen ist leider nicht verfügbar.

³⁵⁷ Tschudin et al. (2009), S. 161. Befragt wurden insgesamt 46 Frauen, davon ließen 17 Frauen eine Nackentransparenz-Messung und 14 Frauen ein biochemisches Screening im ersten Trimenon durchführen.

beeinflusst.³⁵⁸ Auch in einer dänischen Studie ist ein hohes Maß an Informiertheit mit einem geringeren Entscheidungskonflikt assoziiert, hier wurde jedoch auch ein schwacher aber signifikanter Zusammenhang zwischen besserem Wissen und geringer ausgeprägten Sorgen festgestellt.³⁵⁹ In der einzigen Studie, die diese Zusammenhänge ausschließlich an Frauen mit einem auffälligen Screening-Ergebnis untersuchte, ist das Vorliegen einer informierten Einwilligung in die Durchführung der Nackentransparenz-Messung oder des Triple-Tests – erhoben mit dem weiterentwickelten MMIC³⁶⁰ – mit einer geringeren ‚adverse emotional reaction‘ und einer besseren Entscheidungsfähigkeit bezüglich weiterer Diagnostik assoziiert.³⁶¹ Die Stichprobe dieser niederländischen Studie war jedoch nur relativ klein (n=19). Ob das Vorhandensein einer informierten Einwilligung einen positiven Effekt auf die emotionale Reaktion auf sowie den Umgang mit einem auffälligen Ergebnis hat, scheint noch nicht endgültig geklärt. Es ist in diesem Zusammenhang jedoch auch zu erwägen, dass Ängstlichkeit und Beunruhigung schließlich eine ganz natürliche Reaktion auf ein festgestelltes erhöhtes Risiko in einer Screening-Untersuchung sind und auch durch noch so ausführliche Aufklärung nicht vollständig zu verhindern sind.³⁶² Sehr eindrücklich zeigt dies die Erfahrung einer Teilnehmerin in einer finnischen Studie: Obwohl sie selbst als Mitarbeiterin im Gesundheitswesen ein hohes Maß an Wissen über den in Anspruch genommenen Triple-Test und die Möglichkeit falsch-positiver Ergebnisse besaß, war die Reaktion auf ein erhöhtes Risiko der Gedanke „Disaster“.³⁶³

³⁵⁸ Michie et al. (2002), S. 90. In dieser französischen Studie wurde bei 225 schwangeren Frauen vor einem Triple-Test mittels des MMIC das Vorliegen einer informierten Einwilligung erhoben. Sechs Wochen nach dem Test wurde mittels der Ottawa Decisional Conflict Scale das Vorliegen eines Entscheidungskonfliktes bzw. die rückblickende Bewertung der Einwilligung erhoben. Bei allen Frauen lag ein unauffälliges Ergebnis aus dem Triple-Test vor.

³⁵⁹ Dahl et al. (2011), S. 155. In dieser dänischen Studie wurden insgesamt 4.111 schwangere Frauen vor Durchführung der Nackentransparenz befragt. Dabei wurde ein Wissens-Score gebildet sowie der Decisional Conflict Scale, der WHO Well-Being Index und der Cambridge Worry Scale angewandt. In Dänemark wird die Nackentransparenz-Messung generell allen empfohlen und bezahlt.

³⁶⁰ Vgl. Dormandy et al. (2005).

³⁶¹ Kleinveld et al. (2009), S. 272. In dieser Studie wurde bei 19 Frauen vor Durchführung der Screening-Untersuchung das Vorliegen eines informed consent mittels MMIC, das Wissen und die Einstellungen erhoben. Nach der Untersuchung wurde die emotionale Reaktion und die selbst wahrgenommene Fähigkeit über weitere Diagnostik zu entscheiden erfasst. 7 von 19 Frauen hatten demnach eine informierte Einwilligung in die Untersuchung getroffen, bei allen Frauen ergab die Screening-Untersuchung ein auffälliges Ergebnis.

³⁶² Vgl. die Überlegungen in Bryant et al. (2009), S. 228 sowie Green et al. (2004), S. 29-31

³⁶³ Vgl. Santalahti et al. (1996), S. 104.

In der vorliegenden Stichprobe wurde die emotionale Reaktion auf ein positives Screening-Ergebnis zwar nicht erhoben, die von dem Untersuchungsergebnis unabhängige hohe Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung kann jedoch als Hinweis darauf gewertet werden, dass eventuell vorhandene emotionale Belastungen nach einem solchen Ergebnis aus Sicht der Frauen jedenfalls nicht primär auf mangelnde Aufklärung zurückzuführen sind.

4.8 Schlussfolgerungen und Ausblick

Angesichts der Überlegungen im vorangehenden Abschnitt erscheint es sinnvoll, anstelle der unbedingten Forderung nach einem umfangreichen informed consent einige konkrete Anforderungen an die ärztliche Aufklärung zu identifizieren, so dass unabhängig vom Erreichen einer umfassend informierten Einwilligung die Selbstbestimmung und das Recht auf Nichtwissen berücksichtigt bleiben. Dabei gilt es einen Mittelweg zu finden zwischen zu ausführlichen, möglicherweise verunsichernden oder gar verängstigenden Informationen über alle Eventualitäten auf der einen Seite und einer zu oberflächlichen, die potentiellen Belastungen und Konflikte aussparenden Aufklärung auf der anderen Seite.

Ein wichtiger Bestandteil der ärztlichen Aufklärung sollte deshalb das Aufzeigen des möglichen, aus der Inanspruchnahme der Untersuchung resultierenden Entscheidungsweges sein. Um sowohl einen 'information overload' durch eine zu ausführliche Aufklärung wie auch eine 'screening trap' durch Befunde, deren Möglichkeit bei einer zu knappen Aufklärung zuvor nicht erläutert wurde, zu vermeiden, schlagen de Wert und Dondorp vor: „participants should be informed, not about everything that may be relevant at later stages, but about the kind of choices they may be presented with in the course of the screening process as a whole.“³⁶⁴ Auch Rauchfuß fordert, dass „den werdenden Eltern bereits am Beginn des Entscheidungsprozesses für oder gegen eine PND der mögliche Entscheidungsweg bis zum Ende beschrieben werden sollte.“³⁶⁵

³⁶⁴ de Wert, Dondorp (2006), S. 587

³⁶⁵ Rauchfuß (2001), S. 707. Vgl. auch die Schlussfolgerungen der Studie Seror, Ville (2010): Das Aufzeigen des möglichen Entscheidungsweges und das Eruiieren der Einstellungen der Frauen bezüglich dieses möglichen Entscheidungsweges vor Inanspruchnahme einer Screening-Untersuchung kann den Frauen helfen, eine Entscheidung im Einklang mit ihren Einstellungen zu treffen.

Desweiteren lässt sich aus den Ergebnissen zum Verständnis der Aussagefähigkeit des Ersttrimester-Screenings³⁶⁶ folgern, dass möglicherweise vorhandene falsche Erwartungen im Rahmen der ärztlichen Aufklärung korrigiert werden müssen: Man erfährt nicht, ob das Kind sicher gesund ist, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter Fehlbildungen. Auch die Möglichkeit des Entdeckens und die Bedeutung von Softmarkern sollten zur Sprache kommen. In diesem Zusammenhang muss auch auf den Umgang mit Risikoangaben sowie die auf Möglichkeit und Häufigkeit falsch-positiver Befunde eingegangen werden.³⁶⁷

Schließlich verdeutlichen die Ergebnisse zur Vorbereitung der Frauen auf einen auffälligen Befund und dessen Folgen, dass die Möglichkeit einer ethischen und psychosozialen Konfliktsituation sowie die weiteren Handlungsoptionen nur unzureichend thematisiert werden.³⁶⁸ Gemeinsam mit dem Hinweis auf potentielle Auswirkungen auf das Schwangerschaftserleben sollten diese Themen Inhalt der ärztlichen Aufklärung sein. Insbesondere in diesem Zusammenhang muss man sich der Gefahr einer zu detaillierten und dadurch unter Umständen verunsichernden Aufklärung bewusst sein.

Die veränderten rechtlichen Anforderungen, die das inzwischen in Kraft getretene Gendiagnostikgesetz³⁶⁹ sowie das geänderte Schwangerschaftskonfliktgesetz an die ärztliche Aufklärung und Beratung stellt, erscheinen vor dem Hintergrund der vorliegenden Arbeit als ein wichtiger Schritt in die richtige Richtung.

In welcher Form diese inhaltlichen Anforderungen an die ärztliche Aufklärung umgesetzt werden könnten und inwieweit sich die ärztliche Aufklärung und Beratung nach Einführung des Gendiagnostikgesetzes bereits in diese Richtung verändert hat, sollte Gegenstand weiterer Forschung sein. Dabei sollte auch die Aufklärung von Seiten der überweisenden Frauenärzte ins Auge gefasst werden. Da Frauen, die das Ersttrimester-Screening nicht in Anspruch genommen haben, nicht befragt wurden, gibt die vorliegende Arbeit keinen Ausschluss über die Art und Umfang der Aufklärung vor Ablehnung der Untersuchung. Eine

³⁶⁶ Siehe Abschnitt 4.3.

³⁶⁷ Vgl. die Wertung von wichtigen Aufklärungsinhalten in Schoonen et al. (2011), S. 266 sowie die Darstellung von Anforderungen an die Aufklärung vor Screening-Untersuchungen allgemein in Austoker (1999), S. 723.

³⁶⁸ Vgl. Abschnitt 4.4.

³⁶⁹ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG), vgl. die Ausführungen in Abschnitt 1.4.1.

vergleichbare Erhebung bei dieser Patientengruppe könnte die Aufklärung von Seiten der überweisenden Frauenärzte berücksichtigen.

Ebenso sollte der Frage nachgegangen werden, wie die aufklärenden Ärzte den Umfang und die Inhalte ihrer Aufklärung wahrnehmen, eventuell in bestimmten Situationen anpassen und welche Motive für das Auslassen bestimmter Themen – vgl. Abschnitt 4.4 Vorbereitung auf ein auffälliges Ergebnis und dessen Folgen – vorliegen. In diesem Zusammenhang sollten auch die Einstellungen, Gefühle und Ängste der Ärzte mit erfasst werden.

Der Beobachtungszeitraum der vorliegenden Arbeit war zu kurz, um die rückblickende Beurteilung der Aufklärung bei Frauen mit einem auffälligen Ergebnis ausreichend abzubilden. Eine longitudinale Untersuchung könnte Aufschluss darüber geben, ob sich die Angaben zur Zufriedenheit mit der Aufklärung und die Einstellungen zur Untersuchung im weiteren Schwangerschaftsverlauf – insbesondere bei Frauen mit auffälligem Ergebnis – verändern. Die Einschätzung zur Frage, ob weitere Informationen gewünscht gewesen wären, hatte sich bei einigen Frauen nach Erhalt der Ergebnisse aus der Biochemie geändert. Hier wäre es im Rahmen einer qualitativen Erhebung interessant, den Gründen für diese Meinungsänderung nachzugehen und einen eventuellen Einfluss der verschiedenen Risikoergebnisse genauer herauszuarbeiten.

Angesichts der widersprüchlichen Ergebnisse in der Literatur, welche Auswirkungen das Vorliegen eines informed consent auf die Entscheidungsfähigkeit der Frauen hat, sollte der Frage nachgegangen werden, inwiefern Umfang und Art der Aufklärung die Entscheidung der Frauen für oder gegen eine Inanspruchnahme des Ersttrimester-Screenings tatsächlich beeinflussen.

Vor dem Hintergrund der gewonnenen Erkenntnisse empfiehlt es sich im Zusammenhang mit den im Vorjahr eingeführten neuen Verfahren der nicht invasiven Pränataldiagnostik – also der diagnostischen Testung auf genetische Veränderung mittels Untersuchung embryonaler oder fetaler DNA im mütterlichen Blut³⁷⁰ – ein besonderes Augenmerk auf die ärztliche Aufklärung zu legen. Eine wissenschaftliche Begleitung erscheint in diesem Zusammenhang besonders sinnvoll.

³⁷⁰ Vgl. die Ausführungen zu diesen Verfahren in Abschnitt 1.1.2.

5. Zusammenfassung

In der vorliegenden Arbeit wurden Daten über die ärztliche Aufklärung im Rahmen eines Ersttrimester-Screenings mit der Zielsetzung erhoben, bestehende Aufklärungsnormen zu reflektieren und mögliche Empfehlungen für die Praxis zu erarbeiten.

Dazu wurden im Zeitraum von Mai 2009 bis Januar 2010 insgesamt 272 Frauen an vier Standorten zu ihrer Motivation, ihren Erwartungen, ihrer Informiertheit, ihren Einstellungen und ihrer Zufriedenheit mit dem eigenen Informationsstand befragt. Den Teilnehmerinnen der Erhebung wurden insgesamt drei Fragebögen ausgehändigt: der erste unmittelbar vor Durchführung des Ersttrimester-Screenings, ein zweiter direkt im Anschluss daran und im Falle einer Inanspruchnahme eines Bluttests ein dritter Fragebogen.

Die Ergebnisse zeigen, dass es sich bei dem Angebot des Ersttrimester-Screenings um ein niedrigschwelliges Angebot handelt. Über die Hälfte der Frauen hatte gar nicht über die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, nachgedacht, und etwa 65% bewerteten diese Entscheidung als gar nicht schwierig. Die Fragen zur Aussagefähigkeit der Untersuchung konnte die Mehrheit der Teilnehmerinnen korrekt beantworten. 44 Frauen bzw. 18,6% gaben rückblickend jedoch an, durch die Untersuchung erfahren zu haben, dass ihr Kind gesund sei. Ebenso konnten 62 Frauen (26,6%) keine korrekte Deutung einer verbreiterten Nackentransparenz angeben.

Während 14,8% der Teilnehmerinnen angaben, sich vor der Untersuchung noch keine Gedanken über mögliche Konsequenzen eines auffälligen Screening-Ergebnisses gemacht zu haben, ließ rund ein Drittel der Frauen die Entscheidung über weitere Diagnostik oder einen eventuellen Schwangerschaftsabbruch noch offen. Die Konsequenzen eines auffälligen Befundes wurden von ärztlicher Seite nur unzureichend thematisiert: Zwischen 47% und 52% der Teilnehmerinnen gaben an, zu den Themen ‚Vorgehen bei Behinderung des Kindes‘, ‚Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes‘ sowie ‚weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten‘ gar nicht informiert worden zu sein.

Somit waren die Anforderungen an die ärztliche Aufklärung und die durch diese ermöglichte informierte Einwilligung in vielen Fällen nicht erfüllt. Dennoch bewertete die deutliche Mehrheit (über 90%) der Frauen ihren eigenen Informationsstand als ausreichend, die Minderheit von 7,5% der Frauen in Fragebogen 2, allerdings immerhin 19,8% in Fragebogen

3 wünschten sich weitere Informationen. Diese beiden Merkmale zur Zufriedenheit mit der ärztlichen Aufklärung zeigten keinen statistisch signifikanten Zusammenhang mit einem erhöhten Risikoergebnis aus der Screening-Untersuchung. Dieser Widerspruch zwischen nicht vollständig erfüllten Aufklärungs-Standards auf der einen und hoher Zufriedenheit mit der Aufklärung auf der anderen Seite sollte Anlass zu weiterer normativ-ethischer und empirischer Forschung sein. Für die Praxis der ärztlichen Aufklärung im Rahmen von Ersttrimester-Screenings lässt sich aus den gewonnenen Ergebnissen ableiten, dass das Verständnis der Aussagefähigkeit noch besser vermittelt und die möglichen, auch psychosozialen Konsequenzen in höherem Maße thematisiert werden sollten. Unter Vermeidung einer Informationsüberflutung und emotionaler Verunsicherung sollte dem Aufzeigen von zukünftigen Handlungsoptionen und Entscheidungswegen eine größere Bedeutung in der ärztlichen Aufklärung zukommen.

6. Literaturverzeichnis

- [1] Åhman A, Runestam K, Sarkadi A (2010): Did I really want to know this? Pregnant women's reaction to detection of a soft marker during ultrasound screening. *Patient Education and Counseling* 81(1): 87-93.
- [2] Arnold RM, Lidz CW (2004): Clinical aspects of consent in healthcare. In: Post SG (Hg): *Encyclopedia of bioethics I - M*. New York: Macmillan Reference USA Thomson Gale, S. 1290-1296.
- [3] Austoker J (1999): Gaining informed consent for screening. Is difficult-but many misconceptions need to be undone. *British Medical Journal Clinical research ed.* 319(7212): 722-723.
- [4] Baillie C, Smith J, Hewison J, Mason G (2000): Ultrasound screening for chromosomal abnormality: Women's reactions to false positive results. *British Journal of Health Psychology* 5: 377-394.
- [5] Bauer PE (2011): Reaching across the disability divide: the case for collaboration with the disability community to construct a robust informed consent process around prenatal screening and diagnosis. *American journal of medical genetics* 155(8): 1788-1790.
- [6] Beauchamp TL, Childress JF (2001): *Principles of biomedical ethics*. Oxford: Oxford University Press.
- [7] Beauchamp TL, Faden RR (2004): Informed consent - Meaning and Elements. In: Post SG (Hg): *Encyclopedia of bioethics I - M*. New York: Macmillan Reference USA Thomson Gale, S. 1277-1280.
- [8] Benn PA, Egan JFX, Fang M, Smith-Bindman R (2004): Changes in the utilization of prenatal diagnosis. *Obstetrics and gynecology* 103(6): 1255-1260.
- [9] Bettelheim D, Kolinek B, Schaller A, Bernaschek G (2002): Zur Komplikationsrate bei invasiven, intrauterinen Eingriffen an einer pränataldiagnostischen Schwerpunktabteilung. *Ultraschall in der Medizin* 23(02): 119-122.
- [10] Biehl L, Woopen C (2010): Gutes hoffen dürfen ohne Schlechtes wissen zu müssen? Aufklärung zum Ersttrimester-Screening als Drahtseilakt. In: Frewer A, Bruns F, Rascher W (Hg): *Hoffnung und Verantwortung. Herausforderungen für die Medizin*. Würzburg: Königshausen & Neumann, S. 57-82.
- [11] Bilardo CM, Timmerman E, Pajkrt E, van M (2010): Increased nuchal translucency in euploid fetuses--what should we be telling the parents? *Prenatal Diagnosis* 30(2): 93-102.
- [12] Boyd PA, de Vigan C, Khoshnood B, Loane M, Garne E, Dolk H (2008): Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube

- defects and Down's syndrome. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology* 115(6): 689-696.
- [13] Boyle RJ, Crespigny L de, Savulescu J (2003): An ethical approach to giving couples information about their fetus. *Human Reproduction* 18(11): 2253-2256.
- [14] Braun A (2006): Spätabbrüche nach Pränataldiagnostik: Der Wunsch nach dem perfekten Kind. *Deutsches Ärzteblatt* 103(40): A2612-A2614.
- [15] Bryant L, Ahmed S, Hewison J (2009): Conveying information about screening. In: Rodeck CH, Whittle MJ (Hg): *Fetal medicine. Basic science and clinical practice*. London: Churchill Livingstone, S. 225-333.
- [16] Buchanan AE, Brock DW, Daniels N, Wikler D (2001): *From chance to choice. Genetics and justice*. Cambridge: Cambridge University Press.
- [17] Bundesärztekammer (1998): Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen. *Deutsches Ärzteblatt* 95(50): A3236-A3242.
- [18] Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (Hg) (2006): *Schwangerschaftserleben und Pränataldiagnostik. Repräsentative Befragung Schwangerer zum Thema Pränataldiagnostik*. <http://www.sexualaufklaerung.de/cgi-sub/fetch.php?id=440> (Zuletzt abgerufen am 10.01.2009).
- [19] Buselmaier W, Tariverdian G (2007): *Humangenetik*. Heidelberg: Springer Medizin Verlag.
- [20] Chadwick RF (1997): The philosophy of the right to know and the right not to know. In: Chadwick RF, Levitt M, Shickle D (Hg): *The right to know and the right not to know*. Aldershot: Avebury, S. 13-22.
- [21] Chan LW, Chan OK, Chau MCM, Sahota DS, Leung TY, Fung TY, Lau TK (2008): Expectation and knowledge of pregnant women undergoing first and second trimester ultrasound examination in a Chinese population. *Prenatal Diagnosis* 28(8): 739-744.
- [22] Chaoui R (2007): Pränatale Medizin. In: Kiechle M (Hg): *Gynäkologie und Geburtshilfe*. München: Elsevier Urban & Fischer, S. 287-299.
- [23] Chen M, Lee CP, Lam YH, Tang RY, Chan BC, Wong SF, Tse LH, Tang MH (2008): Comparison of nuchal and detailed morphology ultrasound examinations in early. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 31(2): 136-146.
- [24] Cleff T (2008): *Deskriptive Statistik und moderne Datenanalyse. Eine computergestützte Einführung mit Excel, SPSS und STATA*. Wiesbaden: Betriebswirtschaftlicher Verlag Dr. Th. Gabler.
- [25] Corrigan O (2003): Empty ethics: the problem with informed consent. *Sociology of Health & Illness* 25(7): 768-792.

- [26] Crombach G, Tutschek B (2004): Veränderte Anforderungen an die Beratung zur pränatalen Diagnostik von fetalen Chromosomenanomalien. *Der Gynäkologe* 37(3): 257-274.
- [27] Dahl K, Hvidman L, Jorgensen FS, Kesmodel US (2011): Knowledge of prenatal screening and psychological management of test decisions. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 38(2): 152-157.
- [28] Damm R (2009): Interprofessionelles Beratungsrecht - Normative Grundstrukturen von Patientenaufklärung, Klienteninformation und Schwangerenberatung. *GesundheitsRecht* 8(2): 57-68.
- [29] Damschen G, Schönecker D (2002): *Der moralische Status menschlicher Embryonen*. Berlin: de Gruyter.
- [30] Darnes DR, Hashmi S, Monga M, Sullivan C, Vidaeff A, Berens P, Czerwinski JL (2011): First-trimester screening and its impact on uptake of diagnostic testing. *Prenatal Diagnosis* 31: 892-896.
- [31] de Graaf IM, Tijmstra T, Bleker OP, van Lith JMM (2002): Womens' preference in Down syndrome screening. *Prenatal Diagnosis* 22(7): 624-629.
- [32] de Jong A, Dondorp WJ, Frints SGM, de Die-Smulders CEM, de Wert GMWR (2011): Advances in prenatal screening: the ethical dimension. *Nature Reviews Genetics* 12(9): 657-663.
- [33] de Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Garel M, Vayssière C, Goffinet F (2002): Mothers' knowledge of screening for trisomy 21 in 1999: a survey in Paris maternity units. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology* 104(1): 14-20.
- [34] de Wert G, Dondorp WJ (2006): Ethical Issues. In: van Vugt JMG, Shulman LP (Hg): *Prenatal medicine*. New York: Taylor & Francis, S. 575-604.
- [35] Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (Hg) (2004): *Pränataldiagnostik - Beratung und möglicher Schwangerschaftsabbruch*. Positionspapier.
http://www.dggg.de/_download/unprotected/prae natal_diagnostik_pot_abbruch.pdf (Zuletzt abgerufen am 03.05.2009).
- [36] Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (Hg) (2008): *Standards zur Ultraschalluntersuchung in der Frühschwangerschaft*.
http://www.dggg.de/_download/unprotected/g_03_01_02_standards_ultraschalluntersuchung.pdf (Zuletzt abgerufen am 15.04.2009).
- [37] Dillman DA (2000): *Mail and internet surveys. The tailored design method*. New York: Wiley.

- [38] DIW Berlin (2010): Wochenbericht des DIW Berlin 44/2010.
http://www.diw.de/documents/publikationen/73/diw_01.c.363219.de/10-44.pdf
 (Zuletzt abgerufen am 10.02.2012).
- [39] Dormandy E, Michie S, Hooper R, Marteau TM (2005): Low uptake of prenatal screening for Down syndrome in minority ethnic groups and socially deprived groups: a reflection of women's attitudes or a failure to facilitate informed choices? *International journal of epidemiology* 34(2): 346-352.
- [40] Down JL (1866): Observations on an ethnic classification of idiots. *Clinical Lectures and Reports, London Hospital* 3: 259-262.
- [41] Dudenhausen JW, Pschyrembel W, Obladen M (2008): *Praktische Geburtshilfe. Mit geburtshilflichen Operationen*. Berlin: de Gruyter.
- [42] Dürig P, Raio L (2006): Fehlbildungen: Diagnostik und Management. In: Schneider H, Husslein P, Schneider KM (Hg): *Die Geburtshilfe*. Heidelberg: Springer Medizin Verlag, S. 133-157.
- [43] Duttge G (2010): Das Recht auf Nichtwissen in der Medizin. *Datenschutz und Datensicherheit-DuD* 34(1): 34-38.
- [44] Düwell M (2008): *Bioethik. Methoden, Theorien und Bereiche*. Stuttgart: Metzler.
- [45] Eiben B (2005): Pränataldiagnostik. *Deutsches Ärzteblatt* 102(36): A2391-A2392.
- [46] Engelhardt HT (1996): *The foundations of bioethics*. New York: Oxford University Press.
- [47] EUROCAT (Hg) (2010): Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe.
<http://www.europenistat.com/bm.doc/european-perinatal-health-report.pdf>
 (Zuletzt abgerufen am 10.05.2012).
- [48] EUROCAT Central Registry (2009): Special Report: The status of Health in the European Union: Congenital Malformations. Newtonabbey.
- [49] EURO-PERISTAT Project (Hg) (2008): European perinatal health report.
<http://www.europenistat.com/bm.doc/european-perinatal-health-report.pdf> (Zuletzt abgerufen am 10.05.2012).
- [50] Faden RR, Beauchamp TL, King NMP (1986): *A History and theory of informed consent*. New York: Oxford University Press.
- [51] Farrell R, Dolgin N, Flocke S, Winbush V, Mercer M, Simon C (2011a): Risk and uncertainty: shifting decision making for aneuploidy screening to the first trimester of pregnancy. *Genetics in Medicine* 13(5): 429-436.
- [52] Farrell R, Nutter B, Agatista P (2011b): Meeting patients' education and decision-making needs for first trimester prenatal aneuploidy screening. *Prenatal Diagnosis* 31(13): 1222-1228.

- [53] Favre R, Duchange N, Vayssière C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger M, Kohler A, Mager C, Neumann M, Vayssière C, Viville B, Hervé C, Moutel G (2007): How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenatal Diagnosis* 27(3): 197-205.
- [54] Favre R, Moutel G, Duchange N, Vayssière C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger M, Kohler A, Mager C, Neumann M, Vayssière C, Viville B, Hervé C, Nisand I (2008): What about informed consent in first-trimester ultrasound screening for Down syndrome? *Fetal Diagnosis & Therapy* 23(3): 173-184.
- [55] Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (2011): Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2010. http://www.angeborene-fehlbildungen.com/images/stories/bericht2010_web.pdf (Zuletzt abgerufen am 30.01.2012).
- [56] Fisher J (2011): First-trimester screening: dealing with the fall-out. *Prenatal Diagnosis* 31(1): 46-49.
- [57] Gardner RJM, Sutherland GR (2004): *Chromosome abnormalities and genetic counseling*. Oxford: Oxford University Press.
- [58] Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG (2012): *Chromosome abnormalities and genetic counseling*. Oxford: Oxford University Press.
- [59] Geipel A, Berg C, Katalinic A, Ludwig M, Germer U, Diedrich K, Gembruch U (2004): Different preferences for prenatal diagnosis in pregnancies following assisted reproduction versus spontaneous conception. *Reproductive BioMedicine Online* 8(1): 119-124.
- [60] Geipel A, Daiss T, Katalinic A, Germer U, Kohl T, Krapp M, Gembruch U, Berg C (2007): Changing attitudes towards non-invasive aneuploidy screening at advanced maternal age in a German tertiary care center. *Ultraschall in der Medizin* 28(1): 67-70.
- [61] Gemeinsamer Bundesausschuss (2009): Bekanntmachung eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien: Änderung in Anlage 3 (Mutterpass) - Streichung der Beispielnennung für Auffälligkeiten in der 1. Ultraschalluntersuchung. Vom 18. Juni 2009. In: *Bundesanzeiger* Nr. 125 vom 25.08.2009.
- [62] Gemeinsamer Bundesausschuss (2009): Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien: Anlage 3 Mutterpass. Vom 18. Juni 2009. http://www.g-ba.de/downloads/40-268-897/2009-06-18-Mutter3-Mutterpass_TrG.pdf (Zuletzt abgerufen am 30.01.2012).
- [63] Gemeinsamer Bundesausschuss (Hg) (2008): *Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung. „Mutterschaftsrichtlinien“*. <http://www.g->

- ba.de/downloads/62-492-271/RL_Mutter-2008-03-13.pdf (Zuletzt abgerufen am 17.04.2009).
- [64] Gemeinsamer Bundesausschuss (Hg) (2011): Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung. („Mutterschafts-Richtlinien“). http://www.g-ba.de/downloads/62-492-550/Mu-RL_2011-05-19.pdf (Zuletzt abgerufen am 30.01.2011).
- [65] Georgsson Öhman S, Saltvedt S, Waldenström U, Grunewald C, Olin-Lauritzen S (2006): Pregnant Women's Responses to Information About an Increased Risk of Carrying a Baby with Down Syndrome. *Birth* 33(1): 64-73.
- [66] Getz L, Kirkengen AL (2003): Ultrasound screening in pregnancy: advancing technology, soft markers for fetal chromosomal aberrations, and unacknowledged ethical dilemmas. *Social Science in Medicine* 56(10): 2045-2057.
- [67] Gielchinsky Y, Zvanca M, Minekawa R, Persico N, Nicolaidis KH (2011): Liver volume in trisomy 21 and euploid fetuses at 11 to 13 weeks. *Prenatal Diagnosis* 31(1): 28-32.
- [68] Goldberg JD (2004): Routine screening for fetal anomalies: expectations. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America* 31(1): 35-50.
- [69] Gourounti K, Lykeridou K, Daskalakis G, Glentis S, Sandall J, Antsaklis A (2008): Women's perception of information and experiences of nuchal translucency screening in Greece. *Fetal Diagnosis & Therapy* 24(2): 86-91.
- [70] Gourounti K, Sandall J (2008): Do pregnant women in Greece make informed choices about antenatal screening for Down's syndrome? A questionnaire survey. *Midwifery* 24(2): 153-162.
- [71] Green JM, Hewison J, Bekker HL, Bryant LD, Cuckle HS (2004): Psychosocial aspects of genetic screening of pregnant women and newborns: a systematic review. *Health Technology Assessment* 8(33): 1-109.
- [72] Green JM, Statham H (1996): Psychosocial aspects of prenatal screening and diagnosis. In: Marteau T, Richards M (Hg): *The troubled helix. Social and psychological implications of the new human genetics*. Cambridge: Cambridge University Press, S. 140-163.
- [73] Hackelöer B (2005): Sinn und Grenzen der geburtshilflichen Sonographie. *Gynäkologische und Geburtshilfliche Rundschau* 45(2): 62-72.
- [74] Hackelöer B (2006a): Wie notwendig ist invasive Pränataldiagnostik? *Der Gynäkologe* 39(11): 878-882.
- [75] Hackelöer B (2006b): Update Pränataldiagnostik. *Der Gynäkologe* 39(4): 283-292.
- [76] Hagen A, Entezami M, Gasiorek-Wiens A, Albig M, Becker R, Knoll U, Stumm M, Wegner R (2011): The impact of first trimester screening and early fetal anomaly scan

- on invasive testing rates in women with advanced maternal age. *Ultraschall in der Medizin* 32(3): 302-306.
- [77] Hahn S, Chitty L (2008): Noninvasive prenatal diagnosis: current practice and future perspectives. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 20(2): 146-151.
- [78] Haker H (2002): Ethik der genetischen Frühdiagnostik. Sozialethische Reflexionen zur Verantwortung am Beginn des menschlichen Lebens. Paderborn: mentis.
- [79] Heath V, Nicolaides KH (2004): Sonographische Merkmale von Chromosomenstörungen. In: Nicolaides KH, Kaisenberg CS (Hg): Die Ultraschalluntersuchung von 11-13+6 Schwangerschaftswochen. London, S. 49-76.
- [80] Herzenberg LA, Bianchi DW, Schroder J, Cann HM, Iverson GM (1979): Fetal cells in the blood of pregnant women: detection and enrichment by fluorescence-activated cell sorting. *Procedures in Natural Academic Science USA* 76(3): 1453-1455.
- [81] Heyman B, Hundt G, Sandall J, Spencer K, Williams C, Grellier R, Pitson L (2005): On being at higher risk: A qualitative study of prenatal screening for chromosomal anomalies. *Social Science in Medicine* 62(10): 2360-2372.
- [82] Huneus A (2006): Kenntnisse und Meinungen in der Bevölkerung zum Thema Pränataldiagnostik. Eine Untersuchung der Einflüsse von demographischen und biographischen Faktoren. Dissertation. Aachen. Rheinisch-Westfälische Technische Hochschule Aachen, Medizinische Fakultät. http://darwin.bth.rwth-aachen.de/opus3/volltexte/2006/1308/pdf/Huneus_Antonia.pdf (Zuletzt abgerufen am 29.12.2008).
- [83] Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (2008): Ultraschallscreening in der Schwangerschaft: Testgüte hinsichtlich Entdeckungsrate fetaler Anomalien. Abschlussbericht. http://www.iqwig.de/download/S05-03_Abschlussbericht_Ultraschallscreening_in_der_Schwangerschaft.pdf (Zuletzt abgerufen am 30.04.2009).
- [84] Jöckel K, Babitsch B, Bellach B, Bloomfield K, Hoffmeyer-Zlotnik J, Winkler J. (1998): Empfehlungen der Arbeitsgruppe 'Epidemiologische Methoden' in der Deutschen Arbeitsgemeinschaft Epidemiologie der Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie (GMDS) und der Deutschen Gesellschaft für Sozialmedizin und Prävention (DGSM) zur Messung und Quantifizierung soziodemographischer Merkmale in epidemiologischen Studien. In: Ahrens W (Hg): Messung soziodemographischer Merkmale in der Epidemiologie. München: MMV Medizin-Verlag, S. 7-38.
- [85] Kagan KO, Wright D, Valencia C, Maiz N, Nicolaides KH (2008): Screening for trisomies 21, 18 and 13 by maternal age, fetal nuchal translucency, fetal heart rate, free beta-hCG and pregnancy-associated plasma protein-A. *Human Reproduction* 23(9): 1968-1975.
- [86] Kainer F (2002): Pränataldiagnostik: Verantwortliche ärztliche Tätigkeit im Grenzbereich. *Deutsches Ärzteblatt* 99(39): A2545-A2552.

- [87] Kalter H (1998): Congenital malformations: an inquiry into classification and nomenclature. *Journal of Medical Genetics* 35(8): 661-665.
- [88] Keith LM, Vidhya T, Persaud N (2007): *Embryologie: Entwicklungsstadien – Frühentwicklung – Organogenese – Klinik*. München: Elsevier Urban & Fischer.
- [89] Khoshnood B, Vigan C de, Vodovar V, Goujard J, Goffinet F (2004): A population-based evaluation of the impact of antenatal screening for Down's syndrome in France, 1981-2000. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology* 111(5): 485-490.
- [90] Kirchhoff S (2003): *Der Fragebogen. Datenbasis, Konstruktion, Auswertung*. Opladen: Leske + Budrich.
- [91] Kleinveld J, Ten K, van d, van V, Timmermans D (2009): Does informed decision making influence psychological outcomes after receiving a positive screening outcome? *Prenatal Diagnosis* 29(3): 271-273.
- [92] Kollek R (2003): Nähe und Distanz: Komplementäre Perspektiven der ethischen Urteilsbildung. In: Düwell M, Steigleder K (Hg): *Bioethik. Eine Einführung*. Frankfurt am Main: Suhrkamp, S. 230-237.
- [93] König K (2007): „Auf uns lastet der Vorwurf, wir würden Schwangerschaft zum Risiko machen - so ist das nicht“. In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: *Pränataldiagnostik*. Köln, S. 33-37.
- [94] Kowalcek I, Huber G, Gembruch U (2003): Beratung der Schwangeren und ihres Partners vor der Pränataldiagnostik. *gynäkologische praxis* 27: 321-329.
- [95] Krimmel L, Kleinken B, Candidus W, Krimmel-Kleinken (2009): *MEGO. MedWell-Gebührenverzeichnis für individuelle Gesundheitsleistungen*. Landsberg/Lech: ecomed MEDIZIN.
- [96] Krones T, Schmitz D, Henn W, Netzer C (2009): Das neue Gendiagnostikgesetz. Implikationen für die Beratung von Schwangeren zur vorgeburtlichen Diagnostik. *Ethik in der Medizin* 21(4): 333-340.
- [97] Kuhlmann A (1996): *Abtreibung und Selbstbestimmung. Die Intervention der Medizin*. Frankfurt am Main: Fischer.
- [98] Kurmann M (2002): Zwischen Gewöhnung und Empörung. Pränataldiagnostik in der Schwangerenvorsorge - Problemstellungen, Widersprüche, Aufklärung und Beratung. In: Brähler E (Hg): *Vom Stammbaum zur Stammzelle. Reproduktionsmedizin, Pränataldiagnostik und menschlicher Rohstoff*. Gießen: Psychosozial-Verlag, S. 187-203.
- [99] Lalor J, Begley C (2006): Fetal anomaly screening: what do women want to know? *Journal of Advances in Nursing* 55(1): 11-19.
- [100] Langer M (1999): Pränatale und prädiktive Medizin. In: Stauber M (Hg): *Psychosomatische Geburtshilfe und Gynäkologie*. Berlin: Springer, S. 207-227.

- [101] Laufs A, Katzenmeier C, Lipp V (2009): *Arztrecht*. München: Beck.
- [102] Lo Y, Chan K, Sun H, Chen E, Jiang P, Lun F, Zheng Y, Leung T, Lau T, Cantor C, Chiu R (2010): Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. *Science Translational Medicine* 2(61): 61ra91.
- [103] Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, Wainscoat JS (1997): Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 350(9076): 485-487.
- [104] Macintosh MCM (1994): Perception of risk. In: Grudzinskas JG (Hg): *Screening for Down's syndrome*. Cambridge: Cambridge University Press, S. 19-29.
- [105] Marckmann G, Bormuth M, Wiesing U (2008): Allgemeine Einführung in die medizinische Ethik. In: Wiesing U (Hg): *Ethik in der Medizin. Ein Studienbuch*. Stuttgart: Reclam, S. 21-35.
- [106] Marteau TM, Dormandy E, Michie S (2001): A measure of informed choice. *Health Expectations* 4(2): 99-108.
- [107] Mayring P (2008): *Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken*. Weinheim: Beltz.
- [108] Merz E, Eiben B (2006): Ersttrimesterscreening. *Der Gynäkologe* 39(11): 847-853.
- [109] Michie S, Dormandy E, Marteau TM (2002): The multi-dimensional measure of informed choice: a validation study. *Patient Education and Counseling* 48(1): 87-91.
- [110] Michie S, Dormandy E, Marteau TM (2003): Informed choice: understanding knowledge in the context of screening uptake. *Patient Education and Counseling* 50(3): 247-253.
- [111] Michie S, Smith D, Marteau TM (1999): Prenatal tests: how are women deciding? *Prenatal Diagnosis* 19(8): 743-748.
- [112] Mitchell LM, Georges E (1998): Baby's first picture: The cyborg fetus of ultrasound imaging. In: Davis-Floyd R (Hg): *Cyborg babies. From techno-sex to techno-tots*. New York: Routledge, S. 105-124.
- [113] Morris JK, Alberman E (2009): Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *British Medical Journal* 339: b3794.
- [114] Müller MA, Bleker OP, Bonsel GJ, Bilardo CM (2006): Women's opinions on the offer and use of nuchal translucency screening for Down syndrome. *Prenatal Diagnosis* 26(2): 105-111.
- [115] Nagle C, Hodges R, Wolfe R, Wallace EM (2009): Reporting Down syndrome screening results: women's understanding of risk. *Prenatal Diagnosis* 29(3): 234-239.

- [116] Ndumbe FM, Navti O, Chilaka VN, Konje JC (2008): Prenatal diagnosis in the first trimester of pregnancy. *Obstetrical and Gynecological Survey* 63(5): 317-328.
- [117] Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (1995): Frankfurter Erklärung zur vorgeburtlichen Diagnostik. http://www.bvkm.de/Arbeitsbereiche_und_Themen/Praenataldiagnostik/Netzwerk/Frankfurter_Erklaerung (Zuletzt abgerufen am 18.02.2013).
- [118] NHS Fetal Anomaly Screening Programme (2010): Annual Report April 2008 - March 2009. <http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11263> (Zuletzt abgerufen am 02.02.2012).
- [119] NHS Fetal Anomaly Screening Programme (2012): Annual Report April 2010- March 2011. <http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/getdata.php?id=11455> (Zuletzt abgerufen am 02.02.2012).
- [120] Nicolaides KH (2003): Screening for chromosomal defects. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 21(4): 313-321.
- [121] Nicolaides KH (2004): Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 191(1): 45-67.
- [122] Nicolaides KH (2005): First-trimester screening for chromosomal abnormalities. *Seminars in Perinatology* 29(4): 190-194.
- [123] Nicolaides KH, Heath V, Liao AW (2000): The 11-14 week scan. *Baillière's best practice & research. Clinical obstetrics & gynaecology* 14(4): 581-594.
- [124] Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S, Falcon O (2005): Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 25(3): 221-226.
- [125] Nippert I (1999): Entwicklung der pränatalen Diagnostik. In: Gen-ethisches Netzwerk, Pichlhofer G (Hg): *Grenzverschiebungen. Politische und ethische Aspekte der Fortpflanzungsmedizin*. Frankfurt am Main: Mabuse, S. 63-80.
- [126] Nippert I (2000): Die Anwendungsproblematik der vorgeburtlichen Diagnostik. In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: *Reproduktionsmedizin Gentechnik*. Köln, S. 14-21.
- [127] Nippert I, Nippert RP, Horst J, Schmidtke J (1997): Die medizinisch-genetische Versorgung in Deutschland. *Medizinische Genetik* 2: 188-205.
- [128] Nyberg DA, Hyett J, Johnson J, Souter V (2006): First-trimester screening. *Radiology Clinics of North America* 44(6): 837-861.
- [129] Parens E, Asch A (Hg) (2000): *Prenatal testing and disability rights*. Washington, D.C: Georgetown University Press.

- [130] Parzeller M, Wenk M, Zedler B, Rothschild M (2007): Aufklärung und Einwilligung bei ärztlichen Eingriffen 104(9): A576-A586.
- [131] Penrose LS (1934): The relative effects of paternal and maternal age in mongolism. *Journal of Genetics*.
- [132] Porst R (1998): *Im Vorfeld der Befragung*. Mannheim: Zuma.
- [133] Pschyrembel W (2002): *Pschyrembel klinisches Wörterbuch*. Berlin: de Gruyter.
- [134] Queißer-Luft A (2005): Epidemiologie von Fehlbildungen. *Der Gynäkologe* 38(1): 8-15.
- [135] Rauchfuß M (2001): Beratung zu Pränataldiagnostik und eventueller Behinderung: medizinische Sicht. *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie* 50: 704-722.
- [136] Raz AE (2005): Disability rights, prenatal diagnosis and eugenics: a cross-cultural view. *Journal of genetic counseling* 14(3): 183-187.
- [137] Reddy UM, Wapner RJ (2007): Comparison of first and second trimester aneuploidy risk assessment. *Clinical Obstetrics and Gynecology* 50(2): 442-453.
- [138] Renner I, Hendel-Kramer A (2008): Schwangere Frauen ab 35. Eine Zielgruppe mit besonderem Unterstützungsbedarf? In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: *Mütter*. Köln, S. 28-34.
- [139] Riedel U (2003): Gesetzlicher Regelungsbedarf bei der Arzthaftung für die Geburt eines unerwünschten Kindes? In: Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V., Bundesärztekammer (Hg): *Reform der Pränataldiagnostik - Forderungen an die Medizin und den Gesetzgeber*. DGGG-Fachtagung vom 24.06.2003 in Berlin, S. 6-7.
- [140] Rohde A, Woopen C (2007): *Psychosoziale Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik. Evaluation der Modellprojekte in Bonn, Düsseldorf und Essen*. Köln: Deutscher Ärzte-Verlag.
- [141] Rösch C, Steinbicker V, Kropf S (2000): Down's syndrome: the effects of prenatal diagnosis and demographic factors in a region of the eastern part of Germany. *European Journal of Epidemiology* 16(7): 627-632.
- [142] Rostant K, Steed L, O'Leary P (2003): Survey of the knowledge, attitudes and experiences of Western Australian women in relation to prenatal screening and diagnostic procedures. *The Australian & New Zealand Journal of Obstetrics & Gynaecology* 43(2): 134-138.
- [143] Rothman BK (1989): *Schwangerschaft auf Abruf. Vorgeburtliche Diagnose und die Zukunft der Mutterschaft*. Marburg: Metropolis-Verlag.
- [144] Rummer A, Roth A, Horstkötter N, Woopen C (2010): Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch: Handlungspfad und Checkliste für die ärztliche Aufklärung und Beratung. *Deutsches Ärzteblatt* 107(43): A-2080.

- [145] Rummer A, Horstkötter N, Woopen C (2011): Zusammenarbeit über Fachgrenzen hinweg. Deutsches Ärzteblatt 108(38): A-1960.
- [146] Santalahti P, Latikka AM, Ryyanen M, Hemminki E (1996): Women's experiences of prenatal serum screening. Birth 23(2): 101-107.
- [147] Schmidt P, Hörmansdörfer C, Staboulidou I, Seydel J, Vaske B, Brocker K, Hillemanns P (2008): Gesundheitsökonomische Aspekte des Downsyndrom-Screenings. Geburtshilfliche und Frauenheilkunde 68(1): 69-76.
- [148] Schmidt P, Scharf A, Hörmansdörfer C, Elsässer M, Hillemanns P (2007): Unterschiedliche Berechnungsmethoden für das Ersttrimester Screening. Frauenarzt 48(11): 1089-1092.
- [149] Schmidtke J (1995): „Nur der Irrtum ist das Leben und das Wissen ist der Tod.“ Das Dilemma der Prädiktiven Genetik. In: Beck-Gernsheim E (Hg): Welche Gesundheit wollen wir? Dilemmata des medizintechnischen Fortschritts. Frankfurt am Main: Suhrkamp, S. 25-32.
- [150] Schmidtke J (2006): Genetische Diagnostik in der Medizin. Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz 49(10): 982-988.
- [151] Schmidtke J, Wolff G (1991): Die „Altersindikation“, ihre Abschaffung und die Folgen. Medizinische Genetik 1: 16-19.
- [152] Schoonen H, van Agt HM, Essink-Bot ML, Wildschut HI, Steegers EA, de Koning HJ (2011): Informed decision-making in prenatal screening for Down's syndrome: what knowledge is relevant? Patient Education and Counseling 84(2): 265-270.
- [153] Schumann C (2007): Veränderungen in der gynäkologischen Praxis durch Pränataldiagnostik. In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: Pränataldiagnostik. Köln, S. 38-42.
- [154] Seror V, Ville Y (2009): Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. Prenatal Diagnosis 29(2): 120-128.
- [155] Seror V, Ville Y (2010): Women's attitudes to the successive decisions possibly involved in prenatal screening for Down syndrome: how consistent with their actual decisions? Prenatal Diagnosis 30(11): 1086-1093.
- [156] Seyler H (2002): Pränataldiagnostik - Screening-Untersuchungen im ersten Schwangerschaftsdrittel. Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik. <http://bvkm.de/pranataldiagnostik/netzwerk/rundbrief14.pdf> (Zuletzt abgerufen am 07.04.2009).
- [157] Siegmund-Schultze E, Kielblock B, Bansen T (2008): Schwangerschaft und Geburt: Was kann die Krankenkasse tun? Gesundheitsökonomie & Qualitätsmanagement 13(04): 210-215.

- [158] Snijders R, Nicolaides KH (2004): Ersttrimester Diagnostik von Chromosomenstörungen. In: Nicolaides KH, Kaisenberg CS (Hg): Die Ultraschalluntersuchung von 11-13+6 Schwangerschaftswochen. London, S. 7-76.
- [159] Snijders RJ, Noble P, Sebire N, Souka A, Nicolaides KH (1998): UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group. Lancet 352(9125): 343-346.
- [160] Souka A, Kaisenberg CS, Nicolaides KH (2004): Erhöhte Nackentransparenz und normaler Karyotyp. In: Nicolaides KH, Kaisenberg CS (Hg): Die Ultraschalluntersuchung von 11-13+6 Schwangerschaftswochen. London, S. 77-100.
- [161] Statistisches Bundesamt Deutschland (2010): Frauen und Männer in verschiedenen Lebensphasen.
<http://www.destatis.de/jetspeed/portal/cms/Sites/destatis/Internet/DE/Content/Publikationen/Fachveroeffentlichungen/Bevoelkerung/HaushalteMikrozensus/Broschue-reFrauenMaenner0010013109001,property=file.pdf> (Zuletzt abgerufen am 10.02.2012).
- [162] Statistisches Bundesamt Deutschland (2011): Durchschnittliches Alter der Mütter bei der Geburt ihrer lebendgeborenen Kinder in Deutschland.
<http://www.destatis.de/jetspeed/portal/cms/Sites/destatis/Internet/DE/Content/Statistiken/Bevoelkerung/GeburtenSterbefaelle/Tabellen/Content75/GeburtenMutteralter,templateId=renderPrint.psm1> (Zuletzt abgerufen am 30.01.2011).
- [163] Statistisches Bundesamt Deutschland (Hg) (2012): Geburten in Deutschland.
<http://www.destatis.de/jetspeed/portal/cms/Sites/destatis/Internet/DE/Content/Publikationen/Fachveroeffentlichungen/Bevoelkerung/Bevoelkerungsbewegung/Broschue-reGeburtenDeutschland0120007129004,property=file.pdf> (Zuletzt abgerufen am 10.02.2012).
- [164] The Nuremberg Code 1947 (1949). In: Mitscherlich A, Mielke F (Hg): Doctors of infamy: the story of the Nazi medical crimes. New York: Schuman, S. xxiii-xxv.
- [165] Tschudin S, Holzgreve W, Conde N, Alder J, Bitzer J, Tercanli S (2009): Wie beurteilen Schwangere die pränatale Beratung und was wissen sie im Anschluss daran? Ultraschall in der Medizin 30(2): 157-162.
- [166] van den Berg M, Timmermans DRM, Kleinveld JH, Garcia E, van Vugt JMG, van der Wal G (2005): Accepting or declining the offer of prenatal screening for congenital defects: test uptake and women's reasons. Prenatal Diagnosis 25(1): 84-90.
- [167] van den Daele W (2005): Empirische Befunde zu den gesellschaftlichen Folgen der Pränataldiagnostik: Vorgeburtliche Selektion und Auswirkungen auf die Lage behinderter Menschen. In: Gethmann-Siefert A, St. Huster (Hg): Recht und Ethik in der Präimplantationsdiagnostik. Bad Neuenahr-Ahrweiler, S. 206-254.
- [168] van den Daele W (2007): Droht präventiver Zwang in Public Health Genetics? In: Schmidtke J (Hg): Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung ;

Supplement zum Gentechnologiebericht. Limburg: Forum W - Wissenschaftlicher Verlag, S. 143-163.

- [169] Verband der Privaten Krankenversicherung e.V. (2012): Zahlenbericht der Privaten Krankenversicherung 2010/2011.
http://www.pkv.de/w/files/shop_zahlenberichte/zahlenbericht20102011.pdf (Zuletzt abgerufen am 12.03.2012).
- [170] Weaver DD, Brandt IK (1999): Catalog of prenatally diagnosed conditions. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- [171] Wegener H (2007): Kritische Betrachtungen zum Frühscreening. In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung: Pränataldiagnostik. Köln, S. 43-46.
- [172] Weinans MJ, Kooij L, Muller MA, Bilardo KM, Van LJM, Tymstra T (2004): A comparison of the impact of screen-positive results obtained from ultrasound and biochemical screening for Down syndrome in the first trimester: a pilot study. *Prenatal Diagnosis* 24(5): 347-351.
- [173] Williams C, Alderson P, Farsides B (2002): Dilemmas encountered by health practitioners offering nuchal translucency screening: a qualitative case study. *Prenatal Diagnosis* 22(3): 216-220.
- [174] Williams C, Sandall J, Lewando-Hundt G, Heyman B, Spencer K, Grellier R (2005): Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Social Science in Medicine* 61(9): 1983-1992.
- [175] Woopen C (2001): Ethische Fragestellungen in der Pränataldiagnostik. *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie* 50: 695-703.
- [176] Woopen C, Rummer A (2009): Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch. *MedR* 27(3): 130-138.
- [177] Woopen C, Rummer A (2010): Pränatale Diagnostik und Schwangerschaftsabbruch. Kooperation zwischen Ärzten, Beratungsstellen und Verbänden. *Deutsches Ärzteblatt* 107(3): A68-A70.
- [178] World Medical Association (1964): Declaration of Helsinki.
<http://www.pubmedcentral.nih.gov/picrender.fcgi?artid=1816102&blobtype=pdf> (Zuletzt abgerufen am 21.07.2009).
- [179] Zvanca M, Gielchinsky Y, Abdeljawad F, Bilardo CM, Nicolaidis KH (2011): Hepatic artery Doppler in trisomy 21 and euploid fetuses at 11–13 weeks. *Prenatal Diagnosis* 31(1): 22-27.

7. Vorabveröffentlichungen von Ergebnissen

Biehl L, Woopen C (2010): Gutes hoffen dürfen ohne Schlechtes wissen zu müssen? Aufklärung zum Ersttrimester-Screening als Drahtseilakt. In: Frewer A, Bruns F, Rascher W, Frewer-Bruns-Rascher (Hg): Hoffnung und Verantwortung. Herausforderungen für die Medizin. Würzburg: Königshausen & Neumann, S. 57-82.

8. Anhang

8.1 Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Sonographische Messung der Nackentransparenz.....	15
Abbildung 2: Erhebungszeitpunkte und jeweils erhobene Merkmale	46
Abbildung 3: Teilnehmerinnenzahlen und Rücklauf.....	52
Abbildung 4: Altersverteilung der Stichprobe	56
Abbildung 5: Welche pränataldiagnostischen Untersuchungen wurden in vorherigen Schwangerschaften bei Ihnen durchgeführt?	60
Abbildung 6: Was sind Ihre Gründe für die heutige Durchführung von Pränataldiagnostik?.....	63
Abbildung 7: Wie sehr war der Gedanke an eine mögliche Erkrankung oder Behinderung Ihres Kindes ausschlaggebend dafür, zu dieser Untersuchung zu kommen?.....	64
Abbildung 8: Wieviel Zeit haben Sie über die Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen, nachgedacht?	65
Abbildung 9: Zu welchen Themen haben Sie während der Untersuchung Informationen erhalten?	68
Abbildung 10: Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, bei auffälligem Ergebnis weitere Diagnostik (z.B. Fruchtwasserpunktion) durchzuführen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen?	69
Abbildung 11: Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, die Schwangerschaft bei auffälligem Ergebnis fortzusetzen oder abubrechen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen?	70
Abbildung 12: Welche Konsequenzen würde ein auffälliges Ergebnis für Sie haben?	77
Abbildung 13: Ab welchem persönlichen Risiko empfinden Sie das Risiko, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, als erhöht?	79
Abbildung 14: „Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.“ Zustimmung zu der Aussage auf einer Skala von 1-7	80

8.2 Tabellenverzeichnis

Tabelle 1:	Entdeckungsraten und Falsch-Positiv-Raten von Screening-Untersuchungen im ersten Trimenon.....	22
Tabelle 2:	Ergebnisse der Studie Nicolaidis et al. (2005)	23
Tabelle 3:	Häufigkeiten schwerer angeborener Fehlbildungen unter Lebendgeborenen	25
Tabelle 4:	An der Erhebung beteiligte Standorte.....	49
Tabelle 5:	Rücklaufzahlen und -quoten der verschiedenen Erhebungsstandorte	53
Tabelle 6:	Höchster erreichter Bildungsabschluss und Bildungskategorien (FB2, Frage 7)	58
Tabelle 7:	Welche pränataldiagnostischen Untersuchungen wurden in der jetzigen Schwangerschaft bei Ihnen bereits vor der heutigen Untersuchung durchgeführt? (Mehrfachantworten möglich, FB2, Frage 14, n=245).....	61
Tabelle 8:	Was werden Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? (FB1, Frage 5, n=270)	64
Tabelle 9:	Wie schwierig fanden Sie die Entscheidung für diese Untersuchung auf einer Skala von 1-7? (1 für ‚gar nicht schwierig‘ bis 7 für ‚sehr schwierig‘, FB1, Frage 7, n=270)	66
Tabelle 10:	Informationsquellen im Vorfeld der Untersuchung (FB2, Frage 21, n=241, Mehrfachantworten möglich).....	67
Tabelle 11:	Was haben Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? (FB2, Frage 17, n=236)	71
Tabelle 12:	Bitte schätzen Sie, wie häufig unter den Neugeborenen in Deutschland schwere, angeborene Fehlbildungen auftreten. (FB2, Frage 29, n=240)	71
Tabelle 13:	Aussagen zum Ultraschall und seiner Aussagefähigkeit (FB2, Frage 30, n=243).....	72
Tabelle 14:	Aussagen zur Nackentransparenzmessung und zum Bluttest (FB2, Frage 31, n=243).....	72
Tabelle 15:	Zu welchen Themen hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? (FB3, Frage 3, n=46, Mehrfachantworten möglich).....	74
Tabelle 16:	Hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? Kreuztabelle zu FB2, Frage 24 und FB3, Frage 3 (n=102).....	75
Tabelle 17:	Einstellungen zu Konsequenzen eines auffälligen Ergebnisses (FB2, Frage 18 und 19, n=231 und 240).....	78
Tabelle 18:	Zustimmung zu drei Aussagen auf einer Skala von 1 für ‚Ich stimme voll und ganz zu‘ bis 7 für ‚Ich stimme gar nicht zu‘ (FB2 Fragen 35 und 36 sowie FB3 Fragen 6 und 7, n siehe Tabelle)	79
Tabelle 19:	Wie viel wären Sie maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen? (FB2, Frage 38 und FB3, Frage 9)	81
Tabelle 20:	Erfasste Risikowerte	83

Tabelle 21: Anzahl der Frauen mit erhöhten Risikowerten in Abhängigkeit der Definition sowie Anteil an den 267 Frauen, von denen Risikowerte vorliegen in Klammern.	84
Tabelle 22: Anzahl und Prozentanteil der Frauen, die in FB3, Frage 4 ein Thema angegeben haben, zu dem sie sich weitere Informationen gewünscht hätten, in Abhängigkeit vom Risikostatus nach der Definition ‚Risiko $\geq 1:300$ ‘	85
Tabelle 23: Anzahl und Prozentanteil der Frauen, die sich in FB2, Frage 26 weitere Informationen bereits vom überweisenden Frauenarzt wünschten oder sich diesbezüglich unsicher waren („Ich weiß nicht genau“) in Abhängigkeit vom Risikostatus nach min. einer der Definitionen	86
Tabelle 24: Wurde die Möglichkeit weiterer Diagnostik bzw. eines Abbruchs der Schwangerschaft im ärztlichen Gespräch angesprochen? Unterschiede im Anteil der Frauen, die auf diese Fragen (FB2, Frage 27 und 28) mit ‚Ja‘ antworteten je nach Vorhandensein eines erhöhten Risikos nach min. einer der Definitionen nach der Ultraschalluntersuchung. .	87
Tabelle 25: Würden Sie im Falle eines auffälligen Ergebnisses die Schwangerschaft fortsetzen? (Frage 19, FB2) Antworten ‚Ja‘ und ‚Nein‘ in Abhängigkeit vom dichotomen Bildungsstand (n=30 und p=0,045).....	89
Tabelle 26: Wieviel wären Sie maximal bereit, für diese Untersuchung zu bezahlen? Höhe des angegebenen Preises (FB2, Frage 38) in Abhängigkeit vom Versicherungsstatus (n=122), des Standortes (n=200) und des Umfangs der Untersuchung (n=200)	91
Tabelle 27: Wieviel wären Sie maximal bereit, für diese Untersuchung zu bezahlen? Höhe des angegebenen Preises (FB2, Frage 38) in Abhängigkeit davon, ob die Untersuchung selbst bezahlt wurde (n=200).....	92

8.3 Fragebögen

**Fragebogen Nr. 1 vor Durchführung
von Pränataldiagnostik**



**UNIKLINIK
KÖLN**

Institut für Geschichte
und Ethik der Medizin
Forschungsstelle Ethik

1. Zu welcher Untersuchung kommen Sie heute?

- Nackentransparenz-Messung Blutuntersuchung („Biochemie“) Chorionzottenbiopsie
 Nackentransparenz-Messung und Blutuntersuchung Ich weiß es nicht genau.
 Sonstiges, und zwar: _____

2. Kommen Sie aus eigenem Antrieb zu dieser Untersuchung oder **fühlen Sie sich dazu gedrängt**?

- Ich komme aus eigenem Antrieb. Ich fühle mich dazu gedrängt.
 Ich weiß es nicht genau. Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

3. Was sind Ihre Gründe für die heutige Durchführung von **Pränataldiagnostik**? (Mehrfachantworten möglich)

- Ausschluss einer Krankheit/Behinderung Frühere Schwangerschaftsprobleme, wie z.B. Fehlgeburt
 Eigenes Alter Erfahrungen mit Krankheit /Behinderung eines Kindes
 Abwägen der Möglichkeit einer invasiven Diagnostik (z.B.Fruchtwasserpunktion)
 Erkrankungen in der Familie Auffälligkeiten in der Schwangerschaft
 Ich möchte ein Bild meines Kindes sehen Anraten der Ärztin /des Arztes
 Drängen des Partners /der Familie Empfehlung von FreundInnen
 Ich weiß es nicht genau.
 Ein anderer Grund, und zwar: _____

4. Wie sehr war der Gedanke an eine mögliche Erkrankung oder Behinderung Ihres Kindes ausschlaggebend dafür, zu dieser Untersuchung zu kommen?

- sehr ziemlich mittelmäßig kaum gar nicht
 Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

5. Was werden Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? Ich werde erfahren,.....
(Bitte nur eine Antwort ankreuzen)

- ob mein Kind gesund ist. ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat.
 eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen. Ich weiß es nicht genau.

6. Wieviel Zeit haben Sie über die **Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen**, nachgedacht?

- _____Stunden _____Tage Gar nicht. Ich weiß es nicht genau.

7. Wie schwierig fanden Sie die Entscheidung **für diese Untersuchung** auf einer Skala von 1-7?

- Gar nicht schwierig 1 2 3 4 5 6 7 Sehr schwierig

8. Haben Sie darüber nachgedacht, welche Konsequenzen ein auffälliges Ergebnis für Sie haben würde?

- ja nein Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

Wenn ja, welche? _____

Vielen Dank für Ihre Zeit !

**Fragebogen Nr. 1 vor Durchführung
von Pränataldiagnostik – Standort 4**



1. Zu welcher Untersuchung kommen Sie heute?

- Nackentransparenz-Messung Blutuntersuchung („Biochemie“) Chorionzottenbiopsie
 Nackentransparenz-Messung und Blutuntersuchung Ich weiß es nicht genau.
 Frühe Feindiagnostik Sonstiges, und zwar: _____

2. Kommen Sie aus eigenem Antrieb zu dieser Untersuchung oder **fühlen Sie sich dazu gedrängt**?

- Ich komme aus eigenem Antrieb. Ich fühle mich dazu gedrängt.
 Ich weiß es nicht genau. Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

3. Was sind Ihre Gründe für die heutige Durchführung von **Pränataldiagnostik**? (*Mehrfachantworten möglich*)

- Ausschluss einer Krankheit/Behinderung Frühere Schwangerschaftsprobleme, wie z.B. Fehlgeburt
 Eigenes Alter Erfahrungen mit Krankheit /Behinderung eines Kindes
 Abwägen der Möglichkeit einer invasiven Diagnostik (z.B.Fruchtwasserpunktion)
 Erkrankungen in der Familie Auffälligkeiten in der Schwangerschaft
 Ich möchte ein Bild meines Kindes sehen Anraten der Ärztin /des Arztes
 Drängen des Partners /der Familie Empfehlung von FreundInnen
 Ich weiß es nicht genau.
 Ein anderer Grund, und zwar: _____

4. Wie sehr war der Gedanke an eine mögliche Erkrankung oder Behinderung Ihres Kindes ausschlaggebend dafür, zu dieser Untersuchung zu kommen?

- sehr ziemlich mittelmäßig kaum gar nicht
 Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

5. Was werden Sie durch die heutige Untersuchung erfahren? Ich werde erfahren,.....

(*Bitte nur eine Antwort ankreuzen*)

- ob mein Kind gesund ist. ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat.
 eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen. Ich weiß es nicht genau.

6. Wieviel Zeit haben Sie über die **Entscheidung, zu dieser Untersuchung zu kommen**, nachgedacht?

- _____Stunden _____Tage Gar nicht. Ich weiß es nicht genau.

7. Wie schwierig fanden Sie die Entscheidung **für diese Untersuchung** auf einer Skala von 1-7?

- Gar nicht schwierig 1 2 3 4 5 6 7 Sehr schwierig

8. Haben Sie darüber nachgedacht, welche Konsequenzen ein auffälliges Ergebnis für Sie haben würde?

- ja nein Ich möchte hierzu keine Aussage machen.

Wenn ja, welche? _____

Vielen Dank für Ihre Zeit !

Sehr geehrte Patientin,

Sie waren bei einer Untersuchung in einer pränataldiagnostischen Praxis. Mit diesem Fragebogen möchten wir erfahren, was Sie über die Untersuchung wissen und wie zufrieden Sie mit diesem Wissen sind. Einige der Fragen aus dem ersten Fragebogen werden sich wiederholen. **Herzlichen Dank für die Teilnahme an der Befragung!**

Zunächst möchten wir etwas über **Ihre Lebenssituation** erfahren:

1. **Ihr Geburtsdatum** _____ (Monat.Jahr)
2. **Lebenssituation** alleinstehend in Trennung /Scheidung verheiratet /feste Partnerschaft
3. **Haben Sie eigene Kinder?** Nein Ja, 1 2 3 oder mehr
Falls ja, kam eines der **Kinder mit Behinderung** zur Welt? Ja Nein
4. **Staatsangehörigkeit** Deutsch Andere, und zwar: _____
5. **Muttersprache** Deutsch Andere, und zwar: _____
6. **Glaubenszugehörigkeit / Konfession** _____
7. **Höchster erreichter Bildungsabschluss:** Kein Abschluss abgeschlossene Ausbildung /Lehre
 Hauptschulabschluss Mittlere Reife (Fach-) Abitur Hochschulabschluss
8. **Sind Sie momentan beruflich tätig?** Ja Nein

Wir möchten Ihnen nun einige Fragen zu Ihrer **Schwangerschaft und bisheriger Pränataldiagnostik** stellen:

9. **Anzahl bisheriger Schwangerschaften:** _____ Schwangerschaft/en _____ Fehl-/ Totgeburten
_____ Schwangerschaftsabbruch/Schwangerschaftsabbrüche
10. Haben Sie in einer **früheren Schwangerschaft** schon **Erfahrungen mit Pränataldiagnostik** gemacht?
 Ja, gute Erfahrungen Ja, schlechte Erfahrungen Nein Bisher keine Schwangerschaften.
11. Falls ja, welche **pränataldiagnostischen Untersuchungen** wurden **in vorherigen Schwangerschaften** bei Ihnen durchgeführt? (*Mehrfachantworten möglich*)
 Pränataldiagnostische Blutuntersuchungen (z.B. Erst-Trimester-Test; Triple-Test)
 Nackentransparenzmessung im Ultraschall Fruchtwasseruntersuchung / Amniozentese
 Organultraschall / „großer“ Ultraschall Chorionzottenbiopsie
 Dopplersonographie der Blutgefäße Nabelschnurpunktion / Fetalblutentnahme
 Spezialultraschall des Herzens Ich weiß es nicht.
 Sonstige, und zwar: _____
12. Ist die **aktuelle Schwangerschaft eine Mehrlingsschwangerschaft**?
 Nein Ja, ich erwarte: Zwillinge; Drillinge oder mehr
13. Ist diese Schwangerschaft durch eine **Kinderwunschbehandlung** entstanden: Ja Nein
14. Welche **pränataldiagnostischen Untersuchungen** wurden **in der jetzigen Schwangerschaft** bei Ihnen bereits **vor der heutigen Untersuchung** durchgeführt? (*Mehrfachantworten möglich*)
 Erster Ultraschall beim Frauenarzt Pränataldiagnostische Blutuntersuchungen
 Nackentransparenz-Messung im Ultraschall Chorionzottenbiopsie
 Dopplersonographie der Blutgefäße Ich weiß es nicht.
 keine Sonstige, und zwar: _____

15. Falls bei Ihnen eine Messung der Nackentransparenz bereits vor der heutigen Untersuchung durchgeführt wurde, **wurden Sie vor der Messung** von Ihrem Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin **gefragt, ob Sie diese Messung möchten?**

ja

nein

Ich weiß es nicht genau.

Nun möchten wir Sie gerne **über stattgefundene Untersuchung** befragen:

16. **Bei welcher Untersuchung** waren Sie?

Nackentransparenz-Messung Blutuntersuchung („Biochemie“) Chorionzottenbiopsie

Nackentransparenz-Messung und Blutuntersuchung Ich weiß es nicht genau.

Sonstiges, und zwar: _____

17. Was haben Sie **durch die heutige Untersuchung erfahren?** Ich habe erfahren,.....

ob mein Kind gesund ist.

ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat.

eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen. Ich weiß nicht genau.

18. Wünschen Sie **im Falle eines auffälligen Ergebnisses weitere Diagnostik** (z.B. Fruchtwasserpunktion)?

ja nein Ich habe mir noch keine Gedanken dazu gemacht.

Ich habe mir bereits Gedanken dazu gemacht, weiß aber noch nicht genau. keine Aussage

19. Würden Sie **im Falle eines auffälligen Ergebnisses die Schwangerschaft fortsetzen?**

Ja, in jedem Fall. Nein, in keinem Fall. Das hängt von dem Befund ab.

Ich habe mir bereits Gedanken dazu gemacht, weiß aber noch nicht genau.

Ich habe mir noch keine Gedanken dazu gemacht. keine Aussage

Die folgenden Fragen betreffen **die Informationen**, die Sie zu dieser Untersuchung bekommen haben:

20. Von wem haben Sie **zuerst von dieser Untersuchung erfahren?** (Bitte nur eine Antwort ankreuzen)

Von meinem Frauenarzt / meiner Frauenärztin

Von einer Bekannten oder Freundin

Über das Internet

Durch eine Informationsbroschüre

Sonstiges, und zwar: _____

21. Wurden Sie **im Vorfeld** der Untersuchungen **über das Thema Pränataldiagnostik informiert?**

Nein

Ja Falls ja, **wer** hat Sie informiert? (Mehrfachantworten möglich)

meine Frauenärztin /mein Frauenarzt eine Ärztin /ein Arzt aus der Pränataldiagnostik

eine Ärztin /ein Arzt aus der Humangenetik

eine Schwangerschafts-Beratungsstelle, und zwar: _____

Sonstige, und zwar: _____

Ich habe mich **eigenständig informiert**, und zwar durch (Mehrfachantworten möglich):

Internet

Befragung von Familienmitgliedern, FreundInnen

Bücher, Broschüren

Sonstige, und zwar: _____

22. Die folgenden Fragen beziehen sich auf die Informationen, die Sie während der Untersuchung von der Pränatalmedizinerin/ dem Pränatalmediziner erhalten haben:

Zu welchen Themen haben Sie Informationen erhalten?	Ich wurde		Die Informationen waren ...	
	nicht informiert	Ausreichend	<u>Nicht</u> ausreichend	Für mich unwichtig
- Ziel der Untersuchung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Statistische Risikoeinschätzung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Anlass der Untersuchung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Sicherheit des Untersuchungsergebnisses	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Grenzen der Untersuchung /nicht erfassbare Störungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Art und Schweregrad möglicher Störungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Vorgehen bei einer Behinderung des Kindes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Alternative zur pränatalen Diagnostik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Sonstiges Thema, und zwar: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

23. Haben Sie die Informationen der Pränatalmedizinerin / des Pränatalmediziners verstanden?

- ja nein Ich weiß nicht genau.

24. Hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? ja nein Ich weiß nicht.

Falls ja, zu welchem Thema? _____

25. Wie bewerten Sie insgesamt den Umfang Ihres Informationsstands? Ich fühle mich....

- ... ausreichend informiert. ... nicht ausreichend informiert. Ich weiß nicht genau.

26. Hätten Sie sich bereits von Ihrem überweisenden Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin mehr Informationen gewünscht?

- ja nein Ich weiß nicht genau

27. Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, bei auffälligem Ergebnis weitere Diagnostik (z.B. Fruchtwasserpunktion) durchzuführen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen?

- ja nein Ich weiß nicht genau.

28. Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, die Schwangerschaft bei auffälligem Ergebnis fortzusetzen oder abubrechen, im Gespräch mit Ihnen angesprochen?

- ja nein Ich weiß nicht genau.

Nun möchten wir Ihnen ein paar Fragen über Pränataldiagnostik stellen:

29. Bitte schätzen Sie, wie häufig unter den Neugeborenen in Deutschland schwere, angeborene Fehlbildungen auftreten.

- | | | |
|------------------------------------------------|------------------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 6-10 % | <input type="checkbox"/> seltener als 1% | <input type="checkbox"/> 1-5 % |
| <input type="checkbox"/> 31-40% | <input type="checkbox"/> 11-20% | <input type="checkbox"/> 21-30 % |
| <input type="checkbox"/> 61-70% | <input type="checkbox"/> 41-50% | <input type="checkbox"/> 51-60% |
| <input type="checkbox"/> Ich weiß nicht genau. | <input type="checkbox"/> 71-80% | <input type="checkbox"/> Mehr als 80% |

30. Im Ultraschall können folgende Aussagen über die Gesundheit Ihres Kindes getroffen werden:	Diese Aussage ist...		Ich weiß es nicht.
	richtig	falsch	
- Im Ultraschall sieht man, ob mein Kind normal wächst.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Im Ultraschall erkennt man, ob die Intelligenz des Kindes normal ist.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Es können Hinweise auf eine Erkrankung oder Fehlbildung gefunden werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Alle angeborenen Fehlbildungen können im Ultraschall erkannt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

31. Die Ergebnisse der Messung der Nackentransparenz und des Bluttests...	Diese Aussage ist...		Ich weiß es nicht.
	richtig	falsch	
- geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher gesund ist.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher krank ist.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- erlauben eine Risikoeinschätzung für alle angeborenen Erkrankungen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- bieten mir durch Risikoabschätzung eine Grundlage für eine Entscheidung für oder gegen eine invasive Diagnostik.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

32. Bestimmte Untersuchungen in der Pränataldiagnostik ergeben **Risiken** dafür, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Ab welchem persönlichen Risiko **empfinden Sie das Risiko als erhöht?**

1: 50
 1: 100
 1: 300
 1: 500
 1: 1000
 1: 2000
 Sonstiges: 1: _____
 Ich weiß es nicht genau.

33. **Ein Risiko für Down-Syndrom von 1:200 ist niedriger als 1:450.**

Diese Aussage ist richtig.
 Diese Aussage ist falsch.
 Ich weiß nicht genau.

34. **Eine verbreiterte Nackentransparenz beweist, dass das Kind Down-Syndrom hat.**

Diese Aussage ist richtig.
 Diese Aussage ist falsch.
 Ich weiß nicht genau.

Zum Abschluss möchten wir **Ihre persönliche Einstellung** zu der stattgefundenen Untersuchung erfragen. Bitte geben Sie an, wie sehr Sie den Aussagen auf einer Skala von 0-7 zustimmen:

35. **Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit.**

1
 2
 3
 4
 5
 6
 7
Ich stimme voll und ganz zu. Ich stimme gar nicht zu.

36. **Diese Untersuchung nimmt mir Angst.**

1
 2
 3
 4
 5
 6
 7

37. **Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.**

1
 2
 3
 4
 5
 6
 7

38. Angenommen, die Kosten der heutigen Untersuchung wären Ihnen nicht bekannt. **Wieviel wären Sie maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen?** (Ihre Antwort hat keinerlei Folgen für Sie und die von Ihnen zu übernehmenden Kosten der Untersuchung)

_____ (in Euro)

Vielen Dank für Ihre Zeit !

Fragebogen Nr. 2 nach Pränataldiagnostik - Standort 4



UNIKLINIK
KÖLN

Institut für Geschichte
und Ethik der Medizin
Forschungsstelle Ethik

Sehr geehrte Patientin,

Sie waren bei einer Untersuchung in einer pränataldiagnostischen Praxis. Mit diesem Fragebogen möchten wir erfahren, was Sie über die Untersuchung wissen und wie zufrieden Sie mit diesem Wissen sind. Einige der Fragen aus dem ersten Fragebogen werden sich wiederholen. **Herzlichen Dank für die Teilnahme an der Befragung!**

Zunächst möchten wir etwas über **Ihre Lebenssituation** erfahren:

- 1. Lebenssituation** alleinstehend in Trennung /Scheidung verheiratet /feste Partnerschaft
- 2. Haben Sie eigene Kinder?** Nein Ja, 1 2 3 oder mehr
Falls ja, kam eines der **Kinder mit Behinderung** zur Welt? Ja Nein

Wir möchten Ihnen nun einige Fragen zu Ihrer **Schwangerschaft und bisheriger Pränataldiagnostik** stellen:

- 3.** Haben Sie in einer **früheren Schwangerschaft** schon **Erfahrungen mit Pränataldiagnostik** gemacht?
 Ja, gute Erfahrungen Ja, schlechte Erfahrungen Nein Bisher keine Schwangerschaften.
- 4.** Falls ja, welche **pränataldiagnostischen Untersuchungen** wurden **in vorherigen Schwangerschaften** bei Ihnen durchgeführt? (*Mehrfachantworten möglich*)
 Pränataldiagnostische Blutuntersuchungen (z.B. Erst-Trimester-Test; Triple-Test)
 Nackentransparenzmessung im Ultraschall Fruchtwasseruntersuchung / Amniozentese
 Organultraschall / „großer“ Ultraschall Chorionzottenbiopsie
 Dopplersonographie der Blutgefäße Nabelschnurpunktion / Fetalblutentnahme
 Spezialultraschall des Herzens Ich weiß es nicht.
 Sonstige, und zwar: _____
- 5.** Falls bei Ihnen eine Messung der Nackentransparenz bereits vor der heutigen Untersuchung durchgeführt wurde, **wurden Sie vor der Messung** von Ihrem Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin **gefragt, ob Sie diese Messung möchten?**
 ja nein Ich weiß es nicht genau.

Nun möchten wir Sie gerne **über stattgefundene Untersuchung** befragen:

- 6. Bei welcher Untersuchung** waren Sie?
 Nackentransparenz-Messung Blutuntersuchung („Biochemie“) Chorionzottenbiopsie
 Nackentransparenz-Messung und Blutuntersuchung Ich weiß es nicht genau.
 Frühe Feindiagnostik Sonstiges, und zwar: _____
- 7.** Was haben Sie **durch die heutige Untersuchung erfahren?** Ich habe erfahren,.....
 ob mein Kind gesund ist. ob mein Kind bestimmte Erkrankungen hat.
 eine Wahrscheinlichkeit für bestimmte Erkrankungen. Ich weiß nicht genau.
- 8.** Wünschen Sie **im Falle eines auffälligen Ergebnisses weitere Diagnostik** (z.B. Fruchtwasserpunktion)?
 ja nein Ich habe mir noch keine Gedanken dazu gemacht.
 Ich habe mir bereits Gedanken dazu gemacht, weiß aber noch nicht genau. keine Aussage

9. Würden Sie **im Falle eines auffälligen Ergebnisses die Schwangerschaft fortsetzen?**
- Ja, in jedem Fall. Nein, in keinem Fall. Das hängt von dem Befund ab.
- Ich habe mir bereits Gedanken dazu gemacht, weiß aber noch nicht genau.
- Ich habe mir noch keine Gedanken dazu gemacht. keine Aussage

Die folgenden Fragen betreffen **die Informationen**, die Sie zu dieser Untersuchung bekommen haben:

10. Von wem haben Sie **zuerst von dieser Untersuchung erfahren?** (Bitte nur eine Antwort ankreuzen)

- Von meinem Frauenarzt / meiner Frauenärztin
- Von einer Bekannten oder Freundin Über das Internet
- Durch eine Informationsbroschüre Sonstiges, und zwar: _____

11. Wurden Sie **im Vorfeld** der Untersuchungen **über das Thema Pränataldiagnostik informiert?**

- Nein
- Ja Falls ja, **wer** hat Sie informiert? (Mehrfachantworten möglich)
- meine Frauenärztin /mein Frauenarzt eine Ärztin /ein Arzt aus der Pränataldiagnostik
- eine Ärztin /ein Arzt aus der Humangenetik
- eine Schwangerschafts-Beratungsstelle, und zwar: _____
- Sonstige, und zwar: _____
- Ich habe mich **eigenständig informiert**, und zwar durch (Mehrfachantworten möglich):
- Internet Befragung von Familienmitgliedern, FreundInnen
- Bücher, Broschüren Sonstige, und zwar: _____

12. Die folgenden Fragen beziehen sich auf die **Informationen, die Sie während der Untersuchung von der Pränatalmedizinerin/ dem Pränatalmediziner erhalten haben:**

Zu welchen Themen haben Sie Informationen erhalten?	Ich wurde Die Informationen waren ...			
	nicht informiert	Ausreichend	<u>Nicht</u> ausreichend	Für mich unwichtig
- Ziel der Untersuchung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Statistische Risikoeinschätzung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Anlass der Untersuchung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Sicherheit des Untersuchungsergebnisses	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Grenzen der Untersuchung /nicht erfassbare Störungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Art und Schweregrad möglicher Störungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Vorgehen bei einer Behinderung des Kindes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Alternative zur pränatalen Diagnostik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Sonstiges Thema, und zwar: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Haben Sie die **Informationen der Pränatalmedizinerin / des Pränatalmediziners verstanden?**

- ja nein Ich weiß nicht genau.

14. Hätten Sie sich **noch weitere Informationen gewünscht?** ja nein Ich weiß nicht.

Falls ja, **zu welchem Thema?** _____

15. Wie **bewerten Sie insgesamt den Umfang** Ihres Informationsstands? **Ich fühle mich...**
 ... ausreichend informiert. ... nicht ausreichend informiert. Ich weiß nicht genau.
16. Hätten Sie sich **bereits von Ihrem überweisenden Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin** mehr Informationen gewünscht?
 ja nein Ich weiß nicht genau
17. Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, bei auffälligem Ergebnis **weitere Diagnostik** (z.B. Fruchtwasserpunktion) durchzuführen, im Gespräch mit Ihnen **angesprochen**?
 ja nein Ich weiß nicht genau.
18. Hat die untersuchende Ärztin / der Arzt die Möglichkeit, **die Schwangerschaft bei auffälligem Ergebnis fortzusetzen oder abubrechen**, im Gespräch mit Ihnen angesprochen?
 ja nein Ich weiß nicht genau.

Nun möchten wir Ihnen ein paar Fragen **über Pränataldiagnostik** stellen:

19. Bitte **schätzen Sie, wie häufig** unter den Neugeborenen in Deutschland schwere, angeborene Fehlbildungen auftreten.
 6-10 % 11-20% 21-30 %
 31-40% 41-50% 51-60%
 61-70% 71-80% Mehr als 80%
 Ich weiß nicht genau.
20. Im **Ultraschall** können folgende Aussagen über die Gesundheit Ihres Kindes getroffen werden:
- | | Diese Aussage ist... | | Ich weiß |
|----------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| | richtig | falsch | es nicht. |
| - Im Ultraschall sieht man, ob mein Kind normal wächst. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - Im Ultraschall erkennt man, ob die Intelligenz des Kindes normal ist. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - Es können Hinweise auf eine Erkrankung oder Fehlbildung gefunden werden. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - Alle angeborenen Fehlbildungen können im Ultraschall erkannt werden. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
21. Die Ergebnisse der Messung der **Nackentransparenz und des Bluttests...**
- | | Diese Aussage ist... | | Ich weiß |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| | richtig | falsch | es nicht. |
| - geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher gesund ist. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - geben Auskunft darüber, ob mein Kind sicher krank ist. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - erlauben eine Risikoeinschätzung für alle angeborenen Erkrankungen. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| - bieten mir durch Risikoabschätzung eine Grundlage für eine Entscheidung für oder gegen eine invasive Diagnostik. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
22. Bestimmte Untersuchungen in der Pränataldiagnostik ergeben **Risiken** dafür, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Ab welchem persönlichen Risiko **empfinden Sie das Risiko als erhöht**?
 1: 50 1:100 1: 300 1:500 1:1000
 1: 2000 Sonstiges: 1:_____ Ich weiß es nicht genau.
23. **Ein Risiko für Down-Syndrom von 1:200 ist niedriger als 1:450.**
 Diese Aussage ist richtig. Diese Aussage ist falsch. Ich weiß nicht genau.

24. Eine verbreiterte Nackentransparenz beweist, dass das Kind Down-Syndrom hat.

Diese Aussage ist richtig.

Diese Aussage ist falsch.

Ich weiß nicht genau.

Zum Abschluss möchten wir **Ihre persönliche Einstellung** zu der stattgefundenen Untersuchung erfragen. Bitte geben Sie an, wie sehr Sie den Aussagen auf einer Skala von 0-7 zustimmen:

25. Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit.

1
Ich stimme voll
und ganz zu.

2

3

4

5

6

7
Ich stimme
gar nicht zu.

26. Diese Untersuchung nimmt mir Angst.

1

2

3

4

5

6

7

27. Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.

1

2

3

4

5

6

7

28. Angenommen, die Kosten der heutigen Untersuchung wären Ihnen nicht bekannt. **Wieviel wären Sie maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen?** (Ihre Antwort hat keinerlei Folgen für Sie und die von Ihnen zu übernehmenden Kosten der Untersuchung)

_____ (in Euro)

Vielen Dank für Ihre Zeit !

Fragebogen Nr. 3 nach Pränataldiagnostik



UNIKLINIK
KÖLN

Institut für Geschichte
und Ethik der Medizin
Forschungsstelle Ethik

Sehr geehrte Patientin,

Herzlichen Dank, dass Sie unsere ersten beiden Fragebögen ausgefüllt haben. Sie haben soeben die Ergebnisse der Blutuntersuchung erhalten. Wir möchten Ihnen nun erneut einige Fragen rückblickend zu Ihrem Informationsstand stellen. **Vielen Dank für das Ausfüllen dieses Fragebogens!**

1. **Vor wievielen Tagen** fand die Untersuchung statt? _____ Tage bzw. _____ Wochen
2. Wie **bewerten Sie rückblickend** Ihren Informationsstand vor beziehungsweise während der Untersuchung?
Ich war....
 ... ausreichend informiert ... nicht ausreichend informiert Ich weiß nicht genau
3. Hätten Sie sich rückblickend **weitere Informationen gewünscht?**
 ja nein Ich weiß nicht genau
4. Zu welchen **Themen** hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? (*Mehrfachantworten möglich*):
 Ziel der Untersuchung Vorgehen bei einer Behinderung des Kindes
 Anlass der Untersuchung Art und Schweregrad möglicher Störungen
 Statistische Risikoeinschätzung Grenzen der Untersuchung /nicht erfassbare Störungen
 Alternative zur pränatalen Diagnostik Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten
 Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes
 Sicherheit des Untersuchungsergebnisses Sonstiges Thema: _____
5. Hätten Sie sich **bereits von Ihrem überweisenden Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin** mehr Informationen gewünscht?
 ja nein Ich weiß nicht genau

Zum Abschluss möchten wir **Ihre persönliche Einstellung** zu der Untersuchung erneut erfragen. Bitte geben Sie an, wie sehr Sie den Aussagen auf einer Skala von 0-7 zustimmen:

6. **Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit.**
 1 2 3 4 5 6 7
 Ich stimme voll und ganz zu. Ich stimme gar nicht zu.
7. **Diese Untersuchung nimmt mir Angst.**
 1 2 3 4 5 6 7
8. **Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.**
 1 2 3 4 5 6 7
9. Angenommen, die Kosten der Untersuchung wären Ihnen nicht bekannt. **Wieviel wären Sie rückblickend maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen?**
 _____ (in Euro)

Möchten Sie uns noch etwas mitteilen? Hier ist Platz für Anmerkungen oder Kritik zu unserer Fragebogenerhebung oder für etwas anderes, dass Sie uns noch mitteilen möchten:

Vielen Dank für Ihre Zeit !

Fragebogen Nr. 3 nach Pränataldiagnostik -

Standort 4



Sehr geehrte Patientin,

Herzlichen Dank, dass Sie unsere ersten beiden Fragebögen ausgefüllt haben. Sie haben vor wenigen Tagen zusätzlich zum Ultraschall eine Blutuntersuchung machen lassen. Wir möchten Sie bitten, die folgenden Fragen **nach Mitteilung des Ergebnisses aus der Blutuntersuchung** auszufüllen und mit dem beigelegten Rückumschlag an uns zu senden. **Vielen Dank für das Ausfüllen dieses Fragebogens!**

1. Vor wievielen Tagen fand die Untersuchung statt? _____ Tage bzw. _____ Wochen

2. Wie bewerten Sie rückblickend Ihren Informationsstand vor beziehungsweise während der Untersuchung?
Ich war....

... ausreichend informiert ... nicht ausreichend informiert Ich weiß nicht genau

3. Hätten Sie sich rückblickend weitere Informationen gewünscht?

ja nein Ich weiß nicht genau

4. Zu welchen Themen hätten Sie sich noch weitere Informationen gewünscht? *(Mehrfachantworten möglich):*

Ziel der Untersuchung Vorgehen bei einer Behinderung des Kindes
 Anlass der Untersuchung Art und Schweregrad möglicher Störungen
 Statistische Risikoeinschätzung Grenzen der Untersuchung /nicht erfassbare Störungen
 Alternative zur pränatalen Diagnostik Weitergehende psychosoziale Beratungsmöglichkeiten
 Möglichkeit einer psychischen und ethischen Konfliktsituation bei Vorliegen eines auffälligen Befundes
 Sicherheit des Untersuchungsergebnisses Sonstiges Thema: _____

5. Hätten Sie sich bereits von Ihrem überweisenden Frauenarzt / Ihrer Frauenärztin mehr Informationen gewünscht?

ja nein Ich weiß nicht genau

Zum Abschluss möchten wir **Ihre persönliche Einstellung** zu der Untersuchung erneut erfragen. Bitte geben Sie an, wie sehr Sie den Aussagen auf einer Skala von 0-7 zustimmen:

6. Diese Untersuchung bringt mir Sicherheit.

1 2 3 4 5 6 7
Ich stimme voll und ganz zu. Ich stimme gar nicht zu.

7. Diese Untersuchung nimmt mir Angst.

1 2 3 4 5 6 7

8. Ich finde, dass alle Schwangeren diese Untersuchung machen lassen sollten.

1 2 3 4 5 6 7

9. Angenommen, die Kosten der Untersuchung wären Ihnen nicht bekannt. Wieviel wären Sie rückblickend maximal bereit für diese Untersuchung zu bezahlen?

_____ (in Euro)

Möchten Sie uns noch etwas mitteilen? Hier ist Platz für Anmerkungen oder Kritik zu unserer Fragebogenerhebung oder für etwas anderes, dass Sie uns noch mitteilen möchten:

Vielen Dank für Ihre Zeit!

9. Lebenslauf

Mein Lebenslauf wird aus Gründen des Datenschutzes in der elektronischen Fassung meiner Arbeit nicht veröffentlicht.