

**I. Nippert**

**Januar 1994**

**J. Horst**

## **Die Anwendungsproblematik der pränatalen Diagnose aus der Sicht von Beratenen und Beratern**

*- unter besonderer Berücksichtigung der derzeitigen und  
zukünftig möglichen Nutzung genetischer Tests-*

Gutachten im Auftrag des  
Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag



## **Zum TA-Projekt 'Genomanalyse' und zum vorliegenden Bericht**

Das vorliegende Hintergrundpapier "Die Anwendungsproblematik der pränatalen Diagnose aus der Sicht von Beratenen und Beratern" entstand als Gutachten im Rahmen des vom TAB durchgeführten TA-Projektes "Genomanalyse". Gegenstand dieses TA-Projektes war die Identifizierung augenblicklicher und potentieller politischer Diskussions- und Konfliktfelder bei der gesellschaftlichen Nutzung genomanalytischer Verfahren (insbesondere von Verfahren der DNA-Analyse; DNA-Sonden) im Hinblick auf sich abzeichnenden politischen, rechtlichen und sonstigen Handlungsbedarf. Die Untersuchung konzentrierte sich auf folgende Anwendungsfelder genetischer Tests:

- Genetische Beratung und pränatale Diagnostik
- Nutzung genetischer Analysen am Arbeitsplatz
- Nutzung genetischer Analysen beim Abschluß von Versicherungsverträgen
- Genetische Analysen im Strafverfahren und im Zivilprozeß

Die Projektarbeit umfaßte eigene Analysen und die Vergabe von Unteraufträgen zum Stand der wissenschaftlich-technischen Entwicklung genetischer Tests, zum Stand und den Perspektiven der Nutzung solcher Tests in den verschiedenen Anwendungsfeldern, zu Möglichkeiten und Problemen einer rechtlichen Regelung der Anwendung genetischer Tests und schließlich zur öffentlichen und veröffentlichten Meinung über die Nutzung neuer genetischer Diagnosemethoden. Der abschließende Projektbericht "TA-Projekt 'Genomanalyse' - Chancen und Risiken genetischer Diagnostik" wurde im September 1993 vom Ausschuß für Forschung, Technologie und Technikfolgenabschätzung des Deutschen Bundestages abgenommen. Der Bericht ist als TAB-Arbeitsbericht Nr.18 beim TAB erhältlich.

Die vorliegende Untersuchung zur Problematik der Anwendung genetischer Tests im Rahmen der pränatalen Diagnostik wurde vom TAB in Auftrag gegeben, weil bei der Konzipierung des TA-Projektes sehr schnell klar wurde, daß neue genetische Tests gerade für die vorgeburtliche Untersuchung von Föten im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge ein erhebliches Nutzungs-, aber auch Mißbrauchspotential besitzen. Zudem ist angesichts der ethischen und psycho-sozialen Probleme, die mit der pränatalen Diagnose verbunden sind, gerade der Prozeß der Beratung entscheidend für einen besonnenen Umgang mit den neuen Testmöglichkeiten. Dies ist von verschiedenen Kommissionen und Gremien, die sich mit den Fragen der Nutzung genetischer Tests befaßt haben, betont worden.

Es lag aber bisher wenig Material über den Prozeß der Beratung selbst und insbesondere über die Einstellungen, Erfahrungen, Fragen und Probleme der an der genetischen Beratung Beteiligten vor. Vor allem die Sicht der beratenen schwangeren Frauen fand nach Meinung des TAB in den vorliegenden Berichten zu Chancen und Risiken genetischer Diagnostik zu wenig Beachtung. Die vorliegende Studie von Frau PD Dr. Irmgard Nippert und Prof. Dr. Jürgen Horst von der Universität Münster gibt durch die umfangreiche Aufbereitung von Material aus Interviews mit beratenen Frauen und beratenden Ärzten einen Einblick in die Einstellungen von Frauen zur pränatalen Diagnose, in die verschiedenen Motive zur Nutzung der pränatalen Diagnose, aber auch in die oft belastenden Erfahrungen, die Frauen im Laufe einer pränatalen Diagnose machen. Ebenso werden die Erwartungen von Ärzten und Humangenetikern bezüglich der zukünftigen Entwicklung der pränatalen Diagnose vor dem Hintergrund neuer genetischer Testmöglichkeiten ausführlich dokumentiert. Vieles von diesem Material ist in den Projektbericht des TAB eingegangen. Es erschien uns aber angebracht, durch eine gesonderte Veröffentlichung des Gutachtens den Abgeordneten des Deutschen Bundestages und der interessierten Öffentlichkeit die Möglichkeit zu bieten, sich einen möglichst umfassenden Einblick in die Problematik genetischer Beratung im Rahmen der pränatalen Diagnose aus der Sicht der oft zitierten, aber weniger oft gehörten "Betroffenen" zu verschaffen.

Dr. Leonhard Hennen, TAB

## Vorwort

Das von uns vorgelegte Gutachten nimmt Stellung zur gegenwärtigen Entwicklung der pränatalen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen in der Bundesrepublik.

Folgende Aspekte kennzeichnen zur Zeit diese Entwicklung:

1. Rapide Ausweitung des vorgeburtlichen Diagnosepotentials durch die Möglichkeit des direkten Nachweises des Überträgerstatus für genetische bedingte Erkrankungen auf molekularer genetischer Ebene (z.B. cystische Fibrose).
2. Rapide Ausweitung der Möglichkeit der nichtinvasiven Risikospezifizierung für Chromosomenstörungen beim Kind durch die Weiterentwicklung bildgebender Verfahren und durch die Entwicklung von Screeningtests mit Hilfe biochemischer Marker (sog. Triple-Test).
3. Einführung der Möglichkeit nichtinvasiver pränataler Diagnostik durch die Identifizierung fetaler Zellen im mütterlichen Blut.

Diese Verfahren ermöglichen mit technisch relativ geringem Aufwand, die vorgeburtliche Diagnostik auf Schwangere mit durchschnittlichem Risiko auszuweiten. Sie erzeugen aber dadurch einen Bedarf an qualifizierter präkonzeptioneller und vorgeburtlicher genetischer Beratung, der durch die bestehende Vorsorgestruktur in der Bundesrepublik Deutschland nicht abgedeckt werden kann. Die derzeitige Situation ist bereits durch ein erhebliches Versorgungsdefizit an qualifizierter vorgeburtlicher Beratungsmöglichkeit gekennzeichnet. Mit dem vorliegenden Bericht haben wir versucht, durch exemplarische Beispiele aus der alltäglichen Praxis der genetischen Beratung und vorgeburtlichen Diagnostik des Instituts für Humangenetik Münster und durch Expertenbefragung, die derzeitige Situation in ihrem Gesamtspektrum zu verdeutlichen.

Wir danken den vielen Frauen, die bereit waren, sich für dieses Gutachten zu ihrer ganz persönlichen Erfahrung mit der Pränataldiagnostik befragen zu lassen, und den vielen Experten, die sich die Zeit genommen haben, aus ihrer Sicht zur Anwendungsproblematik der pränatalen Diagnose Stellung zu nehmen.

J. Horst

I. Nippert

## Inhaltsverzeichnis

1.	Einleitung: Pränatale Diagnostik in der Bundesrepublik Deutschland	S. 1
2.	Indikationsspektrum zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung und von Schwangeren am Institut für Humangenetik, Medizinische Fakultät der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster 1992	S. 11
3.	Indikationsproblematik 1992: Problematik der Triple-Diagnostik	S. 23
4.	Einstellung der schwangeren Ratsuchenden zur pränatalen Diagnose	S. 38
4.1	Entscheidungsproblematik und Entscheidungsambivalenzen der Ratsuchenden	S. 38
4.2	Typische Fragen von ratsuchenden Frauen und ihren Partnern in der genetischen Beratung	S. 58
4.3	Geschilderte Interessen und Motivlagen, die pränatale Diagnostik in Anspruch zu nehmen	S. 74
4.4	Welcher Nutzen wird aus der pränatalen Diagnose gezogen?	S. 85
4.5	Wer außer der Schwangeren hatte Einfluß auf ihre Entscheidung, die pränatale Diagnose in Anspruch zu nehmen?	S. 91
5.	Erfahrungen der Schwangeren mit der pränatalen Diagnose: Besondere Streßsituationen	S. 93
5.1	Die Wartezeit zwischen Eingriff und Befundübermittlung	S. 93
5.2	Schwangerschaft auf Probe	S. 96
5.3	Der pathologische Befund	S. 97

6.	Exkurs: Einstellung zu genetisch bedingten Fehlbildungen bei Schwangeren, Humangenetikern und in der Allgemeinbevölkerung	S. 103
7.	Einstellung von Humangenetikern und Gynäkologen zu Problem- und Zukunftsperspektiven der pränatalen Diagnose	S. 106
7.1	Exkurs: Anwendungsproblematik direkter molekulargenetischer Diagnoseverfahren in der Pränataldiagnostik für Schwangere mit durchschnittlichem Risiko am Beispiel des Heterozygotenscreenings für cystische Fibrose	S. 120
8.	Alternative Beratung	S. 133
9.	Zur Situation der pränatalen Diagnostik und genetischen Beratung in den neuen Bundesländern (H. Metzke)	S. 136
10.	Regelungsbedarf	S. 158

## Anhang

- I Tabellen
- II Experteninterviews



## **1. Einleitung: Pränatale Diagnostik in der Bundesrepublik Deutschland**

Unter dem Begriff pränataler Diagnostik (PD) werden verschiedene invasive und nicht-invasive Verfahren subsumiert.

Zu den nicht-invasiven Verfahren gehören: Ultraschall, Bestimmung biochemischer Marker im mütterlichen Serum, Bestimmung fetaler Zellen aus mütterlichem Blut (z.Zt. noch experimentell)

Zu den am häufigsten durchgeführten invasiven Verfahren gehören: Amniocentese, Chorionzottenbiopsie und Plazentabiopsie.

Mit Hilfe der invasiven diagnostischen Verfahren werden hauptsächlich fetale Chromosomenaberrationen und genetisch bedingte Erkrankungen, die direkter oder indirekter DNA-Diagnostik oder biochemischen Untersuchungen zugänglich sind, bestimmt.

Die Zahl der mit Hilfe dieser Diagnoseverfahren erkennbaren Erkrankungen wächst ständig. Nach dem "Catalog of Prenatally Diagnosed Conditions" von Weaver (John Hopkins University Press, Baltimore 1992, 2. Aufl.) sind es derzeit 601 Erkrankungen.

Die ersten invasiven Verfahren zur Bestimmung fetaler Chromosomenaberrationen an Hand abgeschilfter fetaler Zellen aus dem Fruchtwasser (Amniocentese), wurden experimentell zum ersten Mal 1970 in der Bundesrepublik (in Ulm) durchgeführt. 1970 waren es insgesamt 6 Amniocentesen; 1971: 16 und 1972: 49.

Zu dieser Zeit fehlten sämtliche infrastrukturellen Voraussetzungen zur Etablierung der Amniocentese in der medizinischen Versorgung wie:

zuverlässige, standardisierte und kalibrierte Karyotypisierungsverfahren, Daten zur Zuverlässigkeit und Sicherheit der Amniocentese, Daten zum Fehlgeburtenrisiko, ausgebildete Ärzte/Wissenschaftler, die punktieren und cytogenetische Untersuchungen leiten und überwachen konnten, Laborpersonal und Laborkapazitäten, Beratungs- und Aufklärungskapazitäten und eine Finanzierungsgrundlage. (I. Nippert, History of Prenatal Genetic Diagnosis in the Federal Republic of Germany. In: M. Reid (Ed.), The Diffusion of four Prenatal Screening Tests across Europe. King's Fund Centre, London 1991, S. 49-69.)

Genetische Beratungsstellen gab es damals nicht. Die existierenden Institute für Humangenetik waren für die pränatale Diagnose häufig weder personell noch

sachlich (Labore) hinreichend ausgestattet. Außerdem waren sie nicht grundsätzlich an den medizinischen Fakultäten vertreten. Gleichzeitig gab es keine gesetzliche Grundlage, die den Schwangerschaftsabbruch eines Feten mit einer angeborenen Fehlbildung/genetisch bedingten Störung gestattet hätte.

Die Etablierung der PD in der Bundesrepublik zur Bestimmung fetaler Chromosomenstörungen wurde durch das DFG-Schwerpunktprogramm: "*Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte*" realisiert. Das Programm, als 7-jähriges multizentrisches, kollaboratives Forschungsvorhaben geplant, wurde 1972 von der DFG bewilligt.

Da die erforderlichen Mittel von der DFG nicht sofort aufgebracht werden konnten, sprang zur Anschubfinanzierung der "Stifterverband für die Deutsche Wissenschaft" des Deutschen Industrieverbandes mit einer 500.000 DM-Spende (der Zementindustrie) ein.

An dem 7-jährigen Implementationsprogramm nahmen insgesamt über 90 Institute, Abteilungen, Krankenhäuser mit Humangenetikern, Gynäkologen, Pädiatern und Naturwissenschaftlern aus 34 Städten in der Bundesrepublik teil. Als das Programm auslief, waren mehr als 100 Ärzte und Naturwissenschaftler für die Amniocentese und cytogenetische Untersuchung fetaler Zellen ausgebildet worden, mehr als 13.000 Amniocentesen wurden in dem Programm durchgeführt und evaluiert. Die rasche Zunahme der Zahl der durchgeführten Amniocentesen durch das Programm läßt sich an folgenden Daten zeigen.

Anzahl durchgeführter Amniocentesen:

1970: **6**

1971: **16**

1972: **49**

1973: **112**

1974: **308**

1975: **893**

1976: **1798**

1977: **2648.**

Flankiert wurde die Etablierung der PD durch folgende Maßnahmen:

- 1975 wurde die PD und die genetische Beratung in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen.

- 1976 wurde der §218 StGB reformiert. Danach wurde gemäß §218a Abs. 2 Nr. 1 StGB der Schwangerschaftsabbruch ermöglicht, falls *"dringende Gründe für die Annahme sprechen, daß das Kind ... an einer nicht behebbaren Schädigung eines Gesundheitszustandes leiden würde, die so schwerwiegend, daß von der Schwangeren die Fortsetzung der Schwangerschaft nicht verlangt werden kann"*.
- 1975-1979 übernahmen die Bundesländer: Bayern 1975; Nordrhein-Westfalen 1976; Schleswig-Holstein 1977; Baden-Württemberg 1978; West-Berlin, Niedersachsen, Bremen 1979 den weiteren Auf- und Ausbau humangenetischer Beratungsstellen und zytogenetischer Labore überwiegend an ihren Universitäten.

Damit war die Übernahme der Versorgungsinfrastruktur, die durch das DFG-Schwerpunktprogramm entwickelt worden war, durch die Länder gesichert. Die Übernahme dieser Leistung durch die Länder war notwendig, weil die Sicherstellung der Versorgung durch den niedergelassenen Arzt nicht möglich war. Außerdem waren die Kosten der Amniocentese und vor allen Dingen die der genetischen Beratung durch die Krankenkassenleistungen nicht in ausreichendem Maße gedeckt.

Die frühe Infrastruktur war vorrangig durch die Anbindung der pränatalen Diagnose an interdisziplinär arbeitende Universitätsinstitute und durch die Verbindung von PD mit eingehender genetischer Beratung vor der Diagnose und eingehender Beratung nach einem positiven Befund gekennzeichnet. In dieser Zeit wurde ein medizinischer Indikationskatalog entwickelt, der das eingriffsbedingte Risiko (Fehlgeburt, Infektion der Mutter) mit dem Risiko, ein betroffenes Kind zu erwarten, in Relation setzte. Dieser Indikationskatalog definiert (heute) die Anwendungsbereiche der invasiven PD wie folgt:

1. Erhöhtes Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung bei erhöhtem mütterlichem Alter, bei vorangegangenem Kind mit Chromosomenstörung, bei familiär vorkommenden Chromosomenstörungen.
2. Erhöhtes Risiko für X-chromosomal gekoppelte erbliche Erkrankungen.

3. Erhöhtes Risiko für erkennbare Stoffwechseldefekte, Hämoglobinopathien oder sonstige erkennbare monogen bedingte Erkrankungen.

4. Erhöhtes Risiko für eine Neuralrohrverschlusßstörung (nur bei Amniocentese).

Im Hinblick auf das maternelle altersbedingte Risiko für eine kindliche Chromosomenstörung erwies sich der Indikationskatalog als veränderlich. In dem Maße, wie mit der Routinisierung des Eingriffs das eingriffsbedingte Risiko sank und die verfügbaren Laborkapazitäten zunahmen, sank das mütterliche Indikationsalter. 1987 empfahl der Wissenschaftliche Beirat der Bundesärztekammer *"die pränatale genetische Diagnostik zum Zweck der Chromosomenanalyse vom vollendeten 35. Lebensjahr der Mutter bei der Konzeption an."* (Pränatale Diagnostik, Empfehlungen des Wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer. In: Dt. Ärzteblatt. 84, Heft 10, 5. März 1987, S. C-394.) Diese Altersgrenze wurde bereits zum Zeitpunkt ihrer Empfehlung in der Praxis der PD nicht eingehalten und weiter nach unten gedrückt. Die sogenannte "psychologische Indikation" (d.h. Frauen, die jünger als 35 sind, die kein erkennbar erhöhtes Risiko für eine fetale Chromosomenstörung haben und trotzdem eine PD erhalten) eroberte sich schon zu Beginn der 80er Jahre einen festen Platz in der Klientel der Pränataldiagnostik.

Die Festlegung des mütterlichen Alters als Indikationsmaßstab für die PD ist unter Humangenetikern umstritten (siehe Wolff/Schmidtke, Die "Altersindikation", ihre Abschaffung und die Folgen. In: Medizinische Genetik, 1/März 1991, S. 16-19; Schroeder-Kurth, Ärztliche Indikation und Selbstbestimmung bei der vorgeburtlichen Chromosomendiagnostik. In: Medizinrecht, Heft 3, 1991, S. 128-131) und die Tendenz geht dahin, das altersbedingte Risiko durch Ermittlung spezifischerer Risiken abzulösen (siehe Kapitel 3).

Die in den 70er Jahren entwickelte Infrastruktur hat sich im Laufe der 80er Jahre in einer für das bundesrepublikanische Gesundheitssystem charakteristischen Weise verändert. Insbesondere zwei Gegebenheiten werden als ursächlich dafür angesehen, daß ein Teil der PD (= Amniocentese und deren Laboruntersuchung) immer mehr von niedergelassenen Frauenärzten selbst durchgeführt bzw. an private Einsendelabore zur Analyse geschickt werden:

1984 wurde vom Bundesgerichtshof entschieden, daß ein Arzt einen Pflichtverstoß begeht, wenn er eine Schwangere nicht auf die Möglichkeit einer

Fruchtwasseruntersuchung zum Ausschluß eines Down-Syndroms hinweist. Die Frau, die aufgrund dieses Pflichtverstoßes ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt bringt, hat Anspruch auf Schadensersatz. Damit wurde die Einführung der PD als "standard of care" in der Schwangerenvorsorge insbesondere für Schwangere mit Altersrisiko rechtlich gebahnt.

1986 wurde die Honorierung der Laboruntersuchung der Amniocentesen durch die Kassen erheblich verbessert.

1987 sah sich der Wissenschaftliche Beirat der Bundesärztekammer veranlaßt, Empfehlungen zur pränatalen Diagnostik zu veröffentlichen, die als *"Vorschläge zur Regelung des ärztlichen Vorgehens, der fachlichen Zuständigkeit und der interdisziplinären Zusammenarbeit in der pränatalen Diagnostik ..., um deren Sicherheit und Nutzen zu erhöhen"* gekennzeichnet wurden. Diese Vorschläge sehen u.a. ausdrücklich die Trias genetische Beratung-Diagnostik-Beratung in der PD vor. (Pränatale Diagnostik, Empfehlungen des Wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer. Dt. Ärzteblatt. 84, Heft 10, Köln, 5. März 1987, S. C-392-C-394)

Der ausführlichen und sorgfältigen genetischen Beratung vor der PD wurde und wird deshalb so viel Bedeutung beigemessen, weil : *"anders als in dem traditionellen Setting der Medizin, in dem ein leidender Patient zum Arzt kommt und das Handlungsziel bei der Heilung der Krankheit oder Linderung der Beschwerden ist, läßt sich das Therapieziel in der genetischen Beratung nicht eindeutig definieren, allenfalls als Herstellung von Entscheidungskompetenz und Hilfe zu selbstverantwortlichen Entscheidungen von ratsuchenden Klienten/Patienten."* (G. Wolff, Grundregeln Genetischer Beratung. Wiener Medizinische Wochenschrift, Im Druck, 1993)

Obwohl ursprünglich bei der Etablierung der PD konzeptuell vorgesehen war, daß PD in der Trias Beratung-Diagnose-Beratung angeboten werden sollte, und dies durch die Übernahme durch die Länder zur Etablierung und Professionalisierung humangenetischer Beratung beitrug, diese Trias auch immer wieder, so z.B. von dem Berufsverband Medizinische Genetik 1990, von der Bund-Länder-Arbeitsgruppe Genomanalyse 1990, von dem Bundesminister für Forschung und Technologie 1991, von der Enquête-Kommission "Chancen und Risiken der Gentechnologie" des 10. Deutschen Bundestages, Bonn 1987, von dem Wissenschaftlichen Beirat der

Bundesärztekammer in dem Memorandum Genetisches Screening, (Deutsches Ärzteblatt 89, Heft 25/26, 22. Juni 1992 (45) B-1433 - B-1437), empfohlen wird, wird diese Trias von der überwiegenden Mehrheit der niedergelassenen Ärzte/Frauenärzte, die selber punktieren, und den privaten Labors nicht eingehalten. Da die PD, insbesondere die Amniocentese, von immer mehr niedergelassenen Frauenärzten angeboten wird und immer mehr private Labore als Einsendelabore ohne genetische Beratung fungieren, weitet sich die Schere zwischen durchgeführter PD und vorher erfolgter genetischer Beratung aus. Diese Unterversorgung geht einzig und allein zu Lasten der schwangeren Frauen: Die meisten Frauen, die vor der Pränatalen Diagnostik nicht beraten worden sind, sind in der Regel nicht ausführlich und umfassend über folgende Punkte informiert worden:

- Warum die pränatale Diagnose ihnen angeboten wird? Was wird mit der PD beabsichtigt?
- Welche Eingriffsrisiken bestehen?
- Was kann die pränatale Diagnostik an Befunden erheben?
- Die Grenzen der pränatalen Diagnostik, was sie nicht erkennen kann, die Problematik unklarer Befunde.
- Was ein positiver Befund bedeutet, z.B. daß weitere Untersuchungen und Wartezeiten nötig sein können.
- Was die festgestellten Krankheitsbilder bedeuten (z.B. Prognose von Kindern mit Down-Syndrom, Variabilität des Erscheinungsbildes, klinisches Bild von Geschlechtschromosomenanomalien etc.
- Welche Handlungsoptionen bei einem positiven Testergebnis gegeben sind (Therapie, Schwangerschaftsabbruch)?
- Alternativen für diejenigen, die den Test ablehnen möchten.

Nach Schätzungen des Ständigen Arbeitskreises "Biomedizinische Ethik und Technologiefolgenabschätzung" beim Wissenschaftlichen Beirat der Bundesärztekammer werden "die meisten Pränataldiagnosen bei erhöhtem Alter der Schwangeren ohne kompetente genetische Beratung im Sinne der geforderten Trias Beratung-Diagnostik-Beratung durchgeführt (69% im Jahr 1988)." (s. Memorandum Genetisches Screening, Deutsches Ärzteblatt 89, Heft 25/26, 22. Juni 1992 (45) B-1433 - B-1437)

Heute gibt es in der Bundesrepublik bezogen auf die alten Bundesländer (für die neuen Bundesländer siehe Kapitel 9) 27 humangenetische Universitätsinstitute, die genetische Beratungen und Laboruntersuchungen anbieten, mindestens 8 Institute/Abteilungen, die an Gesundheitsämtern oder städtischen Krankenhäusern o.ä. (z.B. in Stuttgart, Dortmund) eingerichtet sind, und schätzungsweise mehr als 30 private niedergelassene Ärzte/Labore, die pränatale Diagnostikleistungen anbieten (s. I. Nippert u.a., Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe: Denmark, the Federal Republic of Germany, the Netherlands, and the United Kingdom. Report for the Commission of the European Communities, Münster 1993).

Wie viele niedergelassene Ärzte selber punktieren, ist nicht bekannt. Während die privaten Labore in der Regel Einsendelabore ohne Beratungsleistung sind, verhalten sich die universitären humangenetischen Institute, die in ihren Laboren pränatale Diagnostik durchführen, unterschiedlich. Während Institute wie z.B. in Heidelberg oder in Münster in der Regel keine Fruchtwasserproben annehmen oder Chorionzotten untersuchen, ohne die Patientinnen vorher gesehen und beraten zu haben, akzeptieren andere Institute Einsendungen ohne Beratungen. Dazu Prof. Dr. med. T. Grimm, Würzburg:

*"Wir haben 1000 bis 1200 Pränataldiagnosen, eingeschickte, ohne Beratung. In Würzburg war die Pränataldiagnostik vor der Humangenetik etabliert. Wir sind der Hauptlieferant in Würzburg für die Frauenklinik, die sagen, Beratung machen wir selber. Ob sie es machen, weiß ich nicht."*

Wieviele invasive Eingriffe zur PD heute in der Bundesrepublik vorgenommen werden, ist unbekannt. Es ist anzunehmen, daß gleichsam eine Screeningsituation für Schwangere, die 35 Jahre und älter sind, besteht. Schätzungsweise nehmen 60-80% dieser Schwangeren die PD in Anspruch, wobei es große regionale Unterschiede, mit höheren Inanspruchnahmeraten im städtischen und niedrigeren

Raten im ländlichen Bereich, geben dürfte. (Schon 1984 nahmen 50% der in Münster wohnhaften 35jährigen und älteren Schwangeren die PD in Anspruch, im Gegensatz zu 15-20% in ausgesprochen ländlichen Gebieten des Reg. Bez. Münster. S. I. Nippert, I.-H. Pawlowitzki, Who gets Amniocentesis? Utilization of Prenatal Cytogenetic Diagnosis by Reg. Bez. Münster Residents. W. van Eimeren, R. Engelbrecht and Ch. D. Flagle, Third International Conference on System Science in Health Care. Springer-Verlag, Berlin, Heidelberg, New York, Tokyo 1984, S. 612-614)

Zur Zeit wird eine neue Erhebung über die Anzahl der PD-Leistungen in der Bundesrepublik im Auftrag der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und Ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik mit Unterstützung des Bundesgesundheitsministeriums von Frau Prof. Dr. med. T. Schroeder-Kurth, Heidelberg vorbereitet.

Betrachtet man zur Zeit die alten Bundesländer, so ergeben sich regional sehr unterschiedliche Versorgungsleistungen bzw. Beratungsangebote zur PD. Während es in manchen Regionen überhaupt keine Beratung vor der PD gibt (höchstens ein Faltblatt, manchmal Videos), wird in anderen Regionen die pränatale Diagnose mit vorhergehendem qualifizierten Beratungsangebot gekoppelt.

In Berlin wird auf Grund einer speziellen Verwaltungsvereinbarung mit dem Senat genetische Beratung vom Institut für Humangenetik der FU Berlin kostenlos angeboten, und in Bremen gibt es einen gemeinnützigen Verein (CARA e.V.), der eine "Beratungsstelle zur vorgeburtlichen Diagnostik" mit Unterstützung des Senators für Gesundheit ebenfalls kostenlos anbietet (s.S. 130), allerdings ohne speziell in genetischer Beratung ausgebildete Fachkräfte. Alle anderen genetischen Beratungsstellen rechnen ihre Leistungen mit den Krankenkassen ab.

Die sehr uneinheitliche Versorgungsstruktur und Beratungskapazität, sowohl in regionaler wie in qualitativer Hinsicht in der Bundesrepublik, bei dem gleichzeitigen Trend der ständigen Ausweitung des pränatalen Diagnosepotentials und der Ausweitung des Angebotes der PD auf alle Schwangeren ohne eine a priori gegebene Risikosituation, bietet Anlaß zu erheblicher Sorge. Dieses Versorgungsdefizit ist nicht nur unter Experten unumstritten, diese Entwicklung ist seit Jahren bekannt, immer wieder haben Kommissionen (s.o.) auf die Notwendigkeit der Trias Beratung - Diagnose - Beratung hingewiesen und eine Verbesserung der Beratungskapazität gefordert (s. Bericht der Enquête-Kommission, Chancen und Risiken der Gentechnologie des 10. Deutschen Bundestages, Bonn 1987).

Das Problem der Unterversorgung mit qualifizierter genetischer Beratungsleistung gerade auch angesichts der zu erwartenden enormen Ausweitung des genetischen Diagnosepotentials ist allerdings nicht auf die Bundesrepublik beschränkt. Dieses Problem trifft in typischer Weise alle Länder, insbesondere die westeuropäischen und anglo-amerikanischen Länder, die an den Human Genome Analysis Programmen und Projekten teilnehmen (s. Office of Technology Assessment, Cystic Fibrosis and DNA Test: Implications of Carrier Screening, Washington, August 1992; I. Nippert u.a., Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe: Denmark, the Federal Republic of Germany, the Netherlands, and the United Kingdom. Report for the Commission of the European Communities, Münster 1993).

Unterschiedlich sind allerdings die Problemlösungsstrategien dieser Länder. Insbesondere in Großbritannien und den USA hat in den letzten Jahren eine aktive Professionalisierung der genetischen Beratung und genetischer Gesundheitsdienstleistung stattgefunden. Hier ist die Ausbildung zum humangenetischen Berater als Studienfach an amerikanischen und englischen Universitäten (mit Master-Degree Abschluß) eingeführt worden. Dieser "Genetic Counsellor" (M.Sc. oder M.P.H.), unter fachärztlicher Aufsicht, soll unter anderem die genetische Beratung entsprechend dem Anforderungskatalog und der Definition des Education Committee der American Society of Human Genetic ausführen können:

*"Humangenetische Beratung ist ein Kommunikationsprozeß, der sich mit den menschlichen Problemen in einer Familie im Zusammenhang mit einem vorhandenen oder drohenden Genschaden befaßt. Dazu gehört der Versuch einer oder mehrerer Fachkräfte, dem einzelnen Menschen oder der Familie dabei zu helfen,*

- *die medizinischen Fakten zu verstehen und damit umzugehen lernen;*
- *zu erkennen, wie Vererbung zur Schädigung beiträgt und welches Risiko bei bestimmten Verwandten besteht, daß sie auch bei ihnen auftritt;*
- *die Alternativen im Umgang mit dem Risiko des erneuten Auftretens kennenzulernen;*

*- die Maßnahmen auszuwählen, die ihnen unter Berücksichtigung des Risikos, ihrer Familienplanung und ihrer ethischen und religiösen Einstellung geeignet erscheinen, und dann dieser Entscheidung entsprechend zu handeln;*

*- sich bestmöglich mit der Schädigung oder Behinderung eines betroffenen Familienmitglieds und/oder dem Risiko eines erneuten Auftretens dieser Schädigung zu arrangieren."*

Diese Punkte bilden auch in der Bundesrepublik die Grundregeln der genetischen Beratung (s. Wolff, op. cit. 1993).

In Großbritannien erarbeitet zur Zeit eine Kommission die Standards zur Etablierung eines interdisziplinären Faches "Community Genetics" ( B. Modell, Vortrag auf dem Internationalen Workshop: Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe, Kopenhagen, 1992), das vor allem helfen soll, das zu Lasten der Patienten des National Health Service bestehende Ausbildungs- und Beratungsdefizit der medizinischen Profession und der medizinischen Hilfsberufe zu verringern.

In der Bundesrepublik wurde vom 94. Ärztetag 1992 beschlossen, den Facharzt für Humangenetik einzuführen. Die Umsetzung der Weiterbildungsordnung zum "Facharzt für Humangenetik" durch die Landesärztekammern muß noch erfolgen. In der Bundesrepublik gibt es darüberhinaus Überlegungen, wie der immer mehr steigende ungedeckte genetische Beratungsbedarf abgedeckt werden kann (s. Memorandum Genetisches Screening, Deutsches Ärzteblatt 89, Heft 25/26, 22. Juni 1992 (45) B-1433 - B-1437).

## **2. Indikationsspektrum zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung und pränatalen Diagnose von Schwangeren am Institut für Humangenetik, Medizinische Fakultät der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster, 1992.**

Am Institut für Humangenetik Münster werden in der Regel pränatale Diagnosen nur dann durchgeführt, wenn schwangere Frauen vorher genetisch beraten worden sind. Alle Frauen, die sich in der Universitätsfrauenklinik (UFK) Münster einem pränatalen invasiven Eingriff (Amniocentese, Chorionzottenbiopsie, Plazentapunktion oder Cordocentese) zur Abklärung eines genetischen Risikos unterziehen, werden vorher genetisch beraten. Bei auffälligem Befund wird ebenfalls ausführlich beraten. Damit ist in Münster die von der Gesellschaft für Humangenetik und dem Berufsverband Medizinische Genetik geforderte Trias Beratung-Diagnostik-Beratung, gewährleistet. Diese Sicherstellung ist nur aufgrund der beispielhaften Kooperation zwischen der UFK und dem Institut für Humangenetik möglich. Eine derartige Kooperation ist in der Bundesrepublik nicht die Regel und nur an wenigen Universitätszentren, u.a. Heidelberg und Berlin, realisiert.

Das in Münster in den letzten Jahren aufgebaute Pränatalmedizin-Programm ist (neben Bonn) das mit der größten Zahl von Patientinnen in der Bundesrepublik. Hier wurden im letzten Jahr über 19.000 Ultraschalluntersuchungen und weit über 2.000 Eingriffe zur vorgeburtlichen Diagnostik und Therapie durchgeführt. Aus Kapazitätsgründen werden Eingriffe wie z.B. die Amniocentese vermehrt an Untersucher in anderen Einrichtungen abgegeben. Bei neueren Entwicklungen wie z.B. der vorgeburtlichen Diagnostik durch Gewebsentnahme im ersten Schwangerschaftstrimenon (Chorionzottendiagnostik) gehört das an der Universität Münster aufgebaute Programm neben denen in Mailand und Rotterdam zu den drei größten diagnostischen Einrichtungen in Europa. Das Münsteraner Pränatal-Programm ist das unmittelbare Referenzzentrum für einen großen Einzugsbereich, welcher von der holländischen Grenze bis in den Hamburgischen und Niedersächsischen Raum bzw. das Ruhrgebiet und das Sauerland reicht.

Aufgrund der hohen Fallzahlen eignet sich das Münsteraner Beratungs- und Pränataldiagnostik-Klientel gut, um exemplarisch das derzeitige Inanspruchnahme- und Indikationsspektrum der pränatalen Diagnostik in der Bundesrepublik zu verdeutlichen.

Aufgrund der knappen Zeit für die notwendigen empirischen Arbeiten, die zur Erstellung des Gutachtens zur Verfügung stand, haben wir uns für die Beschreibung dieses Spektrums auf den Zeitraum: 02.01.1992-30.09.1992 beschränkt. Zum weiteren Verständnis sei vorher kurz das Beratungs- und Diagnosevorgehen in Münster beschrieben:

Die Anmeldung zur genetischen Beratung erfolgt entweder durch den niedergelassenen Arzt/Frauenarzt, der seine Patientin zur Beratung überweist, oder durch die Schwangere selbst. Bei der Anmeldung wird vorgefragt, welche Beratungsleistung gewünscht wird. Die genetische Beratung vor der pränatalen Diagnose umfaßt neben der Anamnese und der Stammbaumerstellung ein ausführliches Gespräch mit der Schwangeren, in dem vor allem neben der Erläuterung, ob ein erhöhtes Risiko für eine genetisch bedingte Erkrankung oder fetale Chromosomenaberrationen aufgrund der Anamnese besteht, die Darstellung der Möglichkeiten, dieses Risiko gegebenenfalls durch eine pränatale Diagnose abzuklären, erfolgt. Falls die Risikobeurteilung in der ersten genetischen Beratung nicht geleistet werden kann und weitergehende diagnostische Abklärungen notwendig sind, werden diese veranlaßt. In dem Beratungsgespräch werden ferner die Anwendungsbereiche der invasiven pränatalen Diagnostik, die Art der Durchführung, die Risiken des Eingriffs (basierend auf eigenen Münsteraner Risikodaten!), die Reliabilität (z.B. Anteil unklarer Befunde, falsch positive Befunde) der Untersuchungsergebnisse und die Ergebnismitteilung erläutert. Zusätzlich zu dem Aufklärungsinhalt der Beratung wird mit den Ratsuchenden darüber gesprochen, ob die pränatale Diagnostik aufgrund der damit verbundenen Risiken, z.B. für eine Fehlgeburt und den möglichen Konsequenzen bei einem positiven Befund, z.B. Schwangerschaftsabbruch, dieses Vorgehen für die Schwangere überhaupt eine zumutbare Handlungsoption darstellt oder ob alternative Optionen (z.B. noninvasive Verfahren wie Sonderultraschall, Triple-Test) oder Verzicht auf jegliche Diagnostik für die Schwangere Entscheidungshilfe bieten. Dies wird auf dem Hintergrund der ganz persönlichen Situation, in der sich die Ratsuchenden befinden, besprochen. Beratungsziel ist es, der Schwangeren zu ermöglichen, zu einer eigenen, spezifischen persönlichen Entscheidung zu finden. Nach dem Beratungsgepräch wird der Schwangeren die Möglichkeit geboten, einen Ultraschalltermin in der UFK wahrzunehmen. Bei diesem Termin kann, falls gewünscht, ein Termin für die Chorionzottenbiopsie oder Amniocentese vereinbart werden. Zwischen dem Beratungsgespräch und dem invasiven Eingriff liegen in der

Regel mehrere Tage bzw. Wochen Bedenkzeit, in der die Schwangere die Termine absagen kann. Zumindest bei der CVS wird bis auf wenige Ausnahmefälle am selben Tag beraten und der Eingriff vorgenommen. Falls die Ratsuchende auf eine pränatale Diagnose verzichtet, erhält sie einen ausführlichen schriftlichen Bericht von dem beratenden Arzt, in dem der Inhalt des Beratungsgespräches zusammengefaßt dargestellt ist. Nimmt die Ratsuchende die invasive Diagnostik in Anspruch, erhält sie bei negativem Befund einen ausführlichen schriftlichen Befundbericht. Bei unklarem Befund bzw. Verdacht auf positiven Befund werden weitere Abklärungen veranlaßt und ausführliche Beratungsgespräche angeboten.

Die folgende Tabelle zeigt die Gesamtzahl der Anmeldung im o. g. Zeitraum:

**Tabelle 1**

**Anmeldung zur genetischen Beratung, Schwangere  
Institut für Humangenetik**

Zeitraum 02.01.92 - 30.09.92

Gesamtzahl der Anmeldungen	2062
Patientinnen, die nicht erschienen sind	- <u>144</u>
Anzahl der Beratungen	1918
Wiedervorstellungen	- <u>52</u>
Erstberatungen	<u>1866*</u>

\*Davon waren 2 Patientinnen im oben genannten  
Untersuchungszeitraum zweimal schwanger

Tabelle 2 zeigt die Indikationsverteilung, die zur Anmeldung zur genetischen Beratung vor dem Beratungsgespräch angegeben wurde:

**Tabelle 2**

**Indikation bei Anmeldung zur genetischen Beratung, Schwangere  
Institut für Humangenetik Münster  
Zeitraum 02.01.92 - 30.09.92**

Indikationen	Ind 1	Ind 2	Fälle gesamt	%	Ø- Alter*
Mütterliches Alter	1042	3	1045	54.4	37.2
Väterliches Alter	1	1	2	0.1	
Eltern Träger balancierter Translokationen	10	2	12	0.6	
Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft	32	2	34	1.8	
Strahlenbelastung in der Schwangerschaft	26	6	32	1.7	
Infektionen in der Schwangerschaft	6		6	0.3	
Alkohol in der Schwangerschaft	3	1	4	0.2	
Auffälliger Triple-Test-Befund bzw. mütterliches AFP-Serum erniedrigt	187	4	191	9.9	29.3
Mütterliches AFP-Serum erhöht	5		5	0.3	
vorangegangenes Kind mit Neuralrohrdefekt	11	3	14	0.7	
vorangegangenes Kind mit Chromosomenstörung	43	5	48	2.5	
Verdacht auf Chromosomenstörung beim erwarteten Kind	3		3	0.2	
Chromosomenstörung in der Familie	45	3	48	2.5	
Monogenetisch bedingte Leiden in der Familie	89	4	93	4.8	
genetisch mitbedingte Leiden in der Familie	72	8	80	4.2	
Habituelle Fehlgeburten in der Familie	11	3	14	0.7	
Fehlgeburten mit Auffälligkeiten	10		10	0.5	
Auffälliger Ultraschallbefund	9	2	11	0.6	
Konsanguinität	11		11	0.6	
psychologische Indikation	188		188	9.8	33.6
sonstiges	62	8	70	3.6	
insgesamt	1866	55	1921	100.0	

*Mehrfachindikationen möglich*

Die Mehrzahl der Anmeldungen (54,3%) bezieht sich auf eine genetische Beratung für Frauen mit einer Altersindikation. Das Durchschnittsalter dieser Frauen lag bei der Anmeldung bei 37.2 Jahren. Die nächsthöhere Anzahl (9,9%) der Anmeldungen

bezog sich auf Frauen mit einem auffälligen oder vermeintlich auffälligen Triple-Test-Befund (siehe auch Kapitel 3). Das Durchschnittsalter dieser Frauen lag bei 29 Jahren und stellt somit ein wesentlich jüngeres Beratungsklientel dar. Der drittgrößte Anteil (9,8%) an Beratungsgesprächen wird von Frauen gestellt, die sowohl jünger als 35 Jahre sind und die auch kein erhöhtes Risiko für eine genetisch bedingte Erkrankung bzw. für eine fetale Chromosomenstörung haben, die sich aber dennoch über die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik beraten lassen möchten. Die übrigen Indikationen bestehen zum Teil aus den klassischen medizinischen Indikationen zur Pränataldiagnostik, wie z.B. Eltern Träger balancierter Translokationen, vorangegangenes Kind mit Chromosomenstörung (2,5%) und monogenetisches Leiden (4,8%) in der Familie.

**Tabelle 3**

**Beratung für welche Leistung war bei der Anmeldung vorgesehen?**

Beratung für	Fälle	%
Amniocentese	648	34.7
Chorionzottenbiopsie	811	43.5
allgemeine Information	403	21.6
Plazentapunktion	4	0.2
insgesamt	1866	100.0

Tabelle 3 beschreibt die Beratungsleistung, die bei der Anmeldung gewünscht wurde. Den höchsten Anteil stellen mit 43,5% frühe Beratungen, häufig in der 8. bis 9. Schwangerschaftswoche zur Möglichkeit der Chorionzottenbiopsie. Dieses Diagnoseverfahren wird in Münster (s.o.) schwerpunktmäßig durchgeführt und wird von vielen Frauen aus psychologischen Gründen bevorzugt:

*" Die Fruchtwasseruntersuchung ist mir einfach zu spät. Wenn da wirklich etwas ist, habe ich dann ja schon Leben in meinem Körper. Ich kann mir vorstellen, ein Abbruch ist einfacher, wenn er früh ist."*

*Fleischfachverkäuferin, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*" Was mich an der AC abschreckt ist die Vorstellung des Abbruchs in der späten Schwangerschaft - psychisch würde ich das nicht wegstecken."*

*MfA, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Im fünften Monat noch einen Abbruch, das hätte ich nicht so gerne."*

*Verlagsarbeiterin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich würde einen Abbruch in der frühen Zeit machen - später weiß ich es nicht, weil man dann schon so weit ist - hängt vom Befund ab."*

*Fernseh-Redakteurin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Mir ist die frühe Untersuchung lieber. ... Wenn man wirklich etwas feststellt, dann möchte ich das Ergebnis so früh wie möglich."*

*Erzieherin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte das möglichst schnell hinter mich bringen, wenn wirklich etwas sein sollte. Die Fruchtwasseruntersuchung dauert mir zu lange. Wenn überhaupt, dann möchte ich das ziemlich schnell."*

*Krankenschwester, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Überlegen? Das habe ich jetzt zwei, drei Wochen vor und zurück, hin und her getan. Man beschäftigt sich den ganzen Tag damit. Ich merke die Unruhe jetzt schon. Und dann möchte man es auch klar haben. ... Ich hatte mich im voraus für die Chorionbiopsie entschieden, einfach vom Zeitfaktor her."*

*Sozialarbeiterin/Hausfrau, 43 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich weiß, wie schwer es wäre, deshalb will ich auch so früh wie möglich wissen. Wenn das Kind erstmal im Bauch strampelt, stelle ich mir einen Abbruch sehr, sehr schwer vor. Wie ich mich tatsächlich entscheide - das ist die Frage. Ich habe jetzt schon eine Beziehung aufgebaut - wenn man das Ultraschallbild sieht, wie es sich bewegt..."*

*Lehrerin, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn wirklich was ist, kann man es eher schaffen (Abbruch), wenn es noch so früh ist."*

*Landfrauenvertreterin/Hausfrau, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich bin für die Chorionbiopsie, weil man dann schneller Bescheid weiß."*

*Arzthelferin, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich finde die frühe Untersuchung schon besser. Eine Fehlgeburt kann ja auch so passieren, ohne Eingriff."*

*Hausfrau, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wir hatten (bei der letzten Schwangerschaft) eine Fruchtwasseruntersuchung in Betracht gezogen. Aber damals hatte ich eine Sterilitätsbehandlung hinter mir. Da habe ich es gelassen. Aber jetzt bin ich älter. ... Die Chorionbiopsie ist für mich die frühere Möglichkeit, eine Behinderung zu erkennen. Es ist für mich eine schreckliche Vorstellung, noch nach der 16. Schwangerschaftswoche abbrechen zu lassen. Dann sind ja schon Kindsbewegungen zu spüren."*

*Ärztin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

Da das eingriffsbedingte Fehlgeburtsrisiko in Münster bei der Chorionzottenbiopsie nicht wesentlich höher ist als bei der Amniocentese, nehmen viele Frauen (53,4%) diese Möglichkeit in Anspruch (siehe Tabelle 6).

Die nachfolgende Tabelle dokumentiert, wie häufig aus der Sicht des genetischen Beraters nach dem Beratungsgespräch eine medizinische Indikation zur pränatalen Diagnostik vorlag. 74,5% der beratenen Schwangeren haben eine Indikation, bei 2% empfiehlt der Berater eine invasive pränatale Untersuchung, obwohl keine medizinische Indikation vorliegt, in 1% der Beratungsfälle empfiehlt der Berater die Schwangere an eine andere Einrichtung weiter, die u.U. eine Fruchtwasseruntersuchung vornimmt, obwohl keine medizinische Indikation zur PD vorliegt.

**Tabelle 4**

**Liegt aus der Sicht des Beraters eine medizinische Indikation zur invasiven PD vor?**

	Fälle	%	Ø-Alter
Ja	1392	74.4	35.4
Nein, Berater empfiehlt dennoch invasive PD	38	2.0	32.9
Nein, Berater lehnt ab, empfiehlt aber an andere Einrichtungen weiter	19	1.0	32.2
Nein, Berater kann PD nicht empfehlen	72	3.9	27.9
Nein, Berater befürwortet invasive PD nicht, aber ein non-invasives Verfahren (Sonder-Ultraschall, Triple-Test)	218	11.7	28.8
Nein, sonstiges	111	6.1	29.0
Berater stellt anheim	16	0.9	32.6
insgesamt	1866	100.0	33.9

Tabelle 5 dokumentiert das tatsächliche Entscheidungsverhalten der Patientinnen nach der genetischen Beratung.

248 (13,3%) Schwangere verzichten auf eine pränatale Diagnose, obwohl bei ihnen eine medizinische Indikation vorliegt. 2,6% der Frauen bestehen auf einer PD, obwohl keine medizinische Indikation vorliegt, 61,4% entscheiden sich für eine PD bei bestehender Indikation, 22,7% nehmen keine PD in Anspruch, bei ihnen liegt auch keine Indikation vor.

**Tabelle 5**

**Entscheidung der Patientin nach der Beratung:**

	Fälle	%
Für invasive PD bei Vorlage einer medizinischen Indikation	1146	61.4
Für invasive PD, obwohl keine medizinische Indikation vorliegt	48	2.6
gegen invasive PD, obwohl eine medizinische Indikation vorliegt	248	13.3
keine PD, medizinische Indikation liegt nicht vor	424	22.7
insgesamt	1866	100.0

Tabelle 6 zeigt, welche invasiven PD-Verfahren durchgeführt wurden. Diese Daten sind spezifisch für Münster mit einem hohen Anteil an Chorionzottenbiopsien. Die Daten über das Inanspruchnahmeverhalten lassen den Schluß zu, daß viele Frauen, wenn sie die Wahl bei gleichem Risiko zwischen einem Diagnoseverfahren im

ersten oder zweiten Schwangerschaftstrimenon haben, das frühe Verfahren bevorzugen. Die Gründe dafür liegen, wie aus den oben zitierten Äußerungen der Frauen hervorgeht, in der Angst vor einem späten Schwangerschaftsabbruch. Eine Fehlgeburt bzw. ein Schwangerschaftsabbruch zu einem frühen Zeitpunkt wird von vielen Frauen anders bewertet als ein später Abbruch.

**Tabelle 6**

**Welche invasiven PD-Verfahren werden durchgeführt?  
(1. Verfahren)**

	Fälle	%
Amniozentese	490	43.1
Chorionzottenbiopsie	608	53.3
Placentapunktion	29	2.6
Amniocentese und Placentapunktion	11	1.0
invasive PD-Verfahren insgesamt	1138	100.0

Tabelle 7 listet das Indikationsspektrum zur invasiven Pränataldiagnostik auf.

**Tabelle 7  
Indikation zur PD**

	Fälle	%	Alter
Alter	959	76.0	36.8
balancierte Translokation mat	8	0.6	
balancierte Translokation pat	2	0.2	
AFP-Wert erhöht	4	0.3	
AFP-Wert erniedrigt / Triple-Test	99	7.9	31.2
NTD bei Eltern	2	0.2	
vorhergehendes Kind mit Trisomie 21	35	2.8	
vorhergehendes Kind mit anderer Chromosomenstörung	18	1.4	
vorhergehendes Kind mit NTD	13	1.0	
vorhergehendes Kind mit Fehlbildungen	4	0.3	
vorhergehendes Kind mit Verdacht auf fragiles X	19	1.5	
Verdacht auf monogenetisch bedingtes Leiden	29	2.3	
auffälliger Ultraschall-Befund	10	0.8	
3 oder mehr Aborte	12	1.0	
psychologische Belastung, sonstiges	44	3.5	30.9
Verdacht auf autosomale Aberration	2	0.2	
insgesamt	1260	100.0	

Mehrfachnennungen sind möglich

Die Mehrzahl der Eingriffe (76,1%) wird aufgrund des erhöhten mütterlichen Alters durchgeführt. Den nächsthöheren Anteil (7,9%) stellen Frauen mit auffälligem Triple-Test-Befund. Machte der Anteil bei der Anmeldung zur genetischen Beratung der Frauen, die jünger als 35 Jahre waren und Angst vor einem behinderten Kind hatten, 188 Frauen (9,8%, s. Tab. 2) aus, so beträgt der Anteil der Frauen, die auch nach der Beratung auf einer invasiven Diagnose bestehen, nur noch 3,5% (n=44, s. Tab. 7) aus. Viele dieser Frauen weichen auf ein non-invasives Verfahren aus (s. Tab. 8). Der Anteil der ausschließlich non-invasiv durchgeführten PD-Verfahren in unserem Klientel beträgt 18,8%.

**Tabelle 8**

**Verteilung der PD-Leistungen**

	<b>Fälle</b>	<b>%</b>	<b>Alter</b>
invasive PD	1138	61.0	35.6
non-invasive PD-Verfahren, die ausschließlich durchgeführt wurden. Davon:	351	18.8	30.9
-- Sonder-Ultraschall	(115)	6.2	29.8
-- Triple-Test	(37)	2.0	31.8
-- Sonder-Ultraschall und Triple-Test	(199)	10.7	31.4
intrauteriner Fruchttod / missed abortion vor PD	45	2.4	36.6
keine PD	332	17.8	30.6

In einer sozialepidemiologischen Untersuchung zum Inanspruchnahmeverhalten zur pränatalen Diagnostik im Regierungsbezirk Münster 1984 (I. Nippert, I.-H. Pawlowitzki, Who Gets Amniocentesis? Utilization of Prenatal Cytogenetic Diagnosis by Reg. Bez. Münster Residents, Springer, Berlin, Heidelberg, 1984, S. 612-614) konnte festgestellt werden, daß die überwiegende Mehrzahl der Frauen, die damals die PD in Anspruch nahmen aus der Mittelschicht kamen:

42% stammten aus der mittleren und oberen Mittelschicht, 40% aus der unteren Mittelschicht und 18% aus der Unterschicht. Vergleicht man diese Schichtzugehörigkeitsdaten mit denen der Frauen, die 1992 die PD in Anspruch nehmen (erhoben mit dem gleichen Zuordnungsschlüssel wie in 1984), so ergibt sich folgendes Bild:

Der Anteil der Frauen, die die PD in Anspruch nehmen und aus der Unterschicht stammen, hat zugenommen. 27,6% (s. Tab. 9) der Frauen, die die PD in Münster

Anspruch nehmen, stammen aus der Unterschicht. Der Anteil von Frauen aus der oberen und mittleren Mittelschicht hat noch weiter zugenommen, er beträgt fast 50%! Bezogen sich die Daten in 1984 auf Inanspruchnahmen von Amniocentesen, so haben wir heute einen überwiegenden Anteil von Chorionzottenbiopsien. Vorbehaltlich einer weiteren Analyse kann man eine schichtspezifische Präferenz der PD im ersten Schwangerschaftstrimenon annehmen.

Besonders interessant ist folgendes schichtspezifisches Verhalten im Intra-Gruppen-Vergleich:

Von den Frauen, die eine invasive PD in Anspruch nehmen, ohne daß bei ihnen eine medizinische Indikation vorliegt, stammen 62,5% (!) aus der mittleren und oberen Mittelschicht, während von allen Frauen, die eine invasive PD durchführen lassen, 49,8% aus dieser Schicht stammen. Von den Frauen, die auf eine invasive PD bei bestehender medizinischer Indikation verzichten, stammen 38,4% aus der mittleren und oberen Mittelschicht und 61,6% aus der Unterschicht und unteren Mittelschicht. Bezogen auf alle Frauen, die eine PD mit Indikation in Anspruch nehmen, stammen 50,7% aus der Unterschicht und unteren Mittelschicht.

Die z.Zt. laufende DFG-Studie zum Inanspruchnahmeverhalten der pränatalen Diagnose, in der eine differenzierte Berufsvercodung vorgenommen wird, zeigt, daß der Anteil von Frauen, die die PD ohne Indikation in Anspruch nehmen, die aus den Gesundheitsberufen stammen, bei 37,7% liegt. Hinter diesen Zahlen stehen sicherlich unterschiedliche Informations- und Zugangschancen zur PD, möglicherweise aber auch grundsätzlich andere Werthaltungen. Diese Frage wird z.Zt. noch weiter untersucht und kann hier nicht endgültig beantwortet werden.

**Tabelle 9**

**Entscheidung der Patientin**

	<b>für PD</b>	<b>davon</b>		<b>gegen PD</b>
<b>Schichtzugehörigkeit:</b>	<b>insgesamt</b>	<b>mit Indikation</b>	<b>ohne Indikation</b>	<b>mit Indikation</b>
	<b>%</b>	<b>%</b>	<b>%</b>	<b>%</b>
-- obere Mittelschicht	33.6	33.7	33.3	23.8
-- mittlere Mittelschicht	16.1	15.6	29.2	14.6
-- untere Mittelschicht	22.7	23.2	10.4	25.0
-- obere Unterschicht	22.0	21.9	22.9	28.7
-- mittlere Unterschicht	5.6	5.6	4.2	7.9
insgesamt	100.0	100.0	100.0	100.0
<b>Familienstand:</b>				
-- ledig	7.4	7.3	12.5	9.8
-- verheiratet	84.1	84.1	83.3	82.4
-- geschieden	8.0	8.1	4.2	7.0
-- verwitwet	0.5	0.5		0.8
insgesamt	100.0	100.0	100.0	100.0

### **3. Indikationsproblematik 1992: Problematik der Triple-Diagnostik: Pränatale Risikospezifizierung für die Trisomie 21 durch die Untersuchung mütterlicher Serummarker.**

Die Untersuchung biochemischer Marker aus mütterlichem Serum wird in der Schwangerschaft unter zwei Aspekten veranlaßt:

#### **1. zum Ausschluß eines Neuralrohrdefektes**

#### **2. zur Spezifizierung des Risikos für das Vorliegen einer Trisomie 21**

Seit den 60er Jahren ist bekannt, daß Alpha-Fetoprotein (AFP) im Fruchtwasser erhöht ist, wenn ein Neuralrohrdefekt beim Feten vorliegt. AFP tritt vom fetalen Serum in das Fruchtwasser über und von dort in das mütterliche Serum. Man kann daher über das mütterliche Serum bestimmen, ob beim Fet eine verstärkte oder eine verminderte Proteinabgabe erfolgt.

Ende der 80er Jahre wurde von Wald und Cuckle (Wald NJ, Cuckle HS, Densom JW, Nanchahal K, Royston P, Chard T, Haddow JE, Knight GJ, Palomaki GE, Canick JA (1988) Maternal serum screening for Down's syndrom in early pregnancy. British Medical Journal 297: 883-887) beschrieben, daß die drei Parameter: AFP, humanes Choriongonadotropin (HCG) und unkonjugiertes Östriol ( $\mu\text{E}_3$ ) im mütterlichen Serum eine Spezifizierung des Risikos für das Vorliegen einer Trisomie 21 in der Schwangerschaft ermöglichen. Damit können unter optimalen Voraussetzungen etwa 60% aller Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 erkannt werden. Wird bei 1.000 Schwangeren ein derartiger Test durchgeführt, sind folgende Ergebnisse zu erwarten: 40 Frauen haben ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit Neuralrohrdefekt, jedoch sind nur zwei Kinder davon tatsächlich betroffen. 80-100 Schwangerschaften zeigen ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie 21, tatsächlich betroffen sind nur ein bis zwei Kinder. Von den verbleibenden ca. 870 Schwangerschaften ohne erkennbare Risikoerhöhung wird ein Kind (falsch-negativ) dennoch eine der genannten Erkrankungen haben.

Viele Gynäkologen und Humangenetiker heißen die Möglichkeit willkommen, mit Hilfe der Bestimmung mütterlicher Serumparameter die alleinige Verwendung des

mütterlichen Alters als Indikationsmaßstab zur pränatalen Diagnose zu verlassen und bessere Kriterien zur Erkennung von Risikoschwangerschaften für eine fetale Chromosomenstörung zu haben. Für die Befürworter dieses Testes ist mütterliches Alter allein ein zu grober Prädiktor für das Vorliegen einer Trisomie 21, um als Screeningparameter effektiv eingesetzt werden zu können. Mütterliches Alter (>35 Jahre) als alleiniger Risikofaktor würde bei einer 100%igen "Compliance" (= alle Frauen, die 35 Jahre und älter sind, nehmen die invasive Pränatale Diagnose in Anspruch) zu einer Entdeckung von 30% aller Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 führen. Kombiniert man die biochemischen Marker unter Berücksichtigung mütterlichen Alters, führt dies, falls alle Schwangerschaften gescreent werden, zu einer Entdeckung von 60% aller Schwangerschaften mit einer Trisomie 21.

Dieses Verfahren, auch als Triple-Screening bezeichnet, weil drei Marker im mütterlichen Serum bestimmt werden, wurde in Deutschland sehr rasch von zahlreichen Laboren und niedergelassenen Frauenärzten aufgegriffen und angeboten, so daß immer mehr Frauen, die a priori nicht zu einer Risikogruppe (z.B. erhöhtes Alter) gehören, dieser Test routinemäßig in der Schwangerschaft angeboten wird.

An der Art und Weise, wie sich dieses Screeningverfahren derzeit in Deutschland etabliert, läßt sich exemplarisch veranschaulichen, welche Probleme in der Praxis vor allem zu Lasten der Schwangeren konkret entstehen, wenn ein derartiges genetisches Screeningverfahren gleichsam auf Populationsbasis angeboten wird, ohne daß dabei die Basisregeln (z.B. kontrollierte prospektive klinische Studien, Bestimmung der Sensitivität und Spezifität, Aufklärung der Schwangeren etc.), die für die Etablierung von Screeningverfahren international Gültigkeit haben, berücksichtigt werden.

Gleichzeitig wird deutlich, daß Schwangere sich besonders gut als Zielpopulation für genetische Screeningverfahren eignen, denn sie sind gleichsam eine kaptive Population (= eine Population, die dem ärztlichen Zugriff ausgesetzt ist): nach den neuesten Daten der Westfälischen Pränatalstudie haben 92% der Schwangeren bis zur 16. Schwangerschaftswoche einen Arzt aufgesucht (Ärzttekammer und Kassenärztliche Vereinigung Westfalen-Lippe, Perinatologische Arbeitsgemeinschaft, Geburtshilfestatistik 1990).

An Hand der Indikationsverteilung innerhalb des Kollektivs der Schwangeren, die die genetische Beratungsstelle in 1992 aufsuchten, wird deutlich, daß ein auffälliger Triple-Test-Befund heute neben der Altersindikation bereits den zweitgrößten Indikationsanteil zur Beratung stellt (9,9%, s. Tab. 2) und zur invasiven PD (7,9%, s. Tab. 7).

Nach unseren Beobachtungen in diesem Zeitraum konnten bei den Schwangeren folgende Probleme, die durch unsachgemäße Durchführung des Testes auftraten, identifiziert werden:

**Nichtbeachtung folgender intervenierender Variablen, die die Ergebnisse des Triple-Screening beeinflussen:**

- 1. Das Schwangerschaftsalter vom Zeitpunkt der Durchführung des Testes wurde nicht durch sonographische Untersuchung exakt bestimmt, nicht selten wich das mitgeteilte, sonographisch ermittelte Schwangerschaftsalter kritisch vom Befund einer veranlaßten Kontroll-Ultraschalluntersuchung in der Universitäts-Frauenklinik ab.**
- 2. Oft wird der Test zu früh (vor der 16. SSW) oder zu spät (nach der 23. SSW) veranlaßt.**
- 3. Mütterliche Variablen, die das Testergebnis beeinflussen, wie Körpergewicht und vorliegende Erkrankungen (z.B. Diabetes) sowie das Vorliegen von Mehrlingsschwangerschaften, wurden nicht beachtet.**

Ferner ist die Reliabilität und Objektivität der Testergebnisse durch mangelhafte Kalibrierung der Meßverfahren in manchen Laboren erheblich beeinträchtigt. So werden z.B. zu kleine Testserien zur Bestimmung der Serum-Normwerte nach Schwangerschaftsdauer zu Grunde gelegt, Angaben zum Median bzw. MoM (Multiple of the Median) der Werte werden nicht selbst an Hand eigener Testserien erstellt so daß ein Großteil der außerhalb erstellten Testergebnisse bei korrekter Schwangerschaftsalters-Bestimmung durch eine Kontrolluntersuchung und bei einer

Wiederholung des Testes durch ein erfahrenes Labor nicht bestätigt werden konnten.

Die oben genannten technischen Mängel in der Durchführung des Testes wurden noch durch gravierende Mängel in der Schwangerenbetreuung potenziert. Diese Mängel bestehen vor allem darin, daß:

- **keine oder nur mangelhafte Information und Beratung der Schwangeren vor der Durchführung des Testes erfolgte,**
- **mangelhafte Information und Beratung nach der Durchführung des Testes erfolgte.**

Wir konnten beobachten, daß Frauen nicht darüber informiert waren:

- **Über die Absichten des Testes, warum er angeboten wird (z.B. Risikospezifizierung für Trisomie 21 und keine Diagnostik für Trisomie 21).**
- **Über die begrenzte Aussagefähigkeit (Anteil der falsch-positiven und falsch-negativen Werte).**
- **Darüber, was ein positives Testergebnis bedeutet (z.B., daß es u.U. notwendig ist, das erhöhte Risiko durch eine invasive pränatale Diagnose abzuklären).**
- **Darüber, was für eine genetisch bedingte Erkrankung mit diesem Test abgeklärt werden soll (besonders wichtig für Schwangere, die nicht das Krankheitsbild der Trisomie 21 kennen).**
- **Welche Handlungsoptionen der Schwangeren zur Verfügung stehen bei Bestätigung eines positiven Testergebnisses.**

Dies hatte zur Folge, daß viele Frauen sehr beunruhigt über den Befund in die genetische Beratung kamen, insbesondere weil sie nicht darüber aufgeklärt waren,

daß es sich um eine Risikospezifizierung handelt und nicht um ein diagnostisches Verfahren.

Folgende Äußerungen von Frauen, die wir interviewt haben, verdeutlichen anschaulich, welche Unruhe, welche Angst zu Lasten der Frauen durch nichtsachgemäße Aufklärung und Betreuung in einer Schwangerschaft durch ein solches Screeningverfahren hereingetragen werden kann.

*"Ich habe nicht gewußt, was da gemacht wurde. Gar nichts."*

*"Die Arzthelferin hat angerufen, ich soll kommen, weil die Blutwerte schlecht sind. 1:190 hat sie am Telephon gesagt."*

*"Das war schlimm... Ich hab einen Schock gekriegt... Mongolismus... Fremdworte hat sie gebraucht... Ich hab dann in den Duden geguckt. Hab einen Schlag gekriegt."*

*"Die ganze Nacht konnte ich nicht schlafen. Das ist das Problem."*

*"Der Doktor hat gesagt, die Blutwerte sind schlecht, und ich sollte unbedingt in die Kliniken zur Untersuchung... Aber meine Blutwerte waren immer etwas schlecht."*

*Arzthelferin, 21 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:190)*

*"Nein, er hat nicht gefragt, ob ich das will."*

*"Er hat gesagt, die Blutuntersuchung muß durchgeführt werden, damit alles stimmt, damit alles in Ordnung sei."*

*"Die Helferinnen haben das Blut abgenommen, nicht er selbst. Er war gar nicht da... Ich war da, um die Ergebnisse zu haben, und dann haben sie mir noch mal Blut abgenommen."*

*"Und gestern haben sie mir gesagt, ich müßte hierher kommen."*

*"Der Arzt hat gesagt, daß die Blutwerte etwas erniedrigt sind. Er hat mir nicht viel gesagt. ... Der Frauenarzt hat mir gesagt, daß Sie mir alles erklären würden."*

*Stationshilfe, 22 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:483*

*"Er hat mich abends um 6 Uhr angerufen und mir am Telephon irgendwelche Fakten um die Ohren gehauen und gesagt, er fährt in Urlaub. Und dann standen wir da am Wochenende."*

*"Ich war auch so nervös, daß ich eine Sperre hatte. Ich konnte nichts mehr aufnehmen, und da wurde er ungeduldig."*

*"Ich hab natürlich gedacht, ich krieg jetzt ein behindertes Kind."*

*"Für mich ist schlimm zu warten... Nach dem Wochenende, das wir hinter uns haben, und nach dieser Woche... Schlimm zu warten, bis der Ultraschall gemacht wird und die Blutentnahme, und dann auf das Ergebnis zu warten. Und dann wird möglicherweise eine Fruchtwasseruntersuchung gemacht, und dann muß ich wieder warten."*

*Kaufmännische Angestellte, 33 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:95*

*"Der Gynäkologe hat mir gesagt, es sei eine relativ neue Untersuchung. Die würde jetzt immer gemacht, generell bei der Vorsorgeuntersuchung... Reine Routineuntersuchung. Er hat gesagt, man könne daran erkennen, ob das Kind gesund ist oder nicht."*

*"Er hat schon gesagt, daß man feststellen könnte, ob Mongolismus oder offene Stellen da sind, bevor er Blut abgenommen hat. Aber gestern war ich so durcheinander, daß ich nicht mehr genau hingehört habe."*

*"Ich habe erwartet, daß ich bestätigt bekomme, daß alles in Ordnung ist, daß das Kind gesund ist."*

*"Ich kann die Schwangerschaft gar nicht so in Ruhe erleben, wie man sonst immer meint, daß man ruhig wird."*

*"Die erste Schwangerschaft habe ich viel mehr genossen... Jetzt habe ich mehr Bedenken."*

*Reno-Gehilfin/Hausfrau, 30 Jahre, Indikation: Risiko für NTD (neurotubulärer Defekt) 1:40*

*"Wir haben uns erschrocken. Da ist Blut abgenommen worden, und Montag hat uns der Doktor angerufen, wir sollten noch am Abend kommen. Das haben wir auch gemacht."*

*Bürokauffrau/Hausfrau, 28 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:340*

*"Das war alles recht dramatisch." (Ehemann)*

*"Durch diese Werte sind wir auf sanften Druck hierhergekommen." (Ehemann)*

*"Mit welchem Risiko kann ich eher leben? Kann ich eher mit dem Risiko leben, daß das Kind mit einer statistischen Wahrscheinlichkeit mongoloid wird, oder kann ich, eher mit der... mit der Wahrscheinlichkeit leben, daß durch den... durch diesen... diesen Stich in die Bauchdecke eine Fehlgeburt eingeleitet werden kann." (Ehemann)*

*"Ursprünglich habe ich die Fruchtwasseruntersuchung nämlich abgelehnt. Vorher bin ich nicht aufgeklärt worden, einfach Blut abgenommen. Jetzt wegen der Verunsicherung möchten wir die Untersuchung, ich bin ja nur durch diesen Befund verunsichert, um sicher zu sein bleibt nun kein anderer Weg... Worin liegt denn das Risiko, daß es eine Fehlgeburt gibt?"*

*(Frau N., 35 Jahre, 1. Schwangerschaft nach Sterilitätsbehandlung)*

*"Ich wußte nicht, daß diese Untersuchung gemacht wird. Die ganze Schwangerschaft verlief bisher problemlos. Und jetzt steht da was im Raum... ich kann diese Ungewißheit nicht bis zur Geburt aushalten."*

*Ärztin, 35 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:40*

*"Ich habe geglaubt, die Blutuntersuchung sei Routine, und hab mir nicht viel dabei gedacht, als die Ärztin die Blutentnahme machte. Ich hab gedacht, das gehöre zu einer Schwangerschaftsuntersuchung dazu."*

*Lehrerin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:91*

*"Der Frauenarzt hat gesagt, das Kind wird wahrscheinlich mongoloid geboren. Die Chance liegt bei 70%"*

*Industriekauffrau, 21 Jahre, Indikation: S-AFP 0,22 bzw. 0,56 MoM*

*"Wir waren mit den Nerven am Ende." (Ehemann)*

*"Der Arzt sagte am Telephon etwas von der Wahrscheinlichkeit, ein mongoloides Kind zu bekommen."*

*"Schockeinwirkung... ich hatte Angst ... ich war später viel zu aufgeregt, um richtig zuhören zu können."*

*Auszubildende/Hausfrau, 24 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:300*

*"Die Gynäkologin hat mir gesagt, die Werte wären nicht in Ordnung... Wir wissen an und für sich gar nichts."*

*Verwaltungsangestellte, 27 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:270*

*"Die Ärztin sagte mir, daß ich ein dreimal so hohes Risiko hätte, ein mongoloides Kind zu bekommen."*

*IC-Betreuerin, 33 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:160*

*"Ist der Wert sehr belastend? Ist er kritisch?"*

*"Wie wird ein Abbruch eingeleitet? ... Ich würde ganz gern wissen, wie lange braucht das Kind, bis es wirklich tot ist? ... Das muß man auch wissen."*

*Zahnärztin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:270*

*"Wenn im Ultraschall keine Auffälligkeiten sind, dann ist für uns sowieso klar, daß wir nichts machen." (Ehemann)*

*"Dann wird sich auf das Baby gefreut. ... Und das will ich meiner Frau jeden Tag einbleuen." (Ehemann)*

*"Mir ist alles durch den Kopf gegangen... Ich hatte mich so auf das Kind gefreut, hatte schon Vorbereitungen getroffen, und dann soll alles weg sein?"*

*"Ich hab kaum geschlafen in der Nacht."*

*Auszubildende, 22 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:110*

*"Die Art der Benachrichtigung finde ich erstmal sehr dämlich. Wir bekamen nur einen Zettel mit der Aufforderung, den Arzt anzurufen."*

*Auszubildende/Hausfrau, 24 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:300*

*"Daran hatte ich zu knacken, den ganzen Nachmittag und Abend... Man macht sich schon seine Gedanken."*

*Augenoptikerin/Hausfrau, 29 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:130*

*"Was würden sie mir raten? Wieviel Zeit habe ich noch mit der Untersuchung? Werden die Eingriffsrisiken größer?"*

*Diplom-Chemikerin, 31 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:380*

*"Ich bin am Überlegen, ob ich beruhigt bin, wenn ich den Ultraschall machen lasse. Inwieweit könnte mich der Ultraschall beruhigen?"*

*Umschülerin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:330*

*"Es ist die Frage, ob die Fruchtwasseruntersuchung noch notwendig ist. Wenn jetzt der Eingriff getätigt wird und es passiert etwas, dann macht man sich Vorwürfe." (Ehemann)*

*"Aber wenn man nichts macht und man kriegt hinterher ein krankes Kind? Es ist immer schwierig so eine Entscheidung zu fassen. Was macht man richtig, was macht man falsch?"*

*Büroangestellte, 34 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:122*

*"Auf der einen Seite kämpft man um die Anerkennung von Behinderten, und dann müssen wir uns selbst entscheiden, ob wir ein behindertes Kind bekommen wollen oder nicht." (Ehemann)*

*"Die Fehlgeburtsgefahr wäre bei einem Eingriff ja höher als das Risiko für Morbus Down. Den Eingriff möchte ich auf keinen Fall. Ich bin mir auch noch gar nicht sicher, ob ich die Ultraschalluntersuchung machen lassen will."*

*Lehrerin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:91*

*"Es ist eine ganz blöde Situation. Sie versuchen das abzureden, aber die Werte der Blutuntersuchung sind da, und es bleibt für den Rest der Schwangerschaft ein Gefühl der Unsicherheit." (Ehemann)*

*"Wie ist der Wert des Triple-Tests zustande gekommen? Wie groß ist die Häufigkeit, daß in ihrem Alter etwas passiert? Kann man an Hand der Fruchtwasseruntersuchung erkennen, wie stark das Down-Syndrom ist? Kann man auf dem Ultraschall die Herzfunktion sehen?" (Ehemann)*

*"Ich war fest davon überzeugt, die Fruchtwasseruntersuchung nicht machen zu lassen, weil ich sie beim ersten Kind auch nicht habe machen lassen. Aber nachdem ich das Ergebnis des Bluttests gelesen habe... Ich möchte mir keine Vorwürfe machen, wenn das Kind mongoloid geboren würde. Ich möchte nicht den Rest der Schwangerschaft in Unruhe verbringen. Beim ersten Kind habe ich gesagt, ich will ein Kind. Jetzt beim zweiten sage ich, ich will ein gesundes Kind."*

*Verkäuferin, 37 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:350*

*"Schrecklich, also da ist mir schlecht geworden. Ich krieg dann weiche Knie, ich kriege Durchfall. Ich mußte mich erstmal hinsetzen, und obwohl er das sehr nett gesagt hat eigentlich am Telefon, ich habe dann gefragt, ist der Test da? Ja, sagte er, ich habe ihn gerade bekommen, ich habe ihn noch gar nicht aufgemacht, ich gucke mal eben. Und dann dauerte das und ich sagte, was ist denn? Ja, sagte er, es*

*ist ja so, es ist ja ein statistischer Wert. Und da habe ich aber überhaupt nichts mehr mitgekriegt von seiner Statistik, ich habe immer nur gesagt, was heißt das denn, was ist denn mit dem Kind? Und da sagte er, der Dr.G., der diesen Test gemacht hat, der hat mir schriftlich empfohlen, daß Sie eine Fruchtwasseruntersuchung machen lassen. Und das muß ich Ihnen dann auch so weitergeben. Sonst mache ich mich ja auch strafbar, oder irgendwie so was, ne, das wäre nicht in Ordnung. Und da habe ich nur noch, ach so, weil der Wert eben zu niedrig ist. Wenn der erhöht ist, würde das auf offenen Rücken, Wasserkopf und dergleichen hindeuten, ist er zu niedrig, deutet es auf Down-Syndrom hin. Ja, da war die Sache für mich im Grunde klar. Da war ich so vom Donner gerührt, daß er dann sagte, wann kann ich denn mal mit meinem Mann kommen? Da sagte er sofort, heute Abend, um viertel vor sieben, dann sprechen wir noch mal. Ja, und von da an war der Tag gelaufen."*  
*Lehrerin/Hausfrau, 33 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:276*

Unzureichende Aufklärung und ein später Untersuchungszeitpunkt (nach der 20. SSW) führen nicht selten dazu, daß Patientinnen auf einer Abklärung durch eine Amniozentese, eine Plazentapunktion oder Cordocentese bestehen (s. auch P. Miny, R. Schloo, J. Horst, W. Fuhrmann, K. Altland, S. Tercanli, W. Holzgreve: Pränatale Risikospezifizierung für Morbus Down durch Untersuchung mütterlicher Serummarker. Medizinische Genetik, 1/1991: 20-21) und unnötige Risiken für die Schwangerschaft eingegangen werden müssen, damit für die Frauen wieder "Ruhe" in die Schwangerschaft kommt.

Unsere Beobachtungen wurden in den Experteninterviews von den Humangenetikern bestätigt, die ähnliche Erfahrungen aus ihrer Praxis berichten:

Prof. Dr. med. J. Murken

*"Der Triple-Test ist eine Neufassung des Risikos. Der Triple-Test ist, wenn sich die ganzen Zahlen bestätigen, sicherlich sehr wertvoll in zweierlei Hinsicht. Ich sehe den größeren Wert darin, daß nicht mehr schematisch jede Frau ab 35 oder 38 im Risiko ist, sondern daß das Risiko dieser Mütter bei normalen Serumbefunden wieder sehr niedrig ist, und es kann manche Amniocentese vermieden werden, die heute einfach auf Grund des Altersrisikos gemacht wird. Die Gefahr ist, und dies seh ich wirklich als Gefahr, daß es zu einem totalen Screening kommt, daß das eben überall gemacht wird und daß die Amniocentesen junger Mütter sehr steigen werden. ... Bei dem*

*Triple-Test sind Laborärzte und auch Frauenärzte sehr aktiv. Das ist wie bei jeder neuen Methode, die eben auch kommerziell ergiebig ist, da stehen die Anbieter in Reihen auf dem Markt. Wir finden, daß auch der Triple-Test nicht ohne genetische Beratung gemacht werden soll, das ist wirklich wichtig, aber es passiert ja anders. Es kommen die Mütter zu uns, weil sie rechnerisch ein Risiko haben, das von z.B. 0,3% auf 0,45% gestiegen ist. Damit, sagt der Frauenarzt, ist ihr Risiko um 50% gestiegen, und mit diesen 50% kommen sie in großer Sorge, oder es kommen Mütter und sagen, ich habe jetzt einen Wert von 1% im Triple-Test. Damit bin ich juristisch verpflichtet, eine Amniocentese zu machen, so etwas haben wir ganz direkt erlebt, und es ist schwer, dagegen zu argumentieren." (s. auch weiter dazu Interview im Anhang)*

Humangenetiker beklagen vor allem die gravierende Unkenntnis vieler niedergelassener Frauenärzte, die den Test nicht richtig handhaben können.

Prof. Dr. med. W. Vogel, Ulm:

*"Die Ärzte, die die Untersuchung veranlassen, sind in einem hohen Prozentsatz heute bereits - noch muß niemand die Untersuchung veranlassen - nicht in der Lage, das Verfahren oder das Ergebnis zu beurteilen. 'Positiv' bedeutet eine Wahrscheinlichkeit oberhalb eines willkürlichen Schwellenwertes und nicht ein krankes Kind. Besonders drastisch wird der Mangel an Kenntnissen von Kollegen demonstriert, die die Untersuchung nach einer pränatalen Chromosomenanalyse in Auftrag geben und auf Grund des Triple-Tests das Ergebnis der Chromosomenanalyse in Zweifel ziehen und das auch noch offen gegenüber der Schwangeren. Der Anteil falsch-positiver Befunde liegt in einer Größenordnung von etwa 10%. Die massive Verunsicherung jeder 10. Schwangeren scheint auf gar keinen Fall ärztlich vertretbar und dürfte auch sozial nicht verträglich sein."*

Die oben genannten Probleme führten zu einer Konsensbildung innerhalb der wissenschaftlichen Fachgesellschaften und des Berufsverbandes Medizinische Genetik, so daß in 1992 ein "Moratorium zum Triple-Screening fetaler Chromosomaberrationen aus mütterlichen Serum" gemeinsam von der Gesellschaft für Humangenetik, der Deutschen Gesellschaft für Geburtshilfe, der Deutschen Gesellschaft für Perinatale Medizin und dem Berufsverband Medizinische Genetik vorgeschlagen wurde:

*"Es ist zu beachten, daß die Triple-Diagnostik breit und routinemäßig eingesetzt wird, ohne daß den Schwangeren die Methode der individuellen Risikomodifikation hinsichtlich kindlicher Chromosomenstörungen erklärt wird. Hierdurch werden in vielen Fällen Befunde unzutreffenderweise in Richtung einer dramatischen Risikoerhöhung interpretiert, wodurch erhebliche Unruhe unter den Schwangeren entsteht. Als Folge solcher Mitteilungen wird sehr häufig eine Amniocentese mit nachfolgender Chromosomendiagnostik als einziger Ausweg angesehen.*

*Aus den genannten Gründen schlagen die unterzeichnenden Fachgesellschaften und der Berufsverband ein Moratorium vor, innerhalb dessen eine Triple-Diagnostik nur an einigen wenigen Zentren im Sinne von klinischer Forschung als prospektive kontrollierte wissenschaftliche Studie mit der Möglichkeit genetischer Beratung durchgeführt wird." (Quelle: Moratorium und Triple-Screening fetaler Chromosomenaberrationen aus mütterlichem Serum. Medizinische Genetik, 1/1992, S. 2.)*

Dieses Moratorium wurde und wird von dem Berufsverband der Frauenärzte nicht unterstützt. Als Hauptargument gegen ein Moratorium wird genannt, daß dies ein Versuch von sogenannten Zentren sei, **"sich den Test einzuverleiben"** und niedergelassene Kollegen auszuschließen. Ferner besteht die Auffassung, daß es eigentlich keinen Grund gibt, den Triple-Test zu blockieren, solange unbewiesen ist, daß die von Laborärzten verwendete Statistik ungültig ist (Aussage eines niedergelassenen Laborarztes). Außerdem würden niedergelassene private cytogenetische Labore folgende Serviceleistung anbieten:

*"Den einsendenden Ärzten wird ein verständlicher Aufklärungsbogen zugesandt mit dem entsprechenden Angebot einer humangenetischen Beratung, so daß die unbefriedigende Aufklärungssituation für die Patientin weitgehend beseitigt werden kann. Die in diesem Zusammenhang viel gescholtenen niedergelassenen Gynäkologen können sich einfach eine solche Aufklärung, die ja doch nicht unter einer Viertelstunde zu machen ist, aus wirtschaftlichen Gründen nicht leisten. Die Ziffer 1 = Beratung bringt 8,50 DM, Ziffer 13 = Konfliktschwangerschaft 26,65 DM und das bei laufenden Kosten einer Praxis zwischen 200-300,- DM pro Stunde" (niedergelassener Laborarzt).*

Seit 1992 beschäftigt sich die Kassenärztliche Bundesvereinigung mit der Frage, ob Triple-Screening zur Regelleistung der Schwangerschaftsvorsorge erhoben werden soll. Die Einführung dieses Testes als Regelleistung wird besonders vom Berufsverband der niedergelassenen Frauenärzte unterstützt. Dazu äußert sich Dr. med. E. Koschade, Dachau, Ehrenpräsident des Berufsverbandes wie folgt:

Dr. med. E. Koschade, Dachau:

*"Nicht der Triple-Test ist das Problem, sondern das ganze Umfeld, das kann man auch nicht durch ein Moratorium lösen, im Gegenteil, das hat es verschlechtert. Es geht bei uns in der Bundesrepublik nicht mehr, solche Dinge im Juliusturm der Universität zu lassen und zu sagen, jetzt halten wir die anderen mal, sehr böse jetzt ausgedrückt, ein bißchen dumm und schauen wir, wie wir das regeln können. Damit ist es total aus dem Ruder gelaufen. Meines Erachtens gibt es nur eine Möglichkeit. Offensichtlich ist die Triple-Diagnostik doch etwas, was man qualifiziert beraten und erbringen kann. Wenn 60% entdeckt werden, wenn es richtig angewendet wird, ist die Kosten-Nutzen-Relation im Gegensatz zu anderen Dingen, die gemacht werden, ja enorm hoch. Und da muß man jetzt endlich sagen, die Triple-Diagnostik bringt etwas, die Voraussetzungen für die Triple-Diagnostik, daß sie etwas bringt, sind a), b), c) und d), und wir Genetiker und wer auch immer, Pränataldiagnostiker sind bereit, Fortbildungsseminare zu initiieren. Das Moratorium hätte zwei Jahre früher kommen müssen, dann hätte es nicht so ausgesehen, als ob man eine Pfründe nur für wenige absichern will. In der Zwischenzeit ist es nun so, ich kenne viele Praxen wo nahezu jeder Frau gesagt wird, sie könne es machen lassen, kostet so viel, wollen Sie es machen lassen? Das ist die einzige Beratung, die dazu stattfindet. Das finde ich schlecht. Das Angebot wird sehr gut angenommen. Ich glaube, 80% aller Schwangeren haben Angst vor dem Problem [= behindertes Kind]. Ich habe immer wieder die Erfahrung gemacht, daß selbst Frauen, die mit Sicherheit einen Schwangerschaftsabbruch aus ethischen Gründen ablehnen, daß die bei dem Problem Altersindikation schon sagen, nein, das kann ich meiner Familie nicht zumuten, auch wenn ich selber die größten Probleme mit der Konsequenz kriege. Ich bin dafür, daß der Triple-Test in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen wird, immer unter der ganz klaren Voraussetzung, daß die Genetiker sich endlich in der Aussage durchringen, es ist eine Methode, die uns weiterbringt, wenn die Bedingungen a), b), c) und d) gegeben sind. Nur die Bedingung kann nicht sein, es kann nur fünf Zentren in der Bundesrepublik geben, die den Triple-Test qualifiziert*

*auswerten. Das Moratorium ist doch, wenn man es normaldeutsch, kassenarztrechtlich liest, so zu interpretieren, wir wollen zunächst mal den Topf für uns alleine, und was wir dann aus dem Topf wieder heraustun, das werden wir dann schon sehen. Das läuft in unserem bundesdeutschen System einfach nicht, und wie wenig es läuft, das ist die augenblickliche Praxis."*

Nach den bisherigen Erfahrungen mit dem Triple-Screening ist festzustellen, daß:

- trotz der Empfehlungen wissenschaftlicher Fachgesellschaften ein Moratorium, innerhalb dessen dieser Test nur an einigen Zentren als prospektive kontrollierte Studie einschließlich der Möglichkeit, qualifizierte genetische Beratung zu evaluieren, durchgeführt werden sollte, nicht konsensfähig mit den niedergelassenen Frauenärzten in Deutschland war.

- heute der Triple-Test angeboten wird, ohne daß allgemeingültige Standards für die Aufklärung und Beratung der Schwangeren entwickelt worden sind oder es gar verbindliche Standards gäbe.

Die Entscheidung:

a) ob der Test angeboten wird

b) wie er angeboten wird

hängt von den einzelnen niedergelassenen Ärzten und den universitären Zentren ab (s. für die UFK Münster im Anhang),

dabei treten erhebliche Qualitätsunterschiede zwischen niedergelassenen Ärzten und Laboren auf. Es besteht ein erhebliches Defizit an Kenntnissen über den sachgerechten Einsatz des Testes und dessen Aussagereichweite bei einem erheblichen Teil von niedergelassenen Ärzten, die diesen Test bereits anbieten.

- ein erheblicher Bedarf an Qualitätssicherung sowohl hinsichtlich der Beratungs- und Aufklärungsleistungen bei der sachgerechten Anwendung dieses Testes als auch der Laborleistungen besteht.

- diese Mängel in der Aufklärungs- und Versorgungsstruktur primär zu Lasten der Schwangeren gehen, die unnötig in Unruhe versetzt werden, die

**unnötige z.T. riskante (invasive) Nachuntersuchungen über sich ergehen lassen müssen.**

- **sekundär die humangenetischen Beratungsstellen belastet werden, die oftmals nachträglich Versorgungs- bzw. Aufklärungs- und Beratungsdefizite auszugleichen haben.**

Zusammenfassend stellen wir fest, daß in der Bundesrepublik Deutschland bisher keine Beratungs- und Versorgungsinfrastruktur existiert, die eine Einführung eines allgemeinen genetischen Screenings aller Schwangeren über den niedergelassenen Arzt problemlos gestattet.

Besonders ist hier auf die defizitäre Beratungskapazität für qualifizierte Beratung vor und nach dem Test hinzuweisen und auf das zur Zeit bestehende erhebliche genetische Ausbildungsdefizit bei der Mehrzahl der niedergelassenen Gynäkologen. Die Einführung des Triple-Screening in die allgemeine Schwangerenvorsorge wäre der erste genetische Test in der Bundesrepublik, der praktisch populationsbezogen jede Schwangerschaft auf das Risiko einer Aneuploidie, einer numerischen Chromosomenstörung hin untersucht. Diese Entscheidung hat weitreichende Konsequenzen und sollte abgewogen gefällt werden. Um diese Entscheidung aber abgewogen fällen zu können, sind Pilot-Studien, die den Beratungsbedarf der Schwangeren, die vorhandene Beratungskapazität, den Weiterbildungsbedarf der niedergelassenen Ärzte, Qualitätssicherungsprobleme bei der technischen Durchführung, aber auch die potentiellen adversen sozialen Konsequenzen und Probleme vor der Einführung solcher Screeningverfahren evaluieren, unumgänglich.

Auf keinen Fall ist das Einsickern solcher Tests ohne vorhergehende Evaluation, ohne das Vorhandensein einer das Wohl der Schwangeren berücksichtigenden Beratungsinfrastruktur zu empfehlen.

#### **4. Einstellung der schwangeren Ratsuchenden zur Pränatalen Diagnose**

Nachfolgend werden die Sichtweisen von schwangeren Frauen wiedergegeben, die im Zeitraum vom 02.01.1992 bis zum 30.09.1992 die genetische Beratungsstelle des Instituts für Humangenetik aufgesucht haben, um sich beraten zu lassen. Für das vorliegende Gutachten haben wir ausführliche Gespräche und narrative Interviews mit 40 Frauen und falls möglich auch mit deren Partnern geführt. Diese Frauen repräsentieren unterschiedliche Problem- und Indikationslagen. Unterstützt werden die qualitativen Interviewdaten von standardisierten Fragebogenergebnissen zweier zur Zeit am Institut für Humangenetik laufenden Untersuchungen:

"Welche Präventionskonzepte werden in der Praxis der pränatalen Diagnose wirksam?", gefördert von der DFG, Leitung: I. Nippert (1991-1992);

"Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities", gefördert von ESLA-Programm der EG; Leitung: Th. Marteau, London UK/ für Deutschland: I. Nippert; R. P. Nippert (1992-1993).

##### **4.1 Entscheidungsproblematik und Entscheidungsambivalenz der Ratsuchenden**

In unserem Beratungsklientel lassen sich unabhängig von der vorliegenden Indikation zur genetischen Beratung vor pränataler Diagnostik folgende Gruppen mit unterschiedlichem Inanspruchnahmeverhalten voneinander unterscheiden:

##### **I. Frauen mit medizinischer Indikation, die grundsätzlich positiv der PD gegenüberstehen.**

Ein Teil dieser Frauen hat vorhergehende PD-Erfahrung. Diese Frauen argumentieren zweckrational und beziehen die pränatale Diagnose bewußt in ihre Reproduktionsentscheidung ein. Außerdem gehören auch Frauen zu dieser Gruppe, die die PD auf Grund eines erhöhten Risikos für ein monogenetisch bedingtes Leiden oder einer Chromosomenstörung bei ihrem Kind in Anspruch nehmen, oder Frauen, die bereits ein behindertes Kind haben.

Folgende Einstellungen und Äußerungen zur Pränataldiagnostik sind charakteristisch für diese Gruppe:

*"Für mich stand fest, daß ich alles nur Mögliche tue, um ein gesundes Baby zu bekommen, und dazu gehört auch die Fruchtwasseruntersuchung!"*

*Friseurin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Als Arzthelferin in einer gynäkologischen Praxis habe ich mich umgehend nach Feststellung der Schwangerschaft für die Amniocentese entschieden, und zwar nicht zum Beweis, sondern in erster Linie zum Ausschluß einer Störung, also eher als Vorsorgemaßnahme. Bei der Feststellung einer Behinderung würde ich nur bei schwersten Schäden die Schwangerschaft abbrechen. Ich kann jedoch andere Frauen, die sich aufgrund vorgeburtlicher Diagnostik gegen das behinderte Kind entscheiden, nicht verurteilen, sondern ihnen die Möglichkeit der Entscheidung lassen, so wie im Rahmen der Interruptio aus psycho-sozialer Indikation."*

*Arzthelferin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wir haben ein behindertes Kind und möchten kein zweites behindertes Kind."*

*Industriekauffrau, 39 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 21*

*"Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich bereits ein behindertes Kind habe, das an einer vererbten Krankheit leidet."*

*Lehrerin, 34 Jahre, Indikation: Kind mit Mucopolysaccharidose*

*"Da wir bereits ein Kind mit Down-Syndrom und zusätzlicher Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und zusätzlichem Herzfehler haben, glaube ich, daß es eine andere Situation ist, sich für ein zweites behindertes Kind zu entscheiden oder nicht. Ich jedenfalls hätte keine Kraft mehr für ein zweites behindertes Kind. Was aber nicht heißt, daß wir unser Kind nicht lieben oder daß man uns nur Steine in den Weg gelegt hat. Nur bin ich froh, daß die bereits vergangenen fünf Jahre mit dem Kind hinter uns liegen und nicht mehr vor uns."*

*Hausfrau, 30 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 21*

*"Bei mir ist es so, daß wir schon eine Tochter haben mit einem offenen Rücken, und ich fühle mich einfach überfordert, ein weiteres Kind mit so einem Krankheitsbild oder einem ähnlich schweren anzunehmen."*

*Hauswirtschafterin, 24 Jahre, Indikation: Kind mit Spina bifida aperta*

*"Ich habe die Behinderung meines Kindes akzeptiert, möchte aber auf jeden Fall auch ein gesundes Kind haben."*

*Industriekauffrau, 26 Jahre, Indikation: Kind mit Down-Syndrom*

*Ratsuchende: "Daß ich eine Fruchtwasseruntersuchung machen wollte, das ist wohl klar."*

*Ehemann: "In der letzten Schwangerschaft hat man den offenen Rücken in der 32. Schwangerschaftswoche festgestellt, und das wollen wir diesmal vermeiden... Wir wollen das Wiederholungsrisiko so gering wie möglich halten."*

*Verkäuferin, 26 Jahre, Indikation: Kind mit Neuralrohrdefekt*

*"Wir hatten uns entschieden, beim nächsten Kind eine Fruchtwasseruntersuchung machen zu lassen, da wir ja schon ein Kind mit Turner-Syndrom haben."*

*Kunsthistorikerin, 31 Jahre, Indikation: Kind mit Turner-Syndrom*

*"Ich möchte das ein bißchen ausschließen, daß das Kind etwas hat. Mir liegt es sehr am Herzen, daß das abgeklärt werden kann. Ich bin ja ziemlich alt. ... Ich brauche keine Bedenkzeit. Ich lasse den Eingriff so oder so machen."*

*Kaufmännische Angestellte, 41 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte den Eingriff schon, sonst säße ich ja nicht hier. Ich will mich vergewissern. Ich habe eine Nachbarin, die mit 32 Jahren das vierte Kind mit Mongolismus geboren hat."*

*Verkäuferin, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"In den Medien steht viel geschrieben, und im Bekanntenkreis hört man viel. Die moderne Medizin bietet das an, und dann kann man das auch wahrnehmen. Durchführen lassen, fertig aus. Die Risiken sind da, dazu soll man auch stehen."*

*Ehemann, Tischlermeister*

*"Ich bin eigentlich nur hier, um die Untersuchungen machen zu lassen. Über Trisomie 21 erzählt uns sowieso keiner mehr etwas, weil wir mit der L. schon viel erlebt haben. Sie ist ja ein schwerer Fall. Es war völlig klar, daß wir das machen lassen. Es war nie ein Thema, weder bei meinem Frauenarzt noch bei mir. Auch die*

*Kinderärzte haben die vorgeburtliche Untersuchung erwähnt. Ich kann mich doch auf die Wahrscheinlichkeitsrechnung nicht mehr verlassen."*

*Hausfrau, 25 Jahre, Indikation: Kind mit Down-Syndrom*

*"Ich bin bewußt zur PD gekommen und bin froh, daß es diese Möglichkeit gibt, die wir bewußt wahrnehmen. So spät ein Kind zu bekommen ist sowieso schon schwer, und wenn es dann noch etwas hätte."*

*Lehrerin, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Das Risiko ist mir nicht so bekannt - da wollten wir uns schon absichern. Ich möchte es schon wissen, das ist klar... Genau wissen, daß alles o.k. ist, daß das Kind gesund ist. Unter dieser Voraussetzung bin ich schwanger geworden... Wir wollten alles nutzen, was die Medizin zu bieten hat."*

*Verlagsarbeiterin, 35 Jahre, Indikation: Alter, 2 Aborte*

*"Ich hatte das schon vorher überlegt... Durch meinen Beruf hab ich schon zu viel gesehen, zuviele tote Kinder, daß ich dadurch (durch PD) beruhigter bin."*

*Kinderkrankenschwester, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Es sollte für jede Frau eine Selbstverständlichkeit sein. Ich würde es auch sonst machen lassen (wenn keine Translokation vorläge) - zur Kontrolle. Damit ich weiß, daß alles in Ordnung ist, und zur Beruhigung für mich... Man muß sich wirklich sicher sein, daß 100%ige Klarheit besteht (über das Ergebnis)."*

*Textilverkäuferin, 37 Jahre, Indikation: Alter, balancierte Translokation bei der Ratsuchenden*

*"Ich möchte überprüfen, ob es gesund ist - so wie man bei Nebel mit dem Auto langsamer fährt."*

*Volkswirtin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte wieder die Chorionbiopsie machen, um früh Bescheid zu wissen. Ich möchte nicht noch ein zweites behindertes Kind."*

*Kaufmännische Angestellte, 24 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 21*

*"Ich möchte das (PD) schon. Ich möchte das vorher wissen, möchte Gewißheit haben, was mit dem Kind ist... Ich möchte nicht noch einmal so überrumpelt werden wie beim ersten Mal."*

*Hauswirtschafterin, 24 Jahre, Indikation: Kind mit Spina bifida*

*"Alles kann man ja auch nicht ausschließen bei dieser Untersuchung - dann nehme ich alle Untersuchungen wahr, die es gibt... Wenn was nicht in Ordnung ist - bis zur 22. Woche kann man ja..."*

*Kaufmännische Angestellte, 43 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich habe gute Erfahrungen gemacht mit der Chorionzottenbiopsie. Beim ersten Mal hatte ich etwas Angst - auch nach dem Erlebnis ist noch etwas Restangst geblieben, bis zur Geburt."*

*Verkäuferin, 30 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 9 (3 Jahre alt)*

*"Mein Mann ist 42, ich bin 32 Jahre alt. Ich habe drei gesunde Kinder. Wenn ich jetzt noch ein krankes Kind bekäme, wäre ich nicht gerade begeistert... Ich habe mich darauf eingestellt, eine Fruchtwasseruntersuchung machen zu lassen. Das Risiko einer Fehlgeburt würde ich in Kauf nehmen, wenn ich kein behindertes Kind haben will... Das Risiko von 0,3-1% ist geringer als ein behindertes Kind."*

*Buchhalterin, 32 Jahre, Indikation: Alter des Ehepaares, 32 und 42 Jahre*

*Partner: "Wir wollen das nicht nochmal erleben."*

*33 Jahre, Indikation: Thalassämie in der Familie, Onkel mit Trisomie 21*

*"Ich würde nicht schwanger werden ohne diese Möglichkeit! Ich möchte die Chorionzottenbiopsie."*

*Hausfrau, 32 Jahre, Indikation: ein Kind mit DMD, Ratsuchende Konduktorin*

*Partner: "Eine Fehlgeburt ist lange nicht so schlimm wie ein krankes Kind. ... Wenn wir erfahren, daß das Kind diesen Chromosomenschaden hat, wollen wir es aus der Welt schaffen. ... Wir haben unser Kind weggegeben. Wir konnten das nicht mehr. ... Es war eine zu hohe Belastung. ... Wir hätten das Kind sofort weggegeben, aber man hat uns das erst viel später gesagt (Diagnose). Wir sind ein halbes Jahr nach Münster in die Klinik gefahren, das war ziemlich schlimm."*

*Ratsuchende: "Das Kind lebt jetzt in einem Kleinstheim bei Pflegeeltern."*

*Partner: "Dieses Kind (jetzige Schwangerschaft) war nicht vorgesehen. Das ist nicht in Ordnung, wir tun das kranke Kind weg und schaffen ein Neues an. ... Und wenn das nicht in Ordnung ist, wieder ein Neues - nein!"*

*Wirtschafterin, 31 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 21*

*"Mein Mann wollte eigentlich kein zweites Kind mehr und ein behindertes erst recht nicht. ... Ich würde beruflich mit einem behinderten Kind fertig, als Mutter weiß ich nicht."*

*Dipl. Psychologin, 36 Jahre, Indikation: Alter. Ratsuchende arbeitet mit geistig behinderten Kindern.*

*"Jetzt bin ich 35 und dann muß das sein, und dann mache ich das auch."*

*Stenokontoristin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*Ehemann: "Es ist eigentlich unser beider Wunsch. Wir haben vorher schon darüber gesprochen. ... Wenn die Möglichkeit angeboten wird, nehmen wir das auch in Anspruch. Wenn man die Möglichkeit hat, einem behinderten Kind vorzubeugen."*

*Ratsuchende: "Ich wollte ganz gern Chorionbiopsie machen lassen, zumal ich Zwillinge bekomme."*

*Sportlehrerin, 35 Jahre, Indikation: Alter, Epilepsie*

*"Wenn man eine Behinderung ausschließen kann, dann soll man das auch alles wahrnehmen. Heutzutage gibt es das, und dann soll man das auch machen und die Möglichkeiten der modernen Medizin nutzen."*

*Verkäuferin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wir haben drei gesunde Kinder, die wollen unbedingt noch ein Geschwisterkind. Aber ich will nicht das Risiko eines behinderten Kindes eingehen, vor allem die Vorstellung, es könnten gleich zwei behinderte Kinder sein. Dafür nehme ich das Eingriffsrisiko in Kauf. ... Ich habe nichts gegen Behinderte. Ich kenne ein Ehepaar mit einem schwerstbehinderten Kind. Das muß heute nicht mehr sein."*

*Kauffrau, 35 Jahre, Indikation: Alter, Geminischwangerschaft*

*"Ich habe eine besondere Verantwortung in meinem Alter. Wenn das Kind behindert ist, dann will ich es auch nicht haben und stehe auch zu den Konsequenzen, sonst könnte man es ja auch gleich dem lieben Gott überlassen und brauchte das alles nicht zu machen."*

*Lehrerin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

Wir haben den Eindruck, daß in dieser Gruppe von einem Teil derjenigen, die kein behindertes Kind haben, latent eine Neigung zur Diskriminierung derjenigen vorhanden ist, die aus welchen Gründen auch immer keine PD in Anspruch nehmen und dann u.U. ein krankes Kind bekommen. 40,4% aller Frauen, die eine PD in Anspruch genommen haben, finden uneingeschränkt, daß man die vorgeburtliche Untersuchung heute generell als Vorsorgeuntersuchung machen sollte (s. Tab. 32, Anhang). 17,3% der befragten Frauen finden, daß *"eine Frau, die ein Kind mit einer schweren geistigen oder körperlichen Behinderung zur Welt bringt, weil sie die vorgeburtliche Untersuchung nicht durchführen lassen wollte, unverantwortlich handelt"*, 24,5% stimmen dieser Meinung mit Einschränkung zu (s. Tab. 39, Anhang).

Für die Frauen, die die PD aufgrund ihrer Erfahrung mit dem Leben mit einem behinderten Kind in Anspruch nehmen, liegt der Wert der pränatalen Diagnostik in dem Ausschluß des Wiederholungsrisikos und der bewußten Entscheidungsmöglichkeit. Viele wissen, daß sich dadurch ihre Verantwortung vergrößert. Für diese Familien und Frauen bedeutet die pränatale Diagnose **reale Hilfe** in einer konkreten Familiensituation. Ein Teil dieser Frauen hätte ohne die Möglichkeit der PD keine weitere Schwangerschaft gewagt. Der Anteil der Frauen, der angibt, ohne die Möglichkeit der PD nicht schwanger geworden zu sein, beträgt in 1992 in unserem Klientel 7,6% (s. Tab. 50, Anhang).

Eine völlig andere Gruppe bilden:

**II. Frauen mit medizinischer Indikation, deren Einstellung zur PD sehr ambivalent ist**, die hin und her schwanken zwischen der Angst, daß durch den Eingriff ihrem Kind etwas passieren könnte, aber auch Angst haben, daß sie, falls sie die PD nicht vornehmen lassen, ein behindertes Kind bekommen könnten. Für diese Frauen ist die genetische Beratung sehr wichtig, die

Gespräche mit diesen Frauen dauern oft über eine Stunde. Folgende Äußerungen und Einstellungen sind charakteristisch für diese Gruppe:

*"Das ist eine schwere Entscheidung jetzt... Eine Fehlgeburt möchte ich nicht. Ein krankes Kind möchte ich auch nicht.*

*Die frühe Methode (Chorionzottenbiopsie) bedeutet wenig Risiko für die Frau, aber größeres Risiko fürs Kind, bei der Amniocentese besteht größeres Risiko für die Frau und weniger Risiko für das Kind. Wichtig ist, daß die Methode möglichst wenig belastend für das Kind und auch für mich ist."*

*Verkäuferin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte die Untersuchung machen lassen, habe aber Angst vor der Entscheidung. Wenn der Arzt die Entscheidung treffen würde, wäre es leichter. ... Ich bin da noch sehr unsicher. Ich habe Angst vor dem Eingriff, wenn es auch weh tut, es geht vorüber. Ich bin noch nicht ganz sicher - ich habe wahnsinnige Angst, wenn das Baby krank ist, daß ich vor die Wahl gestellt werde, jetzt muß ich entscheiden."*

*Kinderpflegerin, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wahrscheinlich bin ich die eine von 80 ... Mit dieser Ungewißheit noch fünf Monate herumzulaufen - das müßte man noch genau überlegen. ... Ich finde die Entscheidung nicht so einfach, weil das Risiko für Fehlgeburt besteht. ... Ich darf daran nicht denken, daß eine Fehlgeburt passiert und hinterher war alles in Ordnung. Ich darf da nicht dran denken."*

*Verwaltungsangestellte, 32 Jahre, Indikation: Triple Test 1:160 (nach erstem Befund 1:80)*

*"Angst habe ich schon davor, daß was mit dem Kind sein könnte. ... Das ist es, wovor ich unheimliche Angst habe, das Kind zu verlieren, weil es so lange gedauert hat (um schwanger zu werden). ... Ich habe gedacht, daß das (Triple-Test) vielleicht ganz gut ist und eventuell. später das (Amniocentese). Bei der Chorionzottenbiopsie habe ich doch Angst, daß was schief geht. Ich würde mich lieber für die Blutuntersuchung entscheiden."*

*Arbeiterin, 37 Jahre, Indikation: Alter. (Entscheidung zwischen Amniocentese und Triple-Test)*

*"Ich habe Angst vor dem Eingriff, aber ein behindertes Kind will ich auch nicht haben. ... Wenn ich 40 wäre, sofort, aber so kann ich mich noch nicht damit anfreunden. Ich kenne 30jährige, die das machen lassen. ... Mit dem Gedanken lebt man ja die ganzen neun Monate (daß man nicht alles ausschließen kann). ... Ich denke mir, in der ganzen Familie ist nie was gewesen. Meine Schwester hat auch mit 35 noch ein Kind gekriegt. ... Ein behindertes Kind möchte man auch nicht haben."*

*Verkäuferin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn eine Fehlgeburt passiert, macht man sich Vorwürfe, man hat Angst. Das andere ist ausschlaggebend, ob es gesund ist. ... Es klingt immer so gut 1:1000, und dann ist man die eine, und dann wird einem gesagt, Sie haben Pech gehabt. Ich bin immer etwas skeptisch."*

*Ballettänzerin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Arzt sagte, daß ich mir das mit der Fruchtwasseruntersuchung gut überlegen sollte. Seiner Meinung nach sollte ich es nicht machen, weil es eine Fehlgeburt auslösen könnte. Er geht davon aus, daß das Kind gesund ist. ... Ich will nicht, daß ich dazu beigetragen habe, daß das Kind abgeht. ... Ich würde mir Vorwürfe machen, wenn ich es in der 16. SSW machen lasse, weiß ich, daß ... Wenn man die lange Nadel sieht (Foto) - ein bißchen mulmig ist einem da schon - vielleicht sollte ich lieber die frühe Methode von unten...?"*

*Frührentnerin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Arzt hat mir dringend dazu (PD) geraten - grundsätzlich bin ich nicht dafür (PD). Ich würde das Kind lieber so kriegen. ... Der Schmerz ist es bei dieser Sache nicht, der einen davon abhält. ... Ich tendiere zu der späteren (Fruchtwasseruntersuchung), ich bin gebrannt durch die Fehlgeburt! Was mir zu denken gibt: Wenn was rauskommen sollte und ein Abbruch bevorstände ...?"*

*Fernsehredakteurin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Eingriff hat natürlich auch ein Risiko - man würde vielleicht etwas, was gesund zur Welt kommen könnte, gefährden. Vielleicht wäre das andere (Triple-Test) auch eine Möglichkeit, beruhigter zu werden."*

*Arbeiterin, 29 Jahre, Indikation: Trisomie 21 in der Familie*

*"Normalerweise bin ich jemand, der macht, was der Arzt sagt - hier muß ich die Entscheidung selber treffen. ... Ich bin da immer noch zwiespältig - einerseits sehe ich nicht die Notwendigkeit - andererseits möchte ich auf keinen Fall ein behindertes Kind. Ich selbst sehe kein Risiko, ich habe relativ gesund gelebt, wohl geraucht, aber selbst habe ich gar keine Bedenken. ...*

*Wenn er (mein Mann) sagen würde, er könnte mit der Angst nicht leben, würde ich es machen lassen."*

*Datotypistin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich habe zwiespältige Gefühle, besonders Angst vor dem Eingriff und den Folgen. Ich arbeite mit sprachbehinderten Kindern, es würde mich in Konflikte bringen, entscheiden zu müssen. ... Ich möchte auf keinen Fall ein behindertes Kind, ich möchte wieder arbeiten können."*

*Motopädin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn die Schwangerschaft ein paar Monate eher gewesen wäre, hätte man mir das nicht geraten... Wichtig ist, daß das Risiko für Fehlbildungen gleich hoch ist, wie das Eingriffsrisiko... Endgültige Sicherheit hat man eigentlich nie... Momentan tendiere ich ein bißchen dagegen, entweder Augen zu und durch. Das erste Kind habe ich mit Gottvertrauen bekommen - ich bin gläubige Christin." (Ratsuchende verzichtet auf PD, Ultraschall und Triple-Test)*

*Medizinisch-technische Assistentin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn nachher was wäre, wenn das Kind eine Krankheit hat, würde ich mir Vorwürfe machen. Ich wüßte nicht, was ich täte, wenn was wäre... Mulmig ist mir auf jeden Fall... Man hofft, daß alles o.k. ist. Ich habe mehr Angst als beim letzten Mal (Abort nach Chorionzottenbiopsie). Jetzt habe ich mehr darüber nachgedacht als beim letzten Mal... Wir haben viel darüber gelesen und schon einmal mitgemacht. (deshalb für Chorionzottenbiopsie)... Amniocentese - das ist schon fast zu spät für Entscheidungen, die dann zu treffen sind."*

*Näherin/Hausfrau, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Normalerweise möchte ich das machen lassen. Wichtig ist, daß das Kind gesund ist... Ich habe ein bißchen Angst, ich möchte das Baby nicht verlieren."*

*KassiererIn, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich bin nicht so entscheidungsfreudig. Wir überlegen, ob überhaupt (PD) und wenn ja, welche Methode."*

*Partner. "... Das Risiko mit 35, normalerweise wäre ich nicht dafür, aber Risiko für ein gestörtes Kind?... Bei einer Frühgeburt kann man auch nichts machen... Ob man daran vorbeikäme, wenn man einen gründlichen Ultraschall macht?" (Ratsuchende entscheidet sich später für Amniocentese.)*

*Verwaltungsangestellte, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Angst habe ich auch vor der Untersuchung, da bin ich ganz ehrlich, weil das Risiko für eine Fehlgeburt besteht... (PD) so früh wie möglich. Es würde mir sonst noch schwerer fallen (Entscheidung zum Abbruch)."*

*Küchenhilfe, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Das weiß ich nicht so recht, wie ich das Risiko einschätzen soll - einerseits Fehlgeburt auszulösen und andererseits, daß was mit dem Kind nicht in Ordnung ist. Ich habe immer von dem Frauenarzt den Eindruck, daß er die Untersuchung für notwendig hält."*

*Partner: "Er (Arzt) hat gesagt, daß er es seiner Frau empfehlen würde."*

*Datypistin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte eine Untersuchung machen lassen, weil mein Mann eventuell ein Risiko hat, wieder zu erkranken (Nieren-GA). Das würde meine Familie nicht verkraften, einen kranken Mann und ein krankes Kind. ... Bei der letzten Schwangerschaft habe ich die Fruchtwasseruntersuchung machen lassen, weil ich großes Vertrauen zu meiner Ärztin hatte. ... Angst habe ich schon vor dem Eingriff, beim letzten Mal auch, ich weiß nicht warum ... Die Vorstellung, daß die Untersuchung vaginal durchgeführt wird, macht Angst. Es kann sein, wenn ich die Angst nicht in den Griff kriege, daß ich dann ablehne. Oder sieht das dann blöd aus?"*

*Volkswirtin, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Soll ich es machen oder neun Monate warten, wird es gut oder wird es nicht gut? (Ratsuchende weint) ... Einerseits die Angst, daß das Kind nicht gesund ist, andererseits die Angst, das Kind durch den Eingriff zu verlieren."*

Partner (Gleisbauer): "Ich fände es unverantwortlich, wenn sie mit ihrer Krankheit noch ein krankes Kind versorgen müsste."

Frührentnerin wegen Morbus Crohn, 37 Jahre, Indikation: Alter

"Ich weiß nicht, was mehr belastet, die Angst vor Trisomie oder die Angst vor einer Fehlgeburt. Ich habe Angst vor PD wegen des Fehlgeburtenrisikos. Ich hatte schon zwei Fehlgeburten. (Ratsuchende ließ Amniocentese in einer Arztpraxis machen, hatte danach einen Abort) ... Was nützt mir ein totes Kind? Dann wäre ein behindertes Kind das geringere Übel."

Psychologiestudentin, 40 Jahre, Indikation: Alter, ein Kind an Neuroblastom verstorben

"Ich bin noch nicht ganz sicher. Ich habe wahnsinnige Angst, wenn das Baby krank ist, daß ich vor die Wahl gestellt werde - jetzt muß ich entscheiden."

Hausfrau, 40 Jahre, Indikation: Alter

"Ist es sinnvoll, diesen Eingriff machen zu lassen? Das kann mir wahrscheinlich keiner sagen."

Sozialarbeiterin, 37 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Ich denke, das Baby ist in Ordnung. Ich denke sowieso nichts Schlechtes, ich **will** auch nichts Schlechtes denken ... Die hauptsächliche Frage, die sich mir immer wieder stellt, ist, ob ich das überhaupt machen lassen soll. ... Wenn ich jetzt unterschreibe, überlege ich mir das auch nicht anders."

Ehemann: "Man sollte sich auch jetzt entscheiden, sonst ist das ein ewiges Hin und Her."

Industriekauffrau, 36 Jahre, Indikation: Alter

Ehemann: "Das ist keine leichte Entscheidung, das muß überlegt werden."

Ratsuchende: "Wenn man es nicht macht, dann denkt man die ganze Zeit daran."

Kaufmännische Angestellte, 36 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Sollen wir es machen oder nicht?"

Ehemann: "Ich wäre schon dafür."

Ratsuchende: "Mir geht es so gut, besser als in den anderen Schwangerschaften. Deswegen möchte ich es nicht tun."

Ehemann: "Ist das eine gute Entscheidung? Man sagt ja immer, ab 40 Jahren wäre eine Schwangerschaft gefährlich."

Ratsuchende: "Wenn es nach mir ginge, wäre ich gar nicht zur Beratung gekommen."

Verkäuferin, 41 Jahre, Indikation: Alter

"Hätte ich bloß mit der Pille früher aufgehört. ... Wäre ich ein halbes Jahr jünger, wäre das alles gar nicht zur Sprache gekommen. Ich habe gehofft, daß die Frauenärztin es nicht sagt, aber sie hat es gesagt und mich in die Zwickmühle gebracht. ... Es ist ein schwerer Entschluß. ... Ich bin sehr verwirrt."

Erzieherin, 35 Jahre, Indikation: Alter

Ehemann: "Es ist die Frage, ob die Fruchtwasseruntersuchung noch notwendig ist. Wenn jetzt der Eingriff getätigt wird und es passiert etwas, dann macht man sich Vorwürfe."

Ratsuchende: "Aber wenn man nichts macht und man kriegt hinterher ein krankes Kind? ... Es ist immer schwierig, so eine Entscheidung zu fassen. ... Was macht man richtig, was macht man falsch?"

Büroangestellte, 35 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:122

Ratsuchende: "Wenn man hört, daß dies als Untersuchung angeboten wird, dann hat man schon ein bißchen Angst. Wir haben überlegt und überlegt, ob wir es machen lassen. Wir möchten ja ein gesundes Kind."

Ehemann: "Es ist das beste, daß man es doch machen läßt. Jetzt sind wir schon mal hier."

Hausfrau, 36 Jahre, Indikation: Alter

"Ein bißchen Bedenken habe ich schon, daß eine Fehlgeburt ausgelöst wird, wenn ich so darüber nachdenke. Aber ein gewisses Risiko ist immer dabei. ... Eine Freundin hat auch die Fruchtwasseruntersuchung machen lassen. Sie hat mich bekräftigt, das in Anspruch zu nehmen. ... Ich stehe der Sache aber auch mit gemischten Gefühlen gegenüber. Es kann ja sein, daß Wehen ausgelöst werden,

*daß eine Fehlgeburt ausgelöst wird. Hauptsache, das Kind wird nicht verletzt. ... Ich möchte aber Mißbildungen ausschließen."*

*Ehemann: "Das Risiko für andere Fehlbildungen als Trisomie 21 muß man halt eingehen."*

*Ratsuchende: "Wir machen das."*

*Verwaltungsangestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich finde das Risiko für Morbus Down nicht sehr hoch. Wir halten uns den Termin für die Untersuchung frei. Absagen kann ich immer noch. Ich werde das in Ruhe mit meinem Mann am Wochenende überlegen. ... Wenn ich diese Untersuchung machen lasse, dann hauptsächlich zu meiner Beruhigung, daß alles in Ordnung ist. Ich erwarte eigentlich, daß alles in Ordnung ist, vor allem weil in unserer Familie alles gesunde Kinder sind."*

*Verwaltungsangestellte/Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Es ist einfach die Angst im Hintergrund, was ist, wenn... Wenn ich zehn Jahre jünger wäre, würde ich wahrscheinlich anders darangehen. ... Was mir so zu denken gibt, ist das Abortrisiko noch lange Zeit nach dem Eingriff. ... Man selbst ist so ein bißchen verunsichert, was nun die beste Methode ist. Ich muß die Informationen jetzt erst einmal verdauen."*

*Ärztin, 36 Jahre, Indikation: Alter. Schwangerschaft nach Sterilitätsbehandlung*

*"Vielleicht könnten wir damit leben. ... Habe ich das Recht, für das Kind zu entscheiden?" ... Ratsuchende kennt ein Kind mit Hydrocephalus. "Wenn ich den jetzt sehe, habe ich Probleme. Was ist lebenswert und was nicht? Ich weiß nicht, was er empfindet." ... Ratsuchende geht mit ihrer Pflegetochter zur Frühförderung bei der Lebenshilfe. "Wir haben dort viele behinderte Kinder gesehen. ... Als ich dieses schwerstbehinderte Kind gesehen habe, habe ich gedacht: Wie ist die Entscheidung richtig? Ich habe da richtige Angst vor. ... Das Kind kann sich ja nicht mitteilen."*

*Kinderpflegerin, 40 Jahre, Indikation: Alter*

In dieser Gruppe sind hauptsächlich Frauen mit der Altersindikation (35 Jahre und älter) vertreten, für die heute gleichsam eine Screening-Situation gegeben ist. Für viele dieser Frauen ist allerdings die pränatale Diagnose nicht etwas

Selbstverständliches, aber es ist auch keine Untersuchung, die sie von vornherein ablehnen. Bei diesen Frauen hat man den Eindruck, als müßten sie sich zwischen zwei Übeln entscheiden:

**a) dem Risiko für eine Fehlgeburt**

**b) dem Risiko für ein behindertes Kind.**

Diese Gruppe erlebt die Entscheidung zur PD als besonders stressreich. In der z.Zt. laufenden DFG-Befragung geben 29,4% der befragten Frauen an, daß sie persönlich die Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung überhaupt durchführen zu lassen, stark bzw. sehr stark belastet hat (s. Tab. 1, Anhang). 43% der befragten Frauen geben an, daß die Sorge, daß durch den Eingriff eine Fehlgeburt ausgelöst werden könnte, sie stark bzw. sehr stark belastet hat (s. Tab. 3, Anhang).

Eine völlig andere Gruppe bilden:

**III. Frauen, die zur Beratung kommen weil, sie bei bestehender medizinischer Indikation im Grunde keine pränatale Diagnose wollen.** Diese Frauen wollen sich nochmal eingehendst informieren, ein Teil dieser Frauen benötigt "Argumentationshilfen gegen meinen Gynäkologen".

*"Ich möchte dieses Kind behalten - egal wie es ausfällt... Ein Abbruch kommt nicht in Frage."*

*Indikation: Alter, 3 Aborte, davon 2 Spätaborte. Verzicht auf PD*

Diese Gruppe ist stark von grundsätzlichen ethischen Werthaltungen geprägt, die die vorbehaltlose Akzeptanz des eigenen Kindes so, wie es von der Natur ausgestattet ist, einschließt. Diese Frauen treffen ihre Entscheidungen sehr bewußt und reflektiert. Ihre Einstellung muß nicht von religiöser Werthaltung bestimmt sein.

Eine weitere Gruppe sind:

**IV. Frauen mit medizinischer Indikation, die passiv in die Beratung kommen, weil sie vom Arzt geschickt worden sind.** Diese Frauen sind meistens relativ unaufgeklärt und erwarten, daß sie Handlungsanweisungen bekommen (s. u.).

*"Ich bin vom Gynäkologen geschickt, ich weiß zwar nicht warum - wegen Risiken? Nur so ein bißchen darüber gesprochen."*

*Hausfrau, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Frauenarzt hat das empfohlen, ich wäre von mir aus nicht losgegangen."*

*Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Warum ich eigentlich hier bin, weiß ich auch nicht so direkt, zur Beruhigung, hat die Frauenärztin gesagt."*

*Verkäuferin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Arzt hat gesagt, ich bin zu alt für das Kind. Ich soll besser diesen Test machen lassen. Fruchtwasseruntersuchung?"*

*Putzfrau, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Dr. H. hat mir das so gesagt, man kennt ja nun gar nichts davon."*

*Landwirtin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich werde 37. Man hat mir geraten, mich untersuchen zu lassen. Es geht ja nur um Mongolismus - oder?"*

*Landfrauenvertreterin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Der Wunsch jeder Frau ist es, ein gesundes Kind auf die Welt zu bringen. Frau Dr. ... hat mich überzeugt, daß es (PD) sinnvoll ist."*

*Grundschullehrerin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Da ich schon 37 bin und mein drittes Kind erwarte, hat mir mein Arzt die Fruchtwasseruntersuchung empfohlen. Würden Sie das machen lassen in meiner Situation?"*

*Hausfrau, 37 Jahre, Indikation: Alter*

Eine neue Gruppe in der genetischen Beratung bilden, seit es den Triple-Test gibt:

- V. Frauen, die nie an eine PD gedacht haben und nun durch das völlig unerwartete Ergebnis des Triple-Tests zur Beratung überwiesen wurden (s. auch Kapitel 3).**

Eine besondere Gruppe bilden:

- VI. Frauen mit medizinischer Indikation, die eine PD machen lassen wollen, aber mit der Konsequenz, bei positivem Befund die Schwangerschaft nicht abubrechen, sondern um sich besser auf die Geburt eines behinderten Kindes vorbereiten zu können (Anteil an dem Beratungsklientel mit anschließender PD: 5,8%; s. Tab. 34, Anhang).**

*"Ich würde keinen Abbruch machen lassen. Ich möchte mich aber vorher darauf einstellen - zu Selbsthilfegruppen gehen und so."*

*Sekretärin/Hausfrau, 29 Jahre, Indikation: AFP-Wert 1:160*

*"Ich würde das Kind zu 99% behalten wollen."*

*Malerin und Lackiererin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Das Kind hat eine Aufgabe zu bewältigen und die Eltern, egal welche Schwierigkeiten und Störungen auftreten. Das ist meine Glaubenseinstellung, daher ist für mich ein Schwangerschaftsabbruch, für mein Gewissen nicht gerechtfertigt."*

*Sportlehrerin/Hausfrau, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich bin ein Christ und kenne die zehn Gebote, deshalb käme für mich eine Abtreibung auch nicht in Frage, egal ob das Kind gesund wäre oder nicht. Jede Frau sollte wenigstens einmal in ihrem Leben ein Baby bekommen, damit sie sich über dieses Gefühl im klaren ist, was es heißt, ein Kind unter dem Herzen zu tragen, was*

*aus eigenem Fleisch und Blut entsteht in zehn Monaten. Jedes Kind hat ein Recht auf Leben und Liebe. Es ist immer wieder ein Wunder und ein Geschenk, wie so ein kleines Wesen einen Menschen verändern kann. Positiv gesehen. Was andere Frauen vielleicht nicht so sehen wie ich."*

*Hausfrau, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Man darf keinem Kind das Leben verweigern. Es ist bestimmt schwer, wenn es krank zur Welt käme und es sofort stirbt. Aber dann hat es Gott so gewollt. Kinder sind eine Gabe Gottes, auch wenn sie krank sind."*

*Indikation: erniedrigter AFP-Wert.*

*"Das ist schwer. Einen Abbruch könnte ich vor mir selbst nicht verantworten. Wenn es tatsächlich zu der Benachrichtigung kommt, es ist ein behindertes Kind, dann würden wir es wohl austragen. ... Die Religion spielt schon eine Rolle für mich. Ich bin christlich eingestellt."*

*Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter*

9,8% (n=188) aller Frauen, die sich in 1992 zur genetischen Beratung angemeldet hatten, (s. Kap. 2, Tab. 2) wollten sich ohne bestehende Indikation zur PD beraten lassen. Diese Gruppe teilt sich in zwei Untergruppen auf, diejenigen, die ohne medizinische Indikation eine invasive PD in Anspruch nehmen wollen, und diejenigen, die sich zunächst nur allgemein beraten lassen wollen.

Davon entschieden sich 48 Frauen für eine invasive PD, obwohl sie keine medizinische Indikation haben. Der Anteil der Frauen aus Gesundheitsberufen, die ohne Indikation eine invasive PD durchführen lassen: 37,7% (s. Kap. 2). Diese Frauen sind oft sehr gut informiert und verfügen über ein beträchtliches argumentatives Durchsetzungspotential in der Beratung.

Diese Frauen bilden die folgende Gruppe:

**VII. Frauen, die eine PD haben wollen, obwohl sie keine medizinische Indikation zur invasiven PD haben.**

*"Ich arbeite im Behindertenbereich und habe zwei schlimme Schwangerschaften hinter mir, was die Psyche anbelangt. Ich habe Angstträume gehabt, von einem Kind mit zwei Köpfen geträumt. ... Ich möchte halt so früh wie möglich etwas machen lassen. ... Ich möchte die Fruchtwasseruntersuchung nicht machen lassen, weil man bei mir die Schwangerschaft schnell sieht, und ich möchte mich nicht hinterher rechtfertigen müssen, wenn ich etwas machen lasse. ... Ich weiß, daß ich nicht alles ausschließen kann; ich kann mich nicht vor allem sichern. Aber ich wäre ruhiger, wenn gewisse Dinge ausgeschlossen sind. Ich bin unausgeglichen und habe in letzter Zeit wenig Geduld. Für mich ist es wichtig, daß es möglichst früh gemacht wird. Ich habe mit meinem Mann darüber gesprochen, daß ich die frühe Untersuchung machen lasse. ... Ich wäre nicht schwanger geworden, wenn es nur die Möglichkeit der Fruchtwasseruntersuchung gegeben hätte."*

*Krankengymnastin, 34 Jahre, Indikation: Allgemeine Beratung, psychische Belastung*

*"Falls man irgendwas feststellt und die Geburt einleitet, belastet das ja ganz schön. Ich gehe davon aus, daß mich das fünf bis zehn Jahre belastet. ... Behinderte haben es ganz schön schwer. ... Man kann sie nicht so einfach zu Freunden geben und sagen: Ich gehe jetzt ins Theater. ... Die Quälerei durch das Studium wäre umsonst gewesen. Ich promoviere jetzt. ... Ich bin Alleinerziehende und kann es mit in meiner Lage absolut nicht leisten ein behindertes Kind zu bekommen."*

*Wissenschaftliche Mitarbeiterin, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, psychische Belastungssituation*

*"Man kann ja leider nie feststellen, in welchem Ausmaß das Kind behindert ist. ... Wenn das Kind ins Heim müßte und man würde damit nicht fertig., damit ist einem Kind nichts Gutes getan."*

*Gymnastiklehrerin, 33 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, psychische Belastungssituation*

*"Ich habe schon zwei Kinder, die sehr lebhaft sind. ... Ich möchte irgendwann einmal in meinen Beruf zurück. Mein Mann ist stark beschäftigt, der könnte mir nicht helfen."*  
*Architektin, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, psychische Belastungssituation*

Die andere Gruppe (n=140) verzichtet auf ein invasives Verfahren:

**VIII. Frauen, die sich allgemein beraten lassen wollen, die keine Indikation haben.** Ein Teil dieser Frauen nimmt non-invasive PD-Verfahren (Sonderultraschall und/oder Triple-Test) in Anspruch.

*"Es würde mich sehr beruhigen, wenn ich mich beraten lassen würde. Warum sagt man, ab 35? ... (PD) eigentlich nicht. Ich habe von einer Bekannten über Blutuntersuchung und Ultraschall gehört - das würde mich sehr beruhigen. ... Ich habe mit vorzeitigen Wehen zu tun gehabt in der ersten Schwangerschaft. Jetzt habe ich Angst, daß meine Gebärmutter anders reagiert und eventuell zu einer Fehlgeburt neigen würde. ... Ich hatte im letzten Jahr eine Fehlgeburt, und da ist man doch etwas vorsichtiger."*

*Lehrerin, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung*

*"Das Risiko der Fehlgeburt nervt mich eigentlich mehr als das Risiko des Mongolismus. Ich habe eigentlich mehr Angst davor, daß es zu einer Fehlgeburt kommt. ... Ich wollte eigentlich erst einmal nur die Beratung, damit die Entscheidung leichter fällt. ... Ich bin schon mal beruhigt, daß ein Eingriff nicht unbedingt sein muß. ... Ich glaube, ich lasse es nicht machen."*

*Kaufmännische Angestellte, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung*

Insgesamt verkörpern diese 8 Gruppen:

- 1. Frauen mit Indikation, die der PD grundsätzlich positiv gegenüberstehen und sie grundsätzlich in ihre Reproduktionsplanung mit einbeziehen. Die pränatale Diagnose ist für diese Frauen selbstverständlich. Diese Frauen haben öfter bereits behinderte Kinder oder ein erhöhtes genetisches Risiko für genetisch bedingte Erkrankungen.
- 2. Frauen mit Indikation, die der PD sehr ambivalent gegenüberstehen. Diese Frauen sind noch zum Zeitpunkt der genetischen Beratung unentschieden, ob sie eine PD überhaupt durchführen lassen wollen.
- 3. Frauen mit Indikation, die grundsätzlich ablehnend der PD gegenüberstehen. Diese Entscheidung ist bereits vor der genetischen

Beratung gefallen. Die Frauen suchen die genetische Beratung auf, um ihre Entscheidung noch mal mit dem genetischen Berater durchzusprechen bzw. ihren Informationsstand bzgl. Eingriffsrisiken und Diagnosespektrum zu überprüfen.

- 4. Frauen mit Indikation, die passiv unaufgeklärt zur genetischen Beratung kommen, weil sie ihr Frauenarzt überwiesen hat. Diese Frauen erwarten vom genetischen Berater Entscheidungshilfe. Es ist manchmal schwierig, bei diesen Frauen die Entscheidungsautonomie so zu stärken, daß sie zu einer selbstverantwortlichen Entscheidung finden. Für diese Frauen ist Aufklärung und kompetente Beratung wichtig, damit sie abschätzen können, auf was sie sich einlassen und wissen, was u.U. auf sie zukommt.
- 5. Frauen, die nie an eine PD gedacht haben und nun völlig überrascht durch das Ergebnis des Triple-Testes zur Beratung kommen.
- 6. Frauen mit Indikation, die eine PD möchten, um sich bewußt auf die Geburt eines behinderten Kindes vorbereiten zu können.
- 7. Frauen ohne Indikation, die unbedingt eine PD haben möchten.
- 8. Frauen ohne Indikation, die sich grundsätzlich beraten lassen wollen.

die wir in unserem großen Beratungsklientel in 1992 typisch vorfinden, das sehr breite Spektrum unterschiedlichster Lebensanschauungen, persönlicher Familiensituationen, Werthaltungen und Erwartungen, wie sie in unserer Gesellschaft insgesamt vorzufinden sind. All diesen unterschiedlichen Erwartungen und Wertvorstellungen hat eine genetische Beratung vor pränataler Diagnostik gerecht zu werden.

#### **4.2 Typische Fragen von ratsuchenden Frauen und ihren Partnern in der genetischen Beratung**

Die meisten Frauen und Partner, die in die genetische Beratung kommen, sind voller Fragen. Nicht nur weil sie existentielle Entscheidungen treffen müssen, sondern

mehrheitlich, weil sie relativ unaufgeklärt sind. Außerdem sind die Probleme, die besprochen werden, immer in Wahrscheinlichkeiten ausgedrückt, die oft schwer auf Anhieb zu verstehen sind. Konkrete Ja/Nein-Zuordnungen gibt es im Bereich der pränatalen Diagnostik kaum. Diese Wahrscheinlichkeitsaussagen, mit denen die Ratsuchenden konfrontiert werden, müssen in eine für sie versteh- und handhabbare (entscheidungsrelevante) Dimension gebracht werden.

Nachfolgend ist versucht worden, die immense Palette von Fragen, die in der genetischen Beratung von Schwangeren und ihren Partnern gestellt werden, zu klassifizieren.

Wir hoffen mit dieser Übersicht zu zeigen, wie wichtig Aufklärung und Information vor der Inanspruchnahme der PD im Sinne der auf Seite 6 genannten Punkte ist.

Die Fragen der Ratsuchenden lassen sich wie folgt klassifizieren:

1. **nach der Ätiologie von Chromosomenstörungen und anderen Behinderungen, nach möglichen Ursachen, z.B.:**

*"Dieser Mongolismus liegt am Alter der Frau? ... Wie sicher sind Ihre Auswertungen? ... Was kann man nicht erkennen, Fehlbildungen welcher Art?"  
Bankkauffrau/Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Durch die Medikamente kann das Kind auch geistig geschädigt sein?"  
(Ratsuchende ist in psychiatrischer Behandlung, nimmt regelmäßig Fluanxol gegen Angstzustände.)  
Friseurin, 44 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wie kommt Mongolismus zustande, durch Medikamente?" (Ratsuchende ist entschieden gegen PD)  
Produktbetreuerin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

2. **was kann mit der PD erkannt werden, welche Krankheitsbilder, welche Behinderungen, z.B.:**

*"Ist das für mich ausgeschlossen, daß ich das (Trisomie 9) auch kriegen könnte?"*

Industriekauffrau, 30 Jahre, Indikation: Röteln-Infektion, Trisomie 9 in der Familie

**"Kann man Herzfehler nicht auf dem Ultraschall erkennen?"**

Industriekauffrau, 26 Jahre, Indikation: Kind mit Down-Syndrom

**"Was kann man bei der vorgeburtlichen Untersuchung erkennen?"**

Ehemann

**"Was würde man denn da sehen auf dem Ultraschall? ... Kann man sehen, ob es ein Junge oder ein Mädchen ist?"**

Krankenschwester, 36 Jahre, Indikation: Alter

**"Was kann man denn überhaupt an Fehlbildungen feststellen?"**

Kaufmännische Angestellte, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung

**"Könnte man Hinweiszeichen jetzt schon sehen?"**

Ehemann, Angestellter

**"Was bedeutet Trisomie 18 oder Trisomie 13? ... Aber das Kind wird beim Eingriff nicht verletzt? ... Wird beim Eingriff ein Ultraschall gemacht?"**

Verkäuferin, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Kann man andere Hirnschädigungen erkennen?"**

Arzthelferin, 29 Jahre, Indikation: neurotubulärer Defekt (NTD) in der Familie

**"Inwieweit können Sie denn feststellen, ob ein Kind geschädigt ist oder nicht?"**

Vorarbeiterin, 30 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, Medikamente

**"Wie ist der Wert des Triple-Tests zustande gekommen? ... Wie groß ist die Häufigkeit, daß in ihrem Alter etwas passiert? ... Kann man an Hand der Fruchtwasseruntersuchung erkennen, wie stark das Down-Syndrom ist? ... Kann man auf dem Ultraschall die Herzfunktion sehen?"**

Ehemann, Kranwagenfahrer

**"Sie können mir nach der Untersuchung sagen, ob das Kind gesund ist oder nicht? ... Wenn man feststellt, daß was ist, was machen wir dann? Ich traue mir die Erziehung eines behinderten Kindes nicht mehr zu. Wir leben ja nicht mehr so lange." (Ratsuchende hat angeborenen Herzfehler, überraschende Schwangerschaft)**

Einzelhandelskauffrau, 40 Jahre, Indikation: Alter

**"Die Untersuchung ist relativ zuverlässig - das Ergebnis? ... Ist das kein unterschiedliches Risiko bei (Chorionbiopsie und Amniocentese)? Ich stell mir das primitiv so vor, daß das eine (Chorionbiopsie) mehr von Außen genommen wird. Gibt es da auch für mich ein Risiko? ... Welche Krankheiten können Sie sonst noch feststellen außer Trisomie 21? Sinnesstörungen können Sie nicht feststellen?"**

Lehrerin, 37 Jahre, Indikation: Alter

**Partner: "Es gibt keine Zusammenhänge zwischen einer bereits erfolgten Fehlgeburt und dem Altersrisiko?" (Ratsuchende hatte eine Fehlgeburt)**

**Partner: "Meine Frau ist schwanger, da will ich wissen, ob Chorea Huntington auf das Kind übertragen werden kann?" (Vater des Partners hat Chorea Huntington)**

**"Gibt es etwas Neues in Bezug auf Schizophrenie? Wäre das ein Grund, kein zweites Kind zu bekommen?" (Schizophrenie in der Familie des Mannes mehrfach aufgetreten) ... Also kann man bei der Fruchtwasseruntersuchung Mongolismus und offenen Rücken feststellen - aber nur die großen Stellen? ... Was würde passieren, wenn der Befund positiv ist? Wäre nach der Fruchtwasseruntersuchung noch ein Abbruch möglich?"**

Kaufmännische Angestellte, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Trisomie 21 ist das einzige, was man feststellen kann? ... In dem Rahmen kann man nicht feststellen, ob Neurodermitis vorliegt?" (Ratsuchende hat Neurodermitis, chronische Bronchitis etc.) ... Mein Problem ist, wenn man so**

eine Chromosomenunverträglichkeit feststellt, muß dann eine Abtreibung gemacht werden?"

Erzieherin, 35 Jahre, Indikation: Alter

Partner. "Wie ist das, wenn eine Frau mit 35 Jahren das erste Kind kriegen würde?"

**"Wie hoch ist das Risiko für Diabetes? Könnte man untersuchen, ob das Kind die Anlage für Diabetes in sich trägt? ... Ich traue mir ein zweites Kind mit Diabetes nicht zu."**

Bürokauffrau, 34 Jahre, Indikation: Diabetes und Schwerhörigkeit

3. was bedeutet das Krankheitsbild (z.B. Trisomie 21) und wie ist die Prognose solcher Krankheitsbilder

**"Welche Folgen kann die Trisomie 18 haben? ... Können sich Triple-Test-Werte noch einmal verändern?"**

Partner, Konditor

**"Wie äußert sich das an den Kindern, wenn Chromosomenstörungen da sind? Sind das geistige Behinderungen oder nur körperliche? ... Wie kann denn eine Fehlgeburt passieren? Heißt das dann, daß man sich nach dem Eingriff besonders schonen muß? ... Ich mach das ja nicht so oft. (Lacht) ... Es ist ja gut, daß man darüber spricht."**

Ehemann, technischer Angestellter

**"Ich habe das noch nie gehört, offener Rücken. Sind die Kinder dann behindert?"**

Kriminalbeamtin, 42 Jahre, Indikation: Alter

**"Was bedeutet leichte Chromosomenstörung? ... Ist das denn später nicht schlimm für die Kinder zu erfahren, daß sie nicht zeugungsfähig sind? ... Was ist schmerzhafter, die Fruchtwasseruntersuchung oder die Chorionbiopsie?"**

Versicherungsangestellte, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Wie sieht die leichte Form der Trisomie 21 aus? ... Geistig behindert sind die aber alle? ... Woher kommen die Fehlbildungen? ... Was ist polygen? ... Was würden Sie empfehlen?"**

Diplom-Sozialarbeiterin/Hausfrau, 34 Jahre, Indikation: Asthma

**"Wie sieht Trisomie. 13 und 18 aus? ... Welche anderen Möglichkeiten hätte ich sonst noch (außer PD)?"**

Pharmazeutisch-technische Angestellte, 26 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus-Down

#### **4. wie schmerzhaft ist der Eingriff**

**"Besteht das (Alters-) Risiko auch, wenn man schon mehrere Kinder hat? (Dritte Gravität der Ratsuchenden) ... Tut das nicht weh (Chorionbiopsie)? Ich habe nur Angst, wenn ich nicht ganz still halte - und das ist ja noch ziemlich klein - , daß was passieren kann. ... Wenn es nicht normal sein sollte, was dann? Bei Trisomie 21 z.B.? ... Da bekomme ich keine Schwierigkeiten (wenn ich die Schwangerschaft abbrechen möchte)? Nicht, daß ich einen Spießrutenlauf machen muß."**

Verkäuferin, 37 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: **"Wird das (Amniocentese) mit Betäubung gemacht?"**

Partner: **"Ist das (Triple-Test) nicht ganz so sicher wie das andere?"**

Wirtschafterin, 34 Jahre, Indikation: Kind mit Spina bifida

**"Wird die Fruchtwasseruntersuchung ohne Betäubung gemacht, so durch die Bauchdecke?"**

Hauswirtschafterin, 35 Jahre. Indikation: Alter

**"Ich möchte eines wissen und das ganz ehrlich und offen: Ist der Eingriff (Chorionbiopsie) schmerzhaft? Mir ist es lieber, ich bin darauf vorbereitet. Ich weiß gerne, was da kommt."**

Kaufmännische Angestellte, 38 Jahre. Indikation: Alter

## 5. wie sicher (Fehlgeburtsrisiko) ist der Eingriff

*"Wenn von der Chorionschicht etwas weggenommen wird, ist das nicht gefährlich? ... Wie sicher ist das Ergebnis überhaupt? ... Ich frage mich, ist das in meinem Alter (37 Jahre) wirklich aktuell? Ist das nicht nur eine Sache von statistischem Charakter? Ich frage mich, ob ich nach zwei Schwangerschaften wirklich damit rechnen muß? ... Gibt es noch andere Untersuchungen? ... Wo kommen wir hin, wenn wir jedem Kind mit einer Störung das Leben absprechen?"*

*(Ratsuchende ist Bankangestellte)*

*Partner: "Seit wann wird das Verfahren (Chorionbiopsie) angewandt? ... Wird der Eingriff mit Ultraschall überwacht? ... Spielt das Alter des Vaters bei Chromosomenstörungen auch eine Rolle? ... Kommt es vor, daß das Ergebnis positiv ist, und das Kind ist trotzdem behindert? ... Welche Behinderungen kann man feststellen, auch geistige Behinderungen? ... Wie reagieren Eltern, wenn ihnen ein Chromosomenbefund mitgeteilt wird?"*

*(Partner ist Lehrer)*

*"Bei welcher Methode ist das Risiko größer, das Kind zu verlieren? ... An Hand des Ultraschalls kann man noch nichts sehen?" (Ratsuchende entscheidet sich für Chorionbiopsie)*

*Hausfrau, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Welche Untersuchungsmethode ist gefährlicher?"*

*Verkäuferin, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Kann es sein, daß die Frucht verletzt wird durch die Untersuchung? Eine Freundin sagte, da nehmen die ein Stückchen vom Kind ab. ... Ich habe gehört, daß auch junge Leute unter 25 Jahren mongoloide Kinder bekommen haben? ... Wie muß man sich das Chromosomenbild bei Trisomie 21 vorstellen? ... Es ist bekannt, daß Frauen, die jahrelang fliegen, einem erhöhten Risiko (Strahlenbelastung) ausgesetzt sind. Deshalb gibt es häufiger Aborte."*

*Stewardess, 34 Jahre, Indikation: psychische Belastung*

*"Ob das (Chorionbiopsie) überhaupt gemacht werden muß? ... Das **Fehlgeburtsrisiko ist doch nicht so hoch, oder?** ... Abgesehen von einer Fehlgeburt - **die Frucht kann nicht geschädigt werden?** ... Oder **Entzündungsgefahr?** ... **Die späte Untersuchung ist nicht so risikoreich?"**  
Sozialpädagogin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Kann man eine **Fehlgeburt auf den Eingriff zurückführen?** Die kann doch auch so passieren? ... Das Ergebnis bei Amniocentese und Chorionbiopsie, ist das in beiden Fällen das gleiche? Kann man dasselbe feststellen? ... Stoffwechselstörungen kann man nicht feststellen?" (Ratsuchende möchte Amniocentese, hat vier Wochen nach dem Eingriff einen Abort.)  
Bankkauffrau, 31 Jahre, Indikation: psychische Belastung*

*Partner: "**Wie kann das (Fehlgeburt) passieren?** ... Ist das gewährleistet, daß man hier (zeigt auf das Bild mit dem Fötus) keinen Treffer landet? ... Was können Sie effektiv feststellen bei dieser Untersuchung? ... Wie sind die genauen Risikozahlen bei Frauen ab 30 Jahren?" (Partner ist Personaldisponent)*

*"Man hört immer wieder davon, **daß das Kind verletzt wird** bei der Untersuchung (Amniocentese)."  
Kaufmännische Angestellte, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wie groß ist das **Risiko für das Kind, durch den Eingriff geschädigt zu werden?** Könnte man nicht erstmal einen Ultraschall machen und dann weitersehen? ... Kann Ultraschall beruhigend sein, wenn nichts Auffälliges zu sehen ist? ... Was bleibt übrig, wenn tatsächlich eine starke Behinderung vorläge?"  
Gastwirtin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus-Down*

*"**Wie sicher ist die Chorionbiopsie im Vergleich zur Fruchtwasseruntersuchung?**"  
Lehrerin, 35 Jahre, Indikation: Alter  
Partner: "**In welchem Zeitraum kommt es zu einer Fehlgeburt?**"*

"Wie hoch liegt das Risiko für offenen Rücken? Das könnte man doch später auf einem großen Ultraschall sehen oder? ... Wenn man ein positives Ergebnis bekommt, kann man sich in jedem Fall darauf verlassen?" (Ratsuchende hat im Spiegelartikel gelesen, daß Kinder nach Chorionbiopsie vermehrt Auffälligkeiten an Händen und Füßen haben.) ... Bekommt man bei Fruchtwasseruntersuchung eindeutigerere Ergebnisse? ... Bekommt man noch am selben Tag ein vorläufige Ergebnis? ... **Welche Untersuchung ist für das Kind gefahrloser**, durch die Bauchdecke oder von unten (bei Chorionbiopsie)?"

Beim Lesen der Einverständniserklärung: "Also kann es doch sein, daß das Ergebnis nicht ganz zuverlässig ist?"

Oberinspektorin, 35 Jahre, Indikation: Alter

"Was würden Sie mir raten? ... Wieviel Zeit habe ich noch mit der Untersuchung? ... **Werden die Eingriffsrisiken größer?**"

Diplomchemikerin, 31 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:380

"Welche Möglichkeiten hätte ich, wenn jetzt wirklich eine Krankheit auftritt? ... Kann man schon etwas auf dem Ultraschall feststellen? ... **Wie hoch ist das Risiko, daß eine Fehlgeburt passiert?**"

Verkäuferin, 26 Jahre, Indikation: Kind mit neurotubulärem Defekt

"Wir brauchen es (die vorgeburtliche Untersuchung) nicht machen zu lassen? ... Sonst sind ja beim **Eingriff keine Risiken? Das ist nur das Fehlgeburtsrisiko?**"

Ehemann, Metallarbeiter

"**Welche Risiken haben diese Eingriffe?** ... Wenn Ihre Frau in meinem Alter wäre, was würden Sie dann machen? ... Was ist, wenn festgestellt wird, das ist ein mongoloides Kind?"

Verwaltungsangestellte/Hausfrau, 35 Jahre Indikation: Alter

"**Hat das Fehlgeburtsrisiko damit etwas zu tun**, ob es das erste oder dritte Kind ist? ... Warum kann es zur Fehlgeburt kommen? Das verstehe ich nicht. ... Das ist nahezu hundertprozentig, ob es ein mongoloides Kind ist oder nicht? ...

*Ist das nicht ein bißchen spät (die von der Gesetzgebung erlaubte Abbruchsfrist bis zur 24. Schwangerschaftswoche nach der letzten Regel)? ... **Wird das Einführen der Nadel auch unter Ultraschall gemacht?** ... Das Geschlecht wird auch festgestellt? ... Ist (der Triple-Test-Wert) 1:130 schon über der Empfehlungsgrenze für eine Fruchtwasseruntersuchung?"*

*Ehemann, Diplom-Ingenieur*

***"Wie hoch ist das Risiko bei der Chorionbiopsie?** Mir wurde gesagt, es sei wesentlich höher als bei der Fruchtwasseruntersuchung."*

*Erzieherin/Hausfrau, 36 Jahre, Indikation: Alter*

## **6. wie zuverlässig ist das Ergebnis der PD**

*"Ist es nicht so, daß sich ein Abort durch Beschwerden ankündigt? ... **Wie sicher ist das Untersuchungsergebnis?**"*

*Sozialarbeiterin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"**Wie sicher ist so etwas (die vorgeburtliche Untersuchung) denn?** ... Ist das denn relativ häufig, daß man etwas Gravierendes sehen kann? ... Wie lange muß ich auf das Ergebnis warten?"*

*Ärztin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Dieser Mongolismus liegt am Alter der Frau? ... **Wie sicher sind Ihre Auswertungen?** ... Was kann man nicht erkennen, Fehlbildungen welcher Art?"*

*Bankkauffrau/Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter*

***"Gibt es Fehler in der vorgeburtlichen Untersuchung selbst?"***

*Studienrätin, 34 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:69*

*"**Wie sicher ist die Methode (Chorionbiopsie)?** ... Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit, daß Punktmutationen entstehen mit zunehmendem Alter der Mutter." ( Ratsuchende hat schon Vorlesungen im Humangenetischen Institut besucht)*

*Lehrerin, 46 Jahre, Indikation: Alter*

**"Wie sicher sind die Ultraschallanzeichen bei Trisomie 21?"**

Bankauffrau, Alter 27, Indikation: Risiko Morbus-Down 1:160

**"Der Arzt hat Chorionbiopsie empfohlen. Ist diese Methode genauer?"**  
(Ratsuchende hat bei der vorherigen Schwangerschaft Amniocentese machen lassen)

Renogehilfin, 39 Jahre, Indikation: Alter

7. was für Handlungsoptionen bestehen, wenn ein positiver Befund festgestellt wird (welche Therapiemöglichkeiten, Abbruch der Schwangerschaft)

**"Was ist, wenn man irgend etwas im Lauf der Schwangerschaft feststellt, schwerste Behinderung oder Morbus Down?"**

Krankenschwester, 31 Jahre. Indikation: Cousin mit Morbus Down

**"Könnte man schon während der Schwangerschaft etwas machen, wenn tatsächlich offene Stellen festgestellt würden?"**

Industriekauffrau, 36 Jahre, Indikation: Alter

**"Sollte irgend etwas sein, wie ist denn das mit dem Wegmachen, mit dem Abbruch?"**

Verwaltungsangestellte, 31 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 18

**"Ist die Chorionbiopsie riskant? ... Wenn das Kind diese Krankheit (Morbus Down) hat, gibt es eine Heilung dafür?"**

Stationshilfe, 22 Jahre, Indikation: Serum-AFP erniedrigt

**"Was macht man denn, wenn eine Chromosomenstörung auftritt?"**

Köchin, 29 Jahre. Indikation: Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei Tochter

**"Gibt es für mich immer noch die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruchs? Ich bin ja schon recht weit fortgeschritten in der Schwangerschaft. Und wenn da wirklich etwas Schwerwiegendes sein sollte ..."**

Vermessungstechnikerin, 38 Jahre, Indikation: Alter

"Wenn sich herausstellen sollte, daß ich ein Kind mit Mongolismus erwarte, **wird mir dann ein Schwangerschaftsabbruch angeboten?** ... Was könnte nach der Fruchtwasseruntersuchung passieren? Ist das vergleichbar mit der frühen Untersuchung (Chorionbiopsie)? Die soll ja gefährlicher sein."

Schauwerbegestalterin, 35 Jahre, Indikation: Alter

"Was haben wir denn noch, was in meiner Position bedrohlich wäre? **Was würde denn zu einem Schwangerschaftsabbruch führen?** ... Eine Ausschabung wäre relativ problemlos? ... Was ist ihr persönlicher Eindruck? Dürfen Sie privat darüber sprechen?"

Lehrerin/Hausfrau, 37 Jahre Indikation: Alter

**"Wie geht das denn weiter, wenn was festgestellt wird?"**

Partner, Bankangestellter

"Wenn nach einer Fruchtwasseruntersuchung was festgestellt würde, **wäre es doch für einen Schwangerschaftsabbruch zu spät oder?"**

Verkäuferin, 37 Jahre, Indikation: Alter

**"Wenn was ist mit dem Kind, muß dann eine Abtreibung gemacht werden?"**

Verkäuferin, 38 Jahre, Indikation: Alter

"Was würden Sie machen? ... Meinen Sie denn , daß das notwendig ist bei diesem Wert (1:370)? ... Verändert sich der Wert, wenn man das wiederholt? ... **Wenn etwas vorläge bei dem Kind, könnte man das günstig beeinflussen? Wenn man was feststellt, was dann? Könnte man noch einen Schwangerschaftsabbruch machen lassen zu diesem Zeitpunkt?"**

(Ratsuchende entscheidet sich gegen PD)

Verkäuferin, 27 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:370

**"Was passiert, wenn das Kind behindert ist?"**

Partner, Polizeibeamter

*Ratsuchende legt einen Artikel vor, in dem der Triple-Test statt Amniocentese empfohlen wird. "Sind die Kinder soweit ausgereift, daß das bei mir auch möglich wäre? (Beraterin sagt, daß der Triple-Test bei einer Gemini-Schwangerschaft nicht empfohlen wird.) ... Würden Sie die Untersuchung (Amniocentese) empfehlen? ... Kann es passieren, daß ein Assistenzarzt die Untersuchung macht? Die schlimmste Erfahrung für mich wäre, die Kinder sind gesund, und es käme durch die Fruchtwasseruntersuchung zu einer Fehlgeburt. ... Außerdem beschäftigt mich, **was mache ich, wenn ein Kind gesund und ein Kind krank ist? Kann man eventuell. eine Schwangerschaft abbrechen?"***

*Sparkassenkauffrau, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn man wirklich feststellt, daß eine Anomalie vorliegt, **kann man sich denn da noch entscheiden, ob man die Schwangerschaft weiter fortsetzt?** ... Was würden Sie denn empfehlen? ... Was ich mich frage - ob das nicht typisch deutsch ist, alles zu überprüfen?"*

*Lehrerin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wenn dann eine **Trisomie** vorliegt, **kann ich entscheiden, was weiter passiert?**"*

*Frauenbeauftragte, 41 Jahre, Indikation: Alter*

*"**Was ist, wenn ein Chromosom zu wenig ist?**"*

*Partner, Malermeister*

## **8. wie lange muß man auf das Untersuchungsergebnis warten**

*"**Wie lange können die Ergebnisse längstens auf sich warten lassen? Eine Kollegin hat zweimal eine Amniocentese machen lassen und jedesmal fünf Wochen gewartet.**"*

*Kauffrau, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Das, was man feststellen kann, ist bei beiden Untersuchungen dasselbe? ... **Wie lange würde das dauern, bis Sie das Ergebnis haben?** ... Was ist der Vorteil der Fruchtwasseruntersuchung? ... Welche Chromosomenstörungen*

außer Trisomie 21 können noch festgestellt werden? ... Wie hoch ist das (Alters-) Risiko für mich überhaupt? ... Der offene Rücken - ist das Risiko auch erhöht?" (Ratsuchende hat im Praktikum mit Behinderten gearbeitet)  
Sozialpädagogin, 36 Jahre, Indikation: Alter

"Der Arzt hat von Chorionbiopsie abgeraten - sie könnte Fehler in den Genen verursachen. Wie sind Ihre Erfahrungen? ... **Drei bis vier Wochen dauert es, bis das Ergebnis vorliegt?** Ist dann noch ein Schwangerschaftsabbruch möglich? ... Das Kind selbst wird davon gar nichts spüren? ... Man kann doch nur Trisomie 21 feststellen oder auch noch andere Störungen? ... Spielt das Alter des Mannes (bzgl. des Altersrisikos) auch eine Rolle?" (Ratsuchende entscheidet sich für Amniocentese).

Sozialarbeiterin, 36 Jahre, Indikation: Alter

#### 9. wie wird ein später Schwangerschaftsabbruch durchgeführt

"Was bedeutet das in der Konsequenz, wenn man sich nach vier Wochen (wenn das Ergebnis vorliegt) für einen Abbruch entscheidet - **das würde dann schon sehr spät?**"

Kaufmännische Angestellte, 39 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:344

"Was ist, wenn das Ergebnis ergibt, daß ein Schwangerschaftsabbruch ansteht? **Wie muß man sich das vorstellen?**"

Partner, Bankkaufmann

"**Wie wäre denn der Abbruch?** Das habe ich noch nie gefragt."

Ärztin, 41 Jahre, Indikation: Alter

"**Wie wird ein Abbruch eingeleitet?** ... Ich würde ganz gerne wissen, wie lange braucht das Kind, bis es wirklich tot ist? Das muß man doch auch wissen."

Zahnärztin, 32 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:270

**"Wie läuft der Schwangerschaftsabbruch ab? Wieviel Stunden dauert das? ... Wie hoch ist das Fehlgeburtsrisiko bei einem Eingriff? Was kann dabei passieren?"**

*Hausfrau, 34 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:40*

**"Wenn jetzt eine große Behinderung wäre, raten Sie dann zum Schwangerschaftsabbruch? ... Finden Sie denn dann den richtigen (Feten)? Verändern die die Lage nicht? ... Wird der Abbruch hier gemacht? ... Muß man sich selber darum kümmern?"**

*Sportlehrerin, 37 Jahre, Zwillingschwangerschaft nach Hormonbehandlung. Indikation: Alter*

**"Wie ist der Schwangerschaftsabbruch? ... Wird der Eingriff hier gemacht, in den Horrortürmen?"**

*Verwaltungsangestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter*

**Ferner werden Fragen danach gestellt, wie sich andere Schwangere in der gleichen Situation verhalten und wie sich der Berater verhalten würde. Diese Fragen dienen der allgemeinen Handlungsorientierung und Entscheidungshilfe.**

**"Aber so wichtig wäre das (die vorgeburtliche Untersuchung) nicht, daß ich sagen müßte, ich muß es unbedingt machen lassen?"**

*Arbeiterin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

**"Was würden Sie denn in meiner Situation sagen?"**

*Krankengymnastin, 29 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:413*

**"Können Sie mir eine Empfehlung geben?"**

*Erzieherin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

**"Wie muß ich mich hinterher verhalten? ... Wieviel Frauen lassen eigentlich eine Fruchtwasseruntersuchung machen? ... Wie lange dauert der Eingriff?"**

*Verwaltungsangestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter*

**"Welche Risiken haben diese Eingriffe? ... Wenn Ihre Frau in meinem Alter wäre, was würden Sie dann machen? ... Was ist, wenn festgestellt wird, das ist ein mongoloides Kind?"**

Verwaltungsangestellte/Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter

**"Gibt es denn auch viele Frauen in meinem Alter, die eine Fruchtwasseruntersuchung machen?"**

Kaufmännische Angestellte, 35 Jahre, Indikation: Alter

**"Wer entscheidet denn jetzt, was gemacht wird? ... Was würden Sie empfehlen?"**

Arzthelferin, 40 Jahre, Indikation: Alter

**"Was würden Sie machen? ... Meinen Sie denn, daß das notwendig ist bei diesem Wert (1:370)? .... Verändert sich der Wert, wenn man das wiederholt? ... Wenn etwas vorläge bei dem Kind, könnte man das günstig beeinflussen? Wenn man was feststellt, was dann? Könnte man noch einen Schwangerschaftsabbruch machen lassen zu diesem Zeitpunkt?"** (Ratsuchende entscheidet sich gegen PD, Partner hält sich bei der Entscheidung raus)

Verkäuferin, 27 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down

**"Wirklich Sicherheit habe ich nur bei der Fruchtwasseruntersuchung? Wenn die negativ ausfällt, kann ich davon ausgehen, daß sie für mich positiv ausgeht? ... Wozu würden Sie uns raten?"** (Ratsuchende entscheidet sich im Gespräch für Amniocentese, verzichtet nach dem Ultraschall auf PD)

Sekretärin, 23 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:177

**"Die Untersuchung hat doch kein Risiko, oder? ... Ich habe in letzter Zeit gehört, man braucht das gar nicht zu machen, man könnte auch einen Bluttest machen. ... Was machen die anderen Frauen, die gehen alle?"**

Verkäuferin, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Was würden Sie machen, wenn Sie vor der Entscheidung ständen?"**

Partner, Postbeamter

Oftmals sind diese Fragen auch ein Indikator dafür, daß sich Ratsuchende durch die zu fällende Entscheidung darüber, ob sie eine PD in Anspruch nehmen sollen oder nicht, überfordert fühlen. Hier ist Vorsicht geboten und angezeigt, nicht-direktiv zu beraten, in der Regel ist ein längeres Gespräch notwendig, damit in dem besten Interesse der Ratsuchenden informiert und aufgeklärt werden kann.

#### **4.3 Geschilderte Interessen- und Motivlagen, die pränatale Diagnostik in Anspruch zu nehmen.**

Je nach Indikation, familiärer Situation, privater Lebensanschauung und Werthaltung artikulieren die Ratsuchenden unterschiedliche Interessen- und Motivlagen, sich zur PD beraten zu lassen, bzw. die PD in Anspruch zu nehmen.

Bei den geschilderten Interessen- und Motivlagen sind folgende Argumentationsebenen voneinander zu unterscheiden:

**a) Private Interessen und individuelle Lebenssituation, die ausschließlich auf die eigene Familie Bezug nehmen:** z.B. erkranktes Kind in der Familie, Familienstand, Familiengröße, Partnerschaft, berufliche Situation, persönliche Antizipation des Lebens mit einem behinderten Kind.

**b) Antizipation allgemeiner gesellschaftlicher und sozialer Diskriminierung durch die Geburt eines behinderten Kindes.**

**c) Antizipiertes Mitleid mit einem abstrakt vorgestellten behinderten Kind, dem eine "leidvolle Existenz" erspart werden soll.**

Dazu seien exemplarisch folgende Äußerungen genannt:

*"Das ist völlig klar, daß ich eine Untersuchung machen lasse. Das muß man auch ganz genau wissen, sonst braucht man hier gar nicht zu sitzen. ... Ich kann mir nicht vorstellen, ein behindertes Kind zu haben. ... Ich möchte weiter arbeiten, und deswegen muß das Kind gesund sein."*

*Hebamme, 40 Jahre, Indikation: Alter*

**"Wir haben uns entschlossen, die Möglichkeiten der Medizin zu nutzen. Irgendwo hängt ja die Zukunft der ganzen Familie dran."**

Ehemann, Mechaniker

**"Ich habe so viele Formen der Behinderung bei Morbus Down gesehen, daß ich dem Kind so eine Zukunft nicht zumuten möchte. Man tut den Kindern keinen Gefallen, sie extra in die Welt zu setzen."**

Industriekauffrau, 26 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 21

**"Wenn man heute so viele Möglichkeiten hat, dann muß ein behindertes Kind doch nicht sein. ... Die Kinder geraten ja doch ins Heim, spätestens dann, wenn die Eltern tot sind. ... Ich finde es eine absolute Belastung für eine Familie. An den Frauen bleibt's doch immer hängen. ... Meine Freundin hat vor einem halben Jahr ein Kind mit offenem Rücken bekommen. ... In meinem Beruf habe ich schon viel Elend gesehen."**

Krankenschwester, 35 Jahre, Indikation: Alter

**"Man tut sich, dem Kind und der ganzen Familie keinen Gefallen damit."**

Ehemann, Arzt

**"Ich bin nicht sehr scharf auf Trisomie 21, da ich auch mit den Kindern arbeite. Ich möchte das jetzt für die restlichen Wochen abklären. ... Trisomie 21 ist für mich der Horror, das kann ich gar nicht anders sagen. Ein Abbruch ist eigentlich unausgesprochen klar zwischen mir und meinem Mann. Das war es auch schon bei unserem ersten Kind. ... Es kann sich keiner ein Urteil über ein Leben mit einem mongoloiden Kind erlauben, der keines hat."**

Krankengymnastin, 29 Jahre, Indikation: Risiko für M. Down 1:413

**"Ich bin zu dem Entschluß gekommen, daß ich zu einem behinderten Kind nein sagen kann."**

Sozialarbeiterin/Hausfrau, 43 Jahre, Indikation: Alter

**"Ein behindertes Kind möchte ich wirklich auf keinen Fall."**

Die Ratsuchende kennt von einer Besichtigung her eine Behindertenwerkstatt der Caritas.

"Das ist eine Verwaltung von Behinderten. ... Was ist denn dann, wenn Behinderte älter werden?... Es ist doch nicht stimmig, wie damit umgegangen wird. **Nachher landen die in der Psychiatrie, das ist doch furchtbar.**"

Schuldnerberaterin, 37 Jahre, Indikation: Alter

**"Es stellen sich jetzt Probleme mit dem Großen ein, und deswegen meinen wir, daß wir ein zweites behindertes Kind nicht schaffen können."**

Erzieherin/Hausfrau, 35 Jahre, Sohn mit Grand-mal-Anfällen

**"Es gibt nichts Schlimmeres als ein behindertes Kind, vor allem wenn es dann noch geistig behindert ist. Ich stelle mir das furchtbar vor, so ein Kind zu haben. ...Ein behindertes Kind möchte ich nicht haben. ... Für das Kind ist da ja nur Quälerei, das ganze Leben. Für die Familie ist das eine ganz schöne Belastung."**

Büroangestellte, 35 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:122

"Das ist ja auch furchtbar mit diesem offenen Rücken. ... **Was wird, wenn die Eltern mal tot sind? Dann bleibt nur noch die Lebenshilfe."**

Kaufmännische Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter

"Ich weiß heute, daß ein behindertes Kind **unheimlich viel an Aufwand und Zuwendung** erfordert."

Krankenschwester, 35 Jahre, Indikation: Alter

**"Es ist nicht einfach, mit einem behinderten Kind zu leben. ... Ich arbeite im medizinischen Dienst und habe schon manches gesehen. Und das reicht schon."**

Verwaltungsangestellte, 31 Jahre, Indikation: Kind mit Trisomie 18

Ehemann: "Sollte etwas mit dem Kind sein, lassen wir es wegmachen."

Ratsuchende: "Ich fühle mich nicht dazu berufen, ein behindertes Kind zu haben. ...

**Wir stehen das ganze Leben dafür grade, wenn das Kind behindert ist. Das nimmt uns keiner ab."**

Vorarbeiterin, 30 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, Medikamente

"Ich sehe mich einer solchen **Belastung nicht gewachsen**. ... Mein Mann ist gegen ein behindertes Kind. ... Die Entscheidung müssen wir zusammen treffen, wenn die Ehe nicht in die Brüche gehen soll."

Augenoptikerin/Hausfrau, 29 Jahre, Indikation: Risiko für M. Down 1:130

"Für mein Kind täte es mit auch leid, aber falls wirklich etwas sein sollte, lassen wir einen Abbruch machen. **Es ist ja sonst eine Quälerei für das Kind**. ... **Man ist ja sonst von den normalen Menschen abgetrennt**. ... Man ist ja noch jung, 22 Jahre."

Arzthelferin, 22 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:190

"Wenn das Kind behindert ist, wird die Schwangerschaft abgebrochen. Ich bin jetzt 42 und bin 62, wenn das Kind 20 Jahre alt ist. **Was ist, wenn ich sterbe?** ... Wenn ich 20 wäre, würde ich vielleicht anders denken."

Altenpflegehelferin, 42 Jahre, Indikation: Alter

"Ich habe so viele **Familien kaputtgehen sehen**, wo mehrere Kinder da waren. ... Ich habe gehäuft so fürchterliche Sachen gesehen, auch durch die Fortbildung in der Frauenklinik. Ich habe ganz schlimme Dinge in der Praxis gesehen, Kinder mit Morbus Down und Herzfehler. ... Ich bin eigentlich nicht ein Mensch, der hinter Abtreibung steht. Und wenn es früh ist, kann ich mich leichter entscheiden. Ich möchte gar nicht bis zur 24. Schwangerschaftswoche warten. Ich habe Kinder in der 24. Woche gesehen, und ich habe auf der Neugeborenenstation Kinder mit Morbus Down gesehen, und die waren lebensfähig. Und deswegen hätte ich ein schlechtes Gewissen, wenn ich einen Abbruch so spät vornehmen ließe."

Krankengymnastin, 34 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, psychische Belastungssituation

"Und wir werden auch einen Abbruch machen lassen, auf jeden Fall. Darüber haben wir schon gesprochen. ... **Wir wohnen an einem Heim für körperlich und geistig Behinderte, und wenn man das jeden Tag sieht...**"

Ehemann, kaufmännischer Angestellter

Ratsuchende: "Ich meine, man hat ja schon genug gesehen und weiß, was da hinterherkommt. **Man ist ja Mediziner.** Ich habe mein praktisches Jahr in der Kinderklinik gemacht. Ich habe jetzt **zehn Jahre Berufserfahrung** und eine Menge gesehen und mitbekommen. ... Die Entscheidung werden wir dann fällen, wenn wir wirklich davor stehen"

Ehemann: "Wenn man aus der Untersuchung keine Konsequenzen ziehen würde, brauchte man sie gar nicht machen zu lassen."

Ärztin, 36 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Man weiß ja nicht, was später wird, wenn man nicht mehr da ist."

Ehemann, Ausbilder in einer Ausbildungsstätte für körperlich Behinderte: "Da muß man manchmal weggucken, das ist **sehr schwer mitanzusehen.**"

Vermessungstechnikerin, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Wir haben Verantwortung den gesunden Kindern gegenüber.** ... Wenn etwas wäre, weiß man ja nicht, ob man sich zur Abtreibung entschließen würde. Das ist dann belastend."

Bankauffrau/Hausfrau, 35 Jahre, Indikation: Alter

"Ein Abbruch ist ja sowieso ein Alptraum. ... Aber ich habe **drei gesunde Kinder, die versorgt werden müssen.** Wenn ich dann noch ein schwerstbehindertes Kind hätte und versorgen müßte, das wäre nicht zu machen."

Lehrerin, 37 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "So ein ganz schwer behindertes Kind, das wäre ja auch **für die Familie und das Kind selbst schlimm.** ... Wenn wirklich etwas festgestellt wird, ist es dann so, daß das Kind weggemacht wird?"

Berater: "Das hängt von der Schwere der Behinderung ab. Es wird ein Abbruch angeboten und nur das getan, was Sie wollen."

Verwaltungsangestellte, 38 Jahre. Indikation: Alter

"Man kann ja leider nie feststellen, in welchem Ausmaß das Kind behindert ist. ... **Wenn das Kind ins Heim müßte** und man würde damit nicht fertig, damit ist einem Kind nichts Gutes getan."

Gymnastiklehrerin, 33 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung, psychische Belastungssituation

**"Ich würde es aus Altersgründen tun, denn ich kann meinen Kindern nicht zumuten, für das behinderte Kind zu sorgen."**

Kriminalbeamtin, 42 Jahre, Indikation: Alter

**"Das Kind soll ein lebenswertes Leben haben, es soll nicht dahinvegetieren. ... Wer übernimmt die Verantwortung, wenn es zwanzig Jahre alt ist?"**

Verwaltungsangestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter

**"Ich bin schon 38 Jahre alt. Was wird, wenn ich mal alt bin? Wer nimmt das Kind? ... Unsere Umwelt ist schon belastet genug, da soll das Kind wenigstens gesund sein."**

Sachbearbeiterin/Hausfrau, 38 Jahre, Indikation: Alter

**"Wenn das Baby krank wäre, wäre das *schlimm für die Familie.*"**

Hausfrau, 31 Jahre, Indikation: fraglich erniedrigtes Serum-Parameter

**"Ich möchte nicht von vornherein die Schwangerschaft abbrechen. Aber wenn ein Abbruch, dann wäre mir der bis zum dritten Schwangerschaftsmonat am liebsten. ... Ich glaube, das könnte ich nicht verkraften, *meine Krankheit und ein behindertes Kind.*"**

Kaufmännische Angestellte, 29 Jahre, bereits ein Schwangerschaftsabbruch wegen Chemotherapie nach Darmoperation. Indikation: Sigmakarzinom

**"Ich könnte das *nicht, ewig mit einem behinderten Kind leben.* ... Ich bin sowieso ein nervöses Hemd und könnte ein behindertes Kind nicht um mich haben, da kenne ich mich."**

Frisieurin/Hausfrau, 25 Jahre, Indikation: Trisomie 21 in der Familie

**"...Anderen Kindern kann man ein behindertes Kind nicht zumuten. Das ist nicht tragbar für den Rest der Familie."**

Diplom-Sozialarbeiterin, 34 Jahre, Indikation: psychische Belastung

*"Ein krankes Kind würde ich **psychisch nicht gut verkraften**. es würde unser **Familienleben empfindlich durcheinanderbringen**. Es gäbe auch **Probleme für die gesunden Kinder**."*

*Referentin, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich möchte mich von der **Gesellschaft nicht unter Druck gesetzt wissen, mein Leben für ein behindertes Kind opfern zu müssen**. Ich weiß nicht, ob ich es behalten würde."*

*Datypistin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Wir haben **drei gesunde Kinder**, die wollen unbedingt noch ein Geschwisterkind. Aber ich will nicht das Risiko eines behinderten Kindes eingehen, vor allem die Vorstellung, es könnten gleich zwei behinderte Kinder sein. Dafür nehme ich das Eingriffsrisiko in Kauf. ... Ich habe nichts gegen Behinderte. Ich kenne ein Ehepaar mit einem schwerstbehinderten Kind. Das muß heute nicht mehr sein."*

*35 Jahre, Indikation: Alter, Geminischwangerschaft*

Die in der Beratung zur PD geäußerten äußerst unterschiedlichen soziokulturell geprägten Wertvorstellungen, reichen in ihrer Qualität und Dimension von kritischer Reflektion über den Umgang mit den pränatalen Diagnosetechniken und den eigenen Entscheidungskriterien bis hin zu krassesten Vorurteilen über das Leben Behinderter und der Wiedergaben äußerst negativer sozialer Stereotype. Für die Vertreter letztgenannter Äußerungen bietet die PD eine Möglichkeit, mit Hilfe moderner Techniken alte soziale Vorurteile zu bestärken. Als beispielhaft dafür seien folgende Äußerungen zitiert:

*"Die Lebensumstände sind heute nicht gerade "gesundheitsfördernd", und nicht selten gibt es Kinder, die nur noch "kämpfen", aber nicht leben können. Soll man die schon vom ersten Tag Lebensunfähigen auf die Welt bringen?"*

*Grafikerin, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Sofern feststeht, daß ein Kind unheilbaren, chronischen qualvollen Schmerzen ausgesetzt ist, sollte ein Abbruch im Sinne des Kindeswohls durchführbar sein! Gleiches muß auch dann gelten, wenn das Kind aufgrund einer geistigen Behinderung zu einer realen Wahrnehmung seines Umfeldes nicht imstande ist."*

*Regierungsangestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich denke, man sollte, wenn möglich, kein behindertes Kind zur Welt bringen (hauptsächlich geistig Behinderte), denn diese Menschen können selbst keine Kinder bekommen und eine Familie gründen."*

*Sachbearbeiterin/Hausfrau, 38 Jahre, Indikation: Alter*

*"Aus meiner Sicht müßte diese Voruntersuchung für jede schwangere Frau zur Pflicht gemacht werden!"*

*Kaufmännische Angestellte, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*Partner: "Das ist in der heutigen Zeit ein vermeidbares Risiko. Behinderte sind nicht zu selbständigem Leben fähig. ... Es gibt eine geringe Akzeptanz in der Gesellschaft."*

*Industriekauffrau, 35 Jahre, Indikation: Alter. Partner hat lange Zeit auf einer Dioxin-Müllhalde gearbeitet.*

*Partner: "Wenn es das früher schon gegeben hätte, gäbe es weniger kranke Menschen. ... Das Risiko würden wir aus dem Weg räumen. ... Wenn das Kind 20 Jahre alt ist und andere Leute belasten muß, das ist ein bedauerlicher Zustand."*

*Friseurin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Bevor ich ein erkranktes Kind kriege, dann lieber gar keins. ... Wenn das Kind 20 ist, bin ich auch schon Mitte 50. Es soll nicht im Heim leben. Es ist vielleicht doch besser, oder?"*

*Verkäuferin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*(Was ist, wenn eine Chromosomenstörung vorliegt?) "Auf jeden Fall weg! Ich werde mir auf keinen Fall ein krankes Kind aufhalsen!"*

*Kaufmännische Angestellte, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Welche Mutter kommt schon damit klar, ein behindertes Kind auf die Welt zu bringen? Die sollten besser sterben! ... Warum? Daß das für ein behindertes Kind nicht lebenswert ist. Solange es selbständig ist, geht es ja. ... Es tut mir leid um die Kinder."*

*Gärtnerin, 30 Jahre, Indikation: auffälliger Ultraschallbefund, Verdacht auf Alkoholschädigung. Das erste Kind ist mit zwei Monaten an Virusencephalie gestorben.*

*Ratsuchende: "Die Belastung mir einem kranken Kind finde ich schwer."*

*Partner: "Wir wollen jede Untersuchung machen lassen. Wir finden es unverantwortlich, ein krankes Kind in die Welt zu setzen."*

*Sekretärin, 41 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ein behindertes Kind möchte ich nicht gerade haben. Ich habe nichts gegen behinderte Kinder, aber ich möchte keins. ... Die Kinder werden nie richtig selbständig. Was tun, wenn man älter wird? Das ist nicht gerade gut für die Kinder auf die Welt zu kommen."*

*Kaufmännische Angestellte, 40 Jahre, Indikation: Alter, Medikamente*

Die Mehrzahl (77,1%) der Frauen, die die PD in Anspruch nehmen, geben als Grund die Antizipation einer unzumutbaren Beeinträchtigung durch ein behindertes Kind ihrer individuellen Lebensplanung (s. Tab. 23, Anhang) an.

81,9% haben sich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil für sie die Vorstellung, ein ganzes Leben lang für ein betroffenes Kind sorgen zu müssen, schwer erträglich ist (s. Tab. 27, Anhang).

60,8% haben sich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil sie annehmen, daß die Geburt eines behinderten Kindes ihre anderen Kinder benachteiligen würde (s. Tab. 26, Anhang).

55,5% befürchten, daß die Geburt eines behinderten Kindes die Beziehung zu ihrem Ehemann/Partner beeinträchtigt würde (s. Tab. 24, Anhang).

41,6% befürchten soziale Isolation der Familie durch die Geburt eines behinderten Kindes (s. Tab. 29, Anhang).

34,5% befürchten, daß die Geburt eines behinderten Kindes die finanzielle Situation beeinträchtigen würde (s. Tab. 25, Anhang).

Diese Antwortverteilung zeigt, daß die materiellen gesellschaftlichen Bedingungen, die Frauen vorfinden, die Inanspruchnahme der PD beeinflussen. Deutlich werden diese materiellen Umstände daran, daß z.B. **der Anteil der ledigen Frauen, die ohne medizinische Indikation die PD in Anspruch nehmen höher ist (12,5%) als bei den Frauen, die mit Indikation die PD in Anspruch nehmen (7,3%, s. Tab. 9, Kap. 2).**

Ebenso kann Arbeitslosigkeit die Inanspruchnahme beeinflussen. Dazu seien exemplarisch folgende Äußerungen genannt:

*"Aus meiner ganz persönlichen Erfahrung als alleinerziehende Mutter, aus dem Wissen heraus, mit einem Kind allein zu sein, gewinnt eine pränatale Untersuchung noch einmal mehr an Bedeutung."*

*Buchhändlerin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich bin 39 Jahre, habe drei Kinder, mein Mann ist arbeitslos, und wir haben eigentlich kein Kind mehr gewollt. Bei einer ausgesprochen gewünschten Schwangerschaft, also der Vorstellung, daß man ein zusätzliches Kind noch in aller Verantwortung und Kraft aufziehen kann und will, hätte ich eine vorgeburtliche Untersuchung wahrscheinlich nicht durchführen lassen. Da ich eigentlich auf dem Standpunkt stehe, daß ich nicht das Recht habe "vorgezogene Euthanasie" vorzunehmen. Aber angesichts der konkreten Situation, habe ich mich trotzdem entschieden, diese Untersuchung machen zu lassen, da ich mich angesichts der Forderungen, die an mich gerichtet sind, ich bin Lehrerin mit einer halben Stelle und kümmere mich auch viel um unsere drei Kinder, Angst davor hatte, in meinem Alter ein behindertes Kind zu haben, obwohl die pränatale Diagnostik uns von diesem Risiko natürlich nicht ganz befreien kann."*

*Lehrerin, 39 Jahre, Indikation: Alter*

71,8% werten ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, als verantwortungsbewußte Entscheidung: *"Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich es nicht für verantwortlich halte, ein behindertes Kind zur Welt zu bringen"* (s. Tab.30, Anhang).

Ebenfalls starke Zustimmung findet man in dem Klientel, das die pränatale Diagnose in Anspruch nimmt, für Argumente einer sog. Mitleidsethik (s. G. Wolff, Ethische Aspekte pränataler Diagnostik aus der Sicht eines Genetikers, in: B. Schöne-Seifert,

L. Krüger, Humangenetik - Ethische Probleme der Beratung, Diagnostik und Forschung, S. 25-38), die potentielle Zustimmung zu einer "präventiven Eugenik des Mitleids": 76,6% (s. Tab. 31, Anhang) stimmen der Aussage zu *"Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich einem behinderten Kind nicht zumuten wollte, geboren zu werden."*

Die Zuordnung der PD in die Kategorie akzeptierter medizinischer Vorsorgeuntersuchungen treffen 75,6% der befragten Frauen (s. Tab. 32, Anhang).

Diese hohe Zustimmungsraten sollten Anlaß sein, den gesellschaftlichen Diskurs über die Zielvorstellungen der PD weiter fortzuführen, gerade auch im Hinblick darauf, inwieweit der medizinische Präventionsbegriff der Krankheitsverhütung hier u.U. verschleiern wirkt.

Weiter empirisch zu untersuchen wäre, ob die "Präventive Eugenik des Mitleids", falls sie durch den unkritischen Umgang mit der PD verstärkt wird, negative gesellschaftliche Auswirkungen haben wird. Ein Risiko der sozialen Wirkung der PD besteht darin, das Anspruchsdenken auf die eigenen Nachkommen zu verstärken. Wir haben Frauen nach der Zustimmung oder Ablehnung folgender Meinungsäußerungen gefragt: *"Durch die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung werden die Eltern immer höhere Ansprüche an die Gesundheit ihrer künftigen Kinder stellen und immer weniger bereit sein, Kinder mit genetisch bedingten Erkrankungen oder Fehlbildungen zu akzeptieren."* 16,7% stimmten mit dieser Meinung völlig überein, 38,7% mit Einschränkung (s. Tab. 46, Anhang).

Aufgrund der Erfahrung, wie Frauen sich bei positivem Befundergebnis bzw. bei unklarem Befundergebnis verhalten (s. u.), haben wir jedoch keinen Hinweis dafür erhalten, daß Eltern die PD zur Verwirklichung von Selektionsvorstellungen benutzen und z.B. bei trivialen Abweichungen die Schwangerschaft unterbrechen. Da zwischen Theorie (geäußelter Einstellung) und Praxis (was passiert tatsächlich bei positivem Befund) eine erhebliche Differenz zu bestehen scheint, ist es schwierig die faktische soziale Auswirkung dieser Einstellung adäquat einzuschätzen. Wir halten mehr Aufklärung und Information über die Zielvorstellungen der pränatalen Diagnostik für unabdingbar notwendig. Mit der weitergehenden gesellschaftlichen Diskussion über Wertfragen, die durch die Handlungs- und Entscheidungsfreiräume,

die die PD ermöglicht, berührt werden, kann die medizinische Profession nicht allein betraut werden, dies muß gesamtgesellschaftlich erfolgen.

#### 4.4 Welcher Nutzen wird aus der PD gezogen?

Viele Frauen erfahren Ängste, Stress und Unsicherheit durch die Konfrontation mit der Entscheidung, ob sie die PD in Anspruch nehmen wollen oder nicht.

*"Die psychische Belastung, die Gedanken, die oft unbeschreiblich sind, von Gefühlen hin und her gerissen, und man weiß gar nicht mehr, wie man sich entscheiden soll. Direkt nach der Beratung und dem Ultraschall in der Frauenklinik habe ich die schlimmsten Tage durchgestanden. Die Entscheidung fiel mir schwer, denn eine Fehlgeburt durch diesen Eingriff hätte mich sehr schwer belastet und auf eine spätere psychische Lebenssituation starken Einfluß genommen."*

*Lehrerin, 37 Jahre, Indikation: Alter*

Die meisten Frauen (77,2%) geben an, daß sie unter den widersprüchlichen Anforderungen der PD gelitten haben. Sie wollen die Chorionzotten- oder Fruchtwasseruntersuchung, um einen geschädigten Fötus zu erkennen und eventuell die Schwangerschaft zu unterbrechen, aber sie haben auch Angst, daß der Eingriff ihrem Kind schaden könnte (s. Tab. 35, Anhang).

84,2% stimmen darin überein, daß sie die Aussicht, u.U. vor der Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch zu stehen, belastet hat (s. Tab. 41, Anhang).

Im Beratungsgespräch vor der Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, tauchen leitmotivartig immer wieder Erwartungen nach Sicherheit, Ruhe, Gewißheit über die Gesundheit des Kindes auf:

*"Das erste Kind ist gesund, und ich möchte die Untersuchung machen lassen, weil das zweite Kind auch gesund sein soll. ... Eine Freundin hat mit dreißig Jahren ein Kind mit Trisomie bekommen. Nase und Mund waren eine Öffnung, es hatte einen Herzfehler und war blind."*

*Pharmazeutisch-technische Assistentin, 33 Jahre, Indikation: allgemeine Beratung*

"Ich glaube schon, daß ich den Eingriff machen lasse, einfach zu **meiner eigenen Sicherheit**. ... Wenn ich jetzt schon hier bin, dann lasse ich auch alles machen."

Krankengymnastin, 29 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:413

"Ich wünsche mir für die nächsten **neun Monate Ruhe**. ... Ich bin für die Chorionbiopsie. Dadurch haben wir **99%ige Sicherheit**."

Ehemann, Ingenieur

"Die Entscheidung für die Fruchtwasseruntersuchung steht eigentlich schon fest. Ich denke, es ist besser so, **dann bin ich beruhigter**."

Krankenschwester, 36 Jahre, Indikation: Alter

"Irgendwie hat mich die Umgebung so kribbelig gemacht, daß ich ganz unruhig geworden bin. ... **Ich brauche Ruhe**. ... **Weil ich die Schwangerschaft in Ruhe erleben will**, möchte ich die Fruchtwasseruntersuchung machen lassen."

Studentin, 31 Jahre, Indikation: Risiko für Morbus Down 1:630

Ich habe da einen Bericht in 'Eltern' gelesen, das war ein Horrorbericht. Und deswegen möchte ich es früh machen lassen. ... **Ich möchte Absicherung und Beruhigung**."

Kaufmännische Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter

"Diese Angst, die man neun Monate durchmacht, das ist furchtbar, das könnte ich gar nicht verkraften. Nachts wache ich auf. ... **Die Gewißheit, daß das Kind nicht chromosomengestört ist, das beruhigt ganz schön**. ... Man möchte eigentlich nur **Gewißheit haben, daß das Kind gesund ist**."

Sekretärin/Hausfrau, 31 Jahre, Indikation: Kind mit Mißbildungen verstorben

Ratsuchende: "Das Fehlbildungsrisiko empfinde ich aufgrund meines Alters als nicht so risikoreich für mich. Aber ich will mir auch hinterher keine Vorwürfe machen."

Ehemann: "Daß wir mehr **Gewißheit haben wollen, das ist klar**."

Ratsuchende: "Und jetzt bin ich schon mal hier..."

Bürokauffrau, 35 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Wir haben uns viele Gedanken gemacht. Wir wissen, ein gewisses Risiko ist da. ... Wir möchten es uns und dem Kind nicht zumuten, nichts getan zu haben. Das Risiko, es zu unterlassen, ist einfach größer. Auch die Belastung während der Schwangerschaft ist größer. ... Das ist eine Vorsichtsmaßnahme und Vorsorgesache, damit **man sich selbst beruhigt, damit man getan hat, was möglich ist.** ... Ich gehe davon aus, daß alles gut geht, weil in unserer Familie alles gesund ist."

Ehemann: "Mir geht es darum, daß es heute gemacht wird."

Kaufmännische Angestellte/Hausfrau, 40 Jahre, Indikation: Alter

"Das würde ich jederzeit machen. **Irgendwie ist es doch sicherer.**"

Kaufmännische Angestellte, 41 Jahre, Indikation: Alter

"Daß man da etwas erkennen kann, das ist schon eine tolle Sache. Ich bin froh, daß es das gibt. Ich finde es gut, daß es so früh wie möglich geht. Man ist sich nach der Untersuchung **doch sicherer für die nächsten Monate.**"

Kaufmännische Angestellte, 38 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Eine Meinung hatten wir vorher auch schon ein bißchen. Ich habe mich informiert. Meine Schwester hat eine Fruchtwasseruntersuchung machen lassen."

Ehemann: "Unsere Meinung war schon ein bißchen vorgeprägt durch das, was wir gelesen haben."

Ratsuchende: "Ich sitze jetzt nicht da und denke, huh, ich habe ein krankes Kind. Aber wenn, **dann will ich es so sicher wie möglich haben.**"

Kaufmännische Angestellte, 35 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Da ich zwei gesunde Kinder habe, möchte ich **keine schlechte Überraschung erleben.** Wir wollen **ausschließen, was auszuschließen ist.** Wir möchte gewisse Dinge ausschalten. Mit der Voraussetzung bin ich bereit gewesen, zu dieser Untersuchung zu kommen."

Ehemann: "Für uns ist das Ergebnis wichtig, **ist es gesund oder nicht gesund.**"

Vermessungstechnikerin, 38 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Ich möchte möglichst **jedes Risiko ausschließen**. Ich würde es mir nie verzeihen, wenn ich das nicht abklären lassen würde."

Ehemann: "Wir haben beide vorher gewußt, daß es von unserem Alter her eine Risikoschwangerschaft sein würde, von ihr aus und von mir aus."

Schauwerbegestalterin, 35 Jahre, Indikation: Alter

"Wir haben uns schon so viele Gedanken gemacht. Wir haben schon viel gelesen und von diesen Methoden schon viel gehört. Ein gewisses Risiko ist immer dabei, aber das ist bei jeder Schwangerschaft so. ... Wenn man feststellen kann, **ob alles hundertprozentig in Ordnung ist**, dann sollte man es machen lassen. Mit dem Gedanken an eine Untersuchung habe ich eigentlich immer gespielt."

Versicherungsangestellte, 34 Jahre, Schwangerschaft durch künstliche Insemination, Indikation: allgemeine Beratung

"Ich möchte das ein bißchen **ausschließen, daß das Kind etwas hat**. Mir liegt es sehr am Herzen, daß das abgeklärt werden kann. Ich bin ja ziemlich alt. ... Ich brauche keine Bedenkzeit. Ich lasse den Eingriff so oder so machen."

Kaufmännische Angestellte, 41 Jahre, Indikation: Alter

Ratsuchende: "Diesen Test wollte ich ja an sich wegen des Alters machen. ... Ich finde es besser, es schon früh zu wissen."

Ehemann: "Wir wollen ja bestimmte Möglichkeiten ausschließen. **Wir wollen gern ein gesundes Kind.**"

Verkäuferin/Hausfrau, 42 Jahre, Indikation: Alter

"Wenn ich schon hier bin, dann habe ich mir die Entscheidung überlegt. Das sind jetzt drei Wochen Ungewißheit, aber lieber drei Wochen Ungewißheit als ein Leben lang ein behindertes Kind. **Ich will auf Nummer sicher gehen, daß das Kind gesund ist.**"

Gastronomin, 37 Jahre, Indikation: Alter

"Ich habe immer gedacht, wenn ich 35 bin, daß ich die Untersuchung machen lasse. Ich kann nur die Untersuchung machen, durch die **zu 98% oder 99% feststeht, daß das Kind gesund ist**. ... Ich würde die frühe Untersuchung auf jeden Fall machen. Das muß ich machen, für mich. ... Ich bin froh, daß es diese Untersuchung gibt."

*Versicherungsangestellte, 38 Jahre, Indikation: Alter*

Daß diese Erwartung aus medizinischer Sicht unrealistisch sein kann, daß diese Sicherheit durch die PD nicht gegeben ist, scheint nicht wesentlich für die Wahrnehmung vieler Ratsuchender zu sein.

Fragt man die Frauen nach dem erfolgtem Eingriff, so bestätigen die meisten, daß **die wesentliche Funktion der Pränataldiagnostik in der Beruhigung der Schwangeren liegt.**

Die meisten Frauen mit negativem Befundergebnis bestätigen das ihre Erwartungen an die PD erfüllt wurden.

- 92,6% stimmen mit der Meinungsäußerung *"Durch die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung können heute mehr Frauen ihre Schwangerschaft in Ruhe genießen"* überein (s. Tab. 37, Anhang).
- 87,5% stimmen mit der Meinungsäußerung: *"Die vorgeburtliche Untersuchung macht für Frauen die Schwangerschaft sicherer"* völlig oder mit Einschränkung überein (s. Tab. 45, Anhang).
- 98,1% stimmen mit der Meinungsäußerung *"Im nachhinein betrachtet bin ich froh, daß ich die vorgeburtliche Untersuchung habe machen lassen"*, überein (s. Tab. 16, Anhang).
- 97,6% würden in der nächsten Schwangerschaft wieder eine vorgeburtliche Untersuchung durchführen lassen (s. Tab. 18, Anhang).

Kritische Erfahrungen werden nur von einer Minderheit zur PD geäußert.

- 13,2% geben an, daß im nachhinein betrachtet für sie der ganze Aufwand viel zu groß im Vergleich zu dem war, was er ihnen persönlich gebracht hat (s. Tab. 17, Anhang).
- 21,9% stimmen mit der Meinungsäußerung *"Dadurch, daß es die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung gibt, werden erst die Ängste vor einem*

*behinderten Kind bei den Frauen hervorgerufen"* völlig bzw. mit Einschränkungen überein (s. Tab. 38, Anhang).

Als Multiplikatoren ihrer PD-Erfahrung kann davon ausgegangen werden, daß Frauen, die die PD in Anspruch nehmen und ein negatives Befundergebnis haben, in der Mehrheit ihre Inanspruchnahmeerfahrung positiv bewerten und dies auch so weitergeben. Davon wird sicherlich ein Effekt ausgehen hinsichtlich der Bestärkung von Erwartungshaltungen an die PD nach Sicherheit und Beruhigung, hinsichtlich der Akzeptanz und vermehrter Inanspruchnahme. Inwieweit diese Erwartungshaltung nach Sicherheit aus medizinischer Sicht realistisch bzw. gerechtfertigt ist, ist für die Weitergabe subjektiver Wahrnehmung unerheblich.

Für die meisten Frauen liegt der Vorteil der vorgeburtlichen Untersuchung in der Stärkung ihrer individuellen reproduktiven Entscheidungsmöglichkeit, so konflikthaft sie die Situation u.U. vor der Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, auch empfunden haben mögen.

Das Wissen, das das negative PD-Befundergebnis übermittelt, scheint subjektiv das Gefühl größerer individueller Autonomie zu bestätigen:

- 95,5% der befragten Frauen stimmten mit der Meinungsäußerung *"Der Vorteil der vorgeburtlichen Untersuchung liegt darin, daß Frauen heute entscheiden können, ob sie ein Kind mit einer vorgeburtlich feststellbaren Erkrankung oder Behinderung bekommen wollen oder nicht"* völlig (73,7%) bzw. mit Einschränkung (21,8%) überein (s. Tab. 40, Anhang).
- 93,1% der befragten Frauen stimmten der Meinungsäußerung *"Ich bin froh, daß ich nicht mehr wie Frauen früher das Risiko, ein Kind mit einer genetisch bedingten Fehlbildung/Erkrankung zu bekommen, einzugehen brauche"* völlig (67,6%) bzw. mit Einschränkung (25,5%) überein (s. Tab. 44, Anhang).
- 87% der befragten Frauen stimmten der Meinungsäußerung *"Behinderte gehören eigentlich auch in diese Welt und sollten akzeptiert werden. Aber ich persönlich, sofern ich das mit Hilfe der vorgeburtlichen Untersuchung entscheiden kann, will kein behindertes Kind haben"* völlig (52,8%) bzw. mit Einschränkung (34,2%) überein (s. Tab. 43, Anhang).

Die meisten Frauen würden wahrscheinlich aus ihren Äußerungen nicht ableiten wollen, daß diese ein Unwerturteil über Behinderte implizieren oder daß sie damit eine diskriminierende Bewertung behinderten Lebens vornehmen. Akzeptanz findet, wie Schöne-Seifert es nennt, "am ehesten ein familiär-egoistisches Verfolgen des eigenen Lebensglückes" (s. B. Schöne-Seifert, L. Krüger, Humangenetik heute: Umstrittene ethische Grundfragen, Seifert 1993, op. cit. S. 268).

#### **4.5 Wer außer der Schwangeren hatte Einfluß auf ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen?**

Im Sinne der Wahrung der Entscheidungsautonomie der Frauen, d.h. der Respektierung ihrer Wünsche, Wertvorstellungen und Präferenzen, ist es außerordentlich wichtig, jedweden gesellschaftlichen Druck, die PD in Anspruch nehmen zu müssen, abzuwehren.

Wir haben mit Frauen darüber gesprochen, ob sie Druck verspürt haben, die PD in Anspruch zu nehmen. Dieser Druck existiert, wenn auch noch nicht in großem Umfang. Eine Frau berichtet von gleichsam verinnerlichtem "vorausgehendem Gehorsam":

*"Das Beschämende dabei ist, daß es gar nicht meine eigenen Kategorien sind, sondern die, die ich im vorausgehendem Gehorsam gegenüber anderen antizipiere. Das rührt daher, daß ich den Druck, ein gesundes Kind zur Welt zu bringen, als sehr stark empfinde. Ich als werdende Mutter bin allein und ausschließlich für die Gesundheit des Kindes verantwortlich."*

*Kaufmännische Angestellte, 35 Jahre, Indikation: Alter*

In unserer Befragung berichten 12,6% (n=142) Frauen, daß sie die vorgeburtliche Untersuchung haben durchführen lassen, weil eigentlich alle von ihnen erwartet haben, daß sie diese Untersuchung durchführen. Demgegenüber sagen 73,4%, daß dies überhaupt nicht auf sie zutrifft (s. Tab. 33, Anhang).

Die Inanspruchnahme der PD als sozial norm-konformes Verhalten in der Schwangerschaft zu erwarten scheint in unserer Gesellschaft in Ansätzen bereits vorhanden zu sein.

Von den Ärzten zur Inanspruchnahme der PD gegen eigene Bedenken bestimmt worden zu sein geben 17,6% der befragten Frauen an (s. Tab. 53, Anhang). Der

Einfluß der Frauenärzte auf das Inanspruchnahmeverhalten, insbesondere bei Frauen mit Altersindikation, sei es durch den Hinweis, die Empfehlung oder Überweisung, ist außerordentlich groß. Fast so groß wie der Einfluß des Ehepartners:

- 63,9% der Frauen geben an, daß auf ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, ihr Frauenarzt bzw. Frauenärztin starken (34,4%) bzw. teils-teils (29,5%) Einfluß gehabt hat (s. Tab. 8, Anhang).
- 71,8% der Frauen geben an, daß auf ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, ihr Mann/Partner starken (44,8%) bzw. teils-teils (27%) Einfluß gehabt hat (s. Tab. 7, Anhang).
- 33,5% der Frauen geben an, daß auf ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, der genetische Berater starken (10,5%) bzw. teils-teils (23%) Einfluß gehabt hat (s. Tab. 10, Anhang).
- 16,6% der Frauen geben an, daß auf ihre Entscheidung, die PD in Anspruch zu nehmen, Freundinnen/Kolleginnen und Bekannte starken (4,4%) bzw. teils-teils (12,2%) Einfluß gehabt haben (s. Tab. 9, Anhang).

Eltern oder Schwiegereltern wird kaum Einfluß zugestanden (7,3%, s. Tab. 11, Anhang).

Nur ihrem Mann zuliebe die PD durchgeführt zu haben geben 5,9% der befragten Frauen an (s. Tab. 54, Anhang).

## 5. Erfahrungen der Schwangeren mit der PD: Besondere Streßsituationen

### 5.1 Die Wartezeit zwischen Eingriff und Befundübermittlung

Als besonders belastend und streßreich wird von der überwiegenden Mehrzahl der Schwangeren die Wartezeit zwischen Eingriff und Befundmitteilung empfunden. Diese Wartezeit kann je nach Eingriffsverfahren zwei Wochen, aber in Extremfällen 6-7 Wochen dauern. 61,8% der Frauen, die in 1992 eine PD in Anspruch genommen haben, geben an, daß sie die Wartezeit zwischen Eingriff und der Mitteilung des Ergebnisses stark bzw. sehr stark belastet hat (s. Tab. 2, Anhang), nur 2,5% geben an, daß sie die Wartezeit überhaupt nicht belastet hat. Dazu einige Äußerungen von interviewten Frauen:

*"Der Zeitraum zwischen der Fruchtwasseruntersuchung in der 15. Woche mit dem schriftlichen Ergebnis in der 23. Woche mit zwischenzeitlicher Blutentnahme war nervenaufreibend."*

*PTA, 35 Jahre, Indikation: Geminischwangerschaft*

*"Für mich waren die ersten 14 Tage nach der Untersuchung am belastendsten. Die erste Woche hatte ich das Gefühl, mich selbst körperlich schonen zu müssen, um die Schwangerschaft nicht zu gefährden. Die zweite Woche bangte ich, daß ein Anruf aus Münster käme. Nach 2 1/2 Wochen ließ die Spannung nach, und ich wurde ruhiger und zuversichtlich. Ich konnte meine Schwangerschaft annehmen, Kleider kaufen, nahestehenden Menschen davon erzählen und mich freuen."*

*Ärztin, 42 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich habe am Anfang der Schwangerschaft ziemlich selbstverständlich gesagt, wenn etwas festgestellt wird, breche ich die Schwangerschaft ab. Doch je weiter ich in der Schwangerschaft war, fiel mir der Gedanke an einen Abbruch immer schwerer insbesondere bei der Vorstellung, wie groß das Kind schon war. Bis zum Erhalt des Ergebnisses habe ich mir dann oft gesagt es wird schon alles o. k. sein."*

*Rechtspflegerin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Die Zeitspanne zwischen der Untersuchung und der Bekanntgabe des Untersuchungsergebnisses habe ich als psychisch unerträglich gefunden. Es gab Zeitpunkte völliger Panik."*

*Altenpflegerin, 42 Jahre, Indikation: Alter*

*"Die Wartezeiten bis zu den Ergebnissen von ca. 4-6 Wochen sind eine Zumutung und wirken sich bestimmt nicht positiv auf das Seelenleben der Eltern und somit auch des Kindes aus - kann man daran nichts ändern??"*

*Industriekauffrau, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Das Ergebnis der Fruchtwasseruntersuchung abzuwarten war sehr belastend, es hätte auch ein Todesurteil für unser Kind sein können."*

*Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich habe fünf Wochen gewartet und fand das äußerst belastend."*

*Bankangestellte, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Was mich sehr stark belastet hat - die vierwöchige Wartezeit."*

*Kaufmännische Angestellte/Hausfrau, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Die Wartezeit war für mich äußerst belastend. Und auch nachdem ich ein positives Ergebnis, also keine nachweisbaren Schäden hatte, quälten mich die Sorgen um eine mögliche Behinderung meines Kindes weiter."*

*Lehrerin, 39 Jahre, Indikation: Alter*

*"Ich fand es sehr belastend, die Untersuchung erst in der 15.-16. Schwangerschaftswoche durchführen zu lassen und das Ergebnis erst in der 20. Woche zu erhalten, zu einem Zeitpunkt, wo man schon Kindsbewegungen spürt."*

*Krankenschwester, 31 Jahre, Indikation: geistig behindertes Kind*

Belastend wirkt sich besonders die Angst und Unsicherheit aus, daß eine schwere Behinderung nachgewiesen wird:

68,9% geben an, daß sie diese Unsicherheit stark bzw. sehr stark belastet hat (s. Tab. 5, Anhang), damit verbunden ist die Angst, möglicherweise vor der Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch zu stehen:

69,9% empfinden dies als starke bzw. sehr starke Belastung (s. Tab. 6, Anhang). Auf die Frage *"Die vorgeburtliche Untersuchung belastet Frauen sehr stark, weil sie Entscheidungen über Leben oder Tod ihres zukünftigen Kindes fällen müssen"*, antworteten 84,2% zustimmend (s. Tab. 41, Anhang).

In der Wartezeit schreitet die Schwangerschaft fort, insbesondere Frauen, die die Amniocentese relativ spät haben durchführen lassen, spüren Kindsbewegungen, die Bindung an die Schwangerschaft wächst.

Zu der Problematik der ambivalenten Beziehung zu der Schwangerschaft, zu der schwierigen "Mutterrolle" äußern sich Frauen wie folgt:

*"Bei mir: Zu Anfang klare rationale Entscheidung für die Untersuchung und evtl. Abbruch. Durch zahlreiche Ultraschalluntersuchungen und die Chorionzottenbiopsie stärkere emotionale Bindung zu diesem entstehenden Kind. Wachsende Verunsicherung, wie ich ... wenn ... entschieden hätte. Besonders intensiv wurde dieses Verhältnis während der Chorionzottenbiopsie, als ich auf dem Ultraschall-Overhead den Knaben herumturnen sah, während die Chorionzotten entnommen wurden - grotesk! Inzwischen ist mein Verhältnis zu dem inzwischen heftig strampelnden Kind wieder ganz normal, wie bei meiner ersten Schwangerschaft - nicht so übersensibilisiert, es wächst einfach schön mit..."*

*Journalistin, 36 Jahre, Indikation: Alter*

*"Mir schien die Zeit vom ersten Beratungsgespräch bis zum Ergebnis der Biopsie viel zu lang. Die Entwicklung meines Kindes war schon so weit fortgeschritten, auf dem Ultraschallgerät erblickte ich kein nierenförmiges Gebilde mehr, sondern einen richtigen kleinen Menschen mit Ärmchen und Beinchen, die sich bewegten. Ich persönlich glaube, daß mit jeder Woche, in der sich das Kind weiterentwickelt, die Bereitschaft zum Schwangerschaftsabbruch sinkt."*

*Floristin/Hausfrau, 40 Jahre, Indikation: Alter*

*"Beim Test hatte ich folgende Beobachtung: Auf dem Ultraschall sah ich vor dem Eingriff den schlafenden Embryo. Nach der Entnahme durch die Bauchdecke wurde der Embryo noch mal kontrolliert, und er schien in der Fruchtblase zu stehen und mit den Armen zu wackeln, als würde er sagen, stört mich doch nicht, wenn ich schlafe. Ich muß sagen, daß diese Beobachtung mich im nachhinein nachdenklich gestimmt*

*hat. Vorher hatte ich nur gedacht, ich hätte die Kraft als Alleinerziehende nicht, ein stark behindertes Kind großzuziehen.*

*Arzthelferin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

Die meisten Frauen (87,2%) empfinden dies als die eigentliche Zumutung der PD an sie: **die Widersprüchlichkeit der Anforderung auf der einen Seite, die Schwangerschaft, das Kind zu beschützen, auf der anderen Seite, potentiell je nach Befund vor der Entscheidung zu stehen, diese Schwangerschaft abzuberechnen** (s. Tab. 35, Anhang).

Die potentielle Disposition der Schwangerschaft erzwingt eine Bereitschaft zur Distanz zur Schwangerschaft, die Fortsetzung der Schwangerschaft wird von dem Befundergebnis abhängig.

## **5.2 Schwangerschaft auf Probe**

**Die Schwangerschaft auf Probe ist eine spezifische Sekundärfolge der PD.** Dazu gab es bisher nur Untersuchungen aus den USA, besonders hervorzuheben ist die Arbeit von B. K. Rothman "The Tentative Pregnancy" (Penguin, New York 1986), die diesen Begriff auch prägte. Wir können die Ergebnisse aus den USA an Hand unserer Ergebnisse für die Bundesrepublik Deutschland ausdrücklich bestätigen:

- 70,7% der befragten Frauen bejahten, daß die Äußerung *"Bevor ich das Untersuchungsergebnis hatte, hatte ich das Gefühl, einen bestimmten Abstand zu meiner Schwangerschaft wahren zum müssen, falls es durch das Untersuchungsergebnis Probleme geben würde"* mit ihren persönlichen Erfahrungen übereinstimmt (s. Tab. 48, Anhang).
- 52,7% erklärten, daß ihre persönliche Erfahrung mit der Äußerung *"Ich hatte eine ausgesprochene Abneigung dagegen, Umstandskleider zu kaufen, bevor ich das Ergebnis der vorgeburtlichen Untersuchung hatte"* übereinstimmt (s. Tab. 49, Anhang).
- Immerhin 34,9% (n=400) haben keinem erzählt, bevor sie das Untersuchungsergebnis hatten, daß sie schwanger sind (s. Tab. 52, Anhang).

→ 66% der Frauen, die sich einer invasiven PD unterzogen haben, bestätigen die Erfahrung, daß die PD die Schwangerschaft in zwei sehr unterschiedliche Phasen einteilt: in die Zeit vor dem Untersuchungsergebnis und in die Zeit der Schwangerschaft danach (s. Tab. 51, Anhang).

### 5.3 Der pathologische Befund

Wie schon oben berichtet, fürchten die meisten Frauen sich vor der Entscheidung vor einem Schwangerschaftsabbruch zu stehen (s. Tab. 6, Anhang), die Entscheidung über Leben und Tod ihres künftigen Kindes fällen zu müssen (s. Tab. 41, Anhang).

Im Grunde erwarten die meisten Frauen, daß sie bestätigt bekommen, daß ihr Kind gesund ist:

*"Ein wichtiger Aspekt für mich ist noch die Auseinandersetzung mit der Frage, ob man einen Schwangerschaftsabbruch wirklich vornehmen würde. Ich glaube, daß man dazu neigt, eigentlich von einem positiven Ergebnis auszugehen und vorher die Konsequenzen wirklich nicht zu überdenken. Dies habe ich auch in Gesprächen mit anderen Frauen, die eine vorgeburtliche Untersuchung gemacht haben, festgestellt. Es wurde eigentlich nur die Bestätigung erwartet, daß alles in Ordnung ist."*

*Erzieherin, 35 Jahre, Indikation: Alter*

*"Da habe ich diesmal gedacht, gut, du läßt es machen, es wird angeboten. Aber mit dem Ergebnis habe ich überhaupt nicht gerechnet. Mein Mann noch viel weniger."*

*Kaufmännische Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter. Befund: Trisomie 18. Abbruch der Schwangerschaft*

Die Ausnahme bilden Frauen mit sehr hohen Risiken, die schon mehrere Abbrüche hinter sich haben, die sich zwar nichts sehnlicher als ein gesundes Kind wünschen, aber nicht so unvorbereitet sind auf das Eintreffen der schlechten Nachricht.

Von diesem Beratungsklientel, daß wir im Zeitraum vom 02.01.1992-30.09.1992 beraten haben und bei denen eine invasive PD durchgeführt wurde, wurde bei 4,6% der Untersuchungen ein auffälliger bzw. pathologischer Befund erhoben (s. Tab.10).

**Tab. 10**  
**Auffällige und pathologische Befunde**  
**Erhebungszeitraum: 02.01.1992 - 30.09.1992**

Indikationen	Anteil an PD- Ind.	auff./ path. Befund		Schwanger- schaftsab- bruch		Spontan- abort/ IUFT	Fortsetzung der Schwanger- schaft	
		N	%	N	%		N	%
<b>Alter</b>	<b>959</b>	<b>30</b>	<b>3,1</b>	<b>14</b>	<b>1,5</b> (46,7)	<b>3</b>	<b>13</b>	<b>1,5</b> (43,3)
<b>Eltern Träger bal. Transl.</b>	<b>10</b>	<b>8,</b> davon 1 auff. Ultraschall.	<b>80</b>	<b>2</b>	<b>20</b> (25)	<b>-</b>	<b>6</b>	
<b>AFP erniedrigt, auff. T-Test</b>	<b>99</b>	<b>2</b>	<b>2,0</b>	<b>1</b>		<b>-</b>	<b>1</b>	
<b>Verdacht auf monog. Leiden (β-Thal.; CF; DMD; Sichel- zell.; etc.)</b>	<b>29</b>	<b>7,</b> davon 4 mon. Leiden 3 auff. Chrom. Bef.	<b>24,1</b> 13,8	<b>3</b> <b>1</b>		<b>-</b> <b>-</b>	<b>1</b> <b>2</b>	
<b>Auffälliger US</b>	<b>10</b>	<b>5</b>	<b>50</b>	<b>4</b>	<b>40</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	
<b>vorherg. Kind mit Chromoso- menstörung</b>	<b>53</b>	<b>2</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	
<b>Σ</b>	<b>1160</b>	<b>54</b>	<b>4,6</b>	<b>25</b>	<b>2,1</b> (46,3)	<b>5</b>	<b>24</b>	<b>2,1</b> (44,4)

Die Liste der auffälligen und pathologischen Befunde befindet sich im Anhang. Die relativ hohe Zahl der auffälligen bzw. pathologischen Befunde erklärt sich durch die Indikationsverteilung und vor allem durch die Definition des auffälligen Befundes. In den auffälligen Befunden sind auch die balancierten Strukturanomalien (s. Liste, Anhang) enthalten, die keine Auswirkung auf die Gesundheit der Träger haben.

Von den pathologischen Befunden wurden bei allen Trisomien 13, 18, 21 die Schwangerschaft abgebrochen.

Bei den Geschlechtschromosomenanomalien wurden die Schwangerschaften mit folgenden Befunden:

45,X/46,XY (unklares Mosaik); 45,X/47,XYY; 45,X/46,XX (unklares Mosaik); 45,X/46,XY, Mosaik; 46,X, inv(Y) de novo; 46,XY/47,XXY, Klinefelter-Mosaik; 46,XY/46,X der(Y), Mosaik; nach Beratung fortgesetzt.

Geschlechtschromosomenaberrationen insbesondere im Mosaikzustand sind immer Anlaß für eine ausführliche Beratung. Nach einer solchen Beratung wird, teilweise unter Verzicht weitergehender diagnostischer Maßnahmen, die Schwangerschaft fortgesetzt. In einem Fall, in dem auf Grund gravierender sonographischer Auffälligkeiten ein Turner-Syndrom festgestellt wurde, entschlossen sich die Eltern zum Abbruch der Schwangerschaft.

Gerade bei der Beratung bei Geschlechtschromosomenanomalien berichten Eltern, daß sie durch Äußerungen ihres Arztes, wie *"wollen sie wirklich einen eunuchenhaften Knaben bekommen?"* (Klinefelter-Mosaik) oder *"das wird bestimmt ein Skin-Head"* (XYY-Syndrom, nicht in der Liste, da Dez. 1991 beraten), sich verunsichert fühlten.

Hierbei spielt sicherlich die Unaufgeklärtheit dieser Ärzte eine Rolle. Genannt werden diese krassen Negativ-Beispiele deswegen, um zu zeigen, wie wichtig kompetente, objektive und realistische Aufklärung ist. Wertende, falsche und negativ-stereotypisierende Zuschreibungen bei Befunden gefährden Schwangerschaften, da den Frauen in der Regel das klinische Bild der Chromosomenstörung völlig unbekannt ist.

Bei monogenetisch bedingten Erkrankungen wurden eine Schwangerschaft mit festgestellter Muskeldystrophie vom Typ Duchenne, eine Schwangerschaft mit Sichelzellenanämie und eine Schwangerschaft mit Fanconi-Anämie beendet. Eine

Familie entschloß sich, die Schwangerschaft mit einem Kind, das homozygot für  $\Delta$  F508 ist und damit an Cystischer Fibrose erkranken wird, auszutragen.

Insgesamt werden von allen untersuchten Schwangerschaften 2,1% (n=25) wegen eines pathologischen Befundes abgebrochen. Bezogen auf die Gesamtheit der auffälligen bzw. pathologischen Befunde sind dies 46,3% (s. Tab. 10).

9,3% der Schwangerschaften mit positivem Befund werden spontan abortiert, oder die Kinder versterben intrauterin, 24 Paare (44,4%) entschließen sich zur Fortsetzung der Schwangerschaft bei auffälligem bzw. positivem Befund (s. Tab. 10).

Darunter sind Befunde wie,

46,XX/47,XX,+8, Mosaik; 46,XY/47,XY,+13; 46,XX/47,XX,+mar; 47,XX,+18, Mosaik.

*"Aus unserer Beratungserfahrung gibt es klare Hinweise dafür, daß Schwangerschaften bei lediglich unklaren cytogenetischen Befunden ohne adäquate weiterführende Beratung quasi "prophylaktisch" abgebrochen werden. Es erscheint aus diesem Grund unabdingbar notwendig zu sein, daß Frauen vor einer PD auf die Möglichkeit prognostisch unklarer Befunde hingewiesen werden und daß nach der Befunderhebung die Möglichkeit einer ausführlichen, qualifizierten Beratung und weiterführenden Diagnostik gegeben ist" (PD Dr. med. P. Miny, Münster).*

Wir haben **keinen Hinweis** in unserem Beratungsklientel dafür gefunden, daß Frauen möglichst nur gesunde Kinder wollen, nur gesunde Kinder akzeptieren und bereit sind, bei jedem Befund, insbesondere auch völlig bedeutungslosen, die Schwangerschaft zu unterbrechen. Die These von v. d. Daele: *"Die vorgeburtlichen Diagnose droht daher in eine Situation zu führen, in der menschliche Föten mehr oder weniger nur noch das Selektionsmaterial für elterliche Kinderwünsche sind"*, kann nicht bestätigt werden (v.d.Daele, Mensch nach Maß?, Beck, München 1985).

Nach Beratung brechen die Frauen **nicht** bei banalen Befunden ab, und auch Geschlechtschromosomenanomalien werden in der Regel nur bei sonographisch auffälligem Befund abgebrochen.

Die Schwangerschaften sind in der Mehrzahl erwünscht. Jeder Frau, die wir in diesem Zeitraum gesehen haben, fiel die Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch außerordentlich schwer. Die Reaktionen auf den Befund sind alle gleich: Schock:

*"Der totale Schock. Eigentlich konnte ich damit gar nicht umgehen, das kann ich auch heute noch nicht. ... Das war eigentlich der totale Zusammenbruch. ... Da habe ich von acht Uhr bis nachts halb eins wirklich nur geweint, geschrien, getobt. Es war schlimm, es war wirklich schlimm"*

*Kaufmännische Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter. Befund: Trisomie 18. Abbruch der Schwangerschaft*

Die Situation, in der sich die Frauen in dieser Zeit befinden, ist eine extreme Ausnahmesituation. Sie geraten in eine Entscheidungssituation, die, wie immer sie sich entscheiden, ein großes, unlösbares Dilemma zur Folge hat. Die Wahl, die sie treffen müssen, ist außerordentlich belastend, und trostlos ist das Gefühl, bei einer schweren Störung (Trisomie 18) eigentlich keine Wahl zu haben, weil alle Alternativen belastend, eine Tragödie eigener Art sind:

*"Da habe ich im ersten Moment gedacht: das behältst du trotzdem. Das war wirklich so der erste Impuls. ... Ich habe auch zwischendurch hier die ganze Gentechnik verflucht, diese ganzen Untersuchungen und habe gedacht: Hättest du es bloß nicht machen lassen, dann hättest du diese Entscheidung nicht treffen müssen. Obwohl diese Entscheidung letztendlich für mich schon klar war, indem ich diese Untersuchung habe machen lassen. Sonst hätte ich diese Untersuchung nicht über mich ergehen lassen müssen. ... Es war mir sowieso immer klar, Abtreibung ist Mord, das käme für mich nicht in Frage. Aber gleichzeitig war für mich bei der Diagnose klar, daß ich das Kind nicht haben kann und daß das gemacht werden muß. ... Aber dieses Gefühl, daß Kind ermordet oder es zugelassen zu haben, daß es ermordet wird, das ist schon, denke ich, meine Einstellung."*

*Kaufmännische Angestellte, 37 Jahre, Indikation: Alter. Befund: Trisomie 18. Abbruch der Schwangerschaft*

Die meisten Frauen erleben den Schwangerschaftsabbruch als Alptraum, als *Höllenfahrt* (Schwangerschaftsabbrucherfahrung einer ledigen Mutter). Die meisten Frauen erfahren extreme Schuldgefühle und sind nach dem Schwangerschaftsabbruch therapiebedürftig. Es ist bedrückend, wie wenig professionelle Hilfsangebote diesen Frauen während der Zeit vor, beim und nach dem Schwangerschaftsabbruch zur Verfügung stehen. Es gibt nur wenige Krankenhäuser, die einen Therapeuten ein-

gestellt haben, der die Frauen durch den Schwangerschaftsabbruch begleiten und auch nachher zur Verfügung stehen könnte.

## **6. Exkurs: Einstellung zu genetisch bedingten Fehlbildungen bei Schwangeren, Humangenetikern und in der Allgemeinbevölkerung**

In der Diskussion um die ethischen Probleme der pränatalen Diagnostik ist ein zentraler Punkt die Befürchtung, daß mit dieser Technik eugenische Wertvorstellungen und Präferenzen in unserer Gesellschaft verstärkt werden. Es wird befürchtet, daß aus Kostengründen Leistungen der Solidargemeinschaft eingeschränkt werden. Es wird befürchtet, daß ein gesellschaftlicher Trend sich entwickeln wird, der soziale Probleme von Ungleichheit und Diskriminierung biologisiert und individualisiert. Es wird befürchtet, daß in Zukunft ein subtiler Zwang zur Inanspruchnahme von "Vorsorge"-Leistungen entstehen wird, die ein pränatales "Vorchecken" unerwünschter genetischer Merkmale beinhalten, mit der Konsequenz des Schwangerschaftsabbruches bei von der Norm abweichenden Befunden.

Häufig wird die Humangenetik besonders aus dem Hintergrund geschichtlicher Erfahrung abgeleitet, als Promotor des Versuchs gesehen, mit Hilfe der Gentechnik die genetische Ausstattung künftiger Generationen zu verbessern und sich dabei der Wunschkind-Mentalität von Eltern zu bedienen. Es wird befürchtet, daß dadurch in der Gesellschaft verstärkt Wertvorstellungen von genetischer Normalität und Gesundheit zum Tragen kommen, die diejenigen diskriminieren und stigmatisieren, die von dieser Norm abweichen.

Zu dem Problembereich seien einige empirische Daten aus der bisher noch nicht veröffentlichten Untersuchung genannt: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities, Dr. Theresa Marteau, Royal Free Hospital School of Medicine, Academic Department of Psychiatry, University of London.

Es gibt zwischen Humangenetikern, Schwangeren, die die PD in Anspruch nehmen, und Schwangeren, die die PD nicht in Anspruch nehmen, keine signifikanten Unterschiede in der persönlichen Einstellung zum Schwangerschaftsabbruch bei vorgeburtlich diagnostizierbaren Fehlbildungen (s. Tab. 56, 57, Anhang).

Die Einstellung zum Schwangerschaftsabbruch wird von der Schwere des Krankheitsbildes der zu erwartenden Störung bestimmt. An erster Stelle bei der persönlichen Befürwortung eines Schwangerschaftsabbruches wird von allen Gruppen die Anencephalie, an zweiter Stelle die schwere Spina bifida aperta (bei Humangenetikern und Schwangeren mit PD) genannt. An letzter und den vorletzten Stellen liegen übereinstimmend die Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und Geschlechts-

chromosomenanomalien (Turner-Syndrom und Klinefelter-Syndrom). Diese geringen Unterschiede in der Einstellung zwischen "Experten" und "Laien", die ebenso in Großbritannien und Portugal gefunden wurden, sind ein Hinweis für das Bestehen eines allgemeinen sozialen Konsens und nicht für das Vorhandensein stark konfligierender Werthaltungen.

Signifikante Differenzen gibt es allerdings in der Einstellung gegenüber dem Reproduktionsverhalten von Personen mit hohen genetischen Risiken:

Die Mehrzahl der Allgemeinbevölkerung (61,5%) und der befragten Schwangeren (64,8%) befürwortet folgende Meinungsäußerung: *"Personen mit einem hohen Risiko für schwere Fehlbildungen sollten keine Kinder bekommen, es sei denn, sie machen Gebrauch von der pränatalen Diagnose und dem selektiven Schwangerschaftsabbruch"*, während die Mehrzahl der Humangenetiker (77,7%) diese Meinungsäußerung ablehnt (s. Tab. 60, Anhang).

Ebenso werden folgende Einstellungen eher von den Humangenetikern abgelehnt als von der Allgemeinbevölkerung bzw. Schwangeren:

- *"Es ist dem neugeborenen Kind gegenüber nicht fair, es mit einer genetischen Fehlbildung auf die Welt kommen zu lassen"*. Ablehnung bei Humangenetikern (46,7%), bei Schwangeren (24,4%) und bei der Allgemeinbevölkerung (37,1%) (s. Tab. 71 und für den internationalen Vergleich Tab. 59, Anhang).
- *"Es ist gegenüber den anderen Kindern in einer Familie nicht fair, ein Kind mit einer Behinderung zur Welt zu bringen, wenn man die Geburt hätte verhindern können"*. Ablehnung bei Humangenetikern (69,3%), bei Schwangeren (41,2%) und bei der Allgemeinbevölkerung (56%) (s. Tab. 70, Anhang).

Die z.Zt. von uns geleiteten empirischen Untersuchungen zeigen, daß insgesamt in der Bundesrepublik, aber auch in Großbritannien und Portugal eine geringere verbale Toleranz gegenüber Behinderungen und eher Zustimmung zu eugenischem Gedankengut bei der Allgemeinbevölkerung bzw. Schwangeren zu finden ist als bei Humangenetikern (s. Tab. 57, 58, 60-77, Anhang).

In der Befragung des Kollektivs der Schwangeren, die die PD in 1992 in Münster in Anspruch genommen hat, äußerten die Frauen folgende Einstellung:

→ "Genetisch 'fit' zu sein ist genauso erstrebenswert wie körperlich und geistig 'fit' zu sein". Zustimmung 31,7%, mit Einschränkung zustimmend 34,3%, Ablehnung 17,2% (s. Tab. 47, Anhang).

In dieser Population wurde auch die Frage zur Einstellung zum Schwangerschaftsabbruch bei einer fiktiven genetischen Störung gestellt: *Genetisch bedingtes Übergewicht*. Der Grund dieser Fragestellung war herauszufinden, ob bei Frauen, in einer körperbewußten Gesellschaft (man denke nur an die vielen Abmagerungskuren und das Stigma, das Übergewicht anhaftet), eine Bereitschaft vorhanden sein könnte, solche kulturellen Wertvorstellungen mittels PD zu realisieren:

18,9% der befragten Frauen geben an, bei diesem Befund die Schwangerschaft unterbrechen zu wollen, 36,0% würde zwar nicht persönlich deswegen eine Schwangerschaft unterbrechen, meinen aber daß dies, falls Frauen es wünschen, möglich sein sollte. D.h. eine Mehrheit (54,9%) findet Übergewicht als einen "akzeptablen Grund", um eine Schwangerschaft abzubrechen (s. Tab. 55, Anhang). Ob diese hypothetische Bereitschaft tatsächlich umgesetzt würde, ist fraglich.

Wichtig erscheint uns, daß erkannt wird, daß in der Allgemeinbevölkerung diese Einstellungen vorhanden sind.

Wenn man diese Einstellungen und die in Kap. 4.3 beschriebenen, geäußerten Wertvorstellungen betrachtet, wird deutlich, auf welche potentiellen sozialen Werthaltungen die PD in unserer Gesellschaft treffen kann und wie wichtig Aufklärung und Diskussion über die Zielvorstellungen dieser Techniken sind, mit denen wahrscheinlich früher oder später jede Schwangere konfrontiert wird.

## **7. Einstellung von Humangenetikern und Gynäkologen zu Problem- und Zukunftsperspektiven der pränatalen Diagnose**

Für das vorliegende Gutachten wurden Humangenetiker, Ärzte, Naturwissenschaftler und Gynäkologen befragt. Zusätzlich wird Bezug auf Daten von der bereits genannten ESLA-Studie: "Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities" und der ESLA-Studie: "Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe: Denmark, the Federal Republic of Germany, the Netherlands, and the United Kingdom" (Nippert 1993) genommen.

Einigkeit herrschte unter den befragten Experten unabhängig von der vertretenen Fachdisziplin über folgende Punkte:

- **Das Spektrum der pränatal diagnostizierbaren Erkrankungen wird sich weiterhin erheblich ausweiten.**
- **Die Anzahl der Untersuchungen wird zunehmen.**
- **Es besteht deutlich die Tendenz, zukünftig jede Schwangerschaft pränatal auf fetale Chromosomenstörungen hin zu screenen, respektive dieses Angebot weiter zu entwickeln.**
- **Es besteht ein erhebliches Aufklärungs- und Informationsdefizit in der Bevölkerung bei gleichzeitig bestehendem ungedecktem Beratungsbedarf.**
- **Es besteht ein erhebliches Informationsdefizit bei den meisten niedergelassenen Ärzten.**
- **Es besteht ein Bedarf an verbesserter Qualitätssicherung.**

Dazu seien exemplarisch folgende Äußerungen genannt:

Prof. Dr. med. J. Murken, München: *"Es wird ganz automatisch so kommen, daß man das ungeborene Kind in Zukunft so sehen wird und die Diagnostik so betreiben*

wird wie bei einem Kind nach der Geburt, weil der Ultraschall sich unglaublich verfeinert hat und weiter verfeinern wird und praktisch sämtliche Körpergewebe des Kindes im früheren Zeitpunkt zugänglich sind. Placentapunktion und Amniocentese, Hautbiopsie, vor allem die Nabelschnurpunktion: das alles wird dazu führen, daß die Diagnostik und die Nachfrage nach Diagnostik sicher sehr viel größer wird, weil, speziell auch auf die Genomanalyse geschaut, alles, was an Genomanalyse beim Menschen nach der Geburt gemacht werden kann, vorgeburtlich genauso geht, so daß post- und pränatale Diagnose praktisch deckungsgleich werden." (s. Interview, Anhang)

Prof. Dr. med. P. Propping, Bonn: "Wir reden bisher über CF- oder Prämutation für fragiles X, am Ende kann man so ein Set, ein Spektrum, ein Raster von den zehn häufigsten Erkrankungen bzw. Mutationen entwickeln.

Aus naturwissenschaftlicher Sicht ist dagegen gar nichts zu sagen, wenn das immer bei Menschen gemacht wird, die einen völligen Durchblick haben. Wenn die Humangenetiker das an sich selber machen, dann hätte ich dagegen überhaupt nichts einzuwenden, weil die ja auch wissen, was das Resultat für sie selber bedeutet. Das Problem ist die Durchschnittsbevölkerung, die das ja alles nicht überblickt. Denn hierbei geht es um eine Vorbereitung zur pränatalen Diagnose weil beim gegenwärtigen Stand der Möglichkeiten andere praktische Konsequenzen kaum in Betracht kommen."

"Also, es kommt auf uns umwerfend Neues zu, und wir können bald diese Art von Triple-Diagnostik vergessen.

Das einzige, was uns noch aus der Triple-Diagnostik bleibt, ist die AFP-Diagnostik Richtung Neuralrohrdefekt, denn wenn Sie jetzt eine neue pränatal-diagnostische Strategie entwerfen, man könnte ja sagen 1. Papp A, 2. Ultraschall in der 12. Woche und 3. dann, weil vielleicht auch am sensitivsten, in der 16.-18. Woche AFP im Hinblick auf Neuralrohrdefekte, und das wird im nächsten Jahr schon soweit sein, daß wir so weit denken können.

Der Triple-Test ist für uns schon heute passé hier in F., für die anderen noch nicht. Man sollte das Angebot liefern, ja, aber hier für die Frauen, die das auch wünschen. Ich würde das routinemäßig anbieten, ähnlich wie wir eine Frau fragen: "Wollen Sie, daß wir einen HIV-Test machen?", das ist genauso eine persönliche Sache. Ich würde das so ähnlich behandeln, ich würde sie fragen: "Wollen Sie, daß wir eine

*Diagnostik machen auf ein Trisomie 21-Kind hin, auf einen Neuralrohrdefekt hin?"... Die Bevölkerung hat den Anspruch auf eine Trisomie 21-Diagnostik und auf eine Unterbrechung bei solch einem Befund. Es sind ja die Ausnahmen, daß Frauen ein mit Trisomie 21 diagnostiziertes Kind behalten. Ich kann das sagen, aus meiner Praxis sind das von ungefähr 50 diagnostizierten Fällen wird eines behalten. In den letzten fünf Jahren hab ich 150 Fälle diagnostiziert mit einer Trisomie 21 und davon sind zwei oder drei behalten worden." (Niedergelassener Frauenarzt)*

*Prof. Passarge, Essen: "Die Frage der Qualitätssicherung, das ist sicher regelungsbedürftig, daß es nicht daran orientiert ist, ob nun jemand so einen Test nun gerade durchführen kann und zu einem Ergebnis kommt; sondern zuvor eine Ausbildung gewährleistet sein muß und die Abrechenbarkeit daran geknüpft sein muß. Wenn man z.B. die Abrechenbarkeit daran knüpfen würde, daß man sagt, es reicht nicht, daß es irgend jemand macht, sondern er muß eben nachweisen, daß er es kann. Beispielsweise die Fachkunde. Es gibt ja eine Reihe von Qualitätssicherungsmaßnahmen z.B. Ringversuche... Die Ärzteschaft hat doch nicht recht Einblick, nicht das rechte Wissen, wenig Einblick in das Gesamtspektrum, in das Gesamtwissen, in die Bedeutung, zum Teil können sie noch nicht einmal die Begrenzung der Aussagekraft einer Chromosomenanalyse richtig einschätzen. Die Ärzte sind nicht ausreichend über die genetischen Diagnostikmöglichkeiten und Prinzipien informiert... Die Bevölkerung weiß doch insgesamt recht wenig. Da besteht ein hoher Aufklärungsbedarf."*

Von den befragten Gynäkologen, wird die Tendenz, künftig jede Schwangerschaft auf fetale Chromosomenstörungen hin zu screenen, unter der Voraussetzung vorhergehender adäquater Aufklärung der Schwangeren grundsätzlich als wünschenswert eindeutig bejaht gesehen und eindeutig bejaht. Es wird bejaht, daß in der Schwangerenvorsorge dafür effektive Techniken zur Verfügung stehen **sollten**. Die Frage der Akzeptanz eines derartigen gynäkologischen Angebotes soll von den Patientinnen entschieden werden. Uneinigkeit besteht eher im angemessenen **technischen** Procedere, weniger im Grundsätzlichen, ob ein derartiges Angebot überhaupt wünschenswert wäre.

Hierbei ist festzuhalten, daß in der **Gynäkologie** aktiv daran gearbeitet wird, Techniken, die immer früher in der Schwangerschaft angeboten werden können, zu

entwickeln, Techniken mit einer hohen Sensitivität und Spezifität, die potentiell allen Schwangeren angeboten werden sollen. Zu diesem Vorgehen gehören die Entwicklung kombinierter Verfahrensschritte (Ultraschall und biochemische Marker im mütterlichem Serum), und die Forderung des Berufsverbandes der niedergelassenen Frauenärzte, den Triple-Test in die Mutterschaftsrichtlinien aufzunehmen (s. Dr. E. Koschade), und die Forschungsarbeiten zum Screening auf fetale Aneuploidien im mütterlichem Blut. Diese Technik wird 1993 erstmals in kontrollierten klinischen Studien systematisch evaluiert. Das technische Vorgehen ist bereits patentiert. Damit wird voraussichtlich ein allgemeines non-invasives Screening im ersten Schwangerschaftstrimenon (etwa ab der 9. Woche) in die pränatale Diagnostik eingeführt werden, das dem Triple-Test, der erst im 2. Trimenon eingesetzt werden kann, überlegen ist. **Die ethischen und sozialen Konsequenzen dieses Angebotes sind enorm.** Die strukturellen Voraussetzungen (Aufklärung, Beratung der Schwangeren) sind noch ungeklärt. Da das Verfahren patentiert ist, zeichnet sich allerdings die Möglichkeit ab, über Auflagen den Einsatz dieses Testes zu steuern. Die negativen Erfahrungen, die beim Einsatz des Triple-Testes gemacht wurden, dienen hier als warnendes Beispiel dafür, wie ein Test nicht eingeführt werden darf.

Unter Humangenetikern wird die Entwicklung eines generellen Screenings aller Schwangeren auf fetale Chromosomenstörung, besonders Trisomie 13, 18, 21, mit deutlicher Reserve bis hin zu entschiedener Ablehnung gesehen.

Zur Zeit ist diese Einstellung entweder von der gerade vorliegenden Erfahrung mit dem Umgang mit dem Triple-Test geprägt, zum Teil ist sie aber von grundsätzlich ethisch-normativen Anschauungen geprägt, die diese Entwicklung (generelles Screeningangebot auf fetale Aneuploidien) grundsätzlich in Frage stellen.

Prof. Murken, München: *"Das ist eine ganz grundsätzliche ethische Frage, ob man Screening auf Behinderung grundsätzlich gut findet oder nicht. Ich finde es problematisch, wenn man an allen Ecken alles nur noch deshalb einsetzt, um Behinderungen in jeder Form zu verhindern. ... Die Vorstellung eines allgemeinen Screenings auf Behinderung, die Vorstellung, daß Risikogruppen durch das Screening neu geschaffen werden, ist mir unbehaglich. ... Aber ein generelles CF-Screening oder Duchenne-Screening oder was es alles gibt, find ich nicht gut. Die Absicht einer Verringerung der Zahl von Kindern mit Down-Syndrom fänd ich eine Katastrophe, weil das das grundsätzliche Umdenken brächte, das wäre dann die*

*konzertierte Aktion zur Verhütung Behinderter, und das würde das gesellschaftliche Denken verändern, wie es unter keinen Umständen hinnehmbar wäre. Die Ärzte sollten nicht als Ziel haben, die Down-Syndrom Kinder zu verhindern."(s. Interview, Anhang)*

*Prof. Pelz, Rostock: "Durch Screening findet selektive Eugenik statt. Heute nach knapp 20 Jahren Pränataldiagnose nehme ich einen ganz konservativen, klassisch-genetischen Standpunkt ein. Wir sollten nur PD durchführen, wo entweder lebenserhaltende Therapie von abhängt oder wo genetisch ein Proband existiert mit einer sicheren Diagnose. Bei der PD werde ich immer konservativer in der Hinsicht, es gibt eine Reihe von Krankheiten, da braucht man im Grunde keine Abruption ... Aber ich sehe, wenn ein Screening kommt und noch dazu ein nicht fachlich kontrolliertes Screening, daß jeder Gynäkologe nach einem Programm entscheidet, das er selbst nicht richtig einordnen kann, weil eben genetische Erkrankungen seltene Ereignisse sind, dann sehe ich gar keine Alternative, als von so einem Screening abzusehen."(s. Interview, Anhang)*

*Prof. Vogel, Ulm: "Vor 50 Jahren hatten wir etwas, das als Vernichtung unwerten Lebens deklariert wurde. Auch heute gibt es die Tendenzen in Richtung pränataler Euthanasie. Nicht bei den Humangenetikern, die natürlich jetzt über die genetische Beratung in das individuelle Schicksal einsteigen. Dort ist diese Einstellung sicher die Ausnahme, soweit ich das aus persönlicher Erfahrung und Gesprächen kenne. Aber das sind Auffassungen, die mir aus Kreisen von Klinikern immer wieder entgegenschlagen, oft nur leicht bemäntelt. Aber in ihrem Effekt und in ihrer Tendenz ganz klar, hier haben wir den Zugriff und jetzt eliminieren wir da - Punkt! Warum eliminiert man es denn? Weil man nicht die Frau fragt, ob sie das ertragen kann oder nicht, sondern weil es stört. Warum stört es? Weil es nicht in dieses Schema reinpaßt, dieses "unsägliche Leid". Dazu gehört zum Beispiel die Elimination von Feten mit balancierten(!) Chromosomentranslokationen und ähnliches."*

Neben grundsätzlichen Erwägungen, ob ein solches Angebot gesellschaftlich überhaupt verträglich wäre, scheinen implizit auch Zweifel eine Rolle zu spielen, ob z.B. das Down-Syndrom als Krankheitsbild ein derartiges Vorgehen rechtfertigt.

Je nach klinischer Schwere des Krankheitsbildes scheint unter Humangenetikern die Zustimmung für ein allgemeines pränatales Screening zu- oder abzunehmen (s.

Interview Langenbeck, Stellungnahme zu den Hämoglobinopathien, Mukoviscidose und Down-Syndrom, Anhang). Diese Differenzierung nach dem klinischen Erscheinungsbild wurde in 1992 in einer Umfrage von allen Humangenetikern (Responserate: 60%) in der Bundesrepublik bestätigt. Nur 53% der befragten Humangenetiker befürworteten ein allgemeines pränatales Screening für das Down-Syndrom, dagegen 81% für Anencephalie, 79% für eine Spina bifida aperta (s. Tab. 11).

**Tab. 11. Einstellung von Humangenetikern zur Verfügbarkeit von Testverfahren in der Schwangerschaft für folgende Erkrankungen. Angenommen, es stünde ein sicherer, verlässlicher und kostengünstiger Test technisch zur Verfügung, um die folgenden Störungen zu diagnostizieren - bei welchem Test würden Sie es gerne sehen, wenn er zusammen mit der Option eines Schwangerschaftsabbruchs für betroffene Schwangere verfügbar wäre? - oder sollte Schwangeren zur Verfügung stehen. (in % der Zustimmung) (Vergleich: Deutschland, Großbritannien und Portugal)**

Für:	D		UK		P	
	%	Rang	%	Rang	%	Rang
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	4	15.	11	15.	8	15.
Spina-bifida-aperta	74	2.	94	2.	73	2.
Anencephalie	81	1.	95	1.	80	1.
Cystische Fibrose	38	5.	67	4.	29	8.
Sichelzell-Anämie	15	12.	44	7.	27	9.
Chorea Huntington	21	7.	31	12.	21	13.
Alzheimer	19	9.	24	13.	27	9.
Turner-Syndrom	17	10.	34	10.	50	5.
Down-Syndrom	53	3.	81	3.	73	2.
Klinefelter-Syndrom	17	10.	38	9.	43	7.
Achondroplasie	32	6.	43	8.	54	4.
Phenylketonurie (PKU)	20	8.	46	6.	22	11.
Haemophilie	15	12.	32	11.	22	11.
Polycystische Nieren (Erwachsenen-Form)	10	14.	18	14.	18	14.
Muskeldystrophie vom Typ Duchenne	50	4.	64	5.	49	6.
n	n=140		n=137		n=45	

Quelle: ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals toward Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Im Ländervergleich zeigt sich, daß die Rangfolge der Zustimmung von der Schwere der Erkrankung abhängig ist und vergleichbare Rangfolgen in Großbritannien und Portugal genannt werden. Insgesamt **stößt jedoch die Zustimmung für ein allgemeines pränatales Screening in Deutschland auf mehr Zurückhaltung als in den anderen Ländern.** Diese restriktive Grundeinstellung wird in der nachfolgenden Tabelle noch deutlicher. Auch hier zeigt sich eine vergleichbare Rangfolge im Ländervergleich, nur der prozentuale Anteil der Ablehnungen ist in Deutschland höher und ausgeprägter (gegen mehr Fehlbildungen), insbesondere im Bereich der Geschlechtschromosomanomalien (s. Tab. 12).

**Tab. 12. Einstellung von Humangenetikern zur Verfügbarkeit von Testverfahren in der Schwangerschaft für folgende Erkrankungen. Angenommen, es stünde ein sicherer, verlässlicher und kostengünstiger Test technisch zur Verfügung, um die folgenden Störungen zu diagnostizieren - bei welchem Test würden Sie es gerne sehen, wenn er zusammen mit der Option eines Schwangerschaftsabbruchs für betroffene Schwangere verfügbar wäre? - sollte überhaupt nicht in der Schwangerschaft zur Verfügung stehen. (in % der Schwangerschaft) (Vergleich: Deutschland, Großbritannien und Portugal)**

Für:	D		UK		P	
	%	Rang	%	Rang	%	Rang
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	73	1.	47	1.	50	1.
Spina-bifida-aperta	2	13.	-	-	-	-
Anencephalie	1	15.	-	-	-	-
Cystische Fibrose	5	11.	1	10.	-	-
Sichelzell-Anämie	14	10.	-	-	7	9.
Chorea Huntington	18	9.	2	9.	8	7.
Alzheimer	37	4.	14	5.	29	2.
Turner-Syndrom	56	2.	20	3.	3	10.
Down-Syndrom	4	12.	1	10.	2	11.
Klinefelter-Syndrom	55	3.	22	2.	8	7.
Achondroplasie	21	8.	9	7.	13	5.
Phenylketonurie (PKU)	32	6.	15	4.	24	3.
Haemophilie	22	7.	8	8.	12	6.
Polycystische Nieren (Erwachsenen-Form)	37	4.	11	6.	16	4.
Muskeldystrophie vom Typ Duchenne	2	13.	-	-	-	-
n	n=140		n=137		n=45	

Quelle: ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals toward Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Die meisten Humangenetiker in der Bundesrepublik (95%, s. Tab. 63, Anhang) sehen das vorrangige Ziel der pränatalen Diagnose darin, Informationen zur **Entscheidungshilfe** für die Paare zu liefern. Sie befinden sich **damit völlig im Konsens** mit ihrer Klientel, insbesondere den Schwangeren, die heute die PD in Anspruch nehmen. Hiervon gaben 95,5% (s. Tab. 40, Anhang) an, daß sie mit der Äußerung: *"Der Vorteil der vorgeburtlichen Untersuchung liegt darin, daß Frauen heute **entscheiden** können, ob sie ein Kind mit einer vorgeburtlich feststellbaren Erkrankung oder Behinderung bekommen wollen oder nicht."* völlig übereinstimmen (73,7% ), mit Einschränkung (21,8 %).

Als Problembereiche, welche heute in der Bundesrepublik in der Pränataldiagnostik vorrangig sind, nannten die befragten Humangenetiker:

- a) **Mangelnde Aufklärung der Schwangeren**
- b) **Unkenntnis der niedergelassenen Gynäkologen**
  - **über genetische Krankheitsbilder**
  - **über Einsatz- und Aussagegrenze genetischer Diagnosemöglichkeiten**
- c) **wirtschaftliche Interessen als handlungsleitende Ziele bei dem Angebot von Testverfahren und der Unterversorgung mit Beratung**
- d) **zu viel haftungsrechtliches Denken sowohl beim Anbieten der Tests als auch beim Schwangerschaftsabbruch**
- e) **mangelnde Qualitätssicherung bei vielen (nicht allen) privaten Laboren.**

Neben dem Verweis auf die im Anhang befindlichen Interviews als Quelle sind dazu noch exemplarisch folgende Aussagen zitiert, um den Argumentationszusammenhang zu verdeutlichen:

*"Unerfahrenheit und unnötige Eingriffe ... Das Problem sind die Gynäkologen, die beraten, die nicht so beraten, wie wir es wünschen oder wie wir es gewohnt sind,*

aber das ist eine Entwicklung, die wir nicht mehr rückgängig machen können. Diese Entwicklung ist problematisch, weil die Qualität der Beratung darunter leidet und die Frauen nicht so informiert werden, wie sie es sollten, und vielleicht sogar Fehlentscheidungen getroffen werden. ... Der Triple-Test ist problematisch. Die Frauen kommen weinend zu uns, da war dann wieder diese falsche und nicht ausreichende Beratung, der Gynäkologe macht es, das Labor sagt so und so ein Wert, mit dieser Information kommen sie zu uns, und das müssen wir erst mal sehr behutsam ausreden. Wenn wir überhaupt noch können, im allgemeinen müssen wir eine Amniocentese machen, um die Frauen von dieser Sorge nur durch einen Chromosomenbefund befreien zu können. Und da geht es nur um das Wirtschaftliche, jedes kleine Labor macht einen Reibach damit. ... Beratung, das ist für die Frauenärzte insgesamt nicht attraktiv, das ist eine reine Zeitverschwendung für die, die glauben, daß sie das alles selber können. Möglicherweise können sie das ja, wenn es nur um die Altersindikation geht." (Genetische Beraterin)

"Das Junktim Beratung-Diagnostik-Beratung ist wünschenswert, weil die Unwissenheit unserer normalen Ärzte auf diesem Sektor so groß ist, daß sie unfähig sind, das den Leuten klar zu machen. Wenn man erlebt, was die Frauenärzte..., das haben die in ihrer Ausbildung nicht mitbekommen, nur hinterher meinen sie, sie dürften das und könnten das, und wenn sie Ärztefortbildung machen, was wir auch gelegentlich machen müssen, dann haben die natürlich auch noch das hinreichende Maß, ich will nicht sagen Frechheit, aber irgend so etwas in der Art, daß die dann in der Pause kommen und sagen: "Entschuldigen Sie mal, aber was Sie da vorne erzählt haben, nach fünf Minuten habe ich abgebaut, dann hätte ich ja auch wegbleiben können hier, wie soll ich denn das verstehen." Der AiPler, der versteht das noch, weil es vom Studium noch genügend mitbekommen hat, aber die Leute, die fünf Jahre raus sind aus dem Geschäft (aus der Hochschule), die verstehen nichts von der DNA, überhaupt nichts, und die wollen das auch nicht. Und wenn sie das ganz simpel erklären, so für Erstsemester, das ist für die zuviel, dann stehen die auf und sagen, das wollen wir doch nicht mehr lernen müssen, oder? Nur die werden alle exakt dafür sein, daß sie das selber können, und aus diesem Grunde wäre ich sehr dafür, daß so ein Junktim bleibt. - Nur ich glaube nicht, daß es sich praktizieren läßt, weil die Hauptzielrichtung nicht auf reine, schwere humangenetische Dinge gehen wird, sondern auf Krankheiten, die jeden treffen, Krebs, Herzkreislauf, und dann ist das nicht mehr praktikabel, das kann kein Humangenetiker mehr leisten. Die

werden sich beschränken müssen auf reine Humangenetik, und das ist es."  
(Humangenetiker, Naturwissenschaftler)

"Solange es bei uns möglich ist, daß halt sich jeder niederläßt, ohne daß irgendeine Form der Qualitätskontrolle durchgeführt wird, dann ufert das Ganze aus, und wir haben Mißverhältnisse, und die Frauen leiden darunter. Wirtschaftliche Interessen gehen vor, 100%ig. Beratungen finden nicht statt, es werden Untersuchungen gemacht, von denen Patientinnen nicht informiert sind, die aber abgerechnet werden. Triple-Test z.B." (Genetische Beraterin)

"Die Qualitätssicherung ist zu lasch. ... Das liegt ja auch in der Wirtschaftsführung einer Praxis, jegliches Risiko zu vermeiden, ja keine Untersuchung zu übersehen, ein Teil der Kostensteigerung, sie machen ja viel mehr Untersuchungen als notwendig, weil sie sagen, ich habe das und das gemacht. ... Und die Untersuchungen, die angeboten werden, werden nur nach Wirtschaftlichkeitsgesichtspunkten, kann aber auch verstehen. ... Ein bestimmtes Angebotsrepertoire wird in der Niederlassung angeboten, und der Rest bleibt an den Universitäten hängen. Eine gewisse Disproportionierung auch in der wirtschaftlichen Auslegung, es sei denn, man gibt uns mehr für die Ausstattung, damit wir die seltenen Sachen beforschen können, dann überlassen wir gern die häufigen Sachen den Praxisgemeinschaften. Aber von den seltenen Sachen können wir nicht leben, die draußen nicht und wir auch nicht ... Aber glauben Sie denn nicht, daß auch aus dem Wirtschaftlichkeitsdenken der praktischen Ärzte eher ein push-Effekt kommt? Sie brauchen die Bevölkerung ja nur zu verängstigen, dann ist das schon gelaufen..." (Humangenetiker, Arzt)

"... Ja, ich denke schon, daß wirtschaftliche Interessen da sind, sie brauchen ja nur an die amerikanische Situation zu denken, die ganzen Firmen, die das anbieten, die machen das doch nur aus wirtschaftlichen Gründen, das muß ja nichts Schlimmes, nichts Anrüchiges sein in der Medizin, solange es gut gemacht wird und in dem ultimativen Ergebnis etwas für die Schwangere dabei herauskommt. Aber wirtschaftliche Interessen führen meiner Meinung nach zu einer etwas prämaturnen Einführung." (Humangenetiker, Arzt)

"Mein Eindruck ist, wenn ein Arzt einer Frau, von der er schuldlos nicht wußte, daß sie schwanger ist, ein Medikament verabreicht hat, daß dann sehr viele Ärzte den

*Frauen zum Schwangerschaftsabbruch raten, weil mit dem Abbruch der Schwangerschaft ihr Problem gelöst ist. Dagegen, wenn jetzt wider Erwarten mal ein behindertes Kind geboren werden sollte, dann haben die das Problem der Regreßpflichtigkeit, sind sie jetzt im juristischen Sinne schuldig an dem behinderten Kind, weil sie nicht alle Vorschriften beachtet haben. Davor haben die ja Angst, vor solchen Prozessen, folglich raten sie den Frauen zum Schwangerschaftsabbruch, das ist sicher eine Verallgemeinerung, aber gut, wir haben dann das große Problem, wenn diese Frauen dann zu uns kommen." (Humangenetiker, Arzt)*

*"Ich denke, die Kombination der Sorge von Schwangeren oder Nichtschwangeren mit den wirtschaftlichen Interessen von niedergelassenen Ärzten oder entsprechenden Firmen. Die haben beide ein Interesse, der eine aus Angst, der andere aus wirtschaftlichen Gründen, wofür es dann überhaupt kein Regulativ gibt; das kann sich eigentlich nur immer weiter aufschaukeln, z.B. niedergelassene Ärzte sind ja immer auf der Suche nach neuen diagnostischen Möglichkeiten, und angesichts der Konkurrenz, des Wettbewerbs zwischen denen ist es naheliegend, daß der eine oder andere auf die Idee kommt, genauso wie mit der Pränataldiagnostik, die ja inzwischen vielfach in Privatlabors durchgeführt wird. ... Bei den Privatlabors beobachten wir eben, daß einfach weniger Qualitätskriterien eingehalten werden. Bei den Chromosomenanalysen, daß z.T. ja keine Karyogramme angefertigt werden, aus Kostengründen wird darauf verzichtet. Was aber mit Sicherheit eine Einschränkung in der Qualität der Analysen zur Folge hat. Außerdem wird auf eine eingehende Beratung im allgemeinen verzichtet oder wird überhaupt nicht durchgeführt, weil das Aufgaben sind, die man nicht delegieren kann an Hilfspersonal, sondern die muß eine kompetente Fachperson mit einem größeren Überblick ausführen. ... Die Vorstellung, daß der Stand der Gynäkologen nun auch noch diese Techniken in die Hand bekommt in Kombination mit wirtschaftlichen Interessen, das finde ich beunruhigend. Man müßte das in ein fachgebundenes Setting einbinden. In Holland haben wir diese klinisch-genetischen Zentren, vom Konzept her wäre das eigentlich etwas. Man könnte sich aber auch vorstellen, daß Fachkompetenzen aber durchaus in freier Praxis eingebunden werden, dann müßte aber die Bedingung sein, daß ein genetischer Berater unverzichtbarer Partner oder Teilhaber in einer solchen Praxis ist. Bei der In-vitro-Fertilisation hat ja die Bundesärztekammer vier Qualifikationen als Bedingung gefordert: ein*

*Reproduktionsmediziner, ein Gynäkologe, ein Androloge und ein Endokrinologe."  
(Humangenetiker, Arzt)*

*"Man kann z.B. den Triple-Test nicht anbieten, bevor die niedergelassenen Kollegen, die das Blut abzapfen, den Test verstehen; die verstehen den Test selber nicht. ... Ich halte es im Moment nicht für absehbar, wie das (Beratung) in die Tat umzusetzen sein sollte. Ich sehe, daß es Gynäkologen nicht können, diese Beratungen. Sie reklamieren ja, daß sie die Beratung können, obgleich sie den Test nicht verstanden haben und damit ist der Ofen im Grunde aus ... Es ist ein Problem des technischen Ablaufs und eines der Selbstüberschätzung der Gynäkologen. Die Versorgung mit genetischer Beratung kann durchaus primär über den niedergelassenen Arzt laufen, er muß nur fachkompetent sein. Und fachkompetent im Rahmen der PD heißt, daß er unmittelbare Ahnung von Humangenetik haben muß, sonst kann das nicht gehen." (Humangenetiker, Arzt)*

Die befragten niedergelassenen Gynäkologen gehen davon aus, daß künftig die genetische Beratung vor der pränatalen Diagnose mit durchschnittlichen Risiken selber von ihnen geleistet werden kann, allerdings in bescheidenem Umfang:

*Ich sage Ihnen das ganz offen, das (Beratung) ist bei uns gar nicht möglich. Die Leute kommen von weit her, können das gar nicht ein zweites Mal organisieren, ihre Kinder, und verlangen von mir geradezu gleichzeitig den diagnostischen, eingreifenden Schritt, invasive Diagnostik am gleichen Tage, gleich direkt nach der Beratung. Ich finde das auch gar nicht so schlimm. Die Frauen sind ja schon von ihren Frauenärzten vorinformiert, die haben schon Literatur dazu gelesen, die ich den Frauenärzten auch zum Teil gegeben habe. Die sind vorinformiert, und die wollen diesen Schritt gehen, warum soll man die noch drei Tage warten lassen. Das kann ich nicht einhalten bei 80% meiner Patientinnen. Das ist Nonsense, das ist aber eine Empfehlung von den Genetikern. Genetische Beratung überhaupt? Halte ich eigentlich gar nicht für so notwendig. Ich glaube auch, daß diese Primitivaufgaben auch ein einigermaßen intelligenter Gynäkologe vollziehen kann. So wichtig dürfen wir uns nun auch nicht als Genetiker vorkommen, daß wir sagen müssen, das muß unbedingt ein Genetiker sein. In den Fällen, wo der Gynäkologe sagt, da ist etwas im Busch, da kann er immer noch den Genetiker hinzuziehen und da weiterleiten. Ich finde, daß ein guter Gynäkologe auch ein guter Vorfilter ist." (Niedergelassener Frauenarzt)*

## 7.1 Exkurs: Anwendungsproblematik direkter molekulargenetischer Diagnoseverfahren in der Pränataldiagnostik für Schwangere mit durchschnittlichem Risiko am Beispiel des Heterozygotenscreenings für cystische Fibrose.

Durch die rapide Entwicklung in der molekulargenetischen Diagnostik werden immer mehr genetisch bedingte und genetisch mitbedingte Erkrankungen auf molekularer Ebene identifizierbar.

1993 veröffentlichte McKusick eine Zusammenfassung, in der 625 chromosomale Loci aufgeführt wurden, bei denen eine Mutation durch DNA-diagnostische Verfahren nachgewiesen wurde. Diese Mutationen führen zum Auftreten von 738 verschiedenen Erkrankungen (v.a. McKusick, J. S. Amberger, The morbid anatomy of the human genome: chromosomal location of mutations causing disease. J Med Genet 1993; 30: 1-26).

Daß sich das Diagnosepotential der Genetik ständig rapide erweitert, liegt an der spezifischen Strategie molekulargenetischer Grundlagenforschung der Human Genome Analysis Projekte.

In der 1. Stufe wird ein krankheitsverursachendes Gen auf einem Chromosomenabschnitt lokalisiert und kartiert. Damit ist in Risikofamilien, denen Personen mit genetisch bedingter Erkrankung angehören, über indirekte Diagnoseverfahren (Linkage-Analyse) pränatale Diagnose möglich.

In der 2. Stufe wird das krankheitsverursachende Gen identifiziert. Damit ist die direkte DNA-Diagnostik bei jeder Person, also auch prinzipiell in jeder Schwangerschaft möglich.

Die nächsten Stufen führen über die Entschlüsselung der Funktion des Genes, bei dem der biochemische Defekt nachgewiesen wird, zur Klonierung des Gens. Wenn die eigentliche Ursache einer erblich bedingten Erkrankung verstanden wird, dann ist es denkbar, daß es gelingt, eine in den ursächlichen Mechanismus des biochemischen Defektes eingreifende Therapie zu entwickeln (z.B. Gentherapie). Zur Zeit werden allerdings die meisten Ergebnisse molekulargenetischer Grundlagenforschung im Bereich des menschlichen Genoms auf Stufe 1 und Stufe 2 realisiert.

Damit ergibt sich zur Zeit das Problem, daß zwar immer mehr genetisch bedingte Erkrankungen diagnostizierbar sind, die Möglichkeiten der therapeutischen Intervention aber äußerst gering sind. Eine Interventionsmöglichkeit, die sich als Interimslösung bis zur Entwicklung erfolgreicher therapeutischer Maßnahmen in

einigen Ländern abzeichnet, insbesondere in den USA, Großbritannien, Mittelmeerländern, aber auch vielleicht in der BRD, ist das sogenannte "Screening" auf Genträger-Status auf rezessive genotypische Veränderungen in einer Überträger-eigenschaft für genetisch bedingte Erkrankungen asymptomatischer gesunder Population (z.B. für Hämoglobinopathien, cystische Fibrose, Tay-Sachs). Die genotypische Veränderung, nach der bei diesen Screening gesucht wird, hat bei den Trägern nie eine krankheitsauslösende Wirkung, da sie bei ihnen nur in einfacher, verdeckter (= rezessiver) Form vorliegt. Aber die zukünftigen Kinder dieser Träger haben, falls Mann und Frau Träger sind, ein hohes Risiko (1:4), von der Krankheit betroffen zu sein.

Ein derartiges Screeningprogramm auf Merkmale, die sich erst in der nächsten Generation manifestieren, würde für die Bundesrepublik Deutschland ein absolutes Novum in der Gesundheitsversorgung darstellen. Problematisch können die damit verbundenen Handlungs- und Entscheidungsoptionen werden, denn sie beziehen sich primär auf die mit sozialen Norm- und Wertvorstellungen verbundene Entscheidung, ob Kinder mit einer derartig diagnostizierbaren Erkrankung geboren werden sollen oder nicht und ob diese Handlungsoption für alle Personen im reproduktionsfähigen Alter zugänglich sein soll. Diese Frage bzw. dieses Problem stellt sich seit 1989, seit der Entdeckung des Gens, das die cystische Fibrose (CF) verursacht, besonders in den Nordeuropäischen Ländern wie Dänemark, England, Deutschland, den Niederlanden, aber auch in den USA.

In diesen Ländern stellt die cystische Fibrose in der weißen Population die häufigste schwere autosomal-rezessive Erkrankung dar.

In der Bundesrepublik ist die Prävalenz von CF, bezogen auf Lebendgeburten, 1:2.500. Jeder 25. Einwohner nordeuropäischer Herkunft ist Überträger, d.h. 4% unserer Population, etwa 3.000.000 Personen sind betroffen. In den alten Bundesländern leben zur Zeit etwa 4.800 Personen, die an cystischer Fibrose erkrankt sind. Die cystische Fibrose beruht auf einer Mutation eines Gens, das auf dem Chromosom Nr. 7 liegt, das Gen besteht aus 250.000 Basenpaaren, und die häufigste Mutation, die CF verursacht, die  $\Delta F 508$  Mutation, besteht darin, daß drei Basenpaare fehlen. Daneben sind noch mehr als 200 Mutationsvarianten von diesem Gen bekannt, die auch zur CF führen, die aber alle sehr selten sind. Diese Mutation führt dazu, daß die Sekretviskosität exokriner Drüsen erhöht ist, davon betroffen sind vor allen Dingen die Lungen, Darm und Bauchspeicheldrüse. Durch

Fortschritte in der symptomatischen Therapie ist die mittlere Lebenserwartung von CF-Patienten in den letzten Jahren deutlich gestiegen. Bezogen auf die alten Bundesländer wird zur Zeit die mittlere Lebenserwartung auf 28 Jahre geschätzt (die letzten genauen Daten liegen nur bis 1984 vor, damals betrug sie 24 Jahre). Typisch für die CF ist die o.g. molekulare Heterogenität, die häufigste Mutation ist die in der BRD bei etwa 74% aller Überträger nachweisbare  $\Delta F 508$  Mutation. Einschließlich der nächst häufigen Mutation läßt sich in der Bundesrepublik bei 83% der Überträger eine CF-Mutation nachweisen, die übrigen 17% sind nicht nachweisbar.

Ende 1989 wurde die  $\Delta F 508$  Mutation identifiziert. Bereits 1990/91 liefen in England, Dänemark, Deutschland (neue Bundesländer) die ersten Pilotprojekte zur Evaluierung der Einführung des Screenings auf CF-Trägerstatus an. Zur Zeit laufen etwa 22 Pilotprojekte, davon 16 allein in den USA. Evaluert wird die Einführung an unterschiedlichen Zielpopulationen, **die vor allem bevorzugte Gruppe sind Schwangere**. Zwischen 1990-1992 wurden in Dänemark, Deutschland und Großbritannien mehr als 15.000 Personen auf Überträgerereignis gescreent. Die meisten davon waren Schwangere(!).

In Berlin-Buch wurde, von Juli 1990 bis Dezember 1992, 593 Schwangeren angeboten, sich auf Heterozygotenstatus für  $\Delta F 508$  Mutation testen zu lassen. Eine Frau lehnte das Angebot ab, 99,89(!) stimmten zu, getestet zu werden. Bei 16 Frauen konnte die  $\Delta F 508$  Mutation nachgewiesen werden, keiner der Partner dieser Frauen hatte diese Mutation (s. H. Jung, U. Werner, K. Grade, Ch. Coutelle in Nippert 1993 op.cit.).

In Göttingen wird seit August 1991 aktiv allen Ratsuchenden im reproduktionsfähigen Alter angeboten, sich auf CF-Heterozygotenstatus screenen zu lassen. In dem Zeitraum 25.5.1992-4.11.1992 haben von 968 Ratsuchenden 150 (15.5.90) das Angebot, sich untersuchen zu lassen, angenommen (s. Nippert 1993 op.cit.).

In der Bundesrepublik haben sich die Bundesärztekammer, die Gesellschaft für Humangenetik, der Berufsverband Medizinische Genetik dagegen ausgesprochen, Heterozygoten-Screening bei cystischer Fibrose als Regelleistung in die allgemeine medizinische Versorgung aufzunehmen. Insbesondere wird davon abgeraten, diesen Test in die allgemeine Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchung aufzunehmen (s. dazu Wissenschaftlicher Beirat der Bundesärztekammer, Memorandum Genetisches

Screening, Deutsches Ärzteblatt 89, Heft 25/26, 22. Juni 1992 (45) B-1433 - B-1437).

Für die im ESLA-Programm der Europäischen Gemeinschaft laufenden Studie (I. Nippert u.a., Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe: Denmark, the Federal Republic of Germany, the Netherlands, and the United Kingdom) haben der "Ständige Arbeitskreis Biomedizinische Ethik und Technologiefolgeabschätzung" beim Wissenschaftlichen Beirat der Bundesärztekammer und die Gesellschaft für Humangenetik folgende "Policy-Statements" in Bezug auf ein CF-Heterozygoten-Screening abgegeben:

*Fragen an die Bundesärztekammer betreffend der Einschätzung eines prospektiven Heterozygoten-Screenings für Zystische Fibrose in der Bundesrepublik Deutschland im Rahmen der EC-Studie "Evaluating Cystic Fibrosis Carrier Screening Development in Northern Europe: Denmark, the Federal Republic of Germany, The Netherlands, and the United Kingdom".*

**1. Wird ein freiwilliges Heterozygoten-Screening auf Bevölkerungsbasis für eine a) wünschenswerte oder b) notwendige oder c) eher unausweichliche Maßnahme unter Gesundheitsversorgungsaspekten gehalten?**

**Stellungnahme:** *Die Etablierung eines CF-Heterozygoten-Screenings auf Bevölkerungsbasis wird nicht expressis verbis als wünschenswerte präventive Maßnahme zur Reduzierung der Inzidenz von an CF erkrankten Neugeborenen gefordert, sondern vielmehr wird davon ausgegangen, daß eher unausweichlich durch*

*- die abzusehende Entwicklung in der molekulargenetischen Grundlagenforschung, ihre rasche medizintechnische Umsetzung und Etablierung im Diagnoselabor (die molekulare Heterogenität der CF-Mutationen ist logistisch mit automatisierten DNA-Sequenzierungstechniken prinzipiell lösbar),*

*- die Eigendynamik des Laborindustrie-Marktes*

*ein Nachfragedruck nach CF-Heterozygoten-Diagnostik durch Personen mit durchschnittlichem Risiko entstehen wird.*

## **2. Welches wären wünschenswerte strukturelle Voraussetzungen für ein CF-Heterozygoten-Screening?**

**Stellungnahme:** *Es wird befürchtet, daß das Angebot molekulargenetischer Untersuchung z.B. auf Genträger-Screening für das CF-Gen sich ausweitet, ohne daß der notwendige infrastrukturelle Rahmen: kompetente Beratung - Diagnostik - Beratung gesichert ist. Eine solche Praxis zuzulassen ist nach Ansicht des Arbeitskreises unärztlich, da " zu erwarten ist, daß die Testpersonen dann in der Regel uninformiert sind, aber unter Entscheidungsdruck gesetzt werden und sich bereits, ohne die unter Umständen weitreichenden Konsequenzen bedenken zu können, für die Durchführung einer genetischen Diagnostik aussprechen."*

*Wünschenswert wäre, daß molekulargenetische Diagnostik allen Personen nach qualifizierter Beratung auf der Grundlage einer individuellen Entscheidung zur Verfügung steht. Dieses Konzept, daß jede prädiktive molekulargenetische Diagnostik nicht ohne eine vorhergehende angemessene Beratung angeboten werden darf, erfordert jedoch eine infrastrukturelle Beratungskapazität, die z.Zt. bei weitem nicht zur Verfügung steht. Daher*

- *ist der Ausbau genetischer Beratungsstellen auf ein Vielfaches der gegenwärtigen Kapazität notwendig,*
- *ist die Einbeziehung niedergelassener Ärzte in Teilbereiche genetischer Beratung durch verstärkte Fort- und Weiterbildung sorgfältig zu prüfen,*
- *wird die Bildung multidisziplinärer Arbeitsgruppen an den existierenden genetischen Beratungsstellen unter Einbeziehung nichtmedizinischer Berufsgruppen (z.B. Psychologen und Sozialarbeiter), die Teilbereiche der genetischen Informations- und Beratungsarbeit übernehmen, jedoch immer unter ärztlicher Anleitung und Verantwortung empfohlen.*

**3. Welche Zielgruppe sollte durch ein Heterozygoten-Screening für cystische Fibrose erreicht werden (alle Erwachsenen; alle Schwangeren; alle Personen, die eine genetische Beratungsstelle aufsuchen; alle Kinder vor dem zeugungsfähigen Alter; alle Pränataldiagnosen; alle, die danach fragen)?**

**Stellungnahme:** *Präkonzeptionelles Screening bedeutet, daß ein generelles Beratungs- und Untersuchungsangebot an jede Person, unabhängig vom Bestehen einer Schwangerschaft ergeht, während beim postkonzeptionellen Screening dieses Angebot erstmalig einer schwangeren Frau gemacht wird. Die Vorteile eines präkonzeptionellen gegenüber einem postkonzeptionellen Screening bestehen darin, daß die Entscheidung über Inanspruchnahme oder Nichtinanspruchnahme unbelastet von zeitlichem oder emotionalem Druck und gegebenenfalls ohne unmittelbaren Zusammenhang mit der Familienplanung getroffen werden kann, daß nach einem Untersuchungsergebnis eine größere Auswahl von Handlungsoptionen und mehr Zeit für eine Entscheidung zur Verfügung stehen, daß ein struktureller Nichtzusammenhang mit der Pränataldiagnostik geschaffen wird und daß die Entscheidungslast gerechter verteilt und nicht (wieder einmal) in erster Linie der weiblichen Bevölkerung auferlegt wird.*

*Der Nachteil des präkonzeptionellen gegenüber dem postkonzeptionellen Screening besteht darin, daß das in Frage kommende Klientel sehr groß ist (potentiell die gesamte erwachsene Bevölkerung) und eine gerechte Informations- und Beratungsstruktur schwieriger zu etablieren sind. Wollte man dagegen eine möglichst vollständige Erfassung aller Schwangerschaften mit einem erhöhten genetischen Risiko anstreben, um im Sinne einer "sekundären Prävention" mittels Schwangerschaftsabbruch die Geburt von Kindern mit genetisch bedingten Erkrankungen zu verhindern, so müßte man als weiteren Nachteil des präkonzeptionellen Screenings die sehr wahrscheinlich unvollständigere Erfassung benennen. In diesem Zusammenhang stellt sich jedoch die Frage, ob sich die Ärzteschaft eine solche möglichst vollständige Erfassung überhaupt als Ziel setzen soll und ob nicht vielmehr ein dann eventuell einsetzender Automatismus: Information über genetische Risiken - Inanspruchnahme von Diagnostik - Pränatale Diagnostik - Schwangerschaftsabbruch zu befürchten ist. Die Frage nach der Zielsetzung beim Einsatz genetischer Diagnostik muß im allgemeinen wie im besonderen Fall diskutiert und beantwortet werden."*

**4. Wie wird die Frage nach der Qualitätskontrolle im Hinblick auf die Labordiagnostik und die Beratung im Rahmen eines genetischen Screenings beurteilt?**

**Stellungnahme:** Bei steigender Nachfrage droht die Etablierung molekular-genetischer Laboratorien ohne humangenetisches Fachwissen, gegebenenfalls durch Nichtärzte und im Ausland. Jede genetische Diagnostik muß in eine genetische Beratung eingebettet sein. Dieses Junktim bedarf einer standesrechtlichen Verankerung.

**5. Wie wird der Bedarf nach Information und Aufklärung für die Öffentlichkeit und Ausbildung von Ärzten und Beratern im Rahmen eines Heterozygoten-Screenings beurteilt?**

**Stellungnahme:** Der Arbeitskreis tritt dafür ein, daß unter Beteiligung der Ärzteschaft eine verstärkte Information der Öffentlichkeit über genetische Testverfahren anzustreben ist. Der Arbeitskreis stellt fest, daß "infolge unzureichender Verankerung des Faches Humangenetik im Medizinunterricht" auch ein relativ geringer Kenntnisstand bei den niedergelassenen Ärzten anzunehmen ist.

**6. Welcher Stellenwert wird der Sicherung der individuellen Autonomie potentieller Inanspruchnehmer sowie der Vertraulichkeit der erhobenen Daten zugemessen und durch welche Bedingungen könnten diese Voraussetzungen hergestellt werden?**

**Stellungnahme:** "Jeder direkte oder auch nur indirekte Zwang zur Inanspruchnahme genetischer Diagnostik muß vermieden werden. Die Ärzteschaft ist gehalten, sich für ein Verbot (hier besteht ein gesetzlicher Regelungsbedarf) einer Nachfrage Dritter nach Durchführung und Ergebnis genetischer Tests einzusetzen. Prädikative genetische Untersuchungen sollen nicht als Regelleistung festgeschrieben werden, vielmehr sollte Aufklärung über Testmöglichkeiten dem individuellen humangenetischen Beratungsgespräch überlassen bleiben. In einem solchen Kontext kann eine autonome Entscheidung für oder gegen Inanspruchnahme eines Tests am ehesten entwickelt werden." Das o.g. Junktim, daß jede genetische Diagnostik in eine genetische Beratung eingebunden sein muß, sollte standesrechtlich verankert werden.

**7. Wie wird das Mißbrauchspotential von genetischen Daten, die im Rahmen eines prospektiven Heterozygoten-Screenings erhoben werden, beurteilt?**

**Stellungnahme:** *Es wird ein Verbot einer Nachfrage Dritter nach Durchführung und Ergebnis genetischer Tests gefordert. Ein Mißbrauchspotential durch Dritte, die die individuelle Autonomie des Einzelnen einschränken könnte, wird gesehen.*

**Antwort der Gesellschaft für Humangenetik (GfH) auf Fragen betreffend ein prospektives Heterozygoten-Screening auf cystische Fibrose (CF)**

**1. Wird ein freiwilliges Heterozygoten-Screening auf Bevölkerungsbasis für eine a) wünschenswerte oder b) notwendige oder c) eher unausweichliche Maßnahme unter Gesundheitsversorgungsaspekten gehalten?**

**Stellungnahme:** *Ein Heterozygoten-Screening auf zystische Fibrose wird weder für wünschenswert noch für notwendig erachtet. Wegen der Verfügbarkeit der DNA-Diagnostik besteht jedoch schon heute ein Handlungs- und Regelungsbedarf in folgenden Bereichen:*

- *Aufklärung der Bevölkerung über Möglichkeiten und Implikationen einer solchen DNA-Diagnostik*
- *Sicherstellung der absoluten Freiwilligkeit der Inanspruchnahme eines Heterozygotentestes*
- *Sicherstellung der Kompetenz und Qualität von Beratung und Diagnostik*
- *Ausschluß eines Screenings von Minderjährigen*
- *offener Zugang zu Beratung und Diagnostik für diejenigen, die danach fragen*

*Bei technischer Realisierbarkeit eines Screeningtestes wird ein Pilotprojekt empfohlen, durch das insbesondere flankierende Maßnahmen, die Sozialverträglichkeit sowie die Sicherstellung von genetischer Beratung evaluiert werden sollen.*

**2. Welches wären wünschenswerte strukturelle Voraussetzungen für ein CF-Heterozygoten-Screening?**

**Stellungnahme:** Eine Erweiterung der Infrastruktur hinsichtlich genetischer Beratung wird für erforderlich gehalten, ebenso ein Junktin zwischen der Testdurchführung und Beratung im Sinne einer Trias Beratung - Diagnostik - Beratung.

**3. Welche Zielgruppe sollte durch ein Heterozygoten-Screening für Zystische Fibrose erreicht werden (alle Erwachsenen; alle Schwangeren; alle Personen, die eine genetische Beratungsstelle aufsuchen; alle Kinder vor dem zeugungsfähigen Alter; alle Pränataldiagnosen; alle, die danach fragen)?**

**Stellungnahme:** Ein Heterozygotentest für zystische Fibrose sollte für alle zugänglich sein, die danach fragen, sowie prinzipiell zugänglich für alle Erwachsenen. Eine Aufklärungspflicht des Arztes muß ausgeschlossen sein.

**4. Wie wird die Frage nach der Qualitätskontrolle im Hinblick auf die Labordiagnostik und die Beratung im Rahmen eines genetischen Screenings beurteilt?**

**Stellungnahme:** Die Frage der Qualitätskontrolle wird für außerordentlich wichtig gehalten. Gefordert wird eine spezielle Fachkompetenz sowohl für die Diagnostik wie auch für die Beratung. Wünschenswert ist eine Bindung der Durchführung der jeweiligen Leistungen an eine Fachklinik, gegenwärtig der Fachhumangenetiker GfH (für Biologen) sowie die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik bzw. nach seiner Einführung der Facharzt für Humangenetik (für Ärzte).

**5. Wie wird der Bedarf nach Information und Aufklärung für die Öffentlichkeit und Ausbildung von Ärzten und Beratern im Rahmen eines Heterozygoten-Screenings beurteilt?**

**Stellungnahme:** Gegenwärtig besteht ein Informations- und Aufklärungsdefizit in der Bevölkerung. Zur Behebung dieses Defizits gibt es zur Zeit keine Konzepte. Ausreichende Information und Aufklärung für die Bevölkerung kann von der GfH nicht sichergestellt werden. Für diesen Bereich werden strukturelle und personelle Vorgaben von gesundheitspolitischer Seite aus gefordert.

**6. Welcher Stellenwert wird der Sicherung der individuellen Autonomie potentieller Inanspruchnehmer sowie der Vertraulichkeit der erhobenen Daten zugemessen und durch welche Bedingungen könnten diese Voraussetzungen hergestellt werden?**

**Wie wird das Mißbrauchspotential von genetischen Daten, die im Rahmen eines prospektiven Heterozygoten-Screenings erhoben werden, beurteilt?**

**Stellungnahme:** Der individuellen Autonomie potentieller Inanspruchnahme sowie der Vertraulichkeit der erhobenen Daten wird ein hoher Stellenwert zugemessen. Ein strenger Schutz der Daten muß sichergestellt sein. Hierzu gehört auch das Verbot des Fragerechtes Dritter nach den Ergebnissen einer DNA-Diagnostik. Die Entscheidungsautonomie für potentielle Inanspruchnehmer muß durch die Sicherstellung der Trias Beratung - Diagnostik - Beratung gewährleistet werden.

**8. Wer sollte die Kosten für ein CF-Genträger-Screeningprogramm tragen?**

**Stellungnahme:** Die Kosten sollten durch die Solidargemeinschaft der Versicherten, d.h. die Krankenkassen übernommen werden.

**9. Wird es auf Grund unserer spezifischen deutschen Vergangenheit eine andere Entwicklung in der Anwendung präventiver genetischer Screening-Verfahren (mehr Zurückhaltung) geben als in den westeuropäischen und anglo-amerikanischen Ländern?**

**Stellungnahme:** Unter deutschen Humangenetikern besteht Zurückhaltung hinsichtlich der aktiven Einführung genetischer Screening-Verfahren. Diese Zurückhaltung hat im Hinblick auf die zystische Fibrose prinzipielle technische Gründe wie die immer noch verhältnismäßig geringe Anzahl diagnostizierbarer Mutationen sowie die unzureichende Infrastruktur für Information und Beratung. Ein Einfluß der spezifischen deutschen Vergangenheit wird vor allem auf die öffentliche Diskussion gesehen, hier insbesondere bei der Diskussion mit Betroffenen und bei der Verknüpfung der Screening-Thematik mit der pränatalen Diagnostik.

Diese Stellungnahmen fassen die zur Zeit bestehenden Bedenken der Vertreter der Ärztlichen Profession in der Bundesrepublik gegen ein allgemeines Heterozygoten-Screening zusammen.

Nach der oben zitierten ESLA-Studie scheinen die Empfehlungen der Standesorganisation, der wissenschaftlichen Fachgesellschaft und des Berufsverbandes konsensstiftend bei der Mehrheit der deutschen Humangenetiker zu sein. Bindend sind die oben zitierten Empfehlungen in Deutschland nicht, wie die laufenden, allerdings im Vergleich zu Dänemark und Großbritannien kleinen Screeninguntersuchungen zeigen.

Verglichen mit den anderen nordeuropäischen Ländern kommt vor allem Großbritannien mit einer systematischen, kontrollierten Evaluation des Screenings schwangerer Frauen eine Vorreiter- und Vordenkerfunktion bei der Etablierung dieser Tests in die Schwangerenvorsorgeversorgung zu.

Es ist zu erwarten, daß CF-Heterozygoten-Screening in der Bundesrepublik wahrscheinlich langsam, graduell in die medizinische Versorgung einsickern wird. Die aktive Nachfrage von Schwangeren mit durchschnittlichem Risiko ist zur Zeit gering (z.B. in Münster in 1992 1 Paar, in Hannover 1992 1 Paar); diese Situation könnte sich allerdings schlagartig ändern, wenn z.B. trotz der oben zitierten Verlautbarungen eine Aufklärungspflicht über diese Testmöglichkeit der Schwangeren gegenüber durch den betreuenden Arzt rechtlich geltend gemacht werden kann.

Aktiv beteiligt an der Einführung dieser Screeningprogramme sind in allen nord-europäischen Ländern Humangenetiker, insbesondere Molekulargenetiker, in Großbritannien und Dänemark mit der aktiven Unterstützung durch die CF-Selbsthilfeorganisationen. In Großbritannien fördert der CF-Trust drei Pilotprojekte mit £ 600.000, darunter ein Pilotprojekt, das Schwangere screenet. In Deutschland hat die Gesellschaft zur Bekämpfung der Mukoviszidose e.V. eine Stellungnahme gegen die Einführung des CF-Heterozygoten-Screening-Tests veröffentlicht.

**Es besteht Konsens darüber, daß pränatale Diagnostik für cystische Fibrose Frauen mit erhöhtem bekannten Risiko angeboten werden soll.**

Die meisten befragten Humangenetiker und Gynäkologen stimmen darin überein, daß sie prinzipiell eine eingehende Beratung der Schwangeren vor der PD für wünschenswert halten - dieses Konzept aber auf Grund der bisherigen Erfahrungen

im Bereich der pränatalen Diagnostik aus Altersindikationen für nicht realisierbar halten (s. Passarge, Schulte-Vallentin, Herkommer, Anhang).

Unter den befragten Humangenetikern und Gynäkologen herrschte Übereinstimmung, daß die pränatale Diagnostik grundsätzlich positiv zu bewerten ist, da sie Aufklärung über genetische Risiken ermöglicht und die Möglichkeit individueller Reproduktionsentscheidungen eröffnet. Die pränatale Diagnose verhindert, daß Eltern ungewollt Kinder mit schweren angeborenen Fehlbildungen bzw. genetisch bedingten Erkrankungen bekommen.

Kritisch wird dagegen die Ausweitung der Pränataldiagnostik auf alle Schwangeren ohne erhöhtes genetisches Risiko gesehen und die Ausweitung des Spektrums der diagnostizierbaren Erkrankungen.

Für die Bundesrepublik ist zu befürchten, daß sich der Trend Diagnostik ohne vorhergehende Beratung im Bereich der PD fortsetzen wird, je mehr die Tendenz dahingeht, jeder Schwangeren einen Test zur individuellen Risikospezifizierung auf fetale Chromosomenstörung anzubieten. Ohne daß die rechtliche Verpflichtung, jede Schwangere auf die Möglichkeit der molekulargenetischen Diagnostik der häufigstschweren genetisch bedingten Erkrankung hinzuweisen, noch hinzuzukommen braucht, ist bereits heute eindeutig festzustellen, daß das Beratungsdefizit vor allem zu Lasten der Frauen mit durchschnittlichem Risiko geht. Die Frauen können sich dem Testangebot (s. Triple-Test-Erfahrung) nicht mehr entziehen und sind in der Mehrzahl zu unaufgeklärt, um kompetent und ohne Zeitdruck sich für oder gegen ein PD-Verfahren zu entscheiden.

**Die Frage, wie die rasante Entwicklung der pränatalen diagnostischen Möglichkeiten innerhalb des Gesundheitsversorgungssystems adäquat aufgefangen und ausbalanciert werden kann, ist unter den befragten Humangenetikern und Gynäkologen offen.**

Es bestehen starke Interessensunterschiede und Gegensätze zwischen den Humangenetikern und Gynäkologen und zwischen niedergelassenen Ärzten und den Kollegen, die an den Universitäten arbeiten. Bevorzugt wird, und das mag an der Auswahl der befragten Personen liegen, die Stützung pränataler Zentren, die eingebettet sind in eine optimale interdisziplinäre Versorgungs- und Forschungs-

infrastruktur (s. Bollmann-Interview, Propping-Interview, Pelz-Interview, Anhang und Stellungnahme Sperling).

Mit Besorgnis wird das übereilte Abdriften genetischer Diagnosetechniken in die allgemeine Schwangerenvorsorge gesehen, die "prämature" (Passarge) Anwendung solcher Tests ohne ausreichende Überprüfung der Reliabilität und Validität und ohne ausreichende Aufklärung der Schwangeren.

Ein Vergleich der Versorgungssituation in der Bundesrepublik mit der in anderen westeuropäischen Ländern wie z.B. Dänemark, Großbritannien und den Niederlanden zeigt, daß in der Bundesrepublik die Versorgung im hohen Maße von der professionellen Autonomie der Ärzte bestimmt wird. Es gibt immer "innovative" Kollegen, die die von ihnen als sinnvoll erachteten Verfahren früh anbieten (s. CF-Screening auf Heterozygotenstatus), selbst dann, wenn die Landesorganisationen Zurückhaltung empfehlen. In Dänemark und den Niederlanden dagegen ist die Entscheidung, welche genetischen Screening-Verfahren angeboten werden, eine Entscheidung der Regierung. Diese Staaten sind zur Zeit sehr zurückhaltend und lassen durch Komitees überprüfen, ob und wie Screening-Verfahren eingeführt werden sollen.

## 8. Alternative Beratung

Seitdem die ersten genetischen Beratungsstellen in den 70er Jahren in den westeuropäischen Ländern, den USA und Kanada etabliert wurden, hat sich die genetische Beratung weitgehend professionalisiert mit eigenen Studiengängen und Berufsverbänden (in den USA, Kanada, Großbritannien). Mit dieser Professionalisierung ist ein konzeptioneller Ansatz non-direktiver, "interessenloser" (Wolff, 1992) Beratung entwickelt worden, der ständig evaluiert wird und sich einem eigenen "code of ethics" für die Berufsausübung (für die USA: National Society of Genetic Counsellors, Code of Ethics, August 1991) verpflichtet fühlt.

In der Bundesrepublik wird dieser Ansatz in ständigen Fortbildungsangeboten für genetische Berater vermittelt. Eine eigene berufsqualifizierende Ausbildung zum genetischen Berater für Nichtmediziner wie in den anglo-amerikanischen Ländern gibt es nicht.

Betrachtet man auf diesem Hintergrund, daß es etwa seit 15 Jahren immer weiter entwickelte und evaluierte Standards für genetische Beratung gibt, die in Deutschland vor allem an universitären Beratungsstellen (insbesondere ist Freiburg als Weiterbildungsstelle zu nennen) realisiert wird, so sind unserer Meinung nach alternative Beratungsstellen, die z.B. genetische Beratung an Humangenetischen Instituten ablehnen: "Heute führen in der Hauptsache diejenigen die Beratung zur vorgeburtlichen Diagnostik durch, die gleichzeitig von Berufs wegen ein Interesse an der Ausweitung humangenetischer Forschung und 'Dienstleistung' haben. Wir lehnen derartige Verknüpfung ab." (Faltblatt CARA e.V., Bremen), auch daran zu messen, inwieweit sie inhaltlich mit diesen Beratungskonzepten soweit vertraut sind, daß sie belegen können, daß die genetische Beratung die von ihnen a priori unterstellten Interessen verfolgt.

In Deutschland gibt es bisher eine einzige Beratungsstelle zur vorgeburtlichen Diagnostik e.V. in Bremen, die psycho-soziale Beratung zur pränatalen Diagnostik anbietet. Finanziert werden die Sachkosten der Beratungsstelle durch den Bremer Senator für Jugend und Gesundheit. Die Personalkosten werden befristet über Arbeitsbeschaffungsmaßnahmen getragen. (Zur Entstehungsgeschichte von CARA e.V. s. E. Schindele, Gläserne Gebärmütter, Vorgeburtliche Diagnostik - Fluch oder Segen, Fischer Taschenbuch Verlag, Frankfurt am Main 1990, S. 260 ff.)

Inwieweit das von CARA e.V. vertretene Konzept eine unterstützenswerte Alternative zur herkömmlichen genetischen Beratung, z.B. für Schwangere mit Altersrisiken, ist, konnte im Rahmen dieses Gutachtens nicht erarbeitet werden, da außer dem Faltblatt von CARA e.V. keine Konzeptualisierung von Beratungsinhalten vorliegt, die man mit den Grundregeln der Genetischen Beratung (s.S. 9 f) vergleichen könnte. Daten über die Inanspruchnahmehäufigkeit und Anzahl der Beratungen waren nicht zu erhalten.

Es scheint, daß mit der selbstgewählten Distanz zu Entwicklungen und Zielvorstellungen in der humangenetischen Beratung, unabhängig von der spezifischen Versorgungsproblematik in Bremen, CARA e.V. nicht unhinterfragt von vornherein in Anspruch nehmen kann, damit zu gewährleisten, daß kompetenter im Sinne der Stärkung der Entscheidungsautonomie der betroffenen Frauen beraten wird. D.h. aber auch wiederum nicht, daß deswegen solche Beratungsstellen von vornherein abzulehnen oder nicht sinnvoll sind. Solche Beratungsstellen können nur an dem gemessen werden, wie sie Fachkompetenz und Anspruch in wirkliche Beratungsqualität für Frauen umsetzen.

#### **Dies können wir nicht beurteilen.**

Nach eigenen Angaben berät CARA e.V. vorwiegend eine ausgesprochen selbstselektionierte Gruppe von Frauen, die bei bestehender Altersindikation keine PD in Anspruch nehmen möchte und dafür Rat, Bestärkung und Bestätigung sucht. Die meisten Frauen, die sich von CARA e.V. beraten lassen, nehmen nach der Beratung keine PD in Anspruch.

Viele Frauen fühlen sich, wie CARA e.V. berichtet, nicht selten von ihrem Arzt unter Druck gesetzt, die PD durchführen zu lassen, und nicht selten fühlen sie sich nicht angemessen informiert über die relativen Eingriffsrisiken und tatsächlich feststellbaren Behinderungen. Diese Frauen suchen für ihre Ängste und Entscheidungsambivalenz eine(n) Gesprächspartner(in). Ein Teil der Frauen sucht unabhängig davon, was ihnen der Frauenarzt sagt, die Beratungsstelle auf, mit Fragen, "die sie nicht mit einem Arzt besprechen" (CARA e.V.) (= allgemeine ethische, religiöse Fragestellungen zur PD). Damit wäre CARA e.V. eher eine Institution, in der bewußt außerhalb des tradierten medizinischen Versorgungssystems eine Art allgemeiner Diskurs über die Sinnhaftigkeit der PD mit betroffenen Frauen geführt werden kann.

Nur ob CARA e.V. damit nicht eher eine Ergänzung statt eine Alternativmöglichkeit zur genetischen Beratung ist, wäre zu diskutieren. Wir sehen keine empirische Evidenz dafür, daß CARA e.V. optimaler z.B. Schwangere mit durchschnittlichen Risiken berät als humangenetische Beratungsstellen.

CARA e.V. ist sicherlich als Indikator für vorhandene Beratungsdefizite bzw. unerfüllte Beratungsansprüche vor Ort zu werten. Deutlich scheint uns, daß CARA e.V. nur ein vergleichsweise geringes Spektrum des Klientels zu sehen bekommt, bzw. aus eigener Anschauung kennt, das typischerweise zur Beratung vor pränataler Diagnostik in die humangenetischen Beratungsstellen kommt (s. Gruppenbeschreibung Kapitel 4), und es erscheint fraglich, ob CARA e.V. für ein derartiges Klientel und deren unterschiedlichen Interessen- und Motivlagen und Fragestellungen (wenn man per se von den Familien mit genetisch bedingten Leiden absieht, die CARA e.V. zur genetischen Beratung überweist) eine angemessene Beratungsfunktion ausüben kann. Was wir vermissen, ist ein überprüfbares Konzept alternativer Beratungsinhalte und Ansätze, in dem vor allem auch die eigene Rolle als Berater(in) beschrieben wird.

Unbestritten ist, daß in der Bundesrepublik zur Zeit die infrastrukturellen Voraussetzungen, d.h. ausreichende Beratungskapazität und Beratungskompetenz, fehlen, die es gestatten würden, die sich entwickelnden technischen Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik (= noninvasive Einbeziehung jeder Schwangerschaft in die PD, ständige Erweiterung des Diagnosespektrums) adäquat in der Praxis anzubieten (adäquat = die Inanspruchnahme dieser Möglichkeit erfolgt auf informierter, selbstverantwortlicher Entscheidung der Schwangeren). Eine denkbare Möglichkeit wäre die strikte Anbindung bestimmter Versorgungsleistung an Fachkunden und die interdisziplinäre Integration dieser Versorgungsleistung einschließlich kompetenter, professionalisierter Beratungsleistung an Zentren. Dieser Ansatz sollte verbunden sein mit größter Zurückhaltung hinsichtlich des Anbietens von Testen für Schwangere mit durchschnittlichen Risiken, solange keine Evaluation erfolgt ist. Dieses Modell wäre sicherlich nicht für alle Regionen realisierbar, sondern eher für den großstädtischen Raum. Der Vorteil dieser Zentren ist, daß sie Standards hinsichtlich der qualitativen Versorgung, einschließlich Beratung, setzen können, die Vorbildfunktion für andere Regionen ausüben könnten.

## **9. Zur Situation der pränatalen Diagnostik und genetischen Beratung in den neuen Bundesländern**

H. Metzke

### **1. Struktur und Entwicklung des humangenetischen Beratungsdienstes in der DDR**

Im Gefolge der Zerschlagung des Nationalsozialismus in Deutschland war auf dem Gebiet der sowjetischen Besatzungszone die humangenetische Forschung weitestgehend zum Erliegen gekommen. Der Lyssenkoismus hatte darüber hinaus auch genetische Forschung in der Biologie auf wenige Hochschuleinrichtungen (Biologisches Institut der Medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg - Prof. Paula Hertwig) und Forschungsinstitute (Institut für Kulturpflanzenforschung Gatersleben - Prof. Hans Stubbe) beschränkt. In der medizinischen Ausbildung reduzierte sich die Kenntnisvermittlung auf die Darstellung der Mendelschen Gesetze und krankheitsbezogene Informationen im Rahmen des klinischen Unterrichts in einzelnen Fachdisziplinen.

Die internationale Entwicklung machte Ende der 60er Jahre ein Umdenken erforderlich. Im Rahmen des 1971 gegründeten Forschungsprojektes Humangenetik des Ministeriums für Gesundheitswesen der DDR wurden die technisch-organisatorischen Voraussetzungen erarbeitet. 1975 legte eine Arbeitsgruppe des Forschungsprojektes eine Studie zu einem Modell eines humangenetischen Beratungsdienstes für die DDR vor. Wesentliche Grundzüge dieser Studie sind in einer Publikation im Deutschen Gesundheitswesen enthalten (2). Im gleichen Jahr wurden zwei Modellberatungsstellen in Magdeburg (als Abteilung der Kinderklinik der Medizinischen Akademie) und in Jena (als Beratungsstelle des Staatlichen Gesundheitswesens in Anbindung an das damalige Institut für Anthropologie der Friedrich-Schiller-Universität Jena) eingerichtet. In relativ kurzer Zeit entstanden weitere Beratungsstellen (Berlin, Dresden, Erfurt, Greifswald, Halle, Leipzig, Neubrandenburg, Rostock), teilweise auf der Basis bestehender humangenetischer Arbeitsgruppen. Nachdem man in einer ersten Aufbaustufe acht Beratungsstellen vorgesehen hatte und dabei gegebenenfalls mehrere Bezirke zusammenfassen wollte, setzte sich auf Grund der Verwaltungsstruktur der DDR die Zielstellung durch, pro Bezirk eine funktionsfähige Beratungsstelle zu schaffen. Im November

1978 wurde auf der Basis des Gutachtens und von Erfahrungen beim Aufbau der ersten Beratungsstellen von der Hauptabteilung Medizinische Betreuung des Ministeriums für Gesundheitswesen ein "Komplexes Überführungsprogramm Humangenetischer Beratungsdienst" an die Bezirksärzte zur organisatorischen Umsetzung weitergeleitet.

Dabei wurden folgende Zielstellungen vorgegeben:

- sachkundige, umfassende genetische Beratung und eine Risikobewertung bei der Familienplanung,
- Reduzierung der Auswirkungen genetisch bedingter oder begünstigter Erkrankungen durch Früherfassung, gezielte Therapie und Rehabilitation,
- Beratung und Betreuung von Familien mit nachgewiesenem genetischen Risiko und mit Häufung von vererbten Krankheiten bzw. Krankheitsdispositionen,
- Erhöhung des wissenschaftlichen Niveaus und der Wirksamkeit bei der Behandlung erbbedingter Krankheiten durch fachliche Anleitung der behandelnden Ärzte,
- Spezialisierung und Konzentration der Beratungsstellen,
- wirksamere Auslastung hochspezialisierter Einrichtungen und aufwendiger Untersuchungsmethoden.

Es wurden zwei grundsätzliche Modelle empfohlen:

1. Die humangenetische Beratungsstelle ist in entsprechende Institutionen medizinischer Bereiche (Universitäten, Hochschulen) integriert.
2. Die Humangenetik wird als Neugründung einem Bezirkskrankenhaus zugeordnet.

Das Programm sah ein Humangenetisches Beratungszentrum vor, das am Institut für Humangenetik und Anthropologie der Friedrich-Schiller-Universität Jena unter der Leitung von Prof. Bach etabliert wurde und eine Anleitungsfunktion für die Bezirksberatungsstellen haben sollte. Dem Beratungszentrum war ein Informations- und Dokumentationszentrum zugeordnet, das durch einen Literaturinformationsdienst die miserable Versorgung mit Fachliteratur und Fachzeitschriften ausgleichen sollte, und in dieser Hinsicht Beachtliches geleistet hat. Des weiteren wurde eine (anonyme) zentrale Erfassung der Beratungsfälle angestrebt, die jedoch auf Grund mangelnder Zuarbeit eines Teils der Einrichtungen nie voll funktionsfähig wurde. Besondere Verdienste hat sich der Leiter des Beratungszentrums um die Fortbildung der Humangenetiker in der DDR, die Diskussion ethischer Fragen der genetischen Beratung und die Unterstützung des Aufbaus der Bezirksberatungsstellen erworben.

Für die Bezirksberatungsstellen wurde folgende personelle Besetzung (je 1 Mio. Einwohner) angestrebt:

- 1 Leiter (Facharzt für Humangenetik ab 1980), evtl. 1 weiterer Arzt oder Biologe;  
Abhängigkeit vom Aufgabenprofil
- 1 Laborleiter (Biologe/Chemiker)
- 1 Schwester oder Fürsorgerin
- 1 Sachbearbeiterin (Sekretärin/Dokumentaristin)
- 1 Fotolaborantin
- 3 - 4 medizinisch-technische Assistentinnen
- 1 Laborhilfskraft

Diese Zahlen ließen sich jedoch nur in einigen Fällen annähernd verwirklichen. Bei den begrenzten Mitteln und Möglichkeiten und den rigiden Planungsmechanismen war der Aufbau der einzelnen Beratungsstellen neben einem hohen Maß an Initiative und Improvisationsfähigkeit des jeweiligen Leiters vor allem von der Nutzung örtlicher Gegebenheiten abhängig. Es gelang in der Folgezeit, in jedem Bezirk (mindestens) eine Beratungsstelle zu etablieren, die jedoch im Gegensatz zu den zentralen Planungsvorgaben sehr unterschiedliche Strukturen, Zuordnungen und materielle Möglichkeiten aufwies.

Das Betreuungskonzept der Beratungsstellen war grundsätzlich patienten- bzw. familienorientiert. Eine eugenische Konzeption hat es - auch wenn eine etwas unglückliche Formulierung in der Grundsatzveröffentlichung von 1977 das vermuten

lassen könnte - nicht gegeben ("Eine entscheidende Verbesserung der genetisch bedingten Morbidität unserer Bevölkerung wird nur dann zu erwarten sein, wenn genetisch belastete Personen unter Wahrung des Prinzips der Freiwilligkeit im eigenen Interesse und im Interesse der Gesellschaft ihre Familienplanung so gestalten, daß die Zeugung oder die Geburt schwer erbgeschädigter Kinder nach Möglichkeit verhindert wird."). Diskussionen zu ethischen und Verfahrensfragen haben in der Entwicklung der genetischen Beratungsarbeit in der DDR eine wesentliche Rolle gespielt. Die Fragen direkter und nichtdirekter Beratung ebenso wie die Grenzen aktiven Vorgehens sind offen und auch recht offensiv vor allem im Rahmen der vom Beratungszentrum in regelmäßigen Abständen organisierten jährlichen Zusammenkünfte der Leiter der Beratungsstellen und der Arbeitstagungen der Arbeitsgemeinschaft "Humangenetische Beratung" der Gesellschaft für Humangenetik ausdiskutiert worden.

Insgesamt haben der von einem relativ kleinen Personenkreis getragene und innerhalb kurzer Zeit erfolgte Aufbau der genetischen Beratung in der DDR sowie die engen Kontakte innerhalb der Gesellschaft für Humangenetik der DDR zu einem weitgehenden Konsens auf freiwilliger Basis in wesentlichen Verfahrensfragen geführt. Er hat seinen Niederschlag in der von einer Arbeitsgruppe des Vorstandes der Gesellschaft erarbeiteten "Orientierung Humangenetische Betreuung" gefunden. Dagegen waren Diskussionen ethischer Probleme der Humangenetik außerhalb der eigentlichen Fachgremien eher die Ausnahme.

1989 bestand in der DDR ein flächendeckender humangenetischer Beratungsdienst, der mit zufriedenstellenden technischen Möglichkeiten ausgestattet war. Die genetische Beratung war relativ gut in das Gesamtkonzept der medizinischen Betreuung in der DDR eingebunden. So war sie auch in der Richtlinie für die Schwangerenberatungsstellen enthalten. Durch gemeinsame Arbeitstagungen der Arbeitsgemeinschaft "Humangenetische Beratung" mit den an genetischen Fragen interessierten Arbeitsgemeinschaften anderer Fachgesellschaften wurde versucht, den innerhalb der Gesellschaft bestehenden Konsens in wesentlichen Fragen der genetischen Beratung auch für diese Bereiche zu erreichen.

Die zytogenetischen Labore waren in den meisten Fällen mit der jeweiligen genetischen Beratungsstelle organisatorisch verbunden. In drei Fällen gehört das zytogenetische Labor zur Prosektur des jeweiligen Bezirkskrankenhauses (Schwerin, Suhl) bzw. zur Frauenklinik (Dresden). In Halle wurde lediglich die pränatale zytogenetische Diagnostik an der Universitäts-Frauenklinik durchgeführt.

Die technische Ausstattung entsprach weitgehend den Möglichkeiten in der DDR; der hohe arbeitsorganisatorische Aufwand begrenzte allerdings die erreichbaren Untersuchungszahlen pro Arbeitskraft. Der Aufbau der pränatalen zytogenetischen Diagnostik war in einem Teil der Fälle durch Kapazitätsprobleme beeinträchtigt und verzögerte sich zum Teil erheblich. Er erfolgte zuletzt in den Bezirken Erfurt (1988) und Suhl.

Die Möglichkeiten zur molekulargenetischen Diagnostik entsprachen dagegen nicht den zu stellenden Anforderungen. Im Rahmen zentraler Planungsvorgaben war der Aufbau entsprechender Kapazitäten lediglich in Berlin (Institut für Molekularbiologie der Akademie der Wissenschaften; Institut für Humangenetik der Humboldt-Universität), Leipzig und Magdeburg vorgesehen und primär auf drei Krankheitsbilder beschränkt: X-chromosomale Muskeldystrophien, Mukoviszidose und Phenylketonurie. Daneben gelang es, in Greifswald ebenfalls molekulargenetische Untersuchungskapazität zu schaffen.

Die begrenzten labortechnischen Kapazitäten hatten in einem Teil der Beratungsstellen zu einer ausgeprägten Orientierung auf klinisch-diagnostische und betreuerische Aspekte geführt. Als Beispiel für die zahlenmäßige Entwicklung der Beratungsarbeit seien hier die Zahlen der Humangenetischen Beratungsstelle beim Rat der Stadt Halle in der Zeit von 1976-1986 angeführt (Abb. 1a und b). Es ist sehr deutlich die Entwicklung von klaren Risikosituationen (hoher Anteil an monogen bedingten Erkrankungen) hin zu klinisch-diagnostischen Problemstellungen abzulesen.

1989 bestanden in der DDR folgende Beratungsstellen:

Berlin:

- Institut für Humangenetik der Universität
- Bezirksstelle Berlin für Humangenetische Beratung an der II. Kinderklinik des Städtischen Klinikums Berlin-Buch

Brandenburg:

- Bezirksstelle für Humangenetik des Bezirkes Potsdam am Bezirkskrankenhaus

Chemnitz:

- Abteilung Humangenetik des Bezirkskrankenhauses

Cottbus:

- Abteilung Humangenetik der Kinderklinik des Bezirkskrankenhauses

Dresden:

- Abteilung Klinische Genetik der Medizinischen Akademie
- Zytogenetisches Labor der Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe der Medizinischen Akademie

Erfurt:

- Abteilung Medizinische Genetik der Medizinischen Akademie Frankfurt/Oder:
- Humangenetische Abteilung an der Kinderklinik des Bezirkskrankenhauses

Greifswald:

- Humangenetische Beratungsstelle am Institut für Medizinische Genetik der Universität

Halle:

- Humangenetische Beratungsstelle am Stadt Krankenhaus
- Abteilung Medizinische Genetik am Biologischen Institut des Bereiches Medizin der Universität
- Zytogenetisches Labor an der Frauenklinik der Universität (pränatale Diagnostik)

Jena:

- Humangenetisches Beratungszentrum der DDR am Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität

Leipzig:

- Abteilung Humangenetik der Klinik für Kindermedizin der Universität

Magdeburg:

- Abteilung Humangenetik der Klinik für Kinderheilkunde der Medizinischen Akademie
- Frauenklinik der Medizinischen Akademie (pränatale Diagnostik)
- Institut für Medizinische Genetik/Bezirksberatungszentrum am Bezirkskrankenhauses

Neubrandenburg:

- Abteilung Humangenetik und genetische Familienberatung am Bezirkskrankenhaus

Rostock:

- Abteilung Neonatologie und Klinische Genetik der Klinik für Kinderheilkunde der Universität

Schwerin:

- Kinderklinik des Bezirkskrankenhauses
- Zytogenetisches Labor am Institut für Pathologie

Suhl:

- Humangenetische Beratungsstelle am Bezirkskrankenhaus

Daneben existierten fachspezifische Beratungsgruppen, vor allem im Bereich der Neurologie und Psychiatrie:

Brandenburg:

- Neurologische Klinik des Bezirkskrankenhauses

Dresden:

- Neurologisch-psychiatrische Klinik der Akademie

Halle:

- Augenklinik der Universität

Leipzig:

- Klinik für Neurologie der Universität

Im Rahmen der Gesellschaft für Dermatologie der DDR hatte sich eine Arbeitsgemeinschaft Genodermatosen gebildet, die sich um die Sicherung der fachspezifischen genetischen Beratung in diesem Fachgebiet bemühte.

## 2. Die Entwicklung seit 1989

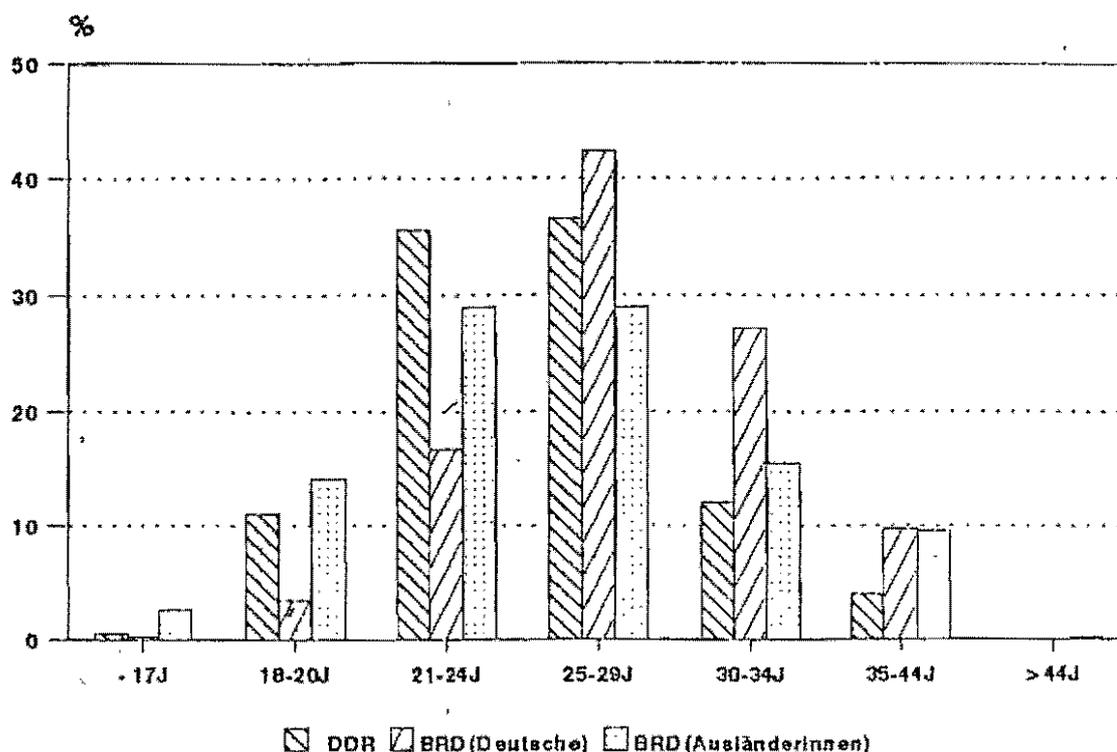
Derzeit gibt es in den neuen Bundesländern 19 Einrichtungen, die genetische Beratung und zytogenetische Diagnostik anbieten. Diese Zahl bezieht sich auf die jeweils übergeordnete Institution, also Klinikum einer Universität bzw. Medizinischen Hochschule oder Stadtkrankenhaus. Eine Aufgabenteilung zwischen mehreren Kliniken oder Instituten innerhalb einer solchen Einheit wurde nicht gesondert gezählt. Von den zu DDR-Zeiten existierenden Einrichtungen ist lediglich das Institut für Medizinische Genetik/Bezirksberatungszentrum am Bezirkskrankenhaus Magdeburg geschlossen worden. Der Pädiater, der die Humangenetische Abteilung an der Kinderklinik des Bezirkskrankenhauses Frankfurt/Oder leitete, hat sich niedergelassen und bietet die humangenetische Beratung im Rahmen seines Betreuungsspektrums an. Dadurch ist hier eine Aufgabenteilung entstanden, da die zytogenetische Diagnostik weiterhin am Krankenhaus erfolgt. Zur Situation der fachspezifischen genetischen Beratung liegen derzeit keine Angaben vor.

Die folgenden Ausführungen stützen sich auf eine Umfrage bei allen Leitern der humangenetischen Einrichtungen in den neuen Bundesländern. Dankenswerterweise haben 17 von 19 Einrichtungen geantwortet, wobei nur in einem Fall die Mitarbeit ausdrücklich verweigert wurde. In einem anderen Fall ist die Beantwortung der Einzelfragen, die ausdrücklich zugesagt war, wohl aus Zeitgründen unterblieben. Hier sind nur allgemeine Angaben in die Auswertung eingegangen. Insgesamt konnten Angaben aus 7(8) von 9 Hochschuleinrichtungen und aus allen derzeit existierenden nichtuniversitären humangenetischen Einrichtungen der neuen Bundesländer in die nachfolgenden Ausführungen einbezogen werden. Es ist dabei versucht worden, möglichst sorgfältig aus einem sehr breiten Spektrum unterschiedlichster Angaben und Meinungen die wesentlichsten Tendenzen herauszuarbeiten. Auf die Nennung einzelner Einrichtungen wurde weitgehend verzichtet, da die Darstellung der jeweiligen lokalen Probleme den dafür Verantwortlichen selbst überlassen bleiben muß.

Seit 1989 ist in den neuen Bundesländern ein deutlicher Anstieg der Inanspruchnahme der pränatalen Diagnostik zu verzeichnen. Die Zahl der Amniozentesen ist, wenn man die Zahlen der befragten Einrichtungen zugrundelegt, auf etwa 190% angestiegen. Diese Zunahme ist insofern etwas überraschend, als 1989 in der DDR bereits ein Stand erreicht war, bei dem die Durchführung der pränatalen zytogene-

tischen Diagnostik bei jeder Frau ab 35 Jahre, die die Untersuchung wünschte, weitgehend gesichert werden konnte, und man vor dem Hintergrund des massiven Geburtenrückgangs eher eine Verminderung erwarten würde. Im Nachhinein durchgeführte Anfragen in einigen Zentren ergaben, daß zu den wesentlichen Gründen wohl die häufigere Forderung nach der pränatalen Diagnostik durch die Probanden, eine großzügigere Handhabung der zu DDR-Zeiten eher restriktiven Handhabung der Indikationsstellung und die zunehmende Verbreitung des Risikoscreenings mittels des Triple-Tests (Alpha-Fetoprotein, freies Östriol, Choriongonadotropin) gehören, wobei es allerdings deutliche Unterschiede zwischen den Beratungsstellen gibt. Neben der Bereitschaft, die Diagnostik in Anspruch zu nehmen bzw. sie ärztlicherseits anzubieten, liegen diesem Phänomen aber möglicherweise auch Verschiebungen im generativen Verhalten zu Grunde. Die für eine Interpretation erforderlichen demographischen Daten sind noch nicht verfügbar. Für die Vergangenheit kann man davon ausgehen, daß die gegenüber den entsprechenden Einrichtungen in der Bundesrepublik deutlich geringeren Amniozentesezahlen in der DDR ihre Ursache wohl nur zum Teil in der begrenzten Laborkapazität oder in einer anderen Einstellung zur pränatalen Diagnostik hatten. Sie sind auch Ausdruck einer sehr unterschiedlichen demographischen Situation in den beiden damals bestehenden deutschen Staaten (Abb. 2).

Während die Zahl der Geburten in der Gruppe der 18-20jährigen in der DDR dreimal und in der der 21-24 doppelt so hoch war wie in der Bundesrepublik, lag (und liegt) der Altersgipfel in der Bundesrepublik eindeutig in der Gruppe der 25-29jährigen. Bei den Frauen ab 35 Jahre war die Geburtenzahl in der DDR nur halb so hoch wie in der Bundesrepublik. Der hohe Anteil an Frühgebärenden in der DDR hatte vorwiegend soziale Gründe. Die Inanspruchnahme sozialer Leistungen (Wohnungsvergabe, Wohnungsgröße u.ä.) hing vor allem von der Familiengröße ab. Es ist anzunehmen, daß der massive Geburtenrückgang in den neuen Bundesländern neben der Abwanderung besonders der jungen Leute vor allem darauf zurückzuführen ist, daß sich das generative Verhalten inzwischen dem in den alten Bundesländern anpaßt.



Statistisches Jahrbuch 1991

Abb. 2: Geborene nach dem Alter der Mutter in der Bundesrepublik Deutschland und in der DDR 1989.

Die Tendenz bei den Chorionbiopsien entspricht der bei den Amniozentesen. Bei der Nabelschnurpunktion, die früher vergleichsweise selten durchgeführt wurde, ist der Anstieg überproportional. Die Zunahme geht hier allerdings vorrangig auf eine Einrichtung zurück. Die Zahlen für die Lymphozytenuntersuchungen zeigen ebenfalls einen Anstieg auf etwa 175%.

Die Entwicklung auf dem Gebiet der molekulargenetischen Diagnostik ist schwieriger zu beurteilen. Nach Wegfall der durch die Verhältnisse in der DDR bedingten Einschränkungen wird die Molekulargenetik an den Hochschuleinrichtungen ausgebaut. Eigene Untersuchungen werden nach wie vor nur aus Berlin, Greifswald, Leipzig und Magdeburg berichtet. Die übrigen Einrichtungen nehmen molekulargenetische Diagnostik lediglich als Fremdleistung in Anspruch; bei entsprechenden Fragestellungen auch in den alten Bundesländern.

Die Zahl der genetischen Beratungen ist - trotz stark rückläufiger Geburtenziffern - bei relativ starken Schwankungen zwischen den einzelnen Beratungsstellen 1992 gegenüber 1989 etwa gleich geblieben. Fast alle Einrichtungen berichten über einen im Einzelfall unterschiedlich starken Rückgang der Konsultationsziffern in den Jahren 1990 und 1991, der vor allem auf die Probleme eines Teils der überweisen-

den Kollegen im Rahmen der Niederlassungen zurückgeführt wird und inzwischen (trotz sinkender Kinderzahlen!) generell wieder ausgeglichen ist. 1992 bewegen sich die Zahlen für die einzelnen Beratungsstellen zwischen 64,8% und 131,6% der Ausgangswerte von 1989, in den Einrichtungen mit >300 Beratungen/Jahr zwischen 76,9% und 123,6%. Insgesamt zeigt sich aber gleichzeitig eine Verschiebung im Klientel: Während die Zahl der Beratungen vor pränataler Diagnostik zunimmt (Tab. 5), nehmen dementsprechend bei etwa gleichbleibender Gesamtzahl die übrigen Beratungsindikationen ab. Hier macht sich vor allem der drastische Geburtenrückgang in den neuen Bundesländern bemerkbar. Daneben ist ein zweiter Trend sichtbar. Nach der Wende begannen die Familien mit geschädigten Kindern Einrichtungen in den alten Bundesländern in der Hoffnung aufzusuchen, durch die häufig wesentlich besseren technischen Möglichkeiten zusätzliche Hilfe zu erhalten. In diesem Zusammenhang wurden auch anstehende genetische Beratungen von Familienangehörigen dort durchgeführt bzw. wiederholt.

**Tab. 1:** Entwicklung der Inanspruchnahme von Amniozentesen in den neuen Bundesländern (15 Einrichtungen):

1989	1990	1991 (-30.9.)	1992 (hochger.)
1454 (100%)	1973 (135,7%)	1929 (132,7%)	2572 (176,9%)

davon in

Mecklenburg-Vorpommern (3 Einrichtungen):

227 (100%)	400 (176,2%)	326 (143,6%)	435 (191,6%)
------------	--------------	--------------	--------------

Berlin-Brandenburg (4 Einrichtungen):

447 (100%)	443 (99,1%)	545 (121,9%)	727 (162,6%)
------------	-------------	--------------	--------------

Sachsen-Anhalt, Sachsen, Thüringen (8 Einrichtungen):

780 (100%)	1130 (144,9%)	1058 (135,6%)	1411 (180,9%)
------------	---------------	---------------	---------------

**Tab. 2:** Entwicklung der Inanspruchnahme sonstiger pränataler Diagnostik in den neuen Bundesländern (15 Einrichtungen):

1989	1991	1992 (-30.9.)	1992 (hochger.)
Chorionbiopsien :			
227 (100%)	357 (157,3%)	322 (141,9%)	430 (189,4%)

**Tab. 3:** Entwicklung der Inanspruchnahme von Lymphozytenuntersuchungen (11 Einrichtungen):

1989	1991	1992 (-30.9.)	1992 (hochger.)
1519 (100%)	2115 (139,2%)	2011 (132,4%)	2681 (176,5%)

**Tab. 4:** Genetische Beratungsfälle in den neuen Bundesländern (Angaben aus 14 Einrichtungen):

1989	1991	1992 (-30.9.)	1992 (hochger.)
5851(100%)	5665(96,8%)	4916(84,0%)	6554(112,0%)

**Tab. 5:** Anteil der Beratungen vor pränataler Diagnostik an der Gesamtzahl der genetischen Beratungsfälle in den neuen Bundesländern (Angaben aus 7 Einrichtungen):

1989	1991	1992 (-30.9.)
Beratungsfälle:		
3182	3030	2598
davon vor pränataler Diagnostik:		
1144 (35,9%)	1079 (35,6%)	1162 (44,8%)

Die personelle Situation in den humangenetischen Einrichtungen der neuen Bundesländer hat sich mit Stand von Ende 1992 nicht sehr gegenüber 1989 verändert. Dabei muß jedoch berücksichtigt werden, daß beispielsweise für Thüringen 1993/94 wesentliche Umstrukturierungen zu erwarten sind (Schließung der Medizinischen Hochschule Erfurt und Folgeentscheidungen) und auch in anderen Bundesländern noch Personalentscheidungen anstehen. Eine summarische Auflistung ist im Rahmen dieses Gutachtens nicht sinnvoll, da sich ohne Kenntnis der jeweiligen Situation vor Ort nicht entscheiden läßt, welcher Teil der Personalkapazität wirklich für die humangenetische Versorgung zur Verfügung steht.

Für die Hochschuleinrichtungen in den neuen Bundesländern stellt sich die Gesamtsituation eher positiv dar (Ausnahme Erfurt, wo die Übernahme der Abteilung Humangenetik im Rahmen der Umwandlung der Medizinischen Hochschule in eine Krankenhaus-GmbH gefährdet ist). Die Geräteausstattung hat sich durchweg verbessert, zum Teil erheblich. Allerdings erfolgt die Vergütung mit einer Ausnahme nur über die Fallpauschale: Lediglich Leipzig hat von den Hochschuleinrichtungen, die darüber Angaben gemacht haben, eine Institutsermächtigung mit Einzelleistungsabrechnung. Die Finanzierung der humangenetischen Versorgungsleistungen muß also im Regelfall aus anderen Fonds erfolgen. Nicht so günstig sind die Verhältnisse für die nichtuniversitären Einrichtungen. Verbesserungen der Ausstattung werden teilweise verneint. In anderen Fällen sind sie wesentlich geringfügiger bzw. stammen nicht aus regulären Investitionen oder Fördermitteln, sondern aus anderen Quellen (Spenden, Einsatz von aus der Einzelermächtigung erwirtschafteten Mitteln). Bezüglich der nichtuniversitären Einrichtungen verhalten sich die Kassenärztlichen Vereinigungen in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich. Während in Sachsen, Brandenburg und Mecklenburg-Vorpommern Einzelermächtigungen mit Einzelleistungsabrechnung erteilt wurden, wird in Thüringen generell nur auf der Grundlage der Fallpauschale vergütet. Dementsprechend ist in Thüringen die Weiterexistenz der Humangenetischen Versorgungseinrichtungen in Suhl und Erfurt (im Rahmen der Umwandlung der Medizinischen Hochschule in ein Krankenhaus der Maximalversorgung), die Westthüringen versorgen, gefährdet. Auch in Sachsen ist inzwischen die Einzelleistungsermächtigung in einer Einrichtung nach Angabe des Leiters zurückgenommen worden. Generell ist in den nichtuniversitären Einrichtungen die Finanzierung vor allem davon abhängig, wieweit die Kosten im Rahmen der Anbindung an

eine Klinik ausgeglichen werden können bzw. die Gesamteinrichtung das Defizit übernimmt. In den alten Bundesländern gibt es relativ wenige Präzedenzfälle, da hier der Schwerpunkt humangenetischer Versorgungsleistungen nach wie vor in den Hochschuleinrichtungen liegt, die einen Teil mit den ihnen aus Forschung und Ausbildung zur Verfügung stehenden personellen und materiellen Kapazitäten absichern können.

Eine Übernahme von humangenetischen Versorgungsleistungen in nennenswertem Umfang durch niedergelassene Ärzte ist zur Zeit nicht abzusehen. Insgesamt sind zwei niedergelassene Ärzte (Pädiater, eine davon als praktische Ärztin niedergelassen) bekannt, die gleichzeitig Facharzt(-ärztin) für Humangenetik sind und neben ihrer Haupttätigkeit humangenetische Beratungen anbieten. Darüber hinaus führen niedergelassene Gynäkologen Amniozentesen (ohne zytogenetische Untersuchungen) durch. Ein Angebot humangenetischer Versorgungsleistungen durch Laborärzte bzw. -institute aus dem eigenen Einzugsbereich wird generell verneint. Dagegen werben entsprechende Einrichtungen aus angrenzenden Bereichen der alten Bundesländer (Niedersachsen, Hessen, Westteil von Berlin) vor allem bei den niedergelassenen Gynäkologen mit dem Angebot zytogenetischer Untersuchungen. Genetische Beratung durch Ärzte anderer Fachgebiete wird weitgehend verneint und ist offenbar auf Einzelfälle beschränkt. Die Durchführung von pränataler Diagnostik ohne genetische Beratung scheint nach wie vor eher die Ausnahme zu sein. Sie beschränkt sich vor allem auf Laborärzteleistungen aus den Altbundesländern; in einem Fall werden auch Neubesetzungen von Chefarztstellen mit Ärzten aus den Altbundesländern in diesem Zusammenhang genannt. Risiken werden vor allem in der Durchführung des Triple-Tests gesehen, dessen Durchführung ohne vorherige eingehende genetische Beratung der Schwangeren nicht selten zu erheblichen Beunruhigungen führt.

Die Frage nach eventuellen Veränderungen der Akzeptanz der genetischen Beratung wird generell verneint, bzw. es wird eher eine Zunahme der Akzeptanz gesehen. Eine Reihe von Beratern beobachtet ein erhöhtes Absicherungsbedürfnis und führt das auf die in vielen Fällen unsichere soziale Situation bzw. die deutlich geringere Rücksichtnahme auf Frauen mit Kindern in der beruflichen Situation zurück. Die erheblich angestiegenen Amniozentesen und gleichbleibenden Beratungszahlen trotz erheblich verringerter Geburtenrate dürften sicher - zumindest teilweise - in dieser Richtung zu deuten sein. Allerdings ist bei Verallgemeinerungen Vorsicht geboten. Es gibt nach eigener Erfahrung nach wie vor einen nicht geringen

Anteil an Frauen, die wegen einer Altersindikation überwiesen werden, aber nach genetischer Beratung und eingehender Risikoabwägung auf die Durchführung der Amniozentese verzichten. Ein Berater sieht in seinem Bereich "sowohl bei Ärzten aller Fachrichtungen als auch in der Bevölkerung noch sehr viel Unwissenheit und skurrile Vorstellungen über die Humangenetik, die bis zur Nichtakzeptanz reichen," und konstatiert eine zunehmende Fremdbestimmung der Frauen durch Medien, politische Parteien, kirchliche Verbände und Selbsthilfegruppen, durch die Frauen, die aus persönlichen oder familiären Gründen eine Amniozentese wünschen, unter Druck geraten, diese nicht durchführen zu lassen.

Unterschiede zeichnen sich auch in der Verfahrensweise der Berater ab. Während 1988 die Konsultanten nur in Ausnahmefällen eine schriftliche Zusammenfassung des Beratungsergebnisses erhielten, erfolgt das im Jahre 1992 fast durchgängig.

Zum Abschluß wurden die Berater gebeten, Probleme zu formulieren, die sie im Bereich von humangenetischer Beratung und pränataler Diagnostik für die Zukunft sehen. Die Antworten auf diese Frage sind erwartungsgemäß breit gefächert. Bei den Hochschuleinrichtungen spielen Besorgnisse bezüglich der eigenen Existenz erwartungsgemäß eine untergeordnete Rolle. Lediglich die Möglichkeiten zur Drittmittelinwerbung werden teilweise noch als unzureichend angesehen. Die Sorgen beziehen sich vor allem auf die möglicherweise zu erwartenden ungünstigen Folgen eines zu leicht verfügbaren Spektrums an diagnostischen Möglichkeiten. Zunehmend werde auch bei geringen Risiken von der pränatalen Diagnostik Gebrauch gemacht. Vor allem bei Wegfall der Fristenlösung könnte die humangenetische Beratungsstelle häufiger in der Hoffnung aufgesucht werden, eine Indikationsstellung für einen Schwangerschaftsabbruch zu erreichen. Screeningtests und Angebot zylogenetischer Untersuchungen ohne ausreichende vorherige genetische Beratung führen zu einer zunehmenden Verunsicherung der Schwangeren und einer erhöhten Inanspruchnahme der pränatalen Diagnostik. Es wird die Gefahr gesehen, daß häufig kostspielige Untersuchungen lediglich zur Beruhigung der Patienten durchgeführt werden. Die schwierigen sozialen Bedingungen für Behinderte seien ein weiteres absehbares Problem. Hier muß allerdings wohl konkretisiert werden. Die materielle Versorgung und das Umfeld der Behinderten (Selbsthilfegruppen) haben sich ganz sicher verbessert. Absehbar schwieriger gestaltet sich - vor allem vor dem Hintergrund steigender Arbeitslosenzahlen und einer zunehmenden Automatisierung vor allem für einfache Arbeitsgänge - ihre Eingliederung in die Arbeitswelt.

### **3. Beurteilung der derzeitigen Situation der humangenetischen Beratung und pränatalen Diagnostik in den neuen Bundesländern**

Es ist sicher schwierig, die Situation der humangenetischen Beratung in den neuen Bundesländern generell zu beurteilen, da sich dieser Bereich wie die gesamten medizinischen Versorgungsstrukturen noch im Umbruch befindet. Offensichtlich haben sich aber die Einrichtungen im Hochschulbereich weitgehend konsolidiert. Die Tatsache, daß es für die Hochschulen vorgegebene Strukturen gibt und die Stellung der Humangenetik als Fachgebiet in Lehre, Forschung und Versorgungsaufgaben der medizinischen Hochschulbereiche weitgehend definiert ist, macht die Situation für diesen Bereich in ausreichender Weise übersichtlich.

Anders stellt sich die Situation für die Einrichtungen dar, die ursprünglich zum Staatlichen Gesundheitswesen der DDR, also in der Regel zu Bezirkskrankenhäusern, gehörten und in der Zwischenzeit unterschiedlichen, meist öffentlichen Trägern zugeordnet worden sind. Sie sind ebenso wie aus dem Hochschulbereich auszugliedernde Einrichtungen in ihrem Bestand bisher nur dann gesichert, wenn der Träger bereit ist, das entstehende Defizit durch andere Einnahmen auszugleichen. Das ist vor allem dann der Fall, wenn die Einrichtungen nicht selbständig sind, sondern einer Klinik oder anderen Institution des betreffenden Krankenhauses zugehören und von dieser mitgetragen werden. Die Erfahrung scheint aber zu zeigen, daß diese Situation zumindest nicht die notwendigen Neuinvestitionen sichert. Darüber hinaus besteht nicht selten Unsicherheit in der Definition des Versorgungsauftrages dieser Einrichtungen. Das Problem besteht darin, daß diese Einrichtungen sich unter den spezifischen Bedingungen des Gesundheitswesens der DDR entwickelt haben und es in den alten Bundesländern wenig vergleichbare Präzedenzfälle gibt. Daher tun sich die vor allem als Interessenvertreter der niedergelassenen Ärzte fungierenden Kassenärztlichen Vereinigungen der neuen Bundesländer mit dem Problem ebenso schwer wie die Träger und die Leitungen der Krankenhäuser, die deren Wirtschaftlichkeit nach den Grundsätzen des medizinischen Versorgungssystems der Bundesrepublik sichern müssen. Im Einzelfall ist die Situation sehr unterschiedlich, und es gibt, vor allem aus Brandenburg und Mecklenburg-Vorpommern, durchaus auch sehr zufriedene Äußerungen. Das ändert aber nichts daran, daß hier ein grundsätzliches Problem

besteht. Die EBM-Punkte für die humangenetische Beratung reichen auch unter den Bedingungen der alten Bundesländer nicht aus, um deren volle Finanzierung zu sichern. Ähnliches gilt für die postnatale zytogenetische Diagnostik. Dementsprechend bieten niedergelassene Ärzte vorwiegend Leistungen der pränatalen zytogenetischen Diagnostik an und sichern die genetische Beratung vor allem für diesen Bereich. Bei der - sehr häufigen - Verschickung von Fruchtwasser an Diagnostikeinrichtungen bleibt die Information weitgehend dem niedergelassenen Gynäkologen überlassen. Ist die Übernahme der humangenetischen Betreuung durch niedergelassene Ärzte schon in den Altbundesländern problematisch und in ihrem gesamten Umfang nicht kostendeckend möglich, so gilt das für die neuen Bundesländer noch weit mehr, da die Einnahmen aus der Einzelleistungsvergütung hier mit 7,1 Pf./Punkt noch deutlich niedriger sind. Das hat dazu geführt, daß sich hier noch kein Arzt ausschließlich mit dem Angebot humangenetischer Betreuungsleistungen niedergelassen hat. Die Angebote von Diagnostikeinrichtungen aus den Altbundesländern richten sich vor allem an die Gynäkologen und betreffen vor allem die relativ lukrative pränatale Diagnostik.

Damit ergeben sich für einen übersehbaren Zeitraum im wesentlichen zwei Alternativen:

1. Die humangenetische Betreuung wird auf die (nach der anstehenden Umwandlung der Medizinischen Hochschule Erfurt in ein Krankenhaus der Maximalversorgung) acht Hochschuleinrichtungen reduziert. Wenn man die Zahl der niedergelassenen Humangenetiker in den alten Bundesländern nicht berücksichtigt, wäre damit die Situation immer noch der in den alten Bundesländern vergleichbar. Da in absehbarer Zeit aus den bereits ausgeführten Gründen mit einer wesentlichen Niederlassung von Humangenetikern in den neuen Bundesländern jedoch nicht zu rechnen ist, würde das eine erhebliche Reduzierung der bisherigen relativ bürger-nahen Struktur und auch eine Verschlechterung gegenüber der Situation in den alten Bundesländern bedeuten. Wahrscheinlich wäre in nicht wenigen Fällen die Folge ein Verzicht auf eine genetische Beratung zugunsten einer Intensivierung diagnostischer Bemühungen. Das gilt vor allem für Bereiche, die ausschließlich von nichtuniversitären Einrichtungen versorgt werden (Westthüringen, Südwestsachsen, große Teile von Mecklenburg-Vorpommern, Brandenburg).

2. Die jeweiligen Bundesländer sichern die derzeitige lokale Struktur zumindest für eine Übergangszeit ab und verpflichten die Kassenärztlichen Vereinigungen im Rahmen ihres Sicherstellungsauftrages zur Einzelleistungsvergütung, solange die entsprechenden Leistungen nicht durch niedergelassene Humangenetiker erbracht werden. Aus den eingangs erwähnten Zahlen ergibt sich zwingend, daß die Inanspruchnahme der prä- und postnatalen zytogenetischen Diagnostik in den neuen Bundesländern trotz rapide gesunkener Geburtenzahlen innerhalb von drei Jahren auf fast das Doppelte angestiegen ist. Trotzdem erreichen die angeführten Gesamtzahlen bei weitem noch nicht die in den alten Bundesländern üblichen Leistungsziffern. In einem "Memorandum zur Versorgung der Bevölkerung mit Leistungen der Medizinischen Genetik" der Arbeitsgemeinschaft Medizinische Genetik Baden-Württemberg werden für das Jahr 1986 folgende humangenetische Betreuungsleistungen genannt:

### 1. Pränatale zytogenetische Diagnostik

#### 1.1. Amniozentesen:

gesamt:	8220
davon durch niedergelassene Ärzte:	4037
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	4183

#### 1.2. Chorionzottenbiopsie:

gesamt:	435
davon durch niedergelassene Ärzte:	-
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	435

#### 2. Lymphozytenkulturen:

gesamt:	4050
davon durch niedergelassene Ärzte:	89
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	3961

#### 3. genetische Beratungen:

gesamt:	4195
davon durch niedergelassene Ärzte:	478
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	3717

Unter der Voraussetzung, daß diese Zahlen repräsentativ für die alten Bundesländer sind, würde die Umrechnung für die neuen Bundesländer bedeuten:

1. Pränatale zytogenetische Diagnostik

1.1. Amniozentesen:

gesamt:	14142 <sup>*)</sup>
davon durch niedergelassene Ärzte:	6945
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	7197
*) bisher ca. 3000	

1.2. Chorionzottenbiopsie:

gesamt:	748 <sup>+) )</sup>
davon durch niedergelassene Ärzte:	-
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	748
+) bisher ca. 450	

2. Lymphozytenkulturen:

gesamt:	6968 <sup>#)</sup>
davon durch niedergelassene Ärzte:	153
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	6815
#) bisher ca. 3000	

3. genetische Beratungen:

gesamt:	7117 <sup>") )</sup>
davon durch niedergelassene Ärzte:	822
humangenetische Einrichtungen/Krankenhäuser:	6295
") bisher ca. 7000	

Der Rechnung liegt eine Bevölkerungsgröße von 9,3 Mio. Einwohner für Baden-Württemberg und eine auf 16 Mio. geschätzte Einwohnerzahl der neuen Bundesländer zu Grunde. Die Zahlen sollten zu denken geben. Wenn man unterstellt, daß in den neuen Bundesländern die von der öffentlichen Hand finanzierten Einrichtungen immer noch fast ausschließlich die humangenetischen Versorgungs-

leistungen erbringen, werden hier derzeit bezogen auf die Bevölkerungszahl nur etwa ein Viertel bis ein Fünftel der Amniozentesezahlen und deutlich weniger als die Hälfte der postnatalen Chromosomenuntersuchungen der alten Bundesländer erbracht. Dagegen liegt die Zahl der genetischen Beratungen in vergleichbaren Größenordnungen. Selbst wenn man ggf. unterschiedliche Zählweisen im Einzelfall nicht ausschließen kann, bedeutet das, daß der genetische Beratungsdienst in den neuen Bundesländern der Vorgabe im Bericht der Enquete-Kommission "Chancen und Risiken der Gentechnologie" erklärten Ziel, humangenetische Diagnostik im Regelfall nicht ohne genetische Beratung anzubieten, deutlich näher ist als in den alten Bundesländern üblich. Es wäre tragisch, wenn dieses in wesentlichen Zügen effektive System vordergründigen Wirtschaftlichkeitsüberlegungen zum Opfer fiel. Man kann wohl davon ausgehen, daß die immer noch im Verhältnis zu den Altbundesländern recht geringe Zahl an pränatalen Diagnosen neben dem bereits erwähnten Geburtenrückgang auf diesen hohen Anteil an genetischer Beratung vor pränataler Diagnostik zurückzuführen ist. Hier wird bei einer bewußt nicht-direktiv angelegten Beratung den Ratsuchenden die Chance einer weitgehend eigenständigen Entscheidung gesichert. Es ist anzunehmen, daß eine Verringerung des Anteils der Beratungen vor pränataler Diagnostik aus einem Absicherungsbedürfnis bei Frauenärzten und Schwangeren zu einer Erhöhung der Anzahl der Amniozentesen führen würde. Damit würde zwar die Auslastung der einzelnen Einrichtungen "effektiver", es bleibt aber fraglich, inwieweit mit einer solchen Verlagerung der Kosten von der Beratung zur Amniozentese den Betroffenen wirklich gedient und inwieweit damit dem Ziel einer nichtdirektiven Information entsprochen werden kann. Es wäre verhängnisvoll, wenn der Vergleich mit den Amniozentesezahlen einiger genetischer Einrichtungen in den Altbundesländern zu einer Zerschlagung der derzeitigen bürgernahen, lokal günstig verteilten Versorgungsstruktur auf dem Gebiet der neuen Bundesländer führen würde. Erforderlich ist lediglich die Sicherstellung eines Teils der Arztstellen für die genetische Beratung und der Arzt-/Biologenstellen in den zytogenetischen Labors. Der dafür notwendige Aufwand an öffentlichen Mitteln wäre relativ gering, da bei Einzelleistungsabrechnung auch in der gegenwärtigen Situation ein nicht unerheblicher Teil der Kosten aus den Vergütungen für Versorgungsleistungen aufgebracht werden könnte. Die MTA-Stellen wären, ggf. nach einer Übergangszeit, unter diesen Umständen bereits jetzt weitgehend finanzierbar. Praktisch alle Einrichtungen sind derzeit mit qualifizierten Zytogenetikern und in der klinischen Genetik erfahrenen Beratern besetzt. Mit dem

zu erwartenden Wiederanstieg der Geburtenzahlen ist damit zu rechnen, daß es bei dann im Durchschnitt deutlich älteren Müttern in wenigen Jahren zu einer weiteren erheblichen Steigerung der Anforderungen nach pränataler Diagnostik kommen wird. In diesem Falle wäre wahrscheinlich ein Wiederaufbau inzwischen abgewickelter Beratungsstellen erforderlich, der dann Jahre dauern würde.

#### Literatur:

1. Arbeitsgemeinschaft Medizinische Genetik Baden-Württemberg:  
Memorandum zur Versorgung der Bevölkerung mit Leistungen der Medizinischen Genetik
2. Bericht der Enquete-Kommission "Chancen und Risiken der Gentechnologie"  
Deutscher Bundestag, 10. Wahlperiode, Drucksache 10/6775, 6.1.87
3. Bach, H. (1983):  
Zur Entwicklung und gegenwärtigen Situation des Humangenetischen Beratungsdienstes in der DDR  
Dt.Gesundh.-Wesen 38, 1589-1591
4. Bach, H., W. Göhler, H. Körner, H. Metzke, J. Schöneich und V. Steinbicker (1990):  
Orientierung humangenetische Betreuung  
Medizinische Genetik, Mitteilungsblatt des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V., H. 4, 40-42
5. Metzke, H., H. Thiele, St. Demuth und G. Siegemund (1988):  
Zur Funktion der Humangenetischen Bezirksberatungsstelle im Rahmen der Langzeitbetreuung von Patienten mit genetisch bedingten Erkrankungen - Erfahrungen einer zehnjährigen Beratungsarbeit (Poster), 12. Jahrestagung der Gesellschaft für Pädiatrie der DDR mit internationaler Beteiligung, 6.-9.4.1988 in Rostock
6. Steinbicker, V., H. Bach, H.-A. Freye, R. Witkowski, W. Göhler und J. Schöneich (1977): Inhalt und technisch-organisatorischer Aufbau des humangenetischen Beratungsdienstes in der DDR  
Dt.Gesundh.-Wesen 32, 179-181

Für ihre detaillierte Zuarbeit danke ich Dr. Federlein, Frankfurt/Oder, Dr. Grieger, Brandenburg, Dr. Hauschild, Jena, Dr. Jung, Berlin-Buch, Dr. Kistner, Schwerin, Dipl.-Med. Klünder, Potsdam, Doz. Dr. Körner, Berlin, Dr. Küpferling, Cottbus, Dr.

Lange, Halle, Dr. Mieler, Neubrandenburg, Dipl.-Med. Mitulla, Suhl, Dr. Pawlowski, Schwerin, Prof. Dr. Renziehausen, Chemnitz, Dr. Sandig, Zwickau, Doz. Dr. Steinbicker, Magdeburg, Prof. Dr. Theile, Leipzig, Dr. Thiele, Halle, Prof. Dr. Weisel, Magdeburg; für zusätzliche Angaben Prof. Dr. Pelz, Rostock.

*Erfurt, den 13.2.93*

## 10. Regelungsbedarf

Ein konkreter rechtlicher Regelungsbedarf (z.B. eine gesetzlich verankerte Negativliste, Begründung s.u.) wird für den Bereich der pränatalen Diagnose nicht gesehen, wohl aber ein erheblicher gesundheitspolitischer Handlungs- und Zielsetzungsbedarf

→ für den strukturellen Ausgleich bestehender Versorgungsdefizite, die nicht befriedigend über das ärztliche Standesrecht und über die Kassenärztlichen Vereinigungen regelbar zu sein scheinen. 18 Jahre Verankerung der PD in dem Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen haben gezeigt, daß die qualitative Sicherung der Trias Beratung-Diagnostik-Beratung nicht gelungen ist. Die Empfehlungen mehrerer Kommissionen (s.o.), die Beratungs- und Aufklärungssituation zu verbessern, haben nichts bewirkt.

→ für die strukturelle Absicherung der Sozialverträglichkeit der Einführung neuer oder erweiterter Test- bzw. Screeningmöglichkeiten. In den 90er Jahren zeichnet sich deutlich eine Verschärfung dieser defizitären Situation (= ungenügend ausgebildete Ärzte, ungenügend aufgeklärte Bevölkerung) durch den Trend, der weg von der Beschränkung definierter Risikopopulationen und hin zum Screenen jeder Schwangerschaft auf genetische Risiken führt. Dieser Trend ist von den Standesorganisationen bereits festgestellt worden, und es wurde bereits mehrfach darauf hingewiesen. Insbesondere die rasante Entwicklung molekulargenetischer Diagnosemöglichkeiten, kombiniert mit der Einführung einfacher Testverfahren (z.B. Testkits), gibt Anlaß zur Besorgnis. Diese Testverfahren suchen einen Markt. Das kommerzielle Interesse an der Entwicklung und Einführung dieser Verfahren ist hoch. Eine hervorragende Zielgruppe sind Schwangere.

Schon heute haben Schwangere die Hauptlast und die Hauptverantwortung pränataler Entscheidungsoptionen zu tragen. Außerdem sind sie die Hauptbeeinträchtigten durch die unzureichende Beratungsstruktur (gefährdete Schwangerschaften durch unnötige invasive Eingriffe, durch inkompetente Beratung abgebrochene Schwangerschaften). Diese Belastung ist ungleich verteilt.

Hier ist aus gesundheitspolitischer Verantwortung heraus der Bund gefordert, flankierende strukturelle Maßnahmen (z.B. Modellprojekte) zu fördern. Der Bereich

der Aufklärung und Information kann zur Zeit von der Ärzteschaft nicht ausreichend abgedeckt werden. In der Bundesrepublik fehlen ausreichend ausgebildete Berater, die meisten niedergelassenen Ärzte sind selbst nicht ausreichend informiert.

Dies ist kein Problem, das auf die Bundesrepublik beschränkt ist. Typisch ist, daß in allen westeuropäischen Ländern dieses Defizit gesehen wird und zur Zeit Überlegungen zur infrastrukturellen Absicherung und sozial verträglichen Steuerung angestellt werden. Wobei Konsens besteht, daß die Problematik der Ausweitung genetischer Screeningverfahren auf Populationen mit durchschnittlichen Risiken, insbesondere Schwangere, nur durch gesundheitspolitisch flankierende Maßnahmen (= Förderung von Pilotprojekten zur Verbesserung der professionellen Ausbildung, zur verbesserten Aufklärung der Bevölkerung, Modellversuche zur optimalen Versorgungsstruktur, Qualitätssicherungsstudien) möglich ist. Besondere Aufmerksamkeit wird der Problematik gewidmet, wie unerwünschte soziale Folgen (Stigmatisierung und Diskriminierung) vermieden werden können. In diesem Bereich nehmen die Projekte (Joint Working Group on Ethical, Legal, and Social Issues), die durch die U.S.-amerikanische Regierung (U.S. Department of Energy Office of Energy Research Office of Health and Environmental Research; DOE) im Rahmen des Human Genome Program gefördert werden bisher eine Vorbildstellung ein.

→ Eine sog. Negativliste, die die Befunde auflistet, die pränatal erhoben, straf- frei zum Schwangerschaftsabbruch führen dürfen, ist abzulehnen:

a) es gibt in der Praxis der pränatalen Diagnose keinen Hinweis dafür, daß adäquat aufgeklärte und informierte Frauen die Bereitschaft zeigen, bei jedwedem Befund die Schwangerschaft zu unterbrechen. Im Gegenteil. Problematisch ist allerdings die Situation dort, wo Frauen nicht adäquat oder inkompetent beraten werden.

Wir sind der Meinung, daß die Befürchtung, in der PD würde die Beschränkung auf schwerwiegende unbehandelbare Leiden wenig von den Ärzten und Frauen respektiert werden und dieser Trend würde sich verstärken, nur dort gerechtfertigt ist, wo Befunde nicht verstanden und nicht richtig interpretiert werden.

b) eine Negativliste könnte außerdem den ungewollten Effekt haben, daß Schwangerschaften, in denen Krankheiten festgestellt werden, die in dieser Liste geführt werden, automatisch beendet werden.



## **Anhang I**

### **Tabellen**



Tab. 1 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Entscheidung, die Untersuchung überhaupt durchführen zu lassen,

	N	%
überhaupt nicht belastet	241	21,3
kaum belastet	269	23,8
weniger stark belastet	288	25,5
stark belastet	249	22,1
sehr stark belastet	82	7,3
fehlende Information	28	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 2 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Wartezeit zwischen dem Eingriff und der Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung

	N	%
überhaupt nicht belastet	28	2,5
kaum belastet	151	13,4
weniger stark belastet	252	22,4
stark belastet	378	33,6
sehr stark belastet	317	28,2
fehlende Information	31	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 3 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Sorge, daß durch den Eingriff eine Fehlgeburt ausgelöst werden könnte,**

	N	%
überhaupt nicht belastet	69	6,1
kaum belastet	214	18,9
weniger stark belastet	362	32,0
stark belastet	284	25,1
sehr stark belastet	202	17,9
fehlende Information	26	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 4 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Sorge, daß durch den Eingriff mir etwas passieren könnte,**

	N	%
überhaupt nicht belastet	614	54,3
kaum belastet	293	25,9
weniger stark belastet	165	14,6
stark belastet	42	3,7
sehr stark belastet	16	1,4
fehlende Information	27	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 5 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Sorge, daß durch das Untersuchungsergebnis eine Behinderung nachgewiesen wird,**

	N	%
überhaupt nicht belastet	23	2,0
kaum belastet	94	8,3
weniger stark belastet	235	20,8
stark belastet	395	34,9
sehr stark belastet	384	34,0
fehlende Information	26	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 6 An der vorgeburtlichen Untersuchung hat mich persönlich die Sorge, unter Umständen vor der Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch zu stehen ,**

	N	%
überhaupt nicht belastet	61	5,4
kaum belastet	88	7,8
weniger stark belastet	192	17,0
stark belastet	351	31,1
sehr stark belastet	437	38,7
fehlende Information	28	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

<b>Tab. 7 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: mein Mann/Partner</b>		
	<b>N</b>	<b>%</b>
überhaupt nicht	138	12,8
kaum	165	15,3
teils-teils	291	27,0
stark	482	44,8
fehlende Information	81	-
<b>total</b>	<b>1157</b>	<b>100,0</b>

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

<b>Tab. 8 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: mein(e) Frauenarzt/ärztin</b>		
	<b>N</b>	<b>%</b>
überhaupt nicht	198	18,5
kaum	189	17,6
teils-teils	316	29,5
stark	360	34,4
fehlende Information	85	-
<b>total</b>	<b>1157</b>	<b>100,0</b>

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 9 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: Freundinnen/Kolleginnen/Bekannte**

	N	%
überhaupt nicht	630	70,1
kaum	119	13,2
teils-teils	110	12,2
stark	40	4,4
fehlende Information	258	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 10 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: der (die) genetische Berater(in)**

	N	%
Überhaupt nicht	398	44,0
kaum	203	22,5
teils-teils	208	23,0
stark	95	10,5
fehlende Information	253	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 11 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: meine Eltern/Schwiegereltern**

	N	%
überhaupt nicht	742	83,3
kaum	84	9,4
teils-teils	42	4,7
stark	23	2,6
fehlende Information	266	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 12 Auf meine Entscheidung, die vorgeburtliche Untersuchung durchführen zu lassen, haben Einfluß gehabt: Sonstige**

	N	%
überhaupt nicht	174	81,7
kaum	2	0,9
teils-teils	11	5,2
stark	25	11,7
fehlende Information	944	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 16 Im Nachhinein betrachtet bin ich froh, daß ich die vorgeburtliche Untersuchung habe machen lassen.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	6	0,5
trifft kaum zu	15	1,3
trifft mit Einschränkung zu	84	7,4
trifft völlig zu	1024	90,7
fehlende Information	28	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 17 Im Nachhinein betrachtet war der ganze Aufwand viel zu groß im Vergleich zu dem, was er mir persönlich gebracht hat.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	795	71,0
trifft kaum zu	178	15,9
trifft mit Einschränkung zu	97	8,7
trifft völlig zu	50	4,5
fehlende Information	37	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 18 Im Nachhinein betrachtet würde ich in einer Schwangerschaft wieder so handeln und die vorgeburtliche Untersuchung durchführen lassen.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	12	1,1
trifft kaum zu	14	1,2
trifft mit Einschränkung zu	139	12,3
trifft völlig zu	961	85,3
fehlende Information	31	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 19 Viele Frauen, die zum erstenmal eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, fragen uns bei der genetischen Beratung, ob der Eingriff schmerzhaft ist. Welche Erfahrung haben Sie gemacht?

Ich habe eine Chorionzottenbiopsie durchführen lassen, und für mich war der Eingriff

	N	%
überhaupt nicht schmerzhaft	241	34,2
fast ohne Schmerzen	277	39,3
schmerzhaft	146	20,7
sehr schmerzhaft	40	5,7
fehlende Informationen	453	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 22 Viele Frauen, die zum erstenmal eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, fragen uns bei der genetischen Beratung, ob der Eingriff schmerzhaft ist. Welche Erfahrung haben Sie gemacht?

Ich habe eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, und für mich war der Eingriff

	N	%
gut zu ertragen	367	63,5
etwas unangenehm	127	22,0
unangenehm	59	10,2
sehr unangenehm	25	4,3
fehlende Informationen	579	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 23 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich befürchte, daß ich als Frau und Mutter mit einem behinderten Kind mein Leben nicht mehr führen könnte, so wie ich es mir wünsche.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	131	11,7
trifft kaum zu	124	11,1
trifft mit Einschränkung zu	397	35,5
trifft völlig zu	465	41,6
fehlende Information	40	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 20 Viele Frauen, die zum erstenmal eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, fragen uns bei der genetischen Beratung, ob der Eingriff schmerzhaft ist. Welche Erfahrung haben Sie gemacht?  
 Ich habe eine Chorionzottenbiopsie durchführen lassen, und für mich war der Eingriff

	N	%
gut zu ertragen	286	40,4
etwas unangenehm	191	27,0
unangenehm	147	20,8
sehr unangenehm	84	11,9
fehlende Information	449	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 21 Viele Frauen, die zum erstenmal eine Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, fragen uns bei der genetischen Beratung, ob der Eingriff schmerzhaft ist. Welche Erfahrung haben Sie gemacht?  
 Ich habe eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen lassen, und für mich war der Eingriff

	N	%
überhaupt nicht schmerzhaft	298	51,6
fast ohne Schmerzen	223	38,6
schmerzhaft	52	9,0
sehr schmerzhaft	5	0,9
fehlende Information	579	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 24 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich befürchte, daß ein behindertes Kind meine Ehe/Beziehung zu meinem Partner zu stark belasten würde.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	266	24,0
trifft kaum zu	228	20,5
trifft mit Einschränkung zu	355	32,0
trifft völlig zu	261	23,5
fehlende Information	47	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 25 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ein behindertes Kind die finanzielle Situation unserer Familie beeinträchtigen würde.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	444	39,9
trifft kaum zu	285	25,6
trifft mit Einschränkung zu	243	21,8
trifft völlig zu	141	12,7
fehlende Information	44	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 26 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich befürchte, daß meine anderen Kinder/mein anderes Kind durch ein behindertes Geschwister benachteiligt würden (Bitte nur ankreuzen, wenn Sie bereits ein Kind haben!)

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	201	24,0
trifft kaum zu	128	15,3
trifft mit Einschränkung zu	251	29,9
trifft völlig zu	259	30,9
fehlende Information	318	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 27 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil für mich die Vorstellung, ein ganzes Leben lang für ein krankes bzw. behindertes Kind sorgen zu müssen, schwer erträglich ist.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	81	7,2
trifft kaum zu	121	10,8
trifft mit Einschränkung zu	372	33,2
trifft völlig zu	545	48,7
fehlende Information	38	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 28 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich mir persönlich nicht zutraue, ein behindertes Kind anzunehmen.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	169	15,1
trifft kaum zu	220	19,6
trifft mit Einschränkung zu	438	39,1
trifft völlig zu	294	26,2
fehlende Information	36	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 29 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich befürchte, daß durch ein behindertes Kind meine Familie isoliert würde.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	312	27,9
trifft kaum zu	351	31,4
trifft mit Einschränkung zu	344	30,8
trifft völlig zu	110	9,8
fehlende Information	40	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 30 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich es nicht für verantwortlich halte, ein behindertes Kind zur Welt zu bringen.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	157	14,0
trifft kaum zu	160	14,2
trifft mit Einschränkung zu	369	32,9
trifft völlig zu	437	38,9
fehlende Information	34	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 31 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich einem behinderten Kind nicht zumuten wollte, geboren zu werden.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	137	12,2
trifft kaum zu	126	11,2
trifft mit Einschränkung zu	374	33,3
trifft völlig zu	486	43,3
fehlende Information	34	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 32 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich finde, daß man die vorgeburtliche Untersuchung heute als Vorsorgeuntersuchung machen sollte.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	165	14,6
trifft kaum zu	111	9,8
trifft mit Einschränkung zu	397	35,2
trifft völlig zu	456	40,4
fehlende Information	28	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 33 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil eigentlich alle von mir erwartet haben, daß ich diese Untersuchung durchführen lasse.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	827	73,4
trifft kaum zu	158	14,0
trifft mit Einschränkung zu	93	8,3
trifft völlig zu	49	4,3
fehlende Information	30	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 34 Ich habe mich für die vorgeburtliche Untersuchung entschieden, weil ich mich schon vor der Geburt auf ein Kind mit einer angeborenen Erkrankung/Behinderung vorbereiten wollte. Ein Schwangerschaftsabbruch wegen einer angeborenen Erkrankung/Behinderung des Kindes käme für mich überhaupt nicht in Frage.

	N	%
trifft überhaupt nicht zu	660	59,2
trifft kaum zu	178	16,0
trifft mit Einschränkung zu	213	19,1
trifft völlig zu	64	5,7
fehlende Information	42	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 35 "Frauen leiden unter den widersprüchlichen Anforderungen der vorgeburtlichen Untersuchung. Denn sie wollen die Chorionzotten- oder Fruchtwasseruntersuchung, um einen geschädigten Fötus zu erkennen und eventuell die Schwangerschaft zu unterbrechen, aber sie haben auch Angst, daß der Eingriff ihrem Kind schaden könnte."  
Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung :

	N	%
überhaupt nicht überein	88	7,8
kaum überein	170	15,1
mit Einschränkung überein	396	35,1
völlig überein	475	42,1
fehlende Information	28	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 36 "Die vorgeburtliche Untersuchung wird dazu führen, daß in Zukunft die Gesellschaft gegenüber Behinderungen unduldsamer werden wird."**

**Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:**

	N	%
überhaupt nicht überein	404	36,1
kaum überein	314	28,0
mit Einschränkung überein	284	25,4
völlig überein	118	10,5
fehlende Information	37	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 37 "Durch die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung können heute mehr Frauen ihre Schwangerschaft in Ruhe genießen."**

**Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:**

	N	%
überhaupt nicht überein	26	2,3
kaum überein	58	5,1
mit Einschränkung überein	331	29,2
völlig überein	719	63,4
fehlende Information	23	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 38 "Dadurch, daß es die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung gibt, werden erst die Ängste vor einem behinderten Kind bei den Frauen hervorgerufen."

Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	646	56,8
kaum überein	243	21,4
mit Einschränkung überein	176	15,5
völlig überein	73	6,4
fehlende Information	19	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 39 "Eine Frau, die ein Kind mit einer schweren geistigen oder körperlichen Behinderung zur Welt bringt, weil sie die vorgeburtliche Untersuchung nicht durchführen lassen wollte, handelt unverantwortlich."

Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	415	36,6
kaum überein	246	21,7
mit Einschränkung überein	278	24,5
völlig überein	196	17,3
fehlende Information	22	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 40 "Der Vorteil der vorgeburtlichen Untersuchung liegt darin, daß Frauen heute entscheiden können, ob sie ein Kind mit einer vorgeburtlich feststellbaren Erkrankung oder Behinderung bekommen wollen oder nicht."  
 Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung

	N	%
überhaupt nicht überein	21	1,8
kaum überein	30	2,6
mit Einschränkung überein	248	21,8
völlig überein	837	73,7
fehlende Information	21	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 41 "Die vorgeburtliche Untersuchung belastet Frauen sehr stark, weil sie Entscheidungen über Leben oder Tod ihres zukünftigen Kindes fällen müssen."  
 Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	67	5,9
kaum überein	112	9,9
mit Einschränkung überein	403	35,4
völlig überein	555	48,8
fehlende Information	20	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 42 "Früher, als es die vorgeburtliche Untersuchung noch nicht gab, hatten es die Frauen einfacher, weil sie sich nicht für oder gegen diese Untersuchung zu entscheiden brauchten."  
Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:**

	N	%
überhaupt nicht überein	417	37,0
kaum überein	281	24,9
mit Einschränkung überein	270	23,9
völlig überein	160	14,2
fehlende Information	29	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

**Tab. 43 "Behinderte gehören eigentlich auch in diese Welt und sollen akzeptiert werden. Aber ich persönlich, sofern ich das mit Hilfe der vorgeburtlichen Untersuchung entscheiden kann, will kein behindertes Kind haben."  
Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:**

	N	%
überhaupt nicht überein	51	4,5
kaum überein	95	8,5
mit Einschränkung überein	384	34,2
völlig überein	594	52,8
fehlende Information	33	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 44 "Ich bin froh, daß ich nicht mehr wie Frauen früher das Risiko, ein Kind mit einer genetisch bedingten Fehlbildung/Erkrankung zu bekommen, einzugehen brauche."  
Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	27	2,4
kaum überein	51	4,5
mit Einschränkung überein	287	25,5
völlig überein	761	67,6
fehlende Information	31	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 45 "Die vorgeburtliche Untersuchung macht für Frauen die Schwangerschaft sicherer."  
Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	48	4,2
kaum überein	93	8,2
mit Einschränkung überein	387	34,2
völlig überein	602	53,3
fehlende Information	27	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 46 "Durch die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchung werden die Eltern immer höhere Ansprüche an die Gesundheit ihrer künftigen Kinder stellen und immer weniger bereit sein, Kinder mit genetisch bedingten Erkrankungen oder Fehlbildungen zu akzeptieren."

Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	204	17,9
kaum überein	305	26,7
mit Einschränkung überein	442	38,7
völlig überein	190	16,7
fehlende Information	16	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 47 "Genetisch 'fit' zu sein ist genauso erstrebenswert wie körperlich und geistig 'fit' zu sein."

Ich stimme mit dieser Meinungsäußerung:

	N	%
überhaupt nicht überein	191	17,2
kaum überein	187	16,8
mit Einschränkung überein	381	34,3
völlig überein	352	31,7
fehlende Information	46	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 48 "Bevor ich das Untersuchungsergebnis hatte, hatte ich das Gefühl, einen bestimmten Abstand zu meiner Schwangerschaft wahren zu müssen, falls es durch das Untersuchungsergebnis Probleme geben würde ..."

Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	179	15,9
kaum überein	151	13,4
mit Einschränkung überein	293	26,0
völlig überein	504	44,7
fehlende Information	30	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 49 "Ich hatte eine ausgesprochene Abneigung dagegen, Umstandskleider zu kaufen, bevor ich das Ergebnis der vorgeburtlichen Untersuchung hatte."

Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	356	31,9
kaum überein	172	15,4
mit Einschränkung überein	241	21,6
völlig überein	347	31,1
fehlende Information	41	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 50 "Wenn es die vorgeburtliche Untersuchung nicht gäbe, hätte ich diese Schwangerschaft nicht gewagt."  
Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	717	64,1
kaum überein	181	16,2
mit Einschränkung überein	135	12,1
völlig überein	85	7,6
fehlende Information	39	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 51 "Die vorgeburtliche Untersuchung verändert für Frauen die gesamte Schwangerschaftserfahrung. Es gibt die Zeit vor dem Untersuchungsergebnis und die Schwangerschaft danach."  
Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	163	14,3
kaum überein	226	19,8
mit Einschränkung überein	368	32,3
völlig überein	384	33,7
fehlende Information	16	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 52 "Bevor ich das Untersuchungsergebnis nicht hatte, habe ich keinem erzählt, daß ich schwanger bin."

Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	637	55,6
kaum überein	108	9,4
mit Einschränkung überein	284	24,8
völlig überein	116	10,1
fehlende Information	12	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 53 "Ich habe die vorgeburtliche Untersuchung nur gemacht, weil sie mir von den Ärzten empfohlen wurde. Ich selber hatte eigentlich Bedenken."

Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:

	N	%
überhaupt nicht überein	752	65,7
kaum überein	191	16,7
mit Einschränkung überein	137	12,0
völlig überein	64	5,6
fehlende Information	13	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 54 "Ich allein hätte die vorgeburtliche Untersuchung bestimmt nicht machen lassen, aber mein Mann wollte es." Diese Erfahrung stimmt mit meiner persönlichen Erfahrung:		
	N	%
überhaupt nicht überein	995	87,3
kaum überein	78	6,8
mit Einschränkung überein	49	4,3
völlig überein	18	1,6
fehlende Information	17	-
total	1157	100,0

DFG-PD-STUDIE/NIPPERT 1992/93

Tab. 55 In der Schwangerschaft wird mittels vorgeburtlicher Untersuchung folgender Befund erhoben:

Wie würden Sie entscheiden?

	Ich würde die Schwangerschaft abbrechen	Ich würde persönlich die Schwangerschaft nicht abbrechen, trotzdem sollten andere Frauen, wenn sie es wünschen, in diesem Fall die Möglichkeit haben, die Schwangerschaft zu unterbrechen.	Ich halte eine Schwangerschaftsuntersuchung für überhaupt nicht gerechtfertigt.
Fehlbildung des Herzens	32,5	50,9	16,6
Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte	10,0	38,4	51,5
Trisomie 13	94,6	4,6	0,8
cystische Fibrose	51,6	36,7	11,6
Trisomie 21	62,3	28,3	9,4
Turner Syndrom	16,3	43,6	40,1
Klinefelter Syndrom, XXY	16,3	44,0	39,7
Spina bifida aperta	85,6	12,0	2,5
Alzheimer	37,0	39,1	23,9
Duchenne Muskel-Dystrophie	76,6	17,9	5,5
Chorea-Huntington	63,6	25,3	11,0
XXX-Syndrom	4,5	40,5	55,0
XYY	4,2	39,5	56,3
Phenylketonurie	18,0	41,3	40,7
genetisch bedingtes Übergewicht	18,9	36,0	45,1
Anencephalie	96,3	2,8	0,9
Acheirie	25,6	36,9	37,5
unklarer Chromosomenbefund	44,8	43,0	12,2

Tab. 56

Wie würden Sie sich persönlich verhalten, wenn Sie mit der Situation konfrontiert wären, daß Sie bzw. Ihre Partnerin ein Kind mit einer der angeführten Störungen erwartete(n)?

"Ich würde vermutlich einen Abbruch vornehmen lassen":

	Humangenetiker	Erwerbstätige	Schwangere	Schwangere mit PD (DFG-Studie)
	%	%	%	%
1. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (geringe bis mittlere Ausprägung)	4.4	12.2	13.4	10.5
2. schwere offene Spina bifida	90.4	37.7	43.6	84.8
3. Anenzephalie	94.2	81.7	90.1	96.4
4. zystische Fibrose	56.6	36.6	55.5	49.5
5. Sichelzellenanämie	36.8	55.5	49.5	
6. Chorea Huntington	44.5	33.8	37.5	63.1
7. Prädisposition für Alzheimer'sche Krankheit (100% Betroffenheitschance)	25.7	15.3	11.4	35.7
8. Turner Syndrom	17.6	15.3	14.8	16.5
9. Down Syndrom	69.6	50.8	68.8	60.8
10. Klinefelter Syndrom	17.8	14.1	13.8	15.5
11. Achondroplasie	51.5	-	-	-
12. PKU	20.9	-	-	17.1
13. Hämophilie	26.7	-	-	-
14. Zystenniere (Erwachsenen-Form)	18.0	-	-	-
15. Muskeldystrophie: Typ Duchenne	79.6	-	-	76.4

Tab. 57

Wie würden Sie sich persönlich verhalten, wenn Sie mit der Situation konfrontiert wären, daß Sie bzw. Ihre Partnerin ein Kind mit der angeführten Störung erwarten

"Ich selbst würde keinen Abbruch vornehmen lassen, aber für andere sollte es die Möglichkeit dafür geben."

	Humangenetiker	Erwerbstätige	Schwangere	Schwangere mit PD (DFG-Studie)
	%	%	%	%
1. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (geringe bis mittlere Ausprägung)	34.3	48.8	34.4	38.8
2. schwere offene Spina bifida	9.6	46.2	44.6	15.2
3. Anenzephalie	5.1	7.4	12.2	2.7
4. zystische Fibrose	41.2	38.8	45.0	50.5
5. Sichelzellenanämie	53.4	-	-	-
6. Chorea Huntington	43.8	52.5	38.5	26.4
7. Prädisposition für Alzheimer'sche Krankheit (100% Betroffenheitschance)	51.5	49.4	33.6	40.0
8. Turner Syndrom	50.0	44.4	39.7	42.5
9. Down Syndrom	28.9	20.0	32.3	29.3
10. Klinefelter Syndrom	52.6	50.0	40.6	43.6
11. Achondroplasie	39.2	-	-	-
12. PKU	52.2	-	-	41.2
13. Hämophilie	57.8	-	-	-
14. Zystenniere (Erwachsenen-Form)	51.1	-	-	-
15. Muskeldystrophie: Typ Duchenne	19.7	-	-	23.6

Tab. 58

Personen mit einem hohen Risiko für schwere Fehlbildungen sollten keine Kinder bekommen, es sei denn, sie machen Gebrauch von der Pränatalen Diagnose und dem selektiven Schwangerschaftsabbruch.

		Humangenetiker		Erwerbstätige Bevölkerung		Schwangere		
		%	%	%	%	%	%	
starke Zustimmung	Deutschland	3,7	11,2	15,6	61,5	18,9	64,8	
Zustimmung		7,5		45,9		45,9		
Unentschieden		11,2		12,8		20,3		
Ablehnung		28,4		20,2		9,5		14,9
starke Ablehnung		49,3		5,5		5,4		
starke Zustimmung	United Kingdom	1,5	3,0	21,9	56,6	20,6	62,3	
Zustimmung		1,5		34,7		41,7		
Unentschieden		1,5		16,8		17,8		
Ablehnung		29,2		17,9		14,4		20,0
starke Ablehnung		66,2		8,7		5,6		
starke Zustimmung	Portugal	7,0	32,6	61,4	94,2	55,4	92,3	
Zustimmung		25,6		32,8		36,9		
Unentschieden		25,6		3,5		5,2		
Ablehnung		34,9		1,9		2,4		2,4
starke Ablehnung		7,0		0,4		-		

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab. 59

Es ist dem neugeborenen Kind gegenüber nicht fair, es mit einer genetischen Fehlbildung auf die Welt kommen zu lassen.

		Humangenetiker		Erwerbstätige Bevölkerung		Schwangere				
		%	%	%	%	%	%			
starke Zustimmung	Deutsch-land	6,8	25,7	16,5	42,2	12,2	28,4			
Zustimmung		18,9		25,7		16,2				
Unentschieden		27,3		23,9		43,2				
Ablehnung		31,1		47,0		22,0		33,9	17,6	28,4
starke Ablehnung		15,9		11,9		10,8				
starke Zustimmung	United Kingdom	1,5	24,2	26,4	54,8	2,4	67,2			
Zustimmung		22,7		28,4		43,2				
Unentschieden		36,4		21,8		16,9				
Ablehnung		22,7		38,4		18,3		23,4	12,0	15,8
starke Ablehnung		16,7		5,1		3,8				
starke Zustimmung	Portugal	13,6	70,4	44,2	75,2	50,2	85,5			
Zustimmung		56,8		31,0		35,3				
Unentschieden		20,5		16,3		8,8				
Ablehnung		9,1		9,1		7,8		8,6	5,6	5,6
starke Ablehnung		-		0,8		-				

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

**Tab.60 Personen, die ein hohes Risiko für schwere Fehlbildungen haben, sollten keine eigenen Kinder haben, es sei denn, sie lassen das ungeborene Kind untersuchen, um festzustellen ob es normal ist.**

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	20	23,0	25	18,4	6	4,3
Zustimmung	37	42,5	57	41,9	11	7,9
unentschieden	21	24,1	15	11,0	14	10,1
Ablehnung	7	8,0	29	21,3	40	28,8
starke Ablehnung	2	2,3	10	7,4	68	48,9
fehlende Information	1	-----	-----	-----	1	-----
<b>Summe</b>	<b>88</b>	<b>100,0</b>	<b>136</b>	<b>100,0</b>	<b>140</b>	<b>10</b>

\* Frage an die Humangenetiker:

Personen mit einem hohen Risiko für schwere Fehlbildungen sollten keine eigenen Kinder haben, es sei denn, sie machen Gebrauch von der pränatalen Diagnose und dem selektiven Schwangerschaftsabbruch.

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.61 Vor der 24sten Schwangerschaftswoche ( nach der letzten Regel ) sollte jede Frau das Recht haben, einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen zu lassen.

	Allgemeine Bevölkerung		Schwangere	
	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	29	21,5	19	22,4
Zustimmung	34	25,2	14	16,5
unentschieden	11	8,1	13	15,3
Ablehnung	31	23,0	16	18,8
starke Ablehnung	30	22,2	23	27,1
fehlende Information	1	---	3	-
Summe	136	100	88	100,0

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.62 Eine Frau sollte ein umfassendes Recht auf Schwangerschaftsabbruch haben, solange der Fetus noch nicht extruterin lebensfähig ist.

	Humangenetiker	
	Anzahl	%
starke Zustimmung	33	23,9
Zustimmung	37	26,8
unentschieden	11	8,0
Ablehnung	30	21,7
starke Ablehnung	27	19,6
fehlende Information	2	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.63 Es ist das vorrangige Ziel der Pränatalen Diagnose Informationen zu liefern, um den Paaren zu helfen, ihre Entscheidungen gut informiert zu treffen.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	103	73,6
Zustimmung	30	21,4
unentschieden	4	2,9
Ablehnung	2	1,4
starke Ablehnung	1	0,7
fehlende Information	---	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.64 In einer Zeit, in der es Pränatale Diagnose gibt, ist es gesellschaftlich unverantwortlich, wissentlich ein Kind mit einer genetischen Störung zur Welt zu bringen.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	3	2,1
Zustimmung	8	5,7
unentschieden	12	8,6
Ablehnung	31	22,1
starke Ablehnung	85	60,7
fehlende Information	1	0,7
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.65 Ein Effekt der Genetischen Beratung ist es, die Zahl der genetischen Erkrankungen in der Bevölkerung zu verringern.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	3	2,1
Zustimmung	29	20,7
unentschieden	22	15,7
Ablehnung	50	35,7
starke Ablehnung	36	25,7
fehlende Information	---	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.66 Bei MSAFP-Screening sollte man die Frauen vor der Blutabnahme darauf hinweisen, daß das Untersuchungsergebnis zu einer Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch führen könnte.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	74	54,4
Zustimmung	44	32,4
unentschieden	6	4,4
Ablehnung	8	5,9
starke Ablehnung	4	2,9
fehlende Information	4	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.67 Es ist ein wichtiges Ziel des Neugeborenen Screenings, die Überträgerereigenschaften der Eltern zu ermitteln, um sie vor der nächsten Schwangerschaft entsprechend beraten zu können.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	33	23,7
Zustimmung	43	30,9
unentschieden	24	17,3
Ablehnung	28	20,1
starke Ablehnung	11	7,9
fehlende Information	1	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.68 Wenn ein Patient eine Maßnahme verlangt, die ich persönlich ablehne durchzuführen, dann habe ich die Pflicht ihn darauf hinzuweisen, daß er sich an einen Kollegen überweisen lassen kann, solange die Maßnahme selbst legal ist.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	76	54,3
Zustimmung	57	40,7
unentschieden	4	2,9
Ablehnung	2	1,4
starke Ablehnung	1	0,7
fehlende Information	---	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.69 Pränatale Diagnose sollte unabhängig von den Absichten, die die Patienten damit verfolgen, durchgeführt werden.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	11	7,9
Zustimmung	14	10,0
unentschieden	19	13,6
Ablehnung	44	31,4
starke Ablehnung	52	37,1
fehlende Information	---	---
<b>Summe</b>	<b>140</b>	<b>100</b>

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.70 Es ist gegenüber den anderen Kindern in einer Familie nicht fair, ein Kind mit einer Behinderung zur Welt zu bringen, wenn man die Geburt hätte verhindern können.

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	8	9,4	11	8,3	7	5,1
Zustimmung	14	16,5	23	17,4	13	9,5
unentschieden	28	32,9	24	18,2	22	16,1
Ablehnung	18	21,2	44	33,3	58	42,3
starke Ablehnung	17	20,0	30	22,7	37	27
fehlende information	3	-----	4	-----	3	-----
<b>Summe</b>	<b>88</b>	<b>100,0</b>	<b>136</b>	<b>100,0</b>	<b>140</b>	<b>100</b>

\* Frage an die Humangenetiker:

Es ist gegenüber den anderen Kindern in einer Familie nicht fair, wissentlich ein Kind mit einer Behinderung zu bekommen.

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.71 Es ist gegenüber einem Kind nicht fair, es mit einer Behinderung auf die Welt kommen zu lassen.

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	11	12,8	21	15,6	11	8,0
Zustimmung	17	19,8	31	23,0	25	18,2
unentschieden	37	43,0	33	24,4	37	27,0
Ablehnung	13	15,1	34	25,2	43	31,4
starke Ablehnung	8	9,3	16	11,9	21	15,3
fehlende Information	2	-----	1	-----	3	-----
Summe	88	100,0	136	100,0	140	100

\* Frage an die Humangenetiker:

Es ist dem ungeborenen Kind gegenüber nicht fair, es mit einer schweren genetischen Fehlbildung auf die Welt kommen zu lassen.

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.72 Personen mit einer genetischen Ausstattung für schwere Fehlbildungen, die sie ihren Kindern vererben können, sollten keine Kinder miteinander haben.

	Allgemeine Bevölkerung		Schwangere	
	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	38	27,9	11	12,6
Zustimmung	51	37,5	22	25,3
unentschieden	20	14,7	34	39,1
Ablehnung	19	14,0	15	17,2
starke Ablehnung	8	5,9	5	5,7
fehlende Information	---	---	1	---
Summe	136	100	88	100,0

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.73 Bei der Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch wegen eines mißgebildeten Kindes brauchen die Frauen die ärztliche Leitung.

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	34	39,5	43	31,9	36	25,7
Zustimmung	38	44,2	64	47,4	60	42,9
unentschieden	6	7,0	11	8,1	16	11,4
Ablehnung	5	5,8	12	8,9	20	14,3
starke Ablehnung	3	3,5	5	3,7	8	5,7
fehlende Information	2	-----	1	-----	-----	-----
Summe	88	100,0	136	100,0	140	100

\* Frage an die Humangenetiker:

Frauen brauchen ärztliche Leitung, wenn sie vor der Entscheidung zu einem Schwangerschaftsabbruch wegen einer fetalen Fehlbildung stehen.

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.74 Eltern sollten kein Recht zu einem Schwangerschaftsabbruch haben, wenn ihnen das Geschlecht ihres Kindes nicht paßt.

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	65	75,6	114	84,4	115	82,1
Zustimmung	10	11,6	11	8,1	12	8,6
unentschieden	1	1,2	-----	-----	1	0,7
Ablehnung	1	1,2	1	0,7	4	2,9
starke Ablehnung	9	10,5	9	6,6	8	5,7
fehlende Information	2	-----	1	0,7	-----	-----
Summe	88	100,0	136	100,0	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.75 Es ist das Hauptanliegen der Genetischen Beratung, die Zahl der genetischen Erkrankungen in der Bevölkerung zu verringern.

Humangenetiker		
	Anzahl	%
starke Zustimmung	4	2,9
Zustimmung	13	9,3
unentschieden	7	5,0
Ablehnung	40	28,6
starke Ablehnung	76	54,3
fehlende Information	---	---
Summe	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

Tab.76 Personen mit schweren Behinderungen bereichern die Gesellschaft und machen sie vielfältiger.

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	3	3,4	12	8,9	7	5,2
Zustimmung	28	32,2	58	43,0	39	28,9
unentschieden	35	40,2	41	30,4	51	37,8
Ablehnung	12	13,8	17	12,6	30	22,2
starke Ablehnung	9	10,3	7	5,2	8	5,9
fehlende Information	1	-----	1	-----	5	-----
Summe	88	100,0	136	100,0	140	100

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992

**Tab.77 Unsere Gesellschaft wird Behinderten vermutlich nie angemessene Unterstützung gewähren.**

	Schwangere		Allgemeine Bevölkerung		Humangenetiker	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
starke Zustimmung	17	19,8	24	17,8	11	8,0
Zustimmung	48	55,8	73	54,1	72	52,6
unentschieden	12	14,0	22	16,3	28	20,4
Ablehnung	8	9,3	14	10,4	23	16,8
starke Ablehnung	1	1,2	2	1,5	3	2,2
fehlende Information	2	-----	1	-----	3	-----
<b>Summe</b>	<b>88</b>	<b>100,0</b>	<b>136</b>	<b>100,0</b>	<b>140</b>	<b>100</b>

ESLA-Studie: Attitudes of Consumers and Health Professionals towards Prenatal Screening and People with Disabilities. Marteau/Nippert 1992



## **Anhang II**

### **ausgewählte Experteninterviews**



## **Experteninterview**

**Prof. Dr. med. J. Murken, Humangenetiker, Direktor der Abteilung für pädiatrische Genetik der Kinderpoliklinik der Universität München**

**Frage:** Wie würden Sie die zukünftige Entwicklung pränataler Diagnostik sehen? Inwieweit wird die ständige Erweiterung des Diagnosespektrums insbesondere auf direkter molekulargenetischer Ebene die Anwendung der pränatalen Diagnose beeinflussen?

**Antwort:** Es wird ganz automatisch so kommen, daß man das ungeborene Kind in Zukunft so sehen wird und die Diagnostik so betreiben wird, wie bei einem Kind nach der Geburt, weil der Ultraschall sich unglaublich verfeinert hat und weiter verfeinern wird und praktisch sämtliche Körpergewebe des ungeborenen Kindes zu einem früheren Zeitpunkt zugänglich sind. Placentapunktion, und Amniocentese, Hautbiopsie, vor allem die Nabelschnurpunktion: das alles wird dazu führen, daß die Diagnostik und die Nachfrage nach Diagnostik sicher sehr viel größer wird, weil, speziell auch auf die Genomanalyse geschaut, alles, was an Genomanalyse beim Menschen nach der Geburt gemacht werden kann, vorgeburtlich genauso geht, so daß post- und pränatale Diagnose praktisch deckungsgleich werden.

**Frage:** So daß sich auch das Klientel der pränatalen Diagnose erweitern wird.

**Antwort:** Sicherlich.

**Frage:** Und der Triple-Test?

**Antwort:** Der Triple-Test ist eine Neufassung des Risikos. Der Triple-Test ist, wenn diese ganzen Zahlen sich bestätigen, sicherlich sehr wertvoll in zweierlei Hinsicht. Ich sehe den größeren Wert darin, daß nicht mehr schematisch

jede Frau ab 35 oder 38 im Risiko ist, sondern, daß das Risiko dieser Mütter bei normalen Serumbefunden wieder sehr niedrig ist, und es kann manche Amniocentese vermieden werden, die heute einfach auf Grund des Altersrisikos gemacht wird. Die Gefahr ist, und dies sehe ich wirklich als Gefahr, daß es zu einem totalen Screening kommt, daß das eben überall gemacht wird und daß die Amniocentesen junger Mütter sehr steigen werden. Aber vielleicht ist das ganz sinnvoll, wenn sich tatsächlich andere Risikoparameter herausstellen. Wenn ein Risiko von 2 oder 5% durch den Triple-Test bei einer 25jährigen gefunden werden kann, ist das für die Betroffene ein gewisser Gewinn, weil sie sich dann plötzlich in einer Risikogruppe wiederfindet und ihr Risiko genau erfahren kann.

**Frage:** Wer bietet das an? Welches wäre Ihrer Meinung nach die optimale Versorgungsstruktur im Bereich der pränatalen Diagnose?

**Antwort:** Bei dem Triple-Test sind Laborärzte und auch Frauenärzte sehr aktiv. Das ist wie bei jeder neuen Methode, die eben auch kommerziell ergiebig ist, da stehen die Anbieter in Reihen auf dem Markt. Wir finden, daß auch der Triple-Test nicht ohne genetische Beratung gemacht werden soll, das ist wirklich wichtig, aber es passiert ja anders. Es kommen die Mütter zu uns, weil sie rechnerisch ein Risiko haben, das von z.B. 0,3 auf 0,45% gestiegen ist. Damit, sagt der Frauenarzt, ist ihr Risiko um 50% gestiegen, und mit diesen 50% kommen sie in großer Sorge, oder es kommen Mütter und sagen, ich habe jetzt einen Wert von 1% im Triple-Test. Damit bin ich juristisch verpflichtet, eine Amniocentese zu machen, so etwas haben wir ganz direkt erlebt, und es ist schwer, dagegen zu argumentieren.

**Frage:** Die Empfehlung des Berufsverbandes wie der Gesellschaft für Humangenetik war ja, erst den Triple-Test zu evaluieren...

**Antwort:** Das hat allerdings zwei Gründe. Der eine Grund ist der, daß diese Evaluation wirklich nötig ist. Der andere Grund ist unsere wirklich entsetzliche Rechtsprechung. Eine Frau, die beim Gynäkologen ist, die den Triple-Test nicht angeboten bekommen hat und die als 25jährige ihr Trisomie-21-Kind bekommt, könnte eben schon jetzt, wenn nicht eine

solche Evaluierung empfohlen würde, klagen, daß diese Untersuchung nicht gemacht worden ist. Die Rechtsprechung geht derzeit einseitig zu Lasten des Arztes, zu Gunsten der Sicherheit, maximaler Sicherheit. Deshalb wäre eine solche Klage in kürzester Zeit zu erwarten, und die Freudigkeit zu klagen, wenn irgend etwas los ist, die ist ja grenzenlos, und das Trisomie-21-Kind, das ohne Triple-Test unerkannt geboren wurde würde garantiert in juristischem Sinne immer als Schadensfall definiert werden. Das ist eine schlimme Entwicklung. Deswegen das Moratorium: wegen der Evaluierung und damit der, der den Test nicht gemacht hat, für die nächsten ein bis zwei Jahre zunächstmal sagen kann, wegen der noch fehlenden Sicherheit, haben wird das untereinander vereinbart.

**Frage:** Der Berufsverband der Gynäkologen hat ja absichtlich nicht unterschrieben, Herr K. aus D. hat mir erzählt, daß Verhandlungen laufen, den Triple-Test in die Mutterschaftsrichtlinien aufzunehmen.

**Antwort:** Ja, das glaub ich, daß die Gynäkologen daran interessiert sind. Die Humangenetischen Institute sind vorläufig noch zu wenig auf wirklich klinische Untersuchungen und auch medizinische Diagnostik ausgerichtet. Das wird sich hoffentlich durch den Facharzt für Humangenetik jetzt ändern.

**Frage:** Fänden Sie es denn gut, wenn dieser Test jetzt in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen würde?

**Antwort:** Das ist eine grundsätzliche ethische Frage, ob man Screening auf Behinderung generell gut findet, oder nicht. Ich finde es problematisch, wenn man an allen Ecken alles nur noch deshalb einsetzt, um Behinderungen in jeder Form zu verhindern. Zumal ja durch den Triple-Test zwar sicher - prozentual gesehen viel, aber rein quantitativ gesehen wenig - Amniocentesen von über 35jährigen vermieden werden, aber die Zahl der Amniocentesen bei den jungen Müttern enorm ansteigen werden. Denn das 1%ige Risiko ist ja etwas, wo ihre Amniocentesen einklagt werden können.

**Frage:** In unserer Untersuchung stellt sich heraus, daß Frauen wahnsinnige Unruhe bekommen, die dann nur durch eine Amniocentese wieder Ruhe in die Schwangerschaft bekommen.

**Antwort:** So ist es, genauso sehe ich es auch.

**Frage:** Da ist auch das Problem der Qualitätssicherung, der Anwendung dieses Testes in der Praxis.

**Antwort:** Ja, dieses Problem ist wirklich groß: das adäquate Neuberechnen des Risikos, weil ja eine ganze Reihe von Variablen mitberechnet werden müssen. Dazu kommt die häufig inadäquate Mitteilung: Wir haben das inzwischen häufig in den Beratungen gehört: wenn ein Risiko von 1:3000 besteht und es steigt auf 1:1500, dann sagt jeder, Sie haben ein doppelt so hohes Risiko wie jede andere Frau. Die Absolutzahlen bleiben völlig weg, und die Frauen kommen voller Angst hierher und sagen: "Jetzt hab ich gehört, ich hab ein doppelt so hohes Risiko, d.h. oft denken sie, sie haben ein 50%-Risiko, das wird dann oft nicht auseinandergehalten, es ist sehr, sehr schlimm, wie das läuft."

**Frage:** Sie haben vorhin gesagt, das Diagnosespektrum wird sich erweitern und die Anzahl der Klientel wird sich erhöhen, wie ist das mit der Anzahl der Leute, die das richtig handhaben können?

**Antwort:** Die Kenntnis des Diagnosespektrums wächst natürlich nicht so schnell mit und auch nicht die Anzahl der Ärzte, die es richtig handhaben können. Die Gynäkologen könnten es ja, aber das kostet halt Zeit, die in der Regel fehlt und auch nicht angemessen honoriert wird, das ist das Problem. Es ist ja Beratungskompetenz da, auch bei den anderen klinischen Ärzten, die aber nicht angewandt wird, weil sie sich nicht auszahlt. Unsere Medizin ist überwiegend eine Apparatedizin, und alles, was Gespräch ist, alles, was unmittelbare Zuwendung zu den Patienten ist, kommt in der Gebührenordnung zu kurz. Ich glaube, es müßte sich hier ganz Wesentliches ändern, bis der adäquate Rat in genügender Menge an die einzelnen ratsuchenden Frauen kommt. Es sind ja im Grunde ein paar

wenige facts, und den ganzen Beratungshintergrund zum Triple-Test, den könnten die Gynäkologen in kurzer Zeit lernen, da sehe ich kein großes Problem. Die Beratungskompetenz wäre sicher hinreichend da, wenn die hinreichende Honorierung kommt. Im Grunde ist es bedauerlich, daß vieles nur übers Honorar zu steuern ist, umgekehrt sind aber natürlich Zwänge da, die es dazu bringen, daß vieles nur über bessere Honorierung verbessert werden kann.

**Frage:** Halten Sie es für realistisch, daß bald jeder Schwangeren ein Triple-Test angeboten wird?

**Antwort:** Die Vorstellung eines allgemeinen Screenings auf Behinderung, die Vorstellung daß Risikogruppen durch das Screening neu geschaffen werden, ist mir unbehaglich, ohne daß ich das jetzt schon so durchgedacht habe, daß ich jetzt in jedem Fall sagen könnte, das ist auch nicht richtig. Es ist mir einfach eine unbehagliche Vorstellung, daß man durch ein, wenn man es mal so boshaft nennen will, "flächendeckendes Screening" tatsächlich alle Trisomie-21 praktisch entdecken kann. Im Grunde ist mir der Gedanke tatsächlich unsympathisch.

**Frage:** Halten Sie es für eine realistische Perspektive, daß jede Schwangerschaft, sei es nun mit Triple-Test oder anderen Verfahren gescreent wird?

**Antwort:** Absolut, das kann ganz schlagartig kommen. Wir werden da in ein bis zwei Jahren eine Sättigung von 80 oder 90% haben, da bin ich ganz sicher. Ich würde das Verfahren an eine Beratungsverpflichtung koppeln. Ich würde sagen, es darf nur der den Triple-Test abrechnen, der auch nachweist, daß er beraten hat. Daß die Abrechnung einfach an eine Beratung gekoppelt ist, das scheint mir zwingend nötig.

**Frage:** Welches wäre Ihrer Meinung nach die optimale Versorgungsstruktur im Bereich der pränatalen Diagnose, z.B. Anbindung an Zentren mit hohen Standards hinsichtlich Qualitätssicherung und genetischer Beratung?

**Antwort:** Eine Stärkung von Zentren, abstrakt gesagt, fände ich sehr wichtig und sehr gut, weil erstens an einer Stelle sehr große Erfahrung zusammenkommt, weil zweitens das Kommerzielle durchaus im Hintergrund ist und weil drittens dadurch vielleicht eine sachlichere Sammlung von Erfahrung möglich ist.

**Frage:** Glauben Sie, daß der Humangenetiker heute und auch in der PD seinen Platz haben wird, oder wird in der Zukunft das von den Gynäkologen übernommen?

**Antwort:** Das kommt auf das Engagement der ärztlich tätigen Humangenetiker an. Das wird immer so sein, daß viele auf diesem wichtigen Gebiet arbeiten wollen, und die Zahl der interessierten Ärzte wird immer größer. Wenn das gelingt, was wir seit vielen Jahren wollen: daß der klinische Arzt für Humangenetik hier arbeitet. Wenn alle richtig mitmachen, könnten die ganzen wesentlichen Dinge in der Hand des Humangenetikers bleiben, wohin sie auch gehören. Vor allem würde auch wieder vom Patienten und vom Gynäkologen der humangenetische Rat im Einzelfall gesucht werden.

**Frage:** In der öffentlichen Diskussion entsteht der Eindruck, Humangenetiker seien verkappte Eugeniker.

**Antwort:** Das wird immer so als künstliche Zielscheibe aufgebaut, auf die man dann schießen kann.

**Frage:** ... die ihre genetischen Wertvorstellungen der Gesellschaft via Genomanalyse aufzwingen.

**Antwort:** Das ist sicher falsch. Das Problem bei der Genomanalyse ist die weite Kluft zwischen Diagnostik und Therapie. Man weiß so viel und immer mehr und kann zu wenig tun. Aber das ist nun in allen Bereichen der Medizin immer so gewesen, das ist auch in der Onkologie so, es kann unendlich viel diagnostiziert werden, nur die Therapie muß nachziehen. Aber ohne die Diagnostik gibt es keine Therapie.

**Frage:** Was wären denn Ihrer Meinung nach die Zielvorstellungen der PD?

**Antwort:** Den Begriff der Prävention würde ich da falsch finden. Es geht darum, im Einzelfall, bei der einzelnen Schwangerschaft die Eltern zu beraten, eben gerade nur das Elternpaar, das hierher zur Beratung kam - ohne jede gesundheitspolitische Vorstellung im Hintergrund - . Wir haben uns um den Einzelnen zu kümmern und zu sehen, was wir da tun können und was wir da zu lassen haben. Und wenn sich gesellschaftspolitische Vorstellungen in die genetische Beratung oder Diagnostik einschlichen, fände ich das schlecht. Ich würde mich von einem Mitarbeiter, der so dächte oder handelt, trennen. Ich denke, wir müssen die Summe der Einzeloptionen gelten lassen, trotz des gewissen Unbehagens, das ich vorhin erwähnt habe.

**Frage:** Ja, diese Summe kann einen eugenischen Effekt haben, diese Summe individueller Handlungen.

**Antwort:** Ja, ohne Zweifel. Und vielleicht besteht das Unbehagen einfach in dem Gefühl, daß man durch das Angebot der PD, die man über das Individuum laufen läßt, sich von jedem eugenischen Gedanken frei hält, einen eugenischen Effekt vielleicht aber auch erzielt.

**Frage:** Wie hoch schätzen Sie den Aufklärungsbedarf der Bevölkerung ein?

**Antwort:** Ich kann den Aufklärungsbedarf der Mütter beurteilen: Ich bin der Meinung - und jeder, der je was dazu zu sagen gehabt hat, auch im politischen Bereich, stimmt dem zu - , daß eine Amniocentese als ein schwerwiegender invasiver Eingriff, mit immerhin einem 1%-Risiko, daß dabei eine gesunde Schwangerschaft durch eine induzierte Fehlgeburt endet, daß eine PD auf keinen Fall ohne genetische Beratung erfolgen darf. Das hat die Enquete-Kommission empfohlen, es gibt eine Bundestagsempfehlung darüber. Die Amniocentese als Automatismus darf nicht sein. Es muß genetisch beraten werden, damit die Mütter ihre Risiken genauer kennen. Ohne Beratung kennen sie das Risiko aber nicht. Ein weiterer Grund für die Beratung ist, daß sie wissen müssen,

welche Entscheidungskonflikte kommen können, was ist ein "schwerwiegendes" genetisches Leiden, und was nicht. Was bedeutet ein Triplo-X oder XXY-Syndrom? Und deswegen empfinde ich es als ein fehlerhaftes ärztliches Vorgehen, wenn eine Amniocentese wie eine Blutentnahme gemacht wird (wobei ich auch bei der Blutentnahme der Meinung bin, daß der Patient genau wissen muß, was gemacht wird und dem zustimmen muß).

**Frage:** Haben Sie die Erfahrung auch gemacht, daß der niedergelassene Gynäkologe in der Regel eher einem Abbruch gegenüber nicht so zögerlich ist wie der Humangenetiker?

**Antwort:** Das kann ich nicht generell beantworten, doch es wird sicher immer wieder eher "zur Vorsicht" abgebrochen, weil damit alle Haftungsfragen erledigt sind, das ist völlig klar.

**Frage:** Wenn jetzt aber das Spektrum dessen, was diagnostizierbar ist, immer größer wird...

**Antwort:** ... dann wird dieser unheilvolle Trend weitergehen, daß immer mehr als möglicherweise gefährlich für die intrauterine Entwicklung und damit auch als Indikation zum Abbruch gesehen wird. Und die Klagebereitschaft steigt. Es wird eben versucht, und das ist ein schrecklicher Gedankenwandel in unserer Gesellschaft, wo auch nur ein Zipfelchen sich bietet, sofort zuzugreifen und zu schauen: Ist da Geld für mich herauszuschlagen? Der Gynäkologe draußen steht allein und hat oft einen schweren Stand. Wir haben es noch ganz gut hier in unserer Einbettung in der Universität, der Druck ist sicher leichter auszuhalten.

**Frage:** Meinen Sie eher aus haftungsrechtlichen Gründen, aus Sicherheitsdenken, oder glauben Sie, oder sind da auch implizite Wertvorstellungen heute gegenüber Behinderten?

**Antwort:** Ich glaube nicht, daß da Wertvorstellungen dahinter sind. Das ist viel simpler. Das geht um das Sicherheitsdenken: "An meiner Klinik und in

meiner gynäkologischen Praxis sind die Kinder alle gesund", und es geht um die Haftung. Wertvorstellungen, soweit geht das Ganze gar nicht. Es wäre schön, wenn die noch dahinter stünden, selbst die schlechten, dann könnte man noch argumentieren.

**Frage:** Aber eine Indikationsliste wär ja nun auch problematisch.

**Antwort:** Ja, total, da bin ich immer ganz dagegen. Man kann zwar beispielhaft die eine oder andere Krankheit hereinschreiben. Ich würd bei einer Trisomie 13 oder 18 immer sagen, da ist es sinnvoll, den Abbruch zu diskutieren, oder wenn die massive Rötelninfektion der Mutter im 1. Monat nachgewiesen und später die Antikörper beim Fet, das sind Situationen, die sind so schwerwiegend, da kann man sagen, hier ist sicherlich, wenn die Mutter es wünscht und die Situation als untragbar ansieht, die Indikation für einen straffreien Abbruch gegeben. Aber das kann nur beispielhaft für Extremfälle sein - ein Katalog wäre ganz schlimm.

**Frage:** Wie machen Sie es zum Beispiel beim Markerchromosom mit unklarer Prognose?

**Antwort:** Die Antwort ist schwierig. Wir sind jetzt erst gerade wieder dabei, im eigenen Labor umzustrukturieren. Wir machen jetzt, wenn wir gar nicht recht klar kommen, drei Parallelkulturen in Amniocentesen, wir haben immer Kurzzeit- und Langzeitkulturen beim Chorion. Wenn die Ergebnisse nicht für eine klare Diagnose ausreichen, machen wir immer eine Nabelschnurpunktion, und wenn wir dann immer noch nicht klar kommen, dann diskutieren wir mit den Eltern: Da ist etwas, wir können es aber nicht endgültig interpretieren. Gerade Markerchromosomen, unklare reciproke Translokationen, die man bei den Eltern nicht wiederfindet. Inversionen, all das ist ganz schwierig. Da kommen Sie selbst unter Umständen unter großem Zwang, wenn jemand sagt: "Das ist für mich so am Rande der Norm liegend, ich bekomme unerträgliche Angst, das Kind will ich nicht", dann müssen sie den Antrag auf Abbruch befürworten. Da kommen sie gar nicht drum rum. Ich hab das gerade erlebt bei einem Prozeß, bei dem ich Gutachter war, wo eine Inversion nicht mitgeteilt wurde. Eine lange

komplizierte Geschichte. Aber es ist grotesk, in welcher Form die beratenden Ärzte verurteilt worden sind.

**Frage:** Was würden Sie von dem Vorschlag halten Lizenzierung von Laboren?

**Antwort:** Man muß zwei Dinge dabei trennen: Das eine ist der kostendämpfende Aspekt. Wenn man limitieren will, ist von der Kostendämpfung her solch Lizenzierung wichtig. Was ich viel wichtiger finde, ist, daß man einfach bestimmte Ausbildungsvoraussetzungen schafft, ohne die nicht abgerechnet werden kann. Auch das kann man zwar umgehen, z.B. wenn eine große Laborgemeinschaft sich einen Genetiker dazunimmt. Trotzdem wäre das zwingende Voraussetzung für Zulassung zur Abrechnung, und Sie haben ja vielleicht die neuen Facharztvoraussetzungen gesehen, wo jetzt die neue Fachkunde geschaffen ist zur Humangenetik: neben der Fachkunde "Cytogenetik" die Fachkunde "molekularbiologische Diagnostik". Von dieser Fachkunde als Voraussetzung darf man nicht abgehen.

**Frage:** Sehen Sie einen rechtlichen Regelungsbedarf im Bereich der pränatalen Diagnose - z.B. Sicherstellung des Arztvorbehalts -, oder reicht das ärztliche Standesrecht unbedingt aus?

**Antwort:** Ich bin dagegen, zu viele Reglementierungen an zu vielen Stellen zu haben, und der Biologe, der sich als Heilpraktiker niederläßt und nun genetisch berät, mag vielleicht sehr einfühlsam sein und sehr gut auf die genetischen Probleme eingehen.

Grundsätzlich bin ich aber für den Arztvorbehalt, ja!

**Frage:** In unserer Versorgungsstruktur ist die ambulante Versorgung das Primat des niedergelassenen Arztes. Wenn sich nun ein guter Arzt, Fachhumangenetiker niederläßt, die Abhängigkeit der humangenetischen Labore an den Universitäten, daß sie die Ermächtigung dann unter Umständen nicht mehr wiederbekommen...

**Antwort:** Ich glaube, da kann man gar nicht viel ändern. Grundsätzlich ist es so, daß die kassenärztliche Zulassung die Sicherstellung der

Patientenversorgung gewährleisten soll, und wenn diese Sicherstellung nicht gegeben ist, kann ersatzweise ein Institut ermächtigt werden. Wenn aber nun, da, wo ermächtigt wurde, durch Änderung der Struktur, durch Niederlassung genetisch ausgebildeter Ärzte, die Sicherstellung durch die Niedergelassenen gegeben ist, fällt zwangsläufig die Ermächtigung weg, und das ist auch ganz sinnvoll. Die Institute, die sich zwar damit hervorragend finanzieren - das tun wir ja auch - , haben aber andere Aufgaben als wirklich in sehr großen Mengen Patientenversorgung zu machen. Forschung und Lehre stehen für Universitäten im Vordergrund, zusammen mit der Krankenversorgung, die für Forschung und Lehre notwendig ist, aber die Krankenversorgung ist nicht die primäre Aufgabe der Universitäts-Institute.

Die Konkurrenz der Niedergelassenen, die sich um die beste Krankenversorgung kümmern, die hat ja auch ihre Vorteile. Jetzt machen wir ja praktisch alles an genetischer Beratung an den Institutionen, und je mehr Ärzte sich niederlassen werden, um so mehr wird zunächst mal von den einfachen Situationen her bis hin zu den schwierigen die Zahl der Untersuchungen kleiner werden bei uns. Ich finde diese Entwicklung richtig.

**Frage:** Gibt es im Bereich der Qualitätssicherung bei zunehmender Ausweitung des Angebots von Testverfahren im Bereich der PD Probleme oder wird es sie geben?

**Antwort:** Ich würde den Zugang zur Ausübung der genetischen Beratung strikt reglementieren, wie das jetzt eben durch Facharzt und -prüfung geschehen ist, und ich würde auch vor die Möglichkeit, Laborleistungen abzurechnen, an die Person, die das macht, sehr scharfe Qualitätsanforderungen stellen. Die pränatale Diagnostik kann man nicht mehr aus der Welt schaffen, aber dieses Kontinuum von den wirklich schweren und bedrohlichen Krankheiten, wo jeder nachvollziehen wird, daß die Unzumutbarkeit, die Schwangerschaft fortzusetzen, gegeben ist bis hin zu den wirklichen Banalitäten, bis hin zur Geschlechtsselektion, macht es schwer, eine Grenze zu ziehen. Da wird manches gemacht, was vielleicht nicht mehr so optimal ist. Ich habe nicht mehr diesen

Optimismus, den ich vor 20 Jahren hatte, als ich dachte, daß man den Eltern, die begründete Angst vor einem behinderten Kind hatten, jetzt helfen kann durch eine klare Aussage. Ich hab nie gedacht, daß sich das plötzlich so selbständig macht und solch eine Ausweitung hat. Und weil ich ganz idealistisch dahinter gestanden bin, daß die Möglichkeit gegeben ist, hier nun wirklich reale Entscheidungskriterien zu bringen, hab ich das großartig gefunden. Ich seh das heute reservierter. Vielleicht hängt das überhaupt damit zusammen, daß, wenn man 30 ist, die Dinge anders sieht, als wenn man 50 ist.

**Frage:** Das Abdriften von den klinischen Fällen in solche Grauzonen.

**Antwort:** Genau. Aber das wird man nicht steuern können, da wüßte ich jedenfalls nicht, wie man da ansetzen kann.

**Frage:** Aufklärung?

**Antwort:** Hilft ja nichts - Aufklärung führt ja nur dazu, daß jemand immer geringere Auffälligkeiten unter Umständen als diagnostizierbar erfährt und sich da untersuchen läßt. Ich finde es zum Beispiel problematisch, wenn Eltern hier sind, wegen eines Gebrechens oder einer Auffälligkeit, die sie haben und die sie behindert, die sie aber nicht gehindert haben, einen Partner zu finden, einen Beruf zu haben und eigentlich gut durchs Leben zu kommen. Nur das, was sie haben, wollen sie für ihr Kind nicht, und sie sagen, wenn ich ein Kind kriege, das das hat, würde ich die Schwangerschaft abbrechen. Da setze ich mich eigentlich immer emotional ein und versuche, denen klar zu machen, was sie sich selber antun, wenn sie das, was sie selber in ihrem Leben bewältigen, einem anderen als Lebensmöglichkeit gar nicht geben. Wenn man so jemanden fragt: "Ja wärest du denn lieber tot, als daß du hier sitzt mit deiner Behinderung?", lebt der natürlich lieber. Morbus Recklinghausen kann sehr belastend sein, trotzdem: Ist das denn nun ein Grund, eine Schwangerschaft abzubrechen? Man muß es von jedem Einzelfall her sehen, man kann nicht generalisieren, aber daher kommt etwas von meinem Unbehagen. Ich glaube nicht, daß man mit Aufklärung Wünsche abbaut, Wünsche

nach dem perfekten Kind und so etwas, das ist ja sehr narzistisch, und man spiegelt sich ja, und man will sich ja in seinem Kind vollkommen wiedersehen. Der Sohn soll es mal leichter haben im Leben, und der soll man weiter kommen im sozialen Aufstieg, das ist natürlich. Nachdem das Soziale nicht mehr die entscheidende Rolle spielt, soll der nun noch fitter sein, als ich es bin. Im Grunde wollen die Eltern wissen, wird das ein gesundes Kind und kommt das normal durchs Leben. Dieses sich körperlich in seinem Kind spiegeln, das ist ja wohl ein Urerlebnis überhaupt. Sich durch die Gesundheit und Schönheit des Kindes noch mehr erhöht zu finden, das ist ein starkes Argument.

**Frage:** Wie bewerten Sie ein generelles pränatales Screening z.B. auf Down-Syndrom oder NTD?

**Antwort:** Ich bin gegen Screenen, nur für die Untersuchung im Einzelfall. Ein generelles CF-Screening fänd ich schlimm. CF kann ja im Heterozygotenzustand einen Selektionsvorteil haben, den wir nicht kennen, sonst wäre die Krankheit wohl nicht so häufig geworden. Also, ich finde den Einzelfall, also wenn einer ein betroffenes Kind oder zwei betroffene Kinder hat, oder weil er eines verloren hat und wissen will, welche Mutation haben wir und kann eine pränatale Diagnostik gemacht werden, dann ist das sinnvoll, und das ist wieder der Ansatz vom Einzelfall. Aber ein generelles CF-Screening oder Duchenne-Screening oder was es alles gibt, find ich nicht gut. Die Absicht einer Verringerung der Zahl von Kindern mit Down-Syndrom fänd ich eine Katastrophe, weil das das grundsätzliche Umdenken brächte. Das wäre dann die konzertierte Aktion gegen die Verhütung Behinderter, und das würde das gesellschaftliche Denken verändern, wie es unter keinen Umständen hinnehmbar wäre. Die Ärzte sollten nicht als Ziel haben, die Zahl der Down-Syndrom-Kinder zu vermindern.

**Frage:** Wie hoch schätzen Sie den Ausbildungsbedarf bzw. das Ausbildungsdefizit im Bereich Genetik/genetischer Beratung beim niedergelassenen Arzt (resp. Gynäkologen) ein?

**Antwort:** Das Problem ist vorläufig, daß es keine Weiterbildungsstellen gibt, praktisch nirgendwo. An jeder Klinik, den großen Kinderkliniken, städtischen oder kirchlichen Krankenhäusern, Universitätskliniken, internistischen Kliniken gibt es eine Reihe von Stellen, wo Kollegen in der Weiterbildung sind, schließlich ihren Facharzt haben und sich niederlassen. Das ist enorm wichtig, und das gibt es in der Humangenetik fast überhaupt nicht. Solche Stellen sollte es geben. Wieviele Fachärzte für Humangenetik in der freien Praxis wir wirklich brauchen, das kann ich nicht beurteilen. Nur, daß Bedarf da ist, der einfach daher kommt, daß heute die durchlaufenden Ausbildungsstellen nicht da sind, das glaub ich ganz sicher. Natürlich ist für die Ausbildung die Veränderung der Approbationsordnung unbedingt erforderlich. Die Humangenetik gehört in alle drei Studienabschnitte. Wir haben Unterrichtsmaterial entwickelt: Möglichkeiten des humangenetischen Unterrichts in der Vorklinik. Dann gehört die theoretische Vorlesung, so wie z.B. die Pathologievorlesung, in den ersten Abschnitt. Man könnte die ganze Humangenetik der Pathologie relativ gleichsetzen, mit Praktikum und allem, das ist einfach ganz unabdingbar.

**Frage:** Wird die zunehmende "Standardisierung" der pränatalen Diagnose (= PD = Routineangebot in der Schwangerschaft) langfristig die Einstellung der Gesellschaft gegenüber Behinderten verändern?

**Antwort:** Das brächte wirklich das grundsätzliche Umdenken, dann wäre die konzertierte Aktion gegen die Verhinderung Behinderter überhaupt nicht mehr, weil, und das wäre ein gesellschaftliches Denken, das ganz schlimm wäre. Die Ärzte sollten nicht das Ziel haben, z.B. die Kinder mit Down-Syndrom zu verhindern. Die einzelne Familie, die aus Alters- oder sonstigen Risikogründen das Down-Syndrom-Kind verhindern möchte, hat das Recht auf adäquate Diagnostik und Beratung. Die Skrupel, die wir haben, werden ja oft als emotionaler Mystizismus abqualifiziert. Aber ich selber glaube, daß diese Einstellung, die wir haben und die auch mir durchaus wichtig ist im Rahmen des Berufsbildes des Genetikers, daß die nicht so vergangenheitsgeprägt ist, sondern daß die ihren Wert ad hoc in sich hat.

## Experteninterview

**Prof. Dr. med. L. Pelz, Kinderarzt und Humangenetiker (Klinischer Genetiker),  
geschäftsführender Direktor der Universitätskinderklinik, Rostock**

**Frage:** Welche wäre Ihrer Meinung nach die optimale Versorgungsstruktur in den neuen Bundesländern im Bereich der pränatalen Diagnostik?

**Antwort:** Meines Erachtens ist die pränatale Diagnostik an sog. Perinatalzentren anzubinden, so daß die Einheit von pränataler und postnataler Versorgung der potentiellen Mütter mit Risikoschwangerschaft und ihren potentiell Risikoneugeborenen lückenlos gewährleistet werden kann. In Ostdeutschland gab es einige wenige solcher Perinatalzentren, z.B. an der Charité in Berlin. Für Rostock bestand ein Antrag auf Genehmigung zur Einrichtung eines solchen Perinatalzentrums; es waren dafür umfangreiche Vorarbeiten geleistet worden. In einem solchen Perinatalzentrum sollten selbstverständlich Geburtshelfer und Neonatologen, aber auch unverzichtbar Fetalpathologen und klinische Genetiker sowie Pharmakologen mit spezialisierten Kenntnissen, Immunologen etc. eng zusammenarbeiten. (Die terminologische und substantielle Problematik "Humangenetik - Medizinische Genetik - Klinische Genetik" - kann hier nicht diskutiert werden; der Oberbegriff ist "Humangenetik"; ihn möchte ich in diesem Zusammenhang rein klinisch verstanden wissen.) Innerhalb der Gruppe der Risikoschwangerschaften ist jede Einzelwahrscheinlichkeit für die Indikation zu einem speziellen diagnostischen oder therapeutischen Vorgehen - z.B. bei extremer Frühgeburt (24.-26.SSW p.m.) oder zur pränatalen Diagnostik eines genetischen Leidens - glücklicherweise selten. Um aber Erfahrungen zu erwerben, zu erhalten und auch weiterzuentwickeln, bedarf es einer ausreichenden Anzahl von Einzelindikationen. Durch die Einrichtung von Perinatalzentren könnte diesen für die medizinische Versorgung, aber auch

für die Bearbeitung wissenschaftlicher Probleme wichtigen Voraussetzungen Rechnung getragen werden.

Für die Neugestaltung von Lehre und Forschung in den neuen Bundesländern hat der Wissenschaftsrat nach der Evaluierung des Universitätsklinikums Rostock empfohlen, ein "Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin" aufzubauen. Das bedeutet für mich, daß als Brücke zwischen Geburtshilfe und Neonatologie ein "Perinatalzentrum" mit einer interdisziplinären Arbeitsgruppe an diesem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin existieren und folglich aufgebaut werden sollte. Ohne daß der Begriff "Perinatalzentrum" vom Wissenschaftsrat *expressis verbis* benutzt wurde, bin ich überzeugt, daß moderne Geburtshilfe und moderne Kindermedizin (incl. Kinderchirurgie und Kinderpsychiatrie) ohne diese überbrückende Funktion interdisziplinärer Arbeit nicht existieren kann. Dieses erfordert der Anspruch an moderne medizinische Versorgung, aber auch an moderne Lehre und Forschung. Dabei geht es nicht um einen neuen Namen, sondern um die Tatsache, daß dem qualitativen Anspruch, der im Einzelfall medizinisch und ärztlich zu erfüllen ist, nur durch die Möglichkeit der Maximalversorgung zu jeder Stunde und an jedem Tag Rechnung getragen werden kann. In einem solchen "Perinatalzentrum" mit einer interdisziplinären Arbeitsgruppe für pränatale Diagnostik genetischer Leiden wäre das für die selektive Zielgruppe der genetischen Risikoschwangerschaften selbstverständlich.

Nachdem Ende der 70iger Jahre unter der wesentlichen Federführung des Forschungsprojektes Humangenetik in der früheren DDR die Voraussetzung zur Schaffung eines auf Bezirksebene angesiedelten, flächendeckenden Systems einer durch Fachärzte für Humangenetik kompetent durchgeführten genetischen Familienberatung geschaffen waren und dem internationalen Trend folgend, seit Mitte der 70iger Jahre allmählich die methodischen Voraussetzungen für Ultrasonografie und differenzierte genetische Arbeitstechniken hatten verbessert werden können, war von seiten des

Ministeriums für Gesundheitswesen der DDR vorgesehen, als nächsten Schritt ein ebenfalls landesweit flächendeckendes Netz von "... 9 Zentren für ... hochspezialisierte pränatale Diagnostik ..." aufzubauen (1).

**Frage:** Wie wird die Schwangere mit einem erhöhten genetischen Risiko versorgt?

**Antwort:** In Rostock wird die genetische Risikoschwangerschaft durch eine interdisziplinäre Arbeitsgruppe der Universitäts-Frauenklinik und -Kinderklinik betreut. In der Kinderklinik besteht seit fast 20 Jahren eine kleine klinisch-genetische Arbeitsgruppe, deren ärztliche Mitarbeiter sowohl Facharzt für Kinderheilkunde als auch Facharzt für Humangenetik sind; sie hat die notwendigen genetischen Beratungen, Zellkulturen und zytogenetischen Untersuchungen durchgeführt und weitergehende Untersuchungen - z.B. biochemische oder elektronenmikroskopische Befunderhebungen - koordiniert und eingeleitet.

1974 haben wir mit pränataler Diagnostik genetischer Leiden in Rostock begonnen; im Vergleich zu den meisten Institutionen der Altbundesländer haben wir relativ wenige Patientinnen zu betreuen; das gilt bis in die Gegenwart. Ein wesentlicher Grund dafür dürfte in dem unterschiedlichen familiären Reproduktionsverhalten zwischen der west- und ostdeutschen Bevölkerung zu suchen sein: Das Maximum der standardisierten Fruchtbarkeitsziffer lag seit Jahren in den ostdeutschen Bundesländern zwischen 20-21 Jahren. Gegenüber den westlichen Bundesländern bestand also eine beträchtliche Linksverschiebung dieser Fertilitätskurve. Der Anteil von Frauen mit einem Alter von 35 und mehr Jahren betrug zumindest bisher in unserer Population nur ca. 1,5-2%.

**Frage:** Bei uns liegt dieser Anteil bei ca. 5%.

**Antwort:** Diesen Anteil beobachteten wir in den 60iger Jahren, in den 50iger Jahren lag er sogar um 10%.

Aus diesen altersspezifischen Unterschieden bei der familiären Reproduktion finden wir die Altersindikation für eine pränatale Ausschlußdiagnostik genetischer Leiden innerhalb unserer gesamten Klientel vergleichsweise selten.

In Rostock haben wir schon vor Jahren zwischen einem sog. "absoluten" und einem "relativen" Altersrisiko unterschieden, weil solche Klassifizierung der Abwägung und Berücksichtigung individueller Besonderheiten sowohl der Schwangeren als auch des Arztes besser Rechnung trägt als eine "Entweder-Oder-Entscheidung". Wir folgen damit einer in der operativ-diagnostischen bzw. -therapeutischen Medizin seit langem und daher weitverbreiteten allgemeinen Strategie.

Die Altersgrenzen für die "absolute" Indikation war bislang das 38., für die "relative" das 35. Lebensjahr. Man kann natürlich darüber nachdenken, ob diese Grenzen weiterhin sinnvoll sind; an dem Prinzip würde ich aber auch weiterhin gern festhalten.

Die Macht der Kassenärztlichen Vereinigung und der Krankenkassen prägt nun auch in den ostdeutschen Bundesländern die gesundheits- und sozialpolitischen Umstände. Die Auflösung vieler an Krankenhäusern assoziierter Polikliniken und die Übernahme der Schwangerenbetreuung durch den frisch niedergelassenen Geburtshelfer führten zumindest vorübergehend zu Irritationen in der Wahrnehmung der Verantwortung gegenüber einer genetischen Risikoschwangeren; hier und da traten Selbstüberschätzungen bei der Durchführung ultrasonografischer Fehlbildungsdiagnostik sowie bei der Indikationstellung und Vorbereitung pränataler zytogenetischer bzw. biochemischer Diagnostik auf. Dazu mag die vergleichsweise hohe Punktbewertung solcher Untersuchungen in der Gebührenordnung für Ärzte beigetragen haben und auch weiterhin beitragen.

Ich wiederhole nochmals: Ich bin aus meiner ärztlichen und erst in zweiter Linie aus wissenschaftlicher Überzeugung der Auffassung, daß die primäre

medizinische Versorgung einer genetischen Risikoschwangeren immer interdisziplinär durch eine Arbeitsgruppe erfolgen sollte, die Zugang sowohl zu einer qualifizierten Fachambulanz als auch zu einer spezialisierten Klinik besitzt. Das würde aber eine Beschränkung der KV-Ermächtigungen für dieses medizinische Spezialgebiet erfordern und würde wohl gegen fundamentale Prinzipien der Beschlüsse des Deutschen Ärztetages sowie der Aufgaben der Kassenärztlichen Vereinigung verstoßen. Eine Regelung dieser Problematik auf dem Verwaltungswege scheint mir also ausgeschlossen. Dabei muß ich aber einräumen, daß ich als Vertreter einer ostdeutschen Universität gegenwärtig noch nicht alle möglichen und unmöglichen Regularien zur Lösung solcher Fragen übersehe.

Ziemlich sicher bin ich aber, daß die Qualitätskontrolle in der pränatalen Diagnostik und Ausschlußdiagnostik genetischer Leiden ein Instrumentarium zur Minimierung dieser Probleme darstellen könnte. Sie hat m.E. mit der zeitgerechten Indikationsstellung zu invasiven Maßnahmen an einer genetischen Risikoschwangeren zu beginnen und nicht nur die methodisch ordnungsgemäße Durchführung von Untersuchungstechniken und Labormethoden zu berücksichtigen; sie müßte daher in den meisten Fällen bei bestehendem Kinderwunsch bereits präkonzeptionell erfolgen.

Sog. Perinatalstudien dienen seit etwa 15 Jahren in zunehmendem Maße der Qualitätskontrolle in der Zusammenarbeit zwischen Geburtshilfe auf der einen und Neonatologie auf der anderen Seite. Sie könnten als Vorbild auch für die Qualitätskontrolle auf dem Gebiet der pränatalen Diagnostik genetischer Leiden dienen.

Der nicht in der Medizinischen Genetik ausreichend und aktuell geschulte Geburtshelfer wird ebenso wie sein kinderärztlicher Kollege mit einer sachgerechten, problembezogenen, individuellen genetischen Beratung, aber auch mit einer spezifizierten indikationsgerechten Diagnostik und Interpretation ihrer Ergebnisse im allgemeinen überfordert sein. Der

kompetente Facharzt für Humangenetik ist daher nicht nur eine wertvolle, sondern eine unverzichtbare Stütze in einer interdisziplinären Arbeitsgruppe dieses medizinischen Spezialgebietes.

**Frage:** Wie war die Versorgung der Schwangeren, die Infrastruktur der genetischen Beratung in der ehemaligen DDR?

**Antwort:** Wie schon oben kurz erwähnt, war ab Ende der 70iger Jahre ein flächendeckendes Netz genetischer Familienberatungsstellen aufgebaut worden. Sie waren auf Bezirksebene angesiedelt und gingen meistens aus medizinisch-genetischen Arbeitsgruppen an den Universitäten bzw. Medizinischen Akademien hervor; an diese Institutionen blieben sie auch assoziiert. In Bezirken ohne Universität(en), z.B. in den Bezirken Neubrandenburg, Schwerin, Potsdam, Frankfurt/Oder und Suhl, waren sie an leistungsfähige Bezirkskrankenhäuser angeschlossen. Die Verantwortung für die Beratungstätigkeit gegenüber genetischen Risikopersonen hatte grundsätzlich ein Facharzt, kein Fachwissenschaftler für Humangenetik wahrzunehmen.

Um der ständigen wissenschaftlichen Entwicklung auf dem Gebiet der Schwangerenvorsorge Rechnung zu tragen und eine Art Basisqualitätskontrolle dabei zu erreichen, war etwa alle 10 Jahre eine novellierte "Richtlinie für die Schwangerenbetreuung" durch den Gesundheitsminister der DDR in Kraft gesetzt worden. In ihrer letzten Fassung aus dem Jahre 1988 wird unter den "Aufgaben der Schwangerenbetreuung" explizit auf die Problematik "... genetisch bedingte(r) Erkrankungen bzw. ... fetale(r) Mißbildungen..." Bezug genommen (2).

Die Praxis sah dann so aus: Ergab sich aus der Anamnese einer Schwangeren ein Hinweis auf das Vorkommen eines genetischen oder teratologischen Leidens unter ihren engeren oder weiteren Familienangehörigen, wurde sie zur Klärung dieser Problematik in die o.g.

genetischen Familienberatungsstellen überwiesen. Nach dem Erlaß dieser "Richtlinie ..." kam es verständlicherweise zu einem enormen Anstieg der Zahl humangenetischer Beratungen. Eine weitgehende Gleichbehandlung aller genetischen Risikoschwangeren auf territorialer Ebene war nur durch eine solche ministerielle Unterstützung zu erreichen; in der individuellen Verantwortung des Arztes gegenüber seiner Patientin gab es hingegen keinerlei Einschränkungen. Im übrigen war es eben nur eine "Richtlinie ...", d.h. eine für alle Beteiligten selbstbindende Empfehlung und keine Verordnung oder gar Gesetz.

**Frage:** ... so daß per Erlaß die Versorgung geregelt war?

**Antwort:** Die "Richtlinie ..." war eine Richtlinie, nicht mehr und nicht weniger; sie hatte keinen Verordnungs- oder Gesetzescharakter, sondern diente für alle an dem medizinischen, psychologischen und sozialen Problem einer genetischen Risikoschwangerschaft beteiligten Berufsgruppen als eine Art selbstbindende Empfehlung. Wie durch den Anstieg der Beratungskonsultationen nach Erlaß dieser Richtlinie ausgewiesen ist, wurde diese Verfahrensweise bis auf wenige Ausnahmen, die es immer und überall geben wird, freiwillig von der Mehrzahl der Bevölkerung akzeptiert.

Entscheidend war m.E., daß erstmals der erstbetreuende Frauenarzt die Schwangere regelmäßig nach teratologischen und/oder genetischen Problemen in ihrer Familie fragte und im bejahenden Fall eine Art Initialzündung für die weitere spezialisierte genetische und/oder teratologische Diagnostik auslöste. Das häufig zu findende Verschweigen genetischer und/oder teratologischer Probleme in einzelnen Familien konnte durch die aktive Befragung minimiert und in Grenzen gehalten werden.

**Frage:** War diese Infrastruktur ausreichend?

**Antwort:** ... Im Hinblick auf die genetische Beratung durch das oben erwähnte flächendeckende Versorgungsnetz prinzipiell "ja"...; ... auf dem Teilgebiet des pränatal einsetzbaren Methodenspektrums sowohl in qualitativer als auch in quantitativer Hinsicht sicherlich nicht; wir brauchen uns nur der Schwierigkeiten bei der Beschaffung von leistungsfähigen Ultraschallgeräten und Feinchemikalien zu erinnern. Die wesentlichen Gründe dafür müssen in den kaum oder nur sehr begrenzt verfügbaren konvertierbaren finanziellen Mitteln gesucht werden. Auch aus dieser Sicht wäre durch die "Konzeption 'Organisation der pränatalen Diagnostik' " aus dem Jahre 1988 mit der geplanten Zentrumsbildung eine gezielte Zuteilung notwendiger finanzieller Mittel zu erwarten gewesen (1).

Natürlich kam uns bei der begrenzten Infrastruktur zugute, daß die zahlenmäßig größte Gruppe der pränatalen Ausschlußdiagnostik genetischer Leiden, nämlich jene mit Altersindikation, wegen des bereits erwähnten veränderten altersspezifischen familiären Reproduktionsverhaltens wesentlich kleiner war als in den westlichen Bundesländern.

Exakte Zahlen über das Verhältnis von indizierten zu durchgeführten zytogenetischen Pränataluntersuchungen bei maternaler Altersindikation sind mir z.Z. nicht gegenwärtig; sie dürften regional sehr unterschiedlich sein. Von unserer Arbeitsgruppe wurden in den 80iger Jahren für die Kreise Rostock-Stadt und Rostock-Land etwa 80% der indizierten zytogenetischen pränatalen Ausschlußdiagnosen auch tatsächlich durchgeführt. Die restlichen 20% verteilen sich je zur Hälfte auf Frauen, die entweder erst zu spät überwiesen worden waren, und auf jene, die das pränataldiagnostische Angebot trotz ausführlicher individueller Beratung für sich nicht in Anspruch nahmen. Aber diese Zahlen sind sicherlich nicht repräsentativ für den ganzen ehemaligen Bezirk Rostock und schon gar nicht für das Gebiet von Ostdeutschland. Dazu noch eine orientierende Kontrollziffer: Die Prävalenz des Down-Syndroms lag nach der 18. SSW p.m. - also incl. abortierter Feten mit Trisomie 21 - in den oben erwähnten zwei Rostocker Kreisen bei 1:1000 bis 1:1200.

Die Schwangerenbetreuung wurde "in Verantwortung des staatlichen Gesundheitswesens" (2) durchgeführt; die Wahrnehmung des Angebotes präventiver und auch kurativer Maßnahmen in den Schwangerenbetreuungsstellen wurde, wie auch postnatal der Besuch der Mütterberatungsstellen, finanziell stimuliert (3).

Die Zahlung der finanziellen Unterstützungen für werdende Mütter sowie für Säuglinge und Kleinkinder wurde von dem rechtzeitigen und regelmäßigen Besuch der Schwangerenbetreuungs- und Mütterberatungsstellen abhängig gemacht. Dieser finanzielle Stimulus wurde verständlicherweise nahezu von der gesamten Bevölkerung akzeptiert. Dadurch war eine fast 100%ige Inanspruchnahme dieser Beratungsstellen erreicht worden. Rechtlich war deren Besuch jedoch seit eh und je wie auch in Westdeutschland freiwillig und lag nur in der individuellen Verantwortung der Schwangeren bzw. der Eltern.

Der Vorteil einer zentralisierten Schwangerenbetreuung lag zweifelsohne in einer weitgehend einheitlichen, verschiedenen Risikogruppen angepaßten Verfahrensweise sowie in einem höheren spezialisierten Erfahrungsschatz der mit diesen Aufgaben betrauten Ärzte, Hebammen und Krankenschwestern. Ihren Nachteil sehe ich einzig und allein in der Mehrfachbelastung für die Schwangere durch ein zweigleisiges medizinisches Versorgungssystem, nämlich die Schwangerenbetreuungsstellen auf der einen Seite und die Tätigkeit des niedergelassenen Geburtshelfers als Arzt des persönlichen Vertrauens auf der anderen Seite.

Bei der für uns neuen, gegenwärtigen Regelung der ausschließlichen Betreuung der Schwangeren durch den niedergelassenen Arzt und bei der grundsätzlichen Betonung kurativer Medizin scheint mir die Gefahr zu bestehen, daß die vielfältigen Aspekte präventiver Medizin nicht gründlich genug berücksichtigt werden. Eine solche Praxis stünde im Widerspruch zur

Approbationsordnung, in welcher ausdrücklich die Verantwortung des Arztes für präventive und rehabilitative medizinische Versorgungsaufgaben betont wird. In der Phase der Ablösung eines staatlich zentral geleiteten Systems medizinischer Versorgung durch die Einführung kassenärztlicher Tätigkeit in freier Niederlassung mag ich gegenwärtig bezüglich der Einschätzung der Wahrnehmung präventiver Versorgungsaufgaben durch den niedergelassenen Arzt noch nicht über ausreichende Informationen verfügen; dies ist einschränkend zu beachten.

Die nach einheitlichen Kriterien durchgeführte präventive Grundversorgung der Schwangeren in den ostdeutschen Bundesländern war fachlich m.E. gut. Daß zeitweise dabei erhebliche materielle Lücken, insbesondere auf dem Gebiet der Ultraschalldiagnostik bestanden, ist allgemein bekannt. Sie können durch entsprechende finanzielle Mittel jederzeit ausgeglichen werden. Wichtig erscheint mir aber die Einheit von kurativer, präventiver und rehabilitativer Medizin auf der einen Seite und von interdisziplinärer ambulanter und stationärer Betreuung auf der anderen Seite.

Bei der für uns neuen, gegenwärtigen Regelung der ausschließlichen Betreuung der Schwangeren durch den niedergelassenen Arzt und bei der grundsätzlichen Betonung kurativer Medizin scheint mir die Gefahr zu bestehen, daß die vielfältigen Aspekte präventiver Medizin nicht gründlich genug berücksichtigt werden. Eine solche Praxis stünde im Widerspruch zur Approbationsordnung, in welcher ausdrücklich die Verantwortung des Arztes für präventive und rehabilitative medizinische Versorgungsaufgaben betont wird. In der Phase der Ablösung eines staatlich zentral geleiteten Systems medizinischer Versorgung durch die Einführung kassenärztlicher Tätigkeit in freier Niederlassung mag ich gegenwärtig bezüglich der Einschätzung der Wahrnehmung präventiver Versorgungsaufgaben durch den niedergelassenen Arzt noch nicht über ausreichende Informationen verfügen; dies ist einschränkend zu beachten.

Die nach einheitlichen Kriterien durchgeführte präventive Grundversorgung der Schwangeren in den ostdeutschen Bundesländern war fachlich m.E. gut. Daß zeitweise dabei erhebliche materielle Lücken, insbesondere auf dem Gebiet der Ultraschalldiagnostik bestanden, ist allgemein bekannt. Sie können durch entsprechende finanzielle Mittel jederzeit ausgeglichen werden. Wichtig erscheint mir aber die Einheit von kurativer, präventiver und rehabilitativer Medizin auf der einen Seite und von interdisziplinärer ambulanter und stationärer Betreuung auf der anderen Seite.

Im übrigen sind Fortschritte des ärztlichen Handelns nicht allein durch die Entwicklung von apparativer Untersuchungstechnik zu erreichen; die psychologische Zuwendung und die psychosoziale Verantwortung des Arztes gegenüber seinen Ratsuchenden oder Patienten sind dabei keineswegs außer acht zulassen.

Säuglingssterblichkeitszahlen zwischen 6-8‰ für die Stadt Rostock in den letzten Jahren belegen die Funktionstüchtigkeit dieses Systems einer Schwangerenbetreuung. Freilich ist das nur eine Möglichkeit eines solchen Präventionsprogrammes, wie die Zahlen in nord- und westeuropäischen Ländern belegen. Diese sind unter ganz verschiedenen gesundheitspolitischen Strategien erreicht worden. Die Notwendigkeit der Mitwirkung von Medizinischen Genetikern bei solchen Aufgaben wird dadurch unterstrichen, daß seit 1985 allein im Stadt- und Kreisgebiet von Rostock der Anteil genetischer und/oder teratologischer Leiden an der Säuglingssterblichkeit bis 40% betrug.

Für die Echtheit der aufgeführten Zahlen verbürge ich mich; habe ich doch von 1979 bis 1990 für das Stadtgebiet Rostock die "Fachkommission zur Senkung der Säuglings- und Kindersterblichkeit" im Auftrage der ehemaligen Abteilung Gesundheits- und Sozialwesen beim Rat der Stadt Rostock geleitet. Diese Kommission bestand aus Fachvertretern unterschiedlicher medizinischer Fach- und Spezialgebiete; z.B. waren neben

Allgemeinpädiatern Neonatologen, Medizinische Genetiker, Geburtshelfer, Kinderpathologen etc. in ihr vereinigt, um epikritisch die Krankheitsverläufe menschlicher Keimlinge (>500 g Körpermasse) sowie Gestorbener vom Neugeborenen- bis zum Jugendalter zu beurteilen (4).

**Frage:** Gab es irgendwelche Prinzipien Genetischer Beratung, gab es Briefe nach der Beratung, in denen zusammenfassend für die Schwangere das Beratungsgespräch stand?

**Antwort:** In Deutschland ist "Genetische Beratung" als spezialisierte Aufgabe in der Medizin in Abhängigkeit der Entwicklung des Fachgebietes der Medizinischen Genetik im letzten Vierteljahrhundert entwickelt worden. Für uns in Rostock war von Anfang an für die "Genetische Beratung" der folgenschwere Satz von F. Vogel und W. Fuhrmann Leitgedanke: "... ist die eigentliche Beratung eine ärztliche Handlung von großer Tragweite..." (5) (Hervorhebung durch L.P.). Auch nach Abschluß eines Forschungsprojektes "Genetische Beratung" waren ihre Grundprinzipien als individuelle familienorientierte ärztliche Aufgabe durch die am Projekt beteiligten Arbeitsgruppen verstanden und in diesem Sinne dem Ministerium für Gesundheitswesen der DDR zur Einführung in die medizinische Praxis empfohlen worden.

Das Vorgehen hinsichtlich der Übergabe von Abschlußbriefen über den Beratungsinhalt an die Ratsuchenden wurde sicherlich sehr uneinheitlich gehandhabt. In Rostock haben wir den Ratsuchenden im allgemeinen keinen Brief gegeben, sondern wir haben mit allen am individuellen Problem beteiligten Ärzten korrespondiert, d.h. alle überweisenden und auch von uns aus in den diagnostischen Prozeß eingebundenen Ärzte wurden in den Schriftwechsel einbezogen. Das ist sicherlich eine sehr konservative Art von Arzt-Arzt-Korrespondenz; aber sie hat nicht nur Nachteile!

Das Wenn-und-Aber von Eintragungen des Heterozygotenstatus gesunder Anlageträger in deren Sozialversicherungsausweis ist zum Beispiel im

Vorstand der "Gesellschaft für Humangenetik der DDR" ausführlich diskutiert worden; schließlich wurde diese Verfahrensweise mehrheitlich bejaht und ein entsprechender Antrag an das Gesundheitsministerium zu einer solchen Verfahrensweise gestellt. Er wurde abschlägig beschieden. Unter Hinweis auf mögliche Verletzungen von Persönlichkeits- und Datenschutzrechten habe ich auch heute aus der Retrospektive noch Verständnis für diesen abschlägigen Bescheid; m.E. gab es im Umgang mit solchen medizinischen Informationen auch in Westdeutschland offiziell keine andere Regelung.

Dennoch gibt es in der Praxis die Situation, daß Eltern viele Male ihr Kind Ärzten vorstellen, und jedes Mal behaupten sie dann erneut, keiner habe mit ihnen gesprochen und sie wüßten nichts. Um diesen Vergeßlichkeiten vorzubeugen, haben wir in den 80er Jahren begonnen, den Eltern "Bescheinigungen" auszustellen mit der Empfehlung: Wenn ihr Kind herangewachsen sei und beabsichtige, selbst eine Familie zu gründen, vor einer Schwangerschaft auf jeden Fall erneut eine "Humangenetische Familienberatungsstelle" aufzusuchen.

Im übrigen schließt nach unserer Meinung die Genetische Familienberatung ein Dispensair für genetisch Kranke ein oder sollte unmittelbaren Zugang zu einer solchen Beratungsstelle chronisch Kranker besitzen. Unter dieser speziellen Situation erhielten viele Eltern auch wiederholt verbale "Erinnerungshilfen", da besonders unsere kindlichen Patienten oftmals über Jahre Kontakt zu der "Genetischen Ambulanz" in der Universitätskinderklinik unterhielten und auch heute noch unterhalten.

Nach der sog. "Wende" wurde entsprechend der neuen Rechtslage die Informationsweitergabe an die Eltern verändert: Alle Ratsuchenden erhalten jetzt einen persönlichen Brief, in welchem die wichtigsten Gesichtspunkte der vorangegangenen genetischen Untersuchungen und Beratungsgespräche zusammengefaßt sind; eine Kopie dieses Schreibens geht aber nach wie vor an den primär überweisenden Arzt.

Unabhängig von diesen formalen Modalitäten haben wir in Rostock von Anfang an darauf geachtet, daß jede Form von invasiver Pränataldiagnostik genetischer Leiden nur nach einer genetischen Beratung durchgeführt worden ist. Darin war auch die Indikation aus "Altersgründen" eingeschlossen.

Frau Dr. K. aus unserer kleinen Gruppe und auch ich besitzen eine zweifache Facharztqualifikation, nämlich jene als Facharzt für Kinderheilkunde und jene als Facharzt für Humangenetik. Die staatliche Anerkennung als Facharzt für Humangenetik wurde 1978 vom Minister für Gesundheitswesen zugelassen (6); seit 1976 gibt es obligate universitäre Ausbildung der Medizinstudenten im Fach "Medizinische Genetik". Dieser terminus technicus war durch den Minister für Hoch- und Fachschulwesen bewußt gewählt worden; es war nicht die Absicht, eine allgemeine genetische Humanbiologie einzuführen, sondern den Studenten genetische Denk- und Arbeitsweisen im Kontext medizinischer Sachverhalte nahezubringen. Ich bin seit langem ein großer Verfechter dieser Differenzierung bis hin zur "Klinischen Genetik" (7).

Ich denke, daß wir in anderen Bereichen unseres täglichen, aber auch beruflichen Lebens gelernt haben, daß verbale Spezifizierungen das Verständnis unter den Menschen fördern, also sollten wir auch nicht weiterhin nur immer pauschal von "Humangenetik" sprechen. Im Alltag reden wir auch nicht nur von Obst, sondern differenzieren u.a. sehr wohl zwischen Äpfeln, Birnen und Pflaumen!

Diese terminologische Pauschalisierung unterhält m.E. gegenwärtig nicht unwesentlich eine Pauschalisierung der Diskussion über die Rolle der Humangenetik. Sie provoziert dann nicht immer zu Unrecht erheblichen gesellschaftlichen Widerspruch.

Unsere in Rostock vertretene prospektive familienorientierte medizinische Versorgungsstrategie genetischer Risikofamilien schließt die postnatale Nachbetreuung gesunder und noch gesunder Neugeborener routinemäßig ein (8). Das erscheint uns aus zwei Gesichtspunkten ganz besonders wichtig:

- Zum einen gibt es gelegentlich bei biochemischer, aber auch zytogenetischer Methodik widersprechende Überraschungsbefunde, ja sehr selten sogar Fehldiagnosen. Trotz der Seltenheit sind diese Situationen im Einzelfall für Arzt und Ratsuchende außerordentlich belastend. Keiner möchte bitte so tun, als ob er noch nie vor solch einem Problem stand!

- Seit wir in solchen Fällen den (prospektiven) Eltern, ganz besonders den (werdenden) Müttern, das Angebot zur unmittelbaren postnatalen Kontrolluntersuchung (Ausschluß eines vermuteten Enzymmangels oder einer chromosomalen Aberration) unabhängig vom aktuellen Gesundheitszustand ihres Kindes unterbreiten (8), ist die Zahl der Wünsche nach einem Schwangerschaftsabbruch in diesen Situationen deutlich zurückgegangen. Somit erweist sich auch diese Variante in der Versorgung genetischer Risikofamilien als lebenserhaltend. Es ist ein Versuch, das gegenwärtig weltweit praktizierte "pränatale Selektionsprogramm" wieder auf eine "Non-Akkumulationsstrategie" (9) zurückzuführen, einer Position, von welcher m. E. das Konzept einer pränatalen Diagnostik genetischer Erkrankungen vor 25 Jahren ausging.

**Frage:** Wie war die Einstellung in der DDR zu Befunden in der pränatalen Diagnostik bei Down-Syndrom oder Geschlechtschromosomen-Aberration?

**Antwort:** Das ist eine schwierige Frage; denn auf Grund der höheren Fertilitätsrate waren trotz der altersassoziierten relativen Risikoziffern absolut deutlich mehr Kinder mit Down-Syndrom von chronologisch jungen Müttern geboren worden

als von alten oder translokationsbedingt. Es mußte also einerseits das ganze Spektrum syndrombedingter Rehabilitationsmaßnahmen vorgehalten werden; andererseits haben wir entsprechend der internationalen Entwicklung Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik aufgebaut und sie auch den "Risikopartnerschaften" angeboten. Dabei spielte und spielt auch heute die Argumentation einer "Ausschlußdiagnostik" eine bevorzugte Rolle.

Die Meinung der Ratsuchenden ist in einem hohen Maße von jener der Beratenden abhängig: Wir haben im Einzelfall bei pränatal nachgewiesener Trisomie 21 den Schwangerschaftsabbruch empfohlen; diese Empfehlung wurde auch nahezu ausnahmslos von der (prospektiven) Mutter angenommen. Nach der ersten Befundmitteilung haben wir der Schwangeren in einem in ruhiger Atmosphäre und nicht unter Zeitdruck stehenden Gespräch zunächst die klinischen Folgen der nachgewiesenen Chromosomenaberration erläutert. Wir haben ihr in dieser Situation die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches unter der Bedingung eröffnet, daß sie selbst sich mit einem solchen Abbruch identifizieren kann. Dann haben wir die ratsuchende Schwangere - die übrigens in der weit überwiegenden Zahl aller Beratungen in Begleitung ihres Partners kam - gebeten, nach Hause zu gehen und zu versuchen, die Problematik selbst, gemeinsam mit ihrem Ehemann oder mit einer anderen Vertrauenspersonen zu beraten und in den nächsten Tagen uns ihre Entscheidung wissen zu lassen. Wichtig sei immer, daß sie zu allen Entscheidungen - Schwangerschaftsabbruch oder Fortführung der Schwangerschaft - aus ihrer eigenen persönlichen Überzeugung stehe; wie sie sich dann auch immer entscheide, sei es richtig.

In einzelnen Situationen, in denen die Ratsuchende sich gegen eine abruptio gravidarum ausgesprochen hatte, empfahlen wir ihr nach der Geburt ihres Kindes eine enge Zusammenarbeit, um rechtzeitig mit allen kurativen und rehabilitativen Maßnahmen (z.B. Ausschlußdiagnostik von Herzfehlern, rehabilitationspädagogische Frühförderungsmaßnahmen) beginnen zu

können. Hierbei kam uns natürlich die auch räumlich enge Zusammenarbeit zwischen Kinderheilkunde und Medizinischer Genetik sehr zugute.

Das Verhalten bei Geschlechtschromosomen-Aberrationen ist sicherlich noch vielschichtiger, weil die Krankheitsausprägungen sehr variabel sein können. Es gibt Hochschulabsolventen unter Patientinnen mit Ullrich-Turner-Syndrom und unter den Patienten mit Klinefelter-Syndrom; aber sie stellen die seltene Ausnahme dar. Nach 22 Jahren habe ich jetzt eine meiner ersten Patientinnen mit Ullrich-Turner-Syndrom wiedergesehen, welche ich schon als Neugeborene betreute. Sie ist körperlich und geistig schwerstbehindert und pflegeheimbedürftig. Dabei hatte ich in einer früheren Arbeit als einer der ersten in der Kinderheilkunde darauf hingewiesen, daß Patientinnen mit Ullrich-Turner-Syndrom nicht a priori oligophren sind, sondern daß ihr Anderssein im wesentlichen als sekundäre psychologische Folge auf inadäquate Reaktionen von Seiten ihrer Mitmenschen zu verstehen sei. Damals wurde mir von einem referierenden Ordinarius Unerfahrenheit mit dem Krankheitsbild vorgehalten. Dessenungeachtet gibt es bei beiden Krankheitsbildern auch schwere Grade von Oligophrenie.

Solche schweren Krankheitsausprägungen findet man natürlich kaum unter den Mitgliedern von Selbsthilfegruppen; dort versammeln sich vorwiegend relativ gut sozial Integrierte, um ihre spezifischen Interessen und Rechte gegenüber der übrigen Gesellschaft zu artikulieren und durchzusetzen. Imbezille oder gar Idioten sind diesen Aufgaben nicht gewachsen.

**Frage:** Aber bei dieser Variabilität des Ullrich-Turner-Syndroms, wie beraten Sie dann?

**Antwort:** Das ist eine ganz schwierige Situation. Wie bereits oben ausgeführt, stellen wir den (prospektiven) Eltern das Krankheitsbild in seiner Variabilität vor, raten dann, in aller Ruhe zu Hause darüber nachzudenken und uns ihre Entscheidung wissen zu lassen. Das weitere Prozedere entspricht dann

jenem beim Down-Syndrom. Wichtig ist m.E., daß die Ratsuchenden dahingehend psychologisch unterstützt werden, daß ihre persönliche Entscheidung pro oder contra das Fortbestehen der Schwangerschaft auf jeden Fall durch den Arzt akzeptiert wird. Solange man dann nicht selbst vor dieser schweren Entscheidung steht, läßt sich auch immer gut über alles "philosophieren"; ich kann daher jetzt nicht sagen, wie meine Frau und ich uns persönlich in einer solchen Situation entscheiden würden; glücklicherweise standen wir nicht vor dem Problem. Wie die meisten der betroffenen (prospektiven) Eltern ist auch uns zunächst einmal die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom, Ullrich-Turner- oder Klinefelter-Syndrom nicht ohne weiteres vorstellbar; aber die Entscheidungspflicht pro oder contra das Fortbestehen einer Schwangerschaft erwächst ja ohnehin erst durch das vorliegende pränataldiagnostische Ergebnis.

Eines möchte ich hier deutlich hervorheben: Wir haben in Rostock niemals die Durchführung einer zytogenetischen oder biochemischen Pränataldiagnose von der Bedingung abhängig gemacht, im Falle eines pathologischen Ergebnisses eine abruptio gravidarum durchzuführen. Zu dieser Haltung gab es durchaus nicht nur in Ostdeutschland unterschiedliche Auffassungen; sie wurden meist mit begrenzten Kapazitäten begründet. Sie gehen aber am Grundverständnis ärztlicher Haltung vorbei.

**Frage:** Für wie wünschenswert halten Sie ein pränatales Screening, das alle Schwangeren screenet, z.B. Down-Syndrom, Neuralrohrdefekt?

**Antwort:** Screening mündet praktisch in negativer Eugenik. Jetzt nach nahezu 20 Jahren Pränataldiagnostik nehme ich einen zunehmend konservativen Standpunkt ein; er beruht auf der klassischen genetischen Auffassung von der Existenz eines Probanden mit einer gesicherten Diagnose. Es sollte nur dann eine Pränataldiagnostik durchgeführt werden, wenn entweder eine lebenserhaltende Therapie günstigere Entwicklungschancen bietet oder wenn durch den Probanden auch Klarheit über die Art des Leidens besteht,

welches pränatal diagnostiziert werden soll. Für eine Reihe letal verlaufender genetischer Leiden bedarf es m.E. nicht einer abruptio gravidarum!

Schwangerschaftsabbruch als häufigste und vielfach einzige Handlungsoption nach einem pränatal diagnostizierten, pathologischen Befund ist nicht befriedigend. Dennoch habe ich Frauen eine abruptio gravidarum empfohlen, welche beispielsweise einen Keimling mit Trisomie 21 trugen.

Ein generelles pränatales Screening wäre unweigerlich ein weiteres Stück auf dem Wege, das Anspruchsdenken in der Gesellschaft zu erhöhen; den Menschen als "output" analog der produzierenden Industrie zu betrachten und aus einer Humanwissenschaft eine Produktionswissenschaft zu machen.

Mutationen kennzeichnen jede Art von Leben, auch das menschliche Leben. Diese dialektische Verbindung ist untrennbar. Wer also mutationsbedingte Leiden generell beseitigen will, muß grundsätzlich Leben beseitigen. Das würde dann zwangsläufig zu einer Umkehr der Funktion der Medizin führen: "Medizin ohne Menschlichkeit" (10) ist noch allzu gut in Erinnerung! Es erschien 1947 zuerst unter dem Titel: "Das Diktat der Menschenverachtung"; es trifft den Kern der Sache noch deutlicher. Medizinische Genetik würde zum wiederholten Male mißbraucht!

Unterstützt würde der Mißbrauch zusätzlich durch nicht indikationsgerechte Durchführung eines solchen Screenings allein aus marktwirtschaftlichen Gründen; aber das ist auch eine besondere Form des Mißbrauchs.

Jede Gesellschaftsform hat ihre ethischen Grundsätze des Miteinander-Zusammenlebens geprägt; die abendländische Kultur hat mindestens seit der Entwicklung der hippokratischen Medizin theoretisch das Prinzip der gegenseitigen Hilfeleistung in gesundheitlichen Notsituationen verfolgt. Es wurde im Laufe der Geschichte oft genug mit Füßen getreten; durch ein generelles pränatales Screening würde das eiltäre und selektive Prinzip der

Rassenhygiene in modifizierter Form wieder aufleben; allerdings würde der Zeitpunkt einer Selektion aus der Postnatalphase in die Pränatalphase verschoben.

Als Vertreter einer Klinischen Genetik sehe ich durchaus Ansatzpunkte für Selektiv-Screening-Programme; jedes Bemühen um ein generelles Screening halte ich jedoch für eine Fehlentwicklung.

Eine reiche Gesellschaft wie die Bundesrepublik Deutschland sollte in der Lage sein, die notwendigen Mittel aufzubringen und bereitzustellen, damit die insgesamt doch kleine Gruppe genetisch Behinderter menschenwürdig gepflegt und versorgt werden kann.

**Frage:** In der alten DDR gab es Planungen zum FÜNFJAHRESPLAN 1990-1995, Screening auf Cystische Fibrose als Pilotprojekt aufzunehmen.

**Antwort:** Wir haben uns diesem Projekt versagt, weil ich es nicht für richtig halte, Schwangeren bei Krankheitshäufigkeiten von etwa 1:3.000 permanent eine potentielle Gefährdung zu signalisieren und sie dadurch ständig zu verunsichern.

Weiterhin bin ich aus ärztlichen und vielleicht auch philosophischen Gründen zunehmend restriktiv geworden, weil das Wohlstandsdenken sowohl in Ost- als auch Westdeutschland derart eskaliert ist, daß Kranke und Behinderte häufig schon wieder oder noch immer(?) als "Ballastexistenzen" (11) betrachtet werden.

**Frage:** Aber solche Screeningvorschläge werden doch von der Profession vorgeschlagen und vorangetrieben und kommen nicht aus der Bevölkerung.

**Antwort:** Das ist richtig. Fehlentwicklungen dieser Art werden durch das Spezialistentum gefördert. In der Humangenetik arbeiten ganz unterschiedliche Berufsgruppen, hochqualifizierte Molekularbiologen, Chemiker, Mediziner und Ärzte.

Biologen werden schon im Studium geschult, Populationen und nicht einzelne Tiere, Pflanzen oder Mikroben als Zielgröße ihres Handelns zu betrachten. Sie werden also populationsspezifisch ausgebildet, der Arzt hingegen immer patientenspezifisch. Der familienorientiert arbeitende Arzt sieht vernünftigerweise auch immer die engere Familie; dessenungeachtet bleiben seine Entscheidungen Individual- und nicht Populationsentscheidungen.

Aus der geschichtlichen Erfahrung in Deutschland, speziell des exemplarischen Verhaltens der Herren Catel und v. Verschuer verrete ich nachdrücklich das Spezialgebiet der Klinischen Genetik, unterstütze aber nicht irgendwelche generellen Mutations-Screenings. Im menschlichen Leben kommt es als Bezugsgröße stets auf den gesundheitlichen Zustand, aber nicht auf eine kodierte Erbinformation per se an.

Bei einem generellen Screening bestimmen wir heute gesunde(!) Heterozygote, morgen schon entstünden daraus partnerschaftliche Reproduktionseinschränkungen, und übermorgen würde anstelle eines "Rassenpasses" ein "Genpaß" ausgestellt werden. Damit würde eine neue Art von Ausgrenzung einzelner Menschen oder von Menschengruppen aus der Gesellschaft geschaffen, bzw. die bestehenden Ausgrenzungen würden um eine neue Gruppe erweitert.

Es ist aber Aufgabe des Arztes, sich schützend vor seine Patienten zu stellen und sich nicht an ihrer Ausgrenzung zu beteiligen!

Nicht nur in der DDR, aber auch dort, gab es das Problem, aus Kapazitätsgründen eine pränatale zytogenetische oder biochemische

Diagnostik nur dann durchzuführen, wenn die Schwangere im Falle eines pathologischen Befundes auch bereit sei, einem Schwangerschaftsabbruch zuzustimmen. Wir sind in Rostock trotz Kapazitätsbegrenzungen - wer hat diese nicht (!) - dieser Auffassung nicht gefolgt: Wir betrachten grundsätzlich eine pränatale Diagnostik als Ausschlußdiagnostik. Warum aber soll um Himmels willen bei pränataldiagnostischen Verfahren anders als bei postnatalem Prozedere vorgegangen werden? Zuerst kommt die Anamnese, dann die Untersuchung, dann die Befundinterpretation, zuletzt wird das Therapiekonzept diskutiert. Kein Arzt wird postnatal auf die Idee kommen, ohne ausreichende Diagnostik therapeutische Empfehlungen abzugeben. Nichts anderes haben wir gemacht und handhaben wir heute noch so!

Andere, dirigierende Verhaltensweisen gegenüber einer schwangeren Frau halte ich schlicht und einfach für unmenschlich!

Daß wir nach Befundbesprechung den Schwangeren jeweils Zeit zur eigenen Orientierung und Entscheidung gelassen haben und weiterhin lassen, hatte ich bereits geschildert.

**Frage:** Da waren Sie in der DDR eine Ausnahme?

**Antwort:** Das ist durchaus möglich; aber ich weiß nicht exakt, wie sich beispielsweise Herr YY oder Frau XX in Leipzig in solchen Situationen verhalten haben.

Andererseits ist es durchaus glaubhaft - weil nicht nur in der ehemaligen DDR so praktiziert - , daß verschiedentlich großzügig eine abruptio gravidarum mit dem Hinweis empfohlen wurde, die Ratsuchende könne ja nach sechs Monaten erneut eine Schwangerschaft anstreben.

Nach den bereits erfolgten Ausführungen verbietet sich hierzu meinerseits jeder weitere Kommentar.



## Anmerkungen

1. Brief vom 21.08.1989 des Vorsitzenden der Zentralen Kommission zur Senkung der Säuglings- und Kindersterblichkeit, Herrn OMR Prof. Dr. sc. med. Gmyrek, Dresden, an das Ministerium für Gesundheitswesen, Genossen Minister OMR Dr. Harig, Rathausstraße 3, 1020 Berlin
2. Richtlinie für die Schwangerenbetreuung vom 18. März 1988, in: Verfügungen und Mitteilungen des Ministeriums für Gesundheitswesen Nr. 3 vom 20. Mai 1989
3. Durchführungsbestimmung zur Verordnung über die Erhöhung der staatlichen Geburtenbeihilfe und die Verlängerung des Wochenurlaubs vom 13. Juli 1972 (GBl.II Nr. 46, S. 523) i.d. F.der Zweiten DB vom 15. November 1972 (GBl.II Nr. 73 S. 849)
4. Richtlinie für die Tätigkeit der Fachkommission zur Senkung der Säuglings- und Kindersterblichkeit in den Bezirken und Kreisen vom 13. August 1970. Verfügungen und Mitteilungen des Ministeriums für Gesundheitswesen 1970, Nr. 18 S. 110
5. Vogel, F., Fuhrmann, W.: Genetische Familienberatung. Springer-Verlag Berlin 1968 (1. Auflage)
6. Anordnung über die Weiterbildung der Ärzte und Zahnärzte - Facharzt/Fachzahnarztordnung - vom 11. August 1978 (GBl.I Nr. 25 S.286)
7. Pelz, L.: Humangenetik heute: Chromosomen - Gene - Erkrankungen  
Gastvorlesung, Ev. Forschungsakademie Berlin-Weißensee, 08.-10.01.1988

8. Pelz, L., Krüger, G.: Familienorientiertes System einer prämorbiden Betreuung. Z. Klin. Med. 41(1986): 263-266
9. Pelz, L.: Der genetische Gedanke in der praktischen Medizin: Jahrbuch 1992 der Deutschen Akademie der Naturforscher Leopoldina (Halle/Saale) LEOPOLDINA (R.3) 38 (1993): 169-180
10. Mitscherlich, A., Mielke, F.: Medizin ohne Menschlichkeit. Frankfurt/M. 1978. (zuerst: Heidelberg 1947 unter dem Titel "Das Diktat der Menschenverachtung")
11. Binding, K., Hoche, A.: Die Freigabe der Vernichtung lebensunwerten Lebens. Leipzig 1920, S. 55

## **Literatur**

- (1) Brief vom 21.08.1989 des Vorsitzenden der Zentralen Kommission zur Senkung der Säuglings- und Kindersterblichkeit, Herrn OMR Prof. Dr. sc.med. Gmyrek, Dresden, an das Ministerium für Gesundheitswesen, Genossen Minister OMR Dr. Harig, Rathausstraße 3, 1020 Berlin
- (2) Richtlinie für die Schwangerenbetreuung vom 18. März 1988, in: Verfügungen und Mitteilungen des Ministeriums für Gesundheitswesen Nr. 3 vom 20. Mai 1989

