

vermutlich auch ihre Partner inzwischen (15 Jahre später) besser über Möglichkeiten und Grenzen pränataler Methoden aufgeklärt sind. Dennoch gibt es auch in jüngeren Befragungen Hinweise darauf, dass der eigentliche Nutzen pränataldiagnostischer Verfahren durch unzureichende Aufklärung oder auch persönliches Vermeidungsverhalten der Schwangeren eher nivelliert wird (z.B. Graumann & Koopmann, 2018). Neben Ärztinnen und den werdenden Eltern sind auch Beraterinnen aus der psychosozialen Beratung, Hebammen, Krankenhausmitarbeiterinnen sowie angrenzende Disziplinen mit den möglichen Herausforderungen nach pränataler Diagnostik im Berufsalltag konfrontiert.

Da für die vorliegende Studie ein bereits in der Schwangerschaft vorliegender pränataler Befund wesentliches Auswahlkriterium für die Teilnahme ist, sollen in dem nun nachfolgenden Kapitel die pränataldiagnostischen Verfahren und ihr Anwendungsgebiet dargestellt werden.

## 1.2 Pränataldiagnostische Verfahren

Bei Verfahren in der pränatalen Diagnostik wird zwischen invasiven und nichtinvasiven unterschieden. Als nichtinvasiv werden jene Verfahren bezeichnet, die ohne eine Gefahr für das ungeborene Kind über den Körper der Mutter Anwendung finden. Die Methode des Ultraschalls ist hier als die häufigste und auch bekannteste zu nennen.

Bei einem unauffälligen Verlauf der Schwangerschaft beinhaltet die Schwangerschaftsvorsorge zunächst drei **Ultraschalluntersuchungen**. Diese finden in den Zeiten zwischen der 9.-12. sowie zwischen der 19.-22. und zwischen der 29.-32. Schwangerschaftswoche [SSW] statt. Es werden das zeitgerechte Wachstum, die Versorgung des Kindes und die Entwicklung von dessen Organen (u.a. dem Herz mittels fetaler Echokardiographie) kontrolliert. Auch können mittels Biomarker (auch Softmarker) Indikatoren für eine mögliche Erkrankung oder Behinderung des Kindes festgestellt werden, etwa bei der Nackentransparenzmessung zwischen der 12.-14. SSW, die auf das mögliche Vorliegen einer Trisomie hinweisen kann. Die Lokalisation der Plazenta wird ebenfalls über den Ultraschall bestimmt.

Im Rahmen des **Ersttrimester-Screenings** (zwischen der 12.-14. SSW), das nicht von der gesetzlichen KV übernommen wird und somit eine individuelle Gesundheitsleistung [IGeL] ist, wird aus der Kombination des mütterlichen Alters, der Nackentransparenz und der Untersuchung des mütterlichen Blutes eine Risikoabschätzung vorgenommen, die Hinweise auf genetische Abweichungen beim Ungeborenen liefert.

Im Rahmen der zweiten gesetzlichen Ultraschalluntersuchung (19.-22. SSW) können schwangere Frauen zwischen einem Basisultraschall und einem **erweitertem Ultraschallscreening** mit ausführlicher Kontrolle der Organe wählen, oder

aber von ihrem Recht auf Nichtwissen Gebrauch machen und auf entsprechende Untersuchungen verzichten. Wie beim Ersttrimester-Screening besteht auch im Zusammenhang mit dem zweiten großen Ultraschall die Möglichkeit, über das Blut der Mutter eine Risikowahrscheinlichkeit zu berechnen. Darüber hinaus können über eine pränatalmedizinische Praxis ein 3D oder 4D Ultraschall, ein **Dopplersonographie** der versorgenden Arterien und eine **Echokardiographie** durchgeführt werden (Gembruch, 2018). Diese Leistungen werden ohne Indikation nicht von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen. Wenn es Auffälligkeiten oder Anomalien beim Ungeborenen gibt, die sich mithilfe des Ultraschalls feststellen lassen, werden sie i.d.R. spätestens um die 20. Woche im Rahmen des sog. zweiten großen Ultraschalls entdeckt.

Inzwischen entscheiden Frauen sich bei Vorliegen einer ungünstigen Risikoabschätzung jedoch häufig für einen molekulargenetischen **Bluttest** (Eiben et al., 2014; Kainer, 2014; Schmid, 2016). Dieser Test ist ab der zehnten SSW durchführbar und liefert über DNA-Fragmente (multiplexe DNA-Sequenzierung) des Embryos im mütterlichen Blut Informationen über genetische Abweichungen. Der Bluttest ist für Frauen und Paare eine attraktive Alternative, da er bereits ab der frühen Schwangerschaft Hinweise auf eine mögliche chromosomale Abweichung liefern kann (Taneja et al., 2016).<sup>3</sup>

Der **Tripel-Test** findet nur noch vereinzelt Anwendung und wurde weitestgehend durch das Ersttrimester-Screening (s.o.) ersetzt (*Psychembel Klinisches Wörterbuch*, 2017). Er beinhaltete eine Risikoeinschätzung mittels Serumanalyse der Schwangeren zur Bestimmung fetaler Proteine im mütterlichen Blut zwischen der 15. und 18. SSW.

Insgesamt gilt für nichtinvasive Verfahren, dass sie eine besonders hohe Akzeptanz unter schwangeren Frauen genießen, da sie im Gegensatz zu invasiven Methoden kein Risiko für das ungeborene Kind mit sich bringen (Buddenberg et al., 2001; Renner, 2006). Vor einer genetischen (invasiven oder über das Blut der Mutter stattfindenden) Untersuchung ist die schwangere Frau durch ihre behandelnde Ärztin über Untersuchungsmöglichkeiten, Risiken der Untersuchung, den möglichen Erkenntnisgewinn sowie über Konsequenzen eines Befundes aufzuklären, ebenso wie über Alternativen zu dem Verfahren.

Zu den invasiven Methoden, die in der Regel dann Anwendung finden, wenn es einen konkreten Hinweis auf eine mögliche Behinderung oder Anomalie gibt, zählen jene Untersuchungen, bei denen Gewebe aus der Plazenta (Chorionbiopsie), dem Fruchtwasser (Amniozentese) oder der Nabelschnur (Chordozentese) entnommen wird. Die **Chorionbiopsie** wird zwischen der 10.-12. SSW transvaginal oder über die Bauchdecke der Schwangeren durchgeführt. Sie dient der Abklärung genetischer Erkrankungen oder Verdachtsfälle aus der nichtinvasiven Diagnostik.

---

3 Die Testgenauigkeit im Form einer Risikoeinschätzung liegt bei ca. 99 %.

Das Abortrisiko wird mit 1-2 % angegeben. Bei der **Amniozentese** wird die Fruchthöhle über die Bauchdecke der Mutter punktiert und unter Ultraschallsicht Fruchtwasser entnommen. Sie kann in Ausnahmen bereits ab der 10. SSW erfolgen und neben diagnostischen Möglichkeiten auch therapeutisch eingesetzt werden, etwa zur Entlastungspunktion bei einer zu großen Fruchtwassermenge. Das Abortrisiko wird mit 0,5 % angegeben. Bei der **Chordozentese** wird, ebenfalls unter Ultraschallaufsicht, die fetale Nabelschnur punktiert. Der Eingriff kann ab der 20. SSW durchgeführt werden und sowohl diagnostische als auch therapeutische Indikationen haben. Sie wird beispielsweise für intrauterine Transfusionen, Bestimmung der Blutgruppe oder Abklärung einer Anämie genutzt. Auch ein selektiver Fetozid kann über die Punktion der Nabelschnur durchgeführt werden (*Pschyrembel Klinisches Wörterbuch*, 2017).

Nachteile invasiver Untersuchungen sind das Risiko eines Spontanaborts oder anderer medizinischer Komplikationen wie z.B. Frühgeburt oder Blutungen, je nach Verfahren. Für eine mögliche Indikation zu einem Abbruch ist derzeit die Abklärung des Befundes durch invasive Diagnostik erforderlich, da sich mit nicht-invasiven Verfahren nur Wahrscheinlichkeiten für bestimmte Auffälligkeiten ermitteln lassen. Die genannten invasiven Verfahren werden zur Erstellung von Diagnosen hinzugezogen, da nur hierüber eindeutige Informationen über das fetale Erbgut ermittelt werden können. U. a. vom Zeitpunkt der Diagnosestellung und der Indikation hängt ab, welches der genannten Verfahren im Einzelnen Anwendung findet.

### 1.3 Konfrontation mit einem pränatalen Befund

Ziel der PND ist, frühzeitig Störungen und Verzögerungen in der embryonalen oder fetalen Entwicklung zu erkennen, um die Schwangere und das ungeborene Kind optimal zu behandeln und ihre Gesundheitsrisiken zu minimieren. Weiterhin wird in den Richtlinien zur Pränataldiagnostik als Ziel die Entscheidungshilfe für Schwangere über Fortsetzen oder Abbruch der Schwangerschaft angegeben (Bundesärztekammer, 1998).

Die häufigsten pränatal diagnostizierten Fehlbildungen betreffen das Herzkreislauf-System. Mit einer breit angelegten Studie in den Jahren 2006-2007 konnten Lindinger et al. (2010) eine Gesamtprävalenz von 1,08 % herausstellen. Als zweithäufigste, angeborene Fehlbildungen werden Neuralrohrdefekte [NRD] genannt, z.B. Anenzephalie oder Spina Bifida (Batra, 2016). Die dritte Gruppe angeborener Fehlbildung bilden chromosomale Abweichungen, die in den meisten Fällen zu Spontanaborten oder Totgeburten führen (Nagaoka et al., 2012). Als häufigste Abweichung können hier die Trisomie 21 mit 53 %, Trisomie 18 mit 13 % und Trisomie 13 mit 5 % genannt werden. Weitere 12 % machen Abweichungen der Ge-