

1. Schwangerschaft und pränataler Befund

Die Pränataldiagnostik (PND) als eine spezielle Form der vorgeburtlichen Untersuchung umfasst verschiedene Verfahren, mit deren Hilfe bereits in der Schwangerschaft gesundheitliche Beeinträchtigungen, Anomalien oder Behinderungen des ungeborenen Kindes entdeckt werden können. Sie ist wichtiger Bestandteil der Pränatalmedizin und soll dazu beitragen, Risikoschwangerschaften frühzeitig zu erkennen und Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter und Kind abzuwenden (Gemeinsamer Bundesausschuss [G-BA], 2019). Darüber hinaus sollen Sorgen und Befürchtungen der Schwangeren in Bezug auf die Gesundheit des ungeborenen Kindes mit ihrer Hilfe abgebaut oder objektiviert werden. Im Fall eines Befundes kann pränatale Diagnostik als Entscheidungshilfe über den Ausgang der Schwangerschaft dienen (Bundesärztekammer, 1998). Als etablierter und wesentlicher Bestandteil der Schwangerenvorsorge hat die pränatale Diagnostik das Erleben von Schwangerschaft und Geburt in den vergangenen Jahrzehnten verändert. Mit ihr ergeben sich neben ihren vielfältigen diagnostischen Chancen und Möglichkeiten ebenso Herausforderungen für werdende Eltern und Fachpersonen, die in den nachfolgenden Kapiteln insbesondere thematisiert werden sollen.

Um die Entwicklung und Implementierung der pränatalen Diagnostik in die Regelversorgung von Schwangeren zu verstehen, ist ein Blick in ihre historische Genese hilfreich. Die Planbarkeit und Individualisierung von Lebensentwürfen, gewandelte gesellschaftliche Rahmungen und medizinischer Fortschritt lassen sich in Problemfeldern rund um Auswirkungen und Folgen pränataler Diagnostik nachvollziehen. Eine zusammenfassende Einführung soll zunächst im nachfolgenden Kapitel 1.1 zum gewandelten Verständnis von Schwangerschaft und Elternschaft thematisiert werden. Mit Kap. 1.2 werden verschiedene, derzeit in der gynäkologischen Praxis Anwendung findende diagnostische Verfahren vorgestellt. Eltern, die durch entsprechende Diagnostik in der Schwangerschaft über eine Krankheit oder Behinderung ihres ungeborenen Kindes erfahren, haben in Abhängigkeit von der gestellten Diagnose verschiedene Handlungsoptionen, zwischen denen abzuwägen und zu entscheiden ist. Mit Kap. 1.3 soll Einblick in Herausforderungen von Eltern nach einem Befund und mögliche Handlungsoptionen gegeben werden.

1.1 Gewandeltes Erleben von Schwangerschaft und Geburt

Die Geburt eines Kindes, insbesondere wenn es das erste ist, stellt eine Zäsur für die werdenden Eltern dar. Sie befinden sich im Übergang zur Familie, einer Lebensform, mit der neue Herausforderungen und Ansprüche verbunden sind (Rosmarie Nave-Herz, 2013; W. Schneider & Lindenberger, 2018). Mit ihr werden unterschiedliche Erwartungen und Vorstellungen verknüpft, die impliziten oder expliziten Vorstellungen von Vaterschaft und Mutterschaft unterliegen, welche sich innerhalb der letzten hundert Jahre stark verändert haben.¹ Neben traditionellen Familien, in denen eine biologische Verwandtschaft zwischen dem Elternpaar und den Kindern besteht, sind die Realitäten und Verhältnisse von Familie durch Fragmentierung (z.B. bei einer Trennung von biologischer und sozialer Vaterschaft) und Multiplizierung (z.B. im Rahmen von sog. Patchwork-Familien) von Elternschaft geprägt (Brosius-Gersdorf, 2016).

Hille Haker bezeichnet das 20. Jahrhundert als ein »Jahrhundert zweier großer Revolutionen« in Bezug auf die Fortpflanzungsmedizin (2002). Mit der Anti-Ovulations-Pille kam ein Verhütungsmittel auf den Markt, das maßgeblich Einfluss auf die reproduktive Freiheit von Frauen genommen und eine Geburtenkontrolle möglich gemacht hat. Durch medizinische Fortschritte konnte zudem ungewollter Kinderlosigkeit von Paaren entgegenwirkt und somit insgesamt eine bessere individuelle Planbarkeit der Familiengründung ermöglicht werden (Holl, 2019). Insbesondere für Frauen hat der persönliche Einfluss auf die Familiengründung seit der zweiten Hälfte des 20. Jahrhunderts an Bedeutung gewonnen, da die außerhäusliche Berufstätigkeit für sie sowohl als Mittel zur Selbstverwirklichung als auch als Basis für ein eigenständiges Leben relevant ist (Nave-Herz & Onnen-Isemann, 2007). Dementsprechend haben auch die Geburtenzahlen seit den 1960er Jahren kontinuierlich abgenommen. Wo früher die Bemühungen darin lagen, empfängnisverhütende Mittel zu erlangen, muss man sich heute i.d.R. bewusst dafür entscheiden, entsprechende Mittel abzusetzen, um überhaupt Kinder zu bekommen (Nave-Herz, 2013).

Parallel zu Fortschritten in der reproduktiven Medizin wurde die Entwicklung von Embryonen bzw. Föten erforscht. Die bildgebende Methode des Ultraschalls wurde entwickelt und gegen Ende der 1970er Jahre die ersten Erfolge in der In-vitro-Fertilisation verzeichnet (Haker, 2002, S. 63). Haker stellt kritisch heraus, dass »[...] spätestens mit Beginn der aktuellen Embryonenforschung [...] der Perspektivwechsel vom weiblichen Empfinden und Hören auf das in der Frau wachsende Leben hin zur wissenschaftlichen Herangehensweise offenkundig« geworden sei (ebd., S. 64). Auch Rohde, Woopen, & Gembruch (2008) sehen den

1 In der vorliegenden Arbeit werden, bedingt durch das Sample, lediglich Männer bzw. Väter aus heterosexuellen Paarbeziehungen zu ihren Erfahrungen befragt.

Verlust des natürlichen Schwangerschaftserleben infolge der Technisierung als einen möglichen Nachteil. Bei der Verschiebung der Wahrnehmung von Schwangerschaft und Geburt als etwas Natürlichem hin zu etwas, das einer Behandlung und Kontrolle bedarf, wird von Autorinnen auch der Begriff der Medizinisierung bzw. Medikalisierung von Schwangerschaft und Geburt geprägt (Baldus, 2006; Haker, 2002; Köbsell, 2009). Nicht zuletzt sei diese Entwicklung auch Folge der gewachsenen Ansprüche von Eltern an die Schwangerschaft und an das daraus entstehende Kind (Baldus, 2006). Auf der anderen Seite ist es eben jener Entwicklung zu verdanken, dass die Säuglingssterblichkeit in den vergangenen 50-100 Jahren rapide gesunken ist.² Ungeborene Kinder können bei einem therapierbaren Befund teilweise bereits in der Schwangerschaft überlebensnotwendige Behandlungen bekommen oder in spezialisierten Kliniken entbunden werden. Somit haben sich durch entsprechende Entwicklungen auch die gesundheitlichen Bedingungen und Überlebenschancen für Kinder mit einer angeborenen Krankheit oder Behinderung wesentlich verbessert.

Die pränatale Diagnostik ebenso wie die Reproduktionsmedizin nehmen in dieser Entwicklung einen exemplarischen Platz für einen technisierten oder sogar vom Körper externalisierten Prozess der Reproduktion ein. Es ist heute vielfach Paaren mit eingeschränkter oder ausbleibender Fruchtbarkeit möglich, sich den Wunsch vom eigenen Kind mithilfe der Reproduktionsmedizin zu erfüllen. Pränatale Diagnostik ermöglicht es, die (natürlich oder medizinisch unterstützt) entstandene Schwangerschaft zu überwachen und gesundheitsgefährdende Risiken bei Mutter und Kind aufzuspüren, ebenso wie eine Vielzahl von Krankheiten oder Behinderungen zu erkennen. Mit den gestiegenen diagnostischen Möglichkeiten und der dazu parallel verlaufenden Bereitschaft werdender Mütter, entsprechende Verfahren in der Schwangerschaft zu beanspruchen, ergeben sich neue Herausforderungen für Mütter bzw. Eltern sowie für involvierte Fachdisziplinen, die Eltern in dieser Zeit betreuen. Gynäkologinnen haben die Pflicht, ihre Patientinnen umfangreich über Verfahren, den Erkenntnisgewinn und mögliche Folgen für die weitere Schwangerschaft aufzuklären. Oft besteht für Ärztinnen ein finanzieller Druck, ihren Patientinnen individuelle Gesundheitsleistungen auch in Form von zusätzlicher Diagnostik anzubieten (Kolleck & Sauter, 2019). Zugleich belegt die frühere Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung [BZgA], dass Frauen oft nur unzureichend über den Sinn pränataler Diagnostik aufgeklärt sind (Renner, 2006). Mit 61,6 % gibt dort die Mehrheit der befragten Frauen als Grund für die Inanspruchnahme pränataler Diagnostik die »Sicherstellung der Gesundheit des Babys« an (S. 36). Es ist davon auszugehen, dass schwangere Frauen und

2 Globale Zahlen lassen sich über <https://ourworldindata.org/child-mortality> [29.Jan.2020] abrufen.

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