

Bericht

des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (18. Ausschuss) gemäß § 56a der Geschäftsordnung

Technikfolgenabschätzung (TA)

Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik

Inhaltsverzeichnis

	Seite
Vorwort des Ausschusses	5
Zusammenfassung	9
I Einleitung	19
II Medizinisch-technische Grundlagen: Anwendungen und Entwicklungsperspektiven	27
1 Pränataldiagnostik – Begriffe und Verfahren	27
1.1 Invasive Verfahren der Pränataldiagnostik	29
1.2 Nichtinvasive Verfahren der Pränataldiagnostik	32
2 Ziele von PND	43
2.1 Krankheitsbilder und Behinderungen im Fokus von pränataler Diagnostik	43
2.2 Schwangerschaftsabbrüche bei auffälligem pränatalem Befund	49
3 Entwicklungsperspektiven hinsichtlich des Umfangs und der Methoden der vorgeburtlichen Diagnostik	57
3.1 Erweiterung des diagnostischen Umfangs	57
3.2 Erweiterung des Methodenspektrums	59
III Rechtliche Regelungen in Deutschland und Europa	61
1 Gesetzlicher Status Quo in Deutschland	61
1.1 Gesetze zu Durchführung und möglichen Konsequenzen von PND ...	61

	Seite
1.2	Richtlinien zur Durchführung und zu möglichen Konsequenzen von PND 64
1.3	Gerichtsurteile im Kontext von Pränataldiagnostik 65
1.4	Methodenbewertungsverfahren zu NIPT des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)..... 66
2	Regelungen in europäischen Nachbarstaaten 69
2.1	Vereinigtes Königreich..... 69
2.2	Dänemark 71
2.3	Niederlande..... 73
2.4	Schweiz..... 75
IV	Gesellschaftliche Rahmenbedingungen und ethische Herausforderungen 77
1	Informationsstand von Schwangeren zu Pränataldiagnostik, Beratungsangebote und -inhalte 77
1.1	Informationsstand und -Interesse von (schwangeren) Frauen zu PND 77
1.2	Inhalte der Beratung 78
1.3	Beurteilung der Beratung..... 80
2	Akteurs- und Interessengruppen im Bereich PND..... 83
2.1	Frauen 83
2.2	Ärztinnen und Ärzte 87
2.3	Psychosoziale Beratungsstellen 90
2.4	Hebammen..... 91
2.5	Behindertenrechtsgruppen und andere zivilgesellschaftliche Akteure 92
2.6	Herstellerunternehmen von NIPT 94
2.7	Der Gemeinsame Bundesausschuss..... 96
2.8	Bevölkerung und Öffentlichkeit 97
3	Gesellschaftliche Teilgruppen im Fokus der Pränataldiagnostik..... 100
3.1	Down-Syndrom im Fokus pränataler Diagnostik: gesellschaftliche Perspektiven auf und für Menschen mit Trisomie 21 100
3.2	Geschlechtsselektion mittels Pränataldiagnostik 103
4	Ethische Fragen mit Blick auf NIPT/PND 104
4.1	PND als gesellschaftliches Werturteil über Behinderung?..... 104
4.2	Auswirkungen von PND auf die Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft..... 107
4.3	Genetische Informationen und einhergehende Herausforderungen 109
4.4	Wirtschaftlichkeitsüberlegungen zu Menschenleben 110
4.5	Späte Schwangerschaftsabbrüche als ethisches Problem..... 111

	Seite
4.6 PND als Voraussetzung einer reproduktiven Autonomie der Schwangeren.....	112
4.7 Pränataldiagnostik und der Begriff des Risikos.....	114
V Resümee und Handlungsfelder	117
1 Möglichkeiten, Rahmenbedingungen, Umfang und Anwendung der Pränataldiagnostik	117
2 Gesellschaftliche Herausforderungen im Kontext von PND	121
3 Handlungsfelder zur Pränataldiagnostik.....	122
Literatur	127
In Auftrag gegebenes Gutachten	127
Weitere Literatur	127
Anhang	153
1 Abbildungen	153
2 Tabellen	153
3 Glossar	154

Vorwort des Ausschusses

Der Deutsche Bundestag hat sich in den letzten Jahren verschiedentlich mit Pränataldiagnostik (PND), ihrem medizinisch-technologischen Fortschritt und ihrer gesellschaftlichen Nutzung auseinandergesetzt.

So stellten 157 Abgeordnete verschiedener Fraktionen im März 2015 eine Kleine Anfrage zur »Vorgeburtlichen Blutuntersuchung zur Feststellung des Down-Syndroms« an die Bundesregierung (Bundestagsdrucksache 18/4406). Anlass für die Anfrage war die Eröffnung eines Erprobungsverfahrens durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), das in einer Kostenübernahme für die seit 2012 in Deutschland verfügbaren nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) münden könnte. Nichtinvasive Pränataltests erkennen mit großer Wahrscheinlichkeit auf Grundlage einer Blutuntersuchung bei der werdenden Mutter einige genetische Abweichungen des Fetus, wie etwa die Trisomien 13, 18 und 21. Die auch als Down-Syndrom bezeichnete Trisomie 21 steht dabei aufgrund ihrer relativen Häufigkeit und guten vorgeburtlichen Erkennbarkeit im Fokus. Eine Kostenübernahme für NIPT könnte, so die Abgeordneten, »ein relevanter Schritt auf dem Weg zu einem Routine-Check auf Down-Syndrom während einer Schwangerschaft« sein. Aus Sicht der Fragesteller/-innen fehlte im Rahmen des G-BA-Verfahrens der Raum für die als notwendig erachtete begleitende gesellschaftliche Diskussion, etwa dazu, ob die Verfügbarkeit von frühen und risikoarmen Testverfahren wie NIPT den gesellschaftlichen Druck erhöht, (ausschließlich) gesunde Kinder zur Welt zu bringen.

Um diese Entwicklungen in den Blick zu nehmen, hat der Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB) mit der Durchführung eines Monitoringprojekts beauftragt. Der vorliegende Bericht bietet einen Überblick über den aktuellen medizinisch-technischen und gesetzlichen Stand der PND in Deutschland und fasst gesellschaftliche, politische und ethische Diskussionspunkte und Fragen zur PND zusammen. In der Zusammenschau zeigt sich, dass NIPT aus medizinisch-technischer Sicht derzeit keine grundlegend neuen diagnostischen Erkenntnisse ermöglichen. Ihre im Vergleich zu bestehenden Verfahren risikoarme und frühe Anwendung kann – insbesondere bei einer Finanzierung durch die gesetzliche Krankenversicherung – potenziell zu einer intensiven Nutzung durch Schwangere führen. Die Möglichkeit, dass genetische Analysen am Fetus mittels NIPT für viele Schwangere »normal« werden, unterstreicht die Notwendigkeit einer breiten gesellschaftlichen Debatte.

Neben den rechtlichen Grundlagen zur Anwendung vorgeburtlicher Diagnostik und dem bis voraussichtlich Sommer 2019 laufenden Methodenbewertungsverfahren des G-BA zu NIPT werden im Bericht des TAB auch die Regelungen zu PND in ausgewählten europäischen Ländern dargelegt. Zudem gibt er einen Überblick über die aktuelle Beratungssituation für schwangere Frauen zu PND, sowohl durch Ärzte und Ärztinnen als auch durch psychosoziale Berater/-innen. Ausführlich dargestellt werden die Positionen ausgewählter gesellschaftlicher Gruppen, neben schwangeren Frauen und ihren behandelnden Arzt/-innen etwa auch psychosoziale Berater/-innen, Hebammen, Herstellerunternehmen oder zivilgesellschaftliche Aktivist/-innen. Abschließend thematisiert der Bericht ethische und gesellschaftliche Fragen zu Pränataldiagnostik, die in einem gemeinschaftlichen Dialog aus Zivilgesellschaft, Politik und Wissenschaft vertieft werden könnten.

Der Deutsche Bundestag erhält mit diesem Monitoringbericht des TAB eine aktuelle und fundierte Informationsgrundlage zu verschiedenen Aspekten der PND – medizinischen, rechtlichen, sozialen und ethischen. Auf dieser Basis kann der bereits erfolgte parlamentarische Anstoß zu einer inklusiven gesellschaftlichen Debatte über Pränataldiagnostik unterstützt und intensiviert werden.

Berlin, den 3. April 2019

Dr. Ernst Dieter Rossmann
Vorsitzender

Stephan Albani
Berichterstatter

René Röspel
Berichterstatter

Dr. Michael Ependiller
Berichterstatter

Mario Brandenburg
Berichterstatter

Ralph Lenkert
Berichterstatter

Dr. Anna Christmann
Berichterstatterin

Alma Kolley
Arnold Sauter

**Aktueller Stand
und Entwicklungen
der Pränataldiagnostik**

Endbericht zum Monitoring

TAB-Arbeitsbericht Nr. 184

Das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB) berät den Deutschen Bundestag und seine Ausschüsse in Fragen des wissenschaftlich-technischen Wandels. Das TAB wird seit 1990 vom Institut für Technikfolgenabschätzung und Systemanalyse (ITAS) des Karlsruher Instituts für Technologie (KIT) betrieben. Hierbei kooperiert es seit September 2013 mit dem IZT – Institut für Zukunftsstudien und Technologiebewertung gGmbH sowie der VDI/VDE Innovation + Technik GmbH.

Büro für Technikfolgen-Abschätzung
beim Deutschen Bundestag
Neue Schönhauser Straße 10
10178 Berlin

Tel.: +49 30 28491-0
buero@tab-beim-bundestag.de
www.tab-beim-bundestag.de

2019

Zusammenfassung

Pränataldiagnostische Verfahren, also vorgeburtliche Untersuchungen am werdenden Kind, stehen gemeinhin eher selten im öffentlichen oder politischen Fokus. Schließlich vollzieht sich der Lebensbereich »Schwangerschaft und Geburt« eher im Privatleben und wird zumeist nicht medial thematisiert. Eine Ausnahme bildete in den letzten Jahren die Zulassung einer neuen Untersuchungsmethode im Jahr 2012 und die Frage, ob diese neue Methode eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung werden sollte (2014 mit dem Start des Erprobungsverfahrens des Gemeinsamen Bundesausschusses und 2016 mit der Überführung des Erprobungs- in ein Methodenbewertungsverfahren). Das neue Pränataldiagnostikverfahren wird zumeist als nichtinvasiver Pränataltest (NIPT) bezeichnet und ermöglicht Aussagen über genetische Eigenschaften des werdenden Kindes ausschließlich auf Basis einer Blutentnahme bei der Schwangeren. Damit stellen sich viele altbekannte Fragen zu Pränataldiagnostik mit neuer Dringlichkeit, etwa danach, welches Wissen werdende Eltern über das entstehende Kind erlangen können (sollten) und welche Folgen dieses Wissen haben kann. Vor diesem Hintergrund beschloss Ende 2015 der Bundestagsausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung, den aktuellen Stand sowie die Entwicklungen im Bereich der Pränatal- sowie der Präimplantationsdiagnostik in einem TAB-Monitoringprojekt untersuchen zu lassen. Mit Blick auf unterschiedliche gesellschaftliche Werthaltungen zu Pränataldiagnostik im Allgemeinen und NIPT im Speziellen erscheint der Bundestag als naheliegender Ort, die bereits in einzelnen Fachkreisen und medial angestoßene Debatte zur gesellschaftlichen Rolle von Pränataldiagnostik zu bündeln und zusammenzuführen.

Medizinische Verfahren und Grundlagen

Pränataldiagnostik (PND) umfasst alle vorgeburtlichen Untersuchungen, die darauf zielen, Informationen über das werdende Kind zu erhalten. Es existiert eine Reihe von Untersuchungsmethoden, die am häufigsten in sogenannte *invasive* und *nichtinvasive* Verfahren unterschieden werden. Invasive Verfahren gehen mit einer Punktion der Fruchtblase oder der Plazenta einher und bergen daher höhere verfahrensbezogene Risiken (etwa für eine Fehlgeburt) als die nichtinvasiven Verfahren. Nichtinvasive Verfahren gehen zwar nicht mit einem Eingriff in die Gebärmutter einher, gelten aber zugleich als nicht diagnostisch. Das bedeutet, dass nichtinvasive Verfahren Hinweise für Diagnosen geben können, diese jedoch mit anderen Verfahren überprüft werden müssen. Das bekannteste und am häufigsten verwendete nichtinvasive Verfahren stellt die Ultraschalluntersuchung dar. Schwangere Frauen erhalten gemäß den Mutterschaftsrichtlinien in Deutschland regulär drei Ultraschalluntersuchungen. Es ist allerdings bekannt, dass bei den meisten Schwangeren mehr als nur drei Ultraschalluntersuchungen durchgeführt werden.

Beide Formen pränataldiagnostischer Verfahren, invasive wie nichtinvasive, zielen auf eine Reihe von unterschiedlichen Fragestellungen, die teilweise durch die Mutterschaftsrichtlinien vorgegeben sind (und entsprechend im Mutterpass dokumentiert werden sollen; etwa zur Lage des Kindes und der Plazenta), teilweise aber auch durch die werdenden Eltern selbst aufgebracht werden (z. B. nach dem Geschlecht des werdenden Kindes). Einige stehen besonders im Fokus der werdenden Eltern und der Ärzte und Ärztinnen, da sie verhältnismäßig häufig auftreten und durch bestimmte pränataldiagnostische Verfahren (besonders gut) beantwortet werden können. Dies gilt z. B. für die Trisomie 21, eine zum sogenannten Down-Syndrom führende Variante des menschlichen Erbgutes, bei der das 21. Chromosom nicht doppelt, sondern dreifach vorliegt. Die Wahrscheinlichkeit für Trisomien steigt mit dem mütterlichen Alter an, sodass parallel zum europaweit steigenden Alter von Erstgebärenden auch die Häufigkeiten von fetalen Trisomien zunimmt.

Mittels pränataldiagnostischer Verfahren, v.a. Ultraschall, lässt sich eine Reihe von Abweichungen des Fetus erkennen, etwa Fehlbildungen im Bereich der Organe, des zentralen Nervensystems oder des Skelettaufbaus. Auch einige genetische Besonderheiten lassen sich vorgeburtlich diagnostizieren. Dazu zählen Trisomien der Autosomen (die Chromosomenpaare 1 bis 22) und Trisomien und Monosomien der Gonosomen (des 23. Chromosomenpaars, die Geschlechtschromosomen X und Y). Neben der häufigsten autosomalen Trisomie, der Trisomie 21, kommen vereinzelt Trisomien der Chromosomen 13 und 18 vor (Patau- bzw. Edwards-Syndrom) vor. Bei beiden letztgenannten Trisomieformen versterben viele Feten im Mutterleib und lebendgeborene Kinder mit diesen Syndromen mehrheitlich nach wenigen Tagen oder Monaten. Sie weisen erkennbare kognitive und Lerneinschränkungen auf. Demgegenüber gehen zahlenmäßige Abweichungen bei den Geschlechtschromosomen mit geringen Einschränkungen einher. Menschen mit Monosomie X (Turner-Syndrom, X0), Klinefelter-Syndrom (XXY), Jacobs-Syndrom (XYY) oder Trisomie X (XXX) haben weitgehend normale Lebenserwartungen und sind häufig klinisch unauffällig.

Eine vergleichsweise neue vorgeburtliche Untersuchungsmethode im Bereich der nichtinvasiven Verfahren zielt auf die Untersuchung zellfreier »fetaler« (eigentlich plazentarer) DNA aus dem Blut der Mutter. Bei diesen – wahlweise als nichtinvasive Pränataltests (NIPT), nichtinvasive Pränataldiagnostiken (NIPD), pränatale Gentests oder schlicht Bluttests bezeichneten – Verfahren dient eine einfache Blutentnahme bei der Schwangeren dazu, Aussagen über die Wahrscheinlichkeit von genetisch bedingten Abweichungen des Fetus zu treffen. NIPT sind seit dem Jahr 2012 in Deutschland für Schwangere als Eigenleistung verfügbar, wobei der Preis zur Durchführung des Tests seither stark gesunken ist und derzeit (je nach gewählter Testoption) bei 200 Euro beginnt. Die Tests können mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit das Down-Syndrom (Trisomie 21) und das fetale Geschlecht benennen. Für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 sowie anderer genetischer Besonderheiten erzielen die Tests geringere, aber gleichwohl hohe Erkennungsraten. Sie gelten damit *nicht als diagnostisch*, sondern dienen einer Wahrscheinlichkeitsberechnung, die bei einem auffälligen Befund durch andere, meist invasive Verfahren überprüft werden sollte. Neben den genannten autosomalen Trisomien werden die klinisch wenig auffälligen Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen von den meisten Herstellern nichtinvasiver Pränataltests als Teil des Testspektrums angeboten. Das Testspektrum von NIPT hat sich in den letzten Jahren deutlich erweitert, nichtsdestotrotz kann unabhängig vom Diagnostikverfahren nur ein kleiner Teil möglicher angeborener Behinderungen und Einschränkungen pränatal erkannt werden.

Zu den NIPT läuft derzeit ein Methodenbewertungsverfahren beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), das darüber entscheiden wird, ob nichtinvasive Pränataltests zu den Trisomien 13, 18 und 21 sogenannten Risikoschwangeren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung kostenfrei angeboten werden sollen. Eine Risikoschwangerschaft im Sinne der Trisomiewahrscheinlichkeit ist dabei nicht abschließend definiert. In anderen europäischen Ländern, wie etwa der Schweiz, wird eine Risikoschwangerschaft im Sinne der Trisomiewahrscheinlichkeit anhand des so genannten Ersttrimesterscreenings (ETS) bestimmt, in das verschiedene Parameter (Blutwerte, Ultraschallbefunde, anamnestiche Befunde) einfließen. In Deutschland ist das ETS keine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen und kann deshalb von diesen nicht als Grundlage einer Definition von Risikoschwangeren herangezogen werden.

Das Methodenbewertungsverfahren zu NIPT, das voraussichtlich noch bis Sommer 2019 läuft, hat zu heftigen Kontroversen insbesondere in Teilen der Zivilgesellschaft geführt. Kern dieser Debatte ist die Frage, inwiefern pränataldiagnostische Verfahren, die keine primär therapeutischen Optionen eröffnen, Teil der gesetzlichen Kasernenleistungen sein sollen. Kritiker/-innen der Tests argumentieren, dass diese in erster Linie dazu dienen, Schwangerschaften mit behinderten Feten zu beenden. Sie fordern eine breite gesellschaftliche Debatte dazu, ob diese Tests gesellschaftlich gewollt sind und ob mit der Pränataldiagnostik ein implizites Werturteil über Menschen mit Behinderungen einhergeht.

Schwangerschaftsabbrüche nach einer pränatalen Diagnose

Pränataldiagnostik wird von vielen Wissenschaftler/-innen, Mediziner/-innen und Bürger/-innen als zweischneidiges Schwert wahrgenommen. Dies liegt daran, dass pränataldiagnostische Verfahren Wissen generieren, das im Sinne der Gesundheit von werdender Mutter und werdendem Kind genutzt werden kann und so beispielsweise entscheidend die Wahl des Geburtsortes (Krankenhaus mit Kinderklinik, Geburtshaus, Hausgeburt) und -modus (Kaiserschnitt, Geburtseinleitung, Spontangeburt) beeinflussen kann. Für einige Erkrankungen gibt es zudem pränatale Therapien, und Kinder mit angeborenen Abweichungen profitieren von einer frühen nachgeburtlichen Behandlung und Förderung. Demgegenüber steht die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruches nach einer schwerwiegenden pränatalen Diagnose. Das Strafgesetzbuch (§ 218a Abs. 2 StGB) sieht vor, dass Schwangerschaftsabbrüche ohne zeitliche Frist rechtmäßig sind, wenn sie nach ärztlicher Erkenntnis die einzige Möglichkeit darstellen, eine Gefahr für das Leben der werdenden Mutter abzuwenden oder eine schwerwiegende Beeinträchtigung der körperlichen oder seelischen Gesundheit der Schwangeren zu verhindern. Diese gesetzliche Regelung wird als »medizinische Indikation« zum Schwangerschaftsabbruch bezeichnet. Auch wenn der Gesetzeswortlaut keinen expliziten Bezug auf mögliche fetale Fehlbildungen nimmt, lässt er hinreichend Interpretationsspielraum, um Abbrüche nach pränataldiagnostischen Diagnosen von Fehlbildungen zu ermöglichen. Als solcher ist der § 218a Abs. 2 StGB im Jahr 1995 auch formuliert worden, um die vorher geltende embryopathische Indikation zu ersetzen. Die Tatsache, dass eine mittels Pränataldiagnostik erkannte Einschränkung des Fetus in einem Schwangerschaftsabbruch auch bei (weit) fortgeschrittener Schwangerschaft münden kann, stellt für viele mit dem Thema Befassten eine ethische Herausforderung dar. Spätabbrüche repräsentieren nur einen sehr kleinen Teil der gesamten Schwangerschaftsabbrüche.

In Deutschland werden im europäischen Vergleich insgesamt wenige Schwangerschaftsabbrüche vorgenommen. Die meisten Schwangerschaftsabbrüche werden im Rahmen der sogenannten Fristenlösung, also nach Beratung und innerhalb der ersten drei Schwangerschaftsmonate durchgeführt. Nur ein kleiner Teil der insgesamt 101.209 Schwangerschaftsabbrüche im Jahr 2017 – ca. 3.900 oder 3,9 % – findet nach einer medizinischen Indikation statt. Die medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche werden jedoch zumeist deutlich später in der Schwangerschaft vollzogen, in etwa jedem sechsten Fall (ca. 0,7 %) nach Erreichen der extrauterinen Lebensfähigkeit des werdenden Kindes, d. h. ab der vollendeten 22. Schwangerschaftswoche p. c. Die Abbruchraten nach pränatalen Befunden hängen vom jeweiligen Befund ab; für die Trisomien 21, 13 und 18 liegen sie erhebungsübergreifend bei deutlich über 85 %. Aufgrund des im Mittel europaweit gestiegenen mütterlichen Alters hat die relative Anzahl von Schwangerschaften mit einem Fetus mit Down-Syndrom (Trisomie 21) zugenommen, gleichzeitig wird ein großer Anteil dieser Schwangerschaften abgebrochen. Selbst für chromosomale Anomalien wie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen, die zu einem Großteil klinisch unauffällig bleiben, liegen die Abbruchquoten bei über 40 %. Diese Zahlen offenbaren zum einen eine hohe Bereitschaft, pränatale Diagnostik zur Identifikation chromosomaler Aberrationen zu nutzen, und zum anderen eine hohe Bereitschaft, Schwangerschaften mit solch einer Diagnose abzubrechen.

Entwicklungsperspektiven hinsichtlich des Umfangs und der Methoden der PND

Im Bereich der Pränataldiagnostik und insbesondere im Bereich neuer genetischer Analyseverfahren wie NIPT zeigt sich einerseits ein großer und lukrativer Markt für Herstellerunternehmen, gleichzeitig ist dieser Markt stark umkämpft. Dies führt zu Bemühungen seitens der Testhersteller, neue, schnellere und diagnostisch umfassendere Verfahren zu entwickeln und zu patentieren. Bereits heute zeigt sich eine Ausdehnung des nichtinvasiven Diagnosespektrums über die autosomalen Trisomien hinaus auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen und Mikrotransformationen des Genoms. In einzelnen Fällen ist bereits eine Kompletsequenzierung des fetalen Genoms mittels zellfreier DNA aus dem mütterlichen Blut gelungen. Es steht zu erwarten, dass viele Forschungseinrichtungen und forschende Unternehmen pränatale Diagnostik sowohl mit Blick auf ihre methodische Vielfalt als auch mit Blick auf ihren diagnostischen Umfang erweitern werden. Die pränatal verfügbaren genetischen Informationen über Feten und Embryos würden damit drastisch ansteigen, was Fragen nach der politischen, gesellschaftlichen und ethischen Beurteilung und gegebenenfalls Regulierung dieser Möglichkeiten aufwirft.

Gesetzliche Regulierung der Pränataldiagnostik

Bislang wird die Pränataldiagnostik in Deutschland vor allem durch das Gendiagnostikgesetz und das Schwangerschaftskonfliktgesetz geregelt. Das Gendiagnostikgesetz definiert die Voraussetzungen für eine vorgeburtliche genetische Untersuchung oder Risikoabklärung (etwa hinsichtlich Aufklärung und Einwilligung der Schwangeren) und benennt Grenzen des vorgeburtlich zu erlangenden Wissens. So darf etwa die Anlage zu spätmanifestierenden Krankheiten, also Krankheiten, die erst nach Erreichen der Volljährigkeit auftreten, nicht vorgeburtlich ermittelt werden. Das Geschlecht des Fetus darf erst nach Ablauf der ersten drei Schwangerschaftsmonate mitgeteilt werden, um geschlechtsbezogene Schwangerschaftsabbrüche zu verhindern. Das Schwangerschaftskonfliktgesetz regelt die Beratung zu Verhütung, Schwangerschaft und Schwangerschaftsabbruchwunsch und geht dabei auch insbesondere auf die Beratung nach pränataldiagnostisch festgestellten Fehlbildungen und auf den Zeitrahmen zur Ausstellung einer medizinischen Indikation zum Schwangerschaftsabbruch ein. Die Gesetzgebung zum Schwangerschaftsabbruch selbst findet sich im Strafgesetzbuch in den §§ 218, 218a, 218b, 218c, 219, 219a sowie 219b.

Für das ärztliche Handeln im Rahmen der medizinischen Schwangerenvorsorge sind insbesondere die Mutterschaftsrichtlinien relevant, die festlegen, welche medizinischen Leistungen unter welchen Voraussetzungen im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung Schwangeren angeboten werden dürfen. Für die ärztliche Schwangerenbegleitung handlungsleitend waren zudem mittelbar verschiedene richterliche Urteile in den 1990er Jahren, die im Kontext der sogenannten Kind-als-Schaden-Rechtsprechung in einigen Fällen Eltern von Kindern mit Behinderung Schadensersatz durch behandelnde Ärzte und Ärztinnen zusprachen, wenn die Behinderungen vorgeburtlich nicht erkannt worden waren. Das Verfassungsgericht als oberstes deutsches Gericht urteilte widersprüchlich in Kind-als-Schaden-Fällen. Die zwei Kammern kamen zu unterschiedlichen Schlüssen in der Frage, ob die Geburt eines Kindes zu einer Schadensersatzleistung seitens des Arztes führen könne oder nicht. Mit der Abschaffung der embryopathischen Indikation hat sich die Rechtsprechung von der ärztlichen Schadensersatzpflicht bei pränatal nicht erkannten Fehlbildungen tendenziell abgewandt.

Situation in ausgewählten europäischen Ländern

Ein Blick auf das europäische Ausland zeigt, dass die medizinische Schwangerenbegleitung, Angebot und Nutzung verschiedener pränataldiagnostischer Verfahren sowie die gesetzlichen Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch sehr unterschiedlich ausgestaltet sind. Der Vergleich der vier europäischen Staaten Vereinigtes Königreich, Dänemark, Niederlande und Schweiz macht deutlich, dass die jeweilige Praxis der PND stark an bestehende Versorgungsstrukturen und politisch-gesellschaftliche Vorstellungen von Schwangerschaft, Geburt und Elternschaft anknüpft.

So fördern die Schweiz und Dänemark einen niedrighschwelligen Zugang zu pränataldiagnostischen Untersuchungen und weisen sehr hohe pränatale Erkennungsraten von fetalen Anomalien auf. In Dänemark gibt es eine intensiv genutzte, staatlich finanzierte und gesellschaftlich breit akzeptierte Praxis der Pränataldiagnostik, die in einer Erkennung eines Großteils der Feten mit Down-Syndrom und in einer hohen Rate daran anschließender Schwangerschaftsabbrüche resultiert. Die Schweiz hat als erstes europäisches Land nichtinvasive Pränataltests in die Regelversorgung Schwangerer aufgenommen und bietet Schwangeren NIPT zuzahlungsfrei ab einer ermittelten Wahrscheinlichkeit von 1:1.000 für das Vorliegen eines fetalen Down-Syndroms an. Diese Quote repräsentiert ca. 25 % aller Schwangeren. Die Niederlande weisen europaweit eine der niedrigsten Abbruchquoten bei fetalen Anomalien auf. Dies steht wahrscheinlich in Zusammenhang mit einer geringen Medikalisierung der Schwangerschaft und einer breiten gesellschaftlichen Debatte zu Chancen und Grenzen von Pränataldiagnostik. Das Vereinigte Königreich plant die Einführung von NIPT in sein nationales Gesundheitswesen 2019 (ab einer ermittelten Wahrscheinlichkeit für eine fetale Trisomie von 1:150 oder höher) und hat im Vorfeld eine breite wissenschaftliche Untersuchung und einen vielstimmigen gesellschaftlichen Dialog zu den Potenzialen von NIPT durchgeführt.

In den meisten betrachteten Ländern existiert ein mehrstufiges Screeningprogramm zur Erkennung von (chromosomalen) Anomalien, das mit dem Ersttrimesterscreening einsetzt und anhand dessen Schwangere mit erhöhtem Risiko benennt. Dieses Ersttrimesterscreening wird auch in Deutschland angeboten, ist allerdings eine von der Schwangeren selbst zu finanzierende, sog. individuelle Gesundheitsleistung (IGeL). In der Gesamtschau der Situation in den ausgewählten europäischen Staaten zeigt sich, dass die angebotenen pränataldiagnostischen Untersuchungen sehr unterschiedlich genutzt werden, aus ihnen in unterschiedlichem Maße selektive Schwangerschaftsabbrüche resultieren und sie von sehr unterschiedlich intensiv geführten gesellschaftlichen Debatten begleitet sind.

Beratung und Information von schwangeren Frauen

Für Deutschland zeigen Befragungen von (schwangeren) Frauen und Ärztinnen und Ärzten, dass die meisten Schwangeren pränataldiagnostische Angebote nutzen, die weit über die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen hinausgehen. Dafür sind sie auch bereit, Zuzahlungen zu leisten. Zugleich haben Schwangere zu großen Teilen kein genaues Verständnis von Pränataldiagnostik und nehmen diese als Standardoption in der Schwangerschaftsbetreuung wahr. Häufig hoffen sie, dass ihnen pränataldiagnostische Verfahren die Gesundheit des werdenden Kindes bestätigen. Gleichzeitig weckt die Pränataldiagnostik bei einer Mehrheit der Frauen die Angst vor einem behinderten Kind erst. Ein Fünftel der schwangeren Frauen scheint eine stabil positive Sicht auf Menschen mit Behinderungen zu haben und kann sich auch ein Leben mit einem behinderten Kind gut vorstellen. Die große Mehrheit verknüpft mit der Möglichkeit, ein behindertes Kind zu bekommen, in erster Linie Ängste um die eigene zeitliche und finanzielle Autonomie und um die Partnerschaft.

In ihren Entscheidungen zu Pränataldiagnostik stützen sich schwangere Frauen vor allem auf die Informationen ihres behandelnden Arztes oder ihrer Ärztin. Für die Ärzte und Ärztinnen stellt sich folglich die Aufgabe, Patientinnen mit geringem Vorwissen im Rahmen ihrer haftungsrechtlichen Handlungszwänge über Pränataldiagnostik aufzuklären und nichtdirektiv zu beraten. Gleichzeitig stellen individuelle Gesundheitsleistungen, zu denen auch einige pränataldiagnostische Verfahren wie das Ersttrimesterscreening und die nichtinvasiven Pränataltests zählen, für viele frauenärztliche Praxen einen nicht unerheblichen wirtschaftlichen Zugewinn dar.

Bevor eine vorgeburtliche genetische Untersuchung stattfinden kann, ist die Schwangere aufzuklären über (1) die derzeitigen Untersuchungsmöglichkeiten, (2) die Risiken der Untersuchung(en), (3) die Aussagekraft und mögliche Aussageeinschränkungen eines auffälligen Befundes, (4) die möglichen Konsequenzen der pränatalen Befunde und (5) die Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Untersuchung (z. B. Ausweichen auf andere Untersuchungsmethoden oder Verzicht auf weitere PND). Mit der ärztlichen Beratung zu Pränataldiagnostik im Allgemeinen und zu genetischer Pränataldiagnostik im Speziellen zeigen sich befragte Schwangere im Rückblick

mehrheitlich zufrieden. Verbesserungsbedarf sehen sie insbesondere dahingehend, dass auch ethische, soziale und psychische Fragen stärker thematisiert werden sollten. Schwangere, denen im Zusammenhang mit der Pränataldiagnostik ein auffälliger Befund mitgeteilt wurde, wünschen sich mehr Informationen zum Leben mit einem behinderten Kind und zu den Folgen für sich und ihre Familie. Die Befunde zur Zufriedenheit mit der ärztlichen Beratung stammen mehrheitlich aus einem Zeitraum vor der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes. Die Gesetzesänderungen sollten insbesondere bei auffälligen Befunden die Rolle der psychosozialen Beratung stärken; inwiefern dies tatsächlich gelungen ist, stellt eine offene Forschungsfrage dar.

Gesellschaftliche Gruppen und Positionen zu PND

Ärzte und Ärztinnen stehen unter vielfältigen Handlungszwängen, die durch Zeitdruck, eine mangelnde Honorierung von Arzt-Patienten-Gesprächen, Sorgen vor haftungsrechtlichen Konsequenzen und eine wachsende Zahl von pränataldiagnostischen individuellen Gesundheitsleistungen bestimmt sind. Die Kombination von Zeitmangel und intensiver Marketingtätigkeit vieler Hersteller von medizinischen Produkten (wie Pränataltests) führt dazu, dass eine Mehrheit befragter Ärzte und Ärztinnen Herstellerinformationen zur persönlichen Weiterbildung nutzt. Dies ist insbesondere insofern problematisch, als zahlreiche Untersuchungen belegen, dass die Herstellerinformationen zu Pränataltests nicht neutral sind und für Verbraucher relevante Aspekte nicht benennen. Befragte Ärzte und Ärztinnen beurteilen die eigene Nichtdirektivität in der Beratung und die eigene fachliche Qualifikation zur genetischen Beratung selbstkritisch.

Nur ein kleiner Teil der *Schwangeren* nutzt eine psychosoziale Beratung, obwohl diese allen Schwangeren offensteht. Insbesondere wenn werdende Eltern die pränatale Diagnose einer fetalen Fehlbildung erhalten, belastet sie dies schwer. Im sich daran anschließenden Prozess des Umgangs damit brauchen sie – unabhängig davon, ob die Schwangerschaft fortgesetzt wird oder nicht – eine empathische und zugewandte Begleitung durch Mediziner/-innen und anderes Fachpersonal. Im Konfliktfall bei einer vorgeburtlich festgestellten Abweichung sieht das Schwangerschaftskonfliktgesetz eine psychosoziale Beratung sowie eine mindestens dreitägige Bedenkzeit vor einem Schwangerschaftsabbruch vor (außer im Fall einer akuten gesundheitlichen Gefahr). Die Schwangere kann auf die Beratung verzichten, muss dies jedoch schriftlich dokumentieren.

Psychosoziale Beratung setzt zunächst darauf, die emotionale Situation der Frau oder des Paares zu ermitteln und bestehenden Wissensbedarf mit verständlichen Informationen zu decken. In einem zweiten Schritt verbindet sie die kognitive Ebene des Wissens mit der emotionalen Ebene der Bewertung und persönlichen Auseinandersetzung. In einem dritten Schritt thematisiert die psychosoziale Beratung Handlungsoptionen vor dem Hintergrund der individuell und gesellschaftlich vorhandenen Ressourcen. Befragte Frauen, die eine psychosoziale Beratung in Anspruch genommen haben, bewerten diese durchweg positiv und würden sie Frauen in ähnlichen Situationen weiterempfehlen.

Auch *Hebammen* können den Prozess zur Entscheidungsfindung über die Nutzung pränataldiagnostischer Verfahren und gegebenenfalls die Durchführung der Verfahren als fachkundige Dritte begleiten. Sie unterliegen nicht den Handlungszwängen von Ärzten und Ärztinnen und können somit eine unabhängige und vermittelnde Beratung anbieten, die auf einem Beziehungsangebot an die Schwangere basiert und eine ganzheitliche Betrachtung der persönlichen Situation miteinschließt.

Für die *Hersteller von nichtinvasiven Pränataltests* scheint es in Deutschland einen Markt mit Wachstumspotenzial zu geben, den die Hersteller durch den Antrag auf Eröffnung des Erprobungsverfahrens beim G-BA weiter auszubauen suchten. Sowohl von Seiten der Ärzteschaft als auch von zivilgesellschaftlichen Verbänden wird die Rolle der Herstellerunternehmen bei der Etablierung und der öffentlichen Darstellung der Tests kritisch gesehen.

Es gibt eine Reihe von *zivilgesellschaftlichen Gruppen*, die die Einführung weiterer pränataldiagnostischer Verfahren und die mögliche Aufnahme von NIPT in das Leistungsspektrum der gesetzlichen Krankenversicherung ablehnen. Diese zivilgesellschaftlichen Gruppen kommen aus sehr unterschiedlichen Kontexten, z. B. aus kirchlichen Kreisen, gentechnologiekritischen Foren, Behindertenrechtsorganisationen oder psychosozialen Beratungsstellen für Schwangere. Viele der zivilgesellschaftlichen Gruppen sehen in der pränataldiagnostischen Suche nach Feten mit Abweichungen eine Diskriminierung und positionieren sich gegen die breite gesellschaftliche Nutzung von Pränataldiagnostik, insbesondere gegen die Aufnahme von NIPT in die Mutterschaftsrichtlinien und damit gegen ihre Erstattung durch die gesetzliche Krankenversicherung.

Angehörige von Menschen mit Down-Syndrom, als Menschen mit einer genetischen Besonderheit, die pränatal besonders im Fokus steht, sehen die neuen nichtinvasiven Verfahren deutlich ambivalenter. Sie halten die Tests nicht für den zentralen Einflussfaktor, der darüber entscheidet, wie viele Babys mit Down-Syndrom zukünftig geboren werden. Wesentlich sei dafür nicht zuletzt die Situation von Menschen mit Behinderungen in der Gesellschaft. Diese hat sich in den letzten Jahrzehnten insbesondere mit Blick auf die gesellschaftliche und die berufliche Teilhabe deutlich verbessert. Nichtsdestotrotz zeigen Studien, dass *Familien* mit chronisch kranken und behinderten Kindern stark belastet sind. Die Belastungen gehen dabei nach Ansicht der befragten Eltern weniger von der Pflege, Erziehung und Betreuung ihrer Kinder aus, sondern vielmehr von den vielfältigen organisatorischen und bürokratischen Hürden auf dem Weg zu einer gleichberechtigten gesellschaftlichen Teilhabe der Kinder.

In repräsentativen *Bevölkerungsbefragungen* zeigt sich, dass eine Mehrheit in Deutschland eine breite gesellschaftliche Inklusion von Menschen mit Behinderung begrüßt und in vielen Bereichen (Verkehr, Infrastruktur) Verbesserungspotenzial sieht. Gleichzeitig machen Befragungen zur moralischen Bewertung von Schwangerschaftsabbrüchen deutlich, dass Abweichungen des Fetus für eine Mehrheit der Befragten einen legitimen Grund zum Abbruch darstellen. Die Haltung gegenüber Menschen mit Behinderungen ist folglich eine andere als die gegenüber werdendem Leben mit Behinderung. Dabei hat die Debatte um die NIPT, die in Teilen der Zivilgesellschaft und in Fachkreisen geführt wurde und wird, die breite Öffentlichkeit bislang nur gestreift. Eine breitere Medienberichterstattung fand zumeist punktuell, etwa zum Markteintritt des pränatalen Bluttests im Sommer 2012 oder zur Eröffnung des Prüfungsverfahrens beim G-BA 2016, statt. Insgesamt spielt das Thema der sozialen Chancen und Herausforderungen von pränataler Diagnostik im Allgemeinen und nichtinvasiven Testverfahren im Speziellen im öffentlichen Diskurs eine eher untergeordnete Rolle. Zivilgesellschaftliche Akteure und der G-BA erhoffen sich vom Deutschen Bundestag einen Anstoß zu einer breiteren öffentlichen Debatte. Einen ersten Schritt in diese Richtung gingen Abgeordnete verschiedener Fraktionen des Deutschen Bundestages mit einer gemeinsamen Positionierung und einer Pressekonferenz zur Frage »Vorgeburtliche Bluttests – wie weit wollen wir gehen?« (Beeck et al. 2018).

Mit dem Verweis auf die zentrale Rolle des parlamentarischen Gesetzgebers reagiert der *G-BA* auch auf die Kritik, die ihm nach Eröffnung zunächst der Erprobungsrichtlinie und dann des Methodenbewertungsverfahrens zu NIPT entgegengebracht wurde. In seinen Stellungnahmen verweist der G-BA darauf, dass die Verantwortung für eine breite gesellschaftliche Debatte nicht beim G-BA, sondern beim Parlament und bei den Ethikräten liege. Das Methodenbewertungsverfahren richte sich an den Kriterien des Nutzens, der medizinischen Notwendigkeit und der Wirtschaftlichkeit aus und lasse wenig Raum für ethische, politische und gesellschaftliche Fragestellungen.

Down-Syndrom – eine Behinderung im Fokus der PND

Die Trisomie 21 ist bei Neugeborenen die häufigste Chromosomenanomalie, die bei steigendem Alter der Mutter mit immer höherer Wahrscheinlichkeit auftritt. Viele pränataldiagnostische Verfahren weisen eine besondere Sensitivität für die Erkennung dieses Syndroms auf (etwa NIPT). Kritiker/-innen heben jedoch hervor, dass die pränatale Fokussierung auf das Down-Syndrom der Lebensrealität von Menschen mit diesem Syndrom und ihren Angehörigen nicht gerecht werde. Menschen mit Down-Syndrom haben eine Lebenserwartung von etwa 60 Jahren und geben in Befragungen eine hohe Lebenszufriedenheit an. Auch Familien mit Kindern mit Down-Syndrom »leiden« mehrheitlich nicht unter der Behinderung ihres Kindes oder Geschwisters, im Gegenteil zeigen sie eine hohe Lebenszufriedenheit und geringe Trennungsraten. Gleichwohl gilt das Down-Syndrom als »Leitbehinderung« der Pränataldiagnostik, was Kritiker/-innen zu der Frage veranlasst, warum die Geburt von Menschen mit diesem Syndrom durch pränatale Diagnostik vermieden werden sollte.

Gesellschaftliche und ethische Fragen zu PND

Dieser Punkt führt unmittelbar zu einer der zentralen ethischen Fragen, die im Kontext von Pränataldiagnostik diskutiert wird, nämlich: Stellt es eine Diskriminierung dar, wenn eine Schwangerschaft mit einem behinderten Fetus anders als bei einem nicht behinderten Fetus auch bei fortgeschrittener Schwangerschaft abgebrochen werden kann? Falls ja, handelt es sich »lediglich« um eine Diskriminierung des behinderten Fetus oder auch um eine Diskriminierung der bereits geborenen Menschen mit der gleichen Behinderung? Inwiefern verändert sich der gesellschaftliche Blick auf Menschen mit Behinderung durch selektive Schwangerschaftsabbrüche?

Auf diese Frage gibt es keine einfachen Antworten, genauso wenig wie auf die anderen Fragen, die sich aus gesellschaftlicher, politischer und ethischer Perspektive zur Bewertung der nichtinvasiven Pränataltests und der Pränataldiagnostik als Ganzes stellen:

- *Verändert Pränataldiagnostik die Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft?* Binden sich Schwangere nur unter Vorbehalt an ihr werdendes Kind, wenn dessen Gesundheit noch nicht pränataldiagnostisch »bestätigt« ist? Fördert die Verbreitung und Vertiefung pränataldiagnostischer Verfahren eine »Schwangerschaft auf Probe«? Oder ist es einfach eine Entscheidungshilfe für werdende Eltern?
- *Welche Herausforderungen bergen genetische Informationen für werdende Eltern, das zukünftige Kind und behandelnde Ärzte und Ärztinnen?* Wie viele und welche genetischen Informationen über ihr werdendes Kind sollen werdende Eltern erlangen dürfen? Wie soll mit Befunden umgegangen werden, deren klinische Bedeutung unklar ist? Wie kann eine fundierte Beratung angesichts der Möglichkeiten immer umfassenderer genetischer Analysen bei gleichzeitig begrenzten personellen Ressourcen in der Humangenetik gewährleistet werden?
- *Könnte und sollte das ethische Dilemma später Schwangerschaftsabbrüche anders als bislang rechtlich geregelt werden?* Wie soll damit umgegangen werden, dass einerseits ungeborene Kinder bei medizinischer Indikation auch jenseits der extrauterinen Lebensfähigkeit durch Fetozid getötet werden und gleichzeitig ein geborenes Kind mit allen Mitteln der Intensivmedizin am Leben erhalten wird?
- *Welchen Stellenwert hat Pränataldiagnostik für die reproduktive Autonomie der Schwangeren bzw. der werdenden Eltern?* Wie kann reproduktive Autonomie in der pränataldiagnostischen Praxis aussehen? Haben die Eltern ein Recht auf Wissen über ihr werdendes Kind? Wie weit muss dieses gehen, damit werdende Eltern selbstbestimmt über die Schwangerschaft entscheiden können? Woher kommt schließlich der Begriff der reproduktiven Autonomie und wie hat sich seine Nutzung verändert? Ist er mittlerweile in erster Linie ein »Kampfbegriff« für eine breite Liberalisierung der Fortpflanzungsmedizin? Oder dient er der Verschiebung von Verantwortlichkeiten auf die individuelle Ebene der Schwangeren bzw. des Paares?
- *Welche Rolle spielt der Risikobegriff, wenn über Pränataldiagnostik gesprochen wird?* Welche Risiken gehen mit Pränataldiagnostik einher, sowohl individuell, als auch gesellschaftlich? Was meint »Risiko« im Kontext von Pränataldiagnostik? Welche impliziten Botschaften gehen mit der Verwendung des Begriffs »Risiko« einher?

Handlungsfelder: Forschung, Beratung/Teilhabe sowie Regulierung

In der Zusammenschau zeigen sich drei Felder, die wissenschaftliche, gesellschaftliche und politische Handlungsoptionen eröffnen. Dies sind (1) die Wissenslücken zur derzeitigen pränataldiagnostischen Praxis, (2) der individuelle und gesellschaftliche Umgang mit den wachsenden Möglichkeiten der Genomanalyse und (3) die schwierigen Rahmenbedingungen für eine informierte Entscheidung Schwangerer. Zu allen drei Feldern liegen Handlungsmöglichkeiten in den Bereichen Forschung und Datenerfassung, Dialog, Beratung und Teilhabe sowie Regulierung.

Forschung und Datenerfassung

Mit Blick auf die Forschung und Datenerfassung zu Pränataldiagnostik mit ihren medizinisch-fachlichen Komponenten einerseits und ihren sozialen und individuellen Aspekten andererseits zeigt sich hinsichtlich einer Reihe von Fragestellungen Bedarf an weiterer Wissensgenerierung.

Der erste Bereich betrifft eine bessere Erfassung des Status Quo und eine Evaluation der gesellschaftlichen Wirkungen des Gendiagnostikgesetzes und der Änderungen im Schwangerschaftskonfliktgesetz: Wie gestaltet sich derzeit die informationelle Selbstbestimmung der Schwangeren bzw. der werdenden Eltern? Welchen Informationsstand haben schwangere Frauen zu PND und welchen Informationsbedarf sehen sie (sowohl hinsichtlich der Inhalte als auch der Darstellungsform)? Wie wird der im novellierten Schwangerschaftskonfliktgesetz verankerte psychosoziale Beratungsanspruch in der Praxis genutzt? Wie beurteilen die Frauen die Beratung? Wie kommen sie im Konfliktfall nach einer fetalen Diagnose zu einer Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft? Was sind entscheidende Einflussfaktoren auf die Entscheidung? Inwiefern spielt beispielsweise

die wahrgenommene Situation von Menschen mit Behinderungen eine Rolle bei der Entscheidung? Wie leben Familien, die sich für einen Abbruch entschieden haben? Wie leben Familien, die sich für die Fortsetzung der Schwangerschaft entschieden haben?

Um Licht in die »Black Box« PND zu bringen, wären zudem verlässliche Zahlen vonnöten, welche fetalen Abweichungen wie häufig zu Schwangerschaftsabbrüchen führen. Mit Blick auf die medizinische Seite erscheinen im Sinne des Verbraucherschutzes Vergleichsstudien zu verschiedenen in Deutschland verfügbaren nichtinvasiven Testverfahren sinnvoll, insbesondere hinsichtlich der jeweilig genutzten Algorithmen, der Detektions- und Testausfallraten sowie der Datenschutzpraxis.

Dialog, Beratung und Teilhabe

Hinsichtlich der Beratung zu Pränataldiagnostik und der gesellschaftlichen Teilhabe am öffentlichen Diskurs zu Pränataldiagnostik einerseits und für Menschen mit Behinderungen am gesellschaftlichen Leben andererseits besteht, wie dargestellt, noch Bedarf, den derzeitigen Stand besser zu erfassen. Weitgehend fest steht, dass es beim Aufbau regionaler Kontaktdatenbanken und interprofessioneller Kooperationsnetzwerke zwischen Ärzten und Ärztinnen, Humangenetikern/-innen, psychosozialen Beratungsstellen und Selbsthilfegruppen Verbesserungsbedarf gibt. Auch ist über strukturelle Anreize nachzudenken, Beratung und Netzwerkpflege im ärztlichen Handeln stärker zu honorieren. Sowohl für medizinische Fachkräfte als auch für werdende Eltern sind bestehende Informations- und Beratungsangebote weiter zu fördern und auszubauen. Dies betrifft einerseits den Ausbau der Fort- und Weiterbildung der pränataldiagnostisch tätigen Ärzte und Ärztinnen und andererseits die Erarbeitung von unabhängigen und adressatengerechten Informationsmaterialien für Schwangere und Ärzte und Ärztinnen – sowohl zum Thema Pränataldiagnostik und IGeL allgemein als auch zu den einzelnen Verfahren sowie nicht zuletzt zu den getesteten Behinderungen.

Des Weiteren zeigen Studien zur Situation von Familien mit Kindern mit Behinderungen bzw. chronischen Krankheiten, dass insbesondere die für die Versorgung und Förderung ihrer Kinder nötige Bürokratie- und Organisationsarbeit für die betroffenen Familien eine massive Belastung darstellt. Diese führt häufig zu einer Reduktion oder Aufgabe der mütterlichen Berufstätigkeit, was nicht selten in einer Einschränkung der finanziellen und sozialen Autonomie der betroffenen Frauen und Familien resultiert. Hier bietet es sich – analog zu anderen europäischen Ländern – an, Zugangsschwellen zu staatlichen Hilfen abzubauen und Unterstützungsangebote auszubauen.

Schließlich erscheint es, parallel zum Methodenbewertungsverfahren zu nichtinvasiven Pränataltests des Gemeinsamen Bundesausschusses, wünschenswert, einen breiten gesellschaftlichen Austausch zu den Chancen und Grenzen von Pränataldiagnostik, von genetischem Wissen und zum vorgeburtlichen Umgang mit Behinderung zu initiieren, zu denen Interessenvertreter/-innen zentraler gesellschaftlicher Gruppen ebenso eingeladen werden wie die breite Öffentlichkeit. Da das Methodenbewertungsverfahren bereits im zweiten Halbjahr 2019 abgeschlossen sein wird, fordern zivilgesellschaftliche Gruppen ein Moratorium des Verfahrens beim G-BA, um ohne Zeitdruck die grundlegende Frage zu debattieren, inwiefern bzw. unter welchen Voraussetzungen pränataldiagnostische Verfahren gesellschaftlich wünschenswert sind.

Regulierung

Mit Blick auf die Regulierung zeigt sich, dass die Rolle von Pränataldiagnostik in der medizinischen Schwangervorsorge in Deutschland weniger einer einheitlichen Linie folgt, sondern sich aus vielen Einzelentscheidungen zusammensetzt, deren Zusammenwirken bislang wenig untersucht ist. So besteht von ärztlicher Seite weitgehende Einigkeit, dass die Evidenz vieler in der Schwangerenbegleitung routinemäßig angewandten (auch nichtpränataldiagnostischen) Verfahren nicht nachgewiesen ist. Der G-BA steht derzeit vor der Entscheidung, ob NIPT für die Trisomien 13, 18 und 21 Teil der Mutterschaftsrichtlinien werden oder individuell zu zahlende Zusatzleistungen (IGeL) bleiben. Will der parlamentarische Gesetzgeber auf die zukünftige Rolle von Pränataldiagnostik einwirken, erscheint es geboten, dies vor dem Abschluss des Verfahrens im Sommer 2019 zu tun. Eine wesentliche Frage mit Blick auf die Regulierung ist, ob Deutschland – wie von zahlreichen zivilgesellschaftlichen und kirchlichen Organisationen gefordert – eine weitere Ausdehnung von Pränataldiagnostik verhindern und den Zugang zu PND beschränken möchte oder ob das Ziel in einer verbesserten Erkennung von fetalen Fehlbildungen bereits zu einem möglichst frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft liegen soll. Beiden Zielen liegen divergierende Handlungskonzepte zugrunde. Liegt das Ziel darin, eine weitere Ausdehnung von PND zu verhindern, sollte eine Regulierung

dahingehend erfolgen, die ärztliche Haftung bei vorgeburtlichem Nichterkennen von Behinderungen einzugrenzen und Pränataldiagnostik nicht als Standardoption für alle Schwangeren anzubieten. Dies würde indes eine recht umfassende Novellierung mindestens des Gendiagnostikgesetzes erfordern.

Liegt das Ziel umgekehrt in einer möglichst umfassenden vorgeburtlichen Erfassung fetaler Anomalien, kann der NIPT nur eine Nebenrolle spielen, schließlich entdeckt er nur einen Teil der möglichen fetalen Fehlbildungen. Vielmehr wäre dann analog zu den Beispielen der Schweiz und Dänemarks über eine Ausdehnung der sonografischen Screeninguntersuchungen nachzudenken (wie etwa der Feinultraschalluntersuchungen nach dem ersten und dem zweiten Schwangerschaftsdrittel auf der Versorgungsstufe II), die bislang nur in Einzelfällen von den Krankenkassen übernommen werden.

Eine weitere gesellschaftlich kontroverse Frage im Bereich der Regulierung zielt darauf, ob Schwangerschaftsabbrüche bei medizinischer Indikation weiterhin auch bei anzunehmendem Eintritt der extrauterinen Lebensfähigkeit des Fetus möglich sein sollen. Viele europäische Nachbarstaaten begrenzen diese Möglichkeit auf eine drohende Lebensgefahr der Mutter und lassen medizinisch induzierte Schwangerschaftsabbrüche andernfalls nur etwa bis zu 24. Schwangerschaftswoche zu. In jedem Fall erscheint eine Spezifizierung der Regelungen zum medizinischen Schwangerschaftsabbruch und zum Fetozyd (der intrauterinen Tötung von potenziell extrauterin lebensfähigen Feten) im Sinne der Schwangeren und der Ärzte und Ärztinnen eine anstehende Aufgabe für den Gesetzgeber zu sein. Die im § 218a Abs. 2 StGB geforderte Unzumutbarkeit eröffnet großen Interpretationsspielraum und belässt mögliche Unsicherheiten im Konfliktfall allein den behandelnden Ärzten und Ärztinnen.

Für den Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung des Deutschen Bundestages bietet sich die Möglichkeit, ausgehend vom vorliegenden Bericht des TAB, ggf. gemeinsam mit dem Gesundheitsausschuss und weiteren Ausschüssen über aktuelle Handlungsnotwendigkeiten und Handlungszuständigkeiten zur Regulierung der Pränataldiagnostik zu diskutieren – und zwar am besten vor Abschluss des G-BA-Verfahrens im Sommer 2019. Nach einem möglichen Beschluss des G-BA über die routinemäßige Erstattung der nichtinvasiven Pränataltests durch die gesetzliche Krankenversicherung wird der Spielraum für gesellschaftliche und politische Debatten begrenzt sein.

Einleitung

I

Pränataldiagnostische Verfahren zielen darauf ab, Informationen über das werdende Kind zu erlangen, etwa zu Erkrankungen oder Fehlbildungen. Sie sind in der Bundesrepublik Deutschland seit mehr als 40 Jahren für Schwangere zugänglich: 1976 wurde die Amniozentese, ein invasives Verfahren zur Gewinnung von fetalen Zellen aus dem Fruchtwasser, als erste pränataldiagnostische Untersuchung für Risikoschwangere in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen.¹ Drei Jahre später, 1979, fand das zweifache Ultraschallscreening Eingang in die medizinische Regelversorgung (Bobbert 2009, S. 17).²

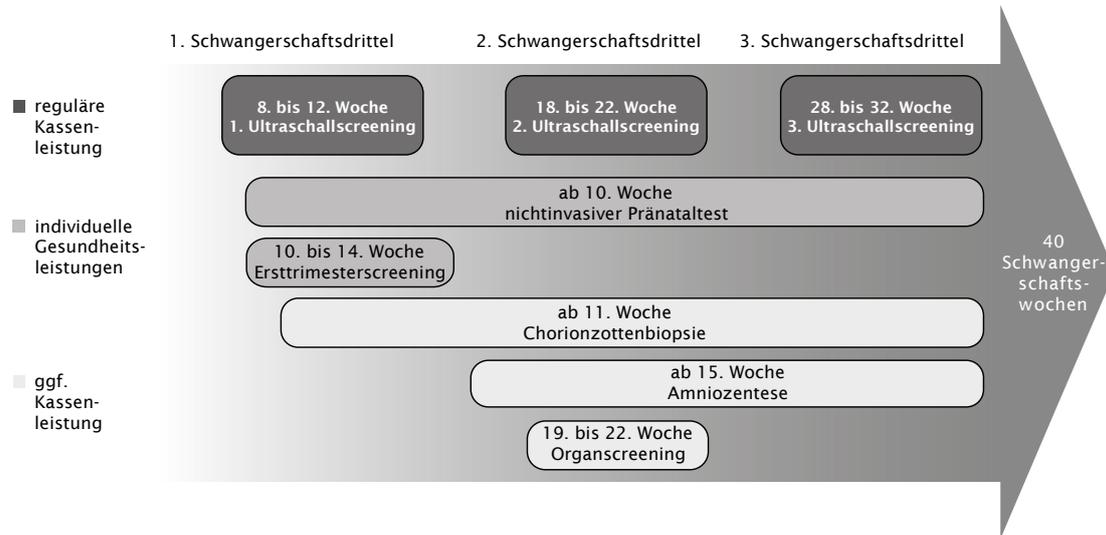
Während also die Pränataldiagnostik seit mehreren Jahrzehnten Bestandteil der medizinischen Schwangerenbetreuung ist, haben sich die Qualität und Quantität der Untersuchungsmethoden seither stark gesteigert (Nippert und Neitzel 2007); dies betrifft beispielsweise die technische Weiterentwicklung der Ultraschalltechnik und die Fortschritte in der Erforschung des humanen Genoms (Schmid 2016). Mittlerweile stehen schwangeren Frauen in Deutschland neben den regulären drei Ultraschallscreenings zwei weitere Feinultraschallscreenings (zumeist durch Gynäkologen und Gynäkologinnen mit einer besonders vertieften Ausbildung in Ultraschalldiagnostik durchgeführt), das Ersttrimesterscreening, invasive Verfahren wie Amniozentese und Chorionzottenbiopsie und seit 2012 auch ein neues nichtinvasives Verfahren zur Bestimmung fetaler Aneuploidien zur Verfügung, der sogenannte nichtinvasive Pränataltest (NIPT). Ein Teil dieser pränataldiagnostischen Untersuchungen sind Wahlleistungen, die individuell zu bezahlen sind (Ersttrimesterscreening und NIPT), ein Teil wird unter bestimmten Umständen von der gesetzlichen Krankenversicherung finanziert (invasive Verfahren und Feinultraschallscreenings). Drei Ultraschallscreenings sind eine reguläre Leistung in der medizinischen Schwangerschaftsbegleitung (gleichwohl sind sie keine Pflicht, jede Schwangere kann sich dagegen entscheiden, sie in Anspruch zu nehmen). Eine Übersicht über den Schwangerschaftsverlauf und die Phasen, in denen die verschiedenen pränataldiagnostischen Untersuchungen durchgeführt werden können, gibt Abbildung I.1.

¹ »Risikoschwangerschaften« sind nach Definition der Mutterschaftsrichtlinien »Schwangerschaften, bei denen aufgrund der Vorgeschichte oder erhobener Befunde mit einem erhöhten Risiko für Leben und Gesundheit von Mutter oder Kind zu rechnen ist.« Folglich umfassen Risikoschwangerschaften alle engmaschiger zu betreuenden Schwangerschaften, nicht nur solche mit einer (vermuteten) fetalen Behinderung.

² Ähnlich wie in der Bundesrepublik zielte das Gesundheitswesen der DDR auf eine möglichst frühe Erkennung von Risikoschwangeren, die eine umfassendere medizinische Betreuung und Beobachtung erhielten (Sarembe 1986, S. 16 f.). Amniozentesen wurden in der DDR bereits Ende der 1960er Jahre durchgeführt (Böhmerle 2015, S. 78). In der DDR war ein Schwangerschaftsabbruch innerhalb der ersten zwölf Schwangerschaftswochen p.c. erlaubt. Bis 1972 war ein Schwangerschaftsabbruch darüber hinaus auch bei Vorliegen einer embryopathischen, medizinischen, sozialen oder kriminologischen Indikation möglich (Salaschek 2018, S. 23). Ab 1972 regelte das Gesetz über die Unterbrechung der Schwangerschaft, dass ein Abbruch nach der 12. Woche nur dann vorgenommen werden darf, »wenn zu erwarten ist, daß die Fortdauer der Schwangerschaft das Leben der Frau gefährdet, oder wenn andere schwerwiegende Umstände vorliegen« (§ 2 Abs. 1). Die Entscheidung über die Zulässigkeit oblag einer Fachkommission (§ 2 Abs. 2).

Abb. I.1

Pränataldiagnostische Untersuchungen im Schwangerschaftsverlauf



Eigene Darstellung

Die Verfügbarkeit einer großen Anzahl von pränataldiagnostischen Untersuchungen bedeutet individuell einerseits einen Zugewinn an Freiheit, indem vorgeburtliche Informationen über den Schwangerschaftsverlauf und die Gesundheit des Fetus gewonnen, Unsicherheiten vermindert und autonome reproduktive Entscheidungen getroffen werden können. Andererseits generieren sie zugleich neue Entscheidungszwänge (IöThE 2017). Diese betreffen erstens die Frage der Inanspruchnahme von pränataler Diagnostik im Allgemeinen und die Abwägung zwischen verschiedenen Verfahren im Speziellen und zweitens den Umgang mit einem möglicherweise auffälligen Ergebnis: »Pränataldiagnostik (PND) hat aus der Zeit des geduldigen Wartens eine Zeit der aktiven Einflussnahme und Entscheidungen gemacht. Aus dem schicksalhaften Annehmen des Kindes, so wie es ist, wurde das Angebot, mithilfe von PND Einfluss zu nehmen und sogar ein Kind abzulehnen, wenn schon vor der Geburt schwerste Schäden erkenntlich sind.« (Schumann 2007, S. 38) Die Verknüpfung von pränataler Diagnostik mit der Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruchs bei einem auffälligen Befund ist der Ausgangspunkt vieler Befürchtungen, die mit der Pränataldiagnostik verbunden werden.

Hintergrund und zentrale Aspekte des Themas

In den vergangenen Jahren hat sich mit Blick auf das Angebot und die Nutzung von Pränataldiagnostik in Deutschland durch die Einführung der nichtinvasiven Pränataltests³ im August 2012 eine wichtige Änderung ergeben, die zu regen Diskussionen in Teilen der zivilgesellschaftlichen und fachwissenschaftlichen Gemeinschaft geführt hat. Diese Tests basieren auf einer Blutprobe der Schwangeren, aus der die zellfreien Erbinformationen des werdenden Kindes extrahiert und auf bestimmte Merkmale getestet werden. Diese Anteile von DNA des entstehenden Kindes haben sich zuvor aus den sie ursprünglichen beherbergenden Zellkernen gelöst und flottieren nunmehr zellfrei und in Bruchstücken im mütterlichen Blut. Die fetalen DNA-Teile (genaugenommen stammen sie aus Zellen von der fetalen Seite der Plazenta) lassen sich mithilfe neuer genetischer Analysemethoden den verschiedenen Chromosomen zuordnen. Weist eines der Chromosomen eine überdurchschnittlich große oder kleine Anzahl von DNA-Bruchstücken auf, gibt dies einen Hinweis auf eine zahlenmäßige Abweichung bei den Chromosomen des Fetus (auch als Aneuploidie bezeichnet). Solche chromosomalen Aneuploidien kommen entweder als Trisomien (dreimaliges statt zweimaliges Vorkommen eines Chromosoms) oder als Monosomien (einmaliges statt zweimaliges Vorkommen eines Chromosoms) vor. Die häufigsten chromosomalen Aneuploidien sind Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (beispielsweise

³ Für die NIPT existiert eine Reihe von Bezeichnungen wie z. B. zellfreie pränatale Gentests, NIPD oder prädiktive Bluttests. Die Bezeichnung »nichtinvasiv« ist insofern irreführend, als die für die Tests benötigte Blutentnahme durchaus eine invasive Untersuchung darstellt. Anders als bei klassischen invasiven Pränataldiagnostikverfahren, wie z. B. der Fruchtwasserentnahme, wird bei nichtinvasiven Pränataltests der Uterus nicht punktiert.

eine Monosomie des X-Chromosoms bei Frauen). Mithilfe der nichtinvasiven zellfreien Pränataltests lässt sich bereits ab der zehnten Schwangerschaftswoche mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit bestimmen, ob der Embryo/Fetus⁴ eine chromosomale Aneuploidie aufweist.

Damit ermöglichen es nichtinvasive DNA-Tests zu einem deutlich früheren Zeitpunkt als alle anderen bislang verfügbaren pränataldiagnostischen Untersuchungen, genetische Informationen über das wachsende Kind zu erhalten. Zudem geht die Untersuchung (gegenüber sonstigen Verfahren, die genetisches Material untersuchen) lediglich mit den Risiken einer Blutentnahme einher. Auch wenn die Tests eine sehr hohe Testgüte insbesondere für die Erkennung einer fetalen Trisomie 21 und in etwas abgeschwächter Form auch für die Trisomien 13 und 18 aufweisen, ist bei einem auffälligen Ergebnis eine Überprüfung durch ein invasives Verfahren nötig (etwa durch eine Entnahme von Fruchtwasser oder von Plazentamaterial), da NIPT je nach Trisomieform und untersuchter Population in bis zu 50 % der Fälle *fälschlicherweise* das Vorliegen einer Trisomie angeben, obwohl der Fetus keine Trisomie aufweist (Norton et al. 2015, S. 1595).

Die zellfreien DNA-Tests sind bislang als individuelle Gesundheitsleistung bei Kostenübernahme durch die Schwangeren verfügbar; die Kosten für einen Test beginnen bei 200 Euro, das Ergebnis soll laut Testherstellernach Angaben nach etwa vier bis sechs Werktagen vorliegen. Bis voraussichtlich Sommer 2019 läuft beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), der über die Aufnahme von medizinischen Untersuchungs- und Behandlungsmethoden in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung entscheidet, ein Methodenbewertungsverfahren zu den nichtinvasiven Pränataltests. Das Verfahren trägt den Titel »Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschaftsrichtlinien gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V«. Es befasst sich damit, ob NIPT für sogenannte Risikoschwangere – also Schwangere, bei denen davon ausgegangen wird, dass sie mit größerer Wahrscheinlichkeit ein Kind mit Trisomie 13, 18 oder 21 bekommen, wobei nicht abschließend definiert ist, wie das Vorliegen einer solchen Risikoschwangerschaft ex ante bestimmt werden soll – im Rahmen der Mutterschaftsrichtlinien kostenfrei verfügbar sein sollen. Kommt der G-BA zu einem positiven Ergebnis (dieser Beschlussentwurf ist für Sommer 2019 terminiert), schließt sich ein Stellungnahmeverfahren (etwa der Heilberufekammern und Fachgesellschaften) an, sodass ein Inkrafttreten des Beschlusses ab Anfang 2020 realistisch erscheint (Roters 2018).

Mit der Markteinführung der nichtinvasiven Pränataltests und stärker noch mit Beginn der Befassung des G-BA mit den Tests ging sowohl in der medizinischen Fachgemeinde als auch in zahlreichen zivilgesellschaftlichen Foren und zum Teil auch in der öffentlichen Presseberichterstattung eine kontroverse Debatte einher. Das Hauptaugenmerk dieser Debatte lag bei zwei Fragen, nämlich inwiefern NIPT einen »Dambruch« (Vetter 2016) oder einen »Paradigmenwechsel« (Henn und Schmitz 2012, A1306) darstellt – also einen kategorialen Bruch mit der bisherigen Praxis pränataldiagnostischer Untersuchungen bedeutet – und welche langfristigen Folgen von der Verfügbarkeit des Tests (insbesondere auch als mögliche zukünftige Kassenleistung) zu erwarten sind. Dadurch, dass NIPT als vergleichsweise risikolos gelten, sehr hohe Testgüten erzielen, keine speziellen methodischen Kenntnisse des behandelnden Arztes erfordern und bereits sehr früh in der Schwangerschaft verfügbar sind, rücken Fragen zur sozialen und ethischen Bewertung von Pränataldiagnostik mit neuer Dringlichkeit ins Licht (Heinrichs et al. 2012). Zu diesen Fragen zählt der Einfluss von Pränataldiagnostik auf das Erleben von Schwangerschaft und Geburt, auf die Haltung gegenüber Menschen mit (angeborenen) Behinderungen sowie auf den gesellschaftlichen Umgang mit zunehmenden genetischen Analysemöglichkeiten.

Beauftragung, Zielsetzung und Vorgehensweise

Dieser Bericht ist einer von zwei Berichten, die aus dem Monitoringprojekt des TAB zum Thema »Aktueller Stand und Entwicklungen von Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik« hervorgegangen sind. *Pränataldiagnostik* umfasst, wie eingangs dargestellt, alle vorgeburtlichen Untersuchungen, die darauf zielen, Wissen über das heranwachsende Kind zu erlangen. *Präimplantationsdiagnostik* beschreibt die genetische Untersuchung von in vitro (also außerhalb des menschlichen Körpers) gezeugten Embryonen in einem sehr frühen Entwicklungsstadium, um zu entscheiden, ob ein Embryo in die Gebärmutter übertragen wird oder nicht. Vor dem Hintergrund neuer tech-

⁴ Das werdende Kind im Uterus wird bis zur vollendeten zehnten Schwangerschaftswoche p. m. als *Embryo* bezeichnet; da nach diesem Zeitpunkt die grundlegende Organbildung abgeschlossen ist, spricht man danach vom *Fetus*.

nischer Entwicklungen und aktueller gesellschaftlicher Debatten hat der Deutsche Bundestag das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beauftragt, einen Sachstandsbericht zu Präimplantations- und Pränataldiagnostik als Monitoring zu erstellen.

Das Ziel des Monitoringprojekts besteht darin, einen konzentrierten Überblick zu geben über den derzeitigen Stand der wissenschaftlich-technischen Entwicklungen, die angebotenen Methoden und ihre Nutzung, die wissenschaftliche und gesellschaftliche Debatte sowie mögliche zukünftige Entwicklungslinien und die damit verknüpften Fragen. Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik stellen zwei zentrale Felder der Fortpflanzungsmedizin dar, zu denen bereits in der Vergangenheit kontroverse ethische Debatten geführt wurden und in denen es einen regen technischen Fortschritt gegeben hat, der zu neuen Debatten anregt.

Trotz dieser Gemeinsamkeiten erscheint es sinnvoll, die Themen Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik in zwei getrennten Berichten zu behandeln. Dies liegt daran, dass in beiden Diagnostikfeldern grundlegend verschiedene medizinische und technische Verfahren zum Einsatz kommen, sie sich auf unterschiedliche Nutzergruppen richten, sie in zwei unterschiedlichen Stadien der embryonalen Entwicklung zum Einsatz kommen (vor/nach der Einnistung) und sie sich auf unterschiedliche Formen von Krankheiten oder Abweichungen fokussieren. Durch diese Unterschiede in der Methodik und Nutzung stellen sich auch andere ethisch-soziale Fragen zu beiden Diagnostikfeldern. Während also ein separater Bericht den aktuellen Stand und die Entwicklungen der Präimplantationsdiagnostik vorstellt (TAB-Arbeitsbericht Nr. 182), behandelt dieser Bericht den aktuellen Stand und die Entwicklungen von Pränataldiagnostik.

Dabei stützt er sich neben der zitierten wissenschaftlichen Literatur insbesondere auf ein im Auftrag des Deutschen Bundestages erstelltes Gutachten der Evangelischen Hochschule Rheinland-Westfalen-Lippe, Bochum, verfasst von Dr. Janna Wolff und Prof. Dr. Dr. Sigrid Graumann, mit dem Titel »Aktueller Stand und Entwicklungen von Pränataldiagnostik« unter Mitarbeit von Dr. Adam Gasiorek-Wiens, Talea Stüwe und Lisa Koopmann (Wolff und Graumann 2016). Auf Basis der ersten Fassung des vorliegenden Berichtes erfolgte eine Kommentierung durch Dr. Adam Gasiorek-Wiens hinsichtlich der Darstellung des naturwissenschaftlich-medizinischen Sachstands, der Anwendungen und Entwicklungsperspektiven sowie der rechtlichen Regelungen. Eine weitere Kommentierung erfolgte durch Kirsten Achtelik und Dr. Sabine Könninger für das Gen-ethische Netzwerk e.V. zur Frage der Akteurinnen und Akteure sowie des Behinderungsmodells aus Sicht der kritischen Zivilgesellschaft (Achtelik und Könninger 2018). Für die zahlreichen Kommentare und Anmerkungen, die im Rahmen der Berichtsüberarbeitung berücksichtigt wurden und aus unserer Sicht eine wichtige Verbesserung ermöglicht haben, danken wir dem Autor und den Autorinnen sehr herzlich. Die Verantwortung für den vorliegenden Text liegt bei der Hauptverfasserin Dr. Alma Kolleck sowie dem Projektleiter Dr. Arnold Sauter vom TAB. Ein besonderer Dank geht an Tina Lehmann für die Erstellung des Layouts sowie der Abbildungen.

Aufbau des Berichts

Der Bericht gliedert sich in drei Hauptteile, welche die medizinisch-technischen, die rechtlichen und die gesellschaftlich-ethischen Aspekte von vorgeburtlichen Untersuchungen des Embryos/Fetus behandeln.

Kapitel II (Medizinisch-technische Grundlagen: Anwendungen und Entwicklungsperspektiven) stellt zunächst grundlegende Verfahren der Pränataldiagnostik vor, beschreibt das Vorgehen, den Zeitraum der Anwendung und aktuelle Zahlen zur Inanspruchnahme. *Invasive* Verfahren wie die Plazentapunktion (Chorionzottenbiopsie) und die Fruchtwasserentnahme (Amniozentese) liefern fetales Zellmaterial, anhand dessen sich genetische Analysen durchführen lassen. *Nichtinvasive* Verfahren wie Ultraschall und das Ersttrimesterscreening gehen mit weniger verfahrensbezogenen Risiken einher. Zugleich dienen sie nicht dazu, genetische Diagnosen zu stellen, sondern können in erster Linie Hinweise auf ein erhöhtes Risiko für eine fetale Fehlbildung geben. Welche Krankheitsbilder und Abweichungen im Fokus pränataler Diagnostik stehen und wie diese sich manifestieren, stellt Kapitel II ebenso dar wie den medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch nach einem auffälligen pränatalen Befund.

Die gesetzlichen Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch und zur pränatalen Diagnostik stehen im Fokus von Kapitel III. Dieses stellt zunächst die rechtlichen Regelungen in Deutschland vor und geht dabei insbesondere auf das Gendiagnostikgesetz, das Schwangerschaftskonfliktgesetz und die §§ 218 und 218a des Strafgesetzbuches ein. Ebenfalls dargelegt werden die Richtlinien der Bundesärztekammer zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen sowie die Mutterschaftsrichtlinien. Insbesondere im Kontext der sogenannten Kind-als-Schaden-Problematik kam es in der Vergangenheit zu Gerichtsprozessen, in denen Eltern eines »fälsch-

licherweise geborenen«, oft behinderten Kindes Schadenersatz bzw. Schmerzensgeld einforderten. Die Gerichtsentscheide zu solchen Sachverhalten fielen sehr unterschiedlich aus, wie Kapitel III ausführt. Im zweiten Teil des Kapitels werden die rechtlichen und gesellschaftlichen Regelungen hinsichtlich Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruchs in vier europäischen Staaten dargestellt, nämlich im Vereinigten Königreich, in Dänemark, den Niederlanden und der Schweiz.

Kapitel IV (Gesellschaftliche Rahmenbedingungen und ethische Herausforderungen) behandelt die gesellschaftlichen Rahmenbedingungen in Deutschland und geht dabei insbesondere auf den Informationsstand von schwangeren Frauen ein, auf ihr Interesse an Pränataldiagnostik sowie darauf, welche Art von Beratung sie in Anspruch nehmen und wie sie diese beurteilen. Im Anschluss beschreibt das Kapitel zentrale Akteurs- und Interessengruppen (z. B. Frauen, Ärztinnen und Ärzte und Herstellerunternehmen). Im letzten Abschnitt werden die ethischen Aspekte pränataler Diagnostik thematisiert, beispielsweise geht es um folgende Fragen: Verändert Pränataldiagnostik die individuelle und kollektive Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft? Stellt die Möglichkeit der Selektion behinderter Feten durch Schwangerschaftsabbrüche nach einem pränataldiagnostischen Befund ein Werturteil über Menschen mit (dieser) Behinderung dar? Verändert PND die gesellschaftliche Haltung zu Menschen mit Behinderung?

Abschließend folgen in Kapitel V das Resümee und die Darstellung der Handlungsfelder, die insbesondere auf die Aspekte des genetischen Wissens und seiner Auswirkungen, des individuellen und gesellschaftlichen Umgangs mit fetalen Anomalien sowie der ärztlichen Beratung zu Pränataldiagnostik eingehen und jeweils Handlungsmöglichkeiten im Bereich der Forschung, der Rechtsgestaltung und des gesellschaftlichen Dialogs benennen.

Zur Verwendung der Begriffe Pränataldiagnostik, Schwangerschaftswoche, Screening und Behinderung

Die Begriffe prä- oder antenatale Diagnostik bezeichnen medizinische Untersuchungen, die vor der Geburt stattfinden, am Embryo oder Fetus im Uterus durchgeführt werden und die dazu dienen, Informationen über das werdende Kind zu gewinnen (Hübner 2014). Damit unterscheidet sich die Pränataldiagnostik sowohl von Verfahren der Präimplantationsdiagnostik, die sich auf Embryos vor einer möglichen Einpflanzung in die Gebärmutter richten, als auch von postnatalen diagnostischen Untersuchungen am geborenen Kind (Heinrichs et al. 2012). Die medizinische Begleitung der Schwangerschaft soll Gefahren für Leben und Gesundheit von werdender Mutter und werdendem Kind rechtzeitig erkennen und behandeln: »Vorrangiges Ziel der ärztlichen Schwangerenvorsorge ist die frühzeitige Erkennung von Risikoschwangerschaften und Risikogeburten« (Mutterschaftsrichtlinien, S. 2). Dass Pränataldiagnostik im Sinne der Risikoprävention verschiedene Bereiche umfasst, von denen die Erkennung von möglichen fetalen Abweichungen nur einen Teil darstellt, machen etwa die in den Mutterschaftsrichtlinien (S. 31) definierten Ziele der drei regulären Ultraschallscreenings deutlich. So zielen alle drei Screeninguntersuchungen darauf ab, die altersgerechte Entwicklung des Ungeborenen, die Anzahl der Feten (ggf. Mehrlingschwangerschaft) und mögliche Hinweise auf Entwicklungsstörungen zu überprüfen, ein primär selektiver Charakter ist den Untersuchungen nicht zugeschrieben. Neben den pränataldiagnostischen Untersuchungen gibt es eine Reihe von weiteren medizinischen Untersuchungen in der Schwangerenvorsorge (etwa den oralen Glukosetoleranztest, der frühzeitig einen Schwangerschaftsdiabetes erkennen soll), die nicht darauf zielen, Informationen über das Ungeborene zu erlangen, sondern über den Gesundheitszustand der werdenden Mutter. Letztere sind folglich keine pränataldiagnostischen Untersuchungen und nicht Gegenstand des Berichtes.

Eine normale Schwangerschaft dauert zwischen 37 und 40 vollendeten Schwangerschaftswochen, also etwa neun Monate und sieben Tage. Die Schwangerschaft wird dabei zumeist in drei Trimester unterteilt. Das erste Trimenon umfasst die 1. bis 12., das zweite Trimenon die 13. bis 28. und das dritte Trimenon die 29. bis 40. Schwangerschaftswoche (Papsdorf und Wöckel 2018, S. 196 f.). Mit Blick auf die Schwangerschaftsentwicklung existieren zwei parallele Zählweisen. Die erste Zählweise, die vor allem im rechtlichen Kontext (etwa mit Blick auf die Fristenlösung beim Schwangerschaftsabbruch) eine Rolle spielt, geht vom (angenommenen) Datum der Empfängnis aus und wird deshalb als *post conceptionem* (oder kurz *p. c.*) bezeichnet. Da das Empfängnisdatum zumeist nicht eindeutig bestimmbar ist, geht die zweite, in der Medizin übliche Zählweise vom ersten Tag der letzten Regelblutung aus und wird deshalb als *post menstruationem* (oder kurz *p. m.*) bezeichnet. Zwischen beiden Zählweisen beträgt der Unterschied in etwa zwei Wochen, sodass eine Schwangere, die nach medizinischer Zählweise ein Schwangerschaftsalter von 14 SSW (Schwangerschaftswochen) *p. m.* aufweist, nach juristischer Sichtweise gleichzeitig 12 SSW *p. c.* zählt. Sofern nicht explizit hervorgehoben, wird in diesem Bericht die medizinische Zählweise (*p. m.*) verwandt.

Für pränataldiagnostische Untersuchungen gilt grundsätzlich, dass ein möglichst früher Einsatz im Schwangerschaftsverlauf als vorteilhaft angesehen wird. In den Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen benennt die Bundesärztekammer es als eines der Ziele einer pränatalen Diagnostik, der Schwangeren Hilfestellungen bei der Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft zu geben. Findet ein Abbruch der Schwangerschaft statt, so wird dieser mit fortschreitender Entwicklung der Schwangerschaft als zunehmend moralisch problematisch bewertet. Dies steht im Zusammenhang mit der medizinethisch breit vertretenen Annahme einer zunehmenden Schutzwürdigkeit des Embryos bzw. Fetus über den Verlauf der Schwangerschaft (IöThE 2017, S. 3 f.).

Pränataldiagnostische Untersuchungen können auch in kuratives, also heilendes ärztliches Handeln münden. So sind beispielsweise medikamentöse Therapien bei fetalen Herzrhythmusstörungen sowie bei fetalen Stoffwechselstörungen wie dem androgenitalen Syndrom möglich. Es gibt auch eine Reihe von mikroinvasiven chirurgischen Verfahren (u. a. bei fetaler Anämie; Burkhardt und Zimmermann 2018, S. 35 f.).⁵ Zudem kann eine vorgeburtliche Bestimmung fetaler Erkrankungen zu einer interdisziplinären und verbesserten Betreuung der Schwangerschaft führen: »Durch ein angepasstes Geburtsmanagement mit rechtzeitiger Entbindung zur optimalen Versorgung in Zentren mit Neonatologie, Kinderkardiologie und -chirurgie verhilft man Neugeborenen und Müttern zu einem besseren Ausgang der Schwangerschaft« (Baldus et al. 2016, S. 29).

Der Begriff Screening wird häufig für Reihenuntersuchungen benutzt, die bestimmte Bevölkerungsgruppen zunächst verdachtsunabhängig und systematisch auf definierte Merkmale testen (wie etwa das Neugeborenen-screening, bei dem in Deutschland alle Neugeborenen auf bestimmte Stoffwechselerkrankungen untersucht werden; G-BA 2017a). In diesem Bericht bezeichnet der häufig im Kontext von Pränataldiagnostik verwendete Begriff des Screenings individuelle Untersuchungen, die auf vorab bestimmte Besonderheiten des Fetus abzielen (nach vorheriger Aufklärung und Beratung; Stumm und Schröer 2018).

Die Abweichungen, die pränatal erkannt werden können, können sehr unterschiedliche Teile des Körpers betreffen (z. B. zentrales Nervensystem, Herz-Kreislauf-System), sie können sehr unterschiedlich stark ausgeprägt sein (häufig ist eine genaue Prognose über die Ausprägung und Entwicklung nach der Geburt nicht möglich) und sie können unterschiedlichen Ursprungs sein (z. B. chromosomalen Ursprungs oder durch externe fruchtschädigende Stoffe wie Alkohol oder Infektionen verursacht). Einige der in der Embryonal- und Fetalentwicklung entstandenen Abweichungen können dazu führen, dass das geborene Kind Einschränkungen aufweist und mit einer Behinderung lebt.

Doch was ist eigentlich eine Behinderung? Inwiefern unterscheidet sich ein Mensch mit Behinderung von Menschen ohne Behinderung? Auf diese Fragen gibt es eine Reihe von Antworten, wobei die klassisch-medizinische und die soziale Sichtweise auf Behinderung sich wohl am stärksten unterscheiden (Nicklas-Faust 2014, S. 61). So geht die klassisch-medizinische Sichtweise von alterstypischen Entwicklungsstufen und Fähigkeiten aus und markiert die individuelle Abweichung als Defekt. Die soziale Sichtweise auf Behinderung sieht die Beeinträchtigung in erster Linie durch Rahmenbedingungen verursacht und somit auch durch diese zu lindern oder sogar aufzuheben. So könnte idealerweise die Beeinträchtigung durch ein fehlendes Körperteil mittels einer Prothese ausgeglichen werden. Dies schließt auch die soziale Wahrnehmung von Behinderung mit ein, die diese gleichsam erst hervorbringt, da »jede Definition von Behinderung von den Rahmenbedingungen, der kulturellen Einordnung und der Perspektive abhängt. ... So galten Blinde im alten Griechenland keineswegs als behindert, sondern ganz im Gegenteil als besonders begabt, als weise Seher. Diese kulturelle Wandelbarkeit ist der Ansatzpunkt dafür, die Sichtweise auf das Phänomen Behinderung zu verändern« (Nicklas-Faust 2014, S. 62).

An diese soziale Definition schließen die Disability Studies an, die Wissenschaft und Gesellschaftskritik zu einem neuen Verständnis von Behinderung verbinden wollen. Disability Studies sind insbesondere im anglophonen Bereich verortet und etablieren sich in Deutschland eher zögerlich (Waldschmidt 2015). Im Zentrum der Disability Studies stehen drei Grundannahmen:

1. Sie sehen sich als kritische Gegenperspektive zu Rehabilitationsmaximen in Medizin, Psychologie und Pädagogik.

⁵ Solche vorgeburtlichen Operationen richten sich wegen der eingriffsbezogenen Risiken für Mutter und Kind im Wesentlichen nur auf »solche Fehlbildungen oder Kreislaufstörungen, welche in ihrem Schweregrad über den Schwangerschaftsverlauf zunehmen und so entweder schon vor oder spätestens nach der Geburt lebensgefährlich für die betroffenen Kinder werden« (Kohl und Gembruch 2015, S. 321).

2. Sie verstehen Behinderung als soziale Konstruktion, bei der körperliche oder psychische Merkmale zum Ausgangspunkt sozialer Ungleichheiten werden.⁶
3. Sie verstehen »Behinderung als strukturelles Gewaltverhältnis« (Waldschmidt 2015, S. 335), bei dem die individuelle Funktions- und Leistungsfähigkeit über Lebenswege und Chancen des Individuums entscheidet. Ein wichtiger Aspekt wissenschaftlicher Arbeit im Rahmen der Disability Studies ist die gleichberechtigte Einbeziehung von Menschen mit Behinderung in den Forschungsprozess (Flieger und Schönwiese 2015).

Rechtliche Definitionen nehmen beide Aspekte auf, sowohl die medizinische Andersartigkeit von Menschen mit Behinderung als auch ihre Einbettung in soziale Systeme, in denen diese Andersartigkeit sehr unterschiedlich behindernd sein kann. So beschreiben die Weltgesundheitsorganisation und die Weltbank Behinderung als Einschränkungen in mindestens einem von drei Bereichen:

1. körperliche Funktionsstörungen oder Funktionsveränderungen (*Beeinträchtigung*),
2. Ausführungsschwierigkeiten, etwa beim Essen oder Gehen (*Aktivitätseinschränkung*), und
3. Teilhabeschwierigkeiten in verschiedenen Lebensbereichen, etwa hinsichtlich einer Berufstätigkeit oder der öffentlichen Mobilität (*Mitwirkungsbeschränkung*; WHO und World Bank 2011, S. 5).

Das Neunte Buch Sozialgesetzbuch (SGB IX; § 2) gibt mit der Nennung eines Vergleichsmaßstabs, nämlich »dem für das Lebensalter typischen Zustand« und mit der Nennung eines Zeitraums der Beeinträchtigung (»länger als sechs Monate«), konkrete Vorgaben für das Vorliegen einer Behinderung. Die Behindertenrechtskonvention (Art. 2, Satz 2) schließlich bezieht explizit die sozialen Rahmenbedingungen als mögliche Barrieren in die Definition von Behinderung mit ein: »Zu den Menschen mit Behinderungen zählen Menschen, die langfristige körperliche, seelische, geistige oder Sinnesbeeinträchtigungen haben, welche sie in Wechselwirkung mit verschiedenen Barrieren an der vollen, wirksamen und gleichberechtigten Teilhabe an der Gesellschaft hindern können.«

Pränataldiagnostik zielt folglich unter anderem darauf, fetale Abweichungen zu erkennen, die nachgeburtlich in einer Behinderung resultieren. Die meisten pränataldiagnostisch erkennbaren Abweichungen sind nicht ursächlich therapierbar. Erbringen pränataldiagnostische Untersuchungen auffällige Befunde beim Fetus, dienen diese deshalb zumeist nicht der Behandlung, sondern der Information der werdenden Eltern (und potenziell der Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft). Allerdings kann nur ein Viertel der Behinderungen pränatal erkannt werden (Nicklas-Faust 2014, S. 69). Die meisten Behinderungen (95 %) entstehen zudem erst nach der Geburt, beispielsweise durch Unfälle oder Erkrankungen.

Auch wenn der soziale Begriff von Behinderung der Selbstwahrnehmung von Menschen mit Behinderungen am ehesten entsprechen dürfte und dieses Begriffsverständnis von vielen Verbänden von Menschen mit Behinderungen bevorzugt wird, geht dieser Bericht nicht durchgängig von einem sozialen Modell von Behinderung aus. Warum nicht? Die Schwangerenvorsorge im Sinne der Mutterschaftsrichtlinien und die Pränataldiagnostik als spezieller Bereich medizinischer Schwangerenbegleitung werden mehrheitlich durch die Ärzte und Ärztinnen durchgeführt. Ärzte und Ärztinnen informieren ihre Patientinnen auf der Basis ihres fachspezifischen Wissens, das sie etwa aus Fachbüchern und Fachzeitschriften gewinnen. Schwangere entscheiden wesentlich auf der Grundlage der Informationen, die ihnen ihre Ärzte und Ärztinnen geben (Renner 2006). Deshalb werden medizinische Perspektiven auf Behinderungen, wie sie in Fachzeitschriften und Fachbüchern vertreten werden, auch in diesem Bericht wiedergegeben.

⁶ Beispielsweise legt Dederich 2018 dar, dass das Konzept der »Lernbehinderung« erst zu einem Zeitpunkt entstand, als breite Teile der Bevölkerung alphabetisiert und in reguläre schulische Curricula eingebunden waren. Vorher waren dauerhafte Lernschwierigkeiten weder als solche definiert noch hatten sie eine praktische gesellschaftliche Relevanz.

Medizinisch-technische Grundlagen: Anwendungen und Entwicklungsperspektiven**II**

Welche pränataldiagnostischen Verfahren stehen Schwangeren in Deutschland derzeit zur Verfügung? Welche Vor- und Nachteile weisen die Verfahren auf und wie häufig werden sie genutzt? Diese Fragen beantwortet dieses Kapitel und stellt im Anschluss typische Krankheitsbilder dar, die durch Pränataldiagnostik erkannt werden (sollen). Bei welchen Diagnosen wie häufig ein Abbruch der Schwangerschaft erfolgt, ist ebenso Thema dieses Kapitels wie die Entwicklungsperspektiven hinsichtlich des diagnostischen Umfangs und der diagnostischen Methoden.

Pränataldiagnostik – Begriffe und Verfahren**1**

Unter Pränataldiagnostik versteht man alle Untersuchungen am werdenden Kind, die darauf zielen, Informationen über das Kind zu gewinnen, beispielsweise zu kindlichen Erkrankungen oder Fehlbildungen (Hübner 2014). Die Pränataldiagnostik wird des Weiteren in invasive und nicht-invasive Verfahren unterteilt, also in solche Verfahren, die in den Körper der untersuchten Person(en) instrumentell eindringen, und solchen, die dies nicht tun. Blutabnahmen gelten als nichtinvasive Diagnostik, jegliche Eingriffe mittels Hohlnadel in die Gebärmutter hingegen schon. Solche Eingriffe mit Hohlnadel dienen zumeist dazu, Fruchtwasser-, Fetalblut- oder Gewebeproben zu entnehmen (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie, Chordozentese; Wolff und Graumann 2016).

Unter nichtinvasiven Verfahren fasst man Ultraschalluntersuchungen (Sonografie), Magnetresonanztomografien und die Analyse des mütterlichen Blutes zusammen. Aus dem mütterlichen Blut lassen sich unter anderem pränataldiagnostisch relevante Biomarker gewinnen. Eine vergleichsweise neue Analysemethode extrahiert fetoplazentare,⁷ zellfreie DNA aus dem mütterlichen Blut und untersucht diese mittels moderner molekulargenetischer Methoden der DNA-Analyse. Solche Testverfahren werden in der wissenschaftlichen Diskussion wahlweise als cff-DNA-Tests,⁸ als nichtinvasive Pränataltests (NIPT) oder als nichtinvasive Pränataldiagnostiken (NIPD) bezeichnet. Im öffentlich-medialen Diskurs findet sich häufig die Bezeichnung »Bluttest« (z.B. Becker 2016; BILD Online 2016; Kaiser und Wiegmann 2016; Schäfers 2017; Stockrahm et al. 2015).

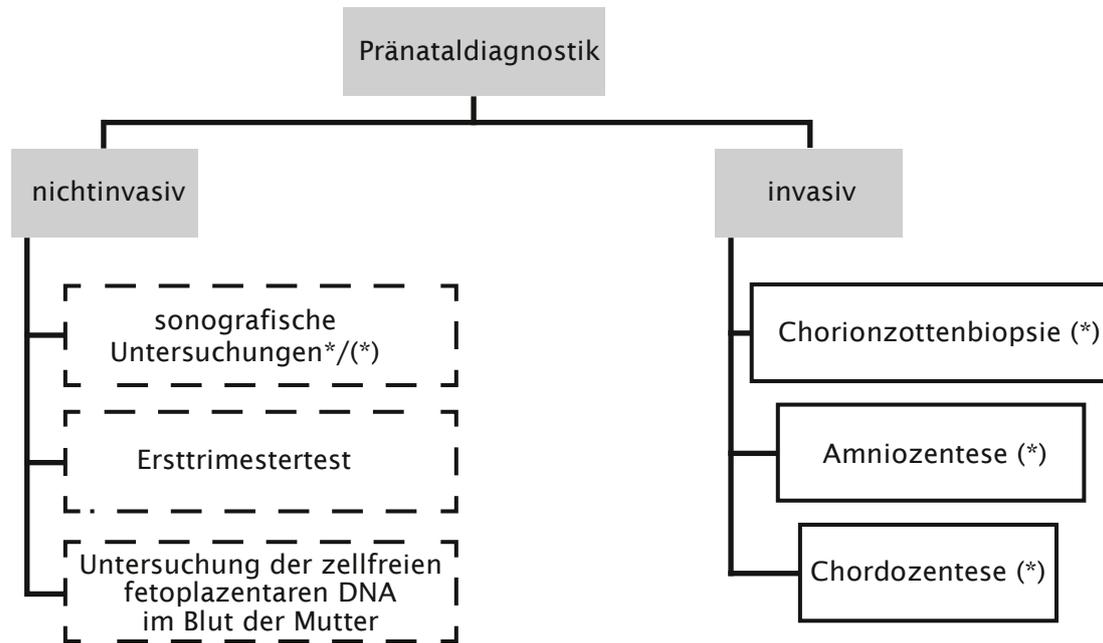
Einige der pränataldiagnostischen Verfahren dienen der Erstellung von *Diagnosen*, sie können also eine Krankheit oder Abweichung *feststellen*. Andere Verfahren haben den Charakter eines Screenings und geben deshalb *Wahrscheinlichkeiten* für bestimmte Auffälligkeiten (wie Chromosomenanomalien beim Fetus) an (Stumm und Entezami 2013). Eine Übersicht über verschiedene pränataldiagnostische Verfahren und ihre Kostenübernahme im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung findet sich in Abbildung II.1.

⁷ Fetoplazentär bedeutet, dass die extrahierten Erbgutteile aus der Plazenta stammen, deren DNA zumeist mit der des Fetus übereinstimmt. In 0,01 % der Fälle zeigt sich jedoch bei der Plazenta eine genetische Auffälligkeit, die der Fetus nicht aufweist Taglauer et al. 2014. Auch deshalb sind die Ergebnisse auf Basis der zellfreien fetalen (eigentlich: plazentaren) DNA aus dem mütterlichen Blut nicht diagnostisch, das heißt nicht zu 100 % verlässlich.

⁸ cff-DNA ist die Abkürzung für cell-free fetal DNA (zellfreie, fetale DNA).

Abb. II.1

Methoden und Verfahren der Pränataldiagnostik



gestrichelter Rahmen: Screeningverfahren; durchgängiger Rahmen: diagnostisches Verfahren

* wird in Deutschland im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen

(*) wird in Deutschland unter bestimmten Bedingungen von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen

Eigene Darstellung

Die Geschichte der Pränataldiagnostik ist vergleichsweise jung. Einen wesentlichen Grundstein für die Pränataldiagnostik legte die erstmalige sonografische Darstellung eines Ungeborenen durch den britischen Arzt Ian Donald im Jahr 1958 (Donald et al. 1958). In den 1960er Jahren beschrieben Steele und Breg (1966) zum ersten Mal die Analyse fetaler Chromosomen mittels Fruchtwasserpunktion, und seit den 1980er Jahren hat das Verfahren der Chorionzottenbiopsie (Plazentapunktion) Einzug in die medizinische Schwangerenbetreuung gehalten (Ward et al. 1983).⁹

Dieser Fortschritt in der Entwicklung invasiver Verfahren wurde flankiert durch neue Verfahren der biochemischen und genetischen Labordiagnostik und durch die Entwicklung hochauflösender Ultraschallsonden. Ultraschalluntersuchungen sind heute die am häufigsten genutzte Technik in der pränatalen Diagnostik; sie stehen im Rahmen der Mutterschaftsrichtlinien jeder Schwangeren zur Verfügung. Da mit Ultraschall jedoch lediglich visuelle Daten erzeugt und keine genetischen Informationen erhoben werden können,¹⁰ ist die Entwicklung nichtinvasiver pränataler Tests als eine der wichtigsten Neuerungen in der Pränataldiagnostik wahrgenommen worden (Greely 2011; Klinkhammer und Richter-Kuhlmann 2013). 2011 erstmals in den US-amerikanischen Markt eingeführt,¹¹ stellen diese Bluttests in Aussicht, mittels einer einfachen Blutentnahme bei der Schwangeren umfangreiche genetische Informationen über das werdende Kind zu erhalten. Grundlage hierfür ist die Identifikation und Isolation zellfreier DNA fetoplazentaren Ursprungs, die im Blut der Schwangeren zu finden ist.

Die Tests sollen dazu beitragen, die Rate pränatal erkannter Fehlbildungen deutlich zu heben. Derzeit wird in Deutschland nur ein Teil der angeborenen Fehlbildungen erkannt. In den deutschen Pränatalzentren, die am EUROCAT Central Registry (2016a) teilnehmen, lag die Erkennungsquote von chromosomalen Anomalien im Zeitraum von 2011 bis 2015 bei 67,9 % (Mainz) bzw. 77,9 % (Sachsen-Anhalt). Für nicht genetisch bedingte,

⁹ Eine historische Übersicht über genetische Analysen im Rahmen der Pränataldiagnostik gibt Löwy (2014).

¹⁰ Ultraschalluntersuchungen können jedoch Hinweiszeichen für chromosomale Abweichungen zu Tage fördern, die einzeln eher wenig Aussagekraft haben, bei den werdenden Eltern jedoch für Verunsicherung sorgen können (Entezami et al. 2005).

¹¹ In Deutschland ist der Test seit Sommer 2012 verfügbar.

angeborene Erkrankungen war die Quote deutlich geringer, nämlich 23,2 % (Mainz) bzw. 29,0 % (Sachsen-Anhalt).¹² Angeborene Fehlbildungen und Störungen genetischen und nicht genetischen Ursprungs gehören zu den häufigsten Todesursachen im Säuglings- und Kindesalter. Etwa eines von 20 Neugeborenen (5 %) weist solche angeborenen Anomalien auf (Stumm und Entezami 2013). Generell haben die Fortschritte in der pränatalen Diagnostik und Therapie in den letzten drei Jahrzehnten dazu geführt, dass Risiko- und Hochrisikoschwangerschaften besser begleitet und die Geburten besser vorbereitet werden konnten. Dies führte in vielen Fällen zu einem optimalen Ausgang der Schwangerschaft mit adäquater Versorgung der Neugeborenen (Wolff und Graumann 2016).

Wie häufig die verschiedenen pränataldiagnostischen Verfahren in Deutschland genutzt werden, wird nicht einheitlich erhoben; es gibt mehrere Studien, die darauf verweisen, dass im Allgemeinen eine »sehr hohe Akzeptanz der PND als Bestandteil der allgemeinen Schwangerenvorsorge in der gynäkologischen Praxis« besteht (Renner 2006, S. 35). Dabei ist den werdenden Eltern oftmals nicht im Detail bewusst, welche Befunde die Verfahren erbringen und welche Konsequenzen sich daraus ergeben können (Lou et al. 2017; Renner 2006). Zeigen sich im Verlauf der Untersuchung fetale Auffälligkeiten, setzt dies die werdenden Eltern unter erheblichen emotionalen Stress und verunsichert sie (Carlsson et al. 2015; Guon et al. 2014; Lou et al. 2017). Deshalb ist eine umfassende Beratung vor und nach der Pränataldiagnostik von großer Wichtigkeit. Die meisten pränatal erkennbaren Störungen sind bisher nicht therapierbar, sodass ein schwerer pathologischer Befund häufig nur in die Frage nach der Fortsetzung oder dem Abbruch der Schwangerschaft mündet, nicht aber nach einem Therapieangebot (Hübner 2014).

Invasive Verfahren der Pränataldiagnostik

1.1

Am häufigsten kommen drei invasive Verfahren in der pränatalen Diagnostik zum Einsatz, denen gemein ist, dass unter Ultraschallsicht eine Hohlnadel zumeist durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt wird, um dort diagnostisch relevante Proben zu entnehmen: Fruchtwasser mittels *Amniozentese*, Plazentagewebe mittels *Chorionzottenbiopsie* oder Fetalblut mittels *Chordozentese*. Bei allen drei Verfahren werden – anders als beim zellfreien DNA-Test – intakte Zellen des Fetus oder der Plazenta gewonnen, sodass diese zytogenetisch untersucht werden können.¹³ Diese Möglichkeit einer zytogenetischen Analyse stellt einen wesentlichen Vorteil der invasiven Verfahren dar, denn damit ist eine verhältnismäßig schnelle, genomweite und umfassende Untersuchung des fetalen Erbgutes möglich, mit der neben den häufigeren Chromosomenaberrationen auch unbalancierte und balancierte genetische Rearrangements unterschieden sowie Mosaik festgestellt werden können (Weise et al. 2014).¹⁴

Die drei Verfahren unterscheiden sich hinsichtlich des Zeitpunktes in der Schwangerschaft, zu denen sie durchgeführt werden, sowie hinsichtlich der Risiken, die mit ihnen einhergehen (Tab. II.1).

Bei dem am häufigsten genutzten invasiven Verfahren, der Amniozentese, entnimmt der behandelnde Arzt oder die behandelnde Ärztin durch eine Punktion der Bauchdecke unter Ultraschallkontrolle etwa 10 bis 20 ml Fruchtwasser aus der Gebärmutter. Im Fruchtwasser sind Zellanteile der Fruchthöhle und des Fetus zu finden; diese werden kultiviert und chromosomal analysiert. Der Eingriff selbst dauert nur wenige Minuten, das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Darüber hinaus kann mittels eines zytogenetischen Schnelltests, der sogenannte Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FiSH), bereits nach einem Tag eine vorläufige Aussage zu den Chromosomen 13, 18, 21 und den Geschlechtschromosomen getroffen werden (Wolff und Graumann 2016). Die diagnostische Sicherheit der Amniozentese mit anschließender Chromosomenanalyse liegt bei 99,4 bis 99,8 %. »Damit ist die AC [Amniozentese] nach wie vor der Goldstandard der invasiven pränatalen Diagnostik« (Stumm und Entezami 2013, S. 1667). Gleichzeitig birgt sie, wie die anderen Verfahren auch, ein gewisses Risiko, dass infolge von Komplikationen eine Fehlgeburt ausgelöst wird (Tab. II.1). Dieses Risiko ist in der Frühschwangerschaft besonders hoch, sodass die Amniozentese in der Regel erst ab der 15. bis 16. Schwangerschaftswoche zur Anwendung

¹² Die vergleichsweise niedrigen Erkennungsraten führen beispielsweise Scheibler et al. 2010 oder das IQWiG 2008 auf die wenig sensitive Basisdiagnostik zurück. Die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen werden in der Regel durch die betreuenden gynäkologischen Praxen auf der Versorgungsstufe I durchgeführt. Spezialisierte pränataldiagnostische Zentren erreichen deutlich höhere Erkennungsraten bereits in der frühen Schwangerschaft (Becker und Wegner 2006).

¹³ Bei einer *klassischen zytogenetischen* Untersuchung werden die Chromosomen aufbereitet und eingefärbt, sodass sie lichtmikroskopisch auf Auffälligkeiten untersucht werden können. *Molekular-zytogenetische* Untersuchungen ermöglichen es, spezielle genetische Abweichungen nachzuweisen, die sich in bestimmten Regionen eines Chromosoms verorten (Manegold-Brauer et al. 2015).

¹⁴ Bei *balancierten* Translokationen (also Verschiebungen von Erbgutinformationen) im Genom bleibt die Anzahl von Erbgutinformationen konstant, lediglich ihre Lage verschiebt sich. Balancierte Translokationen sind phänotypisch unauffällig. Dies gilt nicht für *unbalancierte* Translokationen, bei denen entweder Erbmaterial *verloren* geht oder *zusätzliches* hinzugefügt wird. *Mosaik* liegen vor, wenn nicht alle Zellen eines Organismus von einer genetischen Auffälligkeit betroffen sind, sondern lediglich Anteile (Graw 2015, S. 616).

kommt. Zudem kann es in seltenen Fällen zu Verletzungen an den Extremitäten des werdenden Kindes kommen, die zu Fehlbildungen führen. Eine weitere sehr seltene Nebenwirkung kann eine Blutvergiftung (Sepsis) der Mutter sein (Thorpe et al. 2005).

Tab. II.1 Invasive Verfahren der Pränataldiagnostik im Vergleich

Bezeichnung	Amniozentese (AC; Fruchtwasserentnahme)	Chorionzottenbiopsie (CVS; Plazentapunktion)	Chordozentese (Nabelschnurpunktion)
Beschreibung des Vorgehens	Punktion der Bauchdecke zur Entnahme von Fruchtwasser	Punktion der Bauchdecke zur Entnahme einer Gewebeprobe der Plazenta	Punktion der Nabelvene zur Entnahme fetalen Blutes
Diagnostik	Chromosomenaberrationen und Mikrodeletionen; Blutunverträglichkeit zwischen Mutter und werdendem Kind; Hinweise auf Neuralrohrdefekte, erbliche Stoffwechsel- und Skeletterkrankungen		wie AC und CVS; zudem: kindliche Infektionen, Blutarmut und andere Erkrankungen; Möglichkeit der intravenösen Medikamentengabe
Zeitpunkt der Durchführung	ab 15./16. SSW	10. bis 14. SSW	16. bis 18. SSW
Fehlgeburts- risiko*	0,3 bis 2 %	0,5 bis 2 %	1 bis 3 %
zusätzliche Risiken	Blutungen in der Gebärmutter; Fehlbildungen des Fetus; selten Sepsis	Fehlbildungen an den Extremitäten des Fetus	Frühgeburt

* Scharf et al. (2018) fassen mehrere Studien zu den Eingriffsrisiken von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie zusammen und gelangen zu dem Schluss, dass die tatsächliche Wahrscheinlichkeit für einen eingriffsbezogenen Abort bei erfahrenen Ärzten und Ärztinnen für die Chorionzottenbiopsie nicht erhöht ist und bei einer Amniozentese bei unter 0,15 % liegt.

Eigene Zusammenstellung auf Basis von Allyse et al. (2015); Stumm und Entezami (2013); Weise et al. (2014); Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages (2016); Wolff und Graumann (2016)

Deutlich seltener als die Amniozentese wird eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt, die zur Entnahme von Plazentagewebe dient. Dieses Verfahren bietet den Vorteil, dass es früher in der Schwangerschaft angewandt werden kann. Zudem liegen die Ergebnisse schneller vor als bei der Amniozentese, nämlich zumeist bereits am darauffolgenden Tag. Als Nachteile der Chorionzottenbiopsie gilt neben dem etwas höheren Risiko für eine eingriffsbedingte Fehlgeburt (0,5 bis 2 %) die Möglichkeit von Fehldiagnosen durch plazentare Mosaik, die den Embryo/Fetus nicht betreffen. In etwa 1 bis 2 % der auffälligen Befunde weichen die chromosomalen Strukturen von Fetus und untersuchten Plazentazellen voneinander ab (Weise et al. 2014). Die diagnostische Sicherheit variiert je nach Studie zwischen 97,5 % und 99,6 % (Stumm und Entezami 2013). Möglich sind zudem Fehlbefunde durch Kontamination mit mütterlichen Zellen; die Wahrscheinlichkeit dafür liegt in geübten Labors bei unter 1 %. Mittels Kurzzeitkultur lässt sich bereits nach einem Tag ein erstes, vorläufiges Ergebnis ablesen, das durch Langzeitkultur (Dauer: zwei Wochen) verifiziert wird (Wolff und Graumann 2016).

Als drittes, vergleichsweise selten genutztes Verfahren besteht die Möglichkeit der Fetalblutentnahme ab der 18. SSW. Dabei punktiert der Arzt bzw. die Ärztin die Nabelvene möglichst an der Plazentaansatzstelle und entnimmt dem Fetus 2 bis 3 ml Blut. Der Vorteil der Chordozentese liegt darin, dass sie ausschließlich fetales Material gewinnt, der Nachteil ist, dass das Abortrisiko mit 1 bis 3 % vergleichsweise hoch ist (Stumm und Entezami 2013). Sie wird vor allem angewandt, um fetale Anämien infolge von Blutunverträglichkeiten (z. B. Rhesusinkompatibilität) und Infektionen (wie z. B. Ringelröteln) zu ermitteln. Ebenso wie die anderen invasiven Verfahren

benötigt die Chordozentese viel Erfahrung durch den oder die Durchführende; das Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt liegt deutlich über dem der anderen beiden Verfahren (Tab. II.1; Liao et al. 2006).

Die drei am häufigsten genutzten Verfahren der invasiven Diagnostik führen die Vor- und Nachteile dieser Untersuchungen deutlich vor Augen: Einerseits erbringen sie Ergebnisse mit einer sehr hohen diagnostischen Sicherheit, andererseits geht ihre Durchführung mit schwangerschaftsbezogenen Risiken einher, die sich durch geübte Mediziner/-innen minimieren, nicht jedoch völlig vermeiden lassen.

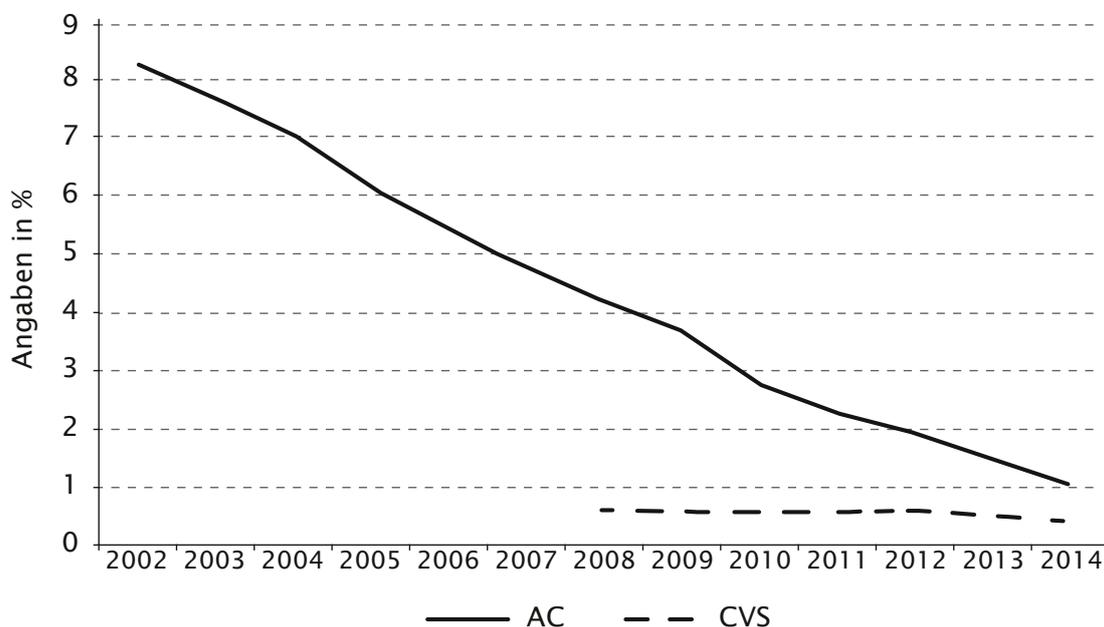
Nutzung invasiver Pränataldiagnostik

Für die Nutzung invasiver und nichtinvasiver Pränataldiagnostik gilt gleichermaßen, dass es keine bundesweit erhobenen, frei verfügbaren Daten zu konkreten Methoden und der zeitlichen Entwicklung ihrer Inanspruchnahme gibt. Im Jahr 2016 nahmen insgesamt 1,2 % aller Schwangeren, die in einem Krankenhaus entbunden hatten, eine invasive Diagnostik in Anspruch; leider differenziert der Bericht des Instituts für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen (IQTIG 2017, S. 56) nicht weiter nach unterschiedlichen invasiven Verfahren. Diese Zahl zeigt, dass invasive Pränataldiagnostik nur von einer kleinen Minderheit der Schwangeren in Anspruch genommen wird – anders als etwa spezielle sonografische Verfahren wie der Dopplerultraschall, der 2016 bei fast jeder zehnten Schwangeren (8,9 %) durchgeführt wurde.

Mittels der jährlich in den Berichten der Bundesgeschäftsstelle Qualitätssicherung gGmbH (BQS 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008 u. 2009) bzw. des Instituts für angewandte Qualitätsförderung und Forschung im Gesundheitswesen GmbH (aQua 2011, 2012, 2013, 2014 u. 2015) veröffentlichten Zahlen zur Inanspruchnahme von Amniozentese (AC) und ab 2008 von Chorionzottenbiopsien (CVS) lässt sich nachzeichnen, dass die Nutzung dieser beiden invasiven Verfahren im Zeitraum von 2002 bis 2014 deutlich abgenommen hat (Abb. II.2).¹⁵

Abb. II.2

Nutzung invasiver PND im Zeitverlauf



Jeweils prozentualer Anteil an allen klinisch entbundenen Schwangerschaften für das jeweilige Jahr.

Eigene Darstellung auf Basis der Daten von BQS (2003–2009) und aQua (2011–2015)

¹⁵ Ab dem Berichtsjahr 2015 hat das IQTIG die Bundesauswertung der klinischen Geburtshilfe übernommen (IQTIG 2016 u. 2017). Leider unterscheidet das IQTIG in seinen Berichten lediglich zwischen invasiver und nichtinvasiver genetischer PND (ohne diese genauer zu definieren), sodass sich die Zahlen des IQTIG für einen Vergleich mit den zuvor erhobenen Daten nicht eignen. Für die Zusammenstellung der Daten von BQS und aQua danken wir Herrn Dr. Gasiorek-Wiens herzlich.

Die Zahlen umfassen alle mit einer *Krankenhausgeburt* beendeten Schwangerschaften für den genannten Zeitraum, also ca. 98 % aller mit einer Geburt beendeten Schwangerschaften (QUAG 2018). Während 2002 noch 8,2 % der erfassten Schwangeren eine Amniozentese durchführen ließen, sank dieser Wert im Zeitverlauf kontinuierlich auf 1,1 % der erfassten Schwangeren im Jahr 2014. Für die Chorionzottenbiopsie lässt sich ebenfalls eine leichte Verringerung von 0,6 % (2008) auf 0,4 % (2014) feststellen. Diese fällt jedoch deutlich moderater aus, was sich vermutlich mit dem früheren Durchführungszeitpunkt in der Schwangerschaft begründen lässt. Insgesamt nutzen weniger Schwangere eine invasive Diagnostik; wenn sie dies jedoch tun, dann vermutlich bevorzugt zu einem früheren Zeitpunkt in der Schwangerschaft.

Dieser Rückgang invasiver Eingriffe wird von zahlreichen Autor/-innen übereinstimmend berichtet (Bettelheim und Krampfl-Bettelheim 2014; Flöck et al. 2017; García-Pérez et al. 2018; Schneidermeier 2015; Stumm und Schröer 2018). Das Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung berichtet für gesetzlich Versicherte in Deutschland von einem Rückgang bei den Amniozentesen von über 35.000 Untersuchungen im Jahr 2008 auf unter 11.000 im Jahr 2016 (ZI 2018, S. 3). Dies entspricht einem Rückgang von annähernd 53 Amniozentesen pro 1.000 Lebendgeburten (2008) auf ca. 14 Fruchtwasserentnahmen pro 1.000 Lebendgeburten, also auf weniger als ein Drittel. Eine ähnlich starke Verringerung beobachteten auch Stumm und Entezami (2013) in ihrer eigenen ärztlichen Praxis im Zeitraum von 2003 und 2013. Die Autoren führen diese Verringerung auf eine deutliche Verbesserung der nichtinvasiven Diagnostik, insbesondere im Bereich des Ultraschalls (sogenannte detaillierte Fehlbildungsdiagnostiken nach der 12. und um die 20. Schwangerschaftswoche). Fünf Jahre später konstatieren Stumm und Schröer (2018) aus ihrer pränataldiagnostischen Schwerpunktpraxis, die zu den ersten Anbietern des NIPT in Deutschland gehörte, eine weitere Abnahme in der invasiven Diagnostik und einen gleichzeitig starken Anstieg in der zellfreien DNA-Analyse aus dem mütterlichen Blut.

Erste Studien deuten darauf hin, dass die Analyse zellfreier DNA aus dem mütterlichen Blut zu einer weiteren Reduktion in der Nutzung invasiver Verfahren führt und zugleich insgesamt dazu, dass mehr Schwangere pränataldiagnostische Verfahren in Anspruch nehmen. In der Untersuchung von Bjerregaard et al. (2017) wurden Schwangere mit einem hohen Aneuploidierisiko in zwei Gruppen geteilt; der einen Gruppe wurde eine invasive Diagnostik angeboten, der anderen ein zellfreier DNA-Test. Nur 3 % der Schwangeren nahmen die invasive Diagnostik in Anspruch, wohingegen jede vierte Schwangere den Bluttest nutzte (26 %). In eine ähnliche Richtung deuten die Ergebnisse von Chitty et al. (2015, S. 4), die zeigten, dass die Verfügbarkeit von zellfreien DNA-Tests die Bereitschaft zu weiterer pränataler Diagnostik deutlich erhöhen. So berichten die Autoren, dass die Schwangeren im Hochrisikokollektiv für Trisomien die nichtinvasiven Bluttests zu einem höheren Anteil in Anspruch nahmen (95 %), als sie vor der NIPT-Einführung vertiefende pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch genommen hatten (60 %). Die Nutzung von Pränataldiagnostik insgesamt stieg also durch die Verfügbarkeit der Tests. Dies zeigt, so die Autoren, dass NIPT die Hürde, die invasive Verfahren für einige Frauen darstellen, abzubauen.

Die Verringerung der Inanspruchnahme von invasiven Verfahren wird von den meisten Autor/-innen im Sinne der Minimierung von eingriffsbedingten Schwangerschaftsverlusten positiv gesehen. Gleichzeitig befürchten einige Autor/-innen, dass die abnehmende Nutzung von invasiven Diagnostiken dazu führt, dass der medizinische Nachwuchs weniger praktische Erfahrungen in diesen diagnostischen Techniken erwirbt und dadurch die unerwünschten Risiken steigen (etwa durch höhere eingriffsbezogene Abortraten; Allyse et al. 2015).

Nichtinvasive Verfahren der Pränataldiagnostik

1.2

Nichtinvasive Verfahren der Pränataldiagnostik (zu denen auch mittels mütterlichen Bluts durchgeführte Analysen zählen) gehen mit einem deutlich geringeren Risiko für die werdende Mutter und das werdende Kind einher. Gleichzeitig liefern sie zumeist keine definierten Diagnosen, sondern ermitteln lediglich Wahrscheinlichkeiten für bestimmte Fehlentwicklungen, die einer weiteren Abklärung mittels invasiver Verfahren bedürfen. Ein wichtiger Vorteil dieser Verfahren liegt darin, dass sie in den meisten Fällen unauffällige Befunde erbringen und sich somit die Nutzung der risikoreicheren invasiven Verfahren seit Einführung des Ersttrimesterscreenings insgesamt deutlich reduziert hat (Bjerregaard et al. 2017; Chitty et al. 2015). Es ist zu erwarten, dass die Verfügbarkeit des NIPT die Nutzung invasiver Verfahren weiter verringern wird (Chitty et al. 2015; Stumm und Schröer 2018).

Tabelle II.2 vergleicht die drei häufigsten nichtinvasiven Verfahren: den bildgebenden Ultraschall bzw. Dopplerultraschall, die mütterliche Blutanalyse mit NIPT sowie das Ersttrimesterscreening, das Ultraschall- und Blutdiagnostik (hinsichtlich zweier Biomarker) verbindet. Während Ersttrimesterscreening¹⁶ und NIPT in erster Linie darauf abzielen, bestimmte chromosomale Anomalien zu erkennen, weisen die Ultraschalluntersuchungen einen breiteren medizinischer Fokus auf und zielen auch auf die Berechnung des Geburtstermins, den Ausschluss von Schwangerschaftskomplikationen, die Feststellung von Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaften sowie das Bewegungsbild, die Lage und die Organentwicklung des Fetus.

Tab. II.2 Nichtinvasive Verfahren der Pränataldiagnostik im Überblick

Bezeichnung	Ultraschall (US) und Dopplerultraschall	Ersttrimester-screening	nichtinvasiver Bluttest (NIPT)
Beschreibung des Vorgehens	visuelle Darstellung des Fetus und der Plazenta; Doppler-US zeigt Blutflüsse	Berechnung des Risikos für eine Trisomie anhand von Alter, Nackentransparenz im Ultraschall und Biomarkern aus dem mütterlichen Blut	molekulargenetische Analyse der zellfreien DNA fetoplazentaren Ursprungs im mütterlichen Blut
Fokus	allgemeine Kindesentwicklung; Doppler: Versorgung des Fetus, Herzfehler, Präeklampsie*	kindliche Trisomien 13, 18, 21, Turner-Syndrom, Herzfehler	v.a. chromosomale Aneuploidien
Zeitpunkt der Durchführung	beliebig; in Deutschland regulär drei US-Untersuchungen im Schwangerschaftsverlauf	10. bis 14. SSW	ab der vollendeten 9. SSW
gesundheitliche Risiken	keine bekannten Risiken	mit Blutabnahme verbundene Risiken	mit Blutabnahme verbundene Risiken
Falsch-positiv-Rate	k.A.	2 bis 7 %	0,09 % (Trisomie 21) bis 0,23 % (Turner-Syndrom)

* Schwangerschaftsvergiftung

Eigene Zusammenstellung auf Basis von Abramowicz et al. (2012); Bundesamt für Gesundheit der Schweiz (2015); Kozłowski (2016); Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages (2016)

Sonografische Untersuchungen (Ultraschall)

In der Bundesrepublik Deutschland wurden im Jahr 1979 als erstem Land weltweit Ultraschalluntersuchungen als Teil der regulären medizinischen Schwangerenbegleitung eingeführt (Stumm und Entezami 2013). Seit 1995 werden im Verlauf einer unauffälligen Schwangerschaft üblicherweise drei Ultraschalluntersuchungen durchgeführt; jeweils etwa in der 10., der 20. und der 30. Schwangerschaftswoche. Diese Untersuchungen stellen die Grundversorgung dar, die zumeist durch die behandelnden niedergelassenen Gynäkolog/-innen (zumeist ohne pränataldiagnostischen Schwerpunkt und auf der Versorgungsstufe I) gewährleistet wird. In Deutschland existieren in der

¹⁶ Die Erkennungsrate und diagnostische Breite des Ersttrimesterscreenings ist stark von der/dem durchführenden Ärztin/Arzt abhängig IQWiG 2008. Höhere Versorgungsstufen (II/III) gehen mit einer höheren fachlichen Qualifikation, einer besseren technischen Ausstattung und einer insgesamt verbesserten Erkennungsrate einher; auch für Organfehlbildungen, Herzfehler und Hinweise für chromosomale Abweichungen (Becker und Wegner 2006).

vorgeburtlichen Ultraschallmedizin drei Versorgungsstufen, für die sich Ärzte und Ärztinnen entsprechend qualifizieren müssen, um bei der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) auf einer der drei Versorgungsstufen zertifiziert zu werden. Je höher die Versorgungsstufe ist, desto größer sind die technisch-fachlichen Anforderungen an die Ärzte und Ärztinnen (DEGUM 2018; Merz et al. 2012). Die drei regulären Ultraschalluntersuchungen gemäß den Mutterschaftsrichtlinien finden dabei zumeist auf der Versorgungsstufe I statt; die jeweiligen Inhalte sind die folgenden:

- Im Zentrum der ersten Ultraschall- bzw. Screeninguntersuchung (9. bis 12. SSW) steht die Feststellung der intakten Schwangerschaft, eine Vermessung des Embryos/Fetus zur Bestätigung des errechneten Geburtstermins, die Kontrolle, ob eine Einlings- oder Mehrlingsschwangerschaft vorliegt, sowie eine Überprüfung der normalen Entwicklung des Embryos/Fetus.
- Die zweite Screeninguntersuchung (19. bis 22. SSW) ermittelt die Plazentalage, betrachtet die zeitgerechte Entwicklung des Fetus und zielt auf die Erkennung möglicher Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen (siehe Liste). Für die Identifikation von Entwicklungsstörungen sind neben dem Fetus selbst die Fruchtwassermenge und die Lage und der Aufbau der Plazenta von Relevanz.
- Das dritte sonografische Screening (29. bis 32. SSW) dient dazu, Störungen des fetalen Wachstums z. B. durch Gestationsdiabetes oder Plazentainsuffizienz und fetale Fehlbildungen zu erkennen. Zudem lokalisieren der Arzt oder die Ärztin die Plazenta, um eine Plazenta previa (Lage unmittelbar vor dem Geburtskanal) auszuschließen (Stumm und Entezami 2013; Wisser 2013).

Im zweiten Schwangerschaftsdrittel gibt es bei bestimmten Indikationen die Möglichkeit einer weiterführenden Fehlbildungsdiagnostik, in der ein/-e speziell qualifizierte Mediziner/-in (mit Ultraschallqualifikationsstufe II/III) die fetalen Organe, Kopf, Gehirn und Skelettaufbau detailliert untersucht (Merz et al. 2012).

Anzeichen für eine fetale Entwicklungsstörung

- auffällige Fruchtwassermenge (überdurchschnittlich viel/wenig)
- auffällige körperliche Entwicklung, Körperumrisse oder Bewegungen des Fetus (Nackentransparenz, kleiner/großer Wuchs bezogen auf das Reifealter u. a.)
- anomale fetale Organstrukturen oder Auffälligkeiten des fetalen Herzens (Rhythmus, Frequenz, Aufbau)
- Struktur-/Lokalisationsanomalien der Plazenta (Plazenta previa u. a.)

Quelle: Wisser (2013, S. 185)

Insgesamt ermöglichen es die drei in den Mutterschutzrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen, die fetale Entwicklung zu beurteilen, gegebenenfalls fetale Erkrankungen zu erkennen und Risiken für Fetus und Schwangere auszuschließen (Plazenta previa, Plazentainsuffizienz u. a.). Zudem heben einige Autoren hervor, dass sich die sonografische Darstellung des werdenden Kindes positiv auf die Annahme der elterlichen Rolle auswirkt: So »können die Eltern schon sehr früh im Verlauf der Schwangerschaft sich ein Bild von ihrem ungeborenen Kind machen, was die Eltern-Kind-Beziehung deutlich stützt« (Wisser 2013, S. 189). Andere Autoren verneinen diesen positiven Einfluss auf die Bindung an das Ungeborene (Schäfers und Kolip 2015, S. 7).

Am Beispiel der sonografischen Untersuchungen wird das Mehrstufenkonzept deutlich, das seit den 1970er Jahren die Schwangerenbetreuung prägt. Wie gut es funktioniert, ist nicht abschließend geklärt (Schild et al. 2008; Schling et al. 2009), denn die Beurteilung hängt wesentlich davon ab, was als Erfolgsindikator zugrunde gelegt wird. So liegt in Deutschland die perinatale Mortalität bei 5 pro 1.000 Geburten und befindet sich damit im europäischen Vergleich im Mittelfeld (European Commission 2014, S. 5). Zugleich scheinen viele Fehlbildungen (bis zu 80 %) pränatal unerkannt zu bleiben, was für eine geringe Sensitivität in der Erkennung pränataler Anomalien spricht (EUROCAT Central Registry 2016a; IQWiG 2008; Stumm und Entezami 2013). Gleichzeitig sind viele Untersuchungen, die in der medizinischen Begleitung von unauffälligen Schwangerschaften routinemäßig zum Einsatz kommen, nicht evidenzbasiert und somit potenziell überflüssig (Schild et al. 2008). Dies gilt auch für einige der Kriterien, die angelegt werden, um Schwangere einen hohen oder niedrigen Risikostatus zuzuweisen. Dass die Risikokriterien teilweise wissenschaftlich nicht validiert sind, ist nicht zuletzt deshalb kritisch zu sehen,

weil mit der Bezeichnung als »Risikoschwangere« eine psychische Belastung für die Schwangere einhergeht (Petersen und Jahn 2008; Schling et al. 2009).

Neben den drei durch die Mutterschaftsrichtlinien und damit von den gesetzlichen Krankenkassen getragenen Ultraschalluntersuchungen existieren weitere nichtinvasive Verfahren, die zur Klärung spezifischer Sachverhalte zum Einsatz kommen können. So bietet sich zur genaueren Betrachtung der Blutflüsse zwischen Fetus und Mutter die Dopplersonografie an, die den Blutfluss zwischen Gebärmutter, Plazenta und Fetus sichtbar macht. Auf diesem Wege sind der Verlauf der Gefäße, die Blutströmungskurven und die Strömungsgeschwindigkeit messbar. Bei bestimmten Indikationen (z. B. Verdacht auf Wachstumsretardierung oder auf Fehlbildungen) übernimmt die gesetzliche Krankenversicherung die Kosten für die Durchführung einer Dopplersonografie (Wisser 2013).

Seit den 1980er Jahren ist es zudem möglich, mittels Magnetresonanztomografie (MRT) pränatal genaue Daten zu einzelnen Organen des wachsenden Kindes zu erhalten, insbesondere zum Gehirn (Asenbaum et al. 2013; Wisser 2013). Da dieses Verfahren aufwendig und kostenintensiv ist, findet es nur bei konkreten diagnostischen Fragen Verwendung.

Triple-Test und Ersttrimesterscreening

Zwei weitere nichtinvasive Verfahren, die Schwangeren als individuelle Gesundheitsleistungen, also nicht im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung, zur Verfügung stehen, sind der Triple-Test und das Ersttrimesterscreening. Beide basieren auf der Analyse von mütterlichen Blutwerten; beim Ersttrimesterscreening findet zudem eine Messung der fetalen Nackentransparenz (auch als Nackenfalte bezeichnet) statt. Beim Triple-Test werden zwischen der 15. und der 20. Schwangerschaftswoche die Werte der drei Biomarker α -Fetoprotein, Östriol und freies β -hCG (humanes Choriongonadotropin) bestimmt, um die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 21 sowie fetaler Neuralrohrdefekte zu ermitteln (Ball et al. 2007). Da die Treffsicherheit des Triple-Tests sehr gering ist, wird er mittlerweile selten angewandt (TK 2016; Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages 2016).

Beim Ersttrimesterscreening (oder Ersttrimestertest) stand zunächst ausschließlich die Wahrscheinlichkeit für eine fetale Trisomie 21 im Zentrum. Mittlerweile wird es jedoch insbesondere von auf Pränataldiagnostik spezialisierten Ärzten und Ärztinnen als frühe feindiagnostische Untersuchung genutzt, bei der auch andere chromosomale Auffälligkeiten und Herzfehler entdeckt werden sollen (Wagner et al. 2017). Das Ersttrimesterscreening kann zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche stattfinden und besteht aus einer Risikoberechnung anhand von mütterlichem Alter, fetaler Nackentransparenz und den Serummarkern freies β -hCG und PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) (Stumm und Entezami 2013). Da das Ersttrimesterscreening lediglich Wahrscheinlichkeiten für ein fetales Down-Syndrom benennt und deutlich geringere Testgüten aufweist als die nichtinvasiven Bluttests, führt es häufig zu einer anschließenden vertieften Diagnostik (entweder per NIPT oder invasiv). Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten zur Durchführung eines Ersttrimesterscreenings nicht (TK 2016).

Analyse anhand der zellfreien plazentaren DNA im Blut der Schwangeren

Eine der einflussreichsten Neuerungen in der Pränataldiagnostik wurde bereits eingangs kurz vorgestellt, nämlich die nichtinvasiven Bluttests, die aus dem mütterlichen Blut zellfreie DNA fetoplazentaren Ursprungs isolieren und analysieren. Ihre Entwicklung geht wesentlich zurück auf Lo et al. (1997): Vor zwei Dekaden entdeckte der Pathologe Dennis Lo von der Chinese University of Hongkong, dass sich im Blut schwangerer Frauen zellfreie DNA der Plazenta nachweisen lässt. Die Plazenta entwickelt sich zu Beginn der Schwangerschaft aus dem befruchteten Ei, wächst in die mütterliche Gebärmutter Schleimhaut ein und weist auf der fetalen Seite eine ähnliche, wenn auch nicht immer identische genetische Struktur auf wie der Fetus. Fetoplazentare zellfreie DNA kann im mütterlichen Blut ab der 5. bis 7. SSW nachgewiesen werden; ab der 10. SSW sind die Testergebnisse jedoch zuverlässiger, da der Anteil der zellfreien fetoplazentaren DNA im Körper mit fortschreitender Schwangerschaft ansteigt (Allyse et al. 2015). Nach Ende der Schwangerschaft verschwindet die zellfreie DNA aus dem mütterlichen Blut, sodass vorangegangene Schwangerschaften nicht das Testergebnis verfälschen können.

Gegenüber anderen nichtinvasiven Verfahren der Pränataldiagnostik zeichnen sich die zellfreien DNA-Tests durch ihre hohe Testgüte aus. So entdecken diese Tests mehr als 99 % der Schwangerschaften mit Down-Syndrom und weisen dabei eine sehr geringe Falsch-positiv-Rate (von 0,1 %) sowie eine sehr geringe Falsch-negativ-Rate auf (0,06 %; Norton et al. 2015; Wou et al. 2015). Sie geben also folglich selten fälschlicherweise an, dass eine Trisomie vorliegt (falsch-positiv), und geben noch seltener fälschlicherweise ein unauffälliges Ergebnis an (falsch-negativ). Aus der Anzahl der korrekt benannten Diagnosen und der Falsch-positiv-Befunde berechnet sich der positive Vorhersagewert eines Tests. Der positive Vorhersagewert von zellfreien DNA-Tests für die Detektion eines fetalen Down-Syndroms liegt bei 80,9 % und damit deutlich über anderen nichtinvasiven Testverfahren wie dem Ersttrimesterscreening, das lediglich einen positiven Vorhersagewert von 3,4 % erreicht (Norton et al. 2015). Wenn der nichtinvasive Test also das Vorliegen eines Down-Syndroms angibt, liegt er in 80,9 % der Fälle richtig. Liegt beim Ersttrimesterscreening ein auffälliges Ergebnis vor, bestätigt sich dieses in lediglich 3,4 % der Fälle. Für Trisomie 18 (51,2 %) und Trisomie 13 (41,0 %) liegen die positiven Vorhersagewerte der zellfreien DNA-Tests allerdings deutlich unter denen für Trisomie 21 (Taneja et al. 2016).¹⁷

Gegenüber den invasiven Verfahren besteht der größte Vorteil der NIPT darin, dass das Fehlgeburtsrisiko durch die Untersuchung nicht erhöht wird.¹⁸ Anders als invasive PND lassen NIPT zudem einen deutlich früheren Untersuchungszeitpunkt zu: Bereits ab der neunten Schwangerschaftswoche kann ein NIPT durchgeführt werden, die Ergebnisse liegen etwa eine Woche später vor. Für Schwangere, die einen NIPT in Anspruch nehmen, entstehen über die Blutentnahme hinaus keine körperlichen Unannehmlichkeiten; für die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt sind keine speziellen medizinischen Gerätschaften oder Fertigkeiten vonnöten (Nuffield Council on Bioethics 2017a). Für einen NIPT nimmt der Arzt oder die Ärztin lediglich Blut ab und sendet die Probe zur Analyse zum Diagnostiklabor des jeweiligen Testherstellers.

Methodik der NIPT

Die Methodik der zellfreien DNA-Tests lässt sich wie folgt beschreiben: Aus dem mütterlichen Blut wird die fetoplazentare DNA isoliert und anhand ihrer jeweiligen charakteristischen Nukleotidabfolgen dem jeweils zugehörigen Chromosom zugeordnet. Anschließend gibt es zwei Möglichkeiten der Auswertung. Bei der ersten Möglichkeit wird die pro Chromosom gefundene DNA-Menge mit der Anzahl von DNA-Sequenzen eines Referenzchromosoms verglichen.¹⁹ Unterscheidet sich die Menge der gefundenen DNA der interessierenden Chromosomen (13, 18, 21, X und ggf. Y) deutlich von der DNA-Menge des Referenzchromosoms, spricht dies für eine Aneuploidie (Kozłowski 2016). Bei der zweiten Methode werden die mütterliche und die fetoplazentare DNA anhand genetischer Marker getrennt.²⁰ Indem bestimmte Basenpaare der Chromosomen von Interesse sequenziert werden (v.a. der Chromosomen 13, 18, 21, X und ggf. Y), lässt sich mittels bioinformatischer Berechnungen die Wahrscheinlichkeit ermitteln, dass eine Aneuploidie vorliegt (Leonard 2017).

¹⁷ Meck et al. (2015) nennen ähnliche, leicht höhere positive Vorhersagewerte: 58 % für Trisomie 18 und 45 % für Trisomie 13; für Trisomie 21 liegen sie mit 93 % deutlich über den Angaben von Norton et al. (2015).

¹⁸ Zur Kritik am Vergleich von NIPT mit invasiven Verfahren siehe Braun und Könninger (2017a). Die Autorinnen kritisieren, dass der Vergleich von NIPT mit invasiven Verfahren dazu diene, zu verschleiern, dass die vorgeburtliche Erkennung fetaler Trisomien keinen medizinischen Nutzen habe.

¹⁹ Als Referenzchromosom eignen sich solche Chromosomen, von denen nach der 9. SSW keine Aneuploidien bekannt sind, etwa Chromosom 3.

²⁰ Als genetische Marker der fetalen bzw. mütterlichen Herkunft dienen bei dieser Methode Einzelnukleotid-Polymorphismen als genetische Varianten einzelner Basenpaare.

Tab. II.3 Verfahren zur Analyse zellfreier fetoplazentarer DNA im mütterlichen Blut

Name des Verfahrens	Art des Verfahrens	Tests (Hersteller)
Verfahren auf Basis des Next Generation Sequencing (NGS)	Hochdurchsatzsequenzierung mit bioinformatischen Analysen; dabei werden jeweils die DNA-Fragmente den interessierenden Chromosomen zugeordnet und entweder mit Referenzchromosomen oder mit statistischen Mittelwerten verglichen.	PraenaTest 1. Generation (LifeCodexx) Panorama (Natera) MaterniT21 (Sequenom) Verify (Verinata/Illumina) Veracity (NIPD) NIFTY (BGI) u. a.
Mikroarray	Vergleicht die zu testende DNA mit einer Referenz-DNA und stellt Unterschiede in der DNA-Kopienzahl dar.	Harmony 2. Generation (Ariosa/Roche)
DNA-Methylierung und quantitative Polymerasekettenreaktion	Anhand der Methylierungsmuster wird zwischen kindlicher und mütterlicher DNA unterschieden und für das Chromosom 21 die Menge fetaler DNA bestimmt.	PraenaTest 2. Generation (LifeCodexx)
Rolling-Cycle-Polymerasekettenreaktion	Umwandlung der DNA-Fragmente zu zirkulierender DNA, Einfärbung der DNA-Objekte und Vergleich mit Referenzchromosom	Vanadis (Perkin Elmer)

Eigene Zusammenstellung auf Basis von Kozlowski (2016, S. 416 ff.)

Tabelle II.3 stellt vier grundlegende Verfahren vor, die entweder anhand eines Vergleichs mit Referenzchromosomen (Mikroarray; Rolling-Cycle-Polymerasekettenreaktion), mittels Häufigkeitsannahmen (quantitative Polymerasekettenreaktion) oder mittels beider Methoden (NGS) die Wahrscheinlichkeit von chromosomalen Abweichungen bestimmen. Die Vielfalt der Verfahren und die Entwicklung neuer Verfahren (als Tests der zweiten Generation bezeichnet) zeigen, dass sich die Testhersteller bemühen, die Zeit bis zur Übermittlung der Ergebnisse und die Kosten für die Testdurchführung zu verringern.

Zellfreie DNA-Tests benötigen eine ausreichende Menge fetoplazentarer DNA (diese sollte mindestens 4 % der gesamten zellfreien DNA im Blut der Schwangeren betragen), um verlässliche Analysen zu ergeben. Bekannte Störfaktoren sind unter anderem die zellfreie DNA eines sogenannten »vanished twin« (eines verschwundenen, im Uterus resorbierten Zwillings), karyotypische Anomalien bei der Mutter, mütterliche Tumoren oder starkes Übergewicht der Mutter (Bianchi 2015; Dharajiya et al. 2015; Leonard 2017).

Diagnostisches Spektrum von NIPT

NIPT zur zellfreien DNA-Analyse wurden im Jahr 2011 in Hong Kong und den USA in die klinische Praxis eingeführt (Allyse et al. 2015) und sind seit Sommer 2012 auch in Deutschland verfügbar. In der klinischen Praxis stand zunächst die Testung der Rhesuskompatibilität zwischen Mutter und Fetus im Zentrum, um auszuschließen, dass es unter der Geburt aufgrund von Blutgruppenunverträglichkeiten zu Komplikationen kommt. Bei bekannten X-chromosomal vererbten Erkrankungen wurden die Bluttests zudem zur frühen Erkennung des kindlichen Geschlechts genutzt. Die intensivste Nutzung dieser Bluttests betrifft allerdings mittlerweile die Detektion von fetalen Aneuploidien, also der Trisomien 13, 18 und 21 und von Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen. Daneben existieren Testverfahren für neu aufgetretene oder vererbte Mutationen (Mikrodeletions-, Mikroduplikations-

und Mikrotranslokationssyndrome; Gendiagnostik-Kommission 2016). Es ist möglich, mittels NIPT eine komplette Sequenzierung des fetalen Genoms durchzuführen (Fiorentino et al. 2017; Kitzman et al. 2012).

NIP-Testverfahren haben trotz hoher Aussagekraft keine *diagnostische* Qualität; sie können lediglich Wahrscheinlichkeiten angeben, nicht jedoch eine Diagnose begründen. Einer der zentralen Gründe dafür, dass sich dies in absehbarer Zeit wohl nicht ändern wird, liegt darin, dass diese Testverfahren zellfreie DNA *plazentaren* Ursprungs untersuchen (zumeist sogenannter Zytotrophoblasten). In den meisten Schwangerschaften ist der chromosomale Aufbau der Plazenta mit dem des Fetus identisch. In einzelnen Fällen kann es jedoch zu einer Mutation des Plazentagenoms kommen, nachdem sich die embryobildenden bereits von den plazentabildenden Zellen separiert haben. Dies bezeichnet man als *Mosaik*. Mosaik liegen vor, wenn nicht alle Zellen eines Organismus von einer genetischen Auffälligkeit betroffen sind, sondern lediglich Anteile; so kann beispielsweise nur ein Teil der Plazentazellen eine Trisomie 21 aufweisen, während andere Plazentazellen und der Fetus nicht von der Trisomie betroffen sind. Folglich bedeutet ein beschränktes Plazentamosaik, das mittels NIPT erhoben wird, nicht in allen Fällen, dass auch der Embryo/Fetus ein entsprechendes Mosaik aufweist. Umgekehrt kann der Fetus ein beschränktes Mosaik aufweisen, ohne dass dieses durch die zellfreie DNA aus der Plazenta nachweisbar wäre. Auch aus diesem Grund dürfen auffällige NIPT-Ergebnisse nicht allein als Diagnose und mögliche Indikation eines Schwangerschaftsabbruchs herangezogen werden. (Leonard 2017). Hinzu kommt, dass NIP-Tests auf Wahrscheinlichkeitsaussagen beruhen, die anhand einer vergleichsweise kleinen Stichprobe zellfreier fetoplazentarer DNA getroffen wird; diese sind zwar in Bezug auf etwa Trisomie 21 relativ treffsicher, jedoch nicht fehlerfrei.

Die Chorionzottenbiopsie – als eine typische Anwendung von invasiver Pränataldiagnostik – verwendet ebenfalls Plazentagewebe und gilt dennoch als Diagnoseverfahren. Dies mag zunächst verwundern, doch bei der Chorionzottenbiopsie wird neben Zytotrophoblasten eine weitere Zellschicht zur Untersuchung gewonnen, nämlich das extraembryonale Mesenchym, das deutlich höhere Übereinstimmungen mit dem embryonalen Genom aufweist als die beim Bluttest verwendete zytotrophoblastische DNA. Dennoch sind auch bei der Chorionzottenbiopsie Falschbefunde aufgrund eines plazentaren Mosaiks möglich. Nicht zuletzt deshalb gilt die Amniozentese (Fruchtwasserpunktion) und nicht die Chorionzottenbiopsie als »Goldstandard« der pränatalen Diagnostik (Stumm und Entezami 2013).

Während nichtinvasive zellfreie DNA-Tests also chromosomale Aneuploidien der Autosomen²¹ (insbesondere Trisomie 21) ziemlich verlässlich bestimmen können, sind sie nicht geeignet, andere pränatalmedizinisch relevante Aspekte zu erfassen. So erkennen NIPT keine Neuralrohrdefekte oder Herzfehler (ohne gekoppelte chromosomale Aberrationen) und geben keine Hinweise auf andere Schwangerschaftskomplikationen wie beispielsweise eine frühe Präeklampsie (Stumm und Entezami 2013; Wou et al. 2015). Viele Fehlbildungen bleiben somit unerkannt. Dies verweist auf die grundsätzliche Schwierigkeit, dass sogenannte »targeted«-Ansätze nach vorher definierten Aberrationen suchen, damit aber »sozusagen ›blind‹ für mögliche andere genomische Umbauten« sind (Weise et al. 2014, S. 391).

Eine eher schlechte Vorhersagekraft zeigen zellfreie DNA-Tests zudem für das Turner-Syndrom (Monosomie X), hier beträgt der positive Vorhersagewert nur 9 %, was praktisch bedeutet, dass 91 % der vermeintlich vom Turner-Syndrom betroffenen Feten sich nach invasiver Diagnostik als unauffällig, also als falsch-positiv befundet herausstellten (Reiss et al. 2017). Für die häufigsten Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen zusammengenommen – Triple-X-, Turner-, Jacobs-, und Klinefelter-Syndrom – liegt der positive Vorhersagewert der nichtinvasiven Bluttests bei lediglich 48,4 % (Porreco et al. 2014).²² Ein falsch-positives Ergebnis mündet in den meisten Fällen in eine invasive Diagnostik, die, wie dargestellt, höhere Risiken birgt als die nichtinvasiven Verfahren.

Yaron (2016) kritisiert zudem, dass die Angaben zu positiven Vorhersagewerten und Sensitivitäten der verschiedenen zellfreien Bluttests lediglich solche Testergebnisse in die Analyse einbeziehen, bei denen es zu einem *tatsächlichen* Ergebnis kam, und all jene Testergebnisse aus der Berechnung herauslassen, in denen kein Testergebnis ermittelt werden konnte. Die Quote dieser Testversagen (oder »no calls«) liegt je nach Verfahren und Studie zwischen 0,12 % und 8,09 % der eingesandten Proben. Bei Tests auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen liegt diese No-Call-Quote besonders hoch und betrifft bis zu jede sechste Blutprobe (17,2 %; Yaron 2016, S. 392). Dabei liegen bei den versagenden Tests besonders häufig Aneuploidien vor: So zeigt sich bei etwa 2,9 %

²¹ Autosomen bezeichnen die 22 Chromosomenpaare in Gegenüberstellung zu dem 23. Chromosomenpaar, den Geschlechtschromosomen oder Gonosomen.

²² In der Studie von Porreco et al. (2014) liegen die positiven Vorhersagewerte für das Turner Syndrom (bei etwa gleicher Stichprobengröße) etwas höher, nämlich bei 45,0 %. Für das Triple-X-Syndrom ermitteln Porreco et al. 2014 positive Vorhersagewerte von 57,1 %, für das Klinefelter-Syndrom (XXY) 33,3 % und für das Jacobs-Syndrom (XYY) 100%. Die beiden letzten Syndrome kamen nur einmal in der Stichprobe vor (n=1/N=3.201).

der unauffälligen Schwangerschaften ein Testausfall, wohingegen bei Schwangerschaften mit fetaler Trisomie 13 etwa 6,3 % der Tests versagen und bei einer fetalen Trisomie 18 sogar 8,0 %. Die Ausfallraten bei Trisomie 21 liegen hingegen unter denen der unauffälligen Schwangerschaften; hier versagen nur 1,9 % (Kozłowski 2016).

Die erhöhten Ausfallraten bei den Trisomien 13 und 18 erklären sich dadurch, dass diese Aneuploidien zu meist mit einer Wachstumsverzögerung einhergehen, die auch die Plazenta umfasst. Eine kleinere Plazenta führt zu weniger zellfreier DNA im mütterlichen Blut und damit zu einer höheren Quote von Testausfällen (IQWiG 2018b, S. 9).

Kritik am Testspektrum der NIPT

Einzelne Autoren, die die zellfreien Bluttests nicht prinzipiell ablehnen, kritisieren einzelne Testmöglichkeiten der NIPT. So werfen Verweij et al. (2014) die Frage auf, welchen praktischen Sinn nichtinvasives Testen mit Blick auf Trisomie 13 habe: Diese Aberration führe in den meisten Fällen zu einem intrauterinen Fruchttod; nur wenige der mit Trisomie 13 Geborenen leben länger als einige Monate.²³ Gerade mit Blick auf die vergleichsweise geringen positiven Vorhersagewerte würden also zahlreiche Schwangere ohne Notwendigkeit verunsichert und dahingehend beraten, invasive Diagnostik in Anspruch zu nehmen. Zudem sei Trisomie 13 anhand körperlicher Abweichungen im Ultraschall zumeist gut zu erkennen. Da ein Screening auf letale Krankheiten wie Trisomie 13 Besorgnis bei falsch-positiv getesteten Schwangeren verursache und die Gefahr von Spontanaborten nach anschließender invasiver Diagnostik erhöhe, verursache es in der Zusammenschau mehr Schaden als Nutzen, so die Autoren (Verweij et al. 2014, S. 113). Allyse und Chandrasekharan (2015) kritisieren mit ähnlichen Argumenten die Testung auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen (Turner-, Triple-X-, Klinefelter- und Jacobs-Syndrom). Der positive Vorhersagewert liege zu niedrig und führe zu weiteren Diagnostiken invasiver Art. Damit werde der wesentliche Vorteil nichtinvasiver zellfreier DNA-Tests, nämlich dass sie die Anzahl invasiver Eingriffe verringern, wieder zunichte gemacht (Allyse und Chandrasekharan 2015). Auch die österreichischen, deutschen und schweizerischen Fachgesellschaften der Ultraschallmedizin empfehlen das Screening auf Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen nicht bzw. nicht uneingeschränkt (Schmid et al. 2015). Zur klinischen Performanz der Tests auf Aneuploidien der Geschlechtschromosomen gibt es bislang nur wenige vergleichende Veröffentlichungen (Oepkes et al. 2014). Menschen mit aneuploiden Geschlechtschromosomen sind zumeist klinisch unauffällig (Kap. II.2.1); dieser unklare, meist unauffällige Phänotyp erschwert die genetische Beratung (Schmid 2016), was grundsätzliche Fragen nach Ziel und Zweck genetischer Diagnostik dieser Abweichungen aufwirft.

Es erscheint möglich, dass NIP-Testverfahren zukünftig routinemäßig zu einer deutlich breiteren, eventuell sogar genomweiten Analyse der fetalen DNA genutzt werden können. In der klinischen Forschung findet eine genomweite Analyse anhand zellfreier fetoplazentarer DNA bereits statt (Fiorentino et al. 2017). Findet eine solche diagnostische Ausweitung der zellfreien DNA-Tests hin zu einem Kompletengenom-Screening breite Anwendung, besteht das Risiko, dass die nichtinvasive Genomanalyse Befunde generiert, die entweder gemäß Gendiagnostikgesetz nicht Inhalt einer genetischen Analyse sein sollten (z. B. Befunde zu spätmanifestierenden Krankheiten) oder nicht intendiert Aufschluss über Erkrankungen/Anomalien bei der Mutter geben (z. B. Mosaik oder Tumorerkrankungen) oder aber unintendiert Aufschluss über die Vaterschaft geben (wenn der vermeintliche Vater in den Test einbezogen wird, denn sein Erbgut wird für den Vergleich benötigt; Vetter 2016). Der nichtinvasive, zellfreie DNA-Test weist folglich, ebenso wie andere pränatale Diagnostikverfahren, Vor- und Nachteile auf, die gegeneinander abgewogen werden sollten. Die Entwicklungsmöglichkeiten der zellfreien DNA-Tests werden vertieft in Kapitel II.3 beschrieben, die mit dem Verfahren (und der Ausweitung seines Diagnosespektrums) einhergehenden ethischen Fragen werden in Kapitel IV.4 behandelt.

Nutzung nichtinvasiver Pränataldiagnostik

Die Nutzung nichtinvasiver Pränataldiagnostik ist in keiner öffentlich zugänglichen Statistik erfasst, sodass einzelne Studien herangezogen werden müssen, um auf die Gesamtnutzung in Deutschland schließen zu können. Das

²³ Ein Teil der Kinder, die mit Trisomie 13 zur Welt kommen, leben länger als fünf Jahre: In der Studie von Meyer et al. (2016) wurden 9,7 % der mit Trisomie 13 geborenen Kinder mindestens fünf Jahre alt.

IQTIG (2017, S. 56) gibt für das Erfassungsjahr 2016 bei über 750.000 Schwangeren eine Nutzung von nichtinvasiver Pränataldiagnostik von 13,0 % an (2015: 9,5 %). Allerdings macht der Bericht nicht deutlich, wie nichtinvasive Pränataldiagnostik definiert wurde.

In einer Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung gaben nur 15 % der befragten Frauen an, keinerlei pränataldiagnostische Maßnahmen in Anspruch genommen zu haben. Demgegenüber nahmen mehr als zwei Drittel der Frauen (70 %) über die drei regulären Ultraschalluntersuchungen hinaus eine weitere zum Ausschluss von Fehlbildungen in Anspruch. Jeweils etwa ein Drittel ließen die Nackentransparenz messen (40 %), einen Triple-Test durchführen (34 %) oder unterzogen sich dem Ersttrimesterscreening (29 %; Renner 2006).

Auch Schäfers und Kolip (2015) zeigen in ihrer Befragung von Frauen, die bei der Barmer GEK versichert waren und im Vorjahr ein Kind geboren hatten, dass Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft intensiv genutzt werden. So gaben 84 % der Befragten an, mehr als die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen durchlaufen zu haben.

Generell sind Schwangere in großem Maße bereit, für Präventionsmaßnahmen in der Schwangerschaft (Zuzahlungen zu leisten; so bezahlten von den von Schäfers und Kolip (2015) befragten Barmer-GEK-Versicherten 80 % für Zusatzleistungen; interessant ist dabei, dass diese Bereitschaft unabhängig von sozioökonomischen Hintergrund ausgeprägt ist: »Die Inanspruchnahme wie auch die Zahlungsbereitschaft wurden kaum beeinflusst vom mütterlichen Alter, von der Anzahl der bisher geborenen Kinder, vom mütterlichen Bildungsstand oder auch vom pro Kopf zur Verfügung stehenden Einkommen« (Schäfers und Kolip 2015, S. 11).

Die Bereitschaft, für pränataldiagnostische Zusatzleistungen Zuzahlungen zu leisten, scheint sich auch auf NIPT zu erstrecken. So gab der deutsche NIPT-Hersteller LifeCodexx bereits ein halbes Jahr nach Markteinführung seines PraenaTests im Spätsommer 2012 an, mehr als 1.000 Tests durchgeführt zu haben (Klinkhammer und Richter-Kuhlmann 2013). »Seitdem hat die klinische Implementierung mit ungewöhnlicher Geschwindigkeit stattgefunden« (Gendiagnostik-Kommission 2016, S. 47). 2017, fünf Jahre nach Markteintritt, wurden nach Herstellerangaben bereits 80.000 Proben analysiert, von denen etwa die Hälfte von Schwangeren aus Deutschland stammt (LifeCodexx 2017). Hochgerechnet auf die jährlichen Geburtenzahlen entspräche dies einer Analyse (dieses Herstellers) pro 10.000 Geburten. Allerdings ist mit Blick auf die gestiegene Schnelligkeit bei der Erbringung des Testergebnisses (von drei Wochen auf wenige Tage)²⁴ und die gesunkenen Kosten (von 1.249 Euro auf 199 Euro) anzunehmen, dass die Nutzungszahlen bereits weiter gestiegen sind und vermutlich in den kommenden Jahren weiter zunehmen werden (Gen-ethischer Informationsdienst 2017; Wagner et al. 2017). Der Markt für nichtinvasive zellfreie DNA-Tests wurde bereits 2012 allein für die USA auf einen Wert von bis zu 1,3 Mrd. US-Dollar geschätzt und gilt innerhalb der medizinischen Diagnostik-Industrie als sehr lukratives und wachsendes Segment. In den USA laufen erbitterte Rechtsstreits um Patent- und Nutzungsrechte zwischen verschiedenen Herstellern von zellfreien DNA-Tests, die den Konkurrenzdruck verdeutlichen (Agarwal et al. 2013). Auch vor deutschen Gerichten gibt es vergleichbare Auseinandersetzungen (Baldus 2016; Laqua 2018).

Zudem gelangen die Tests in einer zunehmenden Anzahl von Ländern auf den Markt; im Jahr 2015 waren sie in über 60 Ländern auf sechs Kontinenten erhältlich und außer in den baltischen Staaten und in einigen Balkanstaaten in ganz Europa verfügbar (Allyse et al. 2015; Vinante et al. 2018). Weltweit wurde bereits über 1 Mio. Tests durchgeführt, wobei die Nachfrage in Europa im Vergleich zu den USA oder China deutlich niedriger liegt. Eine Umfrage unter Pränatalmediziner/-innen vorrangig im nordamerikanischen Raum zeigt, dass 90 % der Befragten bereits ein gutes Jahr nach Start der Markteinführung angaben, den Test ihren Patientinnen anzubieten (Haymon et al. 2014). Die Preise für zellfreie DNA-Tests variieren weltweit stark; ebenso wie die Regelungen zur Kostenübernahme im Rahmen von staatlicher Gesundheitsfürsorge (Minear et al. 2015b). In den USA sind die Tests ab 800 US-Dollar zu haben, in Deutschland geben die Hersteller Preise ab 199 Euro für eine Durchführung des Tests ausschließlich auf Trisomie 21 an (Arztkosten sind hier wahrscheinlich nicht eingeschlossen; siehe Tab. II.4²⁵).

²⁴ Die Schnelligkeit, mit der die Ergebnisse vorliegen, ist mit Blick auf den gesamten Diagnoseprozess relevant. Wenn die NIPT-Ergebnisse erst nach zwei Wochen vorliegen und im Anschluss gegebenenfalls noch eine Amniozentese zur Abklärung durchgeführt wird, kann die Diagnose einen Monat beanspruchen. Es ist anzunehmen, dass Ärzte und Ärztinnen Schwangeren eher zu NIPT raten, wenn diese eine mögliche weitere invasive Diagnostik nicht zu sehr verzögert.

²⁵ Tests wie der IONA-Test, der nur von einem medizinischen Versorgungszentrum in Deutschland angeboten werden, sind nicht aufgeführt.

Tab. II.4 In Deutschland verfügbare zellfreie DNA-Tests mit Testoptionen, Preisen und Bearbeitungszeiten

Hersteller/ Test	LifeCodexx/ PrenaTest	Natera/ Panorama	Roche/ Harmony	MVZ Martinsried*/ Praenatalis	Fetalis/ Amedes	BGI/ Nifty
Trisomien 13, 18, 21	x	x	x	x	x	x
Triploidie	-	x	-	-	-	-
Aneuploidien der Geschlechts- chromosomen	x	x	x	x	x (ausschließlich Turner- Syndrom)	x
Mikrodeletions- syndrome	1	5	-	-	-	3
Preise in Euro	199 bis 299	329 bis 479	249 bis 299	428 bis 545	269	keine Angabe
Bearbeitungszeit in Werktagen	max. 6	max. 7	ca. 7	max. 5	ca. 7	10
Webseite des Herstellers	<a href="https://lifeco
dexx.com">https://lifeco dexx.com	<a href="http://www.pano
rama-test.de/">http://www.pano rama-test.de/	<a href="http://harmony
test.de/">http://harmony test.de/	<a href="http://www.prena
talis.de/">http://www.prena talis.de/	www.fetalis.de/	<a href="https://www.nifty
test.com/de/">https://www.nifty test.com/de/

* Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsdiagnostik

Quelle: Webseiten der Hersteller; x = wird angeboten; Ziffer = Anzahl der getesteten Syndrome; Stand: 4. Mai 2018

Private Krankenversicherungen in Deutschland übernehmen die Testkosten wohl zumindest teilweise (Dohr und Bramkamp 2014, S. 5; Klinkhammer und Richter-Kuhlmann 2013). LifeCodexx, Hersteller eines der bekanntesten NIPT in Deutschland, gibt auf seiner Webseite an, dass auch gesetzliche Krankenversicherungen die Testkosten häufig erstatten.²⁶ Die Erfahrungen gesetzlich versicherter Schwangerer in schwangerschaftsbezogenen Onlineforen stützen diese Darstellung jedoch eher nicht.²⁷

Genauere Zahlen zur bundesweiten Nutzung sind nicht verfügbar, aber erste Erhebungen weisen darauf hin, dass das Angebot von NIPT die Nachfrage nach anderen Screeningverfahren wie dem Ersttrimesterscreening um 30 bis 70 % reduziert (Gendiagnostik-Kommission 2016; Stumm und Schröder 2018).²⁸

Die Analyse und Auswertung einiger der in Deutschland angebotenen Tests (z. B. Panorama- und Harmony-Test) findet in Laboren in den USA statt. Damit unterliegen die Analysen nicht dem deutschen Gendiagnostikgesetz, sodass »über die Datensicherheit beim Transport in die USA, bei der Datenspeicherung und Aufbewahrung der Proben dort ... keine Aussage getroffen werden« kann (Dohr und Bramkamp 2014, S. 6).

Eine Expertenkommission von Gynäkolog/-innen, Pränatalmediziner/-innen und Humangenetiker/-innen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz begrüßen die Nutzung zellfreier DNA-Tests prinzipiell, betonen aber zugleich, dass die Tests in erster Linie Schwangeren mit einem erhöhten Risiko für eine Chromosomenaberration und nur in Anschluss an eine differenzierte Ultraschalluntersuchung angeboten werden sollten (Scharf 2014).²⁹ Zudem sollten positive Ergebnisse solcher Tests in jedem Fall durch eine Amniozentese bestätigt werden, bevor weitere Schritte unternommen werden. Dass es Schwangere gibt, die auf Basis eines zellfreien DNA-Tests und ohne weitere Diagnostik eine Schwangerschaft abbrechen, zeigt die Studie von Dar et al. (2014, 527.e6), in der in einer Gesamtstichprobe von 17.885 Schwangeren 356 (2,0 %) ein Ergebnis erhielten, dass auf eine hohe Risiko für eine Aneuploidie hinwies. Von diesen 356 Schwangeren mit hohem Aneuploidierisiko ließen 22 (6,2 %) die Schwangerschaft ohne weitere Diagnostik abbrechen. Prinzipiell wäre ein solcher Schwangerschaftsabbruch auch in Deutschland denkbar, so lange er innerhalb der ersten zwölf Schwangerschaftswochen p. c. erfolgt.³⁰

Bislang sind NIP-Tests in Deutschland nur als individuelle Gesundheitsleistungen verfügbar. Ob sie zukünftig für sogenannte Risikoschwangere zur Kassenleistung werden, darüber berät derzeit – wie eingangs und in Kapitel II.1.4. genauer dargestellt – der G-BA.

Welchen Nutzen zellfreie DNA-Tests über die individuelle Schwangere hinaus haben können, hängt stark von der jeweiligen nationalen Schwangerenvorsorge ab; eine Beurteilung sollte anhand eines Vergleichs zwischen einem kompletten Vorsorgedurchlauf bzw. -programm *mit* dem neuen Test und einem kompletten Vorsorgeprogramm *ohne* den neuen Test getroffen werden (Oepkes et al. 2014). Ein Beispiel für eine solche Berechnung des medizinisch-gesellschaftlichen Nutzens stellt die RAPID-Studie dar, die den Mehrwert von NIP-Tests für das britische National Health Service analysiert. Ihr Fokus liegt (anders als bei anderen Studien aus dem englischsprachigen Raum, die in Kap. IV.4.4 behandelt werden) nicht auf den Kosten, die durch die Geburt eines Menschen mit Behinderungen entstehen, sondern auf den Kosten für verschiedene pränataldiagnostische Eingriffe. Sie nimmt als Kosten 280 Britische Pfund für die Durchführung eines nichtinvasiven Bluttests an; ein invasives Verfahren kostet demgegenüber 650 Pfund, also mehr als das Doppelte. Die Autoren der Studie gelangen zu dem Schluss, dass für Schwangere mit einem ermittelten Risiko für Down-Syndrom beim Fetus von über 1 zu 150 NIPT kostenfrei angeboten werden sollte. Statt eines invasiven Verfahrens bekämen die Frauen zunächst einen nichtinvasiven Bluttest offeriert. Dadurch würden gegenüber dem Status Quo bei 698.500 Schwangeren jährlich *zusätzlich* 102 Fälle von Down-Syndrom zusätzlich pränatal erkannt werden, es würden 4.870 *weniger* invasive Verfahren durchgeführt und es komme zu weniger eingriffsbedingten Aborten (nämlich 25 pro Jahr weniger). Die nationale Gesundheitsversorgung würde somit – insbesondere durch die verringerte Anzahl von invasiven Eingriffen – jährlich 337.000 Pfund einsparen (Chitty et al. 2015, S. 6).³¹

²⁶ PraenaTest-Herstellerseite: <https://lifecodexx.com/fuer-schwangere/kostenuebernahme-durch-die-krankenkasse/> (28.3.2019)

²⁷ Siehe zum Beispiel eine Diskussion von 2016 bei [urbia.de](https://www.urbia.de) (<https://www.urbia.de/archiv/forum/th-4844080/kostenuebernahme-praenataltest-techniker-krankenkasse.html>; 28.3.2019) oder von 2015 bei [eltern.de](https://www.eltern.de) (<https://www.eltern.de/foren/pnaenataldiagnostik/1211736-ubernahme-nipd-z-b-praena-harmony-durch-gesetzliche-krankenkassen.html>; 28.3.2019).

²⁸ Dies könnte – so die Befürchtung – dazu führen, dass Schwangere sich »in falscher Sicherheit wiegen« und folglich Organfehlbildungen oder Herzfehler in der Frühschwangerschaft nicht erkannt werden (Krapp 2018; Wagner et al. 2017).

²⁹ Die Tagung wurde vom Hersteller des NIP-Tests »PraenaTest« im Mai 2013 organisiert und finanziert (LifeCodexx 2013; Scharf 2014).

³⁰ Auch nach dieser Frist wäre ein Abbruch auf Basis einer medizinischen Indikation gemäß § 218a Abs. 2 StGB möglich; allerdings ist anzunehmen, dass die behandelnden Ärzte und Ärztinnen ein auffälliges NIPT-Ergebnis zunächst eine invasiv diagnostische Verifizierung anstreben würden.

³¹ Eine Übersicht über Studien zur Kosteneffizienz von NIPT in verschiedenen nationalen Gesundheitssystemen geben García-Pérez et al. (2018).

Als kurzes Fazit lässt sich festhalten, dass es in Deutschland einen breiten Markt für pränataldiagnostische Verfahren auch auf Selbstzahlerbasis gibt, der sich vor Einführung der nichtinvasiven Bluttests in erster Linie auf zusätzliche Ultraschalluntersuchungen, das Ersttrimesterscreening und den Triple Test bezog. Mit Einführung der nichtinvasiven Bluttests, deren Durchführung in den letzten Jahren schneller und kostengünstiger geworden ist, dürfte sich die Nachfrage seitens der Schwangeren hin zu den Bluttests verschoben haben. Erste Schätzungen gehen davon aus, dass sich sowohl die Nachfrage nach dem Ersttrimesterscreening, als auch nach invasiven Diagnostiken durch das Angebot von NIPT deutlich reduziert (Chitty et al. 2015; Gendiagnostik-Kommission 2016; Stumm und Schröer 2018).

Ziele von PND

2.

Pränataldiagnostische Untersuchungen betreffen eine Vielzahl von Fragestellungen (z. B. Plazentalokation, Entdeckung von Mehrlingsschwangerschaften, Berechnung des Geburtstermins), die insgesamt darauf abzielen, die Schwangerschaft und Geburt so zu begleiten, dass die Gesundheitsrisiken für Mutter und werdendes Kind minimiert werden. Allerdings können die Interessen der werdenden Mutter und des werdenden Kindes dabei potenziell in Widerspruch zueinander geraten, etwa, wenn eine angeborene Anomalie entdeckt wird, die nicht ursächlich behandelbar ist. An eine solche Diagnose wird zumeist die Frage nach der Fortsetzung oder Unterbrechung der Schwangerschaft geknüpft. Welche Krankheitsbilder konkret im Fokus der pränatalmedizinischen Diagnostik stehen und wie sich diese Krankheitsbilder äußern, behandelt Kapitel II.2.1. Je nach diagnostizierter Fehlbildung zeigen sich deutliche Unterschiede hinsichtlich der Bereitschaft der werdenden Eltern, die Schwangerschaft fortzusetzen oder abzubrechen. Wie häufig Schwangerschaften nach welchen pränatalen Diagnosen abgebrochen bzw. fortgesetzt werden, wird in Kapitel II.2.2 beantwortet.

Krankheitsbilder und Behinderungen im Fokus von pränataler Diagnostik

2.1

Pränataldiagnostik dient, wie dargestellt, dazu, Informationen über den Embryo oder Fetus im Mutterleib einzuholen und zielt damit auf eine medizinische Begleitung von Schwangerschaft und Geburt, die Risiken für das werdende Kind und die werdende Mutter früh erkennt und soweit möglich minimiert.

Im Folgenden werden einige der typischen Krankheitsbilder, die im Fokus pränataler Untersuchungen stehen, kurz vorgestellt. Die häufigsten Fehlbildungen betreffen das Herz-Kreislauf-System und das Neuralrohr. Je nach Ausprägung sind diese Fehlbildungen teilweise oder sogar komplett zu therapieren. Eine weitere große Gruppe angeborener Abweichungen, die im öffentlichen Diskurs um Pränataldiagnostik häufig im Fokus stehen, stellen die chromosomalen Fehlverteilungen dar. Auch bei dieser Gruppe gibt es innerhalb der verschiedenen Typen chromosomaler Fehlverteilungen eine breite Vielfalt mit Blick auf die klinischen Ausprägungen. Gemein ist den chromosomalen Abweichungen, dass sie nicht ursächlich therapierbar sind. Eine pränatale Diagnose dieser chromosomal bedingten Syndrome kann die werdenden Eltern auf ein möglicherweise behindertes Kind vorbereiten (etwa mit Blick auf die Geburtsplanung und geburtsnahe Therapien), mündet aber oft auch in die Frage nach der Fortsetzung der Schwangerschaft.

Fehlbildungen des Herz-Kreislauf-Systems

Die häufigsten angeborenen Fehlbildungen betreffen das Herzkreislaufsystem. Es wird geschätzt, dass weltweit 20 bis 75 von 1.000 Neugeborenen von kardiovaskulären Fehlbildungen betroffen sind (Chen et al. 2016). Eine bundesweite Studie zur Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland ermittelte eine Häufigkeit von 1,08 % (Lindinger et al. 2010). In hochentwickelten Gesellschaften sind angeborene Fehlbildungen die häufigste Ursache für Todesfälle im frühen Kindesalter. Unter den angeborenen Fehlbildungen führen solche des Herzens oder der zentralen Blutgefäße im Brustkorb zu den meisten Todesfällen (Wren et al. 2012). In einer Langzeitbeobachtung von 1987 bis 2006 in Nordengland zeigte sich, dass etwa 10 % der Neugeborenen mit angeborenen schweren kardiovaskulären Anomalien innerhalb des ersten Lebensjahres starben. Allerdings wurde im Zeitverlauf deutlich, dass die Sterblichkeit aufgrund einer erhöhten Schwangerschaftsabbruchrate nach pränataler Diagnose und aufgrund des medizinisch-technischen Fortschritts abnahm (Wren et al. 2012). Eine pränatale Diag-

nostik kann über die Entdeckung von Auffälligkeiten (in der Herzregion oder bei einer erhöhten Nackentransparenz) im Ultraschall dazu beitragen, dass Herzfehler frühzeitig erkannt und behandelt werden können. Es wird geschätzt, dass bis zu einem Drittel der Neugeborenen mit schweren Herzfehlern zunächst unerkant bleiben (Mebert 2008). Um die Sterblichkeit zu senken, ist es erstrebenswert, die prä- und perinatale Erkennungsrate angeborener Herzfehler zu steigern. Die bisherigen schlechten pränatalen Erkennungsraten führen einige Autoren darauf zurück, dass die drei Basisultraschalluntersuchungen (die in der Regel auf der Versorgungsstufe I durchgeführt werden) nicht ausreichen (IQWiG 2008; Scheibler et al. 2010). Im Sinne dieser Argumentation fordert die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, dass allen Schwangeren Ultraschalluntersuchungen der Versorgungsstufe II/III kostenfrei angeboten werden sollen (DEGUM 2017b; Gembruch und Merz 2010).

Neuralrohrdefekte

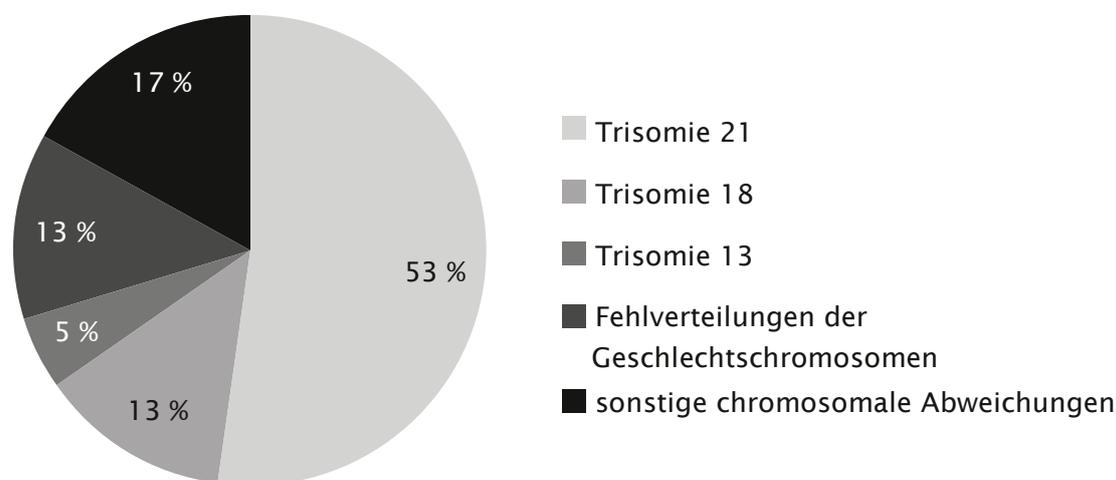
Nach kardiovaskulären Anomalien stellen Neuralrohrdefekte die zweithäufigste Gruppe angeborener Fehlbildungen dar (Batra 2016). Sie treten (je nach Region) bei 0,5 bis 10 pro 1.000 Schwangerschaften auf. In Deutschland wurden 2015 im EUROCAT-Netzwerk 0,9 Fälle von Neuralrohrdefekten pro 1.000 Schwangerschaften registriert (EUROCAT Central Registry 2016b). Zwei häufige und bekannte Formen von Neuralrohrdefekten sind Anenzephalie und Spina bifida. Anenzephalie beschreibt das Fehlen großer Teile des Gehirns und ist bedingt durch eine nicht erfolgte Schließung des knöchernen Schädeldaches. Betroffene Feten sind nicht lebensfähig und versterben in der Regel intrauterin oder wenige Stunden nach der Geburt (Jaquier et al. 2006). Die unter dem Oberbegriff der Spina bifida (Wirbelspalt) zusammengefassten Neuralrohrfehlbildungen beschreiben eine nicht komplett erfolgte Schließung der Wirbelkörper, sodass je nach Schwere und Verortung der Fehlbildung eine Querschnittslähmung entstehen kann. Die genauen Ursachen von Neuralrohrdefekten sind unbekannt; es scheinen genetische und umweltbedingte Faktoren zusammenzuwirken (Greene und Copp 2014). Mit einer gezielten Aufnahme von Folsäure vor der Empfängnis und in den ersten Monaten der Schwangerschaft lässt sich das Auftreten von Neuralrohrdefekten verringern, allerdings nicht gänzlich verhindern (Pal 2011).

Chromosomale Anomalien

Als dritte Gruppe von angeborenen Fehlbildungen sind chromosomale Aberrationen anzuführen. Die pränataldiagnostisch relevantesten Chromosomenabweichungen stellen Aneuploidien dar, also numerische Abweichungen wie Trisomien (dreifaches statt zweifaches Vorkommen eines Chromosoms) oder Monosomien (einfaches statt zweifaches Vorkommen eines Chromosoms). In den meisten Fällen führen Aneuploidien dazu, dass der Organismus nicht lebensfähig ist. Eine Ausnahme bilden Monosomien des X-Chromosoms und Trisomien der Chromosomen 13, 18 und 21 oder der Geschlechtschromosomen. Häufig führen Aneuploidien in der frühen Schwangerschaft zu spontanen Aborten, die vermutlich zu einem nicht unbeträchtlichen Teil unbemerkt bleiben (Graw 2015). Nach Nagaoka et al. (2012, S. 493 f.) liegt unter Lebendgeborenen die Häufigkeit von Aneuploidien bei 0,3 %, bei Totgeborenen bei 4 % und bei Spontanaborten bei über 35 %. Daraus lässt sich schließen, dass Embryos und Feten mit Aneuploidien nur zu einem geringen Anteil lebensfähig sind und Aneuploidien die häufigste bekannte Ursache für Spontanabbrüche und angeborene Anomalien darstellen (Nagaoka et al. 2012, S. 493). Tabelle II.5 fasst die Häufigkeiten, Lebenserwartungen und typischen Symptome für verschiedene chromosomale Abweichungen zusammen.

Abb. II.3

Prozentuale Häufigkeit von chromosomalen Anomalien nach Syndromen in der Schwangerschaft



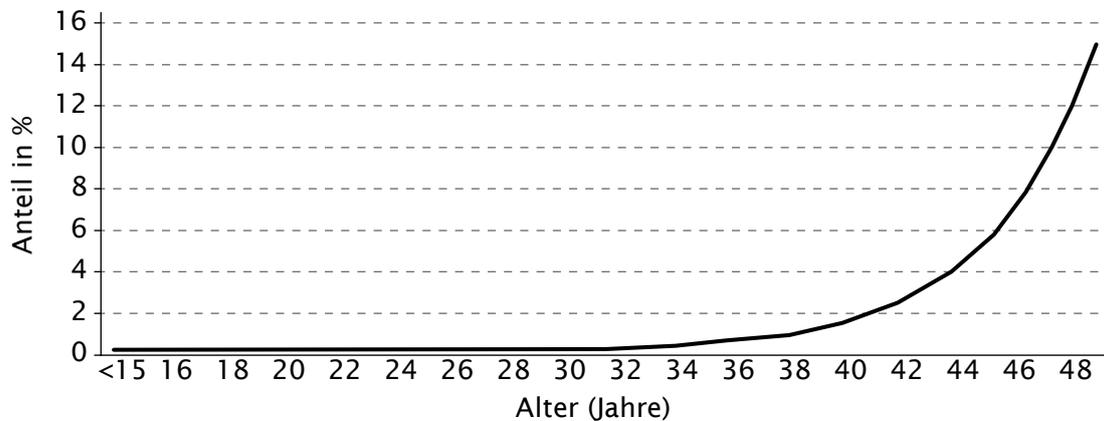
Eigene Darstellung nach Wellesley et al. (2012)

Chromosomale Anomalitäten machen etwa 15 % der im ersten Lebensjahr diagnostizierten angeborenen Fehlbildungen aus (Wellesley et al. 2012). Die EUROCAT-Daten, die aus einem Verbund von 16 datenerhebenden Stellen aus elf Ländern (darunter auch Deutschland) zusammengetragen werden, zeigen, dass bei 2,36 Mio. erfassten Schwangerschaften in den Jahren von 2000 bis 2006 bei 0,44 % der Schwangerschaften chromosomale Abweichungen vorlagen. Am häufigsten lag eine Trisomie 21 vor (53 % der chromosomalen Anomalien, 0,23 % der erfassten Schwangerschaften; Abb. II.3), gefolgt von einer Trisomie 18 (13 % der chromosomalen Anomalien, 0,06 % der erfassten Schwangerschaften) und einer Trisomie 13 (5 % der chromosomalen Anomalien, 0,02 % der erfassten Schwangerschaften). Chromosomale Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen machten zusammengekommen 13 % der chromosomalen Anomalien aus (0,05 % der erfassten Schwangerschaften). Seltene chromosomale Abweichungen (wie Triploidie, d. h. ein dreifacher Chromosomensatz, Translokationen, Deletionen und Duplikationen) machen 17 % der chromosomalen Abweichungen aus (und kamen somit bei 0,07 % der erfassten Schwangerschaften vor).

Die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Aneuploidie steigt mit zunehmendem mütterlichem Alter, bei Auffälligkeiten im Ultraschall und bei einer vorangegangenen Schwangerschaft mit einer Trisomie (Allyse et al. 2015; Loane et al. 2013). Das mütterliche Alter ist seit den 1970er Jahren beständig gestiegen: Waren die Mütter bei der Geburt ihres ersten Kindes im Jahr 1980 in der BRD durchschnittlich 25,2 Jahre und in der DDR 22,1 Jahre alt, so lag das Durchschnittsalter Erstgebärender im Jahr 2015 bei 29,6 Jahren (Bundeszentrale für politische Bildung 2012; Statistisches Bundesamt 2016). Mit dieser Zunahme des mütterlichen Alters steigt für die Schwangeren die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einer chromosomalen Aneuploidie zu bekommen (Hook 1981, siehe Abbildung II.4). So bringt etwa eine von 1.500 Schwangeren im Alter von 20 Jahren ein Baby mit Down-Syndrom zur Welt, im Alter von 35 Jahren steigt die Wahrscheinlichkeit auf eine von 270 Schwangeren und im Alter von 40 Jahren auf eine von 100 Schwangeren (Oepkes et al. 2014).³²

³² Allerdings sind die natürlichen Fehlgeburtsraten bei Embryos/Feten mit Down-Syndrom deutlich erhöht (Hook et al. 1995), sodass in der Frühschwangerschaft beispielsweise eine von 62 schwangeren Frauen im Alter von 40 Jahren in der 10. SSW mit einem Fetus mit Down-Syndrom schwanger ist. Ein verhältnismäßig großer Anteil dieser Feten geht im Verlauf der Schwangerschaft ab, sodass in der 40. SSW nur noch eine von 97 Schwangeren mit einem Fetus mit Down-Syndrom schwanger ist (Snijders et al. 1999, S. 169). Diese relative Abnahme der Down-Syndrom-Häufigkeiten im Schwangerschaftsverlauf wird beispielsweise im Ersttrimesterscreening mathematisch berücksichtigt, sodass bei einem geringeren Gestationsalter tendenziell eine höhere Wahrscheinlichkeit für das Down-Syndrom angegeben wird.

Abb. II.4

Häufigkeit chromosomaler Abweichungen
in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter

Eigene Darstellung nach Hook (1981)

Das Down-Syndrom, dem eine Trisomie des 21. Chromosoms zugrunde liegt, ist nicht nur die häufigste, sondern auch die bekannteste und am besten charakterisierte Chromosomenabweichung des Menschen. Menschen mit Down-Syndrom weisen in aller Regel kognitive und Lernbeeinträchtigungen, eine verzögerte Skelettentwicklung und eine verringerte Muskelspannung auf. Bei vielen Menschen mit Down-Syndrom treten zudem (größtenteils operable) angeborene Herzfehler auf (betroffen sind etwa 43 %; Morris et al. 2014; Oepkes et al. 2014). Nicht zuletzt dank der verbesserten medizinischen Möglichkeiten liegt die durchschnittliche Lebenserwartung für Menschen mit Down-Syndrom heute bei etwa 60 Jahren (Graw 2015; Zimpel 2016, S. 22). Dabei prägen sich einzelne Merkmale wie etwa das Sprachvermögen bei verschiedenen Menschen mit Down-Syndrom sehr unterschiedlich aus (Sarimski 2015).

Beispielsweise zeigte eine Untersuchung des Wortschatzes dreijähriger Kinder mit Down-Syndrom eine enorme Spanne von fehlender aktiver Sprachproduktion bis hin zu einem nahezu altersgemäßen aktiven Wortschatz (Karmiloff-Smith et al. 2016). Auch mit Blick auf ihre kognitiven Fähigkeiten zeigen sich bei Menschen mit Down-Syndrom sehr große Unterschiede. Einzelne Menschen mit Down-Syndrom haben ein universitäres Studium abgeschlossen. Viele Fähigkeiten (wie Lesen und Schreiben), die in den 1970er Jahren noch als unerreichbar galten, erlernen Menschen mit Down-Syndrom dank spezifischer Förderung heute häufig (Storm 2005). Viele Autoren betonen, dass die Stärken von Menschen mit Down-Syndrom im Bereich der emotionalen Intelligenz liegen: »Der Intelligenzgrad von Kindern mit DS [Down-Syndrom] ist meist leicht bis mittelschwer vermindert. Ihre Stärken liegen vor allem in der sozialen Interaktion, die von empathischem, zugewandtem und humorvollem Verhalten geprägt ist.« (Starostzik 2016, S. 58)

Eine Verdreifachung betrifft beim Menschen auch gelegentlich das Chromosom 18 (Tab. II.5). Auch für diese Trisomie steigt die Wahrscheinlichkeit mit zunehmendem Alter der Schwangeren (Cereda und Carey 2012). Die Trisomie 18 kommt aufgrund der hohen pränatalen Mortalität bei etwa einer von 2.500 Schwangerschaften, aber nur bei einer von 6.000-8.000 Geburten vor. Nur ein kleiner Teil der Feten mit Trisomie 18 erreicht die Geburtsreife, der Großteil verstirbt intrauterin. Auch die Sterblichkeit Neugeborener mit Trisomie 18 ist hoch; nur etwa 50 % aller Babys mit dieser Aneuploidie leben länger als eine Woche, etwa 5 bis 10 % länger als ein Jahr (Cereda und Carey 2012). In einer Untersuchung von Nelson et al. (2016) lebten 13 % der mit Trisomie 18 geborenen Kinder zehn Jahre und länger.³³

Die meisten Fälle von Trisomie 18 werden bereits pränatal erkannt, beispielsweise mittels Ultraschall anhand von Fehlbildungen der Extremitäten, der Organe und/oder des Herzens sowie einer Wachstumsretardierung. Mit Trisomie 18 geht eine deutliche psychomotorische und kognitive Beeinträchtigung einher. Kinder, die über das erste Lebensjahr hinaus leben, erreichen zumeist den Entwicklungsstand eines sechs bis acht Monate alten Babys.

³³ Die genannten Zahlen decken sich weitgehend mit den Beobachtungen von Meyer et al. (2016, S. 829). In der Untersuchung von Meyer et al. lebten 12,3 % der mit Trisomie 18 geborenen Kinder fünf Jahre und länger.

Sie erkennen ihre Familie und lächeln anlassbezogen. Einige Kinder mit Trisomie 18 erlernen darüber hinaus Fähigkeiten wie selbstständiges Essen, Laufen mit einer Gehhilfe und eigenständiges Spiel (Cereda und Carey 2012; Lantos 2016).

Tab. II.5 Pränatal untersuchte Chromosomenabweichungen in der Übersicht³⁴

Chromosomenstörung	Häufigkeit bei Geburt	Symptome	Lebenserwartung
Trisomie 21 (Down-Syndrom)	1:700	kognitive und Lernbeeinträchtigung; häufig Herzfehler; verzögerte Skelettentwicklung; verminderter Muskeltonus	60 Jahre und mehr
Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)	1:6.000– 1:8.000	starke kognitive und Lernbeeinträchtigung; vielfältige körperliche Besonderheiten	mehrheitlich unter einem Jahr
Trisomie 13 (Patau-Syndrom)	1:5.000	starke kognitive und Lernbeeinträchtigung; vielfältige körperliche Besonderheiten	mehrheitlich unter einem Jahr
XXY (Klinefelter-Syndrom)	1:500– 1:1.000 ♂	Unfruchtbarkeit, gelegentlich kognitiv oder lernbeeinträchtigt	leicht verringert
X0 (Turner-Syndrom)	1:2.000– 1:5.000 ♀	Unfruchtbarkeit	leicht verringert

Eigene Zusammenstellung nach Cereda und Carey (2012); Graw (2015); Groth et al. (2013); Ranke und Saenger (2001); Re und Birkhoff (2015); Schwemmler und Ptok (2013); Starostzik (2016)

Das dreimalige Vorliegen des 13. Chromosoms, die Trisomie 13, wird auch als Patau-Syndrom bezeichnet. Das klinische Bild ähnelt stark der Trisomie 18, und auch die Sterblichkeit ist ähnlich hoch. So sterben auch beim Patau-Syndrom die meisten Feten bereits vor dem Ende der Schwangerschaft, und nur etwa 10 % der mit Patau-Syndrom geborenen Babys leben ein Jahr oder länger. In einzelnen Fällen erreichen Menschen mit Trisomie 13 ein Alter von bis zu zehn Jahren und mehr. Zum Zeitpunkt der Geburt ist es nicht möglich, eine verlässliche Prognose über die Lebenserwartung zu treffen. Diese wird wesentlich von den jeweiligen individuellen Abweichungen im zentralen Nervensystem und von möglichen Herzproblemen bestimmt (Pawelec et al. 2015).

Es besteht eine rege wissenschaftliche Diskussion darüber, welche medizinische Interventionstiefe für Kinder mit Trisomie 13 und 18 angebracht ist (DiMiceli-Zsigmond et al. 2015; Pawelec et al. 2015). Vielerorts werden die Trisomien 13 und 18 als »letal« (tödlich) beschrieben, und befragte Neonatolog/-innen geben zu einer knappen Mehrheit an, dass sie lebensverlängernde Maßnahmen bei Kindern mit diesen Chromosomenstörungen nicht unterstützen (Cereda und Carey 2012). Senz et al. (2016) führen zudem die gegenüber einer nicht auffälligen Geburt etwa dreifach erhöhten Kosten des Krankenhausaufenthaltes für Mutter und Kind in Anschluss an die Geburt auf. Eine solche Wirtschaftlichkeitsberechnung von Menschenleben trifft auf rege Kritik, die in Kapitel IV.4.4 vertieft dargestellt wird. Andere Autoren betonen die subjektiv empfundene Lebensqualität der betroffenen Kinder und ihrer Familien: »Eltern und Familien von Kindern mit Trisomie 18 kommen gut zurecht, schätzen eine besondere

³⁴ Viele nichtinvasive Pränataltests bieten zudem die Detektion zweier gonosomaler Chromosomenabweichungen an, die klinisch größtenteils unauffällig sind, deshalb postnatal häufig nicht diagnostiziert werden und mit einer normalen Lebenserwartung einhergehen, nämlich das Jacobs- (XYY) und das Triple-X-Syndrom (XXX; Re und Birkhoff 2015; Schwemmler und Ptok 2013). Die pränatale Detektion dieser klinisch zumeist unauffälligen genetischen Abweichungen steht in der Kritik (Allyse und Chandrasekharan 2015).

Lebensqualität mit ihren Kindern, sind mit ihren Kindern zutiefst verbunden und wollen in die Entscheidungen rund um die Pflege des Kindes eingebunden werden« (eigene Übersetzung von Cereda und Carey 2012, S. 11).³⁵ Einzelne Erhebungen zeigen, dass umfangreiche medizinische Interventionen mit einer insgesamt erhöhten Lebensdauer einhergehen (Lantos 2016; Nelson et al. 2016).

Im Vergleich zu den beschriebenen Aneuploidien der Autosomen (Trisomien 13, 18, 21) zeigen Aneuploidien der Gonosomen, also der Geschlechtschromosomen, ein klinisch deutlich weniger auffälliges Bild (Tab. II.5). Viele von ihnen bleiben lebenslang unerkannt. Zwei der Syndrome beziehen sich auf männliche Kinder und Erwachsene, zwei auf weibliche. Die bei Männern vorkommenden Aberrationen zeichnen sich durch ein überzähliges X-Chromosom (Klinefelter-Syndrom: XXY) bzw. durch ein überzähliges Y-Chromosom (Jacobs-Syndrom: XYY) aus.

Das Klinefelter-Syndrom tritt bei einem von etwa 660 bis 1.000 männlichen Neugeborenen auf, wird allerdings nur bei etwa einem Viertel von ihnen diagnostiziert. Die Diagnose wird zumeist erst in der Lebensmitte mit etwa 35 Jahren gestellt. Das Syndrom geht mit Unfruchtbarkeit, sehr häufig auch mit Lernschwierigkeiten (bei etwa 75 % der Betroffenen) und Sprachentwicklungsstörungen (bei 40 % der Betroffenen) einher (Groth et al. 2013).

Auch bei Mädchen und Frauen gibt es Abweichungen bei der Anzahl der Geschlechtschromosomen. Das Turner-Syndrom, bei dem nur ein Geschlechtschromosom X vorhanden ist, kommt bei etwa 1 % der Schwangerschaften vor. Da allerdings eine große Anzahl (bis zu 99 %) der Embryonen und Feten mit Turner-Syndrom spontan abgehen, tritt das Turner-Syndrom nur bei einem von 2.000 bis 5.000 neugeborenen Mädchen auf (Tab. II.5; Graw 2015). Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom sind unfruchtbar und weisen teilweise Hörschwierigkeiten auf. Im Allgemeinen zeigen klinische Studien, dass Frauen mit Turner-Syndrom »auf allen Ebenen sozial gut integriert« sind (Ranke und Saenger 2001, S. 311; eigene Übersetzung).³⁶

Die Zusammenschau der auf die Geschlechtschromosomen bezogenen Abweichungen zeigt, dass überzählige X- und Y-Chromosomen in klinisch weitgehend unauffälligen Syndromen münden. Demgegenüber ist das Fehlen des X-Geschlechtschromosoms in allen Fällen letal: Feten ohne X-Chromosom, also entweder gänzlich ohne Geschlechtschromosomen bzw. nur mit Y-Chromosom, sind nicht lebensfähig und gehen spontan ab.

Weitere seltene Chromosomenaberrationen stellen Triploidien und subchromosomale Veränderungen dar. Eine Triploidie beschreibt eine komplette Verdreifachung jedes der 23 Chromosomen, sodass betroffene Personen über 69 statt 46 Chromosomen verfügen. Eine solche Verdreifachung kommt bei etwa 1 bis 2 % aller klinisch beobachteten Schwangerschaften vor. Ein Großteil dieser Schwangerschaften endet vor der 15. SSW, sodass eine Triploidie nur etwa bei 0,01 % der Geburten diagnostiziert wird. Nur sehr vereinzelt leben Kinder mit einer Mosaik-Triploidie länger als einige Monate (Wellesley et al. 2012).

Während die numerischen Chromosomenaberrationen im Zusammenhang mit einem höheren Alter der Schwangeren stehen, treten Veränderungen unterhalb der Chromosomenebene altersunabhängig auf. Solche subchromosomalen Veränderungen umfassen kleine Deletionen (Verluste), Duplikationen (Verdopplungen) oder Translokationen (Verschiebungen) von Chromosomenabschnitten und kommen bei etwa 1 bis 1,7 % aller Schwangerschaften vor (Wapner et al. 2015). Die bekanntesten Syndrome, die auch in der pränatalen Diagnostik eine Rolle spielen, sind das DiGeorge-, das Cri-du-Chat-, das Prader-Willi- und das Angelmann-Syndrom. Viele dieser subchromosomalen Veränderungen führen zu schweren körperlichen Behinderungen und kognitiven und Lernbeeinträchtigungen (Lee und Scherer 2010).

Die meisten der dargestellten Chromosomenanomalien treten bei zunehmendem Alter der Schwangeren häufiger auf. Deshalb galt das Alter der Mutter lange als wesentlicher Indikator für eine detailliertere pränatale Diagnostik. Mittlerweile zählen über das Alter hinaus auch weitere Indikatoren als ausschlaggebend, um eine vertiefte pränatale Diagnostik zu begründen. Dies stellt Kapitel II.1 zur Nutzung von Pränataldiagnostik in Deutschland genauer dar. Liegt ein auffälliger pränataler Befund vor, können sich die werdenden Eltern unter ärztlicher Beratung und bei Vorliegen einer medizinischen Indikation gemäß § 218a Abs. 2 StGB zu einem Abbruch der Schwangerschaft entschließen. Wie häufig dies in Deutschland vorkommt, wird im folgenden Kapitel II.2.2 beleuchtet.

³⁵ Im Original: »Parents and families of children with trisomy 18 cope well, appreciate a unique quality of life in their children, value their children deeply, and want to be part of the decisions made around care«.

³⁶ Im Original: »most patients with Turner's syndrome are socially well integrated at all levels«.

Schwangerschaftsabbrüche bei auffälligem pränatalem Befund

2.2

In der Europäischen Union existieren sehr unterschiedliche gesetzliche Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch – sowohl für Schwangerschaften, in denen ein auffälliger pränataler Befund vorliegt, als auch für medizinisch unauffällige Schwangerschaften. Die restriktivsten Schwangerschaftsregelungen gibt es in Irland, Malta und Polen; die Regelungen der Niederlande gelten als weitgehend liberal (Der Standard 2016; Gissler et al. 2012). EU-weit liegt die Schwangerschaftsabbruchquote bei jährlich 10,3 Abbrüchen pro 1.000 Frauen im gebärfähigen Alter, wobei die Quoten zwischen den verschiedenen Ländern stark variieren (zwischen 25,1:1.000 in Estland und 6,0:1.000 in Deutschland; Gissler et al. 2012).

Auf die Frage »Wie viele Schwangerschaften werden in Deutschland nach auffälligem pränatalem Befund abgebrochen?« findet man keine klare Antwort. Es gibt verschiedene Erhebungen dazu, *wie viele* Schwangerschaften nach *welchem* pränatalen Befund abgebrochen werden (Cereda und Carey 2012; Hawkins et al. 2013; Lenhard 2005; Meberg 2008; Wren et al. 2012). Diese Erhebungen basieren zumeist auf einzelnen pränatalmedizinischen Einrichtungen und werten die Erfahrungen dieser Zentren über definierte Zeiträume aus. Zudem beziehen sie sich selten ausschließlich auf Deutschland. Die beste Datenbasis für pränataldiagnostische Befunde und daran anschließende Schwangerschaftsabbrüche stellt das EUROCAT-Register dar, das Daten zu angeborenen Fehlbildungen aus verschiedenen europäischen Staaten zusammenträgt und Interessierten zur Verfügung stellt. Das EUROCAT-Register erhebt die Daten für die teilnehmenden Staaten mittels Auswertung lokaler Perinatalzentren und Kliniken; für Deutschland wird die Erhebung durchgeführt durch die Universitätsmedizin Mainz im Rahmen eines Fehlbildungsregisters (Mainzer Modell) mit jährlich ca. 3.500 Fällen sowie im Rahmen des Fehlbildungsmonitorings Sachsen-Anhalt der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg mit 18.135 Fällen (2016). Sie decken nur etwa 3 % der Schwangerschaften und Geburten in Deutschland ab (Loane et al. 2013); sie sind also nicht repräsentativ für Gesamtdeutschland, sondern dienen lediglich als Anhaltspunkte, da bundesweite Daten nicht verfügbar sind (Bundesregierung 2015). Eine weitere wichtige Datenquelle stellt das Statistische Bundesamt bereit, das die jährliche Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche in Deutschland ermittelt und dabei nach Dauer der Schwangerschaft und nach Begründung des Abbruchs (z. B. medizinische Indikation) unterscheidet. Welche konkreten Diagnosen hinter der jeweiligen medizinischen Indikation stehen, erhebt die Bundesstatistik hingegen nicht. Ob also eine gesundheitliche Gefährdungssituation der Mutter ursächlich ist für den medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch oder ob eine diagnostizierte Erkrankung oder Behinderung des werdenden Kindes die Gesundheit der Mutter erwartbar beeinträchtigt, lässt sich aus den Daten des Statistischen Bundesamtes nicht ablesen.

Welche pränatalen Diagnosen führen wie häufig zu einem Abbruch der Schwangerschaft? Lenhard (2005) vergleicht verschiedene Studien zu Schwangerschaftsabbrüchen nach einem Fehlbildungsbefund, die den Zeitraum von 1970 bis 2001 abdecken und in verschiedenen Ländern durchgeführt wurden. Im Zeitverlauf zeigt sich eine steigende Quote von Schwangerschaftsabbrüchen. Dabei stellt der Autor für verschiedene Diagnosen durchschnittliche Abbruchraten von 92 % nach der Diagnose Trisomie 21, 77 % nach der Diagnose Anenzephalie, 74 % nach der Diagnose Spina bifida, 55 % nach der Diagnose einer Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte und 46 % nach der Diagnose einer Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen fest. Diese Zahlen mögen überraschen, insbesondere, dass die Diagnose Trisomie 21 gegenüber letalen Fehlbildungen wie Anenzephalie am häufigsten zum Schwangerschaftsabbruch führt: »Die Tatsache, dass mehr Frauen einen Fötus mit Anenzephalie austragen als einen Fötus mit Trisomie 21, ist zwar erstaunlich, kann aber möglicherweise darauf zurückgeführt werden, dass bei einer Anenzephalie das Kind normalerweise innerhalb weniger Stunden nach der Geburt verstirbt« (Lenhard 2005, S. 14).

Jüngere Studien bestätigen diese Zahlen. So ermittelten Hawkins et al. (2013, S. 243) bei US-amerikanischen Schwangeren Abbruchraten von 94 % für Trisomien 13 und 18,³⁷ 87 % für Trisomie 21 und 43 % für Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen. Bei angeborenen Herzfehlern lagen die Abbruchquoten laut einer norwegischen Untersuchung mit 44 % deutlich unter den genannten Quoten für die Trisomien 13, 18 und 21 und für schwere Neuralrohrdefekte wie Anenzephalie und Spina bifida (Tegnander et al. 2006).³⁸ Die Anzahl der

³⁷ Irving et al. (2011) berichten für den Zeitraum von 1985 bis 2007 für einzelne Regionen im Vereinigten Königreich von einer Abbruchrate von 92 % nach pränataler Diagnose einer Trisomie 13. Die Abbruchrate nach pränataler Diagnose einer Trisomie 18 betrug für den gleichen Zeitraum 86 %.

³⁸ Diese Abbruchquote bezieht sich auf über 30.000 fortgeschrittene Schwangerschaften, die zwischen 1991 und 2001 in einem norwegischen Krankenhaus medizinisch begleitet wurden (Tegnander et al. 2006).

Schwangerschaftsabbrüche nach Entdeckung eines Herzfehlers hat über die letzten Jahrzehnte allerdings deutlich zugenommen, wie Meberg (2008) und Wren et al. (2012) übereinstimmend feststellen.³⁹ Dies steht ihm zufolge in einem Spannungsverhältnis zum medizinisch-technischen Fortschritt, der für viele der den Schwangerschaftsabbrüchen zugrundeliegenden Befunden gute Prognosen eröffnet: »Pränatale Diagnosen schwerer angeborener Herzfehler verändern die Häufigkeit und Vielfalt von Herzfehlern bei Neugeborenen, da solche Schwangerschaften nach der Diagnose in zunehmendem Maße beendet werden. ... Die ethischen Herausforderungen dieser Entwicklung sind offensichtlich, da eine zeitgemäße Herzchirurgie Linderung oder Behebung für fast alle Typen von angeborenen Herzfehlern eröffnet, auch für früher tödliche Erkrankungen wie das hypoplastische Linksherz-Syndrom« (eigene Übersetzung; Meberg 2008, S. 1481).⁴⁰

Diese Beobachtung zieht eine Reihe von schwierigen Abwägungen nach sich (siehe auch Kap.IV.4). So ist für Ärzte und Ärztinnen die Interpretation der gesetzlichen Vorgaben im klinischen oder ambulanten Alltag oftmals schwierig. Wann etwa sehen sie eine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch als begründet an, wo liegen für sie mögliche Grenzen und wie kommunizieren sie diese (Lotto et al. 2017)? Wie groß ist die Irrtumswahrscheinlichkeit bzw. inwieweit lässt sich die tatsächliche individuelle Ausprägung der Diagnose vorhersagen (Kidszun et al. 2016)? Und schließlich: Wie sollen die Ärzte mit unklaren Prognosen bei angenommenen schweren Fehlbildungen umgehen? Ist ein Abbruch für sie haftungsrechtlich und psychologisch die »einfachste Lösung« (Pawelec et al. 2015, S. 919)?

Diese ethischen Fragen und Herausforderungen spiegeln sich auch in der individuellen Entscheidungsfindung für oder gegen eine Fortsetzung der Schwangerschaft nach einem auffälligen pränatalen Befund wider. Diese Entscheidung hängt von einer Reihe von Faktoren ab – sozialen, psychischen, ökonomischen und individuellen. Heider und Steger (2014, S. 269) kommen nach der Befragung von elf Frauen, die in ihrer Schwangerschaft nach pränataler Diagnose vor die Frage eines Abbruchs gestellt wurden, zu folgendem Fazit: »Die Zufriedenheit mit der Entscheidung im Rückblick ergibt sich aus der individuellen Lösung eines bestehenden Konfliktes zwischen der *Grundhaltung zum Leben* (eigene Erfahrungen, Vorwissen und Werte) und dem *tatsächlich vorhandenen Lebensumfeld* (Lebensplanung, Familie, finanzielle Aspekte). ... Eine ausreichend lange Bedenkzeit sowie ein *positives und akzeptierendes Entscheidungsumfeld* (Patient-Arzt-Kommunikation, angemessene psychosoziale Begleitung) trugen deutlich zur Zufriedenheit der Befragten bei« (Hervorhebungen im Original). Ein entscheidender Faktor, der die Wahrscheinlichkeiten erhöht, dass die Schwangerschaft nach der Diagnose fortgesetzt wird, ist die Inanspruchnahme einer zweiten genetischen Beratung nach der Diagnose (Hawkins et al. 2013). Andere Studien zeigen, dass das individuelle Gefühl der Verbundenheit mit dem werdenden Kind und religiöse bzw. ethische Überzeugungen wesentliche Gründe für Schwangere darstellen, Schwangerschaften nach der Diagnose einer fetalen Fehlbildung fortzusetzen (Gersthahn 2013; Hurford et al. 2013). Viele Schwangere, die sich bewusst für eine Fortsetzung entschieden, bewerten die pränatale Diagnose trotz der danach einsetzenden Ängste und Belastungen als positiv, da sie eine gezielte Geburtsvorbereitung (etwa hinsichtlich des Entbindungsortes) ermöglicht habe (Hurford et al. 2013).

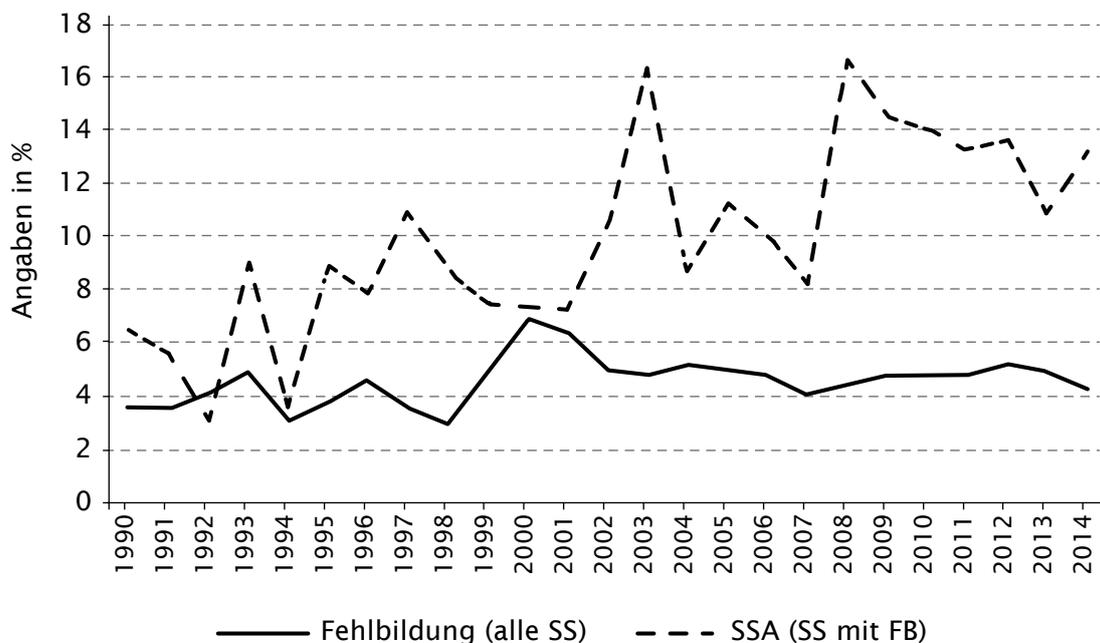
³⁹ Für die im Eurocat-Register erfassten Fälle in Sachsen-Anhalt und Mainz gilt diese Tendenz jedoch nicht (EUROCAT Central Registry 2018).

⁴⁰ Im Original: »Prenatal diagnosis of major CHDs [congenital heart defects] will influence the prevalence and panorama of CHDs in live born infants, because such pregnancies to an increasing extent are terminated. ... The ethical challenges of such practice are obvious, as modern heart surgery offers palliation or repair for nearly all types of CHDs, including earlier lethal conditions such as hypoplastic left heart syndrome.«

Die Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch nach einem auffälligen fetalen Befund bedeutet für die betroffenen Schwangeren sehr häufig starke seelische und körperliche Belastungen, auch weit über den Abbruchzeitpunkt hinaus, mit teilweise länger währenden psychischen Folgen (Carlsson et al. 2016; DiMiceli-Zsigmond et al. 2015; Kersting und Bäß 2002; Wollenschein et al. 2007).

Abb. II.5

Fetale Fehlbildungen und Schwangerschaftsabbrüche in Deutschland 1990-2014



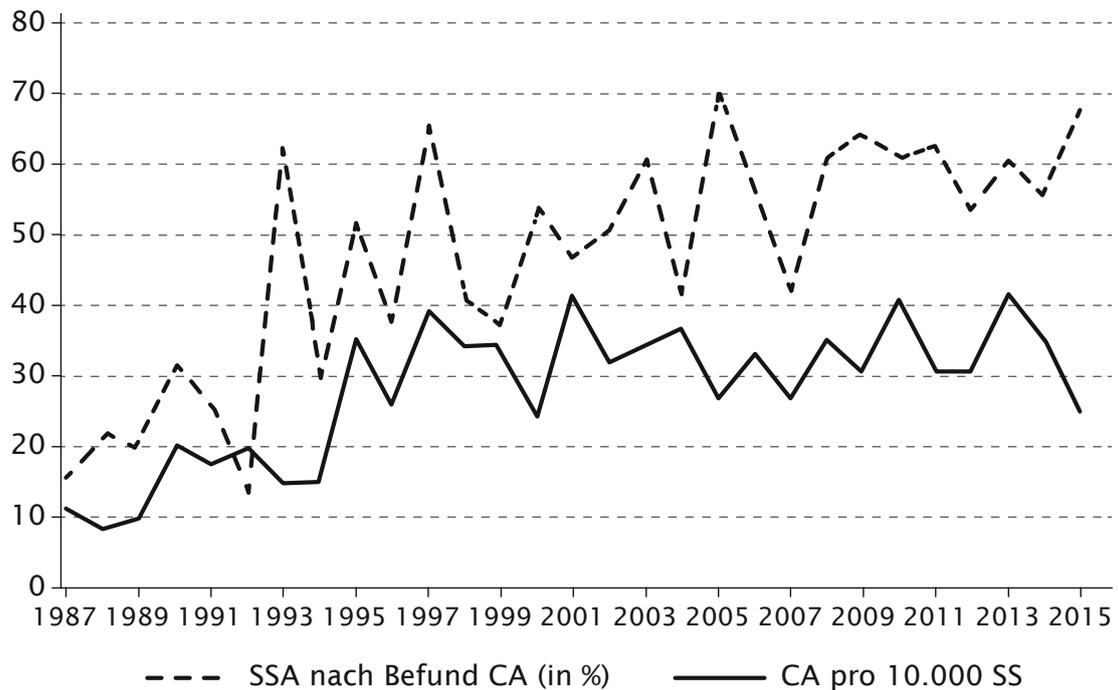
Eigene Berechnung und Darstellung auf Basis von EUROCAT Central Registry (2016b)

Betrachtet man die Häufigkeit von angeborenen Fehlbildungen und die Anzahl sich daran anschließender Schwangerschaftsabbrüche im Zeitverlauf auf Basis der vom EUROCAT Central Registry (2016b) für Deutschland erhobenen Daten, zeigen sich zwei Entwicklungen (Abb. II.5). Zum einen bleibt der prozentuale Anteil der angeborenen Fehlbildungen an der Gesamtheit der Schwangerschaften annähernd konstant und weist nur eine sehr leichte Steigerung auf (durchgezogene, schwarze Linie in Abb. II.5). Zum anderen hat sich die Rate der Schwangerschaftsabbrüche bei fetalen Fehlbildungen erhöht: Von *deutlich unter* 10 % der Schwangerschaften mit fetalen Fehlbildungen in den 1990er Jahren hin zu *mehrheitlich über* 12 % ab 2008 (gestrichelte Linie in Abb. II.5).

Während sich die zuvor genannten Zahlen auf alle Schwangerschaftsabbrüche nach Diagnose pränataler Fehlbildungen beziehen, erscheint es sinnvoll, nach konkreten Diagnosen zu unterscheiden, um ein differenziertes Bild von den Zusammenhängen zwischen verschiedenen chromosomalen Abweichungen und den Abbrüchen nach pränataler Diagnose zu erhalten. Zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen zählen die chromosomale Fehlverteilungen; sie stehen zudem besonders im Fokus der meisten pränataldiagnostischen Verfahren. Wirft man einen gezielten Blick auf chromosomale Anomalien⁴¹ und die sich an die Diagnose anschließenden Schwangerschaftsabbrüche, zeigen sich die oben dargestellten Entwicklungen in verstärkter Form (Abb. II.6). So stieg der prozentuale Anteil der Schwangerschaftsabbrüche von allen von chromosomalen Anomalien betroffenen Schwangerschaften innerhalb von drei Dekaden von 16 % (1987) auf 68 % (2015) markant an (gestrichelte Linie in Abb. II.6) Diese massive Steigerung ist vermutlich in erster Linie auf eine höhere pränatale Erkennungsrate zurückzuführen, nicht aber auf eine gestiegene Bereitschaft zum Schwangerschaftsabbruch. Die Abbruchrate bei pränatal bekannten Chromosomenaberrationen des Fetus lag bereits in den 1970er Jahren bei über 60 % (Lenhard 2005), jedoch wurde eine fetale Chromosomenabweichung in dieser Zeit deutlich seltener pränatal erkannt (Loane et al. 2013).

⁴¹ Unter Chromosomenanomalien fasst die dargestellte EUROCAT-Erhebung die Trisomien 13, 18 und 21 sowie das Turner- und das Klinefelter-Syndrom.

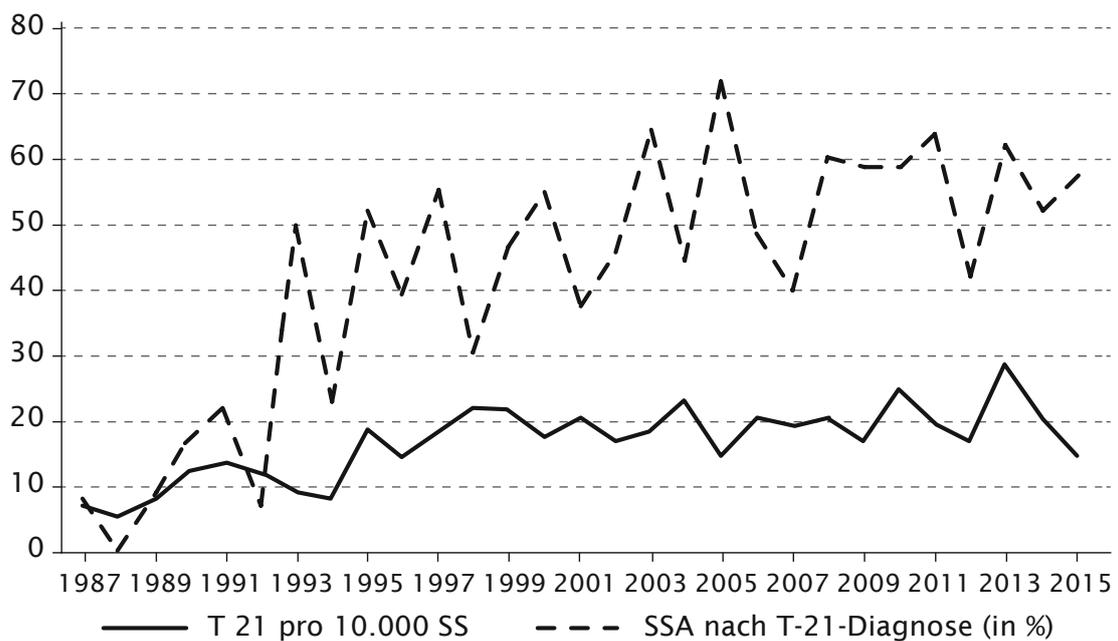
Abb. II.6 Häufigkeit chromosomaler Anomalien und Schwangerschaftsabbrüche nach Befund in Deutschland 1990–2015



Eigene Berechnung und Darstellung auf Basis von EUROCAT Central Registry (2016b)

Zugleich zeigt sich der Einfluss des gestiegenen Alters der Schwangeren in der im Zeitverlauf zunehmenden Anzahl der Chromosomenaberrationen (durchgezogene Linie in Abb. II.6). Traten in den frühen 1990er Jahren noch bei weniger als 20 pro 10.000 Schwangerschaften (0,2 %) ein Fetus mit Chromosomenaberration auf, so liegt diese Zahl seit der Jahrtausendwende fast konstant bei über 30 pro 10.000 Schwangerschaften (0,3 %).

Abb. II.7 Häufigkeit von Trisomie 21 und Schwangerschaftsabbrüche nach Befund in Deutschland 1987-2015



Eigene Berechnung und Darstellung auf Basis von EUROCAT Central Registry (2016b)

Wirft man schließlich einen Blick auf die Häufigkeiten von Schwangerschaften mit Feten mit Down-Syndrom und die relative Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche, zeigen sich beide oben beschriebenen Trends in gleicher Form: Auch hier steigt der Anteil der Schwangerschaften mit Trisomie 21 pro 10.000 Schwangerschaften über den Zeitverlauf merklich an (durchgezogene Linie in Abb. II.7). Ebenso nimmt der prozentuale Anteil der Feten mit Down-Syndrom, die nicht ausgetragen werden, über den Zeitverlauf deutlich zu. Ende der 1980er Jahre und zu Beginn der 1990er Jahre nur jede fünfte Schwangerschaft mit einem Kind mit Down-Syndrom in einem geplanten Abbruch, wurde in den Jahren seit 2008 deutlich über die Hälfte der Schwangerschaften mit Trisomie-21-Fetus abgebrochen (2015: 58 %). Damit befinden sich die in den deutschen Pränatalzentren erhobenen Daten etwas über dem Durchschnitt der gesamten im EUROCAT-Verband erhobenen Daten (denen zufolge 53 % der Schwangerschaften mit Trisomie 21 abgebrochen werden; EUROCAT Central Registry 2014).

Vergleicht man diese Entwicklungen in Deutschland hinsichtlich der Häufigkeiten von Trisomie 21 bei Schwangerschaften und Geburten mit europäischen Trends, zeigen sich sowohl Übereinstimmungen als auch Abweichungen. Gemeinsam ist sowohl der deutschen als auch der europäischen Entwicklung, dass sich das insgesamt gestiegene mütterliche Alter in einer zunehmenden Häufigkeit von Schwangerschaften mit Down-Syndrom niederschlägt (Loane et al. 2013; Morris et al. 2014). Unterschiede zeigen sich zum einen in der Abbruchquote zwischen verschiedenen Ländern und zum anderen im bevölkerungsbezogenen Effekt. So variieren die Abbruchzahlen nach einer pränatalen Down-Syndrom-Diagnose stark; in Frankreich entscheiden sich beispielsweise annähernd drei Viertel aller Frauen, die mit einem Kind mit Down-Syndrom schwanger sind, für einen Abbruch (73,1 %). In Norwegen sind es nur 28,1 %, in der Ukraine 11,8 % (Loane et al. 2013, S. 30; siehe auch Kap. III.2). Zum anderen ist für die im EUROCAT-Register aufgeführten Länder zusammengenommen kein Rückgang des prozentualen Anteils von Menschen mit Down-Syndrom an der Gesamtbevölkerung festzustellen. Dies führen die EUROCAT-Forscher darauf zurück, dass sich zwei Effekte gleichsam gegenseitig aufheben: Während durch das gestiegene mütterliche Alter der Anteil von Menschen mit Down-Syndrom an der Gesamtbevölkerung eigentlich steigen müsste, führen die parallel gestiegenen Abbruchzahlen nach pränataler Diagnose dazu, dass der Anteil von Menschen mit Down-Syndrom weitgehend stabil bleibt (Loane et al. 2013, S. 29; Morris et al. 2014, S. 2985). Mehr Schwangerschaften mit Down-Syndrom bei gleichzeitig zunehmenden Abbruchzahlen ergeben folglich gemeinsam einen gleichbleibenden Anteil von Menschen mit Down-Syndrom an der gesamten Bevölkerung.

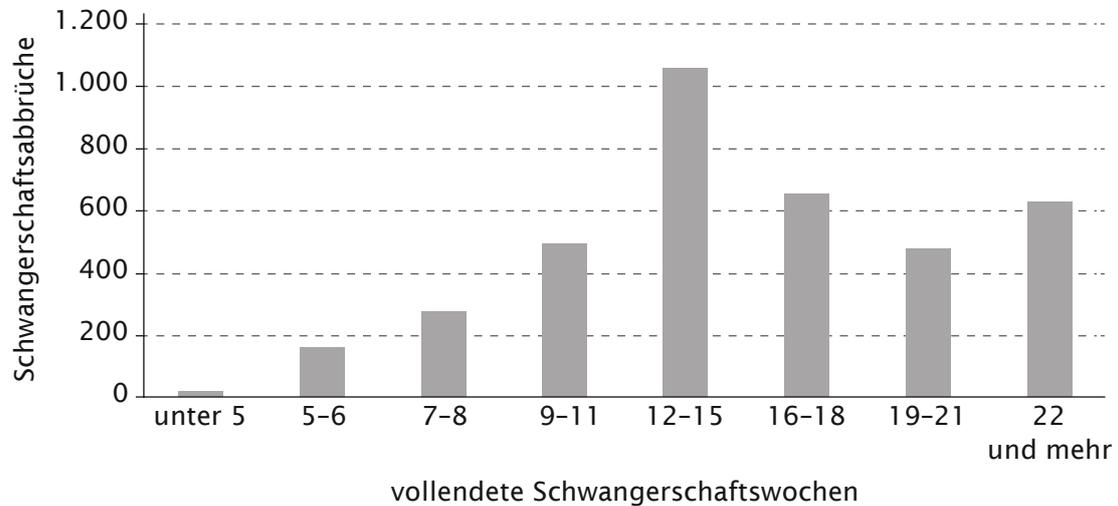
Dies gilt für Deutschland nicht in gleicher Form. Zwar lässt sich aus den EUROCAT-Daten für Deutschland kein Rückgang des Anteils von Neugeborenen mit Down-Syndrom an der Gesamtheit der Neugeborenen ablesen, aber die EUROCAT-Daten umfassen, wie dargestellt, nur einen sehr kleinen Anteil der Schwangerschaften und Geburten in Deutschland. Lenhard (2005) argumentiert, dass sich seit den 1990er Jahren eine deutliche Abnahme der Lebendgeburten von Kindern mit Down-Syndrom feststellen lasse, die auf eine gestiegene Anzahl von Schwangerschaftsabbrüchen nach einer Trisomie-21-Diagnose zurückzuführen sei. Diese abnehmende Anzahl von Menschen mit Down-Syndrom sei bereits in der Zusammensetzung der Schülerschaft von Schulen mit einem Schwerpunkt in der Lernförderung sichtbar und werde sich weiter verstärken: So »ist bereits jetzt abzusehen, dass Menschen mit Down-Syndrom zunehmend aus unserer Gesellschaft verschwinden werden« (Lenhard 2005, S. 15). Eine vertiefte Betrachtung der Rolle(n) von Menschen mit Down-Syndrom in der Gesellschaft bietet Kapitel IV.3.1.

Eine pränatale Diagnose erfolgt zumeist in mehreren Schritten (beispielsweise durch sonografische Untersuchungen im ersten Schritt und anschließende invasive Diagnostik im zweiten), sodass die ärztliche Diagnose einer Fehlbildung häufig erst deutlich nach dem Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels zweifelsfrei vorliegt und damit außerhalb der Frist für einen straffreien Schwangerschaftsabbruch nach der Beratungsregelung in § 218a Abs. 1 StGB (siehe auch Kap. III.1.1). Schwangerschaftsabbrüche sind gesetzlich auch nach der vollendeten 12. Schwangerschaftswoche p. c. möglich, wenn eine sogenannte medizinische Indikation vorliegt. Diese ist erfüllt, wenn nach ärztlicher Erkenntnis der Schwangerschaftsabbruch die einzige Möglichkeit darstellt, »um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden« (§ 218 a Abs. 2 StGB).

Da die Bundestatistik zwar keine pränatalen Diagnosen, aber die Häufigkeit, Zeitpunkt und Begründung von Schwangerschaftsabbrüchen erhebt, lässt sich anhand dieser Daten ablesen, wie häufig und in welchem Schwangerschaftsalter Schwangerschaftsabbrüche mit *medizinischer* Indikation durchgeführt werden. So zeigt sich für das Jahr 2016, dass ein Großteil der medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche (75 %) ab der 12. Schwangerschaftswoche p. c. durchgeführt wurden und damit größtenteils jenseits der durch § 218a Abs. 1 StGB vorgegebenen Fristen (Abb. II.8).

Abb. II.8

Medizinisch induzierte Schwangerschaftsabbrüche
nach vollendeter Schwangerschaftswoche p. c.
in Deutschland im Jahr 2016 (absolute Häufigkeiten)

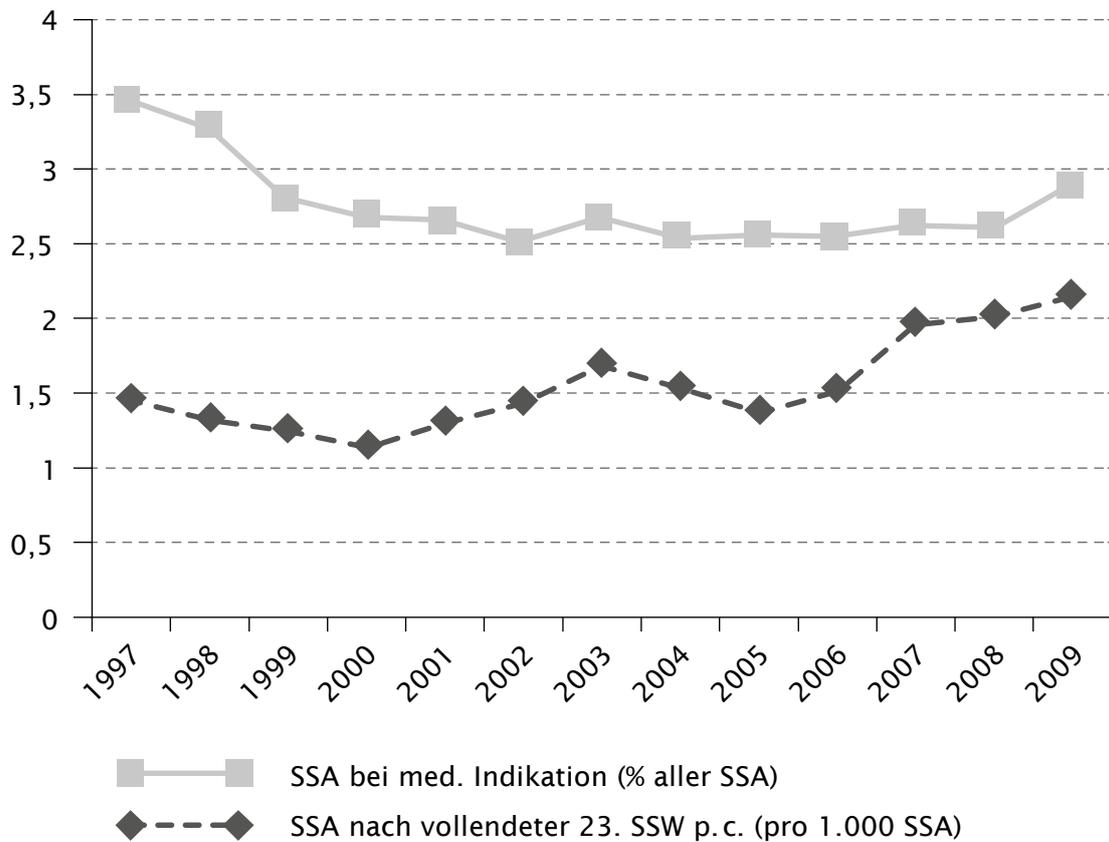


Eigene Darstellung auf Basis von Statistisches Bundesamt (2017)

Insgesamt zeigt sich, dass der prozentuale Anteil der medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche an allen registrierten Schwangerschaftsabbrüchen annähernd konstant geblieben ist (Abb. II.9 und II.10). Demgegenüber hat der Anteil der Spätabbrüche – also der Schwangerschaftsabbrüche nach der 22. bzw. 23. Schwangerschaftswoche p. c., ab der die extrauterine Lebensfähigkeit des Kindes wahrscheinlich wird – deutlich zugenommen. Da sich die Datenerfassung seitens des Statistischen Bundesamtes im Erhebungszeitraum geändert hat, lässt sich diese Entwicklung nicht durchgängig, sondern in zwei Phasen nachvollziehen, die in den Abbildungen II.9 und II.10 dargestellt sind. Vom Jahr 1997 bis 2009 erfasst die Bundesstatistik Spätabbrüche als solche, die nach der vollendeten 23. Schwangerschaftswoche p. c. und später erfolgten. In diesem Zeitraum zeigt sich eine Zunahme von 1,45 auf 2,14 Abbrüche nach der 23. SSW p. c. pro 1.000 Schwangerschaftsabbrüche (Abb. II.9).

Abb. II.9

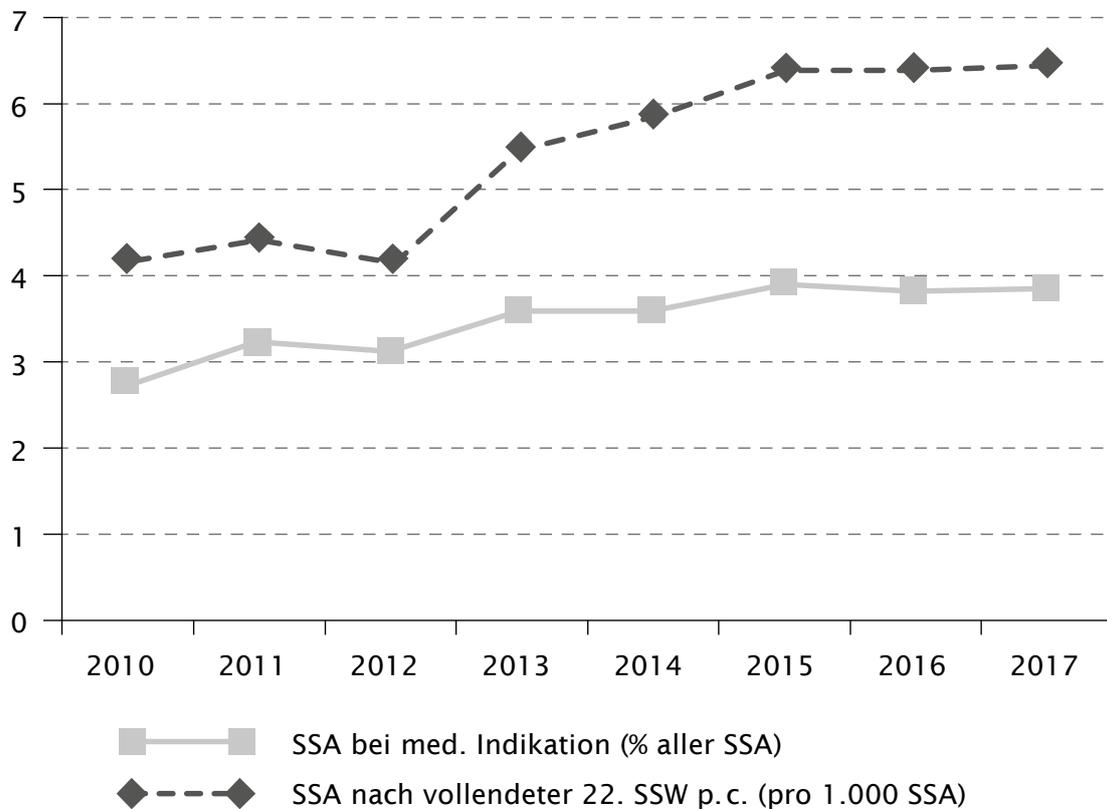
Schwangerschaftsabbrüche: (1) nach medizinischer Indikation, (2) Spätabbrüche in Deutschland 1997-2009



Eigene Darstellung und Berechnung auf Basis von Statistisches Bundesamt (2017)

Seit 2010 erfasst die Bundesstatistik Spätabbrüche als Abbrüche, die nach der vollendeten 22. Schwangerschaftswoche p. c. und später erfolgten. In diesem Zeitraum setzt sich die Zunahme der späten Abbrüche fort: So stiegen die Abbrüche nach der vollendeten 22. SSW p. c. von 4,18 im Jahr 2010 auf 6,46 im Jahr 2017 weiter an (jeweils pro 1.000 Schwangerschaftsabbrüche). Dies drückt sich auch in absoluten Zahlen aus: Wurden 2010 462 Abbrüche nach der 22. SSW p. c. an das Statistische Bundesamt gemeldet, stieg dieser Wert im Jahr 2017 auf 654 späte Abbrüche an.

Abb. II.10

Schwangerschaftsabbrüche: (1) nach medizinischer Indikation,
(2) Spätabbrüche in Deutschland 2010-2017

Eigene Darstellung und Berechnung auf Basis von Statistisches Bundesamt (2017)

Die veröffentlichten statistischen Zahlen werden allerdings von vielen Fachleuten als zu niedrig eingeschätzt (Böhmer et al. 2001; Foth 2004; Graumann 2011, S. 124; Schnabel 2016).⁴² In einem Interview mit der Wochenzeitung *Die Zeit* zieht der Perinatalmediziner Wolf-Henning Becker eine Verbindung zwischen der gestiegenen Zahl der Spätabbrüche und den NIPT, weil sich werdende Eltern durch den Bluttest abgesichert fühlen und somit schwere Krankheiten wie Herzfehler oder Nierenschäden erst spät entdeckt werden: »Wir beobachten jedenfalls in unserer Praxis, dass seit Einführung des Bluttests die späten Abbrüche zunehmen« (Schnabel 2016). Eine andere Erklärung für die gestiegene Anzahl von Spätabbrüchen zielt auf das erweiterte Basisscreening, das seit 2013 Schwangeren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung angeboten wird. Dieses findet zumeist auf der Versorgungsstufe I statt und kann eine »falsche Absicherung« bewirken, sodass Fehlbildungen erst in späteren Untersuchungen erkannt werden (Krapp 2018).

Mehrere Initiativen betroffener Eltern wie auch einige medizinische Arbeitsgruppen⁴³ bemühen sich, die Möglichkeit, Schwangerschaften mit infauster Prognose⁴⁴ und palliativ begleiten zu lassen, für betroffene Eltern und begleitendes Fachpersonal bekannter zu machen. Sie wollen Alternativen zum Schwangerschaftsabbruch aufzeigen und Betroffene ermutigen, eigene Wege zu finden (Fezer Schadt und Erhardt-Seidl 2018; Garten und Hude 2014).

⁴² Diese angenommene Abweichung lässt sich durch den arbeitsintensiven Klinikalltag erklären, in dem statistischen Erfassungs- und Meldeaufgaben aus Zeitmangel gelegentlich nicht nachgekommen wird.

⁴³ Zu den Initiativen betroffener Eltern zählen beispielsweise der Bundesverband zur Begleitung von Familien vorgeburtlich erkrankter Kinder. Medizinische Arbeitsgruppen umfassen neben anderen die »AG Kinder und Jugendliche« der Deutschen Gesellschaft für Palliativmedizin und die AG »Palliativversorgung und Trauerbegleitung in der Neonatologie (PaluTiN)« des Bundesverbandes »Das frühgeborene Kind«.

⁴⁴ Prognosen sind infaust, wenn die diagnostizierte Erkrankung mit großer Wahrscheinlichkeit nicht mit dem Leben vereinbar ist.

Seit dem Jahr 2010 wird von der Bundesstatistik auch erhoben, ob der Schwangerschaftsabbruch durch einen Fetozid vollzogen wurde. Mit Fetozid wird die Tötung des Fetus im Mutterleib durch Injektion von Kaliumchlorid in die Nabelschnurvene nach vorheriger Betäubung bezeichnet (Neidert 2008). Der Fetozid wird insbesondere ab einer Schwangerschaftsdauer von 22 Wochen p. m. angewandt, da die Feten zu diesem Zeitpunkt außerhalb des Mutterleibes überlebensfähig sein können (Kaisenberg et al. 2005). Ein Schwangerschaftsabbruch durch Fetozid jenseits der Lebensfähigkeitsgrenze ist für Ärzte und betroffene Eltern eine ethisch und psychisch belastende Situation. Die Bundesstatistik zeigt, dass die absolute Anzahl der Fetozide seit 2010 kontinuierlich gestiegen ist (von 313 im Jahr 2010 auf 582 im Jahr 2016; Statistisches Bundesamt 2017). Auch relativ ist der Anteil der Fetozide seit 2010 gestiegen, so erfolgten 2010 10 % aller medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüche mittels Fetozid; 2016 betrug dieser Anteil 15 % (eigene Berechnungen nach: Statistisches Bundesamt 2017).

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass Deutschland im europäischen Vergleich eine sehr niedrige Quote von Schwangerschaftsabbrüchen (bezogen auf die gebärfähige Bevölkerung) aufweist. Der Anteil medizinisch induzierter Schwangerschaftsabbrüche an allen Abbrüchen ist in den letzten beiden Jahrzehnten weitgehend konstant geblieben; allerdings finden medizinisch induzierte Abbrüche häufiger später in der Schwangerschaft statt. Die Abbruchraten nach der pränatalen Diagnose einer autosomalen Trisomie (Trisomien 13, 18, 21) liegen erhebungübergreifend bei über 85 %. Dabei hat sich die Anzahl der Schwangerschaften mit Down-Syndrom aufgrund des gestiegenen mütterlichen Alters erhöht, gleichzeitig wird ein zunehmender Anteil dieser Schwangerschaften abgebrochen. Auch für chromosomale Anomalien wie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen, die zu einem Großteil klinisch unauffällig bleiben, liegen die Abbruchquoten bei über 40 %. Diese Zahlen offenbaren zum einen eine hohe Bereitschaft, pränatale Diagnostik zum Ausschluss chromosomaler Aberrationen zu nutzen, und zum anderen eine hohe Bereitschaft, betroffene Schwangerschaften abzubrechen.

Entwicklungsperspektiven hinsichtlich des Umfangs und der Methoden der vorgeburtlichen Diagnostik

3

Im Rückblick zeigen sich im Bereich der Pränataldiagnostik seit Mitte des 20. Jahrhunderts eine Reihe von medizinisch-technischen Entwicklungen, die in zunehmend kürzerem Abstand aufeinander erfolgten und in den wirtschaftlich starken Ländern weltweit schnelle Verbreitung fanden (Wou et al. 2015). Auch für die Zukunft werden weitere Entwicklungen hinsichtlich des *diagnostischen Umfangs* (Kap. II.3.1) wie auch der *Methoden* (Kap. II.3.2) erwartet.

Erweiterung des diagnostischen Umfangs

3.1

Nichtinvasive Pränataltests zur Gewinnung fetoplazentarer DNA aus dem mütterlichen Blut sind seit 2011 auf dem US-Markt verfügbar. Seither ist die Zahl der Länder, in denen solche Bluttests verfügbar sind, ebenso gestiegen wie die Zahl der Testanbieter. Der Preis für die Durchführung eines Tests ist in den meisten Ländern seit der Einführung deutlich gesunken. Insgesamt handelt es sich um ein von starker Konkurrenz geprägtes Marktsegment. Vor diesem Hintergrund entwickelt sich der diagnostische Umfang zellfreier DNA-Tests kontinuierlich weiter, denn die Erweiterung des diagnostischen Spektrums dient den Herstellern als potenzieller Wettbewerbsvorteil (Agarwal et al. 2013; Allyse et al. 2015).

Einige Testhersteller bieten neben dem Screening auf chromosomale Aneuploidien zunehmend ein Screening auf subchromosomale Veränderungen (Mikrodeletionen, -duplikationen, -translokationen) an, wie das DiGeorge-, das Cri-du-Chat-, das Prader-Willi-, das Wolf-Hirschhorn-, das Langer-Giedion-, das Jacobsen- oder das Angelmann-Syndrom (Wou et al. 2015). In Deutschland bietet laut Herstellerangaben der Panorama-Test von Natera ein solches Screening an. Diese Syndrome kommen sehr selten vor und betreffen zwischen 1 pro 4.000 Schwangerschaften (DiGeorge-Syndrom) bis zu 1 pro 50.000 Schwangerschaften (Cri-du-Chat-Syndrom; Wolff und Graumann 2016; Wou et al. 2015). Durch die geringe Prävalenz liegt der positive Vorhersagewert deutlich niedriger als bei den Bluttests für die Aneuploidien, nämlich nur bei 5 % (Gendiagnostik-Kommission 2016). Kritische Stimmen halten deshalb die Aufnahme von subchromosomalen Veränderung in das Screening für wenig nutzbringend, da dies eine hohe Anzahl von falsch-positiven Ergebnissen erzeuge, die wiederum eine vertiefte invasive Diagnostik mit den entsprechenden Risiken nach sich zögen (Allyse und Chandrasekharan 2015; Schmid 2016; Yaron 2016). Damit sei ein Anstieg invasiver Tests zu erwarten, der *den* zentralen Vorzug von nichtinvasiven Testverfahren gleichsam verwässere, nämlich die Anzahl invasiver Diagnostikverfahren zu reduzieren (Stumm und

Schröder 2018). Zudem unterscheiden sich die Hochrisikopopulationen für Trisomien und Mikrodeletionssyndrome beträchtlich, etwa hinsichtlich des mütterlichen Alters und der Wahrscheinlichkeit, auffällige Ultraschallbefunde zu erhalten. Trisomien hängen mit einem erhöhten mütterlichen Alter zusammen und lassen sich in sonografischen Untersuchungen häufig detektieren, wohingegen das Hochrisikokollektiv für Mikrodeletionssyndrome weitgehend unbekannt ist (Allyse und Chandrasekharan 2015). Weniger als klinische Belange stünden die wirtschaftlichen Interessen der Testhersteller hinter einer Erweiterung des Diagnosespektrums – mit der Absicht, sich in einem hochumkämpften Markt zu behaupten (Allyse und Chandrasekharan 2015). Innerhalb der deutschen Ärzteschaft zeigen sich widersprüchliche Haltungen zu der Frage, ob nichtinvasive Testverfahren für subchromosomale Veränderungen sinnvoll sind oder nicht. So begrüßen die Vertretungen der Gynäkolog/-innen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz in einem Konsensuspapier diese Erweiterung des diagnostischen Spektrums als sinnvoll (Scharf und Stumm 2013). Die Ultraschalldiagnostiker der genannten Länder sprechen sich hingegen in ihrer Empfehlung *nicht* für eine Erweiterung auf Mikrodeletionssyndrome aus (Schmid et al. 2015).

Befürworter einer Erweiterung auf subchromosomale Veränderungen führen als wesentliche Argumente ins Feld, dass die mikrochromosomal bedingten Syndrome mit physischen und/oder intellektuellen Einschränkungen einhergehen, die ähnlich tiefgreifend sind wie bei autosomalen Trisomien. Anders als chromosomale Aneuploidien hängen Mikrodeletionen und Mikroduplikationen jedoch nicht vom mütterlichen Alter ab und betreffen 1 bis 1,7 % aller Schwangerschaften. Bei jungen Schwangeren seien folglich mehr Feten von subchromosomalen Abweichungen betroffen als etwa vom Down-Syndrom. Deshalb sei das Screening auf subchromosomale Veränderungen sinnvoll (Wapner et al. 2015, 332.e2).

Neben den subchromosomalen Veränderungen erfassen nichtinvasive Bluttests zunehmend auch einzelne monogene Erkrankungen wie Achondroplasie oder thanatophore Dysplasie.⁴⁵ Diese Erkrankungen sind jedoch ähnlich wie die einzelnen subchromosomal bedingten Syndrome teilweise so selten, dass es keine vergleichende Forschung zur Testgüte gibt und teilweise wohl auch in Zukunft nicht geben kann (Kozłowski 2016; Oepkes et al. 2014). Jede Erweiterung des diagnostischen Spektrums erhöht die Anforderungen an eine fundierte Beratung vor und nach Durchführung der Tests (Gendiagnostik-Kommission 2016).

Eine maximale Erweiterung des diagnostischen Spektrums nichtinvasiver zellfreier DNA-Tests läge in einer Kompletsequenzierung des fetalen Genoms. Diese wird derzeit im Rahmen der NIPT nicht angeboten, erscheint aber potenziell zukünftig realisierbar (Leonard 2017; Wou et al. 2015). Demgegenüber ist eine komplette Sequenzierung des fetalen Genoms auf Basis von durch *invasive* Verfahren wie Amniozentese gewonnener DNA im Prinzip bereits möglich, allerdings nicht zuletzt aufgrund der Kosten (noch) kein Routineverfahren. Die Interpretation einer Kompletsequenzierung ist äußerst herausfordernd und erfordert umfassendes Wissen bei den beratenden Ärzten und Ärztinnen. Pränatal resultiert die zusätzliche Herausforderung, dass sich anders als bei der genetischen Sequenzierung von Erwachsenen die Krankheitsgeschichte und die äußerliche Begutachtung des Patienten bzw. der Patientin nur sehr eingeschränkt in die Diagnose miteinbeziehen lassen (Abou Tayoun et al. 2018).

Ein Grundproblem von Gesamtgenomanalysen ist, dass Varianten im Genom erkannt werden, deren klinische Bedeutung weitgehend unklar ist und dass dieses Wissen die werdenden Eltern verunsichert. Anstatt autonome Entscheidungen zu ermöglichen, führen solche Erkenntnisse dann eher zu einer größeren Abhängigkeit von ärztlichen Einschätzungen und Interpretationen (Leonard 2017).

Das hält Forscher/-innen sowie Ärzte und Ärztinnen nicht davon ab, umfangreiche Genomanalysen an Embryonen/Feten durchzuführen. Beispielsweise haben Govaerts et al. (2017) bei insgesamt 4.043 Schwangeren in den Jahren von 2010 bis 2015 zytogenetische Analysen an invasiv gewonnenen, fetalen DNA-Proben durchgeführt. Aus der untersuchten Gesamtheit zeigten sich bei 57 Feten sogenannte Suszeptibilitätsloci für neuronale Entwicklungsstörungen. Damit sind Abweichungen im Genom gemeint, die mit sehr uneinheitlichen klinischen Erscheinungsbildern in Zusammenhang gebracht werden. Dazu zählen etwa Symptome aus dem Autismusspektrum, Schwierigkeiten bei der Sprach- und Lernentwicklung, Entwicklungsverzögerungen, Epilepsie oder Schizophrenie. In den meisten Fällen ist wenig über die kausalen Zusammenhänge bekannt, und die Vorhersagekraft

⁴⁵ Der NIPT »Vistara« von Natera testet das fetale Genom auf 25 mehrheitlich monogene Erkrankungen und weist dabei laut Hersteller Detektionsraten zwischen 46 % und 96 % auf (www.natera.com/vistara/conditions; 28.3.2019). Der Test ist auch in Deutschland erhältlich (<https://zotzklimas.de/genetik/leistungen/nipts/vistara-test>; 28.3.2019).

Auch für häufigere, rezessiv vererbte monogene Erkrankungen wie zystische Fibrose (auch als Mukoviszidose bezeichnet), die bei 1 von 3.500 Lebendgeburten auftritt, gibt es erste Versuche, diese mittels nichtinvasiver Tests in der zellfreien DNA zu detektieren (Guissart et al. 2017). Allerdings ist diese Methode noch nicht marktreif und kann zudem (bislang) nicht zwischen einer Trägerschaft und einem Carrierstatus (Möglichkeit der Weitergabe ohne Ausprägung) unterscheiden. Eine invasive Diagnostik ist also bei einem positiven Ergebnis nötig, um zwischen Carrier und Träger zu unterscheiden.

bezüglich der Erkrankungswahrscheinlichkeit ist äußerst gering. Viele Menschen mit den entsprechenden Genvarianten zeigen keinerlei Auffälligkeiten. Die medizinische oder gar klinische Relevanz der Bestimmung von Suszeptibilitätsloci für neuronale Entwicklungsstörung ist folglich eigentlich bislang ungeklärt. Dennoch teilten die Autor/-innen der Studie den betroffenen 57 Schwangeren den Befund mit. Elf der 57 Schwangeren entschieden sich für einen Schwangerschaftsabbruch. Von den in der Studie weiter begleiteten 43 Feten kamen 35 lebend zur Welt.⁴⁶ Die große Mehrheit von ihnen (26) zeigten keinerlei äußerliche Auffälligkeiten bei der Geburt. Die Autoren kommen zu dem Schluss, dass Suszeptibilitätsloci für neuronale Entwicklungsstörungen in der klinischen Praxis mehr Beachtung finden sollten und insbesondere Familien mit unauffälliger Vorgeschichte im Rahmen von langfristig angelegten Nachbeobachtungsstudien erfasst werden sollten (Govaerts et al. 2017).

Das beschriebene Beispiel illustriert, dass die neuen Sequenzieretechniken mit erhöhter Auflösung und schnellerem Durchsatz eine Reihe von Befunden erzeugen können, deren Bewertung für Mediziner/-innen und damit auch für werdende Eltern kaum zu leisten ist – schließlich gibt es zu vielen Syndromen/Abweichungen keine oder kaum vergleichende Studien, die die klinische Ausprägung bei verschiedenen Personen über den Lebensverlauf begleiten und somit hinreichend aussagekräftig wären, um als Grundlage für eine fundierte Beratung werdender Eltern zu dienen. Wie mit solchen Befunden mit unklarer Bedeutung umzugehen ist, ist eine seit langem diskutierte ethische (und rechtliche) Grundsatzfrage der (prädiagnostischen) genetischen Diagnostik (Näheres im Kap. IV.4.3). Die Studie von Govaerts et al. (2017) belegt, dass die technisch-diagnostischen Möglichkeiten die mit der Entscheidungsfindung über die Fortführung der Schwangerschaft betrauten Personen (beratende Ärzte und Ärztinnen, werdende Eltern) strukturell überfordern. Auf der Basis unklaren und unsicheren Wissens über das Ob und das Maß der Ausprägung einer gesundheitlichen Beeinträchtigung werden die Eltern vermeintlich vor die Frage der Schwangerschaftsfortführung gestellt. Dennoch ergibt sich eine Dynamik der Testausweitung, die zumindest in Teilen medizinisch fragwürdig erscheint: »Der Wunsch vieler schwangerer Frauen nach einem ›gesunden‹ Kind, in der Kombination mit der theoretischen Möglichkeit der Sequenzierung des gesamten fetalen Genoms aus dem mütterlichen Blut spornt kommerzielle Anbieter dazu an, NIPT auf möglichst viele genetische Krankheitsbilder auszudehnen« (Schmid 2016, S. 437).

Insgesamt lässt sich die Entwicklung dahingehend zusammenfassen, dass wettbewerbsorientierte Unternehmen, aber auch Forschungsgruppen in Kliniken den diagnostischen Umfang von Testverfahren zunehmend ausdehnen, damit die Nachfrage von Seiten der Nutzer/-innen (Schwangere sowie Ärzte und Ärztinnen) sowohl schaffen als auch bedienen und gleichzeitig Unsicherheiten im Umgang mit unklaren Ergebnissen (hinsichtlich der Bedeutung, Interpretation und Validität der Testergebnisse) erzeugen. Eine gesamteuropäische Antwort auf eine zunehmende Ausweitung des diagnostischen Umfangs von NIPT und Versuche von Herstellern, ihre Tests als Direct-to-Consumer-Angebote zu etablieren, wird beispielsweise von Baldus et al. (2016, S. 62 f.) gefordert.

Erweiterung des Methodenspektrums

3.2

Neben der Erweiterung des diagnostischen Umfangs wird stetig an Neuerungen hinsichtlich der Methoden gearbeitet. So deuten neueste Forschungsergebnisse auf weitere Biomarker im Blut von Schwangeren hin, aus denen sich Hinweise auf Entwicklungsanomalien ablesen lassen. Chen et al. (2016) beschreiben einen Zusammenhang zwischen der Konzentration von vier Zytoskelettproteinen im mütterlichen Serum und einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für einen angeborenen Herzfehler des werdenden Kindes.

Eine Methode, die die Vorteile von nichtinvasiver Diagnostik (geringe Risiken) mit den Vorteilen der invasiven Diagnostik (höchste Testgüte) vereinen könnte, beschreiben Jain et al. (2016). Sie gewannen bei Schwangeren zwischen der 5. und der 19. SSW durch einen einfachen Gebärmutterhalsabstrich Trophoblasten, also Zellen der frühen Embryonalentwicklung. Die Untersuchung dieser Zellen eröffnet nach Ansicht der Autoren die Möglichkeit, bereits ab der 5. Schwangerschaftswoche zuverlässige und umfassende genetische Diagnostik einschließlich Gesamtgenomsequenzierung durchführen zu können.

Geforscht wird auch mit dem Ziel, Trophoblasten und fetale kernhaltige Zellen aus dem mütterlichen Blut zu isolieren. Da diese lediglich in einem Mengenverhältnis von 1:10.000 bis 1:100.000.000 im mütterlichen Blut enthalten sind, ist die zweifelsfreie Identifikation der fetalen Zellen entscheidend für eine mögliche klinische Nut-

⁴⁶ Drei Schwangerschaften wurden nicht weiter begleitet.

zung. Bislang existiert keine Methode, die die fetalen Zellen zweifelsfrei und effizient identifizieren kann. Dennoch gelten die Methoden als vielversprechend, da sie auf längere Sicht invasive Verfahren obsolet machen könnten (Wou et al. 2015).

Angesichts des starken Wettbewerbs zwischen verschiedenen Unternehmen im Bereich der Pränataldiagnostik und der intensiven weltweiten Nachfrage nach pränatalen Diagnostikverfahren (Allyse et al. 2015) ist zu erwarten, dass viele Forschungseinrichtungen und forschende Unternehmen pränatale Diagnostik sowohl mit Blick auf ihre methodische Vielfalt als auch mit Blick auf ihren diagnostischen Umfang erweitern werden. Die Frage danach, inwiefern solche methodischen und diagnostischen Fortentwicklungen gesellschaftlich erwünscht sind, kann nicht allein durch die medizinisch Forschenden beantwortet werden. Vielmehr stellen sich mit Blick auf den medizinischen Fortschritt im Bereich der Pränataldiagnostik grundlegende ethische, soziale, rechtliche und politische Fragen, die das vierte Kapitel thematisiert.

Rechtliche Regelungen in Deutschland und Europa

III

Im vorliegenden Kapitel werden zunächst die rechtlichen Regelungen zur Pränataldiagnostik sowie zum (medizinisch induzierten) Schwangerschaftsabbruch in Deutschland dargestellt (Kap. III.1), danach die Regelungen zur Pränataldiagnostik und insbesondere zum NIPT in vier europäischen Nachbarstaaten – im Vereinigten Königreich, in Dänemark, den Niederlanden und der Schweiz – verglichen (Kap. III.2).

Gesetzlicher Status quo in Deutschland

1

Die derzeitige Rechtslage in Deutschland bezüglich der Anwendung von Pränataldiagnostik, der begleitenden Beratung und zu möglichen Konsequenzen aus pränataldiagnostischen Befunden (vor allem Schwangerschaftsabbruch) resultiert aus den einschlägigen Gesetzen (Kap. III.1.1), ergänzenden Richtlinien (Kap. III.1.2) sowie Gerichtsurteilen zur Schadenshaftung bei pränataler Diagnostik (Kap. III.1.3). Von besonderer Relevanz für den zukünftigen Stellenwert der NIPT ist das Mitte des Jahres 2016 eingeleitete Methodenbewertungsverfahren des G-BA zu nichtinvasiven, molekulargenetischen Pränataltests (Kap. III.1.4). Dieses Methodenbewertungsverfahren kann in eine Aufnahme von NIPT in die Leistungen der gesetzlichen Krankenkassen für Risikoschwangere führen und wird von einer regen Debatte begleitet.

Gesetze zu Durchführung und möglichen Konsequenzen von PND

1.1

Die Anwendung der Pränataldiagnostik in Deutschland wird durch drei Gesetze geregelt (Tab. III.1): das Gendiagnostikgesetz⁴⁷ (GenDG), das Schwangerschaftskonfliktgesetz⁴⁸ (SchKG) sowie die strafrechtlichen Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch (§ 218a StGB). Die Regelungen bezüglich der Leistungen der Krankenversicherungen sind im Sozialgesetzbuch (SGB V, insbesondere §§ 24 ff.) aufgeführt.

Das *Gendiagnostikgesetz*, das 2010 in Kraft getreten ist, definiert die Voraussetzungen und Anforderungen an genetische Untersuchungen am Menschen. Es zielt wesentlich darauf, »eine Benachteiligung aufgrund genetischer Eigenschaften zu verhindern« (§ 1 GenDG) und das Recht auf informationelle Selbstbestimmung sowohl hinsichtlich des Rechts auf Kenntnis der eigenen Befunde als auch hinsichtlich des Rechts auf Nichtwissen zu stärken. Als einen Anwendungsbereich genetischer Untersuchungen benennt das Gesetz die »Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll« (§ 3 Abs. 3 GenDG). Zugleich hebt es hervor, dass niemand wegen seiner genetischen Eigenschaften benachteiligt werden darf (§ 4 GenDG).

Das GenDG nennt als wesentliche Voraussetzung zur Durchführung genetischer Analysen die Einwilligung der betroffenen Person (§ 8) und beschreibt die Notwendigkeit der Aufklärung (§ 9) – insbesondere mit Blick auf das Recht auf Nichtwissen bzw. auf Vernichtung der Untersuchungsergebnisse. Welche Anforderungen eine genetische Beratung (§ 10) und die Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen durch einen Arzt oder eine Ärztin (§ 11) erfüllen müssen, bestimmt das Gesetz ebenso. Zur Regelung vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen hält das Gesetz fest, dass genetische Dispositionen ausschließlich für solche Erkrankungen untersucht werden dürfen, die voraussichtlich vor Erreichen der Volljährigkeit ausbrechen (§ 15 Abs. 2). Das Geschlecht des Embryos bzw. Fetus darf der Schwangeren nach ihrer Einwilligung erst nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden. (§ 15 Abs. 1). Die Schwangere soll vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Befundes genetisch beraten und auf ihren Beratungsanspruch nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz hingewiesen werden. In Bezug auf die Pränataldiagnostik verfolgt das Gendiagnostikgesetz das Ziel, »reflektierte und verantwortliche Entscheidungen über die Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Angebote und gegebenenfalls daraus folgender Entscheidungen über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft zu fördern« (Wolff und Graumann 2016, S. 32). Aus ärztlicher Sicht geht die Aufklärung der

⁴⁷ Der amtliche Titel lautet »Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen«.

⁴⁸ Der amtliche Titel lautet »Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten«.

Patient/-innen nach GenDG mit einem hohen Aufwand einher: Die »Aufklärungspflicht entspricht zwar grundsätzlich der »normalen« arztrechtlichen Anforderung. Sie ist hier jedoch ausgesprochen umfangreich: § 9 Abs. 2 sammelt in sechs Punkten so ziemlich alles, was sich im äußersten Fall aus Literatur und Rechtsprechung zur ärztlichen Aufklärungspflicht zusammenlesen lässt« (Eberbach 2010, S. 157).

Tab. III.1

Aktuelle rechtliche Regelungen im Überblick

Rechtsgrundlage	zentrale Inhalte
Gendiagnostikgesetz	Festsetzung der Voraussetzungen für eine genetische Untersuchung oder vorgeburtliche Risikoabklärung (u. a. Aufklärung und Einwilligung der Schwangeren).
Schwangerschaftskonfliktgesetz	Vorgaben zu Beratungsansprüchen zu pränataldiagnostischen Ergebnissen und zu Schwangerschaftsabbrüchen nach medizinischer Indikation.
§§ 218 und 218a StGB	§ 218 stellt Schwangerschaftsabbrüche generell unter Strafe; § 218a formuliert Ausnahmeregelungen (z. B. Abbruch der Schwangerschaft bis zur 12. Woche p. c. nach Beratung bzw. ohne Frist bei medizinischer Indikation).
Richtlinien der Bundesärztekammer zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen	Bestimmung zur ausführlichen Beratung vor und nach pränataler Diagnostik, die Vor- und Nachteile von Diagnoseverfahren und ethische Schwierigkeiten darstellt.
Mutterschaftsrichtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses	Regelung, welche Betreuungsleistungen von den Gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden; für Risikoschwangerschaften werden zusätzliche Leistungen definiert.

Weitere rechtliche Regelungen von mittelbarer Bedeutung für die Pränataldiagnostik finden sich in den Patientenrechten in § 630a bis 630h BGB, in § 24a bis § 24i SGB V (Definition der schwangerschaftsbezogenen Leistungen) sowie in den Berufsordnungen der jeweiligen Landesärztekammern. Die Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) bieten zudem fachspezifische Handlungsanleitungen.

Eigene Darstellung

Ein weiteres im Kontext der Pränataldiagnostik relevantes Gesetz ist das *Schwangerschaftskonfliktgesetz*, das 1992 in Kraft getreten ist und 2010 novelliert wurde. Es regelt die Aufklärung zu Verhütung, Familienplanung, Schwangerschaftskonflikten und zur Durchführung von Schwangerschaftsabbrüchen in Deutschland. Es definiert ein allgemeines Recht auf Information und Beratung zu allen »eine Schwangerschaft unmittelbar oder mittelbar berührenden Fragen« (§ 2 Abs. 1). Zu den Beratungsinhalten zählen unter anderem Hilfsmöglichkeiten für Familien, die ein körperlich, kognitiv oder seelisch beeinträchtigtes Kind erwarten oder geboren haben (§ 2 Abs. 2). Besonderer Bedarf für Aufklärung und Beratung besteht nach § 2a, wenn die Ergebnisse pränataldiagnostischer Untersuchungen darauf hinweisen, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Fetus geschädigt ist. Die Ärztin oder der Arzt, die der Schwangeren die pränatale Diagnose mitteilen, sollten bei der Beratung Ärzte und Ärztinnen hinzuziehen, die Erfahrungen mit der diagnostizierten Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern haben. Die Beratung soll ergebnisoffen und in allgemein verständlicher Form stattfinden und mögliche medizinische, psychische und soziale Fragen sowie Möglichkeiten zur Unterstützung der Schwangeren thematisieren (§ 2a Abs. 1). Dabei sollen der Arzt oder die Ärztin die Schwangere über die Möglichkeit psychosozialer Beratung informieren und ihr, so sie dies wünscht, Kontakte zu Beratungsstellen, Selbsthilfegruppen und/oder Behindertenverbänden vermitteln (Almer 2010; Schumann 2010).

Erwägt die Schwangere einen Abbruch der Schwangerschaft aufgrund des pränatal erhobenen Befundes, so sollen die Ärztin oder der Arzt sie zu den physischen und psychischen Folgen eines Schwangerschaftsabbruches ebenso informieren wie zu den Möglichkeiten vertiefender psychosozialer Beratung und ihr bei Bedarf den Kontakt zu Beratungsstellen vermitteln. Die schriftliche Feststellung der medizinischen Indikation darf erst nach Ablauf von drei Tagen nach Mitteilung der Diagnose erfolgen (§ 2a Abs. 2 Satz 2 SchKG). Dies gilt selbstverständlich nicht, wenn ein Abbruch der Schwangerschaft eine gegenwärtige erhebliche Gefahr für Leib oder Leben der Schwangeren abwenden soll (§ 2 Abs. 2 Satz 3 SchKG). Zudem haben die Ärztin oder der Arzt eine schriftliche Bestätigung der Schwangeren über die erfolgte Beratung und Vermittlung nach § 2a Abs. 1 u. 2 SchKG oder des Verzichts darauf einzuholen.

Weitere Inhalte des Schwangerschaftskonfliktgesetzes sind Regelungen zur Schwangerschaftskonfliktberatung (§§ 5 bis 11), zur Durchführung von Schwangerschaftsabbrüchen (§§ 12 bis 14) sowie zur Erhebung und Weitergabe von statistischen Daten zu Schwangerschaftsabbrüchen an das Bundesamt für Statistik. Entscheidet sich eine Schwangere nach positiver pränataler Diagnose zu einem Abbruch der Schwangerschaft, gelten die gesetzlichen Regelungen der §§ 218 und 218a StGB. Ein Schwangerschaftsabbruch innerhalb der ersten zwölf Schwangerschaftswochen (p. c.) ist gemäß § 218a Abs. 1 StGB nicht strafbewehrt, wenn die Schwangere die Bescheinigung einer anerkannten Schwangerschaftskonfliktberatungsstelle nach § 219 Abs. 2 Satz 2 StGB vorlegt, der Eingriff durch einen Arzt oder eine Ärztin durchgeführt wird und zwischen der Beratung und der Durchführung des Schwangerschaftsabbruchs mindestens drei Tage liegen. Im Fall einer medizinischen Indikation ist der Schwangerschaftsabbruch prinzipiell ohne zeitliche Begrenzung bis zum Geburtsbeginn möglich (Deutsch und Spickhoff 2014; Neidert 2008).

§ 218a Abs. 2 StGB definiert den Sonderfall der medizinischen Indikation als gegeben, »wenn der Abbruch der Schwangerschaft unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden, und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann«.

Mittels bisheriger nichtinvasiver pränataler Diagnostik können Hinweise auf chromosomale Abweichungen wie Trisomien meist erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche p. c. erlangt werden (beispielsweise im Ersttrimesterscreening oder durch Auffälligkeiten im Ultraschallbild).⁴⁹ Somit ist für einen Schwangerschaftsabbruch nach einem auffälligen pränatalen Befund derzeit zumeist eine medizinische Indikation nötig (Wolff und Graumann 2016).

Zur derzeitigen gesetzlichen Praxis eines straffreien Schwangerschaftsabbruches auf Basis einer medizinischen Indikation gibt es sehr unterschiedliche rechtswissenschaftliche Positionen. So wird von einigen Autoren kritisiert, dass der Schwangerschaftsabbruch nach medizinischer Indikation zeitlich nicht limitiert ist und bei der gültigen Gesetzeslage bis zum Einsetzen der Eröffnungswehen möglich ist (Dewitz 2009; Gärditz 2012; Neidert 2008). Hierin sehen Gärditz (2012) und Dewitz (2009) eine Diskriminierung von werdenden behinderten Kindern. Andere Autoren bemängeln insbesondere die gesetzliche Unklarheit bezüglich der medizinischen Indikation nach § 218a Abs. 2 StGB. Diese hat 1995 die bis dahin geltende »embryopathische Indikation« ersetzt, die einen Schwangerschaftsabbruch bei fetalen Fehlbildungen nach einer verpflichtenden Beratung und bis zur 22. Schwangerschaftswoche erlaubte. Bei der seit 1995 geltenden medizinischen Indikation gibt es keine Fristbegrenzung, keine Beratungspflicht und die vorliegenden fetalen Diagnosen bleiben unerfasst (Beckmann 1998; Nicklas-Faust und Wagner-Kern 2003). Dazu führen Deutsch und Spickhoff (2014, S. 694) aus: »Es ist misslich, dass die Konkretisierung dieser ›Indikationen‹ so gut wie ausschließlich durch Zivilgerichte unter dem Aspekt der potenziellen Arzthaftung und nicht unter demjenigen der Strafwürdigkeit erfolgt«, dass also Ärzte und Ärztinnen vorrangig belangt werden, wenn sie eine Fehlbildung *nicht* erkennen. Die *Grenzen* der medizinischen Indikation hingegen werden selten gerichtlich verhandelt. Das heißt, es findet sich in der Rechtsprechung keine Bestimmung, welche fetalen oder maternalen Diagnosen *nicht* unter die medizinische Indikation fallen sollten. Bemängelt wird zudem, dass die konkreten medizinischen Diagnosen, auf denen die medizinische Indikation der Schwangerschaftsabbrüche fußen, nicht an das Bundesamt für Statistik gemeldet werden (Beckmann 1998; Dewitz 2009; Neidert 2008). Inwiefern die jeweilige Indikation tatsächlich medizinisch und nicht sozial begründet ist, bleibt daher offen: »Die Trauer, Angst und Sorge über die Aussicht, ein behindertes Kind zu bekommen, können nicht ohne weiteres mit Krankheiten gleichgesetzt werden. Trotzdem wird jede Frau bei einem schwerwiegenden Befund problemlos eine medizinische Indikation für die Abtreibung attestiert bekommen« (Daele 2005, S. 208).

⁴⁹ Einige der invasiven Verfahren sind zwar bereits zu einem früheren Zeitpunkt möglich, dann jedoch mit einem deutlich erhöhten Fehlgeburtsrisiko.

Tolmein (2012, S. 432 f.) kritisiert, dass der Gesetzgeber mit Blick auf die Pränataldiagnostik »eine konsistente Handhabung auf Basis eines klar erkennbaren ethisch-rechtlichen Konzepts« vermissen lasse. Tolmein zufolge hat sich »der Konflikt zwischen dem Selbstbestimmungsrecht der Frau und den rechtlich schwerer greif- und realisierbaren Interessen von Menschen mit Behinderungen ... nicht grundlegend entspannt, die Konfrontation wurde aber über die Jahre in eine routinierte Praxis überführt«.

Richtlinien zur Durchführung und zu möglichen Konsequenzen von PND

1.2

Zwei Richtlinien erläutern und ergänzen die zuvor dargestellten gesetzlichen Grundlagen aus Strafgesetzbuch, Gendiagnostikgesetz und Schwangerschaftskonfliktgesetz (Tab. III.1): die Mutterschaftsrichtlinien sowie die Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen.

Die *Mutterschaftsrichtlinien* traten 1966 in Kraft und regeln die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung (zuletzt geändert am 21. April 2016). Die Mutterschaftsrichtlinien legten den Grundstein dafür, dass die Schwangerenversorgung eine Regelleistung der gesetzlichen Krankenkassen wurde, und zielten darauf ab, die Säuglings- und Müttersterblichkeit zu reduzieren. Sie ermöglichten es erstmals allen Schwangeren – unabhängig von einer angenommenen oder diagnostizierten Erkrankung – ärztliche Betreuung und medizinische Versorgung während und unmittelbar nach der Schwangerschaft zu nutzen. Die aktuelle Fassung benennt als ihr vorrangiges Ziel die »frühzeitige Erkennung von Risikoschwangerschaften und Risikogeburten« (Abs. 2, S. 2). Als *Risikoschwangerschaften* definieren die Richtlinien solche Schwangerschaften, in denen die Vorgeschichte der Mutter oder die erhobenen Befunde auf ein erhöhtes Risiko für die Schwangere und das Ungeborene hindeuten. Beispielsweise zählen dazu Vorerkrankungen der Schwangeren (schwere Adipositas, Diabetes mellitus, Nieren- oder Leberschäden), Komplikationen in vorangegangenen Schwangerschaften sowie auffällige Befunde in der aktuellen Schwangerschaft (Mehrlinge, vorzeitige Wehen, Blutungen). Die Kriterien zur Bestimmung einer Risikoschwangerschaft sind im sogenannten Mutterpass aufgeführt, den jede Schwangere nach Feststellung der Schwangerschaft erhält. Der Mutterpass dient darüber hinaus dazu, durchgeführte Untersuchungen und ihre Ergebnisse zu dokumentieren.

Gemäß Mutterschaftsrichtlinien haben Schwangere das Anrecht auf eine Reihe präventiver Untersuchungen, darunter drei Ultraschalluntersuchungen. Die Inanspruchnahme der Untersuchungen ist freiwillig, der Arzt oder die Ärztin müssen zuvor das Einverständnis der Schwangeren einholen (Francke und Regenbogen 2002). Risikoschwangeren stehen umfangreichere Angebote der medizinischen Betreuung und Untersuchung zur Verfügung, z. B. auch Methoden der invasiven Pränataldiagnostik wie Amniozentesen oder Chorionzottenbiopsien. Die Mutterschaftsrichtlinien werden regelmäßig überarbeitet und an neue epidemiologische Faktoren und den medizinisch-technischen Fortschritt angepasst. Die Schwangerenversorgung hat in Deutschland und international wesentlich dazu beigetragen, die Mütter- und Säuglingssterblichkeit zu reduzieren (Vetter und Goeckenjan 2013).⁵⁰ Gleichwohl sehen einige Fachleute die »Überversorgung« von Schwangeren kritisch, beispielsweise, dass in Deutschland im europäischen Vergleich am häufigsten Ultraschalluntersuchungen pro Schwangerschaft durchgeführt werden und dass 99 % der Schwangeren mehr Untersuchungen erhalten, als die Mutterschaftsrichtlinien vorsehen (Schäfers und Kolip 2015). Andere Autoren kritisieren die geringe Sensitivität des mehrstufigen Ultraschallscreenings (IQWiG 2008; Scheibler et al. 2010) sowie die fehlende Evidenz des Befund- und Anamnesekatalogs im Mutterpass (Schling et al. 2009) bzw. der medizinischen Schwangerenversorgung allgemein (Schild et al. 2008).

Die zweiten im Kontext der medizinischen Schwangerenbetreuung relevanten Richtlinien sind die *Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen*, die die Bundesärztekammer 1998 veröffentlicht hat (Tab. III.1). Diese sind nicht rechtlich bindend, sondern haben den Charakter einer fachlichen Handlungsempfehlung. Sie definieren Ziel und Umfang pränataler Diagnostik, geben Hinweise zur Information und Beratung der Schwangeren und zur Nachsorge. Im Abschnitt zu den ethischen Aspekten der pränatalen Diagnostik (Abschnitt 9, S. A-3241) führen die Richtlinien das zentrale ethische Dilemma in diesem Themenfeld aus: »Das zentrale ethische Problem der pränatalen Diagnostik ist die Frage nach einem eventuellen Schwangerschaftsabbruch bei Nachweis einer Erkrankung oder Behinderung des werdenden Kindes. Bei einer Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch geraten alle Beteiligten – Schwangere und Ärzte – unvermeidlich in den Konflikt mit dem Tötungsverbot. Die Pluralität der Wertsetzungen ermöglicht für diesen Konflikt keine von allen Menschen

⁵⁰ So hat sich die Säuglingssterblichkeit zwischen 1995 und 2005 von 5,3 Sterbefälle auf 3,3 pro 1.000 Lebendgeburten verringert, die Müttersterblichkeit von 4,4 auf 3,3 je 100.000 Lebendgeborene (Bundesregierung 2017).

gleichermaßen akzeptierte Lösung. Entscheidungen können nur im Einzelfall erarbeitet werden.« Der daran anschließende Abschnitt behandelt juristische Aspekte der Pränataldiagnostik; er weist explizit darauf hin, dass der behandelnde Arzt oder die behandelnde Ärztin verpflichtet sind, auf Diagnosemöglichkeiten zur Detektierung von »Schäden« am Fetus hinzuweisen. »Unterläßt der Arzt diesen Hinweis oder eine medizinisch begründete Diagnosesmaßnahme, in die die Schwangere eingewilligt hat, so verletzt er den Behandlungsvertrag und ist gegebenenfalls schadenersatzpflichtig« (Abschnitt 10, S. A3241).

Mit Beschluss des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2009 wurde die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) gegründet, die am Robert-Koch-Institut angesiedelt ist und sich aus 15 Sachverständigen verschiedener Disziplinen sowie drei Patienten-/Verbrauchervertretern zusammensetzt. Ihre Aufgabe ist es, Richtlinien für verschiedene Teilbereiche des Gendiagnostikgesetzes zu erarbeiten. Zu den bislang erarbeiteten, für die Pränataldiagnostik relevanten Richtlinien zählen die Richtlinien zur genetischen Beratung,⁵¹ zur vorgeburtlichen Untersuchung⁵² und zur vorgeburtlichen Risikoabklärung⁵³. Sie legen beispielsweise fest, wie eine genetische Beratung erfolgen sollte und welche Qualifikationen die beratenden Ärzte und Ärztinnen dafür benötigen.

Darüber hinaus liegen Leitlinien und Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) vor, die Standards bei der Durchführung von Ultraschalluntersuchungen und Dopplersonografie, insbesondere auch im Kontext invasiver Pränataldiagnostik, definieren.

Gerichtsurteile im Kontext von Pränataldiagnostik

1.3

Zu der Frage, inwiefern behandelnde Ärzte und Ärztinnen zivilrechtlich belangt werden können, wenn sie pränatal eine vorhandene Behinderung des Fetus nicht erkennen, gibt es eine Reihe von Gerichtsurteilen, die zu unterschiedlichen Antworten gelangten. So wies das Oberlandesgericht München 2016 eine Klage ab, in der die Eltern von den behandelnden Ärzten Schadenersatz und Schmerzensgeld gefordert hatten, weil die Behinderung (Trisomie 21) der Tochter pränatal nicht erkannt worden war (Zeit Online 2016).

Vorherige Urteile anderer Gerichte waren zu anderen Schlüssen gekommen. Sie urteilten größtenteils auf Basis der von 1976 bis 1995 geltenden embryopathischen Indikation, die einen Schwangerschaftsabbruch bei schweren fetalen Fehlbildungen und nach einer Pflichtberatung innerhalb der ersten 22 Schwangerschaftswochen p. c. erlaubte (Beckmann 1998). So sprach beispielsweise das Oberlandesgericht Hamm 1991 einer Mutter, deren Sohn 1982 mit Trisomie 21 geboren wurde, allen erforderlichen Unterhaltsaufwand zu (Az. 3U 129/85). Auch die klagenden Eltern eines Sohnes, der 1996 ohne Arme und mit deformierten Beinen zur Welt kam, bekamen in allen Instanzen Recht. So musste nach dem Urteil des Bundesgerichtshofes die behandelnde Ärztin – die vorgeburtlich die Deformationen nicht erkannt hatte – für den Unterhalt des Kindes aufkommen (Az. VI ZR 136/01; siehe auch Rath 2001).

Die elterliche Forderung nach Schadenersatz und Schmerzensgeld, wenn sie ein Kind bekommen haben, das sie bei vorheriger Kenntnis der Behinderung in der Schwangerschaft abgetrieben hätten, werden unter den Stichworten »Kind als Schaden« bzw. »wrongful life« diskutiert (Klinkhammer 1998; für eine umfangreiche Darstellung und Diskussion der deutschen Rechtsprechung zu Kind-als-Schaden-Fällen siehe Salaschek 2018).

Gleichsam in Spiegelung der uneinheitlichen Urteile deutscher Gerichte zu diesem Sachverhalt urteilte auch das oberste deutsche Gericht zur Kind-als-Schaden-Thematik widersprüchlich. So kam der Erste Senat des Bundesverfassungsgerichtes am 12. November 1997 zu folgendem Urteil: Ein Ehepaar, das nach Beratung durch einen Genetiker ein zweites Kind mit der gleichen Behinderung bekommen hatte, die auch ihr erstes Kind aufwies, erhielt vom Arzt Schadenersatz für den Unterhalt des Kindes. Der Arzt hatte den Eltern in einer genetischen Beratung vor der zweiten Schwangerschaft mitgeteilt, es sei äußerst unwahrscheinlich, dass ein weiteres Kind mit derselben genetischen Störung wie das erstgeborene Kind geboren werden würde. In seinem Urteil wertete der Erste Senat es allerdings ausdrücklich

⁵¹ Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG (Gendiagnostik-Kommission 2017).

⁵² Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG (Gendiagnostik-Kommission 2013b).

⁵³ Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 5 GenDG (Gendiagnostik-Kommission 2013a).

als »unzulässig, die Existenz des Kindes selbst als Schaden anzusehen.« Nicht das Kind stelle den Schaden dar, sondern der »durch die planwidrige Geburt des Kindes ausgelöste Unterhaltsaufwand« (Az. 1 BvR 479/92 – Rn. 28).

Der Erste Senat definierte es als Aufgabe der betreuenden Ärzte und Ärztinnen, den Wünschen der werdenden Eltern nach einem nichtbehinderten Kind entgegenzukommen: »Soweit Ärzte in diesem Bereich tätig werden, steht ihre ärztliche Fachkompetenz im Dienst einer von Verantwortung getragenen Elternschaft, wenn die Eltern um der wirtschaftlichen Absicherung bereits geborener Kinder willen oder aus Sorge vor Überforderung – hier durch die Geburt eines zweiten schwerstgeschädigten Kindes – von der Zeugung weiterer Kinder absehen wollen. Zivilrechtliche Haftung für Schlechterfüllung kann in derartigen Fällen die Akzeptanz der Eltern für die dennoch geborenen und in die Familie aufgenommenen Kinder erhöhen« (Az. 1 BvR 479/92 – Rn. 73).

Zu einem ähnlichen Urteil gelangte der Erste Senat im Fall einer anderen, ebenfalls unerwünschten Geburt. Nach einer misslungenen Sterilisation bekam die Ehefrau des vermeintlich unfruchtbar gemachten Ehemannes ein Kind und klagte daraufhin mit Erfolg auf Schadenersatz seitens des behandelnden Urologen (Az. 1 BvR 479/92).

Im Widerspruch zu den beschriebenen Urteilen des Ersten Senates hatte der Zweite Senat bereits am 28. Mai 1993 festgestellt, dass weder Kind noch Kindesunterhalt als Schaden gewertet werden könnten und deshalb auch kein Schadenersatz angezeigt sei: »Eine rechtliche Qualifikation des Daseins eines Kindes als Schadensquelle kommt hingegen von Verfassungs wegen (Art. 1 Abs. 1 GG) nicht in Betracht. Die Verpflichtung aller staatlichen Gewalt, jeden Menschen in seinem Dasein um seiner selbst willen zu achten ... verbietet es, die Unterhaltspflicht für ein Kind als Schaden zu begreifen. Die Rechtsprechung der Zivilgerichte zur Haftung für ärztliche Beratungsfehler oder für fehlgeschlagene Schwangerschaftsabbrüche ... ist im Blick darauf der Überprüfung bedürftig« (Az. 2 BvF 2/90 und 4, 5/92, Abschnitt D/V, Abs. 6, Sätze 8 bis 10). In der Zusammenschau hat sich »aufgrund der Vorgaben des BVerfG ... die Rechtsprechung hier in schwere Widersprüche verwickelt« (Honsell 2009, S. 1692).

Methodenbewertungsverfahren zu NIPT des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)

1.4

Der G-BA spielt als oberstes Beschlussgremium der Gemeinsamen Selbstverwaltung der deutschen Ärzte, Zahnärzte, Psychotherapeuten, Krankenhäuser und Krankenkassen eine wichtige Rolle im Gesundheitssystem Deutschlands. Er setzt sich aus insgesamt 13 Vertreter/-innen der Leistungserbringer (Krankenhäuser, niedergelassene Ärzte und Zahnärzte) und der Gesetzlichen Krankenversicherer sowie drei unparteiischen Mitgliedern zusammen. Auch Vertreter von Patientenorganisationen nehmen an den Sitzungen des GBA teil, verfügen jedoch nicht über Stimmrecht. Der G-BA bestimmt in Form von Richtlinien den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung. »Viele Entscheidungen des G-BA sind für die Akteure im Gesundheitssystem unmittelbar bindend, so dass die Rolle des G-BA im deutschen Gesundheitssystem auch mitunter als »kleiner Gesetzgeber« beschrieben wird« (Latal et al. 2017, S. 345).

Eine der Hauptaufgaben des G-BA besteht darin, Untersuchungs- und Behandlungsmethoden zu bewerten. Hierbei erhält er medizinisch-wissenschaftliche Unterstützung durch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Das IQWiG analysiert verfügbare Literatur zu möglichen Nutzen und Risiken von Arzneimitteln bzw. medizinischen Verfahren und erstellt auf dieser Basis Berichte. Diese Berichte dienen dem G-BA in der sogenannten Methodenbewertung, also der Entscheidung über die Übernahme von Arzneimitteln und Verfahren in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung, als wesentliche Entscheidungsgrundlage.

Am 18. August 2016 gab der G-BA bekannt, ein Bewertungsverfahren einzuleiten zu nichtinvasiven, molekulargenetischen Pränataltestverfahren zur Bestimmung des Risikos von fetaler Trisomie 13, 18, und 21 bei Risikoschwangeren. Gemäß § 135 Abs. 1 SGB V zielt das Methodenbewertungsverfahren auf eine Überprüfung »des diagnostischen und therapeutischen Nutzens der neuen Methode sowie deren medizinische Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit – auch im Vergleich zu bereits zu Lasten der Krankenkassen erbrachten Methoden«. Der Fokus des Bewertungsverfahrens liegt auf einem Vergleich von NIPT mit den derzeit von der gesetzlichen Krankenversicherung erbrachten invasiven Methoden zur Pränataldiagnostik wie der Chorionzottenbiopsie und Amniozentese (G-BA 2016a). Das Methodenbewertungsverfahren des G-BA stellt eine Fortführung des Erprobungsverfahrens zu NIPT für Trisomie 21 dar. Dieses Erprobungsverfahren war im April 2014 gestartet und durch LifeCodexx, den ersten Anbieter von NIPT in Deutschland, beantragt worden (LifeCodexx 2016).

In die Bewertung von NIPT sollten nach Wunsch des G-BA auch Einschätzungen der Fachöffentlichkeit, des Deutschen Ethikrates⁵⁴ und der Gendiagnostikkommission einfließen (G-BA 2017b). Der G-BA soll das Methodenbewertungsverfahren gemäß den gesetzlichen Vorgaben (§ 125 Abs. 1 SGB V) innerhalb von höchstens drei Jahren abschließen. Für das Methodenbewertungsverfahren zu NIPT plant der G-BA die Entscheidung für August 2019; im Juni 2018 erschien der Abschlussbericht zur Evidenzbewertung des IQWiG. Dieser nimmt eine Bewertung der NIPT-Verfahren für die Bestimmung des Risikos für eine fetale Trisomie 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften vor. Was genau eine Risikoschwangerschaft mit Blick auf die drei Trisomieformen ausmacht, bleibt im Bericht offen; »ausschlaggebend sind anamnestische wie auch diagnostische Merkmale« (IQWiG 2018a, S. 1). Anhand von 23 Studien zu den diagnostischen Eigenschaften der NIPT gelangte das IQWiG zu dem Fazit, dass die Anwendung des NIPT bei Risikoschwangeren dazu führen würde, dass sich das Fehlgeburtsrisiko durch weniger invasive Verfahren gegenüber dem derzeitigen Stand »vermutlich« reduzieren würde. »Bei diesem Vorgehen wird allerdings weiterhin ein größtmäßig nahezu unveränderter Teil der Feten mit Trisomie 21 nicht erkannt, nämlich bei schwangeren Frauen mit geringerem Risiko. Die Anwendung des Tests bei allen schwangeren Frauen würde fast alle Feten mit Trisomie 21 erkennen« (IQWiG 2018a, S. 22). Zu Sensitivität und Spezifität der NIPT für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 konnte keine Aussage getroffen werden. Ebenso wenig spielten die ethischen Fragestellungen zu NIPT im Bericht des IQWiG eine Rolle; diese seien »dem G-BA als Beschlussgremium bekannt« und wurden daher »im Rahmen dieses Berichts nicht bearbeitet« (IQWiG 2018a, S. 85).

Der »technizistische Tunnelblick des Untersuchungsdesigns«, der »die Behinderung des Fötus unreflektiert als zu diagnostizierendes Problem« voraussetzt, stieß auf öffentliche Kritik (Achtelik 2018, S. 32). Zunächst sei das Verständnis des medizinischen Nutzens von NIPT politisch zu klären und dafür solle das Methodenbewertungsverfahren pausiert werden, fordern zivilgesellschaftliche Vereine in einer gemeinsamen Stellungnahme zum IQWiG-Bericht (BioSkop et al. 2018). In eine ähnliche Richtung deutet die Erklärung von acht Bundestagsabgeordneten verschiedener Fraktionen, die die Notwendigkeit einer gesellschaftlichen und parlamentarischen Debatte unterstreichen. Ebenso heben sie hervor, dass die Frage ungeklärt sei, »was denn eigentlich der ›Nutzen‹ solcher Tests ist, der eine Finanzierung über die gesetzlichen Krankenkassen nötig macht« (Beeck et al. 2018, S. 2).

Parallel zum Methodenbewertungsverfahren der NIPT soll das IQWiG eine Entscheidungshilfe für Versicherte über Möglichkeiten und Grenzen vorgeburtlicher genetischer Diagnostik erarbeiten. Diese soll insbesondere auch deutlich machen, »dass neben dem Recht auf Wissen und Teilhabe am wissenschaftlichen Fortschritt bei der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik gleichermaßen ein Recht auf Entscheidungsfreiheit und Nichtwissen besteht« (G-BA 2017b). Die Erarbeitung eines solchen Informationsangebotes für werdende Eltern sei keinesfalls als Vorentscheidung im Methodenbewertungsverfahren zu NIPT zu bewerten: »Je nachdem, welchen Beschluss der G-BA nach Abschluss der Beratungen zu diesen molekulargenetischen Tests fasst, wird die Versicherteninformation angepasst« (G-BA 2017b). Diese Versicherteninformation wird von der kritischen Zivilgesellschaft als Schritt in die falsche Richtung gesehen, da sie die Frage, ob die Gesellschaft den NIPT überhaupt will, einfach übergeht: »Eine noch mögliche offene Debatte über die gesellschaftspolitischen Konsequenzen wird auf eine ›persönliche‹ Entscheidungsfrage verengt« (Könninger und Braun 2017a, S. 12).

Die Einleitung des Methodenbewertungsverfahrens durch den G-BA als einen ersten Schritt hin zu NIPT als reguläre Kassenleistung rief öffentliche Kritik und eine umfangreiche Medienberichterstattung hervor. So kritisierte ein Bündnis aus Gen-ethischem Netzwerk, Deutscher Gesellschaft für Hebammenwissenschaft, Diakonie Württemberg und anderen Vereinen, dass das Methodenbewertungsverfahren für NIPT überhaupt auf der Tagesordnung des G-BA gekommen ist. Die Kriterien »diagnostischer Nutzen« und »medizinische Notwendigkeit«, nach denen der Test im Methodenbewertungsverfahren beurteilt wird, klammern ihnen zufolge essenzielle Fragen aus (Gen-ethisches Netzwerk et al. 2016). Ethische und gesellschaftliche Auswirkungen der Einführung eines solchen Tests im Methodenverfahren würden keine Rolle spielen, bemängelt wurde außerdem die mangelnde Kommunikation mit der Öffentlichkeit im Allgemeinen und der Zivilgesellschaft im Besonderen.

In eine ähnliche Richtung zielte der offene Brief von vier Abgeordneten des Deutschen Bundestages an den G-BA, in dem sie ihre Sorge zum Ausdruck brachten, dass sich NIPT durch die Kassenzulassung zu einer Regelleistung für alle Schwangeren entwickeln könnte. Zudem machten die Verfasser deutlich, dass aus dem Angebot einer solchen niedrigrisikowelligen Testung in der frühen Schwangerschaft ein sozialer Druck hin zu einer Entscheidung gegen ein behindertes Kind erwachsen könne: »Die Möglichkeit, sehr früh und ›risikoarm‹ zu testen, könnte

⁵⁴ Der Deutsche Ethikrat verzichtet (laut telefonischer Auskunft durch Herrn Dr. Joachim Vetter, dem Leiter der Geschäftsstelle des Deutschen Ethikrates, am 5. Juli 2018) auf eine Positionierung zum Methodenbewertungsverfahren zu NIPT unter Verweis auf seine Stellungnahme zur Zukunft der genetischen Diagnostik 2013.

auch die gesellschaftliche Erwartung erzeugen, diese Angebote nutzen zu müssen. Damit erhöhen sich möglicherweise auch der Druck und die individuelle Verantwortung, ein ›perfektes‹ Kind zu gebären. Eltern, die sich dann gegen den Test oder wissentlich für ein behindertes Kind entscheiden, könnten immer mehr in Erklärungsnot geraten« (Hüppe et al. 2016). Zudem verwiesen die Autor/-innen auf die von ihnen initiierte interfraktionelle Kleine Anfrage »Vorgeburtliche Blutuntersuchung zur Feststellung des Down-Syndroms« (Kleine Anfrage mit Antwort siehe: Bundesregierung 2015).

Der G-BA antwortete auf den offenen Brief der Bundestagsabgeordneten unmittelbar nach der Sitzung, in der die Entscheidung zur Einleitung des Methodenbewertungsverfahrens gefallen war. In seiner öffentlichen Antwort betonte der G-BA, dass er eine parlamentarische Diskussion und Willensbildung zu NIPT sehr begrüße, »denn gerade weil fundamentale ethische Grundfragen unserer Gesellschaft berührt sind, ist nach unserer gemeinsamen Überzeugung auch der Parlamentsgesetzgeber gefordert, hier Grenzen und Bedingungen zu definieren« (G-BA 2016b). Über mögliche Grenzziehungen müsse das Parlament als Gesetzgeber befinden und nicht der G-BA. Die medizinisch-fachliche Fokussierung des Methodenbewertungsverfahrens können den grundsätzlichen ethischen Fragestellungen, die im Fall von NIPT berührt seien, nur bedingt gerecht werden.⁵⁵ Sowohl der G-BA als auch die Bundesregierung (2015) haben auf eine mögliche Positionierung des Deutschen Ethikrates zu NIPT verwiesen, die dieser gleichwohl unter Verweis auf seine Stellungnahme zur Zukunft der genetischen Diagnostik von 2013 ablehnte (vgl. Fußnote 54).

Auch die Medienberichterstattung griff die Entscheidung zur Aufnahme des Methodenbewertungsverfahrens zu NIPT auf (z. B. Becker 2016; BILD Online 2016; Kaiser und Wiegelmann 2016; Richter-Kuhlmann 2016; Schäfers 2017). Die Wochenzeitung Die Zeit hatte sich bereits im Vorfeld intensiv mit Fragen von pränataler Diagnostik und den gesellschaftlichen Folgen beschäftigt, mit einem besonderen Fokus auf Kindern und Menschen mit Down-Syndrom und unter der Frage »Wer darf leben?« (Stockrahm et al. 2015).

Im Vorfeld der Markteinführung von NIPT hatte im Jahr 2012 der damalige Beauftragte der Bundesregierung für die Belange behinderter Menschen, Hubert Hüppe, ein Gutachten zur Zulässigkeit pränataldiagnostischer, nicht-invasiver Bluttests vergeben. In seiner Stellungnahme kam der Gutachter Gärditz (2012, S. 21) zu dem Fazit, dass NIP-Testverfahren keinesfalls in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen werden sollten: »Eine Finanzierung der Anwendung von PraenaTest durch die Gesetzliche Krankenversicherung oder durch die Dienstherren im Rahmen der beamtenrechtlichen Beihilfe im Krankheitsfall ist im Hinblick auf die allgemeine Grundrechtsbindung (Art. 1 Abs. 3 GG) gemessen am insoweit unmittelbar anwendbaren Art. 3 Abs. 3 Satz 2 GG [Verbot der Benachteiligung wegen Behinderung] unzulässig.«⁵⁶

Auf dieses Gutachten antwortete LifeCodexx, der Hersteller des PraenaTest, mit einem eigenen Rechtsgutachten, das zum gegenteiligen Schluss kam. Ein Verbot von nichtinvasiven Pränataltests sei weder unter den geltenden Rechtsbedingungen möglich, noch sei es durch mögliche zukünftige Gesetze mit dem Grundgesetz in Einklang zu bringen (Hufen 2013, S. 57). Eine Diskriminierung behinderter Embryos und Feten sei durch den Test auszuschließen, da dieser lediglich der Diagnostik diene und »in der bloßen Untersuchung keine Benachteiligung« liege (Hufen 2013, S. 56).

Zusammenfassend zeigt sich sowohl in der rechtswissenschaftlichen als auch in der öffentlichen Debatte zur (Nicht-)Zulassung von nichtinvasiven, molekulargenetischen Testverfahren eine große Vielstimmigkeit.

⁵⁵ Der G-BA sieht sich auch für » fundamentale ethische Grundfragen unserer Werteordnung« zuständig, hebt jedoch hervor, dass er diese » weder allein beantworten kann noch allein beantworten darf« (Gemeinsamer Bundesausschuss 2016b). Beobachter des NIPT-Methodenbewertungsverfahrens vertreten teils andere Positionen: »Man darf nicht darauf vertrauen, dass der G-BA die – wirklichen oder vermeintlichen ethischen und sozialen Probleme der NIPD im Methodenbewertungsverfahren ›miterledigt‹. Täte er dies, überschritte er seine Kompetenzen« (Huster 2017, S. 285).

⁵⁶ Die zitierten Stellen im Grundgesetz im Wortlaut: »Die nachfolgenden Grundrechte binden Gesetzgebung, vollziehende Gewalt und Rechtsprechung als unmittelbar geltendes Recht.« (Art. 1 Abs. 3 GG); »Niemand darf wegen seiner Behinderung benachteiligt werden.« (Art. 3 Abs. 3 Satz 2 GG).

Regelungen in europäischen Nachbarstaaten

2

Im Folgenden wird ein kurzer Überblick zu pränataldiagnostischen Angeboten und ihrer Nutzung in vier europäischen Staaten gegeben. Dabei werden auch in Kürze die jeweiligen Gesetzgebungen zu Schwangerschaftsabbrüchen zusammengefasst. Die Auswahl der vier Staaten Vereinigtes Königreich, Dänemark, Niederlande und Schweiz erfolgte aufgrund der geografischen Nähe zu Deutschland sowie der markanten Unterschiedlichkeit bei der Schwangerschaftsvorsorge in den nationalen Gesundheitssystemen. Die geografische Nähe spielt im Kontext pränataldiagnostischer Angebote und gesetzlicher Regelungen zu Schwangerschaftsabbrüchen seit vielen Jahren eine zentrale Rolle, da sie Schwangeren eine Nutzung der nachbarstaatlichen Angebote ermöglicht. Zum Beispiel nutzten viele Frauen in der BRD in den 1970er Jahren niederländische Kliniken, um einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen (Der Spiegel 1973, S. 130).

Vereinigtes Königreich

2.1

Das Vereinigte Königreich verfügt über ein Gesundheitswesen (National Health Service), das über die Steuern und Sozialversicherungsbeiträge finanziert und dessen Haushalt vom Finanzminister kontrolliert wird (Crombag et al. 2014, S. 442). Alle britischen Bürger/-innen und alle legalen Einwanderer/-innen müssen für die meisten medizinischen Leistungen keine Eigenanteile bezahlen. Die Gesundheitsdienste in England, Schottland, Wales und Nordirland sind getrennt voneinander organisiert, bieten aber vergleichbare Leistungen (Zastiral 2018).

Im Rahmen der Nationalen Gesundheitsversorgung können schwangere Frauen eine Reihe von kostenfreien pränataldiagnostischen Untersuchungen nutzen; so steht es seit 2010 allen schwangeren Frauen frei, ein Ersttrimesterscreening (mit Nackentransparenzmessung und Ermittlung zweier Blutmarkerwerte) durchzuführen. Ergibt sich im Screening eine Wahrscheinlichkeit für ein fetales Down-Syndrom von 1:150 oder höher, können die Schwangeren eine invasive Diagnostik in Anspruch nehmen. Das Ersttrimesterscreening wird von über 60 % der Schwangeren in England genutzt, eine invasive Diagnostik von weniger als 2 % (Vassy et al. 2014, S. 69). Neben dem Ersttrimesterscreening, das zwischen der 10. und der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird, können Frauen im Vereinigten Königreich alternativ auch den sogenannten Quadruple-Test nutzen, der zu einem späteren Zeitpunkt in der Schwangerschaft durchgeführt wird (14.–20. SSW), auf Serummarkern basiert und ausschließlich auf fetales Down-Syndrom testet (Crombag et al. 2014; UKNSC 2016). Darüber hinaus kann zwischen der 18. und 20. Schwangerschaftswoche eine Ultraschalluntersuchung zum Ausschluss von fetalen Fehlbildungen genutzt werden (Farrimond und Kelly 2013, S. 732).

Seit dem Jahr 2012 können Schwangere NIPT für die Trisomien 13, 18 und 21 durchführen lassen, sofern sie diese selbst bezahlen. Eine Studie des Nationalen Instituts für Gesundheitsforschung zu einer möglichen Aufnahme der NIPT in die Gesundheitsversorgung kam 2015 zu dem Schluss, dass Schwangeren mit einem im Ersttrimesterscreening ermittelten Risiko für ein fetales Down-Syndrom von über 1:150 zunächst ein nichtinvasiver Bluttest kostenfrei angeboten werden sollte. Den Berechnungen der Autor/-innen zufolge würden dadurch jährlich 102 Fälle von Down-Syndrom zusätzlich pränatal erkannt, es würden 4.870 invasive Verfahren weniger durchgeführt und pro Jahr könnten 25 eingriffsbedingte Fehlgeburten verhindert werden. Die nationale Gesundheitsversorgung würde somit – insbesondere durch die verringerte Anzahl von invasiven Eingriffen – jährlich 337.000 Pfund einsparen (Chitty et al. 2015, S. 6). In Reaktion auf diese und andere Studien sollten NIPT im Laufe des Jahres 2018 für solche Schwangere kostenfrei verfügbar sein, für die im Ersttrimesterscreening ein Risiko von mindestens 1:150 für eine fetale Trisomie 13, 18 oder 21 ermittelt wurde (Nuffield Council on Bioethics 2017a, S. 36). Es ist zu erwarten, dass ein Großteil der Schwangeren, die den NIPT angeboten bekommen, diesen nutzen werden. In einer vergleichenden Studie zur Akzeptanz pränataler Untersuchungen zeigte sich, dass Frauen aus England und den Niederlanden im Vergleich mit Frauen aus anderen europäischen Ländern besonders großen Wert darauf legen, dass der Test die Schwangerschaft nicht gefährdet (Hill et al. 2016, S. 971 f.).

Tab. III.2 Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbrüche im nationalen Vergleich

	D	UK: ENG/WLS	DK	NL	CH
ETS (Erstattung)	Eigenleistung	kostenfrei	kostenfrei	ab 36 Jahre kostenfrei	kostenfrei
NIPT (Erstattung)	Eigenleistung	für Risikoschwangere kostenfrei (ab 1:150)	für Risikoschwangere kostenfrei (ab 1:300, nur DS)	für Risikoschwangere kostenfrei (ab 1:200); andere: Eigenanteil	für Risikoschwangere kostenfrei (ab 1:1.000)
pränatale Erkennungsrate DS gesamt*	68 %	61 %	87 % (2016)	64 %	85 %
pränatale Erkennungsrate Spina bifida gesamt*	86 %	93 %	k.A.	91 %	91 %
SSA auf Verlangen/ in Notlage	bis 12. SSW (p. c.)	bis 24. SSW	bis 12. SSW	bis 22. SSW	bis 12. SSW (p. m.)
SSA med. Indikation/ fetale Anomalie	ohne Frist	ohne Frist	bis 22. SSW; letale Fehlbildungen: ohne Frist	bis 24. SSW	ohne Frist
SSA pro 1.000 Frauen ^o	6,0	14,2	13,2	7,3	6,3
SSA fetaler Befund pro 1.000 Geburten ^o	3,6	4,8	3,5	1,4	7,4

DS: Down-Syndrom; ETS: Ersttrimesterscreening mit Nackenfaltenmessung und Bestimmung von Blutmarkern; NIPT: nichtinvasiver Pränataltest; SSA: Schwangerschaftsabbruch; SSW: Schwangerschaftswoche

* 2011–2015; 2000–2005

Quelle: Eigene Darstellung nach Bundesamt für Statistik der Schweiz (2017); Crombag et al. (2014); EUROCAT (2018a u. 2018b); Garne et al. (2010, S. 662); Gissler et al. (2012, S. 327); Wale (2016); WHO et al. (2017);

Die Empfehlung des National Screening Committee des Vereinigten Königreiches (UKNSC) im Januar 2016, NIPT für Risikoschwangere im Rahmen der nationalen Gesundheitsversorgung anzubieten, führte zu einem breiten gesellschaftlichen Dialog. So gab es eine Kampagne unter dem Titel »Don't Screen Us Out« (etwa »Sortiert uns nicht aus«), die auch von 34 Mitgliedern des englischen Parlamentes unterstützt wurde und die darauf zielte, die Einführung von NIPT erst dann zu gestatten, wenn werdenden Eltern ausgewogene und nicht direktive Informationen zu angeborenen Behinderungen zur Verfügung gestellt werden (Ravitsky 2017, S. S37).

Einen weiteren Eckpunkt in der öffentlichen Debatte zu NIPT bildete die TV-Dokumentation »A World without Down's Syndrome?«, die im Oktober 2016 von der BBC ausgestrahlt wurde. Die Dokumentation der britischen Schauspielerin, Moderatorin und Komikerin Sally Phillips, selbst Mutter eines Sohnes mit Down-Syndrom, stellt die Frage, welche gesellschaftlichen Folgen NIPT haben werden und ob eine Welt ohne Menschen mit Down-Syndrom als wünschenswert anzusehen ist. Die Dokumentation erhielt breite öffentliche Aufmerksamkeit und regte eine intensive Debatte an (Burch 2017; Ravitsky 2017). Diese erfuhr eine weitere Zuspitzung, als bekannt wurde, dass sich das Royal College der Geburtshelfer und Gynäkologen des Vereinigten Königreiches

(RCOG) dafür ausgesprochen hatte, NIPT allen Schwangeren anzubieten, da durch die Vermeidung von Kindern mit Down-Syndrom Kosten eingespart werden könnten (Ravitsky 2017).

Als schließlich im Herbst 2017 Wald et al. (2017) eine Studie veröffentlichten, die eine automatische Verknüpfung von Ersttrimesterscreening mit NIPT an britischen Krankenhäusern dokumentierte und sich für eine Ausweitung dieser Praxis aussprach, sahen sich Kritiker/-innen bestätigt. In der Studie waren die Blutproben von Frauen, die ein Ersttrimesterscreening in Anspruch genommen hatten, bei dem eine Wahrscheinlichkeit von 1:800 oder höher für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 13, 18 oder 21 ermittelt wurde, ohne Kontaktaufnahme mit den betroffenen Schwangeren direkt für eine nichtinvasive Pränataltestung genutzt werden. Anstelle einer nichtdirektiven Rücksprache mit den Schwangeren und einer ausführlichen Aufklärung setzte diese Studie Effizienz und größtmögliche Entdeckungsraten von Feten mit autosomalen Trisomien in den Mittelpunkt. Als wesentliche Vorteile dieses Vorgehens benennen die Autoren der Studie, dass die Frauen nicht mit den beunruhigenden Zwischenergebnissen des Ersttrimesterscreenings belastet würden, sondern direkt das (aussagekräftigere) NIPT-Resultat erhielten. Zudem ließen sich durch die eingesparten Beratungen vor Inanspruchnahme des NIPT Ressourcen sparen (Wald et al. 2017, S. 4 f.). Der Nuffield Council on Bioethics (2017b) kritisierte die Studie und die Vorschläge für eine automatisierte Nutzung von NIPT umgehend als einen Rückschritt in der Debatte.

Die anglikanische Kirche verabschiedete in ihrer Generalsynode im Februar 2018 einstimmig eine Erklärung, die Menschen mit Down-Syndrom als wichtige und wertvolle Mitglieder der Gemeinschaft würdigte: »Menschen mit Down-Syndrom haben ebenso viel zu geben und zu teilen wie jeder andere auch – ihre Stärken und Beiträge mögen manchmal anders ausfallen als die anderer, aber sie sind keinesfalls weniger wichtig oder weniger wert« (General Synod of the Church of England 2018, S. 1).⁵⁷ Die Diagnose Down-Syndrom sollte Eltern nicht als schlechte Nachricht vermittelt und schwangere Frauen weder unter expliziten noch impliziten Druck gesetzt werden, NIPT zu nutzen (General Synod of the Church of England 2018, S. 7).

Derzeit kommen im Vereinigten Königreich bei einer Gesamtbevölkerung von gut 65 Mio. Menschen und 774.835 Geburten jährlich etwa 750 Kinder mit Down-Syndrom zur Welt, insgesamt leben ca. 40.000 Menschen mit Trisomie 21. Zugleich werden 90 % der Schwangerschaften, bei denen ein fetales Down-Syndrom pränatal diagnostiziert wird, abgebrochen (Gee 2016; Mortimer 2017).

Schwangerschaftsabbrüche sind in England und Wales seit 1967 ohne zeitliche Begrenzung im Schwangerschaftsverlauf erlaubt und kostenfrei, wenn eine fetale Anomalie vorliegt. Die Grundlage dafür bildet der Abortion Act 1967, der in England, Wales und Schottland gilt, in Schottland jedoch durch einen abweichenden strafrechtlichen Rahmen flankiert wird. Der Abortion Act 1967 gilt in Nordirland *nicht*, dort werden Schwangerschaftsabbrüche sehr restriktiv geregelt (Wale 2016, S. 204). Ein Abbruch *ohne* fetale Auffälligkeiten ist in Nordirland nur bei Lebensgefahr für die Mutter erlaubt oder wenn sie als suizidgefährdet gilt (Der Standard 2016; Levels et al. 2014, S. 99); ein Abbruch bei fetalen Auffälligkeiten ist gesetzlich nicht erlaubt (Boyd 2010). In England, Wales und Schottland ist ein Schwangerschaftsabbruch innerhalb der ersten 24 Wochen legal, sobald zwei Ärzte bzw. Ärztinnen der Schwangeren bescheinigen, dass ihr die Schwangerschaft seelisch oder körperlich schaden könnte.

In England, Wales und Schottland können Schwangere im Rahmen der nationalen Gesundheitsversorgung eine breite Anzahl von pränataldiagnostischen Untersuchungen nutzen, zu denen unter bestimmten Bedingungen ab 2018 auch nichtinvasive Pränataltests zählen werden. Ein Schwangerschaftsabbruch ist bei fetalen Auffälligkeiten bis zum Ende der Schwangerschaft gesetzlich möglich.

Dänemark

2.2

Dänemark verfügt wie die anderen skandinavischen Länder über einen kommunal organisierten Gesundheitsdienst, der über Steuern finanziert wird und allen Einwohnern weitgehend kostenfrei zur Verfügung steht (Crombag et al. 2014, S. 442; Schölkopf 2010, S. 38 f.). Traditionell wird dem dänischen Gesundheitssystem und den in ihm tätigen Fachleuten von den Bürger/-innen großes Vertrauen entgegengebracht, Arzt-Patienten-Beziehungen gestalten sich vergleichsweise unhierarchisch, und die Patientenzufriedenheit ist sehr hoch (Lou et al. 2016b, S. 98; Wendt 2003, S. 388).

⁵⁷ Im Original: »People with Down's syndrome have as much to give and share as anyone – their strengths and contributions may sometimes be different from those of others, but they are no less significant or less worthy of cherishing.«

Dänemark hat als erste Nation weltweit ein landesweites kostenfreies Pränatalscreening für Trisomie 21 eingeführt. Über 90 % der Schwangeren nutzen dieses (Crombag et al. 2014; Schwennesen et al. 2008). 1994 wurde der Triple Test eingeführt und zehn Jahre später, 2004, durch das Ersttrimesterscreening ersetzt (Christiansen 2010). Dies führte zu einer deutlich erhöhten Quote von pränatalen Diagnosen von Trisomie 21 und zu einer Halbierung der jährlichen Anzahl von lebendgeborenen Babys mit Down-Syndrom (Lou et al. 2018). Seit 2004 liegt die Zahl von Kindern, die jährlich mit dem Down-Syndrom zur Welt kommen, in Dänemark stabil zwischen 23 und 35 Lebendgeburten (bei 5,7 Mio. Einwohnern und 61.614 Lebendgeburten im Jahr 2016). Die meisten Lebendgeborenen mit Down-Syndrom wurden erst *postnatal* diagnostiziert. So gab es beispielsweise 2016 155 prä- und postnatale Diagnosen einer Trisomie 21 und 27 Lebendgeburten mit Trisomie 21, von denen lediglich neun pränatal bekannt waren. Über 93 % der dänischen Schwangeren entschieden sich nach einer pränatalen Diagnose einer Trisomie 21 für einen Schwangerschaftsabbruch (Lou et al. 2018, S. 200). Ob die 18 Mütter, die 2016 ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt brachten, dessen Trisomie nicht pränatal erkannt worden war, das Screening abgelehnt oder im Screening ein unauffälliges Ergebnis erhalten hatten, ist nicht bekannt. Festhalten lässt sich in jedem Fall eine breite Nutzung der pränataldiagnostischen Angebote in Dänemark: »Schwangere dänische Frauen stehen einem kostenfreien flächendeckenden Pränatalscreening sehr positiv gegenüber« (eigene Übersetzung von: Lou et al. 2018, S. 201).⁵⁸ Diese Haltung scheint auch unter dänischen Ärzten und Ärztinnen sowie Hebammen weiter verbreitet zu sein als etwa in den Niederlanden oder im Vereinigten Königreich (Crombag et al. 2014, S. 446).

Seit 2017 können Frauen mit einem auffälligen Ergebnis⁵⁹ im Ersttrimesterscreening dieses nicht nur durch invasive Verfahren überprüfen, sondern alternativ einen nichtinvasiven Pränataltest durchführen lassen. Die Mehrheit der Schwangeren (80 %) entscheidet sich nach einem auffälligen Ergebnis gleichwohl für ein invasives Verfahren – wohl auch deshalb, weil dieses ein breiteres Diagnosespektrum bietet (Lou et al. 2018, S. 199).

Die starke Nutzung pränataldiagnostischer Angebote durch dänische Schwangere korrespondiert mit einer allgemeinen positiven Haltung der Dänen gegenüber Pränataldiagnostik und gegenüber selektiven Schwangerschaftsabbrüchen (Uldall und Norup 2013, S. 231). So zeigte sich in der Untersuchung von Wolf et al. (2015), dass einer der wichtigsten Prädiktoren für die Nichtinanspruchnahme des Ersttrimesterscreenings eine *nicht* dänische Herkunft der Schwangeren war.

Innerhalb Dänemarks gibt es trotz des vermeintlichen Konsenses zur Pränataldiagnostik auch kritische Stimmen, die beispielsweise in den dänischen Richtlinien zur pränataldiagnostischen Beratung eine zu starke Betonung liberaler und marktorientierter Werte sehen oder in Frage stellen, warum der Risikowert, ab dem zu invasiven Verfahren geraten wird (1:300 für das Vorliegen eines fetalen Down-Syndroms) *über* der Wahrscheinlichkeit für eine verfahrensinduzierte Fehlgeburt liegt. Damit würde die Möglichkeit, dass ein Kind mit Down-Syndrom geboren wird, als schwerwiegender beurteilt als die Möglichkeit, dass ein gesunder Fetus durch das invasive Verfahren einen Abort erleidet (Schwennesen et al. 2008, S. 17). Andere Stimmen befürchten, dass es zunehmend schwierig wird für werdende Eltern, sich bewusst für ein Kind mit Down-Syndrom zu entscheiden, und dass in Zukunft keine Kinder mit Down-Syndrom mehr in Dänemark zur Welt kommen könnten (Wezel 2014).

Schwangerschaftsabbrüche auf Verlangen sind bis zur 12. Schwangerschaftswoche erlaubt. Dänemark gehörte zu den Vorreitern bei der Liberalisierung des Abtreibungsrechts in Westeuropa und eröffnete bereits 1973 die Möglichkeit zum Schwangerschaftsabbruch auf Verlangen (Levels et al. 2014, S. 98). Bei fetalen Fehlbildungen kann eine Schwangere in Dänemark bis zur 22. Schwangerschaftswoche die Schwangerschaft abbrechen, lediglich bei letalen Fehlbildungen auch darüber hinaus (Christiansen 2010).

Dänemark zeigt sich zusammenfassend als ein Land mit einer intensiv genutzten, staatlich finanzierten und gesellschaftlich breit akzeptierten Praxis der Pränataldiagnostik, in der ein Großteil der Feten mit Down-Syndrom pränatal erkannt und nicht ausgetragen wird.

⁵⁸ Im Original: »Danish pregnant women are very positive towards a free-for-all, comprehensive prenatal screening program.«

⁵⁹ Voraussetzung sind eine Wahrscheinlichkeit von 1:300 für das Vorliegen einer Trisomie 21 bzw. 1:150 für das Vorliegen einer Trisomie 13 oder 18, auffällige Serumwerte, eine erhöhte Nackentransparenz, vorherige Schwangerschaften mit Trisomien oder ein mütterliches Alter von über 45 Jahren (Lou et al. 2018, S. 198).

Niederlande**2.3**

Die Niederlande verfügen über ein Sozialversicherungssystem, das über Beiträge der Versicherten, Arbeitgeberleistungen und Steuern finanziert wird und in dem die Krankenversicherungen und die Gesundheitsdienstleister einen großen Einfluss auf die Ausgestaltung des Leistungsspektrums haben (Crombag et al. 2014, S. 442; Schölkopf 2010, S. 68 f.). In den Niederlanden gelten Schwangerschaft und Geburt als normale physiologische Zustände, die nicht übermäßig medikalisiert werden sollten. Zudem spielen Hebammen und Hausärzt/-innen in der Versorgung von Schwangeren eine wichtige Rolle, und sie sind für viele Schwangere die zentralen Ansprechpartner (Crombag 2016). So findet ein Viertel der Geburten als Hausgeburten statt und ein weiteres Viertel ambulant in hebammengeleiteten Kreissälen (Vassy et al. 2014, S. 70). In Deutschland werden zum Vergleich nur 2 % der Kinder nicht im Krankenhaus zur Welt gebracht (QUAG 2018).

In den Niederlanden gibt es einen Anspruch auf eine Reihe von pränataldiagnostischen Untersuchungen, etwa auf das Ersttrimesterscreening für schwangere Frauen ab 36 Jahren (Walle 2010). Das Ersttrimesterscreening (das in den Niederlanden zumeist als Down-Syndrom-Screening bezeichnet wird) ist seit 2004 für Schwangere ab 36 Jahren kostenfrei; Schwangere unter 36 Jahren können das Ersttrimesterscreening durchführen lassen, wenn sie es selbst bezahlen (es kostet etwa 170 Euro; Schendel et al. 2017a). Dieses Angebot nutzt jedoch mit weniger als 30 % nur ein vergleichsweise geringer Teil der Schwangeren. Damit weisen die Niederlande im Vergleich mit anderen europäischen Ländern, die das Ersttrimesterscreening *roulinemäßig* anbieten (etwa Dänemark mit 90 % Nutzungsrate), und Ländern, die das Ersttrimesterscreening *nach genauer Beratung* anbieten (wie England, wo 74 % der Schwangeren das Ersttrimesterscreening durchführen lassen), deutlich geringere Screeningraten auf (Crombag 2016, S. 146 ff.). Dies mag verschiedene Gründe haben, etwa, dass das Down-Syndrom-Screening in den Niederlanden nur für Schwangere ab 36 Jahren und für andere Schwangere mit erhöhtem Risiko kostenfrei ist oder dass das Recht auf Nichtwissen in der Beratung zum Pränatalscreening deutlich vermittelt wird (Crombag et al. 2014, S. 441). »Wenn für das Ersttrimesterscreening ein Eigenanteil zu bezahlen ist, während zugleich alle anderen schwangerschaftsbezogenen Gesundheitsleistungen kostenfrei sind, zeigt dies, dass das Screening nicht ›einfach‹ Routine ist, und so wurde das Ersttrimesterscreening in den Niederlanden nicht Teil der normalen Schwangerschaftsvorsorge wie etwa in Dänemark« (eigene Übersetzung von: Crombag et al. 2014, S. 446).⁶⁰

Bei den Schwangeren, die das Ersttrimesterscreening *nicht* durchführen lassen, fanden sich in qualitativen Befragungen zwei grundlegende Argumentationsmuster. Während die eine Gruppe die mangelnde Testgenauigkeit des Ersttrimesterscreenings und die möglicherweise anschließende invasive Diagnostik ablehnte, sah die andere Gruppe in einer fetalen Trisomie 21 keinen hinreichenden Grund zum Schwangerschaftsabbruch (Crombag 2016, S. 99 f.).

Andere pränatale Untersuchungen, die nicht gezielt nach chromosomalen Anomalien suchen und die zeitlich nicht mehr auf die Möglichkeit eines selektiven Schwangerschaftsabbruches ausgerichtet sind, wie etwa das Zweittrimesterscreening, weisen deutlich höhere Teilnahmequoten von etwa 80 % auf. Diese Unterschiede erklärt Crombag (2016, S. 153) in ihrer Untersuchung zum Down-Syndrom-Screening folgendermaßen: »Eine allgemein positive Haltung zum Down-Syndrom und eine negative Haltung zu Schwangerschaftsabbrüchen sowie ein Screeningprogramm, das für junge Frauen vermeintlich nicht vonnöten ist, erklären höchstwahrscheinlich die niedrigen niederländischen Teilnahmeraten [beim Ersttrimesterscreening = Down-Syndrom-Screening]« (eigene Übersetzung von Crombag 2016, S. 153).⁶¹

Die von Crombag konstatierte positive Haltung gegenüber Menschen mit Down-Syndrom findet sich gleichwohl nicht in den Erhebungen zu Schwangerschaftsabbrüchen nach der Diagnose eines fetalen Down-Syndroms wieder. Zwischen 2000 und 2013 lag der prozentuale Anteil der Schwangerschaften, die nach der pränatalen Diagnose eines fetalen Down-Syndroms abgebrochen wurden, weitgehend stabil zwischen 79 % und 94 %. Dass der Anteil der mit Down-Syndrom geborenen Kinder dennoch konstant bleibt, mag daran liegen, dass viele Schwangere das Ersttrimesterscreening zur Erkennung des Down-Syndroms nicht in Anspruch nehmen (Groot-van der Mooren et al. 2018, S. 160 ff.).

⁶⁰ Im Original: »Charging a fee for DSS [Down's syndrome screening] where all other pregnancy related healthcare is covered conveys a message that to have screening is not ›just‹ routine, and thus DSS in the Netherlands has not become normalised in antenatal care as it has, for example, in Denmark.«

⁶¹ Im Original: »A generally positive attitude towards Down syndrome and a negative attitude towards termination of pregnancy, and a screening program that conveys the message that screening is not necessary for young women, most probably accounts for the low Dutch uptake rates.«

Im Vergleich zeigen die Niederländerinnen eine besonders niedrige Nutzungsquote des Ersttrimesterscreenings, eine besonders hohe Ablehnung von verfahrensbezogenen Abortrisiken bei Pränataldiagnostik und eine insgesamt deutlich höhere Ablehnung pränataldiagnostischer Verfahren im Allgemeinen als andere Europäerinnen (Hill et al. 2016, S. 971 ff.). Gleichzeitig zeigten niederländische Schwangere in Befragungen eine hohe Bereitschaft, nichtinvasive Pränataltests zu nutzen (von 82 % bei Verweij et al. 2013).

Nichtinvasive Pränataltests sind in den Niederlanden derzeit für alle Schwangeren verfügbar. Dies ist der zweite Schritt einer zweiteiligen Studie zur Nutzung von NIPT in den Niederlanden, die 2014 mit einer ersten Erprobungsstudie begann (Trident-1) und deren zweite Phase 2017 folgte (Trident-2). Im Rahmen von Trident-1 wurde ab April 2014 NIPT allen Schwangeren mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für eine fetale Trisomie 21, 18 oder 13 angeboten. Das individuelle Risiko wurde im Ersttrimesterscreening ermittelt und als Risikoschwangere galt dabei, wer eine Wahrscheinlichkeit von 1:200 oder größer für das Vorliegen einer der drei genannten fetalen Trisomien aufwies oder bei wem bereits in einer vorherigen Schwangerschaft eine der drei fetalen Trisomien diagnostiziert worden war (Tamminga et al. 2017, S. 412). In den ersten fünf Monaten, in denen NIPT für Risikoschwangere in den Niederlanden verfügbar waren, ließ die Mehrheit der Risikoschwangeren (85,7 %) einen NIPT durchführen. NIPT erkannte 97,4 % der vorliegenden fetalen Trisomien 21, 18 und 13. In lediglich 0,4 % der Fälle gaben die Tests fälschlicherweise an, dass eine Trisomie vorliege. Insgesamt stellte die Begleitforschung eine Reduktion in der Durchführung invasiver Methoden von 62 % fest (Oepkes et al. 2016, S. 1083).

Parallel zu Trident-1 für Risikoschwangere startete im April 2017 Trident-2, das bis einschließlich März 2020 läuft und in dessen Rahmen *allen* schwangeren Frauen, unabhängig vom individuellen Risiko, für 175 Euro Eigenbeteiligung die Nutzung eines NIPT angeboten wird, die restlichen Kosten von 285 Euro pro Test übernimmt der niederländische Staat. Dieser bezuschusst die acht Krankenhäuser, die die Tests durchführen, mit insgesamt 26 Mio. Euro (Katholische Nachrichtenagentur 2017; Tamminga et al. 2017). Die Durchführung eines Ersttrimesterscreenings ist mit einem etwa gleich hohen Beitrag für die Schwangere verbunden (168 Euro). Durch die allgemeine Verfügbarkeit wird von einer zukünftigen Nutzung von etwa 50 % der Schwangeren ausgegangen. Allerdings ist ein Antrag auf eine Verlängerung der Finanzierung von NIPT für Nichtrisikoschwangere über März 2020 hinaus jüngst im niederländischen Parlament gescheitert, sodass es voraussichtlich ab April 2020 keine staatliche Finanzierung der NIPT unabhängig vom individuellen Risiko mehr geben wird (Achtelik 2017; Ast 2017).

Die Einführung von NIPT in den Niederlanden war von einer breiten gesellschaftlichen Debatte begleitet, die unter anderem um Befürchtungen kreiste, dass ein sozialer Druck zur Nutzung der NIPT in einer Art kollektiven Eugenik münden könnte (Schendel et al. 2017a). Vergleichbare Diskussionen gab es bereits in der Vergangenheit bei der Einführung neuer pränataldiagnostischer Verfahren. So führte etwa 1987 eine TV-Dokumentarreihe zu Analysemöglichkeiten des humanen Genoms zu einer intensiven gesellschaftlichen Debatte. Die Dokumentation trug den Titel »Besser als Gott« und stellte die Frage, ob Menschen mit Behinderungen auch in der Zukunft willkommen sein würden. Die diese Dokumentarreihe intensiv begleitende mediale Berichterstattung stellte Parallelen zu den sogenannten Euthanasie- und Eugenikvorhaben im Nationalsozialismus her. Neben der Angst vor einer »Eugenik von unten« sind weitere zentrale Befürchtungen, die die öffentliche Debatte zu Pränataldiagnostik in den Niederlanden bis heute wesentlich beeinflussen, eine mögliche »Medikalisierung« der Schwangerschaft und ein wachsender sozialer Druck auf Schwangere, Kinder mit Behinderungen zu »vermeiden« (El et al. 2012).

Bei einer diagnostizierten nicht letalen fetalen Fehlbildung ist es Schwangeren in den Niederlanden gesetzlich erlaubt, die Schwangerschaft bis zur 24. Schwangerschaftswoche abzubrechen, nach diesem Zeitpunkt besteht lediglich die Möglichkeit, bei schweren Fehlbildungen des Fetus einen bereits erfolgten Abbruch rückwirkend durch ein zentrales Expertenkomitee von der Strafverfolgung auszunehmen (Walle 2010). Diese Möglichkeit wird jedoch wenig genutzt (Gevers 2013, S. 448).

Schwangerschaften *ohne* fetale Befunde können bis zur 22. Schwangerschaftswoche abgebrochen werden, wenn ein Gespräch mit dem Arzt oder der Ärztin geführt und eine anschließende fünftägige Bedenkzeit eingehalten wurde (Der Standard 2016; Levels et al. 2014, S. 99). Damit haben die Niederlande europaweit eine der liberalsten Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch und zugleich eine der niedrigsten Quoten von Schwangerschaftsabbrüchen – wohl aufgrund umfassender Aufklärung und einfachen Zugangs zu Verhütungsmitteln (BpB 2016).

Die Niederlande bilden zusammenfassend eine Art Gegenpol zu Dänemark, da pränataldiagnostische Angebote mit selektiver Zielrichtung (Ersttrimesterscreening) überdurchschnittlich *selten* genutzt werden und ein vergleichsweise großer Teil von bis zu einem Drittel der Schwangeren gänzlich auf Pränataldiagnostik verzichtet (Hill et al. 2016). Dies mag auch im Zusammenhang stehen mit der besonderen Struktur der niederländischen Schwangerenversorgung, die in erster Linie durch Hausärzt/-innen und Hebammen erfolgt. Inwiefern sich die geringe Nutzung durch die Verfügbarkeit des NIPT ändern wird, bleibt abzuwarten. NIPT haben ebenso wie vorhergehende Neuerungen in der Pränataldiagnostik breite gesellschaftliche Debatten inspiriert, in denen die Angst vor einer »Eugenik von unten« eine wesentliche Rolle spielt.

Schweiz

2.4

Das Schweizer Gesundheitssystem gilt als hochentwickeltes, leistungsfähiges und kostenintensives System. So steht es an dritter Stelle der weltweit pro Einwohner teuersten Gesundheitswesen (nach den USA und Norwegen) und weist europaweit die höchste Selbstbeteiligung der Bürger/-innen für ihre gesundheitliche Versorgung auf (Flintrop 2003). Alle Einwohner/-innen der Schweiz sind Mitglieder in der obligatorischen Krankenversicherung, zahlen hierfür einen monatlichen Grundbetrag sowie einen Eigenanteil an den in Anspruch genommenen medizinischen Leistungen (Gerlinger und Reiter 2012).

Im Rahmen der obligatorischen Krankenversicherung ist eine Reihe von pränataldiagnostischen Untersuchungen für Schwangere kostenfrei verfügbar, beispielsweise auch das Ersttrimesterscreening (Addor 2010). Seit dem 15. Juli 2015 können Schwangere, deren Ergebnis des Ersttrimesterscreenings auf eine mittlere Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Trisomie hinweist (Voraussetzung ist ein Risikowert von 1:1.000 oder größer), kostenfrei einen nichtinvasiven Pränataltest durchführen lassen (Brauer et al. 2016; Bundesamt für Gesundheit der Schweiz 2015). Damit war die Schweiz das erste europäische Land, dass NIPT Risikoschwangeren im Rahmen der allgemeinen Gesundheitsversorgung kostenfrei anbot (Vinante et al. 2018, S. 2).

Aus der Schweiz liegen daher bereits erste Ergebnisse dazu vor, wie sich die Nutzung von NIPT verändert, sobald NIPT kostenfrei verfügbar sind. Vinante et al. (2018) verglichen die Nutzung von NIPT am Baseler Universitätsspital vor und nach der Kostenübernahme im Rahmen der obligatorischen Krankenversicherung. Dabei zeigt sich nach der Kostenübernahme (1) eine deutliche Zunahme in der Nutzung von NIPT (von 9 % auf 23 % aller Schwangeren), (2) eine Verringerung des Anteils der Schwangeren, die nach dem ETS *keine weiteren* pränataldiagnostischen Verfahren nutzen (von 14 % auf 5 % der Hochrisikoschwangeren) und (3) eine leichte Abnahme bei der Nutzung *invasiver* Verfahren (von 57 % auf 48 % der Hochrisikoschwangeren). Die Zunahme in der NIPT-Nutzung fällt besonders bei den Hochrisikoschwangeren (von 25 % auf 52 %) und bei den Schwangeren mit »mittlerem Risiko« (von 21 % auf 72 %) sehr deutlich aus (Vinante et al. 2018, S. 3).

Bemerkenswerterweise scheint mit der Aufnahme der NIPT in die obligatorische Krankenversicherung auch eine Verschiebung der Risikogruppen stattgefunden zu haben. So gab es vor dem Jahr 2015 drei Risikogruppen, deren im Ersttrimesterscreening ermittelte Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Aneuploidie bei größer als 1:50 (Hochrisikogruppe), bei 1:50 bis 1:300 (mittleres Risiko) oder bei unter 1:300 (Niedrigrisikogruppe) lag (Manegold-Brauer et al. 2014). Mit der Übernahme des NIPT in die obligatorische Krankenversicherung haben sich die Einteilungen deutlich verschoben. Ein hohes Risiko für eine Aneuploidie weist nun auf, wer im Ersttrimesterscreening ein Ergebnis von größer als 1:100 erzielt (7 % der Schwangeren), ein mittleres Risiko liegt fortan bei einem Ergebnis zwischen 1:100 und 1:1.000 (18 % der Schwangeren) und ein geringes Risiko beginnt bei einem Ergebnis von unter 1:1.000 (75 % der Schwangeren; Vinante et al. 2018, S. 2). Für Schwangere mit hohem und mittlerem Risiko ist die Durchführung eines NIPT kostenfrei.

Die Studienautor/-innen ziehen auf Basis der Nutzungszahlen ein positives Fazit zur Einführung der nichtinvasiven Pränataltests: »Die Einführung von NIPT in die Schweizer Gesundheitsversorgung gibt allen Frauen die gleiche Möglichkeit, sich anhand individueller Risiken anstelle von ökonomischen Faktoren für Pränataltests zu entscheiden und begrenzt NIPT zugleich auf ein Fünftel der Schwangeren« (eigene Übersetzung von: Vinante et al. 2018, S. 4).⁶²

⁶² Im Original: »The implementation of NIPT in the Swiss national healthcare system provides women with an equal opportunity to choose prenatal testing based on risk rather than on economic factors, while at the same time limiting NIPT to approximately one-fifth of the population.«

Es finden sich insgesamt nur wenige Belege für eine breite gesellschaftliche Debatte zur Einführung von NIPT in der Schweiz. Brauer et al. (2016, S. 136 f.) beschreiben zwar, dass Behindertenorganisationen und gentechnologiekritische Verbände monierten, dass der Test Sicherheit vorgaukle und zu einer Selektion behinderter Kinder führen werde. Sie befürchteten zudem, dass die gesellschaftliche Akzeptanz von Menschen mit Behinderungen infolge der Einführung des NIPT sinken werde. Diese Kritik scheint aber wenig öffentlichen Widerhall gefunden zu haben und wird von anderen öffentlichen Akteuren wie den medizinischen Fachgesellschaften oder dem Hebammenverband nicht geteilt; erstere begrüßten die Einführung des NIPT, der Hebammenverband steht pränatalen genetischen Untersuchungen grundsätzlich neutral gegenüber (Brauer et al. 2016, S. 136 f.).

In der Schweiz hat die Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche nach der 17. Woche durch die Einführung der NIPT nicht zugenommen; die Anzahl der mit Down-Syndrom geborenen Kinder hat sich zwischen 2012 von 1,1 pro 1.000 Geburten und 2016 auf 0,8 pro 1.000 Geburten verringert (Niederer 2017).

Das zentrale Gesetz zu genetischen Untersuchungen, das auch pränatale Untersuchungen umfasst – das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GMUG) –, wird derzeit überarbeitet. Diese Überarbeitungen des 2007 erstmals in Kraft getretenen Gesetzes sollen den Fortschritten im Bereich der genetischen Analysen und der international angebotenen, kommerziellen Gentests gerecht werden. Der Novellierungsentwurf sieht mit Blick auf pränatale Untersuchungen unter anderem vor, dass das Geschlecht des Fetus zukünftig erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden darf. Mit dieser veränderten Frist sollen geschlechtsbezogene Abtreibungen verhindert werden. Denn in der Schweiz ist ein Schwangerschaftsabbruch bis zur zwölften Schwangerschaftswoche p. m. möglich (Bundesamt für Justiz der Schweiz 2002; Levels et al. 2014). Dafür muss die Frau eine Notlage geltend machen, diese muss nicht objektiv bestätigt werden. Nötig ist zudem ein persönliches Beratungsgespräch (NEK 2016). Nach der zwölften Schwangerschaftswoche ist ein Abbruch nach ärztlicher Indikation möglich, um die »Gefahr einer schwerwiegenden körperlichen Schädigung oder einer schweren seelischen Notlage« der Schwangeren abzuwenden (Strafgesetzbuch der Schweiz, § 119 Abs. 1). Bei fetalen Fehlbildungen sind Schwangerschaftsabbrüche gemäß dem Gesetz ohne zeitliche Begrenzung möglich, jedoch nach der 24. Schwangerschaftswoche unüblich (Addor 2010).

Zusammenfassend ist die Schweiz bei der Einführung von NIPT europaweit ein Vorreiter, indem sie die NIPT als erstes Land in die kostenfreie Gesundheitsversorgung aufgenommen und dabei die niedrigsten Zugangsschwellen gesetzt hat. Bereits ab einem mittleren Risiko von größer als 1:1.000 für eine fetale Trisomie steht es Schwangeren offen, kostenfrei einen NIPT zu nutzen.

Im Vergleich der vier Staaten zeigt sich eine große Vielfalt bei den Regelungen zum Zugang zu pränataldiagnostischen Angeboten und in der Gestaltung der Schwangerschaftsabbruchgesetzgebung (Tab. III.2). So wird deutlich, dass die *Schweiz* und *Dänemark* einen niedrighschwelligigen Zugang zu pränataldiagnostischen Untersuchungen fördern und sehr hohe pränatale Erkennungsraten von fetalen Anomalien aufweisen. In den *Niederlanden* werden vergleichsweise wenig pränataldiagnostische Untersuchungen durchgeführt und daher kommt es seltener zu Schwangerschaftsabbrüchen aufgrund von fetalen Anomalien. Dies steht wahrscheinlich in Zusammenhang mit einer grundsätzlich geringen Medikalisierung der Schwangerschaft und einer breiten gesellschaftlichen Debatte zu Chancen und Grenzen von Pränataldiagnostik. Das *Vereinigte Königreich* vollzieht die Einführung von NIPT in sein nationales Gesundheitswesen 2019 und hat im Vorfeld eine breite wissenschaftliche Untersuchung wie auch einen umfassenden gesellschaftlichen Diskurs zu den Potenzialen von NIPT initiiert. In der Mehrzahl der betrachteten Länder existiert ein mehrstufiges Screeningprogramm zur Erkennung von (chromo-somalen) Anomalien, das mit dem Ersttrimesterscreening beginnt und anhand dessen Schwangere mit erhöhtem Risiko identifiziert. Im Gesamtvergleich zeigt sich, dass die angebotenen pränataldiagnostischen Untersuchungen sehr unterschiedlich genutzt werden, aus ihnen in unterschiedlichem Maße selektive Schwangerschaftsabbrüche resultieren und sie von sehr unterschiedlich intensiv geführten gesellschaftlichen Debatten begleitet werden.

Gesellschaftliche Rahmenbedingungen und ethische Herausforderungen

IV

Das folgende Kapitel behandelt die gesellschaftlichen Rahmenbedingungen und ethischen Herausforderungen der Pränataldiagnostik im Allgemeinen und der nichtinvasiven Pränataltests im Speziellen. Dabei liegt der Fokus im ersten Teil (Kap. IV.1) auf dem Informationsstand und dem Interesse von schwangeren Frauen hinsichtlich Pränataldiagnostik. Die Leitfragen hierfür sind: Welche Beratungsangebote gibt es? Welche Inhalte stehen im Zentrum dieser Beratungen? Wie bewerten die Frauen die Beratungsangebote, welche Themen sind ihnen wichtig, was kommt gegebenenfalls zu kurz?

Im zweiten Teil (Kap. IV.2) geht es um verschiedene Akteursgruppen, die für den Bereich der Pränataldiagnostik zentral sind – entweder, weil sie potenzielle Nutzerinnen oder Anbietende pränataldiagnostischer Untersuchungen sind (Frauen; Ärztinnen und Ärzte), oder, weil sie unmittelbare berufliche oder persönliche Interessen mit der Pränataldiagnostik verbinden (psychosoziale Beratungsstellen; Hebammen; Herstellerunternehmen; Gemeinsamer Bundesausschuss). Abschließend wird ein Blick auf die gesellschaftlichen Positionen zu Behinderung und Pränataldiagnostik geworfen.

Im dritten Teil (Kap. IV.3) stehen zwei gesellschaftliche Teilgruppen im Zentrum, die von Pränataldiagnostik besonders betroffen sind: einerseits Menschen mit Down-Syndrom, deren Behinderung die Entstehung und Entwicklung der Pränataldiagnostik wesentlich geprägt hat, und andererseits Frauen und Mädchen als Betroffene einer Praxis des geschlechtsbezogenen Schwangerschaftsabbruchs.

Der vierte Teil (Kap. IV.4) widmet sich den schwerwiegenden ethischen Fragen, die mit Pränataldiagnostik verknüpft sind. Dabei sollen und können die ethischen Fragen nicht *beantwortet*, sondern in erster Linie aufgezeigt und benannt werden. Ein breites Panorama von Sichtweisen verdeutlicht, dass die fundamentalen ethischen Fragen zur Pränataldiagnostik keine richtigen und falschen Antworten kennen, sondern gesellschaftlich und politisch verhandelt werden müssen.

Informationsstand von Schwangeren zu Pränataldiagnostik, Beratungsangebote und -inhalte

1

Die Information, Aufklärung und Beratung der schwangeren Frau zu Pränataldiagnostik, möglichen pränataldiagnostisch erkennbaren Krankheiten und ihrem Recht auf Nichtwissen und selbstbestimmte Entscheidungen stehen im Zentrum der Schwangerenbegleitung sowohl durch Ärzte und Ärztinnen als auch durch psychosozial Beratende.

Informationsstand von (schwangeren) Frauen zu PND

1.1

Die Mehrzahl der schwangeren Frauen hat sich mit Pränataldiagnostik vor der frauenärztlichen Beratung zu diesem Thema nicht beschäftigt. »Das Thema PND, und damit der Umgang mit einer Behinderung oder Krankheit des Ungeborenen, passt gerade in der frühen Schwangerschaft nicht zur Stimmung der Vorfreude auf das Kind«, konstatiert Schumann (2012, S. 19), selbst als niedergelassene Frauenärztin tätig. Schwangere Frauen interessieren sich in erster Linie für positiv besetzte Themen wie die Entwicklung des Kindes im Mutterleib, den Schwangerschaftsverlauf und die Geburt selbst (Renner 2006, S. 26). Informationen zu bedrohlichen Aspekten wie Früh- und Fehlgeburten, plötzlichem Kindstod und Vererbung von genetischen Krankheiten landeten in einer Befragung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung in der Interessenrangfolge auf den letzten Plätzen. Vorgeburtliche Diagnostik war zwar auch kein bevorzugtes Thema der Schwangeren, wurde aber immerhin von über der Hälfte der Befragten als relevant eingeschätzt (Renner 2006).

Wie informieren sich schwangere Frauen zum Thema Pränataldiagnostik? Als *wichtigste* Informationsquelle nannten Schwangere den behandelnden Arzt bzw. die behandelnde Ärztin (75 %), danach folgten Infobroschüren (69 %) und Hebammen (68 %). Als *hilfreichste* Informationsquellen wurden Hebammen, Internet und Bücher bewertet (Renner 2006, S. 25). Das Internet nutzten zum Erhebungszeitpunkt 2004 40 % der befragten Frauen zur Informationssuche.

Der Arzt oder die Ärztin sind in der Meinungsbildung schwangerer Frauen zu Pränataldiagnostik von zentraler Bedeutung. Schwangere Frauen schreiben ihrem behandelnden Arzt (52 %) neben ihrem Partner (56 %) den größten Einfluss auf ihre Entscheidung für oder gegen die Nutzung von Pränataldiagnostik zu (Renner 2006, S. 45). Sie haben sehr großes (60 %) oder eher großes (40 %) Vertrauen in die Richtigkeit der ärztlichen Diagnosen (Renner 2006, S. 49). In einer Befragung des Sozialdienstes katholischer Frauen nannten sogar 90 % der befragten Schwangeren den Arzt oder die Ärztin als wesentliche beeinflussende Person für ihre Entscheidung zu PND-Untersuchungen. Damit war er/sie für sie von größerer Wichtigkeit als der/die Partner/in (59 %; SkF 2015, S. 49). Der Arzt oder die Ärztin war zugleich die Person, von der aus Sicht der Schwangeren am ehesten Druck ausgeübt wurde, PND in Anspruch zu nehmen. Allerdings betraf dies nur jede zehnte Schwangere (SkF 2015, S. 51).

Ob die Schwangeren mit den ihnen dargebotenen Informationen kompetent umgehen können, erscheint unklar. So konstatieren viele Autoren ein begrenztes Fachwissen der Frauen zu Pränataldiagnostik und Schwierigkeiten bei der Interpretation der medizinischen Begrifflichkeiten und Risikoangaben (Brauer et al. 2016; Feldhaus-Plumin 2012; Schwennesen et al. 2008; Tschudin et al. 2009). Die von Schumann (2012) befragten deutschen Gynäkologen und Gynäkologinnen bewerteten die Fähigkeit ihrer schwangeren Patientinnen und deren Partner, mit pränataldiagnostischen Informationen umzugehen, auf einer Schulnotenskala mit 3 bis 4. In der Befragung durch die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung gaben drei Viertel der befragten Schwangeren an, den Begriff »Pränataldiagnostik« zu kennen. Allerdings definierten fast 40 % dieser Frauen den Begriff falsch und verwechselten ihn häufig mit der allgemeinen Schwangerschaftsvorsorge. Somit zeigt sich in der Zusammenschau, »dass etwa die Hälfte der befragten Frauen, die zwischen der 20. und 40. Woche schwanger sind, den Begriff »Pränataldiagnostik« entweder überhaupt nicht kennen oder etwas Falsches darunter verstehen« (Renner 2006, S. 38). In einer jüngeren, unveröffentlichten Befragung von Schwangeren in Bremen, die Janna Wolff durchgeführt und in Wolff und Graumann (2016, S. 39) zusammengefasst hat, wurden diese Ergebnisse bestätigt. Hier lag der Anteil derjenigen Frauen, denen der Begriff der Pränataldiagnostik bekannt war, bei 62 %. Allerdings zählten die Befragten bei der Kontrollfrage auch Maßnahmen der allgemeinen Schwangerschaftsvorsorge wie Blutdruck messen (82 %) und Wiegen (78 %) am zweit- bzw. dritthäufigsten – nach der Ultraschalluntersuchung (85 %) – zu den pränataldiagnostischen Verfahren. Es ist folglich anzunehmen, dass auch hier Vorsorge und Pränataldiagnostik für viele Schwangere keine getrennten Konzepte darstellten. Gleichwohl fühlten sich in der Befragung von Wolff zwei Drittel der Schwangeren ausreichend über Pränataldiagnostik informiert. In der Befragung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzgA) fühlten sich sogar 82 % der Schwangeren ausreichend über Pränataldiagnostik informiert (Renner 2006, S. 10).

Ungeachtet der Begriffsunklarheit beim Thema Pränataldiagnostik nimmt die große Mehrheit der Schwangeren pränataldiagnostische Untersuchungen (v.a. Fehlbildungsschall und Ersttrimesterscreening) in Anspruch – 85 % in der BzGA-Befragung und 79 % in der Studie von Wolff (Renner 2006, S. 32; Wolff und Graumann 2016, S. 39). In der Bertelsmann-Befragung gaben 84 % der Frauen an, mehr als die in den Mutterchaftsrichtlinien vorgesehenen drei Ultraschalluntersuchungen genutzt zu haben (Schäfers und Kolip 2015, S. 6).

(Schwangere) Frauen haben zusammenfassend oftmals kein genaues Verständnis von Pränataldiagnostik, nutzen diese nichtsdestotrotz mehrheitlich. Die für sie zentrale Informationsquelle sind der behandelnde Arzt oder die behandelnde Ärztin. Für die Ärzte und Ärztinnen stellt sich folglich die Aufgabe, Patientinnen mit geringem Vorwissen im Rahmen ihrer haftungsrechtlichen Handlungszwänge über Pränataldiagnostik aufzuklären und nicht direktiv zu beraten. Für viele von ihnen bedeutet dies eine beträchtliche Herausforderung (Kap. IV.2.2).

Inhalte der Beratung

1.2

Die Beratung zur Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik regelt in erster Linie das Gendiagnostikgesetz (GenDG; Kap. III.1.1). Es sieht vor, dass die Schwangere vor der Durchführung einer pränataldiagnostischen Maßnahme genetisch zu beraten ist und zwar auf eine allgemeinverständliche und ergebnisoffene Art und Weise. Im Zentrum der medizinisch-genetischen Beratung stehen die »möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen« (§ 10 Abs. 3 GenDG). Des Weiteren sollen Möglichkeiten zur psychischen und physischen Unterstützung thematisiert werden, wenn die Beratene durch die Untersuchung und/oder ihr Ergebnis belastet ist. Die Schwangere soll in diesem Rahmen auch auf ihren psychosozialen Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hingewiesen werden (§ 15 Abs. 3 GenDG).

Die psychosoziale Beratung (s.u.) selbst ist freiwillig und keine Voraussetzung für die Durchführung der Pränataldiagnostik.

Bei der genetischen Beratung vor Pränataldiagnostik, die unter Arztvorbehalt steht (§ 11 GenDG), stehen fünf inhaltliche Aspekte im Vordergrund. Dies sind (1) die derzeitigen Untersuchungsmöglichkeiten, (2) die Risiken der Untersuchung(en), (3) die Aussagekraft und mögliche Aussageeinschränkungen eines auffälligen Befundes, (4) die möglichen Konsequenzen der pränatalen Befunde und (5) die Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Untersuchung (Stumm und Entezami 2013). Jede genetische Beratung folgt dabei den Prinzipien der Freiwilligkeit der Inanspruchnahme, dem individuellen Recht auf Entscheidung, der Nichtdirektivität und Ergebnisoffenheit der Beratung sowie dem Recht auf Nichtwissen (Nippert und Neitzel 2007; Schindelhauer-Deutscher und Henn 2014).

In ihrem Positionspapier zu »Pränataldiagnostik – Beratung und möglicher Schwangerschaftsabbruch« beschreibt die Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG 2004, S. 11) das ärztliche Gespräch als die Grundlage für die medizinische Begleitung der Schwangerschaft. Im Gespräch sollen der Arzt oder die Ärztin sachliche *Informationen* darstellen, sicherstellen, dass die Patientin die Informationen verstanden hat (*Aufklärung*), und schließlich gemeinsam mit der Schwangeren die dargestellten Informationen auf die Situation der Schwangeren, ihre Wünsche und Werte beziehen (*Beratung*) (Wooopen und Rummer 2009, S. 131).

Seit Januar 2010 sind mit der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes Ärztinnen und Ärzte, die eine fetale Abweichung diagnostizieren, verpflichtet, die Schwangere auf die Möglichkeit einer psychosozialen Beratung hinzuweisen (§ 2a SchKG). Die Ärzte und Ärztinnen sind aufgefordert, die Diagnose verständlich darzustellen und neben der Diagnose, Prognose und möglichen Handlungsoptionen auch auf die psychische und emotionale Reaktion der Schwangeren einzugehen. Die Indikationsstellung für einen Abbruch der Schwangerschaft darf frühestens drei Tage nach der Diagnose erfolgen, und die Schwangere muss schriftlich bestätigen, dass sie auf die Möglichkeit der psychosozialen Beratung hingewiesen wurde. Auch ohne Verdacht auf eine fetale Fehlbildung und ohne bestehende Schwangerschaft hat grundsätzlich »jeder Mann und jede Frau« das Recht, eine Beratung zu Verhütung, Familienplanung und Schwangerschaft bei einer hierfür vorgesehenen Beratungsstelle in Anspruch zu nehmen (§ 2 SchKG).

Der beratende Arzt oder die beratende Ärztin ist folglich »Partner und Autorität zugleich« (Wooopen und Rummer 2009, S. 132), er oder sie ist dem Wohl der Patientin verpflichtet und verfügt zugleich über das relevante Fachwissen und die Kompetenz, über das Vorliegen einer medizinischen Indikation zum Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden.

Dies verhält sich bei einer psychosozialen Beraterin grundlegend anders. Diese kann keine Entscheidungen treffen, die für die Schwangere maßgeblich sind (etwa zum Vorliegen einer medizinischen Indikation für einen Schwangerschaftsabbruch), sondern nur versuchen, die Frau zu stärken und zu unterstützen: »Während sich das Vertrauen der Frau dem Arzt gegenüber darauf richtet, dass er das Richtige für sie tun wird, richtet es sich der Beraterin gegenüber darauf, dass sie ihr dabei hilft, das Richtige für sich selbst zu tun und zu entscheiden. Trägt die ärztliche Beratung den Charakter einer Behandlungsberatung, so ist die psychosoziale Beratung vor allem als Beratungsbehandlung zu verstehen« (Wooopen und Rummer 2009, S. 132).

Während also in der ärztlichen Beratung der Fokus darauf liegt, durch die Weitergabe medizinischer Informationen aufzuklären und anhand dieser zu entscheiden, steht im Zentrum der psychosozialen Beratung die individuelle Frau (oder das Paar) mit ihren Bedürfnissen und Emotionen. Psychosoziale Beratungsstellen richten sich von ihrem Grundverständnis her an alle Menschen, die sich vor, während oder nach einer Schwangerschaft mit situationsbedingten Fragen und Konflikten beschäftigen (Schwangerschaftskonfliktgesetz § 2 Abs. 1; Wolff und Graumann 2016, S. 54). Folglich fallen auch Fragen zur Inanspruchnahme, zum Einsatz und zu möglichen Konsequenzen von pränataldiagnostischen Untersuchungen in den Aufgabenbereich der psychosozialen Beratung. Eine im Gutachten von Wolff und Graumann (2016, S. 55) zitierte psychosoziale Beraterin beschreibt ihr Aufgabenspektrum folgendermaßen: »Wir bieten Beratung vor, während und nach PND an ... Vorher geht es überhaupt um die Frage: Will ich überhaupt Untersuchungen und wenn ja, welche will ich und was tue ich, wenn das Ergebnis nicht so ausfällt, wie ich es mir wünsche? ... Währenddessen [während des Wartens auf das Untersuchungsergebnis] geht es darum, dass man versucht, mit der Frau das auszuhalten, was da an Phantasien kommt, was sich entwickelt. ... Und nach Befund, da geht es natürlich meistens um eine Entscheidungssituation für oder gegen Abbruch, für oder gegen [das] Kind, mit all dem, was das dann bedeutet an Fragen für das eigene Leben: Was trauen wir uns zu, wie können wir das tragen, welche Phantasien haben wir? ... Alles das spielt da eine Rolle.«

Im Allgemeinen läuft die psychosoziale Beratung dabei in drei Schritten ab. Zunächst ermittelt die Beraterin die emotionale Situation der Frau oder des Paares und deckt den gegebenenfalls bestehenden Wissensbedarf mit verständlichen Informationen; dann klärt sie auf und verbindet somit die kognitive und die emotionale Ebene zu einer persönlichen Auseinandersetzung und Bewertung; und schließlich berät sie hinsichtlich möglicher Handlungsoptionen vor dem Hintergrund der vorhandenen Ressourcen (SkF 2015; Wassermann et al. 2010).

Insbesondere wenn die Diagnose einer fetalen Fehlbildung vorliegt, benötigen die werdenden Eltern eine nichtdirektive, empathische und ergebnisoffene Begleitung. »Die Themen rund um die Pränataldiagnostik betreffen die Grenzen der menschlichen Existenz. Es müssen Entscheidungen getroffen werden, die »unmögliche« Entscheidungen sind« (Wassermann et al. 2010, S. 181). Um eine gemeinsame Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft zu treffen, benötigen die werdenden Eltern Informationen und Verständnis für die Schwere der Entscheidung. »Fragen, die in die Zukunft weisen, was fühle ich, wenn ich in drei Jahren auf die Entscheidung zurückblicke, können zur Klärung und zum Treffen der Entscheidung hilfreich sein« (Lampe und Schüßler 2015, S. 323). Schließlich geht es häufig auch darum, die Grenzen der eigenen Bewältigungsmöglichkeiten wahrzunehmen und zu benennen und den häufig mit pränataldiagnostischen Verfahren verbundenen Zeitdruck zu lindern (Wassermann et al. 2010).

Beurteilung der Beratung

1.3

Im Folgenden wird zunächst die Beurteilung der Beratung durch die schwangeren Frauen selbst dargestellt, gefolgt von der ärztlichen Beurteilung der Beratung. Da mit den gesetzlichen Änderungen zur genetischen Beratung Kritik an der Qualifikation der Ärzte laut geworden war, werden zunächst die Kritik und im Anschluss empirische Ergebnisse zur Beratungsqualifikation von Gynäkologinnen und Gynäkologen zusammengefasst. Abschließend wird ein Blick darauf geworfen, inwiefern die durch die Gesetzesänderung intendierte bessere Verzahnung ärztlicher und psychosozialer Beratung gelungen ist.

Beurteilung der ärztlichen Beratung durch die Frauen

Wie beurteilen Frauen die ärztliche Beratung zur Pränataldiagnostik? Die beiden bereits genannten Studien, die die Nutzung und Bewertung von Pränataldiagnostik durch Schwangere in Deutschland in den Fokus nehmen (Renner 2006; SkF 2015), zeigen eine positive Bewertung der ärztlichen Beratung. So gaben in der Befragung des Sozialdienstes katholischer Frauen große Mehrheiten an, im ärztlichen Gespräch sei ihnen genug Zeit eingeräumt worden (95 %), es sei ihnen mit Empathie begegnet worden (93 %) und das Gespräch habe ausreichend Informationen enthalten (90 %). Zwei Drittel der Frauen gaben an, dass das ärztliche Beratungsgespräch ihnen geholfen habe, sich für oder gegen PND zu entscheiden (SkF 2015, S. 39). In der Erhebung der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung gaben fast alle befragten Frauen an, sich bei ihren behandelnden Ärzten, Ärztinnen und Hebammen »gut aufgehoben« gefühlt zu haben (Renner 2006, S. 39). Themen, über die sich die Schwangeren mehrheitlich *nicht* ausreichend informiert fühlten, waren mögliche psychische und ethische Belastungen bei einer fetalen Abweichung, Alternativen zur Pränataldiagnostik und Kontaktmöglichkeiten zu einer psychosozialen Beratung (Renner 2006, S. 47 f.). Allerdings fanden diese Befragungen vor der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes statt, sodass sich insbesondere die Vermittlung an psychosoziale Beratungsstellen in der Zwischenzeit intensiviert haben kann.

Diese Einschränkung gilt ebenfalls für die Befragungsergebnisse von Frauen, die einen auffälligen fetalen Befund in der Pränataldiagnostik erhalten hatten. Dies betraf jede 20. von der BzGA befragte Frau. Diese Teilgruppe war im Rückblick weitgehend zufrieden mit der ärztlichen Beratung zur Art und zu möglichen Ursachen der festgestellten Entwicklungsstörung (70 %). Auch die vom Arzt oder von der Ärztin gegebenen Informationen zu Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft (58 %) sowie zu vor- und nachgeburtliche Therapie- und Fördermöglichkeiten (60 %) bewertete jeweils über die Hälfte der betroffenen Frauen positiv. Überwiegend negativ beurteilten sie allerdings die Beratung zu den Folgen für sie selbst und ihre Familie (52 %) und zur Vorbereitung auf ein Leben mit einem behinderten Kind (71 %). Auch die Vermittlung an weiterführende Hilfen bewerteten zwei Drittel (64 %) der befragten Schwangeren mit auffälligem Befund als (sehr) schlecht (Renner 2006, S. 51). Noch schlechter schnitt lediglich die Beratung über Kontaktmöglichkeiten zu anderen Betroffenen und Selbsthilfegruppen ab (76 % eher/sehr schlecht).

Beurteilung der psychosozialen Beratung durch die Frauen

In der Vermittlung genuin medizinischer Fakten schneidet folglich das ärztliche Beratungsgespräch bei den meisten befragten Frauen sehr gut ab. Hinsichtlich der mit der Pränataldiagnostik verknüpften ethischen, sozialen und psychischen Fragen zeigen sich die befragten Frauen hingegen weniger zufrieden. Kann eine psychosoziale Beratung diese Fragen auffangen und zur Zufriedenheit der Schwangeren beantworten?

Eindeutig ja, so lautet die Antwort aller bisherigen Erhebungen zu diesem Thema. So zeigten sich in der Auswertung einiger Modellprojekte zur psychosozialen Beratung zur Pränataldiagnostik in Nordrhein-Westfalen über 90 % der beratenen Frauen sehr zufrieden und beurteilten die Beratung als sehr hilfreich. Insbesondere habe ihnen geholfen, dass die Beratungssituation einen neutralen Ort dargestellt habe, an dem sie ihre Gefühle reflektieren konnten und Verständnis durch die Beraterin erfuhren (Wassermann et al. 2010). Eine ähnlich große Zufriedenheit zeigte sich auch in der nicht repräsentativen Evaluationsstudie des Sozialdienstes der katholischen Frauen zu den eigenen sozialpsychologischen Beratungsleistungen. 96 % der Frauen fühlten sich verstanden, 94 % fanden es entlastend zu wissen, dass sie die Beratung auch weiterhin aufsuchen konnten, und 82 % fühlten sich in ihrer weiteren Schwangerschaft durch die umfassende Beratung sicherer (SkF 2015, S. 40 f.). In der Studie von Rohde und Woopen (2007, S. 81) gaben auch zwei Jahre nach dem ersten Beratungsgespräch noch fast drei Viertel der befragten Frauen an, dass die Beratung hilfreich bei der Bewältigung der schwierigen Lebenssituation gewesen sei. Fast alle Befragten (98 %) gaben zudem an, dass sie eine solche Beratung auch anderen Frauen empfehlen würden (Rohde und Woopen 2007, S. 110).

Beurteilung der psychosozialen und der eigenen Beratung durch Ärzte und Ärztinnen

Die befragten Frauen berichten folglich einhellig von einer großen Entlastung und Unterstützung durch die psychosoziale Beratung. Diese Einschätzung wird durch die behandelnden Ärzte und Ärztinnen gestützt. Eine sehr große Mehrheit von ihnen gab an, in ihrer eigenen Arbeit durch die psychosoziale Beratung entlastet worden zu sein (87 %). Nahezu alle erklärten zudem, dass ihre Patientinnen von der Beratung profitiert hätten (97 %; SkF 2015, S. 74).

Mit Blick auf ihre eigenen Beratungsleistungen zeigen sich befragte Ärzte und Ärztinnen selbstkritisch. So beschreiben sich viele beratend tätige Ärzte und Ärztinnen in Befragungen als klar direktiv. Beispielsweise gab nur ein Viertel der befragten US-amerikanischen Spezialist/-innen für fetomaternalen Medizin an, bei schweren fetalen Fehlbildungen wie Anenzephalie oder Trisomie 13 oder 18 nicht direktiv zu beraten (DiMiceli-Zsigmond et al. 2015, S. 459). Auch die von Crowe (2014, S. 227) in ihrer Dissertation zu Schwangerschaftsabbrüchen bei nichttödlichen fetalen Anomalien befragten beratenden Ärzte und Ärztinnen und Sozialarbeiter/-innen bezeichneten sich häufig selbst als »nicht nicht-direktiv«, ohne dabei zwangsläufig die Patienten zu einer bestimmten Entscheidung zu leiten. Statt Neutralität sehen sie Transparenz als wichtiges Leitprinzip ihrer Beratung. In der Befragung von Wolff und Graumann (2016, S. 52 f.) reflektiert eine Ärztin beispielhaft über ihr eigenes Beratungsverständnis und beschreibt sich als nicht gänzlich neutral: »Ich unterstütze ganz ... eindeutig die Frauen, die sich dagegen [gegen weiterführende PND] entscheiden. ... Wenn jetzt jemand mit 38 sagt: »Nee, wir haben uns das überlegt. Wir wollen das nicht.«, sage ich: »Finde ich gut.« ... Mehr sage ich auch nicht, aber ... ich höre es auch öfter mal von Schwangeren, die vorher woanders waren, dass sie so ein schlechtes Gewissen eingeredet kriegen und das finde ich fürchterlich ..., weil ... daraus eben doch so ein bisschen ... die Einstellung spricht: Die [Kinder mit Behinderung] sollen gar nicht auf die Welt kommen. ... Von daher bin ich da natürlich in dem Sinne auch jetzt nicht total objektiv. Klar.«

Ärzte und Ärztinnen beobachten auch bei ihren Kollegen und Kolleginnen, dass diese direktiv beraten. In der Studie von Woopen et al. (2013, S. 21) gab etwa die Hälfte der bei einem auffälligen pränatalen Befund hinzugezogenen Ärztinnen und Ärzte an, dass sie häufig oder manchmal den Eindruck hatten, die Schwangere habe sich bereits für einen Abbruch entschieden, bevor sie sie beraten hatten. Als häufigsten Grund für die bereits getroffene Entscheidung der Schwangeren zum Abbruch nannten sie, dass die Schwangere im Erstgespräch mit dem/der Pränataldiagnostiker/-in beeinflusst worden war. Diesen Eindruck teilen auch einige der psychosozialen Berater/-innen.

Neben dieser Selbstkritik in Bezug auf die geforderte Nichtdirektivität gab und gibt es erhebliche Kritik an der Qualifikation von Frauenärztinnen und Ärzten für die genetische Beratung zu Pränataldiagnostik. Die deutsche Gesellschaft für Humangenetik kritisierte beispielsweise stark, dass der nach Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes entstandene gestiegene Bedarf nach genetischer Beratung durch wenig umfangreiche und qualitativ mangelhafte Fortbildungen für andere Facharztgruppen aufgefangen werden sollte: »Es gilt zu verhindern, dass jeder andere Facharzt mit einer Schmalspurgenetik aus einem Wochenendkurs die Aufgaben eines Facharztes für Humangenetik übernimmt« (Reis 2012, S. 138). Auch der Medizinrechtsanwalt Oliver Tolmein bemängelt die in vielen Fällen dürftige Qualifikation der beratenden Ärzte und Ärztinnen. Nicht einmal die von den Humangenetikern/-innen vorgesehenen, ohnehin schon niedrigen Standards würden in der Praxis eingehalten: »Selbst die wenigen gesetzlichen Mechanismen, die vor Diskriminierung via Pränataldiagnostik schützen sollen, funktionieren also nicht« (Wagenmann 2012, S. 32). Den Hintergrund dieser Kritiken stellte unter anderem die Kürzung der ursprünglich auf 72 Stunden angesetzten Fortbildung zur humangenetischen Beratung auf eine eintägige Veranstaltung mit Multiple-Choice-Wissenskontrolle dar, die zum Teil auch online von zuhause aus ausgefüllt werden kann (Müller-Jung 2012). Die Fortbildung zur humangenetischen Beratung ist mit Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes nötig geworden, um als Frauenarzt oder -ärztin Pränataldiagnostik anbieten und durchführen zu können.

Die Zweifel an der Qualifikation zur genetischen Beratung bestätigen sich teilweise in der bislang einzigen deutschen Erhebung zu Qualität und Inhalten der ärztlichen Beratung im Kontext genetischer Pränataldiagnostik nach den gesetzlichen Änderungen. Dazu haben Schmitz et al. (2017) Interviews und quantitative Befragungen mit niedergelassenen Gynäkologinnen und Pränatalmedizinerinnen in Deutschland durchgeführt. Sie stellten hinsichtlich der ärztlichen Beratung fest, dass es große Handlungsspielräume der Ärzte und Ärztinnen und sehr unterschiedliche inhaltliche und formale Ausgestaltungen der Beratungsgespräche gab. Dies gilt auch für den Informations- und Qualifikationsstand zu Pränataldiagnostik, der bei den Ärzten sehr ungleich ausfiel. Dies mag daran liegen, dass die jeweils erworbenen Qualifikationen sehr stark voneinander abwichen: »Nur ein kleiner Teil (24,3 %, n=42) hatte die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung über einen 72-Stunden-Kurs nach Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission erworben. Alle übrigen Ärzte haben die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung in Form verschiedener online, schriftlich oder als Präsenzttest zur Verfügung gestellter Wissenskontrollen der zuständigen Ärztekammern erlangt« (Schmitz et al. 2017, S. 32). Gleichzeitig bestand eine hohe Motivation der befragten Ärzte und Ärztinnen, zukünftig bessere Fortbildungen zu besuchen. Etwa die Hälfte aller Befragten vertrat die Meinung, dass diese notwendig seien, und zeigte sich interessiert, selbst an solchen Fortbildungen teilzunehmen.

Mit Blick auf die Vermittlung an psychosoziale Beratungsstellen kommen Roth et al. (2013, S. 492) zu dem Ergebnis, dass die Anzahl der Vermittlungen an psychosoziale Beratungsstellen seit der Einführung des § 2a SchKG leicht zugenommen hat. Aus der Sicht der von Wolff und Graumann (2016, S. 57 f.) befragten psychosozialen Beraterinnen sind Frauen, die auf Initiative des Arztes oder der Ärztin den Weg in die Beratungsstelle gefunden haben, jedoch eine große Ausnahme. So berichtet eine der 2016 von ihnen interviewten Beraterinnen: »Ganz häufig merke ich, dass Ärzte die Beratungsstellen nur in Entscheidungskonflikten im Blick haben. ... Wenn überhaupt, dann kommen die Frauen aus anderen Gründen. Oder ... über andere Kanäle als über Ärzte.« Eine andere Beraterin teilt diese Erfahrung: »Ich hatte noch keinen Beratungsfall, wo es von den Ärzten ausgegangen ist. ... Ich persönlich ... erlebe es, dass Paare dann, wenn sie entweder entschieden sind, ihr Kind zu bekommen, oder wenn sie so eine starke Ambivalenz haben, dass sie auch offen dafür sind, zu sehen, wie geht denn das mit einem Kind mit Behinderung, dass sie dann daran Interesse haben.«

Gerade im Fall eines auffälligen pränatalen Befundes kann neben der Vermittlung an eine psychosoziale Beratungsstelle auch die Weiterleitung an Selbsthilfegruppen oder an Behindertenverbände hilfreich sein. Dies wird durch die behandelnden Frauenärzte und -ärztinnen nur selten veranlasst, wie Woopen et al. (2013, S. 29 f.) zeigen. Wenn ein Kontakt hergestellt wurde, dann in den allermeisten Fällen durch die schwangere Frau selbst (86 % der Fälle).

In der Zusammenschau zeigt sich, dass schwangere Frauen mit der ärztlichen Beratung zu Pränataldiagnostik mehrheitlich zufrieden sind. Verbesserungsbedarf sehen sie insbesondere dahingehend, dass auch ethische, soziale und psychische Fragen stärker thematisiert werden sollten. Hierfür eignet sich prinzipiell eine zusätzliche psychosoziale Beratung. Die gesetzlichen Änderungen zur verstärkten Vermittlung von ärztlicher an die psychosoziale Beratung scheinen leichte Effekte erzielt zu haben. Selbstkritisch sehen die im Bereich der Pränataldiagnostik tätigen Ärztinnen und Ärzte ihre eigene Nichtdirektivität in der Beratung und ihre fachliche Qualifikation zur genetischen Beratung.

Akteurs- und Interessengruppen im Bereich PND**2**

Schwangere Frauen und ihre behandelnden *Ärzte und Ärztinnen* stehen als Anwendende im Zentrum der praktischen Nutzung von Pränataldiagnostik. Viele Schwangere lassen sich darüber hinaus in der Schwangerschaft durch eine *Hebamme* begleiten. *Psychosoziale Beratungsstellen* bieten Begleitung und Aufklärung in allen die Schwangerschaft betreffenden Fragen, sodass auch sie mittelbar in die Nutzung von PND einbezogen sind. *Behindertenrechtsgruppen, gentechnologiekritische Vereine und andere zivilgesellschaftliche Organisationen* haben sich in den letzten Jahren stark für eine öffentliche Debatte zu den nichtinvasiven Pränataltests eingesetzt und in diesem Rahmen auch den *Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA)* für die Eröffnung des Methodenbewertungsverfahrens von NIPT kritisiert, zu dem im Sommer 2019 eine Entscheidung erwartet wird. Der G-BA entscheidet dann über die Übernahme der Kosten für NIPT durch die gesetzlichen Krankenkassen. Der Antrag für das Methodenbewertungsverfahren wurde von einem *Herstellerunternehmen* gestellt. Außer von den direkt verbundenen Akteuren wird der Diskurs über Pränataldiagnostik auch von der Wahrnehmung und Darstellung des Themas Behinderung in der *Gesellschaft* im Allgemeinen und in den *Medien* im Besonderen geprägt.

Diese acht Perspektiven auf Pränataldiagnostik sind nicht erschöpfend; beispielsweise findet sich wenig zum Erleben und Mitentscheiden von *werdenden Vätern* in der wissenschaftlichen Literatur, sodass diese Sichtweise leider unbeleuchtet bleiben muss.⁶³ Die Haltungen von *evangelischer und katholischer Kirche* werden teilweise im Abschnitt zur psychosozialen Beratung und im letzten Teil zu den ethischen Fragen aufgegriffen, in Ermangelung einer aktuellen Positionierung zu den nichtinvasiven Verfahren jedoch nicht als eigenständige Perspektive dargestellt.

Frauen**2.1**

Schwangere Frauen befinden sich in vielerlei Hinsicht in einem Zwischenstatus, der von Ambivalenzen und Unsicherheiten geprägt sein kann. Dazu zählt, dass sie als werdende Mütter einerseits noch nicht Mutter sind, zugleich aber die Interessen des werdenden Kindes bereits vorwegnehmen müssen (etwa hinsichtlich der Vermeidung von potenziell fruchtschädigenden Umweltfaktoren wie Alkohol, Röntgenstrahlung und Nikotin). Sie sind bei regelmäßigen medizinischen Vorsorgeterminen zwar Patientinnen, aber ohne krank oder therapiebedürftig zu sein, und stehen der Notwendigkeit gegenüber, mit großen Unwägbarkeiten zu planen (etwa hinsichtlich Geburtsort, Säuglingspflege u. a.). Der Sozialdienst katholischer Frauen fasst diese Phase des Lebens folgendermaßen zusammen: »Schwangerschaft und Geburt stellen einzigartige und unwiderrufliche Erfahrungen im menschlichen Leben dar, die die unterschiedlichsten Gefühle und Konflikte auslösen können. Die Nähe und Präsenz von neuem Leben und gleichzeitigen Risiken wie Krankheit, Behinderung, Sterben und Tod können zu Ängsten und großen Unsicherheiten führen« (SkF 2015, S. 13).

Eine der Entscheidungen, die Schwangere mit Blick auf die (angenommenen) Interessen des werdenden Kindes und zugleich auf die eigenen Interessen treffen müssen, ist die Frage nach der Nutzung pränataler Diagnostik: Soll diese überhaupt genutzt werden? Falls ja, welche Verfahren, zu welchem Zeitpunkt und mit welchem Ziel? Wie in der Einleitung beschrieben, kann pränataldiagnostisch erworbenes Wissen einerseits zu einer besseren perinatalen Versorgung des Kindes führen, etwa wenn bestimmte Fehlbildungen (Herzfehler, Spina bifida) die Wahl eines spezialisierten Geburtsortes und/oder eines bestimmten Geburtsmodus nahelegen; andererseits kann auch ein Spannungsfeld resultieren zwischen dem Informationsbedürfnis der Schwangeren und ihrem Wunsch, das werdende Kind nicht zu gefährden, etwa durch die verfahrensbezogenen Risiken invasiver Diagnostiken.

Obwohl 85 % der Frauen neben den drei regulären Ultraschallscreenings mindestens eine pränataldiagnostische Maßnahme (am häufigsten den Fehlbildungsschall) durchführen ließen (Kap. IV.1.1), zeigten sich die von der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung befragten (werdenden) Mütter ambivalent in ihrer Haltung zu Pränataldiagnostik. Einerseits sahen die meisten Frauen PND als mögliche Entlastung der Schwangeren (»weil es die Sorge vor einer Erkrankung des Kindes nehmen kann«; 82 %) und als Bestärkung (»macht für Frauen die Schwangerschaft sicherer«; 76 %). Andererseits sahen sie PND auch als belastend (»belastet Frauen sehr stark, weil sie Entscheidungen über Leben und Tod ihres ungeborenen Kindes fällen müssen«; 62 %), potenziell diskriminierend (»trägt zur Ausgrenzung von Menschen mit Behinderungen und Beeinträchtigungen bei«; 30 %) und

⁶³ Eine Ausnahme bildet die Studie von Gersthahn (2013), die auf Interviews mit werdenden Vätern nach einem pränatalen Befund basiert.

verunsichernd an (»ruft erst die Ängste vor einem behinderten Kind bei den Frauen hervor«; 30 %; Renner 2006, S. 41).

In einer jüngeren, allerdings nicht bevölkerungsrepräsentativen Befragung des Sozialdienstes katholischer Frauen (SkF 2015) bestätigte sich diese zwiespältige Einschätzung. Hier gaben sogar fast zwei von drei Frauen an, dass PND Ängste vor einem behinderten Kind wecken würde (64 %). Gleichzeitig denken 74 % der Frauen, dass PND zu einer Entlastung führt, weil sie die Sorge vor einer Krankheit des werdenden Kindes nehmen kann. Aus diesen Widersprüchen folgert die große Mehrheit der Frauen (82 %), dass es nicht immer leicht sei, sich gegen eine PND-Untersuchung zu entscheiden, »wenn man unsicher ist, ob die Untersuchung für einen persönlich richtig oder falsch ist« (SkF 2015, S. 44 f.). Die Entscheidung für oder gegen die Inanspruchnahme von PND (und dazu, welche Verfahren gegebenenfalls genutzt werden sollen) wird für die einzelne Frau dadurch erschwert, dass sie die Entscheidung auf Basis eines begrenzten Wissens treffen muss, oft Unsicherheiten über Eintrittswahrscheinlichkeit und Schweregrad verschiedener Abweichungen und Behinderungen bestehen, in der Entscheidung die (angenommenen) Interessen des werdenden Kindes berücksichtigt werden sollten und die Entscheidung unter Zeitdruck getroffen werden muss – schließlich gelten für die meisten Verfahren klare Fristen, bis zu welcher Schwangerschaftswoche sie durchgeführt werden können. Zugleich befinden sich viele Schwangere in einem vielschichtigen und komplexen Entscheidungsumfeld, in dem teils diametrale Positionen und Empfehlungen an sie herangetragen werden. Dazu zählen divergierende verfahrensbezogene Risikoeinschätzungen, unterschiedliche Erfahrungen und Empfehlungen im sozialen Umfeld und gegebenenfalls die Suche nach einer gemeinsamen Haltung in ihrer Partnerschaft (Brauer et al. 2016, S. 99).

Im Rückblick bewerteten die von der BzGA repräsentativ befragten Frauen die von ihnen jeweils in Anspruch genommenen pränataldiagnostischen Verfahren zu mehr als drei Viertel (77 %) positiv, und mehr als zwei Drittel (69 %) würden sie in einer zukünftigen Schwangerschaft erneut durchführen lassen (Renner 2006, S. 42).

Hinsichtlich der seit Sommer 2012 in Deutschland verfügbaren nichtinvasiven pränataldiagnostischen Verfahren zeigt sich in bisherigen Studien eine hohe Nutzungsbereitschaft. So geben etwa drei von vier Frauen in Befragungen an, NIPT in Zukunft nutzen zu wollen (bei Tischler et al. 2011: 72 %; bei Lewis et al. 2013: 80 %). Einer der wichtigsten Vorhersagefaktoren für die Nutzung eines NIPT stellt die Kostenübernahme durch eine Krankenversicherung bzw. die nationale Gesundheitsversorgung dar (Vahanian et al. 2014). Im Rahmen der Erprobungsstudie von NIPT in den Niederlanden begrüßten 96 % dieses Angebot (von insgesamt 682 Schwangeren). Fast alle Schwangeren, die einen NIPT genutzt und ein unauffälliges Ergebnis erhalten hatten, fühlten sich (eher) beruhigt (97 %). Insgesamt bereuten nahezu alle befragten Frauen (solche mit auffälligem Ergebnis miteingeschlossen) die Durchführung des NIPT nicht (98 %). Etwa die Hälfte (54 %) vertrat die Ansicht, dass NIPT allen schwangeren Frauen, unabhängig vom individuellen Risiko, angeboten werden sollten (Schendel et al. 2017b).

Befragt dazu, wie sie mit einem auffälligen Ergebnis eines NIPT umgehen würden, zeigte sich in einer anderen Studie ein Drittel der Frauen unschlüssig, ein Drittel gab an, die Schwangerschaft vermutlich abbrechen zu wollen, und ein Drittel würde sie wahrscheinlich fortsetzen (Tischler et al. 2011, S. 1295). In der niederländischen Studie zeigte sich ein deutlicher Zusammenhang zwischen der Wahl des pränatalen Diagnostikverfahrens und der Absicht, die Schwangerschaft bei Vorliegen eines Down-Syndroms zu beenden: So gaben 87 % der Nutzerinnen invasiver Diagnostik an, die Schwangerschaft bei einer Diagnose von Trisomie 21 abzubrechen, aber nur 58 % der NIPT-Nutzerinnen. Für die Trisomien 13 und 18 galten diese Unterschiede ebenso, wenn auch in abgeschwächter Form (Abbruchbereitschaft bei Nutzerinnen invasiver Verfahren 95 %; bei NIPT: 78 %). Die Autor/-innen schließen daraus, dass viele der NIPT-Nutzerinnen pränatale Diagnostik gezielt in Anspruch nehmen, um sich auf ein Leben mit einem behinderten Kind vorzubereiten (Schendel et al. 2016).

Lässt sich dies verallgemeinern? Aus welchen Gründen nehmen Schwangere pränataldiagnostische Verfahren in Anspruch? In der repräsentativen Befragung der BzGA rangierte als wichtigster Grund an erster Stelle mit 62 % die »Sicherstellung der Gesundheit des Babys«. Ebenfalls viel Zustimmung erhielten die Beweggründe, eine »Entscheidungshilfe für Schwangerschaftsabbruch bei Behinderung« (44 %) oder einen »Hinweis auf gesundheitliche Probleme des Babys« (42 %) zu erhalten. Deutlich weniger häufig sollte die PND dazu dienen, die »Versorgung des Babys im Falle einer Behinderung« zu planen (23 %; Renner 2006, S. 36).

Zudem nehmen Frauen die Inanspruchnahme von pränataler Diagnostik häufig als den Standardweg wahr. Zumeist vertrauen sie ihrem behandelnden Arzt oder ihrer behandelnden Ärztin sowie dem Gesundheitssystem im Allgemeinen und entscheiden auf der Grundlage der ärztlichen Empfehlungen und der verfügbaren medizinischen Optionen (etwa hinsichtlich der Krankenkassenleistungen). Mithilfe pränataldiagnostischer Verfahren können sie sich zudem darüber vergewissern, dass der Fetus gedeiht (Schwennesen et al. 2008). In ihren Untersuchungen in

der Schweiz stellten Brauer et al. (2016, S. 6) fest, »dass Frauen oft fälschlicherweise annehmen, sie könnten mithilfe solcher Tests die Gewissheit über die Geburt eines gesunden Kindes erhalten«.

Schwangere Frauen zeigen eine hohe Bereitschaft, für Zusatzleistungen und pränataldiagnostische Verfahren zu bezahlen (Schäfers und Kolip 2015). Dies liegt wohl zum einen daran, dass individuelle Prävention gegen Lebensrisiken als selbstverständlich angesehen wird (Feyerabend 2017), und zum anderen daran, dass die behandelnden Ärzte und Ärztinnen die entsprechenden Leistungen aus Angst vor Haftungsklagen häufig direkt anbieten. Daraus entsteht oft die Wahrnehmung, es sei unverantwortlich, pränataldiagnostische Angebote abzulehnen (Haker 2012): »Die Schwangere kann sich kaum den ›Behandlungsangeboten‹ des die potenzielle Haftungssituation verspürenden Arztes entziehen, wenn sie sich nicht dem Vorwurf der ›Verantwortungslosigkeit‹ aussetzen möchte« (Dewitz 2009, S. 82). Damit einher geht auch die Hoffnung, die pränataldiagnostischen Verfahren könnten die einer Schwangerschaft inhärenten Unsicherheiten und Unplanbarkeiten etwas lindern und gleichsam eine »Freigabe zum Mutterglück« erteilen, wie die Autorin Sandra Schulz (2017, S. 53) in ihrem autobiografischen Bericht festhält: »Nur, dass es nie Entwarnung gibt, nie Erlösung von der Unsicherheit, nie Eindeutigkeit, sondern nur Etappensiege und Wahrscheinlichkeiten.«

Die dieser Unsicherheit zugrundeliegende Angst vor einem behinderten Kind teilte in der Befragung der BzGA über die Hälfte der schwangeren Frauen. Als wichtigste Gründe dafür wurden die angenommene »große zeitliche« (85 %) und »große finanzielle« Belastung (74 %) genannt. Bemerkenswerterweise hielten es die befragten Schwangeren für wahrscheinlicher, dass ein behindertes Kind von Verwandten (68 %) und Freunden (66 %) akzeptiert würde als von ihnen selbst (65 %) oder von ihren Partnern (61 %). Mehr als zwei Drittel (67 %) der Befragten stimmten der Aussage zu, dass ein behindertes Kind eine Belastung für die eigene Partnerschaft darstellen würde. 43 % befürchteten Belastungen für die Geschwister des behinderten Kindes (Renner 2006, S. 43). Ein Drittel der Frauen gab an, ein behindertes Kind nicht akzeptieren zu können (35 %), ein Sechstel konnte sich ein behindertes Kind in ihrem Leben »gut vorstellen« (18 %). Diese Ergebnisse decken sich mit Daten aus anderen Befragungen (Daele 2005; Nippert und Neitzel 2007) und lassen sich dahingehend interpretieren, dass »selektive Einstellungen bei schwangeren Frauen (und in der Bevölkerung im Allgemeinen) weit verbreitet sind und auf großes Verständnis stoßen« (Daele 2005, S. 213).

Dabei lässt sich anhand soziodemografischer Merkmale nicht zuverlässig vorhersagen, ob sich eine Schwangere für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft mit einem behinderten Kind entscheidet. Wolff und Graumann (2016, S. 43) schreiben dazu auf der Basis selbst erhobener Daten: »Eine ausführliche Analyse der im Land Bremen erhobenen Daten von 2016 ergab keine eindeutigen Hinweise auf Zusammenhänge einzelner Aspekte in Bezug auf eine Entscheidung für bzw. gegen ein Kind mit einer genetischen Abweichung. Das bedeutet, dass weder ein vorhandener Kontakt zu Menschen mit Behinderung noch der Beziehungsstatus, das Alter, das Vorhandensein anderer leiblicher Kinder oder der Bildungsstand einen ausschlaggebenden Einfluss auf diese Entscheidung zu haben scheint. Besonders erwähnenswert ist, dass auch die Zugehörigkeit zu einer Religion (hauptsächlich vertreten waren bei dieser Erhebung das Christentum mit 51 % und der Islam mit 19 %, bei einem Wert von 25 % für ›Ich fühle mich keiner Religion zugehörig‹) diese Entscheidung der im Land Bremen befragten Frauen nicht maßgeblich zu beeinflussen scheint.«

Zusammenfassend wird deutlich, dass schwangere Frauen pränataldiagnostische Angebote in erster Linie in Anspruch nehmen, weil sie dies als »Standardweg« wahrnehmen. Zudem hoffen sie, dass ihnen pränataldiagnostische Verfahren die Gesundheit des werdenden Kindes bestätigen. Gleichzeitig weckt die Pränataldiagnostik bei einer Mehrheit der Frauen die Angst vor einem behinderten Kind erst. Ein Fünftel der schwangeren Frauen scheint eine stabil positive Sicht auf Menschen mit Behinderungen zu haben und kann sich auch ein Leben mit einem behinderten Kind gut vorstellen. Die große Mehrheit verknüpft mit der Möglichkeit, ein behindertes Kind zu bekommen, in erster Linie Ängste um die eigene zeitliche und finanzielle Autonomie und um die Partnerschaft.

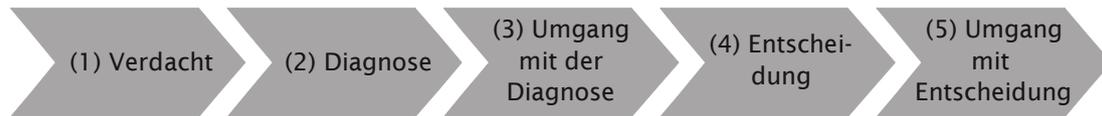
Zur besonderen Situation von Frauen, die ein behindertes Kind erwarten

Erhärtet sich der Verdacht zu einer medizinischen Diagnose, stehen die werdenden Eltern vor einem längeren Prozess des Umgangs damit, den Abbildung IV.1 grafisch zusammenfasst. Die einzelnen Prozessschritte und die Interessen und Bedürfnisse der werdenden Eltern zu diesen Zeitpunkten werden im Folgenden chronologisch zusammengefasst.

Werden Frauen mit dem (1) *Verdacht* konfrontiert, dass ihr werdendes Kind eine (schwerwiegende) Fehlbildung aufweist, lassen sie in aller Regel eine invasive Diagnostik durchführen, um den Verdacht abzuklären. Während der Wartezeit auf die Diagnose vermeiden schwangere Frauen und ihre Partner häufig Diskussionen darüber, wie sie mit der Diagnose einer Fehlbildung umgehen sollen. Stattdessen wählen sie eine Strategie, die Lou et al. (2016a) als »unschuldig bis zum Beweis der Schuld« beschreiben: Sie gehen von einem gesunden Fetus aus, vermeiden Gedanken über mögliche Behinderungen und versuchen, die Schwangerschaft wie gewohnt fortzuführen.

Abb. IV.1

Prozessablauf bei auffälligem fetalem Befund



Eigene Darstellung

Die meisten werdenden Eltern, die die Nachricht erhalten, dass ihr werdendes Kind schwere Fehlbildungen aufweist, werden von dieser (2) *Diagnose* heillos überrascht und empfinden sie als Schock (Fleming et al. 2016; Lampe und Schüßler 2015; Lou et al. 2016b): »Die plötzliche und meist unvorbereitete Konfrontation mit einem Verdacht oder mit der Diagnose einer kindlichen Fehlbildung oder Erkrankung trifft deshalb Frauen und auch ihre Partner bzw. Familien in der Regel wie ein ›Hammerschlag‹; die Reaktion reicht von Fassungslosigkeit und Verzweiflung bis hin zur Schockreaktion, in der kein klarer Gedanke mehr möglich ist« (Wassermann et al. 2010, S. 180). Die werdenden Eltern erfahren in diesem Moment verschiedenste Verluste gleichzeitig, beispielsweise verlieren sie die Hoffnung auf ein gesundes Kind, auf eine unbeschwerte Schwangerschaft und die Zukunftspläne als Familie mit gesundem Kind (Carlsson et al. 2015).

Beim (3) *Umgang mit der Diagnose* wünschen sich die werdenden Eltern zeitnahe und verlässliche Informationen und eine verständnisvolle, nicht direktive und zugewandte Begleitung durch Ärzte und Ärztinnen und andere medizinische Fachkräfte – bevorzugt konstant durch die gleichen Personen (Carlsson et al. 2015; Lampe und Schüßler 2015). Das werdende Kind sollte unabhängig von seiner Fehlbildung von den Ärzten mit Respekt thematisiert werden. Häufig beschäftigt »die Vorstellung, mit einem Kind, das eine Behinderung hat, in der Öffentlichkeit ›ausgestellt‹ und kritischen Bemerkungen ausgesetzt zu sein, schwangere Frauen stark« (Braucher et al. 2016, S. 102). Uneindeutige Befunde über das Ausmaß der Abweichung des Kindes verunsichern sie zusätzlich. Umgekehrt erleben sie es als entlastend, wenn die Schwere der Entscheidung anerkannt wird und ihnen die Gelegenheit gegeben wird, ihre Gefühle auszudrücken. Die Frauen benötigen Zeit für ihre Entscheidung und möchten in ihrem Vorgehen akzeptiert und empathisch begleitet werden (Lampe und Schüßler 2015). Eine besondere Schwierigkeit stellt es dar, wenn die werdenden Eltern uneins darüber sind, wie mit dem Befund umzugehen ist (Korenromp et al. 2007).

Die Entscheidungsfindung bleibt – auch bei guter Beratung, empathischer Begleitung und umfangreicher Information – für die werdenden Eltern eine Überforderung. Dabei helfen auch vorherige Annahmen und Überlegungen wenig, beschreibt Sandra Schulz (2017, S. 208) in ihrem Erfahrungsbericht: »Man solle sich vorher überlegen, welche Konsequenzen eine Untersuchung für einen hätte, ist ein oft gehörter Ratschlag. Ich bin mir nicht sicher, ob er die Wahrheit trifft. Denn es gibt Dinge, bei denen dem Menschen die Phantasie für das eigene Gefühl fehlt. Wer weiß schon, wie er eines Tages das eigene Sterben schafft? Wer kann seine Gedanken voraussehen, sollte er auf einmal über den Tod des eigenen Kindes nachdenken müssen?« Die Autorin selbst hat sich nach langem Ringen für die Geburt ihrer Tochter mit Down-Syndrom und schwerem Herzfehler entschieden.

Oftmals soll die Entscheidung zeitnah gefällt werden, etwa, um die Schwangerschaft vor Beginn der extrauterinen Lebensfähigkeit des Kindes abbrechen zu können. Dieser Entscheidungsdruck verkompliziert die Entscheidung zusätzlich: »Innerhalb weniger Tage soll zwischen Leben und Tod entschieden werden, dieses Faktum führt zur Aktivierung archaischer Phantasien, die mit der Polarisierung zwischen gut und böse, liebender Mutter und Kindsmörderin einhergehen. Wer bedroht das Leben von wem? Spaltung, Projektion, projektive Identifizierung bis hin zur Dissoziation sind die dazugehörigen Abwehrmechanismen« (Lampe und Schüßler 2015, S. 320).⁶⁴

⁶⁴ Ein von vielen Seiten gelobtes Begleitbuch für werdende Eltern, Angehörige und an der Elternperspektive interessiertes Fachpersonal stellt das Buch »Weitertragen. Wege nach pränataler Diagnose« von Fezer Schadt und Erhardt-Seidl (2018) dar.

Wenn die Eltern die (4) *Entscheidung* getroffen haben, ob sie die Schwangerschaft fortsetzen oder abbrechen werden, sind sie weiterhin auf die Unterstützung und empathische Begleitung durch das medizinische Personal angewiesen (Korenromp et al. 2007). Für Eltern, die die Schwangerschaft mit einem schwer behinderten Kind fortsetzen, ist es wichtig, dass sie von den behandelnden Mediziner/-innen und anderen Fachkräften weiterhin mit einer positiven Haltung als werdende Eltern anerkannt und unterstützt werden, dass also beispielsweise die Vorsorgeuntersuchungen und Geburtsvorbereitungen in ähnlicher Weise ermöglicht und begleitet werden wie bei anderen Schwangeren auch (Fleming et al. 2016; Lou et al. 2016b). Für Eltern, die die Schwangerschaft beenden, ist es wichtig, dass diese Entscheidung von den begleitenden Mediziner/-innen akzeptiert und nicht offen negativ bewertet wird (Lou et al. 2016b). Zudem ist es für sie wichtig, ausreichend Zeit für ihre Trauer und für den Abschied von ihrem toten Kind eingeräumt zu bekommen (Lampe und Schübler 2015).

Was sich werdende Eltern von schwer behinderten Kindern hinsichtlich ihrer medizinischen Begleitung und Betreuung wünschen, untersuchten Guon et al. (2014) mit einer Befragung von Eltern, deren Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 zur Welt kamen, insbesondere zu den Erfahrungen mit Schwangerschaft und Geburt, nachdem die Diagnose gestellt war. Ein Großteil der Eltern berichtete von sehr negativen und wertenden Kommentaren seitens der medizinischen Fachkräfte, etwa, dass das Kind geistig tot sein würde (55 %), dass es die Ehe der Eltern zerstören (28 %) oder ein sinnloses (55 %) bzw. leidvolles (68 %) Leben führen würde. Über die Hälfte der befragten Eltern (61 %) fühlte sich unter Druck gesetzt, die Schwangerschaft zu beenden (Guon et al. 2014, S. 312). Im Rückblick wünschten sich die Eltern, dass im Beratungsgespräch ausgewogene Informationen gegeben und die Werte und Entscheidungen der Eltern respektiert worden wären. Eine wichtige Rolle spielen dabei die gewählten Abbildungen von Menschen mit dieser Abweichung. Die grafische Darstellungsform der jeweiligen Behinderung weicht in der medizinischen Literatur stark von der Darstellung ab, die etwa auf Selbsthilfeseiten von Elterninitiativen zu sehen ist: Während die medizinischen Bilder oft nackte, unzufriedene und deformiert wirkende Neugeborene zeigen, stellen die Bilder von Angehörigen einzigartige, bekleidete und zufrieden wirkende Kinder dar. Diese Darstellungsweise steht in der medizinischen Tradition der grafischen Gleichsetzung von Gesundheit mit Schönheit und von Krankheit/Abweichung mit Hässlichkeit, die eine Distanzierung des Betrachtenden von dem oder der Abgebildeten fördert (Gilman 1995).

Hinsichtlich des retrospektiven (5) *Umgangs mit der Entscheidung* zu Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft gibt es wenige Studienergebnisse. Rohde und Woopen (2007) befragten Frauen nach einer fetopathologischen Diagnose zu ihrer Entscheidung für oder gegen Schwangerschaftsabbruch bzw. eine selektive Mehrlingsreduktion. Nach sechs Monaten hielt mit 58 % mehr als die Hälfte aller Frauen ihre jeweilige Entscheidung weiterhin für richtig; bei den verbleibenden 42 % herrschten darüber Unsicherheit und Zweifel (Rohde und Woopen 2007, S. 56 u. 90). Frauen, die die Schwangerschaft abgebrochen hatten, waren etwas häufiger unsicher über ihre getroffene Entscheidung bzw. würden diese eher revidieren als die Frauen, die die Schwangerschaft fortgesetzt hatten (Rohde und Woopen 2007, 56; 90). Die Ergebnisse von Heider und Steger (2014) weisen in eine ähnliche Richtung: Auch sie befragten Frauen zu ihrer Zufriedenheit mit ihrer individuellen Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft, nachdem sie pränatal die Diagnose einer schweren fetalen Fehlbildung erhalten hatten. Ein Drittel der Frauen stimmte ihrer Entscheidung rückblickend nicht mehr umfassend zu und ein weiteres Drittel war sehr verunsichert. Die jeweils erfassten großen Anteile von Frauen, die an ihrer Entscheidung rückblickend zweifeln, werfen ein Licht darauf, wie schwer die Entscheidung ist und wie lange sie die betroffenen Frauen belastet.

Zusammenfassend zeigt sich, dass die werdenden Eltern von der pränatalen Diagnose einer fetalen Fehlbildung schwer belastet werden und dass sie im sich daran anschließenden Prozess des Umgangs damit – unabhängig davon, ob die Schwangerschaft fortgesetzt wird oder nicht – eine empathische und zugewandte Begleitung durch Mediziner/-innen und anderes Fachpersonal brauchen.

Ärztinnen und Ärzte

2.2

Im Jahr 2016 waren in Deutschland 18.253 Ärzte und Ärztinnen in der Geburtshilfe und Gynäkologie tätig, davon 11.500 ambulant, also als niedergelassene oder angestellte Ärzte in einer Praxis (63 %), und 5.944 stationär, das heißt im Krankenhaus beschäftigt (33 %; Bundesärztekammer 2017). In der Schwangerenbegleitung tätig sind in erster Linie die niedergelassenen Gynäkologen und Gynäkologinnen, zum Teil mit pränataldiagnostischer Spezialisierung.

Die Schwangerenbegleitung unterscheidet sich von dem sonst handlungsleitenden Heilungsauftrag der Medizin insofern, als erstens die Schwangerschaft einen normalen physiologischen Zustand und keine behandlungsbedürftige Krankheit darstellt und zweitens der Arzt oder die Ärztin sich zwei Patient/-innen zugleich gegenüber sieht – der werdenden Mutter und dem werdenden Kind. Die Rechte und Interessen dieser beiden Patient/-innen stehen potenziell im Konflikt; insbesondere, wenn ein gewünschter Schwangerschaftsabbruch im Sinne der reproduktive Autonomie der Schwangeren dem Lebensrecht des Ungeborenen entgegen steht (Schmitz 2016; Wolff und Graumann 2016, S. 45 f.). Die ärztliche Beratung wird dabei durch das Gendiagnostikgesetz, das Schwangerschaftskonfliktgesetz, die Mutterschaftsrichtlinien und die Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission geregelt (Kap. III.1).

Für Gynäkolog/-innen stellen sich im Rahmen der Pränataldiagnostik vor allem zwei Herausforderungen, wie Wolff und Graumann (2016) auf der Basis von Interviews herausarbeiten. Zum einen hebt die Pränataldiagnostik die Einheit von werdender Mutter und entstehendem Kind auf. Der Arzt oder die Ärztin müssen versuchen, den Interessen beider Patient/-innen zu dienen. Zum anderen zeigt sich bei den Schwangeren eine zunehmende Verunsicherung, die sich unter anderem auf die für pränataldiagnostische Verfahren nötige Aufklärung zurückführen lässt. Dazu führt einer der interviewten Ärzte aus: »Man muss sich ja Folgendes vorstellen: Jede Form von Vorsorgemaßnahme hat ja immer eine gute und eine schlechte Seite. ... Die gute Seite ist, dass man unter Umständen Leuten das Leben rettet. Die schlechte Seite ist, dass man die Frauen ja beängstigen muss. ... Das heißt, die Voraussetzung für jede Form von Vorsorge ist eine Beängstigung ... und ... diese Schwangerenvorsorge nimmt ja immer größeren Raum ein und deswegen wird die Beängstigung einfach auch größer« (Wolff und Graumann 2016, S. 52)

Zunehmend kämen viele Schwangere bereits sehr verunsichert in die ärztliche Sprechstunde, berichten die interviewten Gynäkolog/-innen. Dies führen sie unter anderem auf die starke Internetnutzung zur Gewinnung von Informationen über den Schwangerschaftsverlauf und mögliche Risiken zurück. Im Interview sagt ein Gynäkologe: »Die Frauen ... Also sie rechnen nicht mehr damit, dass alles gut geht, was ja das Hochwahrscheinliche ist, sondern sie rechnen damit, dass etwas schiefgeht ... und das ist natürlich eine Situation, die viel Angst macht« (Wolff und Graumann 2016, S. 52).

Auch für die Gynäkolog/-innen kann die Pränataldiagnostik im Rahmen der Schwangerenbegleitung zur Belastung werden (Schumann 2007). Dies gilt insbesondere, wenn sich dabei auffällige Befunde zeigen, die die Schwangere in schwere Konflikte bringen. Etwa die Hälfte der Pränataldiagnostiker/-innen wünschten sich in der Befragung von Woopen et al. (2013, S. 22) deshalb eine externe Supervision zur Unterstützung.

Es steht den Ärzten und Ärztinnen nicht frei zu entscheiden, ob sie Pränataldiagnostik im Rahmen ihrer medizinischen Begleitung anbieten oder nicht. Denn auch unabhängig von der eigenen Haltung gegenüber Pränataldiagnostik sind Ärztinnen und Ärzte mit Blick auf das Haftungsrecht gehalten, Risiken und Diagnosemöglichkeiten darzustellen (Dewitz 2009): »Wo genau die Grenzen der Informationspflicht liegen, ist oft nicht klar. Vorsichtshalber wird der Arzt daher eher mehr als weniger Testoptionen anbieten« (Daele 2005, S. 224). Aus Angst vor zivilrechtlichen Klagen bei Nichterkennen oder Nichtmitteilen von (möglichen) Fehlbildungen des werdenden Kindes neigen Gynäkolog/-innen dazu, »alles zu sehen und zu sagen, um später juristisch nicht belangt zu werden« (Schumann 2012, S. 18). Dieser Druck, pränatal Behinderungen zu erkennen und zu benennen, drückt sich auch in gestiegenen Versicherungspolicen für Frauenärzte und -ärztinnen aus: So zahlen Gynäkolog/-innen im Vergleich zu anderen Fachärzten sehr hohe Haftpflichtbeiträge, und für Ärzte und Ärztinnen, die sich erstmalig mit einer eigenen Praxis niederlassen, ist es schwierig, überhaupt in eine Haftpflichtversicherung aufgenommen zu werden (Diekämper 2011; Dreimann und Fenger 2018; Pohl 2013).⁶⁵

Weitere Rahmenbedingungen, die die medizinische Schwangerenbetreuung prägen, sind der Zeitmangel und die teils fehlende finanzielle Honorierung von Aufklärungs- und Informationsgesprächen (Feldhaus-Plumin 2012; Schmitz 2016). Besonders relevant ist dies bei der Beratung zur Pränataldiagnostik.

Zugleich erfordern die Komplexität und der schnelle technisch-diagnostische Fortschritt im Bereich der genetischen PND eine beständige Fortbildung der Ärztinnen und Ärzte und zum Teil auch eine Anpassung an den neusten Stand der Technik. Niedergelassene Mediziner/-innen mit eigenen Praxen sind häufig nicht so gut vernetzt und in Fortbildungen eingebunden wie Mediziner/-innen in Krankenhäusern oder großen Gemeinschaftspraxen. Dadurch sind sie stärker auf die leicht verfügbaren Informationen der Hersteller angewiesen, die naturgemäß nicht interessenfrei kommunizieren (Brauer et al. 2016, S. 168 f.). In der Befragung von Schmitz et al. (2017, S. 34)

⁶⁵ In der Gynäkologie und Geburtshilfe fällt zwar im Vergleich mit anderen Fachdisziplinen eine eher geringe Anzahl von Behandlungsfehlervorwürfen an, diese sind jedoch hinsichtlich der Schadenaufwendungen besonders umfangreich (Dreimann und Fenger 2018).

nannten die Ärzte, die NIPT entweder bereits anboten oder planten, dies zu tun, deutsche Fachzeitschriften wie das *Ärzteblatt* als wichtigste Informationsquelle (85 %). An zweiter Stelle folgten schriftliche Informationen des Anbieters (z. B. Broschüren und Webseiten; 75 %). Die große Nutzung der Anbieterinformationen »ist gerade mit Blick auf die deutlich marktgesteuerte Implementierung der NIPT-Verfahren und das z. T. aggressive Marketing der Firmen kritisch zu hinterfragen« (Schmitz et al. 2017, S. 34).

Nichtinvasive Pränataltests scheinen derzeit in erster Linie durch spezialisierte Pränatalmediziner/-innen angeboten zu werden und bislang eher seltener durch nicht auf Pränatalmedizin spezialisierten Gynäkolog/-innen. Dies zeigen die Befragungsergebnisse von Schmitz et al. (2017), denen zufolge ein Großteil der spezialisierten Pränatalmediziner/-innen ihren Patientinnen NIPT anbot (87 %), aber nur weniger als die Hälfte der nicht auf Pränatalmedizin spezialisierten Gynäkolog/-innen (40 %).

NIPT fügen sich ein in ein breites Angebot von pränatalen Diagnostikverfahren, die von der gesetzlichen Krankenversicherung nicht finanziert werden, sondern als individuelle Gesundheitsleistungen von Schwangeren selbst finanziert und in Anspruch genommen werden können. Die Zunahme von IGeL im Bereich der Schwangerenbetreuung wird vielfach kritisch gesehen – insbesondere mit Blick auf das Arzt-Patienten-Verhältnis (Schäfers und Kolip 2015; Schmitz 2016).

Pränataldiagnostische Verfahren gehen seit der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes mit veränderten Anforderungen an die Beratung einher. Durch die Anpassungen sollte nicht zuletzt die Verzahnung zwischen medizinischer und psychosozialer Beratung gefördert werden. Die Ärzte und Ärztinnen sehen die Änderungen im Schwangerschaftskonfliktgesetz als ursächlich für einen gestiegenen Zeitaufwand für die Beratung und für die Erhöhung ihres Haftungsrisikos an. Zugleich bemängeln sie eine nicht ausreichende Honorierung der geforderten Beratungsleistungen (Woopen et al. 2013, S. 34). Insgesamt beurteilen die von Woopen et al. (2013, S. 50 ff.) befragten Ärzte die Gesetzesänderung ambivalent. Ob die 2010 in Kraft getretenen Änderungen tatsächlich dazu beigetragen haben, eine bessere Verzahnung zwischen medizinischer Beratung durch Ärzte und Ärztinnen und psychosozialer Beratung außerhalb der Arztpraxen zu fördern, muss offenbleiben (Kap. IV.1.3). Zweifel daran nähren u.a. die Befragungsergebnisse von Horstkötter et al. (2012, S. 5), die ermittelten, dass ein Drittel der befragten Gynäkolog/-innen angab, im zurückliegenden Quartal keine ihrer Patientinnen mit einem auffälligen pränatalen Befund an eine psychosoziale Beratungsstelle überwiesen zu haben.

Zusammenfassend wird deutlich, dass frauenärztliches Handeln unter vielfältigen Zwängen stattfindet: Zeitdruck, mangelnde Honorierung von Arzt-Patienten-Gesprächen, Sorgen vor haftungsrechtlichen Konsequenzen und eine stiegende Zahl von pränataldiagnostischen IGe-Leistungen. Neben der Zeit für Beratung selbst fehlt vielen Ärzten und Ärztinnen auch die Zeit für eine umfassende Weiterbildung zu neuen pränataldiagnostischen Verfahren wie NIPT, sodass eine große Mehrheit von ihnen auf Herstellerinformationen zurückgreift.

Positionen der medizinischen und humangenetischen Fachgesellschaften zu NIPT

NIPT werden auch innerhalb der Ärzteschaft intensiv diskutiert. Dabei zeigen sich zwischen den verschiedenen involvierten Fachgesellschaften deutliche Unterschiede in der Bewertung.

Die als Dachgesellschaft aller Frauenärzte und -ärztinnen fungierende Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) sieht in den nichtinvasiven pränatalen Gentests »keinen ethischen Dammbbruch«. Ethisch-gesellschaftlichen Diskussionsbedarf sieht die DGGG (2012) hingegen bei pränataldiagnostischen Verfahren, die das gesamte Genom des Fetus auslesen. Aus der Gesamtgenomanalyse ließen sich in den seltensten Fällen konkrete Diagnosen ableiten, sondern lediglich Wahrscheinlichkeiten und Risiken. Inwiefern diese in manifeste Erkrankungen mündeten, ließe sich zumeist nicht voraussagen. Die Nutzung fetaler Analysen des Gesamtgenoms müsse daher »sorgfältig erörtert werden« (DGGG 2012).

Der Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner (BVNP) als Interessenvertretung der ambulant tätigen Pränatalmediziner/-innen begrüßt prinzipiell eine Übernahme der Kosten für die Durchführung eines NIPT durch die Krankenkasse. Allerdings soll ihm zufolge ein NIPT nur bei vorliegender Indikation und in Kombination mit qualifizierter Beratung und umfassender Ultraschalluntersuchung angewandt werden (BVNP 2016).

Auch die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) betont in ihren Stellungnahmen zum NIPT, dass vor einem genetischen Bluttest eine Ultraschalluntersuchung erfolgen sollte. Da nur 10 % der Fehlbildungen genetisch bedingt seien und in den meisten Fällen deshalb eine Diagnose per Ultraschall nötig sei, sei der nichtinvasive Bluttest »nur dann angezeigt ..., wenn bei der Schwangeren eine erhöhte Besorgnis bezüglich

der Trisomien 21, 18 und 13 bestünde« (DEGUM 2016). Sinnvoll ist aus ihrer Sicht (DEGUM 2017a), den Feinultraschall am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels und den umfassenden Organultraschall zwischen der 20. und 22. Schwangerschaftswoche als Regelleistung der gesetzlichen Krankenkasse einzuführen, da »so die Mehrzahl der organischen, genetischen Anomalien bei Ungeborenen identifiziert werden könne.« Die DEGUM sieht folglich weniger einen Bedarf nach der Finanzierung von NIPT, sondern danach, zusätzliche Ultraschalluntersuchungen in die Mutterschaftsrichtlinien aufzunehmen.

Sehr kritisch äußert sich demgegenüber die Deutsche Gesellschaft für psychosomatische Frauenheilkunde und Geburtshilfe (DGPF) zu NIPT. Sie hält die neuen nichtinvasiven Tests für eine »janusköpfige« Neuerung: »Auch wenn es für die einzelne Schwangere ein Segen sein kann, früh und ungefährlich eine sichere Aussage darüber zu erhalten, ob ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht, kann diese neue Technik gefährliche Folgen haben für den Umgang mit Schwangerschaft und sich negativ auswirken auf das gesellschaftliche Klima gegenüber Behinderung« (DGPF 2013).

Dieser kritischen Einschätzung steht die Position der Humangenetiker/-innen diametral gegenüber. So begrüßt die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) »ausdrücklich« die Erprobung der neuen NIPT-Verfahren durch den G-BA und lehnt eine Einschränkung auf Risikoschwangere ab. Der Test solle keiner Schwangeren vorenthalten, aber auch keiner Schwangeren aufgezwungen und immer durch qualifizierte genetische Beratung flankiert werden (GfH 2014). In einer früheren Stellungnahme hatte die GfH (2012) hervorgehoben, dass eines der Hauptprobleme im Zusammenhang mit NIPT in der »Sicherstellung der Kapazität und Qualität einer kompetenten individuellen und umfassenden Beratung« liege. Zudem könne die gesellschaftliche Haltung gegenüber erkennbaren Behinderungen und Entwicklungsstörungen durch die Tests verändert werden. Notwendig sei daher eine umfassende, dauerhafte und breit angelegte interdisziplinäre Diskussion, in die auch die Nutzer/-innen von NIPT eingebunden werden sollten (GfH 2012). Ähnlich äußert sich der Bundesverband deutscher Humangenetiker (BVDH), der eine gesellschaftliche Debatte dazu fordert, »ob und wie der immanente Zwang auf Schwangere zur Durchführung von Untersuchungen auf genetische Veränderungen begrenzt werden kann und welche Folgen die abzusehende technische Weiterentwicklung derartiger Testsysteme auf die Gesellschaft haben kann« (BVDH 2012).

Ähnlich wie die GfH begrüßt auch der Ethik-Ausschuss des Deutschen Ärztinnenbundes eine Übernahme von NIPT in die gesetzlichen Krankenkassenleistungen und hält es für »nicht vertretbar«, wenn finanzschwache Frauen die riskanteren invasiven Verfahren als Kassenleistung erhalten, nicht aber die risikoärmeren NIPT. Zugleich warnt der Deutsche Ärztinnenbund davor, dass die Ergebnisse der NIPT bereits vor der vollendeten 12. SSW p. c. vorliegen können. Ein auffälliges Ergebnis im NIPT könnte zu einem Schwangerschaftsabbruch im Rahmen der Fristenregelung führen, ohne dass das NIPT-Ergebnis durch ein invasives Verfahren bestätigt wurde. Als grundsätzliche Gedanken hält der Ärztinnenbund darüber hinaus fest: »Die Inklusion von Menschen mit Behinderung ist und bleibt verpflichtend eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe und jeder Form von Diskriminierung ist entgegenzuwirken. Der möglicherweise gesellschaftlich ausgeübte Druck zur Pränataldiagnostik, der auf Schwangere unverkennbar bereits ausgeübt wird, lässt sich nicht durch ein Verbot von NIPT vermeiden« (Deutscher Ärztinnenbund 2017).

Es spiegeln sich in den Positionen der Fachgesellschaften zentrale Argumente des wissenschaftlichen und gesellschaftlichen Diskurses wider: die Frage nach der Verteilungsgerechtigkeit, nach umfassenden pränatal erhobenen genetischen Daten, nach der zugrundeliegenden Haltung gegenüber Behinderung und nach der Aussagekraft der NIPT im Vergleich zu weniger spezifischen Verfahren.

Psychosoziale Beratungsstellen

2.3

Neben den Ärzten und Ärztinnen als Beratende im Kontext von Pränataldiagnostik spielen auch psychosoziale Beratungsstellen eine Rolle in der Schwangerenbegleitung – insbesondere bei Schwangerschaftskonflikten. Für schwangere Frauen besteht laut Schwangerschaftskonfliktgesetz ein Beratungsanspruch auf freiwillige psychosoziale Beratung (§ 12 Abs. 1 SchKG).⁶⁶ Insbesondere bei einem positiven pränatalen Befund soll der schwangere Frau durch den betreuenden Arzt bzw. die betreuende Ärztin eine psychosoziale Beratung in einer Schwangerschaftskonfliktberatungsstelle vorgeschlagen und bei Bedarf vermittelt werden. Die Beratungsstellen benötigen

⁶⁶ Dieser Abschnitt stammt mit kleinen Änderungen aus dem Gutachten von Wolff und Graumann 2016.

eine staatliche Anerkennung gemäß § 9 SchKG, um durch staatliche oder kirchliche Mittel über das jeweilige Bundesland bzw. die Diözesen finanziert werden zu können.

Die psychosoziale Beratung von Frauen vor, während oder nach der Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Untersuchungen erfolgt in Deutschland durch anerkannte psychosoziale Beratungsstellen, deren Mitarbeiter/-innen durch festgelegte Qualifikations- und Fortbildungsanforderungen speziell für diesen Bereich ausgebildet wurden. Generell ist es außer Ärzten und Ärztinnen solchen Personen möglich, in der psychosozialen Beratung zu arbeiten, die in ihrer Ausbildung eine psychosoziale Grundausbildung absolviert haben (z. B. Psychologie, Sozial- und Heilpädagogik, Soziale Arbeit). Die formale Qualifikation dieser Berater/-innen wird durch § 6 Abs. 3 SchKG normiert. Darüber hinaus wird die Qualität der Beratung durch weitere Qualifikationsvorgaben auf Landesebene sichergestellt. Obwohl es keine einheitlichen und übergreifenden Regelungen für die institutionelle professionelle psychosoziale Beratung gibt, hat sich bundesweit ein einheitlicher Beratungsstandard durchgesetzt, der sich auf professionsinterne Regelungen unterschiedlicher Träger und Anbieter zurückführen lässt (u. a. AWO, Caritas, Diakonie, SkF, DRK, pro familia, und andere; Rummer 2013, S. 43 ff.).

Dabei muss festgehalten werden, dass die Mehrzahl der psychosozialen Beratungsstellen keine (16 %) oder nur vereinzelt (53 %) Beratung nach einem auffälligen Befund durchführen (Woopan et al. 2013, S. 15). Offenbar wird die psychosoziale Beratung von Frauen vor allem bei anderen Fragen, die sich in Bezug auf ihre Schwangerschaft und Familienplanung ergeben, nachgefragt. Die Hauptaufgabe in der psychosozialen Beratung liegt offensichtlich in der allgemeinen Begleitung und Beratung schwangerer Frauen (Woopan et al. 2013, S. 15).

Die meisten Frauen, die einen positiven fetalen Befund während der Schwangerschaft hatten und eine psychosoziale Beratung in Anspruch nahmen, schätzten sich selbst vor der Beratung als entschieden für oder gegen einen Schwangerschaftsabbruch ein. Dennoch gab jede vierte Befragte an, dass die Beratung einen Einfluss auf ihre letztendliche Entscheidung hatte, was die Relevanz der Beratung verdeutlicht (Rohde und Woopan 2007, S. 35).

Psychosoziale Beratungsstellen spielen in der Begleitung pränataldiagnostischer Untersuchungen insgesamt bislang eher eine Nebenrolle. Diese Rolle wurde durch die Änderungen im SchKG jedoch gestärkt. Schwangere, die eine psychosoziale Beratung in Anspruch genommen haben, beurteilen diese sehr positiv.

Hebammen

2.4

Hebammen können in der Begleitung von Schwangeren eine wichtige Rolle spielen. So sehen die Mutterschaftsrichtlinien vor, dass die regelmäßig stattfindenden (zunächst monatlichen) Untersuchungen der Schwangeren »auch von einer Hebamme im Umfang ihrer beruflichen Befugnisse (Gewichtskontrolle, Blutdruckmessung, Urinuntersuchung auf Eiweiß und Zucker, Kontrolle des Standes der Gebärmutter, Feststellung der Lage, Stellung und Haltung des Kindes, Kontrolle der kindlichen Herztöne sowie allgemeine Beratung der Schwangeren) durchgeführt und im Mutterpaß dokumentiert werden [können], wenn der Arzt dies im Einzelfall angeordnet hat oder wenn der Arzt einen normalen Schwangerschaftsverlauf festgestellt hat und daher seinerseits keine Bedenken gegenüber weiteren Vorsorgeuntersuchungen durch die Hebamme bestehen« (Mutterschaftsrichtlinien, A7, S. 7).

Hebammen können folglich die Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik und ggf. den Prozess der Diagnostik begleiten. Dabei können sie den Eltern eine andere Begleitung ermöglichen, als es Ärzten in den Handlungszwängen von Klinik und Praxis oftmals möglich ist. Die Beratung durch die Hebamme umfasst ein Beziehungsangebot vor, während und nach der PND und kann bezogen auf die persönliche Lebenssituation und von Medizin und Humangenetik unabhängig erfolgen (Ensel 2006, S. 242). Aus Sicht der Hebammen erschwert der frühe Zeitpunkt, zu dem sich werdende Eltern für oder gegen die Nutzung der ersten pränataldiagnostischen Untersuchungsmethoden entscheiden müssen (9.-12. SSW), die Entscheidungsfindung. In der frühen Schwangerschaft etabliert sich die Beziehung zum wachsenden Kind gerade erst und die Frauen sind »oft noch nicht oder gerade erst in ihrer Schwangerschaft angekommen« (Ensel 2006, S. 243).

Insbesondere bei einer pränatalen Diagnose einer fetalen Auffälligkeit, können Hebammen als Wegbegleiter und Seelsorgerinnen »der Fels in der Brandung sein« (Fezer Schadt und Erhardt-Seidl 2018, S. 48). Dadurch, dass sie auch Hausbesuche machen und den Schwangeren in einer anderen Rolle gegenüber treten als die begleitenden Ärzte und Ärztinnen, können sie eine umfassendere Begleitung vor, während und nach der Geburt bieten: »Aufgrund ihrer Sichtweise der Schwangerschaft als physiologischen Prozess, ihres ganzheitlichen Betreuungsansatzes und der damit einhergehenden Nähe zu den Frauen ergeben sich neben diesen grundlegenden Aufgaben

auch ethische Verpflichtungen für die Hebamme bei der Begleitung vor, während und nach der Pränataldiagnostik« (Ensel 2014, S. 163). Dabei kann die Hebamme die werdenden Eltern in ihrer jeweils individuellen Auseinandersetzung unterstützen und ihnen helfen, eine Haltung zu entwickeln, die ihre individuellen Werte und Erfahrungen widerspiegelt. Sie kann Sachwissen vermitteln und die Beziehung zum ungeborenen Kind als Kraftquelle in Konflikten stärken (Ensel 2014, S. 167 ff.).

In ihren öffentlichen Stellungnahmen zu Pränataldiagnostik zeigen sich deutsche Interessenvertretungen von Hebammen zurückhaltend. So lässt sich lediglich eine Positionierung eines Berufsverbandes zu Pränataldiagnostik finden. In einer Stellungnahme zur Erprobungsrichtlinie zu NIPT durch den G-BA, die dem derzeit laufenden Methodenbewertungsverfahren vorausging, hebt die Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft vier Aspekte hervor: die Notwendigkeit einer *unabhängigen* Überprüfung der Testgüte der erprobten NIPT, die Möglichkeit, dass es durch NIPT zu einer Ausweitung von PND kommt, die Erfordernis, das Ziel der fetalen Chromosomendiagnose zu definieren (»so stellt sich die Frage nach dem medizinischen Nutzen der Kenntnis eventueller Chromosomenanomalien«), sowie die Bedeutung der genetischen und psychosozialen Beratung insbesondere nach einer positiven Diagnose (DGHWi 2014).

Hebammen können in der Schwangerschaft und insbesondere in der Entscheidungsfindung über die Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik sowie gegebenenfalls über den Umgang mit den pränataldiagnostischen Ergebnissen eine wichtige Begleitung für werdende Eltern darstellen.

Behindertenrechtsgruppen und andere zivilgesellschaftliche Akteure

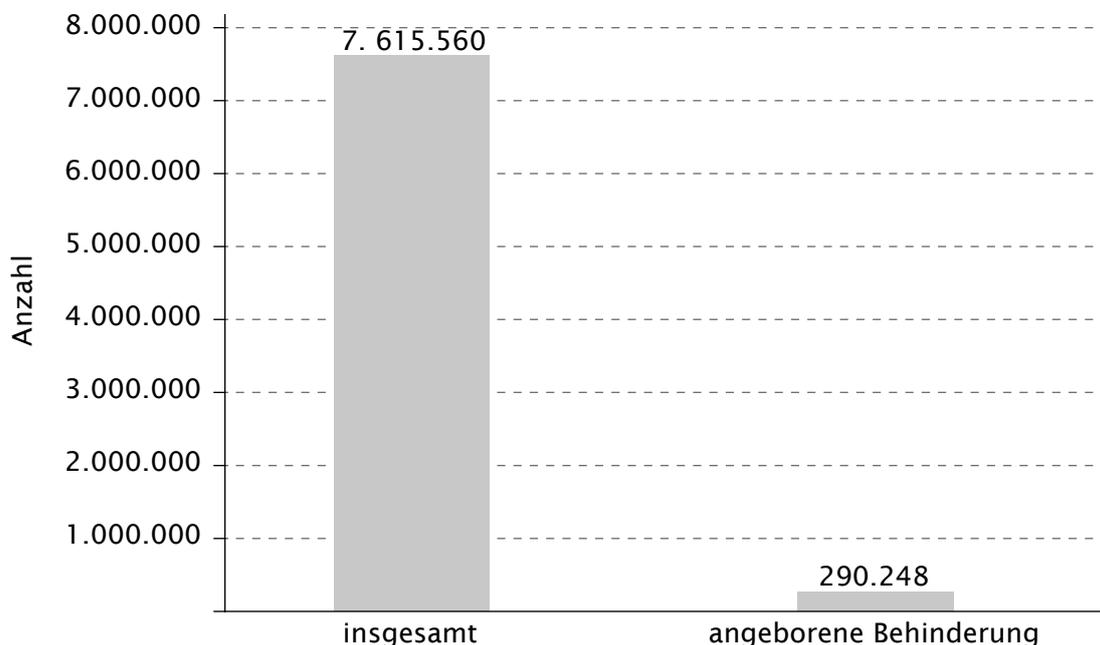
2.5

Etwa jeder zehnte Einwohner Deutschlands ist schwerbehindert, 2015 waren dies 7,6 Mio. Menschen. Nur ein Bruchteil dieser Menschen, nämlich knapp 4 %, ist aufgrund einer *angeborenen* Behinderung schwerbehindert. Der allergrößte Teil der Schwerbehinderungen wird durch Krankheiten und Unfälle im Lebensverlauf verursacht (Abb. IV.2).

Wie leben Menschen mit Behinderung in Deutschland? Welche Einschränkungen erleben sie, welche Chancen eröffnen sich ihnen? In der Gesamtschau zeigt sich ein gemischtes Bild: Einerseits gab es in den letzten Jahren eine Reihe von gesetzlichen und gesellschaftlichen Neuerungen, die auf eine verbesserte Inklusion zielen. Von besonderer Bedeutung war und ist hierfür die UN-Behindertenrechtskonvention, die von der Generalversammlung der Vereinten Nationen im Dezember 2006 verabschiedet wurde und in Deutschland im März 2009 in Kraft getreten ist. Sie präzisiert und konkretisiert die allgemeinen Menschenrechte für behinderte Menschen und wirkt auf eine umfassende gesellschaftliche Veränderung hin zu einer verbesserten Anerkennung behinderter Menschen hin (Graumann 2014). Zugleich berichten Menschen mit Behinderungen europaweit über merkliche Einschränkungen hinsichtlich ihrer Teilhabe an Freizeitaktivitäten (61 % der Befragten) und im Bereich der außerhäuslichen Mobilität (53 %; Prütz und Lange 2016, S. 1112 f.). Im Berufsleben haben es schwerbehinderte Menschen schwerer als ihre Kollege/-innen ohne Behinderung – gleichzeitig hat sich ihre Lage am Arbeitsmarkt durch gezielte politische Förderung in den letzten Jahren deutlich verbessert (Bundesagentur für Arbeit 2017).

Zusammenfassend bleibt ein uneindeutiges Bild: »Die gesellschaftlichen Signale sind ambivalent: Einer zunehmenden Leistungs- und Machbarkeitsorientierung in Wirtschaft und Gesellschaft, welche die Perspektiven des Lebens mit Behinderung einschränkt, stehen gesteigerte Inklusionsanstrengungen von Politik und Gesellschaft, aber auch gesteigerte Inklusionsmöglichkeiten aufgrund technologischer Innovationen gegenüber« (Brauer et al. 2016, S. 150).

Abb. IV.2

Anzahl schwerbehinderter Menschen in Deutschland insgesamt
und aufgrund angeborener Behinderungen

Eigene Darstellung nach Statistisches Bundesamt (2017)

Menschen mit und ohne angeborene Behinderungen engagieren sich vielfältig in Vereinen und Interessenvertretungen. Einige dieser Interessenvertretungen haben sich durch öffentliche Stellungnahmen zur Pränataldiagnostik geäußert (Braun und Könninger 2017b; Gen-ethisches Netzwerk et al. 2016; Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik 2017). Viele behinderte Menschen und ihre Verbände nehmen die Praxis vorgeburtlicher Selektion als bedrohlich wahr, da sie zum einen ihr eigenes Existenzrecht in Frage gestellt sehen und zum anderen um die langfristigen gesellschaftlichen Folgen fürchten, wenn Behinderte als minderwertiger Teil der Gesellschaft wahrgenommen werden (Daele 2005, S. 226). Dies gelte umso mehr, da die Entwicklung der pränatalen Bluttests in Deutschland durch die Bundesregierung gefördert worden ist (Heinrichs et al. 2012). Indem die Propagierung pränataldiagnostischer Verfahren Behinderungen implizit oder explizit als verhinderbar und verhinderungswürdig darstelle, werde es werdenden Eltern zunehmend schwergemacht, eine Schwangerschaft mit einem behinderten Kind zu akzeptieren und fortzusetzen. Es werde selbstverständlich davon ausgegangen, dass es ein normaler elterlicher Wunsch sei, sich ein »perfektes Kind« aussuchen zu können (Farrimond und Kelly 2013).

Aus diesem Grund fordern verschiedene Behindertenrechtsverbände, gentechnologiekritische Vereine, kirchliche Organisationen und andere zivilgesellschaftliche Zusammenschlüsse in einer gemeinsamen Stellungnahme, dass pränatalmedizinische Verfahren, die keinen therapeutischen Zweck verfolgen, sondern lediglich der Selektion von werdenden Kindern mit Abweichungen dienen, aus der Regelversorgung durch die gesetzlichen Krankenkassen genommen werden sollten (AKF et al. 2017). Zudem lehnen sie eine Neuaufnahme von pränataldiagnostischen Verfahren mit selektiver Zielsetzung in die Regelversorgung entschieden ab: »Tests auf Behinderungen stellen diese prinzipiell als verhinderungswürdig heraus. Wenn diese in die Regelversorgung übernommen werden, suggeriert das den Schwangeren, der Gesellschaft und den Menschen, die mit dieser Behinderung leben, dass gesellschaftlich anerkannt und angestrebt wird, die Geburt von Menschen mit dieser Behinderung zu verhindern« (AKF et al. 2017). Es sei zentral, dass Menschen mit den Abweichungen, nach denen pränataldiagnostische Verfahren suchen, in die gesamtgesellschaftliche Debatte miteinbezogen werden.

Andere kritische Positionen halten ein Verbot von NIPT auf Basis der derzeitigen Rechtsgrundlage für nicht möglich und plädieren für eine Anpassung des Gendiagnostikgesetzes. Derzeit sind pränataldiagnostische Verfahren mit einigen Einschränkungen grundsätzlich erlaubt. Dies solle umgekehrt werden dahin, dass pränataldiagnostische Verfahren grundsätzlich nicht angewandt werden dürfen, sondern nur in Sonderfällen. Eine schwangere Frau müsste dann *vor* der Durchführung von pränataldiagnostischen Verfahren darlegen, dass sie eine Schwangerschaft mit einem behinderten Kind abbrechen müsste wegen der daraus für sie resultierenden psychischen und/oder physischen Belastungen. In diesem Sinne schlägt der Fachanwalt für Medizinrecht Oliver Tolmein vor:

»Besser wäre, wenn das Gendiagnostikgesetz formulieren würde: Eine Pränataldiagnostik findet grundsätzlich nicht statt, außer in Konstellationen, wie sie jetzt der Paragraph 218a Abs. 2 formuliert – nur dass es dann eben vor der Pränataldiagnostik um eine drohende psychische Erkrankung gehen würde; Pränataldiagnostik dürfte also nur dann gemacht werden, wenn klar ist: Diese Frau hält es psychisch nicht aus, ein behindertes Kind zu bekommen« (Wagenmann 2012, S. 34).

Diese skizzierten Ansätze zum Umgang mit Pränataldiagnostik im Allgemeinen und den NIPT im Speziellen geben die Positionen von organisierten und oft sehr fachkundigen Personen wieder. Wie aber sehen Angehörige von Menschen mit den Behinderungen, auf die NIPT zielen, die neuen Testverfahren? Es gibt bislang keine Befragungen von Elternpaaren zu diesem Thema, sondern ausschließlich von Müttern. In den USA befragte Mütter von Kindern mit Down-Syndrom sehen dabei die nichtinvasiven Bluttests zwiespältig (Kellogg et al. 2014). Einerseits könnte sich eine Mehrheit (59 %) vorstellen, zukünftig selbst einen solchen Test in Anspruch zu nehmen. Mehr als zwei Drittel der Befragten (67 %) befürworteten zudem, dass nichtinvasive Tests für alle Frauen zur Verfügung stehen sollten. Andererseits befürchteten sie negative gesamtgesellschaftliche Konsequenzen durch die Verfügbarkeit der pränatalen, nichtinvasiven Gentests. So nehmen sie an, dass der Test zu einer erhöhten Anzahl von Schwangerschaftsabbrüchen nach der Diagnose von fetalem Down-Syndrom führt (88 %), dass er die soziale Benachteiligung von Menschen mit Down-Syndrom verstärkt (57 %) und die Bereitstellung von staatlichen Hilfen für Menschen mit Down-Syndrom verringert (64 %).

Dass die befragten Mütter einerseits eine freie Zugänglichkeit des Tests befürworteten und andererseits um seine gesellschaftlichen Folgen fürchten, mag sich dadurch erklären lassen, dass der Test für sie nur eine untergeordnete Rolle bei der Entscheidung für oder gegen ein Kind mit Down-Syndrom spielt. Nur eine Minderheit der Befragten nahm an (16 %), dass die Verfügbarkeit des Tests der wichtigste Faktor ist, der die Häufigkeit von Schwangerschaftsabbrüchen nach einer fetalen Down-Syndrom-Diagnose bestimmt. Vielmehr hielt jeweils annähernd ein Drittel in der Frage des Schwangerschaftsabbruchs entweder die individuellen moralischen oder religiösen Überzeugungen für entscheidend (36 %) oder die der Familie zum Diagnosezeitpunkt bereitgestellten Informationen (30 %; Kellogg et al. 2014).

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass sich die Situation von Menschen mit Behinderungen in den letzten Jahrzehnten sowohl hinsichtlich ihrer gesellschaftlichen als auch hinsichtlich ihrer beruflichen Teilhabe deutlich verbessert hat. Menschen mit angeborenen Behinderungen stellen in der großen Gruppe der schwerbehinderten Menschen in Deutschland eine kleine Minderheit dar. Viele zivilgesellschaftliche Akteure sehen in der pränataldiagnostischen Suche nach Feten mit Abweichungen eine Diskriminierung und positionieren sich gegen die breite gesellschaftliche Nutzung von Pränataldiagnostik. Angehörige von Menschen mit Down-Syndrom, als Menschen mit einer genetischen Besonderheit, die pränatal besonders im Fokus steht, sehen die neuen, nichtinvasiven Verfahren deutlich ambivalenter. Sie halten die Tests nicht für den zentralen Einflussfaktor, der darüber entscheidet, wie viele Babys mit Down-Syndrom zukünftig geboren werden.

Herstellerunternehmen von NIPT

2.6

Wie im Kapitel II.1.2 dargestellt, gibt es in Deutschland eine rege Nachfrage nach pränataldiagnostischen Zusatzleistungen, die durch die Schwangere individuell zu finanzieren sind. Beispielhaft zeigt sich das Nachfragepotenzial an den Berichten einzelner Hersteller bzw. Arztpraxen mit pränataldiagnostischem Schwerpunkt. So gibt die Firma LifeCodexx als Herstellerin des PraenaTests anlässlich des fünften Jahrestags ihres Markteintrittes an, im entsprechenden Zeitraum »mehr als 80.000 PraenaTest-Analysen durchgeführt [zu haben]; ungefähr jede zweite Blutprobe war von einer Schwangeren aus Deutschland« (LifeCodexx 2017). Die Zahl der den PraenaTest in Deutschland durchführenden Praxen und Kliniken sei in den fünf Jahren von etwa 70 auf über 3.000 medizinische Einrichtungen gestiegen; ein weiteres Wachstum sei zu erwarten. Dazu passen die Angaben des Berliner Zentrums für Pränataldiagnostik und Humangenetik *Kudamm-199*, dass sich die Zahl der bei ihnen durchgeführten Tests von 2013 mit 381 zu 2017 mit 1.968 mehr als verfünffacht hat (Stumm und Schröder 2018, S. 24).

Der deutsche Testhersteller LifeCodexx ist es auch, der ein Jahr nach der Markteinführung des Tests den Antrag auf Eröffnung eines Erprobungsverfahrens beim Gemeinsamen Bundesausschuss stellte, um eine Aufnahme des Tests in das Leistungsspektrum der gesetzlichen Krankenversicherung zu erwirken. Dass Hersteller von Medizinprodukten ein Erprobungsverfahren beim G-BA anstoßen können, ermöglicht seit 2012 das GKV-Versorgungsstrukturgesetz (GKV-VStG). Auch die Erstattung des Tests durch die obligatorische Krankenversi-

cherung in der Schweiz geht auf einen entsprechenden Antrag von LifeCodexx zurück (LifeCodexx 2017). LifeCodexx hatte zuvor für die Entwicklung und Evaluation des PraenaTests eine finanzielle Förderung in Höhe von 224.000 Euro vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) erhalten (Bundesregierung 2015, S. 11). Weitere 1,4 Mio. Euro flossen in insgesamt drei Forschungsprojekte zu nichtinvasiven Pränataldiagnostikverfahren, eines davon mit explizitem Fokus auf die vorgeburtliche Erkennung einer fetalen Trisomie 21 (Bundesregierung 2015, S. 10 f.). Auch die Forschungsförderung der Europäischen Kommission finanzierte die Entwicklung nichtinvasiver Pränataldiagnostik durch das interdisziplinäre Netzwerk SAFE (Special Non-invasive Advances in Fetal and Neonatal Evaluation) mit 12 Mio. Euro (Chitty et al. 2008, S. 83).

Die öffentliche Finanzierung und der Einfluss der Herstellerunternehmen auf eine mögliche Kostenerstattung durch die gesetzliche Krankenversicherung macht aus Sicht der Kritiker/-innen deutlich, »dass die Herstellerfirmen bis heute die Etablierung der Tests bestimmen« (Könninger und Braun 2017b). Solche kritischen Positionen zum politischen Einfluss der Testhersteller finden sich auch im *Deutschen Ärzteblatt*, das an alle Ärzte und Ärztinnen gesendet wird und eine breite Leserschaft hat: »Es kann und darf nicht sein, dass Privatunternehmen die Schwangerenvorsorge in einen Absatzmarkt verwandeln, der politisch und berufsrechtlich weitgehend unkontrolliert und so beschleunigt ist, dass keine Zeit zum Nachdenken bleibt« (Feyerabend und Huster-Sinemillioglu 2014, S. A1806). Zudem sei eine grundsätzliche Reflexion darüber vonnöten, inwiefern staatliche Forschungsförderung wissenschaftliche und wirtschaftliche Unternehmungen unterstützt, die gesellschaftliche Werturteile über Behinderungen vorweg nehmen: »Am Beispiel des PraenaTests wird einmal mehr deutlich: Nicht das einzelne Produkt ist auf die ethischen und körperpolitischen Konsequenzen hin zu befragen, sondern eine Forschungs- und Förderungspolitik, die sehr vielfältig die Entwicklung molekularer Analysemethoden mit bedenklichen Qualitätsurteilen fördert« (Feyerabend 2014, S. 137).

Diese Sicht schließt an eine breitere Debatte in der Medizin an, die die Rolle von Unternehmen in der Entwicklung, Ausgestaltung, Verbreitung und Evaluation von pränataldiagnostischen Verfahren thematisiert. So heben Befürworter einer starken Rolle von medizintechnischen Unternehmen in der Entwicklung neuer Diagnoseverfahren hervor, dass die finanziellen und personellen Ressourcen von Unternehmen eine schnelle und umfassende Ausgestaltung und Übernahme neuer Techniken in den medizinischen Markt erst möglich machen. Die finanzielle Macht von Unternehmen in der Förderung von medizinischer Forschung, die neue fortpflanzungsmedizinische Techniken und Verfahren entwickelt, sichert ihnen einen großen Einfluss. Diesen Einfluss sehen die Kritiker mit Sorge, denn neben der Forschungsförderung engagieren sich finanzstarke Medizinunternehmen auch in der Blockade von Innovationen – beispielsweise, wenn diese den eigenen Marktanteil gefährden: »Die größeren Unternehmen können die Entwicklung neuer Methoden und Verfahren gefährden, indem sie gegen neue Akteure auf dem Markt prozessieren. Kleinere Labore oder Firmen können die Prozesskosten nicht aufbringen und ziehen sich aus der Entwicklung zurück« (eigene Übersetzung von: Evans und Vermeesch 2016, S. 1175).⁶⁷ In den USA ist die Auseinandersetzung mit Interessenkonflikten die aus einer Förderung medizinischer Forschung durch die Industrie resultieren können, weiter fortgeschritten als in Deutschland, aber auch in Deutschland wird sie zunehmend geführt (Becker-Brüser 2010; Ganser 2011; Klemperer 2009).

Welche wirtschaftlichen Interessen hinter medizinischen und diagnostischen Neuerungen stecken, zeigen aktuelle Rechtsstreits. In den USA gibt es derzeit medienwirksame gerichtliche Auseinandersetzungen zwischen verschiedenen Testherstellern, in denen es um die Verletzung von Patentrechten geht. Zu Beginn des Jahres 2018 wurde die Firma Roche zur Zahlung von 27 Mio. US-Dollar an den Konkurrenten Illumina verurteilt. Auch vor deutschen Gerichten läuft ein vergleichbarer Rechtsstreit (Baldus 2016; Laqua 2018). Dabei wird deutlich, dass medizinisches und unternehmerisches Handeln unterschiedlichen Handlungsmaximen folgen: Schadensabwendung auf der einen Seite, Gewinnstreben und Profitmaximierung auf der anderen (Beck-Gernsheim 2016, S. 111 f.).

Die schwierige Vereinbarkeit medizinischer und wirtschaftlicher Handlungsmaximen wird auch in der öffentlichen Darstellung der Testverfahren deutlich. So belegen zwei voneinander unabhängige Untersuchungen (Farrell et al. 2015; Skirton et al. 2015), dass die Darstellung der Tests auf den Webseiten der Hersteller inhaltliche Lücken aufweist. Beispielsweise legen viele Herstellerunternehmen keine Nachweise zu den dargestellten Informationen vor. Bei der Hälfte der untersuchten Webseiten fehlte der Hinweis, dass zur Überprüfung der Ergebnisse eines NIPT ein invasives Verfahren nötig ist. Ebenfalls über die Hälfte der Webseiten zu NIPT gaben falsche Testgüten an. Nur jede sechste Webseite informierte, dass NIPT nur einen Teil der angeborenen Anomalitäten erfassen, und nur jede zwanzigste Webseite klärte darüber auf, dass unklare Testergebnisse bzw. Testausfälle

⁶⁷ Im Original: »The bigger companies can threaten the development of the new methods and protocols by suing new players. Smaller laboratories or companies cannot pay the litigation costs and refrain from developments.«

möglich sind (Skirton et al. 2015). »Die auf vielen Webseiten dargestellten Informationen entsprechen nicht den berufsständischen Empfehlungen. Vonnöten sind Leitlinien, die dafür sorgen, dass Herstellerfirmen von Pränataltests im Internet sachlich richtige und verständliche Informationen bereitstellen« (eigene Übersetzung von Skirton et al. 2015, S. 1167).⁶⁸ Zu einem ähnlichen Fazit kommen Farrell et al. (2015) in ihrer Untersuchung von Webseiten von Testherstellern und Analyselaboren. Explizit für den deutschsprachigen Raum haben Baldus et al. (2016, S. 60 f.) die Testinformationen von sechs NIPT-Herstellerunternehmen verglichen. Die Autor/-innen konstatieren analog zu Skirton et al. (2015) unter anderem eine lückenhafte Darstellung der Evidenz der Tests und eine Verschleierung der selektiven Konsequenzen der Tests.

Generell betonen die Testhersteller in ihrer öffentlichen Darstellung ausschließlich die *positiven* Folgen, die mit einem unauffälligen Testergebnis verknüpft sind. So betonen sie, dass ihre Produkte dazu dienen, Wissen und Informationen über die Schwangerschaft zu gewinnen und Gewissheit über die Gesundheit des werdenden Kindes zu erlangen. Sie heben damit auf die Kontrolle und Steuerbarkeit eines biologischen Prozesses ab, der durch die Tests keinesfalls gelenkt, sondern lediglich überprüft werden kann: »Konstruiert werden Erzählfiguren von verantwortungsvollen und beschützenden Müttern, die sich umfassend informieren und keine Wissenslücke riskieren. Wissen figuriert dabei als Ermächtigungsmittel, es ist *empowering*, heißt es etwa bei Sequenom. Wozu die Ermächtigung dient, bleibt unausgesprochen« (Baldus 2016, S. 11).

Auch das Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik und das Gen-ethische Netzwerk monieren die Selbstdarstellung verschiedener Testhersteller. Im Juni 2014 legten die zwei Netzwerke gemeinsam eine Beschwerde beim Deutschen Werberat gegen die Werbeprospekte und Onlinewerbung verschiedener Hersteller für pränataldiagnostische Bluttests ein. Die Werbung sei *ableistisch*, reduziere also Menschen auf ihre körperlichen und kognitiven Fähigkeiten und werte Menschen mit Beeinträchtigungen als minderwertig ab: »In dem hier beanstandeten Werbematerial wird durchweg als selbstverständlich vorausgesetzt, dass Menschen mit bestimmten genetischen Abweichungen beziehungsweise mit den damit verbundenen Beeinträchtigungen minderwertig sind – aber eben ohne diese Botschaft auch nur mit einem Satz direkt auszusprechen« (Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik und Gen-ethisches Netzwerk 2014). In seiner Antwort gibt der Deutsche Werberat an, in der beanstandeten Werbung keine Formulierungen erkennen zu können, die Menschen mit Down-Syndrom herabwürdigen: »Ob solche Tests an sich wünschenswert sind, vermag der Deutsche Werberat nicht zu beurteilen. Hierbei handelt es sich um grundsätzliche gesellschaftspolitische Debatte« (Deutscher Werberat 2014).

In der Gesamtheit scheint der Markt für nichtinvasive Pränataltests auch in Deutschland ein Wachstumsmarkt zu sein, den die Hersteller durch den Antrag auf Eröffnung des Erprobungsverfahrens beim G-BA weiter auszubauen suchen. Sowohl von Seiten der Ärzteschaft als auch von zivilgesellschaftlichen Verbänden wird die Rolle der Herstellerunternehmen bei der Etablierung der Tests und hinsichtlich der öffentlichen Darstellung der Tests kritisch gesehen.

Der Gemeinsame Bundesausschuss

2.7

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat im Sommer 2016 ein Methodenbewertungsverfahren für nichtinvasive Pränataltests eröffnet (G-BA 2016a), das bei einem positiven Entscheid die Finanzierung dieser Tests für Risikoschwangere im Rahmen der gesetzlichen Krankenkassen zukünftig ermöglichen kann (Kap. III.1.4). Die Entscheidung soll bis Sommer 2019 fallen. An der Eröffnung des Methodenbewertungsverfahrens zu den NIPT gab es rege Kritik, unter anderem von einem Zusammenschluss von kirchlichen, technologiekritischen, in der Schwangerenbegleitung und/oder Behindertenvertretung aktiven Vereinen (Gen-ethisches Netzwerk et al. 2016) sowie von Bundestagsabgeordneten verschiedener Fraktionen (Hüppe et al. 2016).

Josef Hecken, der seit 2012 Vorsitzender des Gemeinsamen Bundesausschusses ist und in dieser Funktion das Methodenbewertungsverfahren eröffnet hat, sieht die Kritik als teilweise ungerechtfertigt an. In einem Interview verteidigte er sich gegen die Vorwürfe im Zusammenhang mit dem Methodenbewertungsverfahren und bezeichnete die öffentliche Debatte um NIPT »teilweise als verlogen, wenn es um Menschenwürde und Behinderung geht« (Deckers und Mihm 2016). Es sei nicht zu verantworten, werdenden Eltern einen weitgehend nebenwirkungsfreien Test vorzuenthalten, wenn sie zugleich die invasiven Verfahren mit den mit ihnen einhergehenden höheren Risiken im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung angeboten bekommen könnten. Da der Test

⁶⁸ Im Original: »The information provided on many websites does not comply with professional recommendations. Guidelines are needed to ensure that companies offering prenatal testing via the internet provide accurate and comprehensible information.«

längst auf dem Markt für jene Frauen verfügbar ist, die ihn bezahlen können und wollen, sei es »nicht nur Doppelmoral, sondern auch Zwei-Klassen-Medizin«, wenn finanziell schlechter gestellte Frauen die risikoreichere Fruchtwasseruntersuchung in Kauf nehmen müssten (Deckers und Mihm 2016).

Mit Blick auf den offenen Brief der Bundestagsabgeordneten hob er hervor, dass es der Bundestag selbst war, der Herstellern von Medizinprodukten die gesetzliche Möglichkeit eröffnet hat, einen Antrag auf Eröffnung eines Methodenbewertungsverfahrens stellen zu können. Dies geschah im Jahr 2012 mit dem GKV-Versorgungsstrukturgesetz. Vor diesem Hintergrund hätte der G-BA das Methodenbewertungsverfahren nicht aus ethischen Gesichtspunkten ablehnen können, wie von einigen Kritiker/-innen gefordert. Das ethische Problem sieht Hecken eher darin, den Test *nicht* im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung anzubieten: »Ich hielte es für unethisch, wenn wir es nach einem positiven Ergebnis des umfassenden Methodenbewertungsverfahrens bei der Fruchtwasseruntersuchung mit ihren Risiken belassen und auf ein risikoärmeres Verfahren verzichten würden, womöglich um Frauen abzuschrecken« (Deckers und Mihm 2016).

Während das Interview Heckens persönliche Ansichten wiedergibt, hat sich auch der G-BA als Gremium zu den Vorwürfen positioniert. Der G-BA nimmt die »Gefahr der selektiven Verhinderung von Schwangerschaften, insbesondere mit fetaler Trisomie 21« (G-BA 2016a) ernst, sieht aber »gerade weil fundamentale ethische Grundfragen unserer Gesellschaft berührt sind« den parlamentarischen Gesetzgeber in der Pflicht, »hier Grenzen und Bedingungen zu definieren« (G-BA 2016b). Das Methodenbewertungsverfahren zielt darauf, ein neues Untersuchungsverfahren oder Medikament auf seinen medizinischen Nutzen im Leistungsspektrum der gesetzlichen Krankenversicherungen zu befragen und nicht über die ethische Vertretbarkeit und die gesellschaftliche Wünschbarkeit dieser Verfahren und Medikamente zu urteilen. Dies sei Aufgabe eines gesellschaftlichen Diskurses, der im Bundestag entschieden werden sollte: »Klare und eindeutige Antworten, die für uns handlungsleitend sein könnten, fehlen aber bislang« (G-BA 2016b). Diese Einschätzung, dass es eine Überfrachtung des Gremiums sei, wenn es die ethischen und grundlegend gesellschaftlichen Fragen mitverhandeln müsste oder sollte, wird von einigen Autoren geteilt (Huster 2017; Wagenmann 2012). Um der ethischen Dimension dennoch gerecht werden zu können, plante der G-BA »bedeutsame gesellschaftliche Organisationen wie beispielsweise den Deutschen Ethikrat« (G-BA 2016b) in das Methodenbewertungsverfahren einzubeziehen. Der Ethikrat lehnte eine Teilnahme am Methodenbewertungsverfahren mit Verweis auf seine Stellungnahme von 2013 gleichwohl ab.⁶⁹

Der G-BA sieht sich öffentlicher Kritik ausgesetzt für die Eröffnung des Methodenbewertungsverfahrens zu NIPT für Risikoschwangere für fetale Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Kritik begegnet er durch öffentliche Stellungnahmen, in denen er darauf verweist, dass die Verantwortung für eine breite gesellschaftliche Debatte nicht beim G-BA, sondern beim Parlament und bei den Ethikräten liege.

Bevölkerung und Öffentlichkeit

2.8

Behinderung ist etwas, das gesellschaftlich als nah und fern zugleich wahrgenommen wird. Nah, da ein großer Teil der Bevölkerung Menschen mit Behinderungen aus seinem persönlichen Umfeld kennt. So hat mehr als jede/-r fünfte Bürger/-in hat in seiner Familie oder seinem Verwandten- und Bekanntenkreis Kontakt mit Menschen mit geistiger Behinderung⁷⁰ (22 %), und etwa ebenso viele Bürger/-innen kennen aus ihrem persönlichen Umfeld einen Menschen mit ausschließlich körperlicher Behinderung (18%; Lebenshilfe 2014, S. 3). Diese Daten zeigen, dass ein großer Teil der Bevölkerung mit Beeinträchtigungen und Behinderungen vertraut ist – entweder durch sein persönliches Umfeld oder als direkt Betroffene (Prütz und Lange 2016).

Gleichzeitig erscheint Behinderung vielen Menschen auch als etwas Fernes, das Mitleid und Berührungsängste weckt. So zeigte das Demoskopie-Institut Allensbach in einer repräsentativen Befragung, welche Begriffe deutsche Bürger/-innen mit Menschen mit geistiger Behinderung verbinden (Lebenshilfe 2014). Die große Mehrheit der Befragten sah geistig Behinderte als »hilfsbedürftig« an (88 %), etwas mehr als die Hälfte der Befragten verband zudem die Begriffe »lebensfroh« (57 %), »ausgegrenzt« und »Mitleid« (jeweils 56 %) mit Menschen mit geistiger Behinderung. Jede(r) Zweite (49 %) gab an, gegenüber geistig behinderten Menschen Berührungsängste zu empfinden (Lebenshilfe 2014, S. 7). In einer Befragung im Auftrag der Antidiskriminierungsstelle

⁶⁹ Diese Information stammt aus einem Telefonat mit Herrn Dr. Vetter, dem Leiter der Geschäftsstelle des Deutschen Ethikrates, vom 5. Juli 2018.

⁷⁰ Der Begriff »geistige Behinderung« wird von einigen Betroffenen abgelehnt. An dieser Stelle wird er dennoch verwendet, um die Wortwahl der Befragung, die im Auftrag der Lebenshilfe durchgeführt wurde, wiederzugeben.

geben sogar drei Viertel (73 %) der Bürger/-innen an, »es einfach nicht gewohnt zu sein, mit Behinderten unverkrampft umzugehen«. Gleichzeitig, so die sehr große Mehrheit der Befragten (92 %), benötigten Behinderte besonderen Schutz, »weil sie sich selbst nicht helfen können«. Im Berufsleben hätten Menschen mit Behinderung deshalb nur wenig Chancen (so 84% der Befragten; Flaig 2009, S. 76).

Diese Einschätzung von Menschen insbesondere mit kognitiven und Lernbeeinträchtigungen illustrieren, was sozialwissenschaftliche Forscher als defizitorientierte Sicht auf Behinderung beschreiben. Während Menschen ohne Behinderung oftmals in erster Linie die mit einer Behinderung einhergehenden Einschränkungen und Unterschiede sehen, also darauf fokussieren, was Behinderten im Vergleich zum Nicht-Behinderten fehlt, stellen Menschen mit Behinderungen eher ihre individuellen Ressourcen und Fähigkeiten in den Vordergrund. Für sie sind die von Dritten wahrgenommenen Einschränkungen alltäglich, weil gegeben, und durch ihre Ressourcen potenziell auszugleichen. So nehmen sich Menschen mit Behinderungen als ebenso wertvoll, positiv eingestellt und mit guten Eigenschaften ausgestattet wahr wie Nichtbehinderte (Daele 2005, S. 227).

Auch wenn Menschen ohne Behinderung ihre Mitbürger/-innen mit Behinderung zumeist vor allem über ihre Beeinträchtigungen charakterisieren, hat sich die gesamtgesellschaftliche Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung hin zu einer größeren Offenheit und Akzeptanz verändert. So befürworten in repräsentativen Umfragen über 80 % die schulische Integration von Kindern mit Behinderung in Regelschulen, über 90 % haben nichts gegen eine Nachbarschaft mit Behinderten und über 80 % nichts gegen die Anwesenheit von geistig Behinderten im gemeinsamen Urlaubshotel einzuwenden (Daele 2005, S. 241 ff.). Die tatsächlich gelebte Teilhabe von Menschen mit Behinderungen sieht die Hälfte der Bevölkerung als verbesserungswürdig an (46 %). Konkreten Verbesserungsbedarf sieht die Bevölkerung bei der Verkehrsmittelnutzung (78 %) und hinsichtlich der Gleichberechtigung am Arbeitsplatz (68 %; IfD Allensbach 2011).

Gleichzeitig halten es große Mehrheiten der Bevölkerung für normal und akzeptabel, wenn eine Frau ihre Schwangerschaft aufgrund von Fehlbildungen des Kindes abbricht. So geben zwei Drittel (65 %) der im Auftrag der Antidiskriminierungsstelle des Bundes Befragten an, es in Ordnung zu finden, »wenn eine Frau, die ein behindertes Kind erwartet, abtreibt« (Flaig 2009, S. 77). In anderen Erhebungen liegen die Zustimmungsraten noch deutlich höher. So gaben in der repräsentativen Bevölkerungsbefragung ALLBUS des GESIS-Instituts 88 % der Befragten an, dass es erlaubt sein solle, die Schwangerschaft abzuberechnen, »wenn das Baby mit hoher Wahrscheinlichkeit eine ernsthafte Schädigung haben wird«. Eine Minderheit von 12 % der Befragten lehnte dies ab (GESIS 2013). Damit stand ein »geschädigtes Baby« an dritter Stelle der Zustimmung zu möglichen Gründen für einen Schwangerschaftsabbruch. Ein noch größerer Anteil der Befragten wollte einen Schwangerschaftsabbruch lediglich bei einer Gesundheitsgefährdung der Frau durch die Schwangerschaft (95 %) bzw. bei einer Schwangerschaft infolge einer Vergewaltigung (90 %) erlauben. Gefragt nach dem Zeitraum, in dem ein Schwangerschaftsabbruch bei einem Ungeborenen mit angeborenen Abweichungen möglich sein sollte, gab über die Hälfte an, dieser solle jederzeit möglich sein (51 %), ein gutes Drittel plädierte für eine Begrenzung auf die ersten drei Schwangerschaftsmonate (38 %) und 11 % lehnten den Abbruch unabhängig vom Zeitpunkt ab (GESIS 2013). Ähnliche Zustimmungsraten berichten auch Meidert und Nebel (2013).

Diese Dualität von einer einerseits positiven Einschätzung von gesellschaftlicher Inklusion von Menschen mit Behinderung und andererseits der großen Zustimmung zum (zeitlich unbegrenzten) Abbruch von Schwangerschaften mit behinderten Feten mag widersprüchlich erscheinen. Daele (2005, S. 243) sieht dies als zwei getrennte Phänomene und folgert, »dass auch in der Bevölkerung die *Ablehnung der Behinderung*, die sich in den hohen Abtreibungsraten nach pränatalem Befund spiegelt, tatsächlich nicht die *Ablehnung behinderter Menschen* bedeutet« (Hervorhebung im Original).

Was bedeutet diese gesamtgesellschaftlich ambivalente Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung für die Einführung den neuen nichtinvasiven Bluttests? Ist die ambivalente Sichtweise auf Behinderung Ausgangspunkt oder Ergebnis der pränataldiagnostischen Fortschritte?

Ein wirklich breiter gesellschaftlicher Diskurs zu pränataler Diagnostik, den neuen Verfahren und den sozialen Folgen und ihrer Erwünschtheit hat in Deutschland noch nicht stattgefunden, während es in den bioethischen und sozialwissenschaftlichen Fachöffentlichkeiten international rege Diskussionen über NIPT gibt und gegeben hat (Farrimond und Kelly 2013). Kritische Stimmen sehen die rasche Markteinführung der Verfahren einschließlich der finanziellen Unterstützung der Testentwicklung durch die Bundesregierung als wesentliche Ursache für die fehlende öffentliche Diskussion: »Ob diese Art Test auf den Markt kommen sollte, konnte nicht Gegenstand einer breiten gesellschaftlichen Debatte werden. So wurden mit Produktentwicklung und Markteinführung bereits Fakten geschaffen, ohne dass es zuvor eine gesellschaftliche Reflexion darüber gegeben hätte, ob die Gesellschaft den damit eingeschlagenen Weg wirklich gehen will« (Könninger und Braun 2017b, S. 8).

Öffentliche Impulse zu einer Debatte gab es zu zwei Zeitpunkten, stellen Braun und Könninger fest. Die erste »unaufgeforderte und antagonistische« Intervention der Zivilgesellschaft fand zum geplanten Markteintritt des PraenaTests im Jahr 2011 statt und die zweite zur Eröffnung des G-BA-Verfahrens im Sommer 2014. Beide Interventionen problematisierten den NIPT, erreichten aber lediglich die Aufmerksamkeit interessierter Teilöffentlichkeiten. Eine breite Debatte konnten diese Interventionen daher nicht ersetzen: »Für die Auseinandersetzung mit den vielbeschworenen ethischen und gesellschaftlichen Grundsatzfragen fühlt sich niemand wirklich zuständig. Bundestag und Ethikrat sind auf die Einladung, die gesellschaftliche Debatte zu initiieren, bisher nicht eingegangen« (Braun und Könninger 2017b, S. 14).

In den bisherigen (teil)öffentlichen Debatten, die ab dem Jahr 2011 von zivilgesellschaftliche Organisationen und Mitgliedern des Bundestages angestoßen wurden, spielten laut der Analyse von Braun und Könninger (2017b, S. 10 f.) fünf Themen eine zentrale Rolle: (1) der Lebensschutz, also die Kritik an Schwangerschaftsabbrüchen im Allgemeinen, (2) die Sorge vor einer Verstärkung von Diskriminierung und *Ableism*⁷¹, (3) die Medikalisierung der Schwangerschaft durch die Gleichsetzung von Schwangerschaft mit Krankheit und Risikomanagement, (4) die Entsolidarisierung der Gesellschaft u. a. durch eine Verschiebung der Verantwortlichkeiten auf die individuelle Ebene und (5) die Herausforderung des »information overload« durch die Ausweitung des Diagnosespektrums der Tests und die damit steigenden Anforderungen an Aufklärung und Beratung. Parallel dazu stand und steht die Frage im Raum, ob NIPT einen medizinischen Zweck verfolgen. Dazu stehen sich zwei gegensätzliche Positionen gegenüber, von denen die eine postuliert, dass NIPT für medizinische Zwecke verwendet werden sollten, jede darüberhinausgehende Anwendung aber ethisch problematisch ist (etwa zur Geschlechtsbestimmung). Die gegenteilige Position sieht überhaupt keinen medizinischen Nutzen von NIPT, weil diese keine *therapeutischen* Optionen eröffnen, sondern lediglich die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruches (Braun und Könninger 2017b, S. 11).

Zur Haltung der Bevölkerung gibt es bislang kaum Erhebungen. Erste qualitative Studien aus den Niederlanden und Großbritannien zeigen teils sehr gegensätzliche Positionen der Befragten (Farrimond und Kelly 2013; Schendel et al. 2014). Farrimond und Kelly (2013; s. auch Kelly und Farrimond 2012) ermittelten vier grundsätzliche Meinungsgruppen. Die erste Gruppe sah in NIPT eine Diskriminierung von Behinderten, da sie die Möglichkeit der pränatalen Selektion eröffneten (38 % der Befragten). Die individuelle Lebenszufriedenheit stehe nicht in Abhängigkeit von den jeweiligen körperlichen und kognitiven Fähigkeiten, betonten Vertreter dieser Position. Zudem befürchtete diese Gruppe eine Ausweitung der Tests auf nicht krankheitsbezogene Eigenschaften und eine Veränderung des gesellschaftlichen Klimas hin zu einer rein leistungsorientierten Sicht auf den Menschen.

Die zweite Meinungsgruppe sah NIPT keinesfalls als Diskriminierung, sondern als zu begrüßende klinische Anwendung, die die werdenden Eltern entlasten und beruhigen könne (28 % der Befragten). Eine Ausweitung auf möglichst viele schwere Krankheiten wurde begrüßt. Die dritte Gruppe sah die Anwendung von NIPT für schwere Krankheiten ebenfalls positiv (8 % der Befragten), betonte dabei jedoch gleichzeitig eine Begrenzung der gescreeenten Krankheitsbilder, z. B. sollten im Erwachsenenalter auftretende Krankheiten nicht Teil des Tests sein dürfen. Die vierte und letzte Gruppe legte den Fokus auf die freie Wahl des Einzelnen und lehnte Überlegungen hinsichtlich »Designerbabys« nicht grundsätzlich ab (4 %). Alle vier Meinungsgruppen lehnten eine Anwendung von NIPT außerhalb des klinischen Bereichs (etwa durch kommerzielle oder Direct-to-Consumer-Angebote) ebenso wie eine Pflicht zum Testen grundsätzlich ab (Farrimond und Kelly 2013). In der niederländischen Studie von Schendel et al. (2014) zeigten sich ähnliche Positionen. Daraus lässt sich schließen, dass sie nicht auf die jeweilige nationale Bevölkerung beschränkt sein dürften.

Die Positionen in der Bevölkerung bilden sich, so ist anzunehmen, auf der Basis eigener Wertvorstellungen, Erfahrungen und im Dialog mit dem sozialen Umfeld und werden durch die Medienberichterstattung beeinflusst. Wie aber thematisieren deutsche Medien die nichtinvasiven Pränataltests? In der medialen Berichterstattung zur Markteinführung nichtinvasiver genetischer Pränataltests herrscht eine Darstellung vor, die die Pränataltests einerseits als im Vergleich zu invasiven Verfahren als individuell risikoarm und andererseits als gesamtgesellschaftlich risikoreich darstellt. Dabei erscheinen die Tests hinsichtlich ihrer potenziell selektiven Wirkung, der massiven Erhebung von genetischen Informationen und der Verstärkung des elterlichen Wunsches nach einem »perfekten Kind« als Bedrohung (Sänger 2013, 2014). Während (werdende) Eltern und Mütter in der Berichterstattung zu NIPT kaum zu Wort kommen, stehen sie doch für die meisten Journalisten in der Hauptverantwortung: »Eltern

⁷¹ *Ableism* beschreibt die Bewertung eines Menschen(lebens) anhand der Fähigkeiten, über die ein Mensch verfügt. Eine Person, die – beispielsweise aufgrund einer Behinderung – über andere Fähigkeiten verfügt, als die als wertvoll angesehenen, erscheint nach dieser Denkweise als minderwertig und ausschlusswürdig (Wolbring 2009).

werden als individuell verantwortlich für Selektion und steigende Abtreibungszahlen präsentiert« (Sänger 2013, S. 21).

Über das Leben als Mensch mit Down-Syndrom oder als Familie mit einem Kind mit Down-Syndrom erfährt man in der medialen Berichterstattung hingegen wenig. Auch spielt das Thema der gesellschaftlichen Inklusion von Menschen mit Behinderung nur am Rande eine Rolle. »Als Leerstelle der Berichterstattung über den neuen Bluttest fällt zudem auf, dass ökonomische Fragen danach, wer wie von dem Angebot und der Einführung des Tests profitiert, keine Rolle spielen« (Sänger 2013, S. 23). Kurz gefasst bleiben ökonomische und gesellschaftliche Faktoren in der medialen Berichterstattung weitgehend außen vor, und die individuelle Entscheidung der werdenden Eltern für oder gegen ein Kind mit einer pränatal erkannten Behinderung erscheint als zentrales, zu problematisierendes Element. Indem die Berichterstattung insbesondere die individuelle Selektionsentscheidung problematisiert, nimmt sie eine Haltung ein, die der breiten Zustimmung in der Bevölkerung zum selektiven Schwangerschaftsabbruch nach einem pränatalen Befund zuwiderläuft.

Zusammenfassend bleibt festzuhalten, dass in der deutschen Bevölkerung eine ambivalente Haltung gegenüber menschlichen Behinderungen vorherrscht. Einerseits wird eine breite gesellschaftliche Inklusion begrüßt, gleichzeitig aber auch die pränatale Selektion behinderter Feten gutgeheißen. Eine breite gesellschaftliche Diskussion zu den sozialen Chancen und Herausforderungen von pränataler Diagnostik allgemein und nichtinvasiven Testverfahren im Speziellen steht bislang aus. Eine größere Medienberichterstattung fand bislang in erster Linie punktuell, etwa zum Markteintritt des pränatalen Bluttests im Sommer 2012 und zum Start des Prüfungsverfahrens beim G-BA 2016 statt. Zivilgesellschaftliche Akteure und der G-BA erhoffen sich vom Parlament einen Anstoß zu einer intensiveren öffentlichen Debatte.

Gesellschaftliche Teilgruppen im Fokus der Pränataldiagnostik

3

Pränataldiagnostik erlaubt es, immer umfangreicheres Wissen über das werdende Kind zu erhalten. Dabei entscheiden die gesellschaftlichen Werte und Diskurse wesentlich mit darüber, welches Wissen als relevant anzusehen ist und welches nicht. Welche Eigenschaften des Kindes sind für werdende Eltern von so großem Interesse, dass sie einen Schwangerschaftsabbruch motivieren können? Während in einigen asiatischen Ländern wie China und Indien auch ein gesetzliches Verbot die *geschlechtsbezogene* Abtreibung nicht einhegen kann, spielt in den meisten europäischen Ländern das Geschlecht keine Rolle bei der Entscheidung über die Fortsetzung der Schwangerschaft. Im Zentrum der europäischen Nutzung von Pränataldiagnostik stehen Herzfehler, Fehlbildungen des zentralen Nervensystems und genetische Abweichungen. Sowohl ein großer Teil der pränataldiagnostischen Verfahren als auch der ethischen Debatte fokussiert auf die Trisomie 21 als häufigste nicht letale, aber folgenreiche chromosomale Abweichung. In diesem Kapitel werden zunächst die gesellschaftlichen Perspektiven auf und für Menschen mit Trisomie 21 behandelt; anschließend wird das Problem der Geschlechtsselektion mittels Pränataldiagnostik beleuchtet.

Down-Syndrom im Fokus pränataler Diagnostik: gesellschaftliche Perspektiven auf und für Menschen mit Trisomie 21

3.1

Im Zentrum der pränatalen Diagnostik – dies wird besonders beim nichtinvasiven Bluttest deutlich – stehen die autosomalen Trisomien 13, 18 und 21. Aufgrund der relativen Häufigkeit und vermutlich auch Bekanntheit steht die Trisomie 21 dabei besonders im Fokus der Diagnostik (IQWiG 2017). Die (möglichst frühe) Diagnose des Down-Syndroms spielte bereits bei der Etablierung und Ausbreitung der invasiven Pränataldiagnostik eine wichtige Rolle (Löwy 2014) – die erste durch invasive Pränataldiagnostik gestellte Diagnose war eine Trisomie 21. Die seitdem erreichten Fortschritte in der PND zielen wesentlich auch auf eine frühere und vollständigere Detektion von Feten mit Down-Syndrom. Nicklas-Faust (2014, S. 63) bewertet die Trisomie 21 deshalb als die »Leitbehinderung« für die Entwicklung der Pränataldiagnostik. Dies sei gleichwohl überraschend: »Bemerkenswert ist, dass ausgerechnet die gezielte Suche nach Menschen mit Down-Syndrom eigentlich unverständlich ist: Sie selbst wie auch ihre Familien, die das Kind mit Down-Syndrom zumeist nicht missen möchten, haben in aller Regel eine gute Lebensqualität« (Nicklas-Faust 2014, S. 68).

Auch Henn und Schmitz (2012, A1308) sehen die Fokussierung pränataler Diagnostikverfahren auf das Down-Syndrom kritisch. So halten sie mit Blick auf die nichtinvasiven Gentests fest: »Als für die betroffenen Familien verheerender Kollateralschaden wird dadurch das in der Bevölkerung ohnehin schon weit verbreitete,

medizinisch wie ethisch durch nichts begründbare Bild des Down-Syndroms als diejenige Form von Behinderung verfestigt, mit der ein Kind keinesfalls geboren werden dürfe.« Menschen mit Down-Syndrom weisen einige charakteristische Merkmale auf, die sie auch für medizinische Laien recht leicht erkennbar machen, beispielsweise mandelförmige Augen, einen eher flachen Hinterkopf und eine insgesamt kleinere Statur: »Menschen mit Down-Syndrom sehen anders aus als andere. Sie sind in der speziellen und einzigartigen Situation, dass sie immer erkennbar sind, sowohl vor- als auch nachgeburtlich« (Bragança 2014, S. 106). Dadurch, dass sie für Dritte leicht als Menschen mit Down-Syndrom zu erkennen sind, sind sie zugleich als Träger/-innen eines Merkmals zu erkennen, das vorgeburtlich diagnostiziert werden kann. Familienexterne, die Kinder mit Down-Syndrom mit einem Kommentar bedenken wie »Sowas muss doch heute nicht mehr sein«, zielen damit just auf die pränatale Erkennbarkeit und damit implizierte Vermeidbarkeit (Hallbauer 2009). Dass Eltern mit Kindern mit Down-Syndrom in ihrem sozialen Umfeld häufig Unverständnis entgegengebracht wird, ist aus der Arbeit von Selbsthilfegruppen bekannt. Ob sich dieses Unverständnis kausal auf die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zurückführen lässt, ist allerdings bislang nicht systematisch untersucht worden (Wolff und Graumann 2016, S. 10).

Während einerseits die Akzeptanz abgenommen haben mag für Eltern, die sich für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom entscheiden,⁷² haben zugleich die medizinischen und sozialen Unterstützungsmöglichkeiten für die Familien zugenommen. Dies führt zu einem Paradox zwischen gesellschaftlicher Ablehnung und Förderung: »Es war noch nie so leicht, einen Fötus mit Trisomie 21 zu identifizieren in einer Gesellschaft, die billigt, dass diese Chromosomenstörung ein legitimer Abtreibungsgrund ist. Und es war noch nie so leicht, ein Kind mit Down-Syndrom großzuziehen in einer Gesellschaft, die, zu Recht, stolz darauf ist, dass sie sich um Inklusion bemüht« (Schulz 2017, S. 198).

Allerdings sind die medizinischen, sozialen und technischen Unterstützungsleistungen für Familien mit behinderten Kindern zwar erreichbar, erfordern jedoch nach wie vor ein konstantes Engagement und beachtliche Ressourcen von Seiten der Eltern (Giering und Hofmann 2017, S. 30). So schildern viele Eltern von behinderten Kindern ihr Familienleben als freudvoll, den beständigen Aufwand zur Beschaffung der benötigten Unterstützungsleistungen allerdings als sehr kräftezehrend. In der Kindernetzwerkstudie von 2014, der deutschlandweit größten Studie zur Lebenssituation von Familien mit chronisch kranken und behinderten Kindern, zeigt sich, dass die Gesundheit und das Wohlbefinden der Eltern im Vergleich zu anderen Familien deutlich schlechter ausfallen: »Die Hauptbelastungen der Familien betreffen die wirtschaftliche und die soziale Situation und weniger die Bewältigung von Krankheit und Behinderung innerhalb der Familie« (Kofahl und Lüdecke 2014, S. 21). Die Schwierigkeiten, Informationen und Beratung zu bestehenden Angeboten und Unterstützungsmöglichkeiten zu erhalten, stellen ebenso eine Hürde dar wie die Vielfalt der zuständigen Ansprechpartner. Beispielhaft schildert die Autorin Mareice Kaiser im Interview ihre Erfahrungen beim Aufziehen ihrer behinderten Tochter: »Wenn du ein behindertes oder chronisch krankes Kind bekommst, wirst du zur Bittstellerin. Es erfordert Mut, ein behindertes Kind zu bekommen, du musst dich immer rechtfertigen. Du brauchst für dein Kind Dinge, die andere Kinder nicht brauchen – therapeutische Hilfsmittel etwa. Und dann kommt jemand von der Krankenkasse und sagt, nein, das kriegst du nicht oder nur die schlechtere Variante davon. Das macht klein, hält klein und sorgt dafür, dass Eltern – oft sind es die Mütter – behinderter Kinder nicht arbeiten können, weil sie die ganze Zeit damit beschäftigt sind, die Bürokratie, die für die Pflege ihres Kindes nötig ist, zu bewerkstelligen. Dahinter steckt ein System, ein kleines System in einem großen System in einer Gesellschaft, die keine Menschen mit Behinderung will und sie als Belastung empfindet. Der normale Vorgang, wenn ich ein Hilfsmittel bei der Krankenkasse beantrage, ist, dass es erst mal abgelehnt wird. Dann muss ich einen Widerspruch schreiben – und es wird doch bewilligt. Das kostet Geld, Zeit, Nerven und Selbstbewusstsein. Die Dinge, die man braucht, sind ja oft genau die, die eine gleichberechtigte Teilhabe ermöglichen, etwa ein Therapiestuhl, damit meine Tochter in die Kita gehen kann. Dafür muss man ständig kämpfen« (Mayrhauser 2016).

Als einen der wichtigsten Gründe für die Nutzung von Pränataldiagnostik nannte eine Mehrheit der befragten Schwangeren, dass ein behindertes Kind ihren Lebensalltag und die Geschwisterkinder stark belasten würde (Nippert und Neitzel 2007, S. 764). Mehr als zwei Drittel (67 %) der Befragten sahen ein behindertes Kind darüber hinaus als Belastung für die eigene Partnerschaft (Renner 2006, S. 43). Die Angst davor, dass ein behindertes Kind die Familie als Ganzes, die Paarbeziehung und Geschwisterkinder strapazieren könnte, scheint weit verbreitet zu sein. Zumindest für Familien mit Kindern mit Down-Syndrom lässt sich dies empirisch jedoch kaum belegen. So unterscheiden sich Familien mit Kindern mit Down-Syndrom in ihrer Funktionsfähigkeit auf individueller, partnerschaftlicher und familiärer Ebene nicht von Familien mit Kindern ohne Down-Syndrom (Riper et al. 1992).

⁷² Dabei handelt es sich um einen subjektiven Befund, der von interviewten Familien mit Kindern mit Down-Syndrom des Öfteren genannt wird. Eine vergleichende Untersuchung zur gesellschaftlichen Akzeptanz von Menschen mit Down-Syndrom und ihren Familien im Zeitverlauf existiert nach unserer Kenntnis nicht.

Auch wenn Eltern von Kindern mit Trisomie 21 teilweise eine höhere Stressbelastung zeigen, reagieren sie mit Resilienz und nach eigener Beschreibung gut oder sehr gut auf die Mehrbelastung (Riper 2007). Insgesamt zeigt sich ein Bild von familiärer Normalität, in dem das Wohlbefinden der Familienmitglieder größtenteils von den gleichen Faktoren beeinflusst wird wie in anderen Familien. »In der Gesamtschau der Kindheit zeigt sich, dass für die meisten Familien ein Kind mit Down-Syndrom keine Last und kein reiner Empfänger familiärer Zuwendung ist. Tatsächlich scheint es einen positiven Beitrag zu leisten« (eigene Übersetzung von: Cunningham 1996, S. 89).⁷³ So sind in einer US-amerikanischen Befragung von annähernd 2.000 Eltern von Kindern mit Down-Syndrom 97 % der Befragten stolz auf ihr Kind, 99 % lieben es, und nur kleine Minderheiten schämen sich für ihr Kind (5 %) oder bereuen, es bekommen zu haben (4 %; Skotko et al. 2011, S. 2339).

Geschwister von Kindern mit Down-Syndrom haben ein positives Selbstbild, ihre Entwicklung verläuft ähnlich wie bei anderen Familien auch, und die Beziehungen innerhalb der Familie werden als ebenso gut oder sogar besser beschrieben als in Familien mit Kindern ohne Down-Syndrom (Cuskelly et al. 2009; Riper 2000). Als herausforderndste Phase für die Eltern wird die Jugend der Kinder mit Down-Syndrom beschrieben, da diese nicht in gleichem Maße selbstständig werden wie nicht behinderte Jugendliche und zudem in dieser Phase häufig soziale Kontakte zu nicht behinderten Peers verlieren (Cunningham 1996). Insgesamt werden die Ehen von Eltern von Kindern mit Down-Syndrom sogar etwas seltener geschieden als von Eltern von Kindern ohne chromosomale Abweichungen (Cunningham 1996; Urbano und Hodapp 2007). Die Befürchtungen von schwangeren Frauen mit Blick auf ein mögliches Familienleben mit einem Kind mit Down-Syndrom scheinen folglich in der Realität mehrheitlich nicht zuzutreffen.

Und wie sehen sich Menschen mit Down-Syndrom selbst? In einer Befragung im Vereinigten Königreich stellten Barter et al. (2017) fest, dass Menschen mit Down-Syndrom Trisomie 21 als etwas Chronisches, Negatives und Beschränkendes beschreiben, als etwas, das sie gegenüber anderen Menschen abwertet. Viele Befragte verneinten zugleich, selbst das Down-Syndrom zu haben. Ihr eigenes Leben nahmen sie als positiv und lebenswert wahr und stellten eigene Errungenschaften und Fähigkeiten in den Mittelpunkt. Analog zu dieser Selbstbeschreibung sehen auch viele Menschen, die beruflich oder privat häufig Kontakt mit Menschen mit Down-Syndrom pflegen, die Behinderung nicht als *konstituierendes* Merkmal, sondern gleichsam als einen unter vielen Aspekten, die einen Menschen ausmachen. Katja de Bragança, die gemeinsam mit Kolleg/-innen mit Down-Syndrom das Magazin *Ohrenkuss* herausgibt, beschreibt ihre Sichtweise beispielsweise so: »Ich glaube, dass viele meiner Kollegen relativ ähnlich wären, wenn sie kein Down-Syndrom hätten. Und ich kann mir in guten Momenten sogar jeden von Ihnen [gemeint waren die Zuhörer des Vortrags] mit Down-Syndrom vorstellen. Das Down-Syndrom macht nur ein paar Prozent des Menschen aus« (Bragança 2014, S. 119).

Befragt zu ihrer Position zu pränataldiagnostischen Methoden zur Detektion von Feten mit Down-Syndrom, zeigen sich Menschen mit Down-Syndrom ambivalent. Die von Barter et al. (2017) Befragten sahen pränatale Tests einerseits als Möglichkeit zur Vorbereitung auf die Geburt eines behinderten Kindes an, beschrieben diese Geburt jedoch aus Sicht der Eltern zugleich als persönliche Tragödie. »Man mag annehmen, dass pränatale Tests außerhalb der Wahrnehmung von Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen stattfinden. Allerdings scheint es, dass einige der expliziten und impliziten Botschaften in der Gestaltung und Durchführung der Tests Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen durchaus erreichen« (eigene Übersetzung von Barter et al. 2017, S. 403).⁷⁴

Die pränatalen Tests stellen ein Mittel dar, vorgeburtlich Behinderungen zu erkennen, sie determiniert jedoch nicht allein, wie viele Kinder mit Down-Syndrom zur Welt kommen. Vielmehr wirkt eine Reihe von Faktoren darauf ein, wie viele Neugeborene eine Trisomie 21 aufweisen. Einige der Faktoren sind durch politische Gestaltungsentscheidungen unmittelbar beeinflussbar, andere eventuell mittelbar und einige schließlich auch nicht. Zu den Faktoren, die bestimmen, wie viele Kinder mit Down-Syndrom geboren werden, zählen (Brauer et al. 2016; Heider und Steger 2014):

➤ *Das durchschnittliche Alter der schwangeren Frauen:* Je höher das Alter der schwangeren Frauen ist, desto höher fällt der Anteil der Schwangerschaften mit einem Fetus mit Down-Syndrom aus.

⁷³ Im Original: »Thus the picture, in childhood, is that the child with Down syndrome is not a burden and mere recipient of family care for most families. In fact they appear to make a positive contribution.«

⁷⁴ Im Original: »There may be the assumption that prenatal testing goes on without the awareness of individuals with intellectual disabilities. However, it would appear that some of the implicit and explicit messages contained within testing policies and practice do reach individuals with intellectual disabilities.«

- *Die Haltung der schwangeren Frauen und ihrer Partner:* Da die werdenden Eltern im Sinne der reproduktiven Autonomie über Fortsetzung oder Abbruch entscheiden, spielen ihre Haltung zu Behinderung und ihre Erfahrungen mit Menschen mit Behinderung eine zentrale Rolle.
- *Das gesellschaftliche Klima und verfügbare Unterstützungsleistungen:* Vermutlich entscheiden sich werdende Eltern, wenn sie die Wahl haben, eher für die Geburt eines behinderten Kindes, wenn sie davon ausgehen, dass ihre Entscheidung akzeptiert oder sogar begrüßt wird und sie Unterstützungsleistungen im Bereich der medizinischen Versorgung, Bildung und Betreuung erhalten.
- *Die Leistungsfähigkeit und Verfügbarkeit der pränatalen Diagnostik:* Je niedrigschwelliger pränatale Diagnostik ist und je effizienter sie Behinderungen detektiert, desto mehr Feten mit Fehlbildung werden diagnostiziert. Eine leistungsfähigere und niedrigschwellig verfügbare Pränataldiagnostik verringert die Zahl der geborenen Kinder mit Down-Syndrom (sofern an die pränatale Erkennung die Möglichkeit des Schwangerschaftsabbruchs geknüpft ist).
- *Die Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch:* Es ist anzunehmen, dass bei niedrigschwelligeren Möglichkeiten zum Schwangerschaftsabbruch (hinsichtlich nötiger Beratung, Kosten, Indikationen, Fristenregelungen), mehr Schwangerschaften nach einem auffälligen pränatalen Befund abgebrochen werden als bei einem restriktiven Zugang.

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass mehrheitlich weder Menschen mit Down-Syndrom noch Familien mit einem Kind mit Down-Syndrom unter der Behinderung zu leiden scheinen. Obwohl die soziale, medizinische und edukative Unterstützung dazu beitragen kann, dass Menschen mit Down-Syndrom ein zufriedenes und vergleichsweise langes Leben führen können, gilt das Down-Syndrom als »Leitbehinderung« der Pränataldiagnostik. Dies gilt auch und gerade für nichtinvasive Verfahren, die bei der Erkennung von fetalem Down-Syndrom deutlich höhere Sensitivitäten aufweisen als bei allen anderen gescreenten Abweichungen (IQWiG 2017).

Geschlechtsselektion mittels Pränataldiagnostik

3.2

Zu den Informationen, die pränatale Diagnostik hervorbringen kann, gehört das Geschlecht des werdenden Kindes. In Deutschland ist es Ärzten und Ärztinnen erst nach der vollendeten 12. SSW (p. c.) gestattet, werdenden Eltern das Geschlecht des Fetus mitzuteilen, um geschlechtsbezogene Schwangerschaftsabbrüche zu vermeiden. Dies gibt das Gendiagnostikgesetz in § 15 Abs. 1 vor.

In einigen Staaten ohne vergleichbar effiziente gesetzliche Regelungen sind Praktiken der vorgeburtlichen Geschlechterselektion weit verbreitet, die in einem eklatanten Ungleichgewicht hinsichtlich des Frauenanteils an der jeweiligen nationalen, aber auch an der internationalen Bevölkerung resultieren. So werden derzeit jedes Jahr über 1,6 Mio. Frauen »zu wenig« geboren. Dieses Defizit ergibt sich im Vergleich zu der erwarteten Anzahl von neugeborenen Mädchen bei einer natürlichen Geschlechterverteilung.⁷⁵ Etwa 90 % der fehlenden weiblichen Neugeborenen sind auf die Selektionspraktiken in China und Indien zurückzuführen. Seit den 1990er Jahren hat mit Ausbreitung und Verbesserung der pränatalen Ultraschalluntersuchungen die vorgeburtliche Geschlechterselektion insbesondere in Ländern wie Armenien, Aserbaidschan, China, Indien und Vietnam zugenommen (Bongaarts und Guilмото 2015, S. 253).

Soziokulturelle Rahmenbedingungen, die eine vorgeburtliche Geschlechterselektion begünstigen, sind eine starke Bevorzugung männlicher Nachkommen, ein einfacher Zugang zu pränataler Diagnostik und eine niedrige Geburtenrate. Insgesamt beläuft sich das weltweite Defizit von Frauen – aufgrund pränataler geschlechtsbezogener Schwangerschaftsabbrüche und erhöhter weiblicher Sterblichkeit in vielen Teilen der Welt – auf derzeit über 126 Mio. (Bongaarts und Guilмото 2015). Der geschlechtsbezogene Schwangerschaftsabbruch ist in einer Mehrheit der betroffenen Länder zwar gesetzlich verboten (z. B. in Indien, China, Südkorea), findet aber dennoch weiterhin Anwendung (Das Gupta 2018). NIPT können ab der 7. Schwangerschaftswoche das Geschlecht des heran-

⁷⁵ Bei einer natürlichen Geschlechterverteilung ergibt sich ein Verhältnis von 105 bis 106 neugeborenen Jungen pro 100 neugeborenen Mädchen (Armitage und Colton 2005: »Sex Ratio at Birth«).

wachsenden Kindes bestimmen. Dies könnte, in Kombination mit dem Onlinehandel von nicht-chirurgischen Mitteln zum Schwangerschaftsabbruch,⁷⁶ dazu führen, dass nichtinvasive Bluttests zur vorgeburtlichen Geschlechtsselektion genutzt werden (Osipenko und Szczepura 2011).

Wesentliche Gründe für die Bevorzugung des männlichen Nachwuchses liegen in den Normen der Agrargesellschaften. Gemäß diesen Normen verlassen Töchter nach der Heirat den elterlichen Haushalt und gehören gleichsam nicht mehr zur Familie. »Mit der Heirat gingen Frauen in die Familie des Mannes über. In der Herkunftsfamilie sorgte die Einheirat von Schwiegertöchtern für neue Arbeitskräfte, was den Wert von Söhnen erst recht unterstrich« (Das Gupta 2018, S. 82).

Mit der zunehmenden Urbanisierung und der steigenden Bildung gerade auch von Frauen und Mädchen nivelliert sich in einigen der betroffenen Länder das Ungleichgewicht in der Geschlechterverteilung Neugeborener (etwa in Südkorea, z.T. auch in China und Nordwestindien). Durch die Auflösung der traditionellen Agrargesellschaften und durch die Einführung von sozialen Sicherungssystemen wie Altersrenten sind Eltern im Alter weniger auf ihre Kinder angewiesen und die Kinder können ihre Eltern unabhängig(er) von Geschlechternormen unterstützen (Das Gupta 2018).

Auch wenn Menschen aus »westlichen Ländern« Söhne gegenüber Töchtern im Allgemeinen eher nicht vorziehen, weisen einzelne Studien darauf hin, dass geschlechtsbezogene Abtreibungen bei kulturellen bzw. ethnischen Minderheiten auch in Industrieländern vorkommen (Dondorp et al. 2015, S. 1443). In Deutschland führen entsprechende gesetzliche Regelungen und die stringente Umsetzung dieser Regelungen durch Ärztinnen und Ärzte dazu, dass geschlechtsbezogenen Schwangerschaftsabbrüche kaum stattfinden können. In anderen europäischen Ländern wie der Schweiz oder Großbritannien gibt es derzeit Diskussionen darüber, ob vergleichbare Regelungen vonnöten sind (Brauer et al. 2016; Nuffield Council on Bioethics 2017a).

Zusammengefasst führen geschlechtsbezogene Schwangerschaftsabbrüche global gesehen zu einem verringerten Frauenanteil an der Weltbevölkerung und zu damit einhergehenden sozialen Problemen (Das Gupta 2018). In Europa sind geschlechtsbezogene Schwangerschaftsabbrüche ebenfalls möglich und teilweise auch dokumentiert. Andere europäische Staaten diskutieren die Einführung gesetzlicher Schutzfristen analog zur deutschen Regelung im Gendiagnostikgesetz.

Ethische Fragen mit Blick auf NIPT/PND

4

Nichtinvasive Pränataltests mögen aus der Sicht vieler Schwangerer und Ärzte und Ärztinnen ein Fortschritt sein, erlauben sie doch genetische Analysen des fetalen Erbguts, ohne die Schwangerschaft durch verfahrensbezogene Risiken zu gefährden. Aus gesellschaftlicher, politischer und ethischer Perspektive fällt die Bewertung der nichtinvasiven Pränataltests und der Pränataldiagnostik als Ganzes (vielen) deutlich schwerer. Im Folgenden werden einige der ethischen Fragen und Positionen zu (nichtinvasiver) Pränataldiagnostik dargestellt. Eine konsensuale Beantwortung durch Gesellschaft und Politik ist aufgrund der Werteunterscheide nicht möglich, und auch die Wissenschaft⁷⁷ kann hierauf keinen spezifischen Anspruch erheben. Ihre Aufgabe aber ist es, den notwendigen gesellschaftlichen Dialog durch die Bereitstellung von fundiertem und aufbereitetem Wissen zu informieren, so wie es der vorliegende Bericht versucht.

PND als gesellschaftliches Werturteil über Behinderung?

4.1

Ein wesentlicher Punkt, der insbesondere von zivilgesellschaftlichen Vereinen, Menschen mit Behinderungen und ihren Angehörigen vorgebracht wird, zielt auf das der Pränataldiagnostik zugrundeliegende Werturteil. So hebt beispielsweise die Staatliche Koordinierungsstelle nach Art. 33 der UN-Behindertenrechtskonvention hervor, dass zwar den einzelnen Schwangeren bzw. den einzelnen Paaren selbst keine Diskriminierung vorgeworfen werden könne, wenn sie pränataldiagnostische Verfahren in Anspruch nähmen. Die pränataldiagnostischen Verfahren selbst jedoch seien eindeutig diskriminierend: »Die Selbstverständlichkeit, mit der vorgeburtliche Untersuchungen

⁷⁶ Als Beispiele für Webseiten, mittels derer Frauen unabhängig vom Herkunftsland Medikamente zum Schwangerschaftsabbruch erhalten können, siehe z. B. <https://safe2choose.org/> oder www.howtouseabortionpill.org/ (28.3.2019).

⁷⁷ Mit »der Wissenschaft« sind hier verschiedene Disziplinen der außer- und inneruniversitären Forschung gemeint, sowohl sozialwissenschaftliche und ethische als auch medizinische und rechtswissenschaftliche.

angeboten und in Anspruch genommen werden, mit denen die Existenz von Kindern mit Behinderung vermieden werden soll, ist Ausdruck von gesellschaftlichen Lebenswerturteilen. Darin zeigt sich ihr diskriminierender Charakter« (Staatl. Koordinierungsstelle 2013, S. 6).

In der ethischen Debatte hingegen existieren unterschiedliche Einschätzungen dazu, ob Pränataldiagnostik eine Diskriminierung darstellt oder nicht (Gesang 2003). Wenn Pränatal- oder Präimplantationsdiagnostik als diskriminierend beurteilt werden, wird zunächst einmal nahegelegt, dass die Embryonen selbst, die die Anlage für eine Krankheit oder Behinderung tragen, diskriminiert werden (Berning 2011; Schockenhoff 2005). Düwell (2008) dagegen argumentiert, dass zwischen einem Schwangerschaftsabbruch nach Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbrüchen aus anderen Gründen ein »fundamentaler Unterschied« in dem zugrunde liegenden »Werturteil« selbst besteht: In der Entscheidung für den Abbruch nach Pränataldiagnostik wird nicht zum Ausdruck gebracht, kein Kind haben zu wollen, sondern ein Kind mit einer solcher Behinderung nicht haben zu wollen. Ob dies als »echte Selektion« anzusehen sei, hänge davon ab, welchen moralischen Status man dem Ungeborenen zuweise. Wenn man dem Ungeborenen keinen vollen moralischen Status zuweise, könne aber zumindest von einer »Stigmatisierung von Menschen mit Behinderung« gesprochen werden (Düwell 2008, S. 214 ff.). Ähnlich argumentiert die Philosophin Weyma Lübke (2007) mit Blick auf staatliche Regulierungsaufgaben. Sie sieht im Kontext der Pränataldiagnostik zwar eine staatliche Verpflichtung, die reproduktive Freiheit der Eltern zu schützen, hält aber dennoch eine gewisse »Mitbetroffenheit«, die sich in den Positionen von Mitgliedern der Behindertenbewegung zeige, für nachvollziehbar: »Es geht gar nicht, advokatorisch, um die Betroffenheit des Embryos oder Fötus in seinen Rechten, sondern es geht um die eigene Betroffenheit: die Betroffenheit als Angehöriger einer Gruppe, über die (so der Vorwurf) durch Zulassung der betreffenden Verfahren von Staats wegen Unwerturteile gefällt werden. Es kommt dann gar nicht darauf an, was für einen rechtlichen oder moralischen Status die selektierte Entität hat. Entscheidend ist, dass die fraglichen Regelungen mit einer Entität, die auf die Geburt eines behinderten Kindes hinausläuft, einen anderen Umgang gestatten als mit einer Entität, die auf die Geburt eines nicht-behinderten Kindes hinausläuft« (Lübke 2007).⁷⁸

Die geltenden gesetzlichen Regelungen erlauben einen Abbruch der Schwangerschaft bei medizinischer Indikation bis zur Geburt. Menschen mit Merkmalen, die pränatal diagnostiziert und als Grundlage für Schwangerschaftsabbrüche herangezogen werden, wehren sich dagegen, dass Feten, die die gleichen Merkmale wie sie aufweisen, pränatal erkannt und infolge dessen häufig nicht ausgetragen werden (IöThE 2017; NEK 2016; Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik und Gen-ethisches Netzwerk 2014)

Ein gängiges Argumentationsmuster, das Behindertenrechtler/-innen und technologiekritische Aktivist/innen hinterfragen, liegt darin, dass es im Sinne des heranwachsenden Kindes sei, nicht geboren zu werden (Holch und Jung 2001). Schließlich führe die Abweichung zu Leiden und dies gelte es (pränatal) zu verhindern. Hetzel (2007) sieht in der umstandslosen Gleichsetzung von Behinderung und Leid eine Diskriminierung von Menschen mit Behinderung. Die Gleichsetzung von Leiden und Behinderung ist sprachlich tief verankert und findet sich daher häufig in der medialen Darstellung von Menschen mit Beeinträchtigungen: Diese sind »an den Rollstuhl gefesselt« bzw. »leiden an« der jeweiligen Behinderung (Maskos 2015, S. 310 f.).

Auch ein Sondervotum zur Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zur Zukunft der genetischen Diagnostik deutet in diese Richtung der Gleichsetzung von Behinderung und Leid. In dem Sondervotum halten acht der 26 Mitglieder fest: »Frauen, die Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen, wollen damit in aller Regel ihrer allgemeinen Verantwortung für das zukünftige Wohlergehen des Kindes gerecht werden. Unter bestimmten Umständen kann das aus der Sicht der Schwangeren bedeuten, sich zuletzt gegen das Austragen des Ungeborenen zu entscheiden« (Deutscher Ethikrat 2014, S. 504).

Sigrid Graumann (2014), ebenfalls Mitglied des Deutschen Ethikrates, kritisiert die dieser Argumentation zugrunde liegende Gleichsetzung von Behinderung und Leiden, die in erster Linie aus der Sicht Nicht-Behinderter formuliert sei und dazu diene, pränataldiagnostische Verfahren ethisch zu legitimieren. Das Leiden, das hier vorrangig verhindert werden soll, sei das Leiden der *Eltern* durch die Geburt eines behinderten Kindes, so Graumann (2014, S. 71). Dieser Konflikt lässt sich als Widerstreit zwischen Fürsorge für das werdende Kind und Selbstfürsorge beschreiben. »Wer sich schlicht nicht in der Lage sieht, mit einem Kind mit Behinderung zu leben, kann nicht dazu verpflichtet werden. Für die Frage, was eine Frau oder ein Paar zu können meint, sind allerdings äußere Rahmenbedingungen ausschlaggebend« (IöThE 2017, S. 10). Um folglich Eltern dazu zu ermutigen, ein Leben mit einem behinderten Kind als ein für sie lebbares, nicht primär von Leiden bestimmtes zu sehen, sind soziale,

⁷⁸ Dieser Absatz stammt mit geringen Änderungen aus dem Gutachten von Wolff und Graumann 2016.

medizinische und materielle Unterstützungsleistungen vonnöten, die die zusätzlichen Erschwernisse durch ein Kind mit Behinderung abfedern.

Die Praxis der Pränataldiagnostik steht dabei insbesondere deshalb in der Kritik, weil sie in Deutschland mit der Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches verknüpft ist. Rechtlich ist ein Schwangerschaftsabbruch nach der 12. SSW p. c. gemäß § 218a Abs. 2 StGB nur dann möglich, wenn eine medizinische Indikation vorliegt. Diese liegt vor, wenn ein Schwangerschaftsabbruch »unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse der Schwangeren nach ärztlicher Erkenntnis angezeigt ist, um eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden«. Praktisch gilt die medizinische Indikation als lückenloser Ersatz für die bis 1995 geltende embryopathische Indikation, da beide rechtlichen Regelungen de facto Schwangerschaftsabbrüche bei fetalen Fehlbildungen ermöglichen (Beckmann 1998; Daele 2005; Nicklas-Faust und Wagner-Kern 2003).

Die Frage danach, ob es moralisch vertretbar ist, dass eine Schwangerschaft mit einem behinderten Fetus in Deutschland rechtlich bis kurz vor Einsetzen der Geburt abgebrochen werden kann, findet sich sowohl in medialen Positionen zum Thema als auch in wissenschaftlichen. So schreibt der Journalist Matthias Thieme (2016a), selbst Vater einer Tochter mit Down-Syndrom: »Wir schützen die Sumpfschildkröte und den Feldhamster, die Hornotter und die Rotbauchunke per Gesetz – aber bei unserer eigenen Spezies sind wir längst nicht mehr so sicher, wer noch dazugehören soll, wer gesund und effizient genug ist« (Thieme 2016a). Pränataldiagnostik unterscheidet sich von sonstigem ärztlichem Handeln dadurch, dass sie Befunde hervorbringt, die zumeist nicht geheilt werden können. Ohne die Möglichkeit einer ursächlichen Therapie der jeweils diagnostizierten Abweichung stellt sich daher für viele werdende Eltern die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortsetzen oder nicht. Diese Problematik besteht seit Aufkommen der Pränataldiagnostik und ihrer Aufnahme in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung vor 40 Jahren und wird seither kontrovers diskutiert: »Die Kernfrage bleibt, ob es erlaubt sein soll, menschliches Leben zu töten, nur weil es von der Norm abweicht« (Thieme 2016a; siehe dazu auch: Nippert und Neitzel 2007, S. 758). Dabei steht, wie Düwell (2008, S. 216) zusammenfasst, das Gut der autonomen Entscheidung der Schwangeren über ihren Körper dem Gut des gleichen Lebensrechts eines werdenden Kindes mit Behinderungen gegenüber.

Mit Blick auf die nichtinvasiven Pränataltests stellt sich die Frage der selektiven Schwangerschaftsabbrüche bei fetalen Abweichungen insofern neu, als es zum einen wahrscheinlich ist, dass durch eine verstärkte Nutzung dieser risikoarmen Verfahren mehr Schwangere mit einem pränatalen Befund konfrontiert werden, und zum anderen die Gefahr von selektiven Schwangerschaftsabbrüchen ohne verifizierte Diagnose besteht. So weisen erste Studien zur Nutzung von NIPT darauf hin, dass Schwangere mit auffälligem Befund sich zu einem nicht geringen Teil zu einem Abbruch entscheiden, ohne eine weitere Diagnostik in Anspruch zu nehmen. Dar et al. (2014, 527.e6) erhoben in einer Gesamtstichprobe von 17.885 Schwangeren, dass von den 356, die ein Ergebnis erhielten, das auf ein hohes Risiko für eine Aneuploidie hinwies, 22, d. h. 6 %, die Schwangerschaft ohne weitere Diagnostik abbrechen ließen.

Schließlich stellt sich auch die Frage, wann welche fetalen Diagnosen einen medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch begründen können. Oder anders gefragt: In welchen Fällen kann eine fetale Beeinträchtigung »eine Gefahr für das Leben oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren« verursachen? Mit der Reform des § 218a weg von der embryopathischen hin zur medizinischen Indikation hat nach Ansicht vieler Ärzte »der Gesetzgeber ... den Ärzten mehr noch als bei der alten Indikationslösung den ›schwarzen Peter‹ zugeschoben« (Schumann und Schmidt-Recla 1998, S. 502). Die Unklarheit darüber, wann genau die in § 218a geforderten Bedingungen erfüllt sind, »verschärft ... für die Ärzteschaft als Berufsstand die Problematik, im Spannungsfeld von gesellschaftlichen Erwartungen, gesetzlichen Vorgaben und ärztlichem Ethos Schwangerschaftsabbrüche nach Pränataldiagnostik durchzuführen« (Bachmann et al. 1998, S. 640). Da es keine Liste fetaler Abweichungen gibt, die ein behandelnder Arzt oder eine Ärztin zu Rate ziehen kann, um zu entscheiden, ob ein Schwangerschaftsabbruch (bei entsprechendem Wunsch der Schwangeren) medizinisch induziert ist oder nicht, finden sich Berichte zu Schwangerschaftsabbrüchen lediglich aufgrund einer erhöhten Nackentransparenzdichte ohne genetische Auffälligkeiten (Ewert 2017) oder wegen einer gut therapierbaren Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (Keller 2007).

In der Schweiz gilt eine vergleichbare rechtliche Regelung wie in Deutschland; auch hier ist ein Schwangerschaftsabbruch nach der 12. SSW möglich, um »von der schwangeren Frau die Gefahr einer schwerwiegenden körperlichen Schädigung oder einer schweren seelischen Notlage« abzuwenden. Die Schweizer Ethikkommission hat vor diesem Hintergrund erörtert, ob es ethisch sinnvoll ist, konkrete fetale Diagnosen zu benennen, deren Vorliegen einen gesetzlich straffreien Schwangerschaftsabbruch rechtfertigt. Dabei konstatiert die Ethikkommission einen Zwiespalt: »Einerseits steigen Diskriminierungs- und Stigmatisierungsgefahren durch Regelungen, wenn

der Schweregrad einer Einschränkung oder Schädigung rechtlich präzise festgelegt wird, der als Bedingung für einen genetischen Test vorliegen muss; hier geschieht sozusagen indirekt, wenn auch ungewollt, eine Einteilung in lebenswertes und lebensunwertes Leben. Andererseits bringt das Offenlassen der Bedingungen, die einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen, die Gefahr mit sich, dass auch wegen Bagatellen oder »mangelnder Perfektion« Schwangerschaftsabbrüche durchgeführt werden« (NEK 2016, S. 14). Schließlich gelangt die Schweizer Ethikkommission zu dem Schluss, dass sich der Schweregrad und die subjektive Zumutbarkeit der Beeinträchtigung des werdenden Kindes für die werdenden Eltern nicht verallgemeinern oder objektivieren lassen und dass deshalb die Einzelentscheidung des Paares oder der Schwangeren die einzig mögliche inhaltliche Richtschnur sein kann (NEK 2016, S. 15).

Stellt es eine Diskriminierung dar, wenn eine Schwangerschaft mit einem behinderten Fetus anders als bei einem nicht behinderten Fetus auch bei fortgeschrittener Schwangerschaft abgebrochen werden kann? Falls ja, handelt es sich »lediglich« um eine Diskriminierung des behinderten Fetus oder der bereits geborenen Menschen mit der gleichen Behinderung? Inwiefern verändert sich der gesellschaftliche Blick auf Menschen mit Behinderung durch selektive Schwangerschaftsabbrüche? Zu diesen Fragen gibt es unterschiedliche Antworten, die sich in den sehr unterschiedlichen Bewertungen von Pränataldiagnostik widerspiegeln.

Auswirkungen von PND auf die Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft

4.2

»At the end of the day, the goal of all research in prenatal screening and diagnosis is to help families have healthy children« schreiben Ghidini und Bianchi (2017, S. 4) zur grundlegenden Motivation bei der Entwicklung und Nutzung von Pränataldiagnostik – der Wunsch nach einem gesunden Kind als Leitmotiv. Wie weit darf dieser Wunsch führen? Haben die Eltern ein Recht auf ein gesundes Kind? Eltern haben sicherlich zumeist den Wunsch nach einem glücklichen und erfolgreichen Kind; einem Kind, dem der Weg durchs Leben leichtfallen möge. Bislang haben sie allerdings nur sehr beschränkte Möglichkeiten, sich pränatal ein Kind auszusuchen, das besonders gesund, glücklich und erfolgreich zu werden verspricht.

Die Forschung zu den pränatal erkennbaren, genetischen Grundlagen neurologischer und psychiatrischer Erkrankungen (Ghidini und Bianchi 2017; Govaerts et al. 2017) weist den Weg hin zu einer pränatalen Detektion von Veranlagungen für Krankheiten wie Depressionen oder Schizophrenie. Vor die Wahl gestellt, ob sie eine Schwangerschaft mit einem Kind fortführen möchten, das eine weitgehend unbestimmte, vermeintlich aber erhöhte Wahrscheinlichkeit für solche Erkrankungen hat, entschieden sich in einer niederländischen Studie 19 % der werdenden Eltern für einen Schwangerschaftsabbruch (Govaerts et al. 2017). Was wäre, wenn das werdende Kind mit großer Wahrscheinlichkeit eine Lernschwierigkeit entwickeln würde oder eine Lese-Rechtschreib-Schwäche? Oder eine Neigung zu Übergewicht hätte? Wo endet das Recht auf ein gesundes Kind, wenn es denn ein Recht darauf gibt? Welche Selektionsrechte haben Eltern, welche Möglichkeiten dürfen Mediziner/-innen anbieten und unterstützen? Inwiefern ist die Gemeinschaft Einzelnen gegenüber verpflichtet, deren Vorstellungen von einem gesunden Kind zu realisieren? Wo liegen die Grenzen?

Bereits zur Marktzulassung der ersten nichtinvasiven Pränataltests formulierte Greely die Sorge vor einer unbegrenzten Ausdehnung der pränatalen Selektionsmöglichkeiten in der Fachzeitschrift *Nature*: »Die Angst vor Eugenik wird ansteigen, wenn sich diese Tests von schweren Krankheiten über weniger schwere Erkrankungen auf nicht-medizinische Eigenschaften ausweiten – heute Selektion anhand des Geschlechts, morgen anhand von Haut-, Haar- und Augenfarbe und schließlich vielleicht sogar anhand von Merkmalen wie kognitiven oder körperlichen Fähigkeiten« (eigene Übersetzung von Greely 2011, S. 290).⁷⁹ Das deutsche Gendiagnostikgesetz zielt darauf ab, Grenzen zu setzen, indem es die Geschlechtsmitteilung erst nach der zwölften Schwangerschaftswoche p. c. erlaubt und die pränatale Ermittlung von Erkrankungsdispositionen auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fetus reduziert, »die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen« (§ 15 Abs. 1 GenDG).

Eine weitere Sorge mit Blick auf die pränatale Ermittlung von Krankheitsrisiken des Ungeborenen richtet sich darauf, dass dadurch das Schwangerschaftserleben in negativer Weise »medikalisiert« und die Bindung an

⁷⁹ Im Original: »Fears of eugenics will increase as such testing moves from fatal diseases to less serious medical conditions and then on to non-medical characteristics – sex selection today; skin, hair and eye colour tomorrow; perhaps, eventually, traits such as cognitive or physical abilities.«

das werdende Kind erschwert werden könnte (Allyse et al. 2015; NEK 2016). Während die Schwangerschaft bis in die erste Hälfte des 20. Jahrhunderts hinein eine Zeit der »guten Hoffnung« war (Duden 2002), in der Schwangere sich auf die eigenen körperlichen Beobachtungen und Intuitionen verließen, ergänzen Schwangere ihre Körperwahrnehmung heute gezielt durch die technische »Überwachung« im Rahmen der medizinischen Vorsorge (Sänger et al. 2013): »So wird nunmehr eine möglichst frühzeitige und umfassende Pränataldiagnostik vielfach als willkommene und unverzichtbare ›Qualitätskontrolle‹ auf dem Weg zu einem gesunden Kind angesehen.« (Schindelbauer-Deutscher und Henn 2014, S. 378)

Der Begriff der Medikalisierung geht wesentlich auf Ivan Illich zurück, der in seinem 1975 erschienen Buch »Die Nemesis der Medizin« die Medikalisierung des Lebens beschreibt und kritisiert.⁸⁰ Mit Medikalisierung ist – auch hinsichtlich Schwangerschaft und Geburt – gemeint, »dass Körperprozesse medizinisch betreut werden, obwohl kein Behandlungsbedarf besteht« (Niekrenz 2017, S. 219). Dabei werden sowohl der Begriff selbst als auch sein Zustandekommen ambivalent bewertet (Niekrenz 2017; Schücking 1994; Vetter 2002). Denn einerseits wird die medizinische Begleitung von Schwangerschaft und Geburt von vielen Frauen seit Einführung der Mutterschaftsregeln 1966 intensiv in Anspruch genommen, (Niekrenz 2017; Vetter 2002). Zudem zielt sie wesentlich darauf, die mütterliche und kindliche Mortalität und Morbidität in Schwangerschaft und Geburt zu senken, die in Deutschland bis in die 1980er Jahre deutlich über denen anderer europäischer Länder, v.a. in Skandinavien, lagen (Schücking 1994). Seit den 1950er Jahren hat sich die Quote von über 100 Todesfällen pro 100.000 Lebendgeburten auf 20,6 im Jahr 1980 und schließlich 4,6 im Jahr 2012 reduziert (Welsch et al. 2016, 1185) und liegt damit auf skandinavischem Niveau (WHO 2015). Andererseits scheiden sich die Geister daran, inwiefern die erfolgte Medikalisierung ursächlich für diesen Rückgang ist und ob nicht die Mehrheit der Schwangeren (mit weitgehend unproblematischen Schwangerschaftsverläufen) durch eine Hebamme besser betreut wäre: »Die quasi implizite Definition von Schwangerschaft als kontrollbedüftigem Risikofall – eben als Krankheit! – für die Mehrzahl der Frauen macht sie trotz ihres eigenen Wissens um die Normalität des Zustandes unsicher und befangen. Die Gesamtsituation der Medikalisierung von Schwangerschaft verhindert Gesundheit« (Schücking 1994, S. 30).

Im Zentrum der Medikalisierung stehen dabei gleichermaßen die Schwangere und ihr wachsendes Kind, dessen potenzielle Abweichungen zunehmend bereits vor der Geburt entdeckt werden. Samerski (2002) zeigt in ihrer Untersuchung von genetischen Beratungsgesprächen bei 30 Frauen, dass in diesen Gesprächen statistisches, populationsbezogenes Wissen auf die Einzelne übertragen und diese somit zu einer Entscheidung zum Umgang mit diesem Wissen genötigt wird. Diese individuelle Entscheidungslast hat auch gesamtgesellschaftliche Konsequenzen. Die grundsätzlich durch Pränataldiagnostik ermöglichte Selektion werdender Kinder, so Graumann (2014, S. 79), führe zu einer Verschiebung der gesellschaftlichen Werte: »Die unbedingte Annahme und damit Anerkennung des Kindes ohne Berücksichtigung seiner zu erwartenden Eigenschaften und Fähigkeiten war bislang die geltende gesellschaftliche Norm. Dabei ist wichtig, dass eine Schwangerschaft im Grunde die extremste Form einer existenziellen Abhängigkeit einer Person von einer anderen Person ist. ... Jedes ungeborene Kind ist existenziell abhängig davon, von seiner Mutter bedingungslos angenommen zu werden. Die Pränataldiagnostik eröffnet nun die Möglichkeit, die Annahme eines Kindes vorab von seiner genetischen Konstitution abhängig zu machen. Dadurch verändert sich die gesellschaftliche Norm.« Teil der gesellschaftlichen Norm sei es nunmehr und in zunehmendem Maße, pränataldiagnostische Verfahren zu nutzen und das Lebensrecht ungeborener behinderter Kinder in Frage zu stellen. Anstatt die Frauen dahingehend zu unterstützen, ein behindertes Kind *nicht* auszutragen, könnte sich die gesellschaftliche Unterstützung auch darauf richten, Frauen zu bestärken, ihr (behindertes) Kind freiwillig anzunehmen (Graumann 2014). Erschwert die Pränataldiagnostik diese Annahme? Binden sich Schwangere nur unter Vorbehalt an ihr heranwachsendes Kind, wenn dessen Gesundheit noch nicht pränataldiagnostisch »bestätigt« ist? Fördert die Verbreitung und Vertiefung pränataldiagnostischer Verfahren eine »Schwangerschaft auf Probe«?

Diese Fragen müssen offenbleiben und harren der Klärung, beispielsweise durch eine vergleichende sozial- und kulturwissenschaftliche Forschung, aber auch durch Ansätze anderer Disziplinen. Für die gesellschaftliche Bewertung nichtinvasiver Verfahren wären differenzierte Erkenntnisse dazu von großer Bedeutung.

⁸⁰ Mit Blick auf die frühe Pränataldiagnostik und im Gefolge Illichs beschreibt Duden (1994) die zunehmende technische Vermittlung von Schwangerschaft, die mit der Nutzung des Ultraschalls in der medizinischen Schwangerenbegleitung begonnen hat, als verwalteten und technokratischen Zugriff auf die Frau.

Genetische Informationen und einhergehende Herausforderungen

4.3

Genetische Analysen werden zunehmend häufiger, umfassender und detaillierter durchgeführt. Der Umgang mit diesen wachsenden Daten(mengen) stellt sowohl den Einzelnen wie auch die Gesellschaft als Ganze vor verschiedene Herausforderungen. Diese betreffen vor allem vier Bereiche (Deutscher Ethikrat 2014, S. 498): (1) den Datenschutz, bei der PND insbesondere mit Blick auf das werdende Kind, (2) die Interpretation der Daten und deren Vorhersage, (3) die Beratung vor und nach der genetischen Analyse sowie (4) die Monopolisierung von Daten, Wissen und Technik bei wenigen Herstellern.

Ad 1: Genetische Analysen erzeugen Daten, die für das gesamte Leben des Individuums Bestand haben und die für verschiedene Lebenszusammenhänge relevant sein können (Lebensplanung, Berufswahl, Elternschaft, Versicherungen etc.). Genetische Informationen können zudem über die getestete Person hinaus auch Bedeutung für nahe Verwandte haben, etwa wenn sich Veranlagungen für erblich bedingte Erkrankungen zeigen. Von einem Erwachsenen kann erwartet werden, dass er zur Erhebung dieser Daten sein informiertes Einverständnis gibt. Dies gilt hingegen nicht für ein Kind, sei es bereits auf der Welt oder noch ungeboren. Bei der Erhebung von genetischen Informationen über das werdende Kind muss aus ethischer Sicht das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft bedacht werden. Dem Kind sollte, soweit möglich, die freie Wahl über seine Lebenspläne und Lebensgestaltungen gelassen werden. Dieses Recht kann tangiert werden, wenn vorgeburtliche Untersuchungen genetische Daten erheben, die das Kind naturgemäß nicht zu erheben gewünscht hat und die sich, anders als andere gesundheitliche Daten, nicht ändern werden (Brauer et al. 2016, S. 285; Nuffield Council on Bioethics 2017a, S. 115). Die neuen Möglichkeiten der NIPT sollten deshalb von einer gesellschaftlichen Debatte darüber flankiert werden, wie viele genetische Informationen werdende Eltern von ihrem werdenden Kind haben wollen und dürfen und wie der Zugang zu diesen Informationen geregelt sein soll (Dohr und Bramkamp 2014).

Ad 2: Eine große Herausforderung stellt sich bei der Interpretation der genetischen Analyseergebnisse und der Vorhersage darüber, wie sich die genetischen Anlagen im Lebensverlauf ausprägen und auswirken werden. Dies gilt sowohl für verhältnismäßig häufige und vergleichsweise gut untersuchte genetische Besonderheiten wie das Down-Syndrom als auch in besonderer Form für Befunde mit unklarer klinischer Bedeutung (Gendiagnostik-Kommission 2016). Bei diesen auch VUS (vom Englischen »variants of unknown significance«) genannten genetischen Varianten gibt es lediglich Hinweise darauf, welche klinisch relevanten Eigenschaften bzw. Abweichungen mit ihnen einhergehen. Diese sind nicht verlässlich zu quantifizieren und können gerade deshalb für große Verunsicherung bei den werdenden Eltern sorgen (Allyse et al. 2015). Die mit den modernen Sequenziermethoden einhergehenden »beinahe unbegrenzten Möglichkeiten der Ausweitung« (Schmitz 2016, S. 443) auf genetische Variationen unklarer Bedeutung werden deshalb von vielen Mediziner/-innen und anderen Wissenschaftler/-innen kritisch gesehen (Minear et al. 2015a; NEK 2016; Schmitz 2016). Variationen im Genom dürften zudem nicht einseitig negativ betrachtet werden, hebt der Deutsche Ethikrat in seiner Stellungnahme zur Zukunft der genetischen Diagnostik hervor. Genetische Vielfalt sei eine zentrale Grundlage der evolutionären Anpassung. Darüber hinaus lasse sich die Einschätzung der individuellen Lebensqualität nicht auf medizinische oder genetische Diagnosen reduzieren (Deutscher Ethikrat 2014).

Neben genetischen Varianten mit unklarer klinischer Bedeutung können genetische Analysen auch Befunde erbringen, die nicht erwünscht waren. *Zufallsbefunde* sind Ergebnisse einer Untersuchung, die nicht im Zusammenhang mit dem Ziel der durchgeführten Untersuchung stehen, die jedoch gleichwohl einen medizinischen Wert für die Patienten haben können (Brauer et al. 2016). Zufallsbefunde können Hinweise auf Krankheiten geben, die im Kindes- oder Erwachsenenalter auftreten, die behandelbar sind oder nicht, die schwere oder weniger schwerwiegende Krankheitsrisiken bergen, und schließlich können sie den Trägerstatus für nach den Mendelschen Gesetzen vererbte Krankheiten bestimmen. Als beispielhafte nicht-intendierte Befunde von nichtinvasiven Pränataltests kann die Entdeckung einer mütterlichen Mosaik-Trisomie in den Geschlechtschromosomen gelten (Schmitz 2016). Solche Zufallsbefunde sind nicht selten, wie eine belgische Untersuchung bei über 9.000 Schwangeren zeigt (Brison et al. 2017), bei der bei 10 % der Schwangeren mittels NIPT mütterliche Abweichungen im Genom (sogenannte Kopienzahlvarianten) festgestellt wurden. Prinzipiell müssen solche Zufallsbefunde nicht von Nachteil für die werdenden Mütter sein, sie sollten allerdings durch eine Beratung vor und nach der Untersuchung eingebettet werden. Wie kann mit solchen Befunden umgegangen werden – sowohl ex ante (also im Sinne einer informierten Einwilligung in die Möglichkeit, Zufallsbefunde mitgeteilt zu bekommen) als auch ex post (also nach ihrer Feststellung)?

Ad 3: Diese Frage leitet unmittelbar über zu der Herausforderung, zu den (möglichen) Ergebnissen genetischer Analysen sach- und adressatengerecht zu beraten. Gerade zu den seltenen genetisch bedingten Erkrankungen sowie zu genetischen Variationen mit unklarer Ausprägung gibt es keine vergleichenden Studien, anhand derer sich Wahrscheinlichkeitsaussagen zur Prognose treffen ließen. Damit generieren (vorgeburtliche) genetische Analysen mit ausgedehntem Diagnosespektrum potenziell Ergebnisse, die für die medizinischen Berater/-innen kaum zu interpretieren und für die beratenen werden Eltern kaum nachzuvollziehen sind: »Wie eine umfassende, an den Erfahrungen und Werten der jeweiligen Schwangeren bzw. des jeweiligen Paares orientierte Beratung bei einem derartig ausgeweiteten diagnostischen Spektrum zu vielen sehr seltenen Erkrankungen ablaufen soll, ist nur schwer vorstellbar, der ›information overload‹ für die Schwangere beinahe unvermeidlich« (Schmitz 2016, S. 443). Wie kann und soll in der humangenetischen Analyse und Beratung mit der Möglichkeit von Befunden mit unklarer klinischer Bedeutung umgegangen werden? Wie kann ex ante eine informierte Entscheidung getroffen werden, welche Variationen diagnostiziert werden sollen und welche nicht? Wie können und sollen werdende Eltern auf Zufallsbefunde vorbereitet werden?

Ad 4: Eine weitere gesellschaftlich-politische Herausforderung liegt in der Konzentration der erzeugten Daten bei wenigen Herstellern bzw. Anbietern genetischer Tests und dadurch einer potenziellen Monopolisierung von Verfahrenstechniken, technologischem Fachwissen und Erkenntnissen. »Ein anderes Problem besteht darin, dass die genetische Diagnostik zunehmend in wenigen außeruniversitären Großlaboren durchgeführt wird, da die Investitionskosten der Analysegeräte und bioinformatischen Programme hoch sind und wegen der ständigen Weiterentwicklung der Technik kontinuierlich anfallen. Zumindest die Daten von ambulanten Patienten, bei denen eine genetische Diagnostik nicht mehr an Universitätskliniken durchgeführt wird, stehen daher der akademischen Medizin immer weniger zur Verfügung. Dadurch wird die klinische Forschung nachhaltig beeinträchtigt« (Deutscher Ethikrat 2014, S. 493).

Durch Pränataldiagnostik erhobene genetische Daten werfen aus ethischer Sicht Fragen zum Schutz, Besitz und zur Nutzung dieser Daten und zur Schwierigkeit von Interpretation, Prognose und Beratung auf. Je umfangreicher die erhobenen genetischen Daten ausfallen, desto tiefgreifender erscheinen die damit verknüpften ethischen Bedenken.

Wirtschaftlichkeitsüberlegungen zu Menschenleben

4.4

Während in Deutschland Überlegungen, die Menschenleben mit Blick auf ihre wirtschaftliche Nutzbarkeit bewerten, seit der kritischen Aufarbeitung der sogenannten Euthanasiemorde im Nationalsozialismus (Aly 2013) und der zivilgesellschaftlichen »Krüppelbewegung« ab den 1970er Jahren (Heiden 2017) gesellschaftlich abgelehnt werden, spielt in anderen Ländern die Be- und damit Abwertung behinderten Lebens durchaus eine Rolle in der Diskussion um Pränataldiagnostik. Dies wird besonders in der angelsächsischen Debatte deutlich, die Kosten-Nutzen-Rechnungen zu Pränataldiagnostik und explizit auch die Frage nach Kostenersparnissen für das Sozialsystem durch eine pränatale Erkennung von Behinderungen und den zumeist folgenden Abbruch der Schwangerschaften thematisieren. So fordert Benn (2016, S. 482), dass nichtinvasive Pränataltests auf ein breiteres Spektrum von genetischen Abweichungen ausgedehnt werden sollten und nennt dabei als wesentliches Argument mögliche Einsparungen durch Schwangerschaftsabbrüche bei positiven Diagnosen (»savings mainly through pregnancy terminations«).

In der gleichen Logik der Kostenersparnis durch Verhinderung behinderten Lebens und noch expliziter in der Wortwahl beschreiben Walker et al. (2015) die Lebenskosten eines Menschen mit Down-Syndrom als »substanziell«. Der abzusehende medizinische Fortschritt und die daraus resultierende verlängerte Lebensdauer von Menschen mit Trisomie 21 würden die Kosten zukünftig zusätzlich steigen lassen (Walker et al. 2015, S. 445). Deshalb sei es zu begrüßen, dass sich mittels NIPT eine große Anzahl von Geburten von Kindern mit Down-Syndrom vermeiden ließe. Ähnlich argumentieren auch Ohno und Caughey (2013), die neben den Kosten für das Gesundheitssystem auch die Folgen für die Lebensqualität der Mutter in ihre Berechnung des »gesellschaftlichen Nutzens« von NIPT miteinschließen. Die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom stellt in ihrem Modell die höchste (und langfristige) Verringerung der mütterlichen Lebensqualität dar. Die Auswirkungen von NIPT auf die Lebensqualität der Neugeborenen bzw. nicht ausgetragenen Kinder fand in dem Modell hingegen keine Berücksichtigung. Ihre Aufnahme, so die Autoren, hätte die Ergebnisse »verzerrt«, da ein mögliches Resultat einer positiven Diagnose im Schwangerschaftsabbruch liege (Ohno und Caughey 2013, S. 632). Während also in dieser

Berechnung die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom als worst-case-Szenario für die Lebensqualität der Mutter betrachtet wird, spielt die Perspektive der Menschen mit Down-Syndrom (und der Einfluss eines pränatalen Screenings auf ihre Lebensqualität) in der Berechnung keine Rolle. Dies zeigt, dass Fragen nach dem Lebensrecht und Lebensglück von Behinderten hier keine Rolle spielen sollen. Ihr Ausschluss dient folglich dazu, ein Ergebnis zu erreichen, in dem die Verhinderung von behinderten Neugeborenen als »objektiv lohnenswert« erscheint. In ihrem Vergleich eugenischer Denkmuster und Argumente des 20. Jahrhunderts mit aktuellen pränataldiagnostischen Praktiken und Argumentationen sieht Iltis (2016, S. 338) nicht zuletzt in der Betonung der *Kosten* von Menschen mit Behinderung eine große Parallelität vergangener pro-eugenischer und heutiger pro-pränataldiagnostischer Diskurse.

Menschenleben nach Kosten und Nutzen zu berechnen, verstößt gegen fundamentale ethische Grundpfeiler gesellschaftlichen Zusammenlebens (beispielsweise gegen die Artikel 1 und 2 der Allgemeinen Erklärung der Menschenrechte und Artikel 1 bis 3 des Grundgesetzes). Für Ungeborene gelten diese Rechte offensichtlich nicht in allen Gesellschaften uneingeschränkt, wie die zitierten Berechnungen zur Vermeidung behinderten Lebens vor Augen führen.

Späte Schwangerschaftsabbrüche als ethisches Problem

4.5

Neben der Selektivität von Schwangerschaftsabbrüchen nach pränataler Diagnostik wird auch der Zeitpunkt eines (selektiven) Schwangerschaftsabbruches in der ethischen Debatte um Pränataldiagnostik und ihre Folgen kontrovers diskutiert. Von besonderer ethischer Bedeutung ist dabei die Frage, ob und unter welchen Umständen ein Schwangerschaftsabbruch erlaubt sein sollte, wenn der Fetus bereits eine Reife erlangt hat, die ihm eine eigenständige Lebensfähigkeit außerhalb des Mutterleibs erlaubt. Dabei besteht eine extrauterine Lebensfähigkeit frühestens ab der 22. Schwangerschaftswoche p. m.; das jüngste überlebende Frühgeborene Europas kam 2010 in Fulda nach 21 Wochen und fünf Tagen Schwangerschaft zur Welt (Perske 2014).

Aus ethischer, medizinischer und teils auch rechtswissenschaftlicher Sicht besteht ein grundlegender Konflikt darin, dass werdende Kinder an und nach der Grenze zur eigenständigen Lebensfähigkeit im Rahmen der medizinischen Indikation nach § 218a Abs. 2 StGB bis zum Einsetzen der Geburtswehen abgetrieben werden können. Dies geschieht bei späten Schwangerschaftsabbrüchen zumeist durch intrauterine Tötung des Fetus (Fetozid) und anschließender Geburt. Käme das Kind lebend zur Welt, wäre der Arzt oder die Ärztin verpflichtet, alles für den Erhalt seines Lebens zu tun (Dewitz 2009; Gevers 2013; Neidert 2008).

Ethiker/-innen vertreten sehr unterschiedliche Positionen zu Schwangerschaftsabbrüchen; für einige ist dabei der späte Schwangerschaftsabbruch besonders problematisch. Typischerweise werden in der Bioethik drei verschiedene Strömungen in Bezug auf den »moralischen Status« des Embryos/Fetus als werdendem Kind unterschieden (Graumann 2011):⁸¹ Für Vertreterinnen und Vertreter *liberaler* Positionen ist der moralische Status eines Wesens in Eigenschaften wie Selbstbewusstsein, Rationalität und Handlungsfähigkeit begründet, die menschlichen Embryonen und Feten fehlen. In einer Güterabwägung mit den Interessen der Frau, die eine Schwangerschaft abbrechen will, habe ihr Leben daher eine eher geringe Schutzwürdigkeit. Für Vertreterinnen und Vertreter *konservativer* Positionen dagegen kommt jedem menschlichen Wesen von der Zeugung an ein voller moralischer Status und damit die grundsätzliche Schutzwürdigkeit seines Lebens zu. Ein Schwangerschaftsabbruch wäre folglich immer moralisch zu verurteilen, wenn nicht gleichrangige Güter wie die Gesundheit oder das Leben der Frau auf dem Spiel stehen. Eine *Zwischenposition* geht von einem zunehmenden moralischen Status mit der fortschreitenden Entwicklung menschlicher Embryonen und Feten aus und leitet daraus eine »begrenzte Schutzwürdigkeit des ungeborenen Lebens« ab. Dieser Sicht folgend werden vor allem Abbrüche in der fortgeschrittenen Schwangerschaft als moralisch problematisch angesehen (Simon 2008). Diese Position besitzt offenbar eine hohe Plausibilität und hat sich auch in der Gesetzgebung zum Schwangerschaftsabbruch niedergeschlagen. Als hochproblematisch werden in diesem Zusammenhang vor allem die späten Schwangerschaftsabbrüche nach Pränataldiagnostik an der Grenze zur eigenständigen Lebensfähigkeit des Kindes angesehen.

Das Konzept einer zunehmenden Schutzpflicht gegenüber dem wachsenden Kind spiegelt sich auch in der Gesetzgebung vieler europäischer Länder wider. Wenn die extrauterine Lebensfähigkeit des Fetus erreicht ist – etwa mit der 24. Schwangerschaftswoche p. m. –, steht in vielen Ländern der Schutz des Fetus über den

⁸¹ Dieser Absatz stammt weitgehend wortgleich aus dem Gutachten von Wolff und Graumann 2016, S. 67. Die Begriffe liberal und konservativ werden dabei im Bezug auf philosophische Strömungen verwendet und nicht im Sinn politischer oder gesellschaftlicher Positionen.

Interessen der werdenden Mutter (Gevers 2013). So ist in Italien, Spanien sowie Schweden ein Schwangerschaftsabbruch nach Eintritt der extrauterinen Lebensfähigkeit gesetzlich nicht erlaubt, in den Niederlanden ist er strafbar und nur in Ausnahmefällen retrospektiv durch ein zentrales Gremium entschuldbar (Habiba et al. 2009, S. 1346).

Als moralisches Problem in der Praxis stellt sich das Dilemma der späten Schwangerschaftsabbrüche für in der Geburtshilfe tätige Fachkräfte mit besonderer Deutlichkeit, da sie sich einerseits um die Gesundheit Frühgeborener bemühen und gleichzeitig Schwangerschaften im Rahmen der medizinischen Indikation beenden, bei denen der Fetus gegebenenfalls extrauterin lebensfähig wäre. Wernstedt et al. (2005, S. 766) sehen folglich in der aktuellen gesetzlichen Regelung eine unauflösbar missliche Lage, deren Lösung in der jetzigen Form auf die behandelnden Mediziner/-innen übertragen wird: »Eine Vermeidung des moralischen Dilemmas, ein ungeborenes Kind durch Fetozid zu töten und ein geborenes mit allen Mitteln der Intensivmedizin am Leben zu erhalten, ist nur zu erreichen, wenn entweder ein Schwangerschaftsabbruch ab der extrauterinen Lebensfähigkeit des Kindes ohne Ausnahmen strafbar ist oder aber von dem Grundsatz Abstand genommen wird, ungeborenes Leben unterliege dem gleichen Tötungsverbot wie geborenes.«

Mit ihrer Skepsis gegenüber der derzeitigen Handhabung stehen Wernstedt et al. (2005) nicht allein. In ihrem Vergleich zur Handhabung des späten Schwangerschaftsabbruchs in verschiedenen europäischen Ländern stellen Habiba et al. (2009) fest, dass in Deutschland die Skepsis gegenüber der derzeitigen gesetzlichen Regelung (ohne Frist bei medizinischer Indikation) unter den Ärzten besonders groß ist. So gaben 36 % der befragten klinischen Gynäkologen und Gynäkologinnen aus Deutschland an, eine restriktivere Regelung des Spätabbruchs zu befürworten (Habiba et al. 2009, S. 1343). Lediglich in Italien war die Quote der Ärzte und Ärztinnen, die eine restriktivere Regelung von Spätabbrüchen befürworteten, höher (50 %). Diese Befragung macht deutlich, dass deutsche Ärzte und Ärztinnen im Vergleich zu ihren Kolleg/-innen aus anderen europäischen Staaten die geltende Regelung zum Spätabbruch besonders skeptisch sehen.

Wie eine restriktivere Regelung aussehen könnte, skizziert Neidert (2008), der sich dafür ausspricht, Schwangerschaftsabbrüche nach der extrauterinen Lebensfähigkeit des Kindes (nach Vollendung der 20. Schwangerschaftswoche p. c.) in § 218a Abs. 2 des Strafgesetzbuches grundsätzlich auf den Fall einer Lebensbedrohung der Schwangeren zu begrenzen.

Gleichwohl gibt es auch gegenteilige Positionen. So befürwortet Gevers (2013, S. 447) es, späte Schwangerschaftsabbrüche zu gestatten, wenn nach fachkundiger medizinischer Meinung eine Behandlung nach der Geburt »pointless«, also sinnlos sei. Als Beispiele benennt er ernste, unheilbare Krankheiten und Behinderungen (»serious, incurable disease or handicap«). Dies eröffnet Interpretationsspielräume, die – in Abhängigkeit von den individuellen Erfahrungen und Werten – in unterschiedlichen Urteilen darüber münden dürften, wann eine Behinderung »schwer« ist. Im Vereinigten Königreich ist die Diagnose eines fetalen Down-Syndroms einer der Hauptgründe für Spätabtreibungen auch in der 24. Schwangerschaftswoche (Habiba et al. 2009, S. 1347), für Deutschland liegen keine Zahlen vor (Kap. II.2.2). Auch Grahe und Schild (2018) sprechen sich für die Zulässigkeit von späten Schwangerschaftsabbrüchen bei fetalen Anomalien aus. »Wer A sagt, muss auch B sagen können«, lautet dabei ihr zentrales Argument: Wer Pränataldiagnostik anbietet und dabei auffällige Befunde auch nach der 24. Schwangerschaftswoche feststellt, sollte den Schwangeren auch die Option des Abbruchs anbieten können. Dies entspricht der derzeitigen Regelung in Deutschland.

PND als Voraussetzung einer reproduktiven Autonomie der Schwangeren

4.6

Im ärztlichen Handeln sind Diagnose, Prognose und Therapie eng miteinander verbunden, wobei die Therapie den Kern dieser drei Handlungsschritte darstellt, auf den Diagnose und Prognose ausgerichtet sind. Bei der Pränataldiagnostik zielt die Erstellung von Diagnosen und Prognosen in den meisten Fällen jedoch nicht auf eine Therapie, sondern auf die *reproduktive Autonomie* der Schwangeren bzw. des Paares als zentrales ethisches Gut (Schmitz 2016). Was ist damit gemeint? Reproduktive Autonomie beschreibt das Recht von Individuen, Fragen, die ihre Fortpflanzung betreffen, selbst entscheiden zu können. Im deutschen Recht wird der Begriff der reproduktiven Autonomie nicht explizit benannt, aber durch das Recht auf freie Persönlichkeitsentfaltung (Artikel 2 des Grundgesetzes) und durch den Schutz der Familie (Artikel 6 GG) als Grundrecht geschützt (Beier 2013).

Zeitgeschichtlich spielte das Schlagwort der reproduktiven Autonomie in den 1970er Jahren im Kontext der Frauenbewegung eine zentrale Rolle und war verknüpft mit der Forderung nach einem freien Zugang zu Verhütungsmitteln und ärztlich durchgeführten Schwangerschaftsabbrüchen (Levels et al. 2014; Wolff und Graumann 2016). Mittlerweile wird der Begriff vor allem im Bereich neuer fortpflanzungsmedizinische Verfahren wie In-

vitro-Fertilisation und Pränataldiagnostik genutzt und soll dabei zumeist Forderungen nach einer stärkeren Liberalisierung untermauern (Beier 2013). Das gern genutzte Schlagwort wird gleichwohl zumeist sehr unscharf definiert und verwendet (Schmitz 2016).

Auch im Kontext der nichtinvasiven Verfahren wird es herangezogen, um einen möglichst niedrigschwelligen Zugang aller Schwangeren zu diesen Tests zu fordern. So sehen beispielsweise Rolfes und Schmitz (2016), der Vorsitzende des Ethikrats, Peter Dabrock (Zeit Online 2018), sowie das Ludwig Boltzmann Institut (2018) die Chancengleichheit hinsichtlich der reproduktiven Autonomie verletzt, wenn der Zugang zu NIPT von den finanziellen Ressourcen der Schwangeren abhängt: »Bei privater Finanzierung von NIPT besteht angesichts der höheren Genauigkeit von NIPT die Gefahr, dass T21/Down-Syndrom ein Problem sozial-benachteiligter Familien wird, was eine soziale Stigmatisierung noch verstärken würde« (Ludwig Boltzmann Institut 2018, S. 9). Diese ethische Herausforderung spiele in der gesellschaftlichen und wissenschaftlichen Debatte um NIPT bislang eine zu geringe Rolle, betonen Rolfes und Schmitz (2016).

Andere Autor/-innen hegen Zweifel an der Gültigkeit des Konzepts der reproduktiven Autonomie. So geht etwa Beier (2013, S. 71) davon aus, »dass der Verweis auf reproduktive Autonomie eine politische Strategie darstellt, um tiefer liegende Fragen der ethischen Bewertung moderner Fortpflanzungstechnologien aus dem Diskurs auszublenden«. Durch die diskursive Ausweitung des Begriffes parallel zum technisch-medizinischen Fortschritt in der Pränataldiagnostik gelte nicht mehr nur die Entscheidung *gegen* ein Kind (im Sinne der Abtreibungsdebatte in den 1970er Jahren) als Teil der reproduktiven Autonomie, sondern zunehmend auch die *Zeugung* eines Kindes sowie die Zeugung eines *bestimmten* Kindes. »Mit der Berufung auf Wahlfreiheit wird die Entscheidung gegen ein Kind (Abtreibung) mit Entscheidungen für ein Kind oder sogar für ein bestimmtes Kind gleichgesetzt. Die Rede von einem *Recht* auf Reproduktionsfreiheit stiftet dabei zusätzlich Verwirrung. ... [Zudem] lässt die Rede von einem *Recht auf ein Kind* dieses als bloßes Objekt elterlicher Ansprüche erscheinen. Damit werden die besonderen ethischen Aspekte der Eltern-Kind-Beziehung jedoch übergangen« (Hervorhebungen im Original; Beier 2013, S. 88 f.).

Während Beier (2013) reproduktive Autonomie folglich als einen »Kampfbegriff« für eine breite Liberalisierung der Fortpflanzungsmedizin versteht, zweifeln andere in erster Linie daran, dass es in den alltäglichen Interaktionen zwischen Patientin und Arzt bzw. Ärztin überhaupt Raum für autonome Entscheidungen gibt. Dies liege an der oft geringen Informiertheit der Frauen und ihrem Beratungsanspruch an den Arzt sowie an Routinisierungseffekten in der ärztlichen Beratung und Behandlung. Die meisten Frauen sind bei der Wahrnehmung ihrer reproduktiven Autonomie, also der Wahlfreiheit bei Entscheidungen im Kontext von Fortpflanzung und Schwangerschaft, auf einordnende Informationen angewiesen, die ihnen vor allem der behandelnde Arzt oder die behandelnde Ärztin geben kann. So ist es, wie Schmitz (2013, S. 363) nicht ohne Ironie feststellt, häufig so, dass man als Patient/-in die Ärzte und Ärztinnen bevollmächtigt, einem zu sagen, wozu man sie bevollmächtigen soll; man also im klinischen sowie ambulanten Alltag die individuellen Freiheiten gar nicht zu nutzen im Stande ist.

Eine weitere Gefahr für die individuelle reproduktive Autonomie liegt nach Ansicht etwa der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin der Schweiz (NEK) in der Routinisierung bei pränataldiagnostischen Verfahren. Gemeint ist damit eine im Einzelfall unreflektierte Anwendung eines (pränatalen) Testverfahrens, das »standardmäßig« und ohne genauere Erörterung schwangeren Frauen angeboten und von diesen mehrheitlich genutzt wird (NEK 2016, S. 16). Eine Routinisierung läuft dem Ideal der reproduktiven Autonomie zuwider, wird aber durch die »involvierten kommerziellen Interessen der Anbieter des Tests gefördert« (NEK 2016, S. 16). Auch Gekas et al. (2016, S. 20) sehen die »aggressiven Marketingmethoden« der Hersteller mit Blick auf die informationelle und körperliche Selbstbestimmung der Frauen kritisch. Schließlich, so Gekas et al., nutzten viele Ärzte die Informationen der Hersteller bei ihrer Beratung von Schwangeren und erschwerten somit eine informierte und selbstbestimmte Entscheidung der Schwangeren. Gerade die nichtinvasiven Pränataltests könnten leicht zu »einer weiteren Blutabnahme« in einer Reihe von Routinebluttests in der Schwangerschaft werden.

Mit Blick auf die Routinisierung sieht die NEK (2016) die Übernahme des Tests durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung der Schweiz deshalb ambivalent: Einerseits ermögliche sie einen egalitären Zugang zu NIPT und sei damit eine Grundvoraussetzung für die reproduktive Autonomie aller Schwangeren (unabhängig von deren finanziellen Ressourcen), gleichzeitig führe sie aber zu einer breiteren Nutzung von NIPT und damit potenziell auch zu einer Routinisierung der Anwendung. Die deutsche Gendiagnostik-Kommission (2016, S. 50) bemängelt zudem die unklare Trennung von Untersuchungen im Rahmen der allgemeinen Schwangerenvorsorge gegenüber genuin pränataldiagnostischen Zielen: »Als kritisch wird auch die mangelnde klare Trennung therapeutischer Intentionen (Rhesus-Inkompatibilität) mit den klassischen, auf die reproduktive Autonomie der Schwangeren ausgerichteten pränataldiagnostischen Intentionen in der Arzt-Schwangeren-Interaktion bei NIPT angesehen.«

Das Konzept der reproduktiven Autonomie stellt das Recht des *Individuums* auf freie Entscheidungen zur eigenen Fortpflanzung in den Mittelpunkt. An diesem Punkt entzündet sich ebenfalls Kritik, die eine Verschiebung gesellschaftlicher Diskussionen und Verantwortlichkeiten auf die individuelle Ebene konstatiert (IMEW 2018; Schwennesen et al. 2008). Die Schwangere, so lautet diese Sichtweise, werde vor eine große Anzahl von individuell verfügbaren Handlungsmöglichkeiten gestellt, wobei an jede Entscheidung die Frage nach der nächsten Option geknüpft werde (etwa nach der Inanspruchnahme von PND, nach der Auswahl und der Reihenfolge der Verfahren, nach dem Umgang mit dem Ergebnis etc.). Grundsätzliche gesellschaftliche Fragen – etwa danach, wie viel man pränatal über das werdende Kind wissen sollte bzw. darf oder danach, welche Fehlbildungen einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen – würden damit auf die einzelne Schwangere übertragen.

Darin unterscheide sich der Umgang mit der reproduktiven Autonomie im Kontext von Pränataldiagnostik vom Umgang mit anderen Autonomiekonzepten, beispielsweise zum selbstbestimmten Tod: »Während über die Kraft einer Patientenverfügung viel diskutiert wird und es eine breite öffentliche Debatte zum Wert des Lebens an seinem Ende gibt, mit einer klaren gesellschaftlichen Position gegen aktive Sterbehilfe auch bei schwerster Erkrankung, gibt es wenig Diskussion über den Wert von krankem/behindertem Leben an seinem Anfang und ob vor der Geburt darüber verfügt werden darf. Stattdessen wird der einzelnen Schwangeren unter dem Titel ›Selbstbestimmung nach informierter Entscheidung‹ zugemutet, sich für oder gegen PND zu entscheiden und damit in die Bewertung einzusteigen. Aber ist das Selbstbestimmung, wenn PND die Regel und nicht die Ausnahme ist? Ist es Selbstbestimmung, bei Trisomie 21 einen Abbruch zu wünschen – oder ist das nicht nur die Konsequenz aus dem Angebot, das Frauen vorher durch PND bekommen, eine Zumutung, die gesellschaftlich an sie herangetragen wird? Haben wir nicht tatsächlich inzwischen eine ›Allianz zur Selektion‹, nie so ausgesprochen – das Wort ist zu sehr negativ besetzt –, aber gesellschaftlich toleriert und von den Ärzten und Ärztinnen umgesetzt? Bei der jeder nur verantwortungsvoll seine Arbeit tut und keiner schuld ist? Verantwortlich ist am Ende nur die Frau selbst?« (Schumann 2007, S. 41).

Die Kritik an der Nutzung des Schlagwortes der reproduktiven Autonomie und der teils fragwürdigen praktischen Umsetzung des Konzepts sollte gleichwohl nicht darüber hinwegtäuschen, dass die Selbstbestimmung der (schwangeren) Frau, auch und gerade im Konfliktfall von zentraler Bedeutung ist: »Die Verantwortung der schwangeren Frau gegenüber ihrem ungeborenen Kind ist eine moralische Selbstverpflichtung, die nicht von außen erzwungen werden kann und darf. Würde die Frau trotz eines sie beunruhigenden pränataldiagnostischen Befunds zum Austragen der Schwangerschaft gezwungen werden, wäre das – ebenso wie umgekehrt die erzwungene Abtreibung nach einem solchen Befund – eine Verletzung ihres Rechts auf Selbstbestimmung und auf körperliche und seelische Integrität« (EKFUL et al. 2013, S. 13).

Pränataldiagnostik und der Begriff des Risikos

4.7

Die Schwierigkeit, medizinisches Wissen, das sich auf ein abstraktes Kollektiv bezieht, auf die eigene Situation zu übertragen und mittels dieser Übertragung weitreichende Entscheidungen zu treffen, findet sich auch mit Blick auf die Rolle von Risiken in der medizinischen Schwangerschaftsbegleitung. Risiko ist ein – auch in der Schwangerschaftsvorsorge – oft genannter Begriff. Anders als die neutrale »Wahrscheinlichkeit« rückt er ein *nicht* wünschenswertes Ergebnis in den Fokus, das als mögliche Begleiterscheinung in Kauf genommen werden kann oder muss. Kristiansen und Bonfadelli (2014, S. 299) definieren das Risiko als »die Entscheidung, einen Nutzen zu genießen und dabei einen zukünftigen Schaden mit einer mehr oder weniger gut bestimmbareren Eintrittswahrscheinlichkeit und einem ungewissen Ausmaß in Kauf zu nehmen.« Übertragen auf die Situation von Schwangeren aus der Sicht der Pränataldiagnostik besteht der *Nutzen* in der Schwangerschaft bzw. dem Erwarten eines (leiblichen) Kindes, der mögliche *Schaden* liegt in einer möglichen Behinderung des Kindes (Diekämper 2011, S. 74). Zur Minimierung der Schadenswahrscheinlichkeit dienen die Pränataldiagnostik und ein bewusstes Vermeiden von externen Faktoren, die dem Embryo bzw. Fetus schaden können (wie Nikotin, Alkohol, Nährstoffmangel, Diabetes). Die schwangerschaftsbezogenen Risiken variieren dabei von Frau zu Frau, wobei das (allgemein steigende) Alter der Schwangeren einen der einflussreichsten Risikofaktoren für chromosomale Anomalien des werdenden Kindes darstellt.

Doch das Risiko variiert nicht nur zwischen verschiedenen Personen, sondern auch in Abhängigkeit von den verfügbaren Techniken, das Risiko zu benennen. Aus unwägbareren und nicht zu quantifizierenden *Gefahren* macht der technologische Fortschritt *Risiken*, die mit neuen Entscheidungsmöglichkeiten einhergehen, wie Luhmann (1997, S. 328) pointiert festhält: »Wenn es Regenschirme gibt, kann man nicht mehr risikofrei leben: Die Gefahr, daß man durch Regen naß wird, wird zum Risiko, das man eingeht, wenn man den Regenschirm nicht mitnimmt.

Aber wenn man ihn mitnimmt, läuft man das Risiko, ihn irgendwo liegenzulassen.« Die Technologien, die Gefahren abwehren sollen, bringen diese also erst ins Bewusstsein. Sind mehr pränatale Tests verfügbar, steigt das Bewusstsein für angeborene Fehlbildungen.

Für die einzelne Schwangere oder die werdenden Eltern besteht dabei die Herausforderung darin, bevölkerungsbezogene Häufigkeitsangaben (etwa zur altersbezogenen Wahrscheinlichkeit, mit einem Kind mit Down-Syndrom schwanger zu sein) auf sich selbst zu übertragen. Dabei fehlt ihnen die Vergleichsbasis, um die seitens der Ärzte genannten Risikowerte praktisch einzuschätzen: Wann ist ein Risikowert hoch, wann niedrig? Wollen die werdenden Eltern weitergehende (invasive) Diagnostik nutzen – und falls ja, ab welchem Wahrscheinlichkeitswert? Die Entscheidung, wie mit einem solchen Risiko umzugehen ist, bleibt im Sinne der Patientenautonomie weitgehend den schwangeren Frauen überlassen und kann beträchtliche Verunsicherung auslösen (Schwennesen et al. 2008).

Dies gilt insbesondere für die als Teil der Ultraschalldiagnostik durchgeführte Suche nach sogenannten Softmarkern. Softmarker sind sonografisch darstellbare Besonderheiten, die auf eine Behinderung hinweisen können, aber diese keineswegs treffsicher diagnostizieren können. Im Gegenteil: Nur etwa 30 % der Kinder, die einen Softmarker aufweisen, weisen tatsächlich eine Behinderung auf. In der Mehrheit der Fälle verursachen auffällige Softmarker folglich eine Verunsicherung der werdenden Mütter, ohne dass beim Kind eine tatsächliche Abweichung vorliegt (Nicklas-Faust 2014). Softmarker für Trisomie 21 können im Ultraschallbefund beispielsweise eine vergrößerte Nackentransparenz, sogenannte »white spots« in der Herzregion, verkürzte Oberschenkel- bzw. Oberarmknochen sowie eine große Fruchtwassermenge sein.

Die Gefahr einer fetalen Fehlbildung übersetzt sich je nach angewandtem pränatalmedizinischen Verfahren in unterschiedlichste Risikokalkulationen, die zum Teil auch miteinander kombiniert werden (etwa beim Ersttrimesterscreening). Ähnlich wie in Luhmanns Beispiel mit dem Regenschirm führt die Verfügbarkeit von pränataldiagnostischen Verfahren dazu, dass der oder die Einzelne sich für oder gegen eine Nutzung entscheiden und mit den Konsequenzen dieser Entscheidung leben muss. Die Steigerung des Wissens führt somit oft zu einer Zunahme von Unsicherheit, die der oder die Einzelne in Handlungsentscheidungen umsetzen muss. Samerski und Henkel (2015, S. 83) beschreiben dies kritisch als »Tendenz zur individuellen Responsibilisierung angesichts von probabilistischen Risiken«.

Manchmal, so macht Thieme (2016b) deutlich, verdeckt der Risikobegriff die Vielfalt der dahinterstehenden Lebensrealitäten: »was nützt eine Mitteilung, der Bluttest habe eine 60-prozentige Wahrscheinlichkeit auf Down-Syndrom ergeben? ... Über das Leben mit einem solchen Kind, über das Potenzial an Glück und Erfüllung erfahren die Mütter und Väter nichts. Sie geraten in einen Tunnel aus vermeintlicher Risikovermeidung. Und werden dabei von Medizinern oft blind gemacht für die Chancen des Lebens, zum Beispiel: für ihr mögliches und glückliches Leben mit einem behinderten Kind. Vor dem Lebensrisiko, ein solches Kind nicht zu bekommen, wird selten gewarnt.«

Auch zivilgesellschaftliche Vereine wehren sich gegen die Beschreibung von Menschen mit Behinderung als »Risiko«. So beanstanden das Netzwerk gegen Selektion durch PND und das Gen-ethische Netzwerk in ihrer Beschwerde gegen die Werbung für NIPT beim Deutschen Werberat die häufige Verwendung des Wortes »Risiko« auf den Webseiten und in den Broschüren der Testhersteller: »Die häufige Verwendung des Risiko-Begriffs vermittelt, dass Menschen mit Trisomien minderwertig sind, denn »Risiko« ist im allgemeinen Sprachgebrauch ein Synonym für ein unerwünschtes und zu vermeidendes Unglück« (Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik und Gen-ethisches Netzwerk 2014).

Neben der Gleichsetzung von Behinderung und Risiko spielt darüber hinaus auch ein gänzlich anders gelagertes Risiko für Kritiker/-innen der neuen, nichtinvasiven Verfahren eine zentrale Rolle, nämlich das *Verfahrensrisiko*. Anders als invasive Verfahren der Pränataldiagnostik gehen mit den nichtinvasiven Gentests lediglich die Risiken einer Blutentnahme einher und es besteht kein verfahrensbedingtes Risiko für eine Fehl- oder Frühgeburt. Aus Sicht einiger Autor/-innen kann gerade die Risikofreiheit der NIPT dazu führen, dass sich schwangere Frauen stärker verpflichtet fühlen, den Test zu nutzen – schließlich kann anders als bei den invasiven Verfahren kein medizinisches Risiko als nachvollziehbare Begründung herangezogen werden (Vanstone et al. 2014, S. 520). In diesem Sinne betont auch Munthe (2015), dass das soziale Risiko des medizinisch »risikofreien« Verfahrens NIPT darin liegt, dass die vermeintliche Risikofreiheit viele Schwangere dazu bringt, ein NIPT durchzuführen, ohne zuvor über die daraus möglicherweise folgenden Konsequenzen nachgedacht zu haben (etwa hinsichtlich der Fortsetzung der Schwangerschaft).

In der Pränataldiagnostik findet sich folglich eine Reihe von Risiken: Neben dem Risiko ein behindertes Kind zu bekommen, existieren weitere: das Risiko, ein wachsendes Kind durch Pränataldiagnostik zu verlieren, das Haftungsrisiko der behandelnden Ärzte und Ärztinnen, das Risiko, falsche Entscheidungen zu treffen (für oder gegen die Nutzung und für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft) und schließlich das Risiko, dass sich gesellschaftliche Werte durch Pränataldiagnostik grundlegend verändern.

Der Begriff des Risikos und die gesellschaftliche Nutzung und Betrachtung von Pränataldiagnostik sind zusammenfassend eng miteinander verwoben. Worin jeweils das Risiko und worin der Nutzen liegt, wird von verschiedenen Werten aus sehr unterschiedlich beantwortet. So ermöglicht es Pränataldiagnostik, die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines behinderten Kindes zu quantifizieren, sie führt dabei gleichzeitig zu einem umfangreichen Haftungsrisiko der behandelnden Ärzte und Ärztinnen und birgt zudem potenziell das Risiko, gesellschaftliche Werte zu verändern – möglicherweise bis hin zu einer Inverantwortungnahme werdender Eltern, ausschließlich gesunde Kinder zu bekommen.

Resümee und Handlungsfelder**V**

Pränataldiagnostik umfasst alle Untersuchungen in der Schwangerschaft, die Informationen über das Kind erzeugen (sollen) und dabei unter anderem nach Hinweisen für kindliche Erkrankungen oder Fehlbildungen suchen. Pränataldiagnostik zielt damit zum einen darauf, die Schwangerschaft und die spätere Geburt so begleiten zu können, dass Mutter und Kind vor Schaden bewahrt bleiben. Zum anderen ermöglicht es die Pränataldiagnostik in Kombination mit den geltenden gesetzlichen Regelungen werdenden Müttern, pränatal Wissen über mögliche Fehlbildungen zu erhalten. Weist der Fetus Anomalien auf, können Schwangere im Rahmen ihres Selbstbestimmungsrechts und auf Basis der gesetzlichen Grundlagen über die Fortsetzung der Schwangerschaft entscheiden. Der im Kontext des Schwangerschaftsabbruches bestehende Konflikt zwischen dem Lebensrecht des werdenden Kindes und dem Selbstbestimmungsrecht der Frau zeigt sich folglich hier in besonderer Form, da es zumeist um das Lebensrecht eines Fetus mit Anomalien geht und die Abbrüche häufig in einem fortgeschrittenen Schwangerschaftsstadium erfolgen.

Möglichkeiten, Rahmenbedingungen, Umfang und Anwendung der Pränataldiagnostik**1****Verfahren und Untersuchungsspektrum der Pränataldiagnostik**

Je nach Eingriffstiefe werden zwei Formen der Pränataldiagnostik unterschieden: invasive und nichtinvasive Verfahren. Zu den invasiven Verfahren, die bereits seit 40 Jahren unter bestimmten Voraussetzungen von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen werden, zählen die Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung), die Chorionzottenbiopsie (Plazentabiopsie) und die Chordozentese (fetale Blutentnahme). Invasive Verfahren gehen mit eingriffsbedingten Risiken einher, zu denen unter anderem eine erhöhte Fehlgeburtsrate zählt. Nichtinvasive Verfahren bergen deutlich geringere eingriffsbedingte Risiken, haben jedoch keine diagnostische Genauigkeit, sodass auffällige Befunde aus nichtinvasiven Verfahren immer invasiv überprüft werden sollten. Die bekannteste und intensiv genutzte Technik nichtinvasiver Pränataldiagnostik ist die Ultraschallmethode, mit der sich die fetale Entwicklung der Organe und des Skeletts beurteilen lässt.

Seit Sommer 2012 ist in Deutschland ein neues pränatalmedizinisches Verfahren verfügbar, das wahlweise als nichtinvasive Pränataldiagnostik, als nichtinvasiver Pränataltest, als neuer Bluttest für Schwangere, als zellfreier DNA-Test oder kurz schlicht als NIPT oder NIPD bezeichnet wird. Grundlage des Verfahrens ist die Analyse der zellfreien DNA des Fetus im Blut der Mutter. Diese stammt genau genommen aus der Plazenta, ist aber zumeist identisch mit dem fetalen Erbgut. Mittels einer Blutabnahme und anschließender molekulargenetischer Analyse lässt sich anhand dieses Tests bestimmen, ob das werdende Kind eine genetische Auffälligkeit aufweist. Eine besonders hohe Testgüte weisen die nichtinvasiven Pränataltests für die autosomale Trisomie 21 (Down-Syndrom) und in abgeschwächter Form für die Trisomien 13 und 18 (Patau- und Edwards-Syndrome) auf.

Pränataldiagnostische Forschung strebt sowohl nach einer Erweiterung des diagnostischen *Umfangs* (also der Art und Zahl der zu erkennenden Krankheiten und Abweichungen) als auch nach einer Erweiterung des diagnostischen *Methodeninventars*. Hinsichtlich des Umfangs zielen genetische Analysen sowohl anhand von nichtinvasiv als auch von invasiv gewonnenen DNA-Proben darauf, ein zunehmend umfassendes Bild möglicher Abweichungen im Genom zu detektieren. Dabei sollen zukünftig auch kleinste Veränderungen im Erbgut (Mikroduplikationen, -deletionen oder -translokationen) pränatal erkannt werden können. Hinsichtlich des Methodeninventars streben viele Forscher schon seit geraumer Zeit danach, *intakte fetale Zellen nichtinvasiv zu gewinnen* – im Gegensatz zu zellfreier fetaler DNA placentaren Ursprungs. Intakte fetale Zellen finden sich sowohl im mütterlichen Blut als auch im Zervixmucus, allerdings gibt es bislang kein einfaches Verfahren, um diese Zellen eindeutig und verlässlich als fetal zu erkennen.

Schwangere in Deutschland nutzen ein breites Spektrum pränataldiagnostischer Untersuchungen. Fast alle Schwangeren nehmen die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen in Anspruch, die jeweils etwa um die 10., die 20. und die 30. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden. Darüber hinaus nutzt die große Mehrheit der Schwangeren weitere nichtinvasive Verfahren, wie feindiagnostische Ultraschalluntersuchungen, das Ersttrimesterscreening oder biochemische Screenings. Ein großer Teil dieser zusätzlichen Untersuchungen sind individuelle Gesundheitsleistung, sodass die Kosten von der Schwangeren zu tragen

sind. Zur Nutzung der nichtinvasiven DNA-Tests gibt es keine deutschlandweiten Erhebungen, die Veröffentlichungen der Hersteller und einzelner Pränatalpraxen weisen auf eine steigende Nachfrage hin. Der Preis für die Durchführung eines NIPT ist seit der Marktzulassung deutlich gesunken und beginnt nunmehr, je nach Testumfang, bei 199 Euro.

Alle verfügbaren nichtinvasiven Pränataltests untersuchen auf die autosomalen Trisomien 13, 18 und 21 und können das fetale Geschlecht bestimmen. Die meisten Tests ermöglichen zudem ein Screening auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen und auf genetische Mikrodeletionen. Dabei zeichnet sich eine zukünftige Erweiterung des Testspektrums ab. Die Testgüten für ein Screening auf Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen und auf Mikrodeletionen liegen bislang deutlich unter den Testgüten für die autosomalen Trisomien und erzeugen häufig falsch-positive Ergebnisse (das heißt, dass das Testergebnis fälschlicherweise das Vorliegen der jeweiligen Abweichung anzeigt). Nichtinvasive Pränataltests können keine Fehlbildungen des Neuralrohrs oder des Herz-Kreislauf-Systems ermitteln, sondern lediglich genetische Abweichungen. Organische oder neuronale Fehlbildungen lassen sich ausschließlich in bildgebenden Verfahren (Ultraschall, Magnetresonanztomografie) feststellen.

Schwangerschaften, in denen sich eine fetale Anomalie zeigt, werden häufig abgebrochen. Dabei hängt die Bereitschaft, die Schwangerschaft fortzusetzen, stark vom fetalen Befund ab. Für die Trisomien 13, 18 und 21 liegen die Abbruchraten erhebungsübergreifend bei über 85 %.

Rechtliche Grundlagen

Sowohl die Durchführung von Schwangerschaftsabbrüchen als auch der Einsatz genetischer Pränataldiagnostik werden in Deutschland durch eine Reihe von Gesetzen und Richtlinien geregelt. Die wichtigsten drei Gesetze im Kontext der Pränataldiagnostik sind (1) das *Gendiagnostikgesetz*, das die Voraussetzungen für eine genetische Untersuchung (auch des Ungeborenen) festlegt und beispielsweise bestimmt, dass erst im Erwachsenenalter auftretende genetisch determinierte Krankheiten nicht pränatal diagnostiziert werden dürfen, (2) das *Schwangerschaftskonfliktgesetz*, das Vorgaben zu Beratungsansprüchen von Schwangeren macht und die Voraussetzungen für einen medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbruch definiert, sowie (3) die Fristenregelung und die Indikationenregelungen zum Schwangerschaftsabbruch im *Strafgesetzbuch* (§§ 218-219 StGB). Die *Mutterschaftsrichtlinien* legen die medizinische Schwangerenversorgung als Teil der Regelversorgung über die gesetzliche Krankenversicherung fest und definieren konkrete zu erbringende Leistungen (beispielsweise die drei Regelultraschalluntersuchungen im Verlauf der Schwangerschaft). Im Zuge des pränataldiagnostischen Fortschritts kam es zu Gerichtsprozessen, in denen es um ärztliche Schadensersatz- bzw. Schmerzensgeldpflichten ging, wenn ein Kind wider Erwarten mit Behinderung zur Welt gekommen war. Dies schlägt sich bis heute in hohen Versicherungspolicen für in der Schwangerenbegleitung und Geburtshilfe tätige Ärzte und Ärztinnen und in dem ärztlichen Wunsch nieder, sich durch das Anbieten pränataldiagnostischer Untersuchungen haftungsrechtlich abzusichern.

Der Blick auf benachbarte europäische Staaten zeigt eine große Vielfalt hinsichtlich der Regelungen zum Zugang zu pränataldiagnostischen Angeboten und der Gestaltung der Schwangerschaftsabbruchgesetzgebung. Dänemark und die Schweiz weisen ein mehrstufiges Screeningprogramm auf, das von den Schwangeren intensiv genutzt wird und das mittels Ersttrimesterscreening bereits im ersten Drittel der Schwangerschaft jene Schwangeren identifiziert, deren Feten eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für chromosomale Anomalien aufweisen. Anschließend vertiefende Diagnostiken können diese Wahrscheinlichkeit präzisieren. Als Folge dieser umfangreichen Screeninguntersuchungen zeigen Dänemark und die Schweiz sehr hohe pränatale Erkennungsraten von fetalen Anomalien. Die Niederlande bilden in vielerlei Hinsicht einen Gegenpol zu diesen beiden Ländern, da die Medicalisierung von Schwangerschaft und Geburt dort traditionell vergleichsweise gering ist und europaweit die geringste Abbruchquote bei fetalen Anomalien festzustellen ist. Die Einführung neuer pränataldiagnostischer Verfahren wurde in den Niederlanden zumeist von einer breiten gesellschaftlichen Debatte begleitet. Das Vereinigte Königreich verortet sich gleichsam zwischen diesen Polen der Skepsis gegenüber Pränataldiagnostik auf der einen Seite und ihrer Routinisierung auf der anderen Seite. Der Vergleich zeigt, dass Pränataldiagnostik in verschiedenen nationalen Gesundheitssystemen und –kulturen sehr unterschiedlich verstanden und genutzt wird.

Rahmenbedingungen der Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik

Für Deutschland gilt, dass die meisten schwangeren Frauen über ein eher begrenztes Vorwissen zu Pränataldiagnostik verfügen und als wesentliche Informationsquelle ihren behandelnden Arzt oder ihre behandelnde Ärztin angeben. Mit der ärztlichen Beratung zu Pränataldiagnostik sind sie mehrheitlich zufrieden. Verbesserungsbedarf sehen sie insbesondere dahingehend, dass auch ethische, soziale und psychische Fragen stärker thematisiert werden sollten. Um solche Fragen zu adressieren, eignet sich die prinzipiell allen Schwangeren offenstehende psychosoziale Beratung. Die gesetzlichen Änderungen im Schwangerschaftskonfliktgesetz zur verstärkten Vermittlung von ärztlicher an die psychosoziale Beratung scheinen leichte Änderungen bewirkt zu haben. Selbstkritisch sehen die im Bereich der Pränataldiagnostik tätigen Ärztinnen und Ärzte ihre eigene Nichtdirektivität in der Beratung und ihre fachliche Qualifikation zur genetischen Beratung. Nur wenige Schwangere nehmen bislang psychosoziale Beratungsangebote zu Pränataldiagnostik wahr; sofern sie dies tun, bewerten sie diese sehr positiv.

Schwangere Frauen in Deutschland nutzen in ihrer großen Mehrheit pränataldiagnostische Untersuchungen auch über die drei regulären Ultraschalluntersuchungen hinaus. Diese intensive Nutzung liegt vor allem daran, dass schwangere Frauen pränataldiagnostische Angebote als »Standardweg« wahrnehmen. Zudem hoffen sie, dass ihnen pränataldiagnostische Verfahren die Gesundheit des werdenden Kindes bestätigen. Gleichzeitig weckt die Pränataldiagnostik bei einer Mehrheit der Frauen erst die Angst vor einem behinderten Kind. Ein Fünftel der schwangeren Frauen scheint eine stabil positive Sicht auf Menschen mit Behinderungen zu haben und kann sich auch ein Leben mit einem behinderten Kind gut vorstellen. Die große Mehrheit verknüpft mit der Möglichkeit, ein behindertes Kind zu bekommen, in erster Linie Ängste um die eigene zeitliche und finanzielle Autonomie und um die Partnerschaft.

Erhalten werdende Eltern die Diagnose einer schweren fetalen Fehlbildung, belastet sie dies schwer. An die Diagnose schließt sich ein Prozess des Umgangs damit an, der in die Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft mündet und der eine empathische und zugewandte Begleitung durch Mediziner/-innen und anderes Fachpersonal erfordert.

Betrachtet man die Lebensrealität von Familien mit Kindern mit Down-Syndrom, zeigt sich, dass die Mehrheit der Familien nicht unter der Behinderung ihres Kindes »leiden«, sondern sie ihr besonderes Kind als wertvollen und bereichernden Aspekt ihres Familienlebens ansehen (Kap. IV.3.1). Als belastend wird hingegen der bürokratische und organisatorische Aufwand erlebt, den die Familien zur Förderung ihres Kindes bei einer Vielzahl von Ansprechpartnern (Krankenkassen, Ämter und Behörden auf Landes- sowie auf kommunaler Ebene) aufbringen müssen.

Für Frauenärztinnen und -ärzte stellen die pränataldiagnostischen Angebote in der medizinischen Schwangerschaftsbegleitung insofern eine Herausforderung dar, als dass sie in einem Kontext stattfinden, der ärztlichem Handeln vielfältige Zwänge auferlegt: Zeitdruck, mangelnde Honorierung von Arzt-Patienten-Gesprächen, Sorgen vor haftungsrechtlichen Konsequenzen und eine wachsende Anzahl von individuellen Gesundheitsleistungen. Neben der Zeit für ihre Beratungstätigkeit fehlt vielen Ärzten und Ärztinnen auch die Zeit für eine umfassende Weiterbildung zu neuen pränataldiagnostischen Verfahren wie NIPT, sodass eine große Mehrheit von ihnen auf Herstellerinformationen zurückgreift.

Diese dienen zwangsläufig den Interessen der Testhersteller, die einen wachsenden Markt von pränatalen genetischen Tests nicht zuletzt durch den Antrag auf Eröffnung des Erprobungsverfahrens beim G-BA weiter auszubauen suchen. Sowohl von Seiten der Ärzteschaft als auch von zivilgesellschaftlichen Verbänden wird die Rolle der Herstellerunternehmen bei der Etablierung und der öffentlichen Darstellung der Tests kritisch beurteilt. Viele zivilgesellschaftliche Verbände⁸² sehen in der pränataldiagnostischen Suche nach Feten mit Abweichungen eine Diskriminierung und möchten eine unreflektierte breite gesellschaftliche Nutzung von Pränataldiagnostik verhindern.

Dabei richtete sich ihre Kritik in den vergangenen Jahren insbesondere auf den G-BA, der ein Methodenbewertungsverfahren für nichtinvasive Pränataltests eröffnet hat, auf dessen Grundlage bis Sommer 2019 darüber entschieden werden soll, ob diese Tests Risikoschwangeren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung kostenfrei angeboten werden. Der Kritik an diesem Bewertungsverfahren begegnet der G-BA mit dem Verweis darauf, dass die Verantwortung für eine breite gesellschaftliche Debatte nicht bei ihm, sondern beim Parlament und ggf. dem Deutschen Ethikrat liege.

⁸² Zu diesen zivilgesellschaftlichen Kritikern gehören beispielweise Vereine zur Interessenvertretung von Menschen mit Behinderungen, Kirchenverbände und gentechnologiekritische Vereine.

Die Zulassung nichtinvasiver Pränataltests im Sommer 2012 und die Eröffnung des Methodenbewertungsverfahrens beim G-BA im Sommer 2016 führten vorübergehend zu einer größeren Medienberichterstattung. Eine gesellschaftliche Diskussion zu den sozialen Herausforderungen von pränataler Diagnostik im Allgemeinen und von nichtinvasiven Testverfahren im Speziellen im Spannungsfeld zwischen individueller Entscheidung und kollektivem Umgang damit steht jedoch bislang aus. Die Debatte beschränkte sich bislang vor allem auf professionell Involvierte wie Humangenetiker/-innen, Ärzte und Ärztinnen und psychosoziale Berater/-innen. Nicht nur der G-BA, sondern auch zivilgesellschaftliche Akteure erhoffen sich für die Zukunft vom Deutschen Bundestag einen Anstoß zu einer umfassenden öffentlichen Debatte.

Ethische, politische und soziale Fragen zu Pränataldiagnostik

Eine differenzierte gesellschaftliche Diskussion der sozialen Chancen und Herausforderungen von Pränataldiagnostik müsste eine Reihe ethischer, politischer und sozialer Fragen aufgreifen, darunter:

- *Stellt Pränataldiagnostik ein gesellschaftliches Werturteil über Behinderung dar? Wie lassen sich selektive Schwangerschaftsabbrüche ethisch rechtfertigen und welche gesellschaftlichen Auswirkungen haben sie?* Geht mit der Zulassung von pränataldiagnostischen Verfahren, die Behinderungen detektieren können und sollen, ein Unwerturteil über Menschen mit (dieser) Behinderung einher? Stellt es eine Diskriminierung dar, wenn eine Schwangerschaft mit einem behinderten Fetus anders als bei einem nicht behinderten Fetus auch bei fortgeschrittener Schwangerschaft abgebrochen werden kann? Falls ja, handelt es sich um eine Diskriminierung des behinderten Fetus oder der bereits geborenen Menschen mit der gleichen Behinderung? Inwiefern verändert sich der gesellschaftliche Blick auf Menschen mit Behinderung durch selektive Schwangerschaftsabbrüche?
- *Verändert Pränataldiagnostik die Wahrnehmung von Schwangerschaft und Elternschaft? Binden sich Schwangere nur unter Vorbehalt an ihr werdendes Kind, wenn dessen Gesundheit noch nicht pränataldiagnostisch »bestätigt« ist? Fördert die Verbreitung und Vertiefung pränataldiagnostischer Verfahren eine »Schwangerschaft auf Probek«? Oder ist es einfach eine Entscheidungshilfe für werdende Eltern?*
- *Welche Herausforderungen bergen genetische Informationen für werdende Eltern, das zukünftige Kind und behandelnde Ärzte und Ärztinnen? Wie viele und welche genetischen Informationen über ihr werdendes Kind sollen werdende Eltern erlangen dürfen? Wie kann und soll mit Befunden umgegangen werden, deren klinische Bedeutung unklar ist? Wie kann eine fundierte Beratung mit den Möglichkeiten einer immer umfassenderen genetischen Analyse umgehen?*
- *Könnte und sollte das ethische Dilemma später Schwangerschaftsabbrüche anders als bislang rechtlich geahmt werden? Wie soll damit umgegangen werden, dass einerseits ungeborene Kinder bei medizinischer Indikation auch jenseits der extrauterinen Lebensfähigkeit durch Fetozid getötet werden und gleichzeitig ein geborenes Kind mit allen Mitteln der Intensivmedizin am Leben erhalten wird?*
- *Welchen Stellenwert hat Pränataldiagnostik für die reproduktive Autonomie der Schwangeren bzw. der werdenden Eltern? Wie kann reproduktive Autonomie in der pränataldiagnostischen Praxis aussehen? Haben die Eltern ein Recht auf Wissen über ihr werdendes Kind? Wie weit muss dieses gehen, damit werdende Eltern selbstbestimmt über die Schwangerschaft entscheiden können? Woher kommt schließlich der Begriff der reproduktiven Autonomie und wie hat sich seine Nutzung verändert? Ist er mittlerweile in erster Linie ein »Kampfbegriff« für eine breite Liberalisierung der Fortpflanzungsmedizin? Oder dient er der Verschiebung von Verantwortlichkeiten auf die individuelle Ebene der Schwangeren bzw. des Paares?*
- *Welche Rolle spielt der Risikobegriff, wenn über Pränataldiagnostik gesprochen wird? Welche Risiken gehen mit Pränataldiagnostik einher, sowohl individuell, als auch gesellschaftlich? Was meint »Risiko« im Kontext von Pränataldiagnostik? Welche impliziten Botschaften gehen mit der Verwendung des Begriffs »Risiko« einher?*

Die durch die Pränataldiagnostik im Allgemeinen und neue Verfahren der nichtinvasiven DNA-Analyse im Speziellen aufgeworfenen Fragen berühren verschiedene gesellschaftliche Handlungsfelder. Welche Optionen sich in Hinsicht auf die Forschungsförderung, die rechtliche Gestaltung und die gesellschaftlichen Rahmenbedingungen eröffnen, skizzieren die folgenden Abschnitte.

Gesellschaftliche Herausforderungen im Kontext von PND

2

Der medizinisch-technische Stand und die derzeitige Nutzung von Pränataldiagnostik bergen gesellschaftliche Herausforderungen, die sich unter den Stichworten (1) Wissenslücken zur derzeitigen pränataldiagnostischen Praxis, (2) individueller und gesellschaftlicher Umgang mit den wachsenden Möglichkeiten der Genomanalyse und (3) schwierige Rahmenbedingungen für eine informierte Entscheidung Schwangerer zusammenfassen lassen. Nach der Darstellung der Herausforderungen folgen mögliche Handlungsoptionen im Bereich von *Forschung und Datenerfassung, Dialog, Beratung und Teilhabe* sowie *Regulierung*.

Wissenslücken zur derzeitigen pränataldiagnostischen Praxis

Die Nutzung von Pränataldiagnostik und die aus dieser Nutzung resultierenden Folgen vollziehen sich an entscheidenden Schnittstellen gleichsam in einer »Black Box«. Beispielsweise gibt es keine bundesweiten, krankenkassen- und einrichtungsübergreifenden Erhebungen dazu, *welche pränataldiagnostischen Verfahren* von Schwangeren mit *welchen Intentionen* genutzt werden, über *welches Vorwissen* die Schwangeren verfügen und wie sie die Nutzung der Pränataldiagnostik rückwirkend *beurteilen*. Ebenso fehlen konkrete Daten dazu, wie oft Schwangere durch auffällige Befunde in Konfliktsituationen geraten und wie sie mit diesen umgehen. Wie häufig, bei welchen fetalen Anomalien und zu welchem Zeitpunkt Schwangerschaften in Deutschland abgebrochen werden, bleibt ebenfalls weitgehend im Dunkeln.

Anhand der Schwangerschaftsabbrüche auf der Basis medizinischer Indikationen lassen sich vage Trends erkennen, doch zum einen werden vielerorts Zweifel daran geäußert, dass die in der Bundesstatistik aufgeführten Schwangerschaftsabbrüche die reale Anzahl medizinisch induzierter Schwangerschaftsabbrüchen korrekt wiedergeben (Böhmer et al. 2001; Foth 2004; Graumann 2011, S. 124; Schnabel 2016) und zum anderen werden die fetalen und/oder maternalen Diagnosen, die der Ausstellung einer medizinischen Indikation zugrunde liegen, nicht systematisch erhoben.⁸³

Weitere Wissenslücken tun sich auf mit Blick auf das ärztliche Handeln (Feyerabend und Huster-Sinemilliglu 2014; Schumann 2012): Wann entscheiden sich Ärzte und Ärztinnen dafür, eine medizinische Indikation auszustellen, wann dagegen? Nach welchen Kriterien beurteilen sie verschiedene pränataldiagnostische Verfahren? Welches Bild haben sie von Behinderung? Wie sieht die ärztliche Beratungsrealität aus (etwa hinsichtlich des vermittelten Sachwissens, der Nichtdirektivität, der Anpassung an den Wissenstand und die Bedürfnisse der zu Beratenden)? Spiegelt sich die persönliche ärztliche Einstellung zu PND und Behinderung in den Entscheidungen der Schwangeren für oder gegen die Nutzung von PND und für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft wider? Und welche Rolle spielen dabei die werdenden Väter? Zu diesen Fragen gibt es bislang keine ausreichende Wissensbasis, sodass ein grundlegender gesellschaftlicher Aspekt der Pränataldiagnostik – der ärztlich-professionelle Umgang mit werdendem behindertem Leben – einer umfassenden wissenschaftlichen Beschreibung und Analyse bislang nicht zugänglich ist.

Individueller und gesellschaftlicher Umgang mit den wachsenden Möglichkeiten der Genomanalyse

Eine Herausforderung, die mit neuen Verfahren und der Erweiterung von Diagnosemöglichkeiten im Bereich der Pränataldiagnostik einhergeht, ist die Hervorbringung umfangreicher genetischer Daten und die Frage, wie damit individuell und gesellschaftlich umgegangen werden soll. So erfordert die gestiegene Anzahl erkennbarer genetischer Besonderheiten eine differenzierte humangenetische Beratung, um eine informierte Einwilligung zu genetischen Analysen zu gewährleisten. Dies betrifft für den Bereich der Pränataldiagnostik insbesondere die vorgeburtliche Erkennung von *genetischen Variationen, deren klinische Bedeutung unklar ist*. Eine vorgeburtliche Diagnose solcher Variationen beim werdenden Kind kann die Eltern verunsichern, ohne Vorteile durch frühe therapeutische Interventionen zu ermöglichen.

⁸³ Ein Beispiel für eine Datenerfassung und –Auswertung zu medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüchen geben Dettmeyer et al. (2017), die für die zwischen 2012 und 2016 am Universitätsklinikum Gießen durchgeführten Abbrüche u. a. die Art der Erkrankung der Feten und auch die medizinische und psychosoziale Beratung dokumentieren.

Die zunehmenden wissenschaftlichen Erkenntnisse in der Genomanalyse spiegeln sich zudem in der *sukzessiven Erweiterung des Testspektrums* vieler pränataldiagnostischer Anbieter. Diese folgt nach Ansicht vieler Mediziner/-innen weniger klinischen Bedarfen als vielmehr der Marktlogik, um durch ein erweitertes Testspektrum gegenüber der Konkurrenz zu bestehen. Die beschriebenen Entwicklungstendenzen zur Ausweitung niedrigschwellig verfügbarer (vorgeburtlicher) genetischer Untersuchungen führen zu einem erhöhten Beratungsaufwand, um eine informierte Einwilligung zu genetischen Analysen zu ermöglichen. Die Zunahme an genetischen Testoptionen in Kombination mit unklaren klinischen Prognosen erschweren eine solche Beratung enorm – zumal die Anzahl der in der Beratung tätigen Humangenetiker/-innen begrenzt ist. 2017 waren in Deutschland 327 Fachärzte und -ärztinnen für Humangenetik ambulant und stationär tätig (Bundesärztekammer 2018, S. 14).

Mögliche Antworten auf diese Herausforderungen liegen darin, die Anforderungen an die Qualifikation von genetisch beratenden Ärzten und Ärztinnen anzupassen sowie in der Regulierung der vorgeburtlich zu erlangenden genetischen Informationen.

Schwierige Rahmenbedingungen für eine informierte Entscheidung Schwangerer

Im Kontext der Pränataldiagnostik treffen die Interessen der Testhersteller, der schwangeren Frauen und der behandelnden Ärzte und Ärztinnen aufeinander, und oftmals scheint es in der Zusammenschau nicht eindeutig, ob die getroffenen Entscheidungen eher Ausdruck der informationellen und reproduktiven Selbstbestimmung der schwangeren Frau sind oder eher ein Produkt dieses Aufeinandertreffens. Beispielsweise verfügen schwangere Frauen meist über begrenztes Wissen zur Pränataldiagnostik und geben als für sie wichtigste Informationsquelle ihren behandelnden Arzt oder Ärztin an. Die Ärzte und Ärztinnen berichten ihrerseits von Zeitdruck bei der Beratung und Behandlung und von der Sorge vor Haftungsklagen, wenn sie pränataldiagnostische Angebote und Befunde nicht deutlich genug machen (Schmitz et al. 2017). Als ihre zweitwichtigste Informationsquelle zu genetischer Pränataldiagnostik geben Ärzte und Ärztinnen Herstellerinformationen an und beurteilen ihre eigene Beratungsleistung häufig als »nicht nichtdirektiv« (Crowe 2014; Wolff und Graumann 2016). In Deutschland wird die Einführung der neuen Tests in die ärztliche Praxis und hinsichtlich einer möglichen Aufnahme in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkasse als stark herstellergetrieben beschrieben (Feyerabend 2017; IMEW 2018; Könninger und Braun 2017b). Wie kann unter diesen Umständen eine informierte Entscheidung der schwangeren Frauen gefördert werden?

Handlungsfelder zur Pränataldiagnostik

3

Forschung und Datenerfassung

Um die skizzierten Herausforderungen – insbesondere hinsichtlich der informierten Entscheidung Schwangerer – genauer eingrenzen und beschreiben zu können, bietet sich eine Förderung von *Forschungsvorhaben* an, die zum einen an der Praxis ärztlicher Beratung ansetzen und zum anderen im Sinne des Verbraucherschutzes die unterschiedlichen Testverfahren verschiedener Hersteller miteinander vergleichen. So sollte weitaus detaillierter als bislang untersucht werden, welchen Informationsstand schwangere Frauen zu Pränataldiagnostik aufweisen und welchen Informationsbedarf sie tatsächlich haben (sowohl mit Blick auf die Inhalte als auch die Darstellungsform) (Brauer et al. 2016).

Hinsichtlich der verschiedenen NIPT-Angebote, die seit Jahren für Schwangere auf Selbstzahlerbasis verfügbar sind, könnte ein Vergleich verschiedener Testverfahren, der jeweilig genutzten Algorithmen, der Detektraten sowie der Datenschutzpraxis im Sinne des Verbraucherschutzes dazu beitragen, dass Frauen, die einen NIPT durchführen wollen, sich informiert und bewusst für einen der verfügbaren Hersteller entscheiden können (Baldus 2016; Dohr und Bramkamp 2014). Europäische Nachbarstaaten wie die Niederlande und Großbritannien haben eigene Testverfahren mit Analysen in staatlichen Krankenhäusern entwickelt, die die staatliche Gesundheitsversorgung und die schwangeren Frauen von den Angeboten und Preisen der Testhersteller weitgehend unabhängig machen.

In Bezug auf die gesellschaftliche Ebene und die Wissenslücken zur derzeitigen PND-Praxis zeigt sich ein Desiderat umfassenderer *Forschung* zu den gesellschaftlichen Folgen von Pränataldiagnostik: Verändert die Verfügbarkeit von Pränataldiagnostik das Erleben von Schwangerschaft und Elternschaft? Fördert dies eine »Schwangerschaft auf Probe«? Und mit Blick auf die durch Pränataldiagnostik aufgeworfenen Entscheidungszwänge: Wie leben Familien, die eine Schwangerschaft aufgrund einer fetalen Anomalie abgebrochen haben, mit dieser Entscheidung? Welche Rahmenbedingungen können den Trauerprozess erleichtern? Wie leben Familien, die sich für die Fortsetzung der Schwangerschaft entschieden haben, mit dieser Entscheidung? Welche Rahmenbedingungen beeinflussen ihre Lebenszufriedenheit? Zu diesen Fragen liegen erste Erkenntnisse vor (z. B. Heider und Steger 2014; Rohde und Woopen 2007), die jedoch zumeist aus eher kleinen, oft regional begrenzten Studien stammen und einer gezielten Vertiefung bedürfen. Zu spezielleren sozialwissenschaftlichen Fragestellungen (wie etwa zur Schwangerschaft als soziale Rolle) liegen zudem einzelne, vor allem qualitative Studien vor, u. a. von Schwenne et al. (2008), Samerski (2002), sowie Mozygemba (2011), vor.

Die Wissenslücken zur PND gründen teilweise auch auf fehlenden statistischen Daten. Hinsichtlich der *Datenerfassung* bei medizinisch induzierten Schwangerschaftsabbrüchen fehlt etwa bislang in der Bundesstatistik jeglicher Hinweis, ob eine fetale Fehlbildung zur Ausstellung der Indikation geführt hat und falls ja, welche (Baldus et al. 2016). Ob der im novellierten Schwangerschaftskonfliktgesetz festgelegte Beratungsanspruch von Frauen, die ihre Schwangerschaft auf Grundlage einer medizinischen Indikation abgebrochen haben, zuvor genutzt wurde oder nicht, ist weder in der Bundes- noch in einer anderen Statistik erfasst. Würden diese Lücken gefüllt, ließen sich Entwicklungen im Bereich der Pränataldiagnostik sehr viel besser nachvollziehen: etwa, ob die gestiegene Anzahl von Spätabbrüchen auf fetale Anomalien zurückzuführen ist, und falls ja, welche der fetalen Anomalien zu späten Schwangerschaftsabbrüchen führen.

Dialog, Beratung und Teilhabe

In den wenigen bisherigen Studien zum Informationsstand von Schwangeren in Deutschland zeigt sich ein eher begrenztes Wissen über Pränataldiagnostik. Der veränderte *Beratungsanspruch* im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist eine Antwort darauf; Evaluationen zur Umsetzung dieses Anspruches zeigen jedoch, dass eine psychosoziale Beratung zumeist nur im Konfliktfall wahrgenommen wird und es hinsichtlich der Kooperation von Ärzten und Ärztinnen, psychosozialen Beratungsstellen und Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden noch Förderbedarf gibt. Der Aufbau regionaler Kontaktdatenbanken und interprofessioneller Kooperationsnetzwerke könnte hierbei Abhilfe schaffen. Gleichwohl sehen die Honorarregelungen niedergelassener Ärztinnen und Ärzte wenig Spielraum für Beratung und Netzwerkpflege vor, sodass eventuell auch strukturelle Anreize vonnöten sind.

Mit Blick auf den Fortschritt in der Genomanalyse und die Unsicherheiten, die bei der Interpretation solcher Analysen für werdende Eltern entstehen können, liegt eine Möglichkeit, um die Qualität der Beratung auch durch Nicht-Humangenetiker/-innen verbindlich zu gestalten, darin, die nötigen Qualifikationen oder Vorschriften an die neuen genetischen Analysemethoden anzupassen. Die vielfach geäußerte Kritik an der für die genetische Beratung nötigen Qualifikation, die in erster Linie auf den als zu gering empfundenen inhaltlichen und zeitlichen Umfang der Aus- und Weiterbildung zielt, belegt, dass hier von vielen Humangenetiker/-innen Verbesserungsbedarf gesehen wird. Eine solche Vertiefung der Fortbildungsvorgaben liegt in erster Linie in der Hand der für die Weiterbildung zuständigen Landesärztekammern sowie bei den medizinischen Fachgesellschaften, die durch Stellungnahmen und Leitlinien Empfehlungen für ärztliches Handeln geben.

Für die Verbesserung bestehender *Informations- und Beratungsangebote* erscheint sowohl ein Ausbau der Fort- und Weiterbildung der pränataldiagnostisch tätigen Ärzte und Ärztinnen als auch die Erarbeitung von unabhängigen und adressatengerechten Informationsmaterialien sinnvoll. Solche Informationsmaterialien sollten sowohl für Schwangere als auch Ärzte und Ärztinnen erstellt werden und die Themen Pränataldiagnostik und IGeL allgemein, einzelne pränataldiagnostische Verfahren sowie nicht zuletzt die durch die Tests ermittelbaren Behinderungen umfassen (Baldus et al. 2016; Schmitz 2016; Zerres 2015). Bezüglich angemessener Informationen für Schwangere könnte die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung verstärkt tätig werden. Leicht verfügbare und verständliche Informationsangebote können im besten Fall das Bewusstsein sowohl der Ärzte und Ärztinnen als auch der werdenden Eltern dafür stärken, dass sich Pränataldiagnostik von anderen schwangerschaftsbezogenen medizinischen Leistungen dahingehend unterscheidet, dass sie die werdenden Eltern vor fundamentale Entscheidungskonflikte stellen kann.

Was die gesellschaftliche *Teilhabe* von Menschen mit Behinderung und ihrer Angehörigen angeht, besteht nach wie vor grundsätzlicher Verbesserungsbedarf. Vor dem Hintergrund, dass eine der zentralen Befürchtungen von schwangeren Frauen darin liegt, mit einem behinderten Kind ihre finanzielle und zeitliche Autonomie zu verlieren, und Studien gezeigt haben, dass die Lebenszufriedenheit von Familien mit behinderten Kindern bei einer Berufstätigkeit der Mutter höher liegt, bietet sich ein Förderkonzept zur Ermöglichung mütterlicher Berufstätigkeit mit Kindern mit Behinderung an. Als zielführende Maßnahmen gelten eine Zentralisierung der Leistungen für Menschen mit Behinderungen und ihrer Familien (bislang sind für verschiedene Leistungen Kranken- und Pflegekassen, Kommunen oder das Land zuständig)⁸⁴ sowie ein Ausbau unbürokratischer Unterstützungsleistungen, wie sie in anderen europäischen Ländern realisiert werden (Baldus et al. 2016). Die Zugangsschwellen zu staatlichen Hilfen abzubauen und Unterstützungsangebote auszubauen, könnte eine sozialpolitische Antwort auf als hoch empfundene Abbruchraten nach der pränataldiagnostischen Feststellung einer fetalen Behinderung darstellen.⁸⁵

Schließlich erscheint es, parallel zum Methodenbewertungsverfahren zu nichtinvasiven Pränataltests des Gemeinsamen Bundesausschusses, wünschenswert, *einen breiten gesellschaftliche Austausch* zu den Chancen und Grenzen von Pränataldiagnostik, von genetischem Wissen und zum vorgeburtlichen Umgang mit Behinderung zu initiieren, zu denen Interessenvertreter/-innen zentraler gesellschaftlicher Gruppen ebenso eingeladen werden wie die breite Öffentlichkeit. Ein solcher gesamtgesellschaftlicher Diskurs kann von der Politik über die Medien in die Gesellschaft getragen werden und sollte das Spektrum der Positionen zum Thema möglichst realistisch abbilden.⁸⁶ Da das Methodenbewertungsverfahren bereits im zweiten Halbjahr 2019 abgeschlossen sein wird, fordern zivilgesellschaftliche Gruppen ein Moratorium des Verfahrens beim G-BA, um ohne Zeitdruck die grundlegende Frage zu debattieren, inwiefern bzw. unter welchen Voraussetzungen pränataldiagnostische Verfahren gesellschaftlich wünschenswert sind (Tolmein 2018).

Für den Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung bietet sich die Möglichkeit, ausgehend vom vorliegenden Bericht des TAB, ggf. gemeinsam mit dem Gesundheitsausschuss und weiteren Ausschüssen, über aktuelle Handlungsnotwendigkeiten und Handlungszuständigkeiten zur Regulierung der Pränataldiagnostik zu diskutieren – und zwar am besten vor Abschluss des G-BA-Verfahrens im Sommer 2019. Nach einem möglichen Beschluss des G-BA über die Aufnahme der nichtinvasiven Pränataltests in die Mutterschaftsrichtlinien und damit der Erstattung durch die gesetzliche Krankenversicherung wird der Spielraum für gesellschaftliche und politische Debatten begrenzt sein.

Regulierung

In Bezug auf die *Regulierung* des Zugangs zu nichtinvasiven Testverfahren dürfte die Entscheidung des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Aufnahme der NIPT in die Schwangerenvorsorge der gesetzlichen Krankenversicherung entscheidend sein: »Eine nennenswerte Steuerung des Diagnostikangebotes dürfte allein über den Finanzierungsmechanismus zu erreichen sein. Die bisherigen Erfahrungen zeigen, dass, sobald die Krankenkassen die Kosten übernehmen, die Verbindung von elterlicher Nachfrage und ärztlichem Liquidationsinteresse die Nutzung der Diagnostik in die Höhe treibt« (Daele 2005, S. 225). Der G-BA entscheidet im Sommer 2019 darüber, ob für Schwangere mit einem erhöhten Risiko für eine fetale Trisomie 13, 18 oder 21 nichtinvasive Testverfahren im Rahmen der gesetzlichen Krankenversicherung kostenlos verfügbar sein werden. Wie die Schwangeren mit erhöhtem Risiko ermittelt werden sollen, ist bislang offen. Anders als in anderen Ländern ist das Ersttrimesterscreening zur Ermittlung des individuellen Risikos für eine fetale Trisomie in Deutschland keine Kassenleistung. Besteht das Ziel in einer *möglichst umfassenden vorgeburtlichen Erfassung fetaler Anomalien*, kann der NIPT gleichwohl nicht das Mittel der Wahl sein, schließlich entdeckt er nur drei chromosomale Anomalietypen zuverlässig.

⁸⁴ Die Kindernetzwerkstudie, die deutschlandweite größte Erhebung zur Situation von Familien mit chronisch kranken und behinderten Kindern hält die Zentralisierung auf eine Anlaufstelle für eine der wichtigsten politischen Maßnahmen zur Entlastung der Familien. 9 von 10 befragten Elternpaaren unterstützen diese Forderung: »Eltern wünschen sich bei Fragen des Leistungsrechts eine *einzigste Anlaufstelle*, bei der alle Ansprüche aus dem Sozialgesetzbuch zusammenlaufen und die *Beratung und Leistung aus einer Hand* gewährleistet« (Kofahl und Lüdecke 2014, S. 33).

⁸⁵ Das in mehreren Stufen in Kraft tretende Bundesteilhabegesetz will hier Abhilfe schaffen; inwiefern dies gelingt, können zukünftige Untersuchungen wie die Kindernetzwerkstudie u. a. zeigen.

⁸⁶ In diese Richtung gehen auch die Ergebnisse des BMBF-Projektes zu »Partizipation in technisch-gesellschaftlichen Innovationsprozessen mit fragmentierter Verantwortung: das Beispiel nicht-invasive Pränataldiagnostik«, die eine Partizipationsplattform zu NIPT empfehlen (BMBF 2017, S. 9).

Vielmehr wäre dann analog zu den Beispielen der Schweiz und Dänemarks über eine Ausdehnung der sonografischen Screeninguntersuchungen nachzudenken (wie etwa der Feinultraschalluntersuchungen nach dem ersten und dem zweiten Schwangerschaftsdrittel), die bislang nur in Einzelfällen von den Krankenkassen übernommen werden (Baldus et al. 2016; DEGUM 2017a).

Folgt man dem Minderheitenvotum des Ethikrates (2014, S. 503), der Position einiger Mitglieder des 18. Bundestages (Hüppe et al. 2016) und zahlreicher in der Schwangerenberatung tätiger Vereine sowie anderer zivilgesellschaftlicher Verbände (Gen-ethisches Netzwerk et al. 2016; BioSkop et al. 2018), erscheint eine *weitere Ausdehnung pränataldiagnostischer Verfahren ohne therapeutische Intention nicht wünschenswert*. Liegt das Ziel darin, eine weitere Ausdehnung von PND zu verhindern, sollte eine *Regulierung* dahingehend erfolgen, die ärztliche Haftung bei vorgeburtlichem Nicht-Erkennen von Behinderungen einzugrenzen und Pränataldiagnostik nicht als Standardoption für alle Schwangeren anzubieten. Einen konkreten Vorschlag skizziert der Medizinrechtsanwalt Oliver Tolmein in Wagenmann (2012) als eine »Umkehrung der Beweislast«. Pränataldiagnostische Verfahren wären seinem Vorschlag zufolge nur zugänglich, wenn die schwangere Frau vorher darlegt, dass eine Behinderung des werdenden Kindes sie derartig belasten würde, dass nur ein Abbruch der Schwangerschaft ihr Abhilfe verschaffen könnte. Dies würde indes eine recht umfassende Novellierung mindestens des § 15 Abs. 1 des Gendiagnostikgesetzes erfordern. Eine weitere Maßnahme, die weniger umfangreich und weniger weitreichend wäre, liegt in einer strengeren Kontrolle des Direct-to-Consumer-Marketings der Testherstellerfirmen, das sich, wie viele Wissenschaftler/-innen einhellig festhalten, in der »Grauzone zwischen Information und Marketing« bewegt (Brauer et al. 2016, S. 339; Farrell et al. 2015; Skirton 2015).

Als Antwort auf die Fortschritte im Bereich der Genomanalyse besteht eine weitere Handlungsoption im Bereich der Regulierung darin, das genetisch zugängliche Wissen, das an Patienten bzw. werdende Eltern weitergegeben werden darf, zu reduzieren. Beispielsweise könnten Befunde mit unklarer klinischer Bedeutung aus der pränataldiagnostischen Analyse ausgeschlossen werden, sofern keine konkrete Indikation vorliegt.

Ein ethisch, gesellschaftlich und politisch kontroverses Thema stellen die Spätabbrüche von Schwangerschaften dar. Mit Blick auf die Regulierung wäre zu fragen, ob Schwangerschaftsabbrüche bei medizinischer Indikation grundsätzlich auch bei anzunehmendem Eintritt der extrauterinen Lebensfähigkeit des Fetus möglich sein sollen. Viele europäische Nachbarstaaten begrenzen diese Möglichkeit auf eine Lebensgefahr der Mutter und lassen medizinisch induzierte Schwangerschaftsabbrüche andernfalls nur etwa bis zur 24. Schwangerschaftswoche zu. Ein wesentliches Ziel bei der Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes lag darin, die Anzahl der Spätabbrüche zu verringern. Dass die absolute und relative Anzahl von Spätabbrüchen in den letzten Jahren zugenommen hat, verweist darauf, dass das Ziel nicht erreicht wurde. Insgesamt erscheint eine Spezifizierung der Regelungen zum medizinischen Schwangerschaftsabbruch im Interesse der Schwangeren und der Ärzte und eine zukünftige Aufgabe für den Gesetzgeber. So legt das Strafgesetzbuch (§ 218a Abs. 2) fest, dass ein medizinischer Schwangerschaftsabbruch nur dann vorgenommen werden darf, wenn er dazu dient, »die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden und die Gefahr nicht auf eine andere für sie *zumutbare* Weise abgewendet werden kann« (eigene Hervorhebung): »Woraus die im Sinne des § 218a Abs. 2 geforderte Unzumutbarkeit resultiert, bedarf einer aufrichtigeren Betrachtung als der aktuelle Gesetzeswortlaut es andeutet ...; [deshalb] braucht es eine Reform des Paragraphen § 218a StGB« (Baldus et al. 2016, S. 37). Eine weitere Frage an den Gesetzgeber betrifft die rechtlich weitgehend ungeklärte Regelung des Fetozids, also der intrauterinen Tötung von potenziell extrauterin lebensfähigen Feten (Neidert 2008).

Literatur

In Auftrag gegebenes Gutachten

Wolff, J.; Graumann, S. (2016): Aktueller Stand und Entwicklungen von Pränataldiagnostik. Gutachten im Auftrag des Deutschen Bundestages, vorgelegt dem Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB). Unter Mitarbeit von Adam Gasiorek-Wiens, Talea Stüwe und Lisa Koopmann. Evangelische Hochschule Rheinland-Westfalen-Lippe, Bochum.

Weitere Literatur

- Abou Tayoun, A.; Spinner, N.; Rehm, H.; Green, R.; Bianchi, D. (2018): Prenatal DNA Sequencing. Clinical, Counseling, and Diagnostic Laboratory Considerations. In: *Prenatal Diagnosis* 38 (1), S. 26-32. DOI: 10.1002/pd.5038
- Abramowicz, J.; Kremkau, F.; Merz, E. (2012): Ultraschall in der Geburtshilfe. Kann der Fötus die Ultraschallwelle hören und die Hitze spüren? In: *Ultraschall in der Medizin – European Journal of Ultrasound* 33 (3), S. 215–217. DOI: 10.1055/s-0032-1312759
- Achtelik, K. (2017): NL: Finanzierung NIPT abgelehnt. In: *Gen-ethischer Informationsdienst (GiD)* 243, S. 32
- Achtelik, K. (2018): Technische Logik – schlecht gemacht. In: *Gen-ethischer Informationsdienst (GiD)* 244, S. 31–32
- Achtelik, K.; Könninger, S. (2018): Kommentar zum Bericht »Aktueller Stand und Entwicklungen von Pränataldiagnostik« des Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag zur Frage der Akteur_innen und des Behinderungsmodells, verfasst von Kirsten Achtelik und Dr. Sabine Könninger für das Gen-ethische Netzwerk. Gen-ethisches Netzwerk. Berlin
- Addor, M.-C. (2010): Switzerland. In: *EUROCAT (Hg.): Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe*. Newtownabbey, S. 29–30
- Agarwal, A.; Sayres, L.; Cho, M.; Cook-Deegan, R.; Chandrasekharan, S. (2013): Commercial landscape of noninvasive prenatal testing in the United States. In: *Prenatal Diagnosis* 33 (6), S. 521–531. DOI: 10.1002/pd.4101
- AKF (Arbeitskreis Frauengesundheit in Medizin, Psychotherapie und Gesellschaft e.V.) et al. (2017): Keine Aufnahme weiterer selektiver Untersuchungen in die Regelversorgung! Stellungnahme, www.gen-ethisches-netzwerk.de/pranataldiagnostik/keine-aufnahme-weiterer-selektiver-untersuchungen-die-regelversorgung (27.3.2019)
- Allyse, M.; Chandrasekharan, S. (2015): Too much, too soon? Commercial provision of noninvasive prenatal screening for subchromosomal abnormalities and beyond. In: *Genetics in Medicine* 17 (12), S. 958–961. DOI: 10.1038/gim.2015.23
- Allyse, M.; Minear, M.; Berson, E.; Sridhar, S.; Rote, M.; Hung, A.; Chandrasekharan, S. (2015): Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. In: *International Journal of Women's Health* 7, S. 113–126. DOI: 10.2147/IJWH.S67124
- Almer, S. (2010): Schwangerschaftskonfliktgesetz. In: *Der Gynäkologe* 43 (1), S. 32–34. DOI: 10.1007/s00129-009-2389-8
- Aly, G. (2013): Die Belasteten. »Euthanasie« 1939 – 1945. Eine Gesellschaftsgeschichte. Frankfurt am Main
- aQua (Institut für angewandte Qualitätsförderung und Forschung im Gesundheitswesen GmbH) (2011): 16/1 – Geburtshilfe Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Verfahrensjahr 2010. Göttingen, <http://sqq.de/downloads/Bundesauswertungen/>
- aQua (2012): 16/1 – Geburtshilfe Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2011. Göttingen, <http://sqq.de/downloads/Bundesauswertungen/>

- aQua (2013): 16/1 – Geburtshilfe Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2012. Göttingen, <http://sqg.de/downloads/Bundesauswertungen/>
- aQua (2014): 16/1 – Geburtshilfe Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2013. Göttingen, <http://sqg.de/downloads/Bundesauswertungen/>
- aQua (2015): 16/1 – Geburtshilfe Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2014. Göttingen, <http://sqg.de/downloads/Bundesauswertungen/>
- Armitage, Peter; Colton, Theodore (2005): *Encyclopedia of Biostatistics*. Chichester
- Asenbaum, U.; Brugger, P.; Woitek, R.; Furtner, J.; Prayer, D. (2013): Indikationen und Technik der fetalen Magnetresonanztomographie. In: *Der Radiologe* 53 (2), S. 109–115. DOI: 10.1007/s00117-012-2397-x
- van Ast, M. (2017): Kamer stemt tegen vergoeding NIP-test voor zwangere vrouwen. In: *Algemeen Dagblad*, 12.9.2017, www.ad.nl/politiek/kamer-stemt-tegen-vergoeding-nip-test-voor-zwangere-vrouwen~ac7e155a/ (26.3.2019)
- Bachmann, K.-D.; Berg, D.; Dudenhausen, J.; Grauel, E.; Grimm, T.; Gründel, J. et al. (1998): Erklärung zum Schwangerschaftsabbruch nach Pränataldiagnostik. In: *Der Gynäkologe* 31 (7), S. 639–642. DOI: 10.1007/PL00003150
- Baldus, M. (2016): Dominanz des Marktes. In: *Gen-ethischer Informationsdienst (GiD)* 237, S. 11–13
- Baldus, M.; Dickmann, M.; Gasiorek-Wiens, A.; Gossen, R.; Hager, M.; Henking, T. et al. (2016): Pränataldiagnostik im Diskurs. Akademie für politische Bildung. Tutzing. www.tutzing-diskurs.de/wp-content/uploads/2018/01/Praenataldiagnostik-im-Diskurs-DE-Maerz-2017.pdf (27.3.2019)
- Ball, R.; Caughey, A.; Malone, F.; Nyberg, D.; Comstock, C.; Saade, G. et al. (2007): First- and second-trimester evaluation of risk for Down syndrome. In: *Obstetrics and Gynecology* 110 (1), S. 10–17. DOI: 10.1097/01.AOG.0000263470.89007.e3
- Barter, B.; Hastings, R.; Williams, R.; Huws, J. (2017): Perceptions and Discourses Relating to Genetic Testing. Interviews with People with Down Syndrome. In: *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 30 (2), S. 395–406. DOI: 10.1111/jar.12256
- Batra, M. (2016): Ultrasonographic Evaluation of Neural Tube Defects at 11–14 Weeks. In: *J. Fetal Med.* 3 (3), S. 121–125. DOI: 10.1007/s40556-016-0094-y
- Becker, K. (2016): Streit um Test zur Früherkennung von Trisomie 21. In: *Süddeutsche Zeitung Online*, 16.8.2016, www.sueddeutsche.de/gesundheit/down-syndrom-umstrittener-bluttest-1.3123320 (27.3.2019)
- Becker, R.; Wegner, R.-D. (2006): Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11-13-week scan. In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 27 (6), S. 613–618. DOI: 10.1002/uog.2709
- Becker-Brüser, W. (2010): Objektive Forschung der Pharmaindustrie ist nicht möglich. In: *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen* 104 (3), S. 183–189. DOI: 10.1016/j.zefq.2010.03.003
- Beck-Gernsheim, E. (2016): *Die Reproduktionsmedizin und ihre Kinder. Erfolge - Risiken – Nebenwirkungen*. Salzburg, Wien
- Beckmann, R. (1998): Der »Wegfall« der embryopathischen Indikation. In: *MedR* 16 (4), S. 155–161. DOI: 10.1007/s003500050071
- Beeck, J.; Henke, R.; Kappert-Gonther, K.; Kober, P.; Rüffer, C.; Schmidt, D. et al. (2018): Vorgeburtliche Bluttests – wie weit wollen wir gehen? Berlin, www.corinna-rueffer.de/vorgeburtliche-bluttests-interfraktionelles-papier/ (27.3.2019)
- Beier, K. (2013): Reproduktive Autonomie als biopolitische Strategie. Eine Kritik des liberalen fortpflanzungsmedizinischen Diskurses aus bioethischer Perspektive. In: Finkelde, D.; Inthorn, J.; Reder, M. (Hg.): *Normiertes Leben. Biopolitik und die Funktionalisierung ethischer Diskurse*. Frankfurt am Main, S. 69–92
- Benn, P. (2016): Expanding non-invasive prenatal testing beyond chromosomes 21, 18, 13, X and Y. In: *Clinical genetics* 90 (6), S. 477–485. DOI: 10.1111/cge.12818

- Berning, J. (2011): Zwischen Kinderwunsch und Selektion. Die Behindertenverbände zur Präimplantationsdiagnostik (PID). Marburg
- Bettelheim, D.; Krampfl-Bettelheim, E. (2014): Nichtinvasiver pränataler Test auf Trisomie 21. In: Paediatr. Paedolog. Austria 49 (5), S. 14–18. DOI: 10.1007/s00608-014-0187-6
- Bianchi, D. (2015): Pregnancy. Prepare for unexpected prenatal test results. In: Nature 522 (7554), S. 29–30. DOI: 10.1038/522029a
- BILD Online (2016): Debatte um Bluttests: Wann darf ich mich gegen ein Kind entscheiden? 19.8.2016, www.bild.de/ratgeber/leben-und-wissen-verbraucherportal/leben-und-wissen/schwangerschaftsabbruch-47386736.bild.html (27.3.2019)
- BioSkop; GeN; Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (2018): Gemeinsame Stellungnahme zum Bericht der IQWiG: »Nicht invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften«: Moratorium für den Bluttest! Berlin, https://genethisches-netzwerk.de/sites/default/files/dokumente/2018-07/2018_07_04-stellungnahme-gen_iqwig.pdf (27.3.2019)
- Bjerregaard, L.; Stenbakken, A.; Andersen, C.; Kristensen, L.; Jensen, C.; Skovbo, P.; Sørensen, A. (2017): The rate of invasive testing for trisomy 21 is reduced after implementation of NIPT. In: Danish Medical Journal 64 (4), A5359
- BMBF (2017): Zukünfte erforschen und gestalten. Forschungsergebnisse der Innovations- und Technikanalyse. Bundesministerium für Bildung und Forschung, Berlin, www.zukunft-verstehen.de/application/files/2415/0719/2486/BMBF_ITA_barr.pdf (27.3.2019)
- Bobbert, M. (2009): Pränatale genetische Diagnostik: historische Entwicklung und sozialetische Bewertung. In: Klügel, R.; Mayer-Lewis, B. (Hg.): Ungewisse Zeiten im Zeitalter der Pränataldiagnostik: »Unter anderen Umständen schwanger«. DONUM VITAE in Bayern e.V., Staatsinstitut für Familienforschung an der Universität Bamberg, Augsburg S. 16–24
- Böhmer, M.; Bosbach, W.; Eichhorn, M.; Geis, N.; Lammert, N.; Lensing, W. et al. (2001): Vermeidung von Spätabtreibungen – Hilfen für Eltern und Kinder. Deutscher Bundestag, Drucksache 14/6635, Berlin
- Bongaarts, J.; Guilмото, C. (2015): How Many More Missing Women? Excess Female Mortality and Prenatal Sex Selection, 1970-2050. In: Population and Development Review 41 (2), S. 241–269. DOI: 10.1111/j.1728-4457.2015.00046.x
- Boyd, P. (2010): UK. In: EUROCAT (Hg.): Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe. Newtownabbey, S. 31–33
- BpB (2016): Zwischen legal und verboten: Abtreibungen in Europa. Bundeszentrale für politische Bildung, Hintergrund aktuell, 3.6.2016, Bonn, www.bpb.de/politik/hintergrund-aktuell/228817/abtreibungen-in-europa (27.3.2019)
- BQS (Bundesgeschäftsstelle Qualitätssicherung gGmbH) (2003): Bundesauswertung 2002 Modul 16/1: Geburtshilfe. BQS. Düsseldorf
- BQS (2004): Bundesauswertung 2003 Modul 16/1: Geburtshilfe. Düsseldorf
- BQS (2005): Bundesauswertung 2004 Modul 16/1: Geburtshilfe. Düsseldorf
- BQS (2006): Bundesauswertung 2005 Modul 16/1: Geburtshilfe. Düsseldorf
- BQS (2007): Bundesauswertung 2006 Modul 16/1: Geburtshilfe. Düsseldorf
- BQS (2008): Bundesauswertung 2007 Modul 16/1: Geburtshilfe. Düsseldorf
- BQS (2009): BQS-Bundesauswertung 2008 Geburtshilfe. Düsseldorf
- de Bragança, K. (2014): Perspektivwechsel in Arbeit: Das Projekt Ohrenkuss, 1997-2013. In: Propping, P.; Schott, H. (Hg.): Auf dem Wege zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung? Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik. Dokumentation des Leopoldina-Gesprächs am 16. und 17. Februar 2013 in Halle (Saale). Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina, S. 106–139

- Brauer, S.; Strub, J.-D.; Bleisch, B.; Bolliger, C.; Büchler, A.; Filges, I. et al. (2016): Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft. TA-SWISS, Zürich
- Braun, K.; Könninger, S. (2017a): Aus der Logik aufgerüttelt? In: Gen-ethischer Informationsdienst (GiD) 240, S. 8–11
- Braun, K.; Könninger, S. (2017b): Pränataldiagnostik – die »organisierte Verantwortungslosigkeit«?! In: Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (Hg.): Pränataldiagnostik: eine organisierte Verantwortungslosigkeit?! Dokumentation der Netzwerktagung 2017. Berlin, 23.-25.06.2017. Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik. Hamburg, S. 5–14
- Brison, N.; van den Bogaert, K.; Dehaspe, L.; van den Oever, J.; Janssens, K.; Blaumeiser, B. et al. (2017): Accuracy and clinical value of maternal incidental findings during noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidies. In: Genetics In Medicine 19 (3), 306-313. DOI: 10.1038/gim.2016.113
- Bundesagentur für Arbeit (2017): Blickpunkt Arbeitsmarkt – Situation schwerbehinderter Menschen. Bundesagentur für Arbeit Statistik/Arbeitsmarktberichterstattung. Nürnberg, <https://statistik.arbeitsagentur.de/> (27.3.2019)
- Bundesamt für Gesundheit der Schweiz (2015): Faktenblatt Pränatal-Screening für Trisomie. Schweizerische Eidgenossenschaft (Hg.), Bern, www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/kuv-leistungen/leistungen-und-tarife/leistungen-bei-mutterschaft/faktenblatt-pr%C3%A4natal-screening-f%C3%BCr-trisomie.pdf (27.3.2019)
- Bundesamt für Justiz der Schweiz (2002): Fristenregelung tritt am 1. Oktober in Kraft. Bern, www.bj.admin.ch/bj/de/home/aktuell/news/2002/13.html (27.3.2019)
- Bundesamt für Statistik der Schweiz (2017): Schwangerschaftsabbrüche. Neuchâtel, www.bfs.admin.ch/bfs/de/home/statistiken/gesundheit/gesundheitszustand/reproduktive/schwangerschaftsaabbrueche.html (27.3.2019)
- Bundesärztekammer (2017): Ärztestatistik zum 31. Dezember 2016. Bundesgebiet insgesamt. Berlin, www.bundesaerztekammer.de/ueber-uns/aerztestatistik/aerztestatistik-2016/ (27.3.2019)
- Bundesärztekammer (2018): Ärztestatistik zum 31. Dezember 2017. Bundesgebiet gesamt. Berlin, www.bundesaerztekammer.de/ueber-uns/aerztestatistik/aerztestatistik-2017/ (27.3.2019)
- Bundesregierung (2015): Antwort der Bundesregierung auf die Kleine Anfrage »Vorgeburtliche Blutuntersuchung zur Feststellung des Down-Syndroms« der Abgeordneten Hubert Hüppe, Corinna Rüffer, Dagmar Schmidt (Wetzlar), Kathrin Vogler u. a. Deutscher Bundestag, Drucksache 18/4574, Berlin
- Bundesregierung (2017): Antwort der Bundesregierung auf die Kleine Anfrage »Entwicklung der Kaiserschnitttrate in Deutschland« der Abgeordneten Dr. Harald Terpe, Ulle Schauws, Maria Klein-Schmeink, u. a. Deutscher Bundestag, Drucksache 18/12767, Berlin
- Bundeszentrale für politische Bildung (2012): Alter der Mütter bei der Geburt ihrer Kinder. Bonn, www.bpb.de/nachschlagen/zahlen-und-fakten/soziale-situation-in-deutschland/61556/alter-der-muetter (27.3.2019)
- Burch, L. (2017): A world without Down's syndrome? Online resistance on Twitter: #worldwithoutdowns and #justaboutcoping. In: Disability & Society 32 (7), S. 1085–1089. DOI: 10.1080/20550340.2017.1330453
- Burkhardt, T.; Zimmermann, R. (2018): Schwangerenberatung vor Pränataldiagnostik. In: Der Gynäkologe 51 (1), S. 32–36. DOI: 10.1007/s00129-017-4177-1
- BVDH (2012): Stellungnahme des BVDH zum Test auf fetale Trisomie 21 aus mütterlichem Blut. Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V., Berlin, www.bvdh.de/newsdownload/100/PraenaTest_Stellungnahme_BVDH_2507_2012.pdf (27.3.2019)
- BVNP (2016): Stellungnahme des BVNP zu den nichtinvasiven pränatalen Testverfahren (NIPT). Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e.V., Hürth, www.bvnp.de/media/1-2016-12-07-stellungnahme-nipt-bvnp-de-pdf/ (27.3.2019)

- Carlsson, T.; Bergman, G.; Karlsson, A.-M.; Wadensten, B.; Mattsson, E. (2016): Experiences of termination of pregnancy for a fetal anomaly. A qualitative study of virtual community messages. In: *Midwifery* 41, S. 54–60. DOI: 10.1016/j.midw.2016.08.001
- Carlsson, T.; Bergman, G.; Melander M.; Wadensten, B.; Mattsson, E. (2015): Information following a diagnosis of congenital heart defect. Experiences among parents to prenatally diagnosed children. In: *PloS one* 10 (2), e0117995. DOI: 10.1371/journal.pone.0117995
- Cereda, A.; Carey, J. (2012): The trisomy 18 syndrome. In: *Orphanet journal of rare diseases* 7 (81), S. 1–14. DOI: 10.1186/1750-1172-7-81
- Chen, L.; Gu, H.; Li, J.; Yang, Z.-Y.; Sun, X.; Zhang, L. et al. (2016): Comprehensive maternal serum proteomics identifies the cytoskeletal proteins as non-invasive biomarkers in prenatal diagnosis of congenital heart defects. In: *Scientific Reports* 6, S. 19248. DOI: 10.1038/srep19248
- Chitty, L.; Cameron, L.; Daley, R.; Fisher, J.; Hill, M.; Jenkins, L. et al. (2015): RAPID non-invasive prenatal testing (NIPT) evaluation study. Executive summary. National Institute for Health Research, London
- van der Chitty, L.; Schoot, C.; Hahn, S.; Avent, N. (2008): SAFE – the Special Non-invasive Advances in Fetal and Neonatal Evaluation Network. Aims and achievements. In: *Prenatal Diagnosis* 28 (2), S. 83–88. DOI: 10.1002/pd.1929
- Christiansen, M. (2010): Denmark. In: *EUROCAT (Hg.): Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe*. Newtownabbey, S. 11–12
- Crombag, N. (2016): Explaining low uptake for Down syndrome screening in the Netherlands (and predicting utilisation of other programmes). UMC Repository, Utrecht
- Crombag, N.; Vellinga, Y.; Kluijfhout, S.; Bryant, L.; Ward, P.; Iedema-Kuiper, R. et al. (2014): Explaining variation in Down's syndrome screening uptake: comparing the Netherlands with England and Denmark using documentary analysis and expert stakeholder interviews. In: *BMC Health Services Research* 14, S. 437–448. DOI: 10.1186/1472-6963-14-437
- Crowe, L. (2014): Termination of pregnancy for non-lethal fetal anomaly: Professional perspectives. Dissertation. Newcastle University, Institute of Health and Society, Newcastle
<https://theses.ncl.ac.uk/dspace/handle/10443/3644>
- Cunningham, C. (1996): Families of children with Down syndrome. In: *Down Syndrome Research and Practice* 4 (3), S. 87–95. DOI: 10.3104/perspectives.66
- Cuskelly, M.; Hauser-Cram, P.; van Riper, M. (2009): Families of Children with Down Syndrome: What We Know and What We Need to Know. In: *Down Syndrome Research and Practice* 12 (3), S. 105–113
- van den Daele, W. (2005): Empirische Befunde zu den gesellschaftlichen Folgen der Pränataldiagnostik: Vorgeburtliche Selektion und Auswirkung auf die Lage behinderter Menschen. In: Annemarie Gethmann-Siefert und Stefan Huster (Hg.): *Recht und Ethik in der Präimplantationsdiagnostik.: Europäische Akademie zur Erforschung von Folgen Wissenschaftlich-Technischer Entwicklungen, Graue Reihe 38, Bad Neuenahr-Ahrweiler*, S. 206–254
- Dar, P.; Curnow, K.; Gross, S.; Hall, M.; Stosic, M.; Demko, Z. et al. (2014): Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 211 (5), 527.e1-527.e17. DOI: 10.1016/j.ajog.2014.08.006
- Das Gupta, M. (2018): Gleichberechtigung. Die Rückkehr der Mädchen. In: *Spektrum der Wissenschaft* 41 (1), S. 80–84
- Deckers, D.; Mihm, A. (2016): »Das wäre Zwei-Klassen-Medizin«. Im Gespräch: Josef Hecken, Vorsitzender des Gemeinsamen Bundesausschusses. In: *Frankfurter Allgemeine Zeitung*, 14.12.2016, S. 4
- Dederich, M. (2018): Monster, Krüppel, ExpertInnen in eigener Sache. Zur Geschichte des Behinderungsbegriffs. Was hat die UN-Behindertenrechtskonvention mit Pränataldiagnostik zu tun? Vortrag auf der Jahrestagung, Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, 16.6.2018, Essen

- DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) (2016): Untersuchung in der Frühschwangerschaft. Gute Beratung der werdenden Mutter erforderlich. Pressemitteilung, 18.10.2016, Berlin, www.degum.de/en/aktuelles/presse-medien/pressemitteilungen/im-detail/news/untersuchung-in-der-fruehschwangerschaft.html (27.3.2019)
- DEGUM (2017a): Vorgeburtliche Untersuchungen. Erblich bedingte Erkrankungen?! Was Eltern wissen sollten. Pressemitteilung, 8.3.2017, Berlin, www.degum.de/aktuelles/presse-medien/pressemitteilungen/im-detail/news/vorgeburtliche-untersuchungen.html (27.3.2019)
- DEGUM (2017b): Zu viele kindliche Fehlbildungen bleiben unentdeckt. Pressemitteilung, 29.11.2017, Berlin, www.degum.de/aktuelles/presse-medien/pressemitteilungen/im-detail/news/zu-viele-kindliche-fehlbildungen-bleiben-unentdeckt.html (27.3.2019)
- DEGUM (2018): Qualitätsanforderungen an die Geburtshilfliche Ultraschalldiagnostik (DEGUM-Stufe I) im Zeitraum 19. bis 22. Schwangerschaftswoche. SK Gynäkologie & Geburtshilfe. Berlin
- Der Spiegel (1973): Es passiert. In: Der Spiegel 13, 26.03.1973, S. 130, www.spiegel.de/spiegel/print/d-42645267.html (27.3.2019)
- Der Standard (2016): Abtreibungsregelungen im europäischen Vergleich. In: Der Standard, 10.4.2016, <http://derstandard.at/2000034582765/Abtreibungsregelungen-in-europaeischen-Laendern> (27.3.2019)
- Dettmeyer, R.; Lang, J.; Axt-Fliedner, R.; Birngruber, C.; Tinneberg, H.-R.; Degenhardt, J. (2017): Termination of Pregnancy for Medical Indications under Sec. 218a Para. 2 of the German Criminal Code - Real-life Data from the »Gießen Model«. In: Geburtshilfe und Frauenheilkunde 77 (4), S. 352–357. DOI: 10.1055/s-0043-103461
- Deutsch, E.; Spickhoff, A. (2014): Medizinrecht. Arztrecht, Arzneimittelrecht, Medizinproduktrecht und Transfusionsrecht. Berlin
- Deutscher Ärztinnenbund (2017): Stellungnahme: Sollen nicht-invasive Pränataltests in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen werden? Berlin, www.aerztinnenbund.de/ (27.3.2019)
- Deutscher Ethikrat (2013): Die Zukunft der genetischen Diagnostik - von der Forschung in die klinische Anwendung. Stellungnahme, 30. April 2013, Berlin, www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik (27.3.2019)
- Deutscher Ethikrat (2014): Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung. In: Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik 18 (1), S. 485–506. DOI: 10.1515/jwiet-2014-0124
- Deutscher Werberat (2014): Internetwerbung für pränataldiagnostische Tests. Berlin, 09.07.2014. Brief an Genethisches Netzwerk, www.gen-ethisches-netzwerk.de/files/Antwort%20Werberat.pdf (27.3.2019)
- von Dewitz, C. (2009): Diskriminierung ungeborener Kinder mit Behinderungen durch die gesetzliche Regelung zum Schwangerschaftsabbruch. In: Zeitschrift für Lebensrecht 2009 (3), S. 74–87
- DGGG (2004): Pränataldiagnostik– Beratung und möglicher Schwangerschaftsabbruch. Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe. Berlin, www.skf-dachstiftung.de/DGGGStellungnahmePraenataldiagnostik.pdf (27.3.2019)
- DGGG (2012): Genetische Diagnostik in der Schwangerschaft. Stellungnahme der DGGG zur nicht-invasiven genetischen Pränataldiagnostik. Berlin, www.dggg.de/start/presse-news/pressemitteilungen/mitteilung/genetische-diagnostik-in-der-schwangerschaft-stellungnahme-der-dggg-zur-nicht-invasiven-genetischen-praenataldiagnostik-68/ (27.3.2019)
- DGHWi (2014): Stellungnahme zur Richtlinie zur Erprobung der nichtinvasiven Pränataldiagnostik. Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Hebammenwissenschaft (DGHWi). In: Zeitschrift für Hebammenwissenschaft 2, S. 265-269
- DGPFG (2013): »Ihr Kinderlein kommet« – wie gilt das im Jahre 2014? DGPFG-Stellungnahme Nicht-Invasive Pränataldiagnostik (NIPD). Deutsche Gesellschaft für psychosomatische Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Hamburg, Hannover, <https://dgpfg.de/blog/nicht-invasiven-praenataldiagnostik-nipd-dgpfg-stellungnahme/> (27.3.2019)

- Dharajiya, N.; Namba, A.; Horiuchi, I.; Miyai, S.; Farkas, D.; Almasri, E. et al. (2015): Uterine leiomyoma confounding a noninvasive prenatal test result. In: *Prenatal Diagnosis* 35 (10), S. 990–993. DOI: 10.1002/pd.4629
- Diekämper, J. (2011): *Reproduziertes Leben. Biomacht in Zeiten der Präimplantationsdiagnostik*. Zugl.: Bremen, Univ., Diss., 2011. Bielefeld
- DiMiceli-Zsigmond, M.; Williams, A.; Richardson, M. (2015): Expecting the Unexpected. Perspectives on Stillbirth and Late Termination of Pregnancy for Fetal Anomalies. In: *Anesthesia and Analgesia* 121 (2), S. 457–464. DOI: 10.1213/ANE.0000000000000785
- Dohr, A.; Bramkamp, V. (2014): Nicht invasive Pränataltests NIPT. In: *pro familia medizin; der familienplanungsrundbrief* 16 (2), S. 1–8, www.profamilia.de/index.php?id=9575 (27.3.2019)
- Donald, I.; MacVigar, J.; Brown, T. (1958): Investigation of abdominal masses by pulsed ultrasound. In: *The Lancet* (June 7), S. 1188–1195
- Dondorp, W.; de Wert, G.; Bombard, Y.; Bianchi, D.; Bergmann, C.; Borry, P. et al. (2015): Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. In: *European Journal of Human Genetics* 23 (11), S. 1438–1450. DOI: 10.1038/ejhg.2015.57
- Dreimann, A.; Fenger, H. (2018): Rechtsprechung im Bereich der Haftung in Gynäkologie und Geburtshilfe. In: *Der Gynäkologe* 51 (1), S. 69–73. DOI: 10.1007/s00129-017-4169-1
- Duden, B. (1994): *Der Frauenleib als öffentlicher Ort. Vom Mißbrauch des Begriffs Leben*. München
- Duden, B. (2002): Entkörperungen in der Moderne — Zur Genese des diagnostischen (Frauen-) Körpers zwischen Nachkrieg und heute. In: Kuhlmann, E.; Kollek, R. (Hg.): *Konfiguration des Menschen. Biowissenschaften als Arena der Geschlechterpolitik*. Wiesbaden, S. 121–133
- Düwell, M. (2008): *Bioethik. Methoden, Theorien und Bereiche*. Stuttgart, Weimar
- Eberbach, W. (2010): Das neue Gendiagnostikgesetz. In: *Medizinrecht* 28 (3), S. 155–163. DOI: 10.1007/s00350-010-2599-z
- EKFUL; BeB; DEKV (2013): *Pränataldiagnostik und Schwangerschaftskonflikt aus ethischer Sicht. Positionspapier der evangelischen Verbände EKFUL, BeB und DEKV als Grundlage für die Kooperation bei der Beratung und Begleitung schwangerer Frauen und ihrer Partner. Evangelische Konferenz für Familien- und Lebensberatung e.V.; Bundesverband evangelische Behindertenhilfe; Deutscher Evangelischer Krankenhausverband e.V. Berlin*
- van El, C.; Pieters, T.; Cornel, M. (2012): Genetic screening and democracy. Lessons from debating genetic screening criteria in the Netherlands. In: *Journal of Community Genetics* 3(2), S. 79–89. DOI: 10.1007/s12687-011-0063-z
- Ensel, A. (2006): Verantwortung im Kontext der Pränatalen Diagnostik. In: *Die Hebamme* (19), S. 241–245
- Ensel, A. (2014): Pränatale Diagnostik. In: Ayerle, G. (Hg.): *Schwangerenvorsorge durch Hebammen*. Stuttgart, S. 141–181
- Entezami, M.; Krommydakis, T.; Knoll, U.; Hagen, A.; Albig, M.; Gasiorek-Wiens, A. et al. (2005): First Line Softmarkers in Routine Screening – Unacceptable High Incidence. In: *Ultraschall in der Medizin – European Journal of Ultrasound* 26 (S 1). DOI: 10.1055/s-2005-917350
- EUROCAT (2018a): Prenatal Detection Rates - Down Syndrome. Proportion of Down Syndrome cases prenatally diagnosed, 2011-2015. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. *Ispra*
- EUROCAT (2018b): Prenatal Detection Rates - Spina Bifida (Excluding genetic conditions). Proportion of Spina Bifida (Excluding genetic conditions) cases prenatally diagnosed, 2011-2015. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. *Ispra*
- EUROCAT Central Registry (2014): Special report: Geographic Inequalities in Public Health Indicators Related to Congenital Anomalies. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. University of Ulster. Newtownabbey, www.eurocat-network.eu/content/Special-Report-Geographical-Inequalities.pdf (27.3.2019)

- EUROCAT Central Registry (2016a): Prenatal Detection Rates - All Anomalies (Excluding genetic conditions). Proportion of All Anomalies (Excluding genetic conditions) cases prenatally diagnosed, 2011-2015. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. University of Ulster. Newtownabbey, www.eurocat-network.eu/PrenatalScreeningAndDiagnosis/PrenatalDetectionRates/AllAnomalies(Excludinggeneticconditions) (27.3.2019)
- EUROCAT Central Registry (2016b): Prevalence tables of congenital anomalies. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. University of Ulster. Newtownabbey, www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables (27.3.2019)
- EUROCAT Central Registry (2018): Prevalence tables of congenital anomalies until 2016. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies. University of Ulster. Newtownabbey, www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables (27.3.2019)
- European Commission (2014): On effective, accessible and resilient health systems. Communication from the Commission. (COM(2014) 215 final). Brüssel
- Evans, M.; Vermeesch, J. (2016): Current controversies in prenatal diagnosis 3: industry drives innovation in research and clinical application of genetic prenatal diagnosis and screening. In: *Prenatal Diagnosis* 36 (13), S. 1172–1177. DOI: 10.1002/pd.4967
- Ewert, L. (2017): Plötzlich ist da diese Falte im Nacken. Pränataldiagnostik und Abtreibung. In: *taz, die tageszeitung*, 22.10.2017, www.taz.de/!5455285/ (27.3.2019)
- Farrell, R.; Agatista, P.; Mercer, M.; Coleridge, M. (2015): Online direct-to-consumer messages about non-invasive prenatal genetic testing. In: *Reproductive Biomedicine & Society Online* 1 (2), S. 88–97. DOI: 10.1016/j.rbms.2016.02.002
- Farrimond, H.; Kelly, S. (2013): Public viewpoints on new non-invasive prenatal genetic tests. In: *Public Understanding of Science* 22 (6), S. 730–744. DOI: 10.1177/0963662511424359
- Feldhaus-Plumin, E. (2012): Zur Frage pränataler Diagnostik als Routine und der Zweitrangigkeit psychosozialer Beratung. In: BZgA (Hg.): *Vorgeburtliche Untersuchungen. FORUM Sexuaufklärung und Familienplanung*, 2/2012, Frankfurt am Main S. 14–17
- Feyerabend, E. (2014): Ein kritischer Zwischenruf zur Marktdynamik nichtinvasiver Pränataldiagnostik. In: Steger, F.; Ehm, S.; Tchirikov, M. (Hg.): *Pränatale Diagnostik und Therapie in Ethik, Medizin und Recht*. Berlin, S. 133–141
- Feyerabend, E. (2017): Riskante Strukturen. Ökonomische Bedingungen pränatal-diagnostischer Selektion. In: *Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik* (Hg.): *Pränataldiagnostik: eine organisierte Verantwortungslosigkeit?! Dokumentation der Netzwerktagung 2017*. Berlin, 23.-25.06.2017. *Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik*. Hamburg, S. 15–21
- Feyerabend, E.; Huster-Sinemillioglu, A. (2014): Genanalysen in der Schwangerenvorsorge. Keine Zeit zum Nachdenken. In: *Deutsches Ärzteblatt* 111 (42), A-1806. www.aerzteblatt.de/archiv/162880/Genanalysen-in-der-Schwangerenvorsorge-Keine-Zeit-zum-Nachdenken (27.3.2019)
- Fezer Schadt, K.; Erhardt-Seidl, C. (2018): Weitertragen. Wege nach pränataler Diagnose : Begleitbuch für Eltern, Angehörige und Fachpersonal. Salzburg
- Fiorentino, F.; Bono, S.; Pizzuti, F.; Duca, S.; Polverari, A.; Faieta, M. et al. (2017): The clinical utility of genome-wide non invasive prenatal screening. In: *Prenatal Diagnosis* 37 (6), S. 593–601. DOI: 10.1002/pd.5053
- Flaig, B. (2009): Forschungsprojekt Diskriminierung im Alltag. Wahrnehmung von Diskriminierung und Antidiskriminierungspolitik in unserer Gesellschaft. Baden-Baden
- Fleming, V.; Iljuschin, I.; Pehlke-Milde, J.; Maurer, F.; Parpan, F. (2016): Dying at life's beginning. Experiences of parents and health professionals in Switzerland when an 'in utero' diagnosis incompatible with life is made. In: *Midwifery* 34, S. 23–29. DOI: 10.1016/j.midw.2016.01.014

- Flieger, P.; Schönwiese, V. (2015): Disability Studies und Partizipation in der Forschung – über ein Projekt zum Bildverständnis von Behinderung. In: Degener, T.; Diehl, E. (Hg.): Handbuch Behindertenrechtskonvention. Teilhabe als Menschenrecht - Inklusion als gesellschaftliche Aufgabe. Schriftenreihe bpb 1506, Bundeszentrale für politische Bildung, Bonn, S. 345–351
- Flintrop, J. (2003): Schweizer Gesundheitswesen: Vorbild mit Selbstzweifeln. In: Deutsches Ärzteblatt 100 (8), A450-A455
- Flöck, A.; Tu, N.-C.; Rüländ, A.; Holzgreve, W.; Gembruch, U.; Geipel, A. (2017): Non-invasive prenatal testing (NIPT): Europe's first multicenter post-market clinical follow-up study validating the quality in clinical routine. In: Archives of Gynecology and Obstetrics. DOI: 10.1007/s00404-017-4517-3
- Foth (2004): Überlegungen zur Spätabtreibung. In: Juristische Rundschau 2004 (9). DOI: 10.1515/juru.2004.133
- Francke, R.; Regenbogen, D. (2002): Die ärztliche Betreuung der schwangeren Frau nach den Vorgaben der Mutterschafts-Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen. In: Medizinrecht 20 (4), S. 174–179. DOI: 10.1007/s00350-002-0668-7
- Ganser, A. (2011): Interessenkonflikte in der medizinischen Forschung und Vorschläge für deren Minimierung. In: Lieb, K.; Klemperer, D.; Ludwig, W.-D. (Hg.): Interessenkonflikte in der Medizin. Hintergründe und Lösungsmöglichkeiten. Berlin, S. 255–264
- García-Pérez, L.; Linertová, R.; Álvarez-de-la-Rosa, M.; Bayón, J.; Imaz-Iglesia, I.; Ferrer-Rodríguez, J.; Serrano-Aguilar, P. (2018): Cost-effectiveness of cell-free DNA in maternal blood testing for prenatal detection of trisomy 21, 18 and 13. A systematic review. In: The European Journal of Health Economics 9 (7), S. 979-991. DOI: 10.1007/s10198-017-0946-y
- Gärditz, K. (2012): Gutachtliche Stellungnahme zur Zulässigkeit des Diagnostikprodukts »PraenaTest«. Der Beauftragte der Bundesregierung für die Belange behinderter Menschen, Berlin
- Garne, E.; Khoshnood, B.; Loane, M.; Boyd, P.; Dolk, H. (2010): Termination of pregnancy for fetal anomaly after 23 weeks of gestation. A European register-based study. In: BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology 117 (6), S. 660–666. DOI: 10.1111/j.1471-0528.2010.02531.x
- Garten, L.; von der Hude, K. (2014): Palliativversorgung und Trauerbegleitung in der Neonatologie. Berlin. <http://dx.doi.org/10.1007/978-3-642-41806-8>
- Gee, A. (2016): A world without Down's syndrome? In: BBC News Magazine, 29.9.2016. www.bbc.com/news/magazine-37500189 (27.3.2019)
- Gekas, J.; Langlois, S.; Ravitsky, V.; Audibert, F.; van den Berg, D.; Haidar, H.; Rousseau, F. (2016): Non-invasive prenatal testing for fetal chromosome abnormalities: review of clinical and ethical issues. In: The Application of Clinical Genetics 9, S. 15–26. DOI: 10.2147/TACG.S85361
- Gembruch, U.; Merz, E. (2010): Viele wichtige Aspekte nicht erfasst. In: Frauenarzt 51 (3), S. 209–211
- G-BA (Gemeinsamer Bundesausschuss) (2016a): Nicht-invasive Pränataldiagnostik bei Risikoschwangerschaften – G-BA beginnt Verfahren zur Methodenbewertung – Beratungen zur Erprobung ruhend gestellt. Pressemitteilung, 18.8.2016, Berlin, www.g-ba.de/institution/presse/pressemitteilungen/635/ (27.3.2019)
- G-BA (2016b): Antwort auf den Offenen Brief zur Einleitung eines Methodenbewertungsverfahrens für eine nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD). 19.8.2016, Berlin
- G-BA (2017a): Erweitertes Neugeborenen-Screening. Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen. Berlin
- G-BA (2017b): Möglichkeiten und Grenzen vorgeburtlicher genetischer Diagnostik: G-BA bringt Entscheidungshilfe für werdende Eltern auf den Weg. Pressemitteilung, 16.02.2017, Berlin, www.g-ba.de/institution/presse/pressemitteilungen/668/ (27.3.2019)
- Gendiagnostik-Kommission (2013a): Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung gemäß 23 Abs. 2 Nr. 5 GenDG. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 56(7), S. 1023–1027. DOI: 10.1007/s00103-013-1782-6

- Gendiagnostik-Kommission (2013b): Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 56 (7), S. 1028–1029. DOI: 10.1007/s00103-013-1783-5
- Gendiagnostik-Kommission (2016): Zweiter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission. Zweiter Bericht gemäß § 23 Abs. 4 Gendiagnostikgesetz (GenDG) für den Zeitraum 01.01.2013 bis 31.12.2015. Robert-Koch-Institut, Berlin, www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Taetigkeitsbericht/Taetigkeitsbericht_02.pdf?__blob=publicationFile (27.3.2019)
- Gendiagnostik-Kommission (2017): Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (8), S. 923–927. DOI: 10.1007/s00103-017-2577-y
- General Synod of the Church of England (2018): Valuing People with Down's Syndrome. Unter Mitarbeit von Mark Sheard. The Achbishops' Council. London, www.churchofengland.org/sites/default/files/2018-01/GS%202088%20-%20Valuing%20People%20with%20Down%27s%20Syndrome.pdf (27.03.2019)
- Gen-ethischer Informationsdienst (2017): Fünfjahresbilanz von LifeCodexx. In: Gen-ethischer Informationsdienst (GiD), 243, S. 32
- Gen-ethisches Netzwerk; Verein zur Beobachtung der Biowissenschaften; Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik; Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft; Diakonie Württemberg; Cara: Beratungsstelle zu Schwangerschaft und Pränataldiagnostik (2016): Offener Brief an den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) aus Anlass von Tagesordnungspunkt 8.2.1 der öffentlichen Sitzung des G-BA am 18. August 2016. 12.8.2016, Berlin
- Gerlinger, T.; Reiter, R. (2012): Die Finanzierung des Gesundheitswesens in der Schweiz. Dossier Gesundheitspolitik, Bundeszentrale für politische Bildung, Bonn, www.bpb.de/politik/innenpolitik/gesundheitspolitik/72950/finanzierung (27.3.2019)
- Gersthahn, C. (2013): Entscheidungsprozesse im Kontext von Pränataldiagnostik – inhaltsanalytische Auswertung von Partnerbefragungen. Dissertation. Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität, Medizinische Fakultät, Bonn, <http://hss.ulb.uni-bonn.de/2013/3212/3212.htm> (27.3.2019)
- Gesang, B. (2003): Sind Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik Mittel eines eugenischen und behindertenfeindlichen Gesundheitssystems? In: Robertson, C. (Hg.): Der perfekte Mensch. Genforschung zwischen Wahn und Wirklichkeit. Schriften des Instituts für Angewandte Kulturwissenschaft der Universität Karlsruhe (TH) 8, Baden-Baden, S. 121–140
- GESIS (2013): ALLBUS 2012. Allgemeine Bevölkerungsumfrage der Sozialwissenschaften. GESIS – Leibniz-Institut für Sozialwissenschaften (Studennummer 4614), Mannheim/Köln
- Gevers, S. (2013): Late Abortion in Case of Severe Foetal Abnormality. In: European Journal of Health Law 20 (5), S. 445–449. DOI: 10.1163/15718093-12341294
- GfH (2012): Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zur Analyse fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut. München, www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2012_11_12_GfH_Stellungnahme_Analyse_fetale_DNA.pdf (27.3.2019)
- GfH (2014): Die GfH kommentiert erste Schritte zur Erprobung der nicht invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA). München, www.gfhev.de/de/Newsletter/Archiv/gfh_newsletter_2014_01.htm (27.3.2019)
- Ghidini, A.; Bianchi, D. (2017): Prenatal testing for neuropsychiatric disorders. In: Prenatal Diagnosis 37 (1), S. 3–5. DOI: 10.1002/pd.4998

- Giering, B.; Hofmann, U. (2017): Wie meistern besondere Familien ihren Alltag? In: Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (Hg.): Pränataldiagnostik: eine organisierte Verantwortungslosigkeit?! Dokumentation der Netzwerktagung 2017. Berlin, 23.-25.06.2017. Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, Hamburg
- Gilman, S. (1995): Picturing health and illness. Images of identity and difference. Baltimore
- Gissler, M.; Fronteira, I.; Jahn, A.; Karro, H.; Moreau, C.; Oliveira da Silva, M. et al. (2012): Terminations of pregnancy in the European Union. In: BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology 119 (3), S. 324–332. DOI: 10.1111/j.1471-0528.2011.03189.x
- Govaerts, L.; Srebniak, M.; Diderich, K.; Joosten, M.; Riedijk, S.; Knapen, M. et al. (2017): Prenatal diagnosis of susceptibility loci for neurodevelopmental disorders - genetic counseling and pregnancy outcome in 57 cases. In: Prenatal Diagnosis 37 (1), S. 73–80. DOI: 10.1002/pd.4979
- Grahe, I.-D.; Schild, R. (2018): Späte Schwangerschaftsabbrüche bei fetalen Anomalien. In: Der Gynäkologe 51 (1), S. 37–45. DOI: 10.1007/s00129-017-4170-8
- Graumann, S. (2011): Zulässigkeit später Schwangerschaftsabbrüche und Behandlungspflicht von zu früh und behindert geborenen Kindern – ein ethischer Widerspruch? In: Ethik in der Medizin 23 (2), S. 123–134. DOI: 10.1007/s00481-010-0072-1
- Graumann, S. (2014): Die UN-Behindertenrechtskonvention und der Anspruch behinderter Menschen auf gesellschaftliche Anerkennung – sozialetische Überlegungen zur Praxis der Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik. In: Duttge, G. (Hg.): »Behinderung« im Dialog zwischen Recht und Humangenetik. Göttinger Schriften zum Medizinrecht 17, Göttingen, S. 71–82
- Graw, J. (2015): Genetik. Berlin/Heidelberg
- Greely, H. (2011): Get ready for the flood of fetal gene screening. In: Nature 469 (7330), S. 289–291. DOI: 10.1038/469289a
- Greene, N.; Copp, A. (2014): Neural tube defects. In: Annual Review of Neuroscience 37, S. 221–242. DOI: 10.1146/annurev-neuro-062012-170354
- de Groot-van der Mooren, M.; Tamminga, S.; Oepkes, D.; Weijerman, M.; Cornel, M. (2018): Older mothers and increased impact of prenatal screening. Stable livebirth prevalence of trisomy 21 in the Netherlands for the period 2000-2013. In: European Journal of Human Genetics 26 (2), S. 157–165. DOI: 10.1038/s41431-017-0075-1
- Groth, K.; Skakkebaek, A.; Høst, C.; Gravholt, C.; Bojesen, A. (2013): Clinical review. Klinefelter syndrome--a clinical update. In: The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 98 (1), S. 20–30. DOI: 10.1210/jc.2012-2382
- Guissart, C.; Dubucs, C.; Raynal, C.; Girardet, A.; Tran Mau Them, F.; Debant, V. et al. (2017): Non-invasive prenatal diagnosis (NIPD) of cystic fibrosis. An optimized protocol using MEMO fluorescent PCR to detect the p.Phe508del mutation. In: Journal of Cystic Fibrosis 16 (2), S. 198–206. DOI: 10.1016/j.jcf.2016.12.011
- Guon, J.; Wilfond, B.; Farlow, B.; Brazg, T.; Janvier, A. (2014): Our children are not a diagnosis: the experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18. In: American Journal of Medical Genetics. Part A 164A (2), S. 308–318. DOI: 10.1002/ajmg.a.36298
- Habiba, M.; Da Frè, M.; Taylor, D.; Arnaud, C.; Bleker, O.; Lingman, G. et al. (2009): Late termination of pregnancy. A comparison of obstetricians' experience in eight European countries. In: BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology 116 (10), S. 1340–1349. DOI: 10.1111/j.1471-0528.2009.02228.x
- Haker, H. (2012): Verantwortliche Elternschaft und pränatale Diagnostik. In: BZgA (Hg.): Vorgeburtliche Untersuchungen. FORUM Sexualaufklärung und Familienplanung, 2/2012, Frankfurt am Main, S. 32–35
- Hallbauer, M. (2009): »Sowas muss doch heute nicht mehr sein...«. Gedanken zur Pränataldiagnostik (PND). In: Leben Lachen Lernen (39), www.down-syndrom.at/themen/medizinische-themen/sowas-muss-doch-nicht-sein.html (27.3.2019)

- Hawkins, A.; Stenzel, A.; Taylor, J.; Chock, V.; Hudgins, L. (2013): Variables influencing pregnancy termination following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities. In: *Journal of Genetic Counseling* 22 (2), S. 238–248. DOI: 10.1007/s10897-012-9539-1
- Haymon, L.; Simi, E.; Moyer, K.; Aufox, S.; Ouyang, D. (2014): Clinical implementation of noninvasive prenatal testing among maternal fetal medicine specialists. In: *Prenatal Diagnosis* 34 (5), S. 416–423. DOI: 10.1002/pd.4301
- Heiden, H.-G. (2017): Von der Bettelbruderschaft zur Menschenrechtsbewegung. In: *Sozial Extra* 41 (2), S. 14–18. DOI: 10.1007/s12054-017-0020-0
- Heider, U.; Steger, F. (2014): Individuelle Entscheidungsfindung nach pränatal diagnostizierter schwerer fetaler Fehlbildung. In: *Ethik in der Medizin* 26 (4), S. 269–285. DOI: 10.1007/s00481-013-0259-3
- Heinrichs, B.; Spranger, T.; Tambornino, L. (2012): Ethische und rechtliche Aspekte der Pränataldiagnostik. In: *MedR* 30 (10), S. 625–630. DOI: 10.1007/s00350-012-3244-9
- Henn, W.; Schmitz, D. (2012): Pränataldiagnostik: Paradigmenwechsel. In: *Deutsches Ärzteblatt* 109 (25), A1306-A1308
- Hetzl, M. (2007): Provokation des Ethischen. Diskurse über Behinderung und ihre Kritik. Beiträge zur Philosophie, Neue Folge, Heidelberg
- Hill, M.; Johnson, J.-A.; Langlois, S.; Lee, H.; Winsor, S.; Dineley, B. et al. (2016): Preferences for prenatal tests for Down syndrome: an international comparison of the views of pregnant women and health professionals. In: *European Journal of Human Genetics* 24 (7), S. 968–975. DOI: 10.1038/ejhg.2015.249
- Holch, C.; Jung, R. (2001): Bioethik: Was ist ein Mensch? Ein Lebensschützer und ein Pragmatiker diskutieren. Hubert Hüppe und Reinhard Merkel im Gespräch. In: *Chrismon*, 1.8.2001, <https://chrismon.evangelisch.de/artikel/2013/hueppe-merkel-20251> (27.3.2019)
- Honsell, H. (2009): Wächter oder Herrscher – Die Rolle des Bundesverfassungsgerichts zwischen Recht und Politik. In: *ZIP – Zeitschrift für Wirtschaftsrecht* 30 (36), S. 1689–1697
- Hook, E.; Mutton, D.; Ide, R.; Alberman, E.; Bobrow, M. (1995): The natural history of Down syndrome conceptuses diagnosed prenatally that are not electively terminated. In: *American Journal of Human Genetics* 57 (4), S. 875–881
- Hook, E. (1981): Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. In: *Obstetrics and Gynecology* 58 (3), S. 282–285
- Horstkötter, N.; Roth, A.; Rummer, A.; Woopen, C. (2012): Das Schwangerschaftskonfliktgesetz und seine Umsetzung: Ausgewählte Ergebnisse des Projektes »Interdisziplinäre und multiprofessionelle Beratung bei Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch (§13b SGB-III)«. In: *BZgA (Hg.): Vorgeburtliche Untersuchungen. FORUM Sexualaufklärung und Familienplanung, 2/2012*, Frankfurt am Main, S. 3–8
- Hübner, C. (2014): Pränataldiagnostik. In: *medgen* 26 (4), S. 372–373. DOI: 10.1007/s11825-014-0019-x
- Hufen, F. (2013): Zur verfassungsrechtlichen Beurteilung frühzeitiger pränataler Diagnostik. Dargestellt am Beispiel des Diagnoseprodukts PraenaTest. Rechtsgutachten erstattet im Auftrag der Firma LifeCodexx AG, Konstanz. LifeCodexx. Konstanz. https://lifecodexx.com/wp-content/uploads/2015/03/Jan-2013_PraenaTest_Zur_verfassungsrechtlichen_Beurteilung_fruehzeitiger_praenataler_Diagnostik_Friedhelm_Hufen.pdf (27.3.2019)
- Hüppe, H.; Rüffer, C.; Schmidt, D.; Vogler, K. (2016): TOP 8.2.1. der 91. Öffentlichen G-BA Sitzung am 18. August 2016. Offener Brief an den Gemeinsamen Bundesausschuss, 17.8.2016, Berlin
- Hurford, E.; Hawkins, A.; Hudgins, L.; Taylor, J. (2013): The decision to continue a pregnancy affected by Down syndrome: timing of decision and satisfaction with receiving a prenatal diagnosis. In: *Journal of Genetic Counseling* 22 (5), S. 587–593. DOI: 10.1007/s10897-013-9590-6
- Huster, S. (2017): Der Gemeinsame Bundesausschuss als Ethikbehörde? In: *MedR* 35 (4), S. 282–286. DOI: 10.1007/s00350-017-4573-5

- IFD Allensbach (2011): Gesellschaftliche Teilhabe von Menschen mit Behinderung in Deutschland. Ergebnisse einer bevölkerungsrepräsentativen Befragung. Institut für Demoskopie Allensbach. Allensbach. www.ifd-allensbach.de/uploads/tx_studies/7634_Gesellschaftliche_Teilhabe.pdf (27.3.2019)
- Iltis, A. (2016): Prenatal screening and prenatal diagnosis. Contemporary practices in light of the past. In: *Journal of Medical Ethics* 42 (6), S. 334–339. DOI: 10.1136/medethics-2016-103623
- IMEW (Institut Mensch, Ethik und Wissenschaft) (2018): Kurzfassung der Studie: »Partizipation in technisch-gesellschaftlichen Innovationsprozessen mit fragmentierter Verantwortung am Beispiel der nicht-invasiven Pränataldiagnostik«. Unter Mitarbeit von Kathrin Braun, Sabine Könniger, Katrin Grüber, Diana Schneider und Ulrike Baureithel. Berlin. www.imew.de/fileadmin/Dokumente/Volltexte/Tagungen_2018/IMEW-Projekt-NIPD-Kurzfassung_2018.pdf (27.3.2019)
- IöThE (2017): Fortpflanzungsmedizin und Behinderung. Unter Mitarbeit von Maria Katharina Moser und Ulrich H.J. Körtner. *Argumentarium* 4, Institut für öffentliche Theologie und Ethik der Diakonie in Österreich, Wien. <https://diakonie.at/ethik> (27.3.2019)
- IQTIG (Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen) (2016): Geburtshilfe: Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2015. Berlin. https://iqtig.org/downloads/auswertung/2015/16n1gebh/QSKH_16n1-GEBH_2015_BUAW_V02_2016-07-07.pdf (28.3.2019)
- IQTIG (2017): Geburtshilfe: Qualitätsindikatoren. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2016. Berlin, https://iqtig.org/downloads/auswertung/2016/16n1gebh/QSKH_16n1-GEBH_2016_BUAW_V02_2017-07-12.pdf (28.3.2019)
- IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen) (2008): Ultraschallscreening in der Schwangerschaft: Testgüte hinsichtlich der Entdeckungsrate fetaler Anomalien. Abschlussbericht S05-03, Köln, www.iqwig.de/de/projekte-ergebnisse/projekte/nichtmedikamentose-verfahren/s-projekte/s05-03-ultraschall-screening-in-der-schwangerschaft-testguete-hinsichtlich-der-entdeckungsrate-fetaler-anomalien.1176.html (27.3.2019)
- IQWiG (2017): Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. Vorbericht. Köln, www.iqwig.de/de/projekte-ergebnisse/projekte/nichtmedikamentose-verfahren/s-projekte/s16-06-nicht-invasive-praenataldiagnostik-zur-bestimmung-des-risikos-autosomal-trisomien-13-18-und-21-bei-risikoschwangerschaften.7776.html (27.3.2019)
- IQWiG (2018a): Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. Abschlussbericht. Köln, www.iqwig.de/download/S16-06_Nicht-invasive-Praenataldiagnostik-NIPD_Abschlussbericht_V1-0.pdf. (27.3.2019)
- IQWiG (2018b): Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. Dokumentation der Anhörung zum Vorbericht. (S16-06), Köln
- Irving, C.; Richmond, S.; Wren, C.; Longster, C.; Embleton, N. (2011): Changes in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18. A population-based study over 23 years. In: *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 24 (1), S. 137–141. DOI: 10.3109/14767051003758879
- Jain, C.; Kadam, L.; van Dijk, M.; Kohan-Ghadr, H.-R.; Kilburn, B.; Hartman, C. et al. (2016): Fetal genome profiling at 5 weeks of gestation after noninvasive isolation of trophoblast cells from the endocervical canal. In: *Science Translational Medicine* 8 (363), 363re4. DOI: 10.1126/scitranslmed.aah4661
- Jaquier, M.; Klein, A.; Boltshauser, E. (2006): Spontaneous pregnancy outcome after prenatal diagnosis of anencephaly. In: *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology* 113 (8), S. 951–953. DOI: 10.1111/j.1471-0528.2006.01014.x
- von Kaisenberg, C.; Jonat, W.; Kaatsch, H.-J. (2005): Spätinterruptio und Fetoamid -- das Kieler Modell. Juristische und gynäkologische Überlegungen. In: *Deutsches Ärzteblatt* 102 (3), A133-A136
- Kaiser, T.; Wiegmann, L. (2016): Frühe Diagnose: Der Kampf um den Test auf das Down-Syndrom. In: *Welt Online*, 23.8.2016, www.welt.de/wirtschaft/article157810488/Der-Kampf-um-den-Test-auf-das-Down-Syndrom.html (27.3.2019)

- Karmiloff-Smith, A.; Al-Janabi, T.; D'Souza, H.; Groet, J.; Massand, E.; Mok, K. et al. (2016): The importance of understanding individual differences in Down syndrome. In: *F1000Research* 5. DOI: 10.12688/f1000research.7506.1
- Katholische Nachrichtenagentur (2017): Niederlande erlaubt Pränataltest für alle Schwangeren. In: *aerzteblatt.de*, 31.3.2017, www.aerzteblatt.de/nachrichten/73893/Niederlande-erlaubt-Praenataltest-fuer-alle-Schwangeren (27.3.2019)
- Keller, C. (2007): Im Zweifel gegen das Leben. In: *Der Tagesspiegel*, 10.9.2007, www.tagesspiegel.de/berlin/abtreibung-im-zweifel-gegen-das-leben/1037280.html (27.3.2019)
- Kellogg, G.; Slattery, L.; Hudgins, L.; Ormond, K. (2014): Attitudes of mothers of children with down syndrome towards noninvasive prenatal testing. In: *Journal of Genetic Counseling* 23 (5), S. 805–813. DOI: 10.1007/s10897-014-9694-7
- Kelly, S.; Farrimond, H. (2012): Non-invasive prenatal genetic testing: a study of public attitudes. In: *Public Health Genomics* 15 (2), S. 73–81. DOI: 10.1159/000331254
- Kersting, A.; Bäß, E. (2002): Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation. In: *Der Gynäkologe* 35 (8), S. 785–795. DOI: 10.1007/s00129-002-1248-7
- Kidszun, A.; Linebarger, J.; Walter, J.; Paul, N.; Fruth, A.; Mildenerger, E.; Lantos, J. (2016): What If the Prenatal Diagnosis of a Lethal Anomaly Turns Out to Be Wrong? In: *Pediatrics* 137 (5). DOI: 10.1542/peds.2015-4514
- Kitzman, J.; Snyder, M.; Ventura, M.; Lewis, A.; Qiu, R.; Simmons, L. et al. (2012): Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus. In: *Science Translational Medicine* 4 (137), 137ra76. DOI: 10.1126/scitranslmed.3004323
- Klemperer, D. (2009): Interessenkonflikte und Beeinflussung. In: *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen* 103 (3), S. 133–135. DOI: 10.1016/j.zefq.2009.03.023
- Klinkhammer, Gisela (1998): Kind als »Schaden«: Ein Spiegelbild der Gesellschaft? In: *Deutsches Ärzteblatt* 95 (31-32), A-1892-A-1893
- Klinkhammer, G.; Richter-Kuhlmann, E. (2013): Praenatest: Kleiner Test, große Wirkung. In: *Deutsches Ärzteblatt* 110 (5), A-166-A-168, www.aerzteblatt.de/int/article.asp?id=134267 (27.3.2019)
- Kofahl, C.; Lüdecke, D. (2014): Familie im Fokus – Die Lebens- und Versorgungssituation von Familien mit chronisch kranken und behinderten Kindern in Deutschland. Ergebnisse der Kindernetzwerk-Studie. AOK-Bundesverband, Abteilung Prävention, Berlin
- Kohl, T.; Gembruch, U. (2015): Der Fetus als Patient - Chirurgische und medikamentöse Therapie. In: Schneider, H.; Husslein, P.-W.; Schneider, K.-T. (Hg.): *Die Geburtshilfe. Living Reference Work, Continuously updated edition.* Springer Reference Medizin, Berlin, Heidelberg, S. 321–339
- Könninger, S.; Braun, K. (2017a): Unternehmensfreundliche Selbstbestimmung für Schwangere. »Versicherteninformation« über genetische Tests beauftragt. In: *Bioskop* 78, S. 12–13
- Könninger, S.; Braun, K. (2017b): Pränataltest für Trisomie 21: Unternehmensfreundliche Regelung. In: *taz, die tageszeitung*, 26.2.2017, www.taz.de/!5383714/ (27.3.2019)
- Korenromp, M.; Page-Christiaens, G.; van den Bout, J.; Mulder, E.; Visser, G. (2007): Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 196 (2), 149.e1-11. DOI: 10.1016/j.ajog.2006.09.013
- Kozłowski, P. (2016): Nichtinvasive pränatale Tests. Überblick über die Grundlagen und den Einsatz der Methoden. In: *Der Gynäkologe* 49 (6), S. 415–421. DOI: 10.1007/s00129-016-3889-y
- Krapp, M. (2018): Möglichkeiten zur Integration der NIPD in die bestehende Schwangerenvorsorge. Vortrag auf der Tagung »Nicht-invasive Pränataldiagnostik als GKV-Leistung? Medizinische, ethische und rechtliche Fragen«, 18.4.2018, Zentrum für Gesundheitsethik an der Evangelischen Akademie Loccum, Hannover

- Kristiansen, S.; Bonfadelli, H. (2014): Risikoberichterstattung und Risikoperzeption. Reaktionen von Medien und Bevölkerung in der Schweiz auf den AKW-Unfall in Fukushima. In: Wolling, J.; Arlt, D. (Hg.): Fukushima und die Folgen. Medienberichterstattung, öffentliche Meinung, politische Konsequenzen. Nachhaltigkeits-, Energie- und Umweltkommunikation, Bd. 2, Ilmenau, S. 297–321
- Lampe, A.; Schübler, G. (2015): Psychosoziale Aspekte in der Fortpflanzungsmedizin. In: Zeitschrift für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie 61 (4), S. 309–326. DOI: 10.13109/zptm.2015.61.4.309
- Lantos, J. (2016): Trisomy 13 and 18--Treatment Decisions in a Stable Gray Zone. In: JAMA 316 (4), S. 396–398. DOI: 10.1001/jama.2016.9470
- Laqua, M. (2018): Roche muss 27 Mio. US-Dollar in IP-Streit zahlen. In: transkript, 29.01.2018, <https://transkript.de/news/roche-muss-27-mio-us-dollar-in-ip-streit-zahlen.html> (27.3.2019)
- Latal, A.; Freistühler, M.; Roeder, N.; Franz, D. (2017): Gemeinsamer Bundesausschuss. In: Z Herz- Thorax-Gefäßchir 31 (5), S. 344–349. DOI: 10.1007/s00398-017-0162-1
- Lebenshilfe (2014): Gesellschaftliche Teilhabesituation von Menschen mit Behinderung. Ergebnisse einer repräsentativen Bevölkerungsumfrage des Instituts für Demoskopie Allensbach im Auftrag der Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V. Berlin, <http://bthg.lebenshilfe.de/wData/downloads/presse/Allensbach-Studie-Internet.pdf> (28.3.2019)
- Lee, C.; Scherer, S. (2010): The clinical context of copy number variation in the human genome. In: Expert Reviews in Molecular Medicine 12, e8. DOI: 10.1017/S1462399410001390
- Lenhard, W. (2005): Der Einfluss pränataler Diagnostik und selektiven Fetozids auf die Inzidenz von Menschen mit Behinderung. In: Leben mit Down-Syndrom (49), S. 10–17
- Leonard, S. (2017): Current Concepts in Noninvasive Prenatal Screening (NIPS). In: Journal of Fetal Medicine 4 (3), S. 125–130. DOI: 10.1007/s40556-017-0122-6
- Levels, M.; Sluiter, R.; Need, A. (2014): A review of abortion laws in Western-European countries. A cross-national comparison of legal developments between 1960 and 2010. In: Health Policy (Amsterdam, Netherlands) 118 (1), S. 95–104. DOI: 10.1016/j.healthpol.2014.06.008
- Lewis, C.; Silcock, C.; Chitty, L. (2013): Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome. Pregnant women's views and likely uptake. In: Public Health Genomics 16 (5), S. 223–232. DOI: 10.1159/000353523
- Liao, C.; Wei, J.; Li, Q.; Li, L.; Li, J.; Li, D. (2006): Efficacy and safety of cordocentesis for prenatal diagnosis. In: International Journal of Gynaecology and Obstetrics 93 (1), S. 13–17. DOI: 10.1016/j.ijgo.2006.01.005
- LifeCodexx (2013): Erste Konsensusempfehlung zum Einsatz nicht invasiver Pränataltests aus mütterlichem Blut (NIPT). Pressemitteilung, 15.5.2013, Konstanz, <https://lifecodexx.com/erste-konsensusempfehlung-zum-einsatz-nicht-invasiver-praenataltests-aus-muetterlichem-blut-nipt/> (27.3.2019)
- LifeCodexx (2016): PraenaTest® einen Schritt näher an Kassenerstattung. Pressemitteilung, 18.8.2016, Konstanz, <https://lifecodexx.com/praeenatest-einen-schritt-naeher-an-kassenerstattung/> (27.3.2019)
- LifeCodexx (2017): LifeCodexx AG hat mit dem PraenaTest die Pränataldiagnostik in den letzten 5 Jahren nachhaltig verändert. Pressemitteilung, 22.8.2017, Konstanz, <https://lifecodexx.com/lifecodexx-ag-hat-mit-dem-praeenatest-die-praenataldiagnostik-in-den-letzten-5-jahren-nachhaltig-veraendert/> (27.3.2019)
- Lindinger, A.; Schwedler, G.; Hense, H.-W. (2010): Prevalence of congenital heart defects in newborns in Germany. Results of the first registration year of the PAN Study (July 2006 to June 2007). In: Klinische Pädiatrie 222 (5), S. 321–326. DOI: 10.1055/s-0030-1254155
- Lo, Y.; Corbetta, N.; Chamberlain, P.; Rai, V.; Sargent, I.; Redman, C.; Wainscoat, J. (1997): Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. In: The Lancet 350 (9076), S. 485–487. DOI: 10.1016/S0140-6736(97)02174-0
- Loane, M.; Morris, J.; Addor, M.-C.; Arriola, L.; Budd, J.; Doray, B. et al. (2013): Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. In: European Journal of Human Genetics 21 (1), S. 27–33. DOI: 10.1038/ejhg.2012.94

- Lotto, R.; Smith, L.; Armstrong, N. (2017): Clinicians' perspectives of parental decision-making following diagnosis of a severe congenital anomaly. A qualitative study. In: *BMJ Open* 7 (5), e014716. DOI: 10.1136/bmjopen-2016-014716
- Lou, S.; Nielsen, C.; Hvidman, L.; Petersen, O.; Risør, M. (2016a): Coping with worry while waiting for diagnostic results: a qualitative study of the experiences of pregnant couples following a high-risk prenatal screening result. In: *BMC Pregnancy and Childbirth* 16 (1), S. 321. DOI: 10.1186/s12884-016-1114-6
- Lou, S.; Nielsen, C.; Hvidman, L.; Petersen, O.; Risør, M. (2016b): 'What do you think?' the collaborative practices of choice and care in a Danish obstetric ultrasound unit. In: *Anthropology & Medicine* 23 (1), S. 86–101. DOI: 10.1080/13648470.2015.1087966
- Lou, S.; Jensen, L.; Petersen, O.; Vogel, I.; Hvidman, L.; Møller, A.; Nielsen, C. (2017): Parental response to severe or lethal prenatal diagnosis: a systematic review of qualitative studies. In: *Prenatal Diagnosis* 37 (8), S. 731–743. DOI: 10.1002/pd.5093
- Lou, S.; Petersen, O.; Jørgensen, F.; Lund, I.; Kjaergaard, S.; Vogel, I. (2018): National screening guidelines and developments in prenatal diagnoses and live births of Down syndrome in 1973–2016 in Denmark. In: *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 97 (2), S. 195–203. DOI: 10.1111/aogs.13273
- Löwy, I. (2014): How genetics came to the unborn. 1960–2000. In: *Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences* 47 Pt A, S. 154–162. DOI: 10.1016/j.shpsc.2014.05.015
- Lübbe, W. (2007): »Das Beste für unser Kind« vs. »das beste Kind«. Kategorienprobleme liberaler Eugenik. In: *Information Philosophie* (35), S. 16–25, www.information-philosophie.de/?a=1&t=699&n=2&y=1&c=2 (27.3.2019)
- Ludwig Boltzmann Institut (2018): Screening mit nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPTs) auf fetale Trisomien T21, 18, 13. HTA-Projektbericht 103, Ludwig Boltzmann Institut, Wien, <http://eprints.hta.lbg.ac.at/1153/#> (27.3.2019)
- Luhmann, N. (1997): Die Moral des Risikos und das Risiko der Moral. In: Gotthard Bechmann (Hg.): *Risiko und Gesellschaft. Grundlagen und Ergebnisse interdisziplinärer Risikoforschung*. Wiesbaden, S. 327–338
- Manegold-Brauer, G.; Lapaire, O.; Hösli, I.; Hahn, S. (2015): Pränatale Diagnostik. Molekularbiologische Methoden. In: Schneider, H.; Husslein, P.-W.; Schneider, K.-T. (Hg.): *Die Geburtshilfe*. Living Reference Work, Continuously updated edition. Springer Reference Medizin, Berlin, Heidelberg, S. 117–128
- Manegold-Brauer, G.; Kang B.; Hahn, S.; de Geyter, C.; Buechel, J.; Hoesli, I.; Lapaire, O. (2014): A new era in prenatal care. Non-invasive prenatal testing in Switzerland. In: *Swiss Medical Weekly* 144, w13915. DOI: 10.4414/smw.2014.13915
- Maskos, R. (2015): Bewunderswert an den Rollstuhl gefesselt – Medien und Sprache in einer noch nicht inklusiven Gesellschaft. In: Theresia Degener und Elke Diehl (Hg.): *Handbuch Behindertenrechtskonvention. Teilhabe als Menschenrecht - Inklusion als gesellschaftliche Aufgabe*. Schriftenreihe bpb 1506, Bundeszentrale für politische Bildung, Bonn, S. 308–319
- Mayrhauser, A. (2016): »Wusstet ihr das schon vorher?«. Interview mit Mareice Kaiser. Heinrich-Böll-Stiftung, Gunda-Werner-Institut, Berlin, www.gwi-boell.de/de/2016/11/11/wusstet-ihr-das-schon-vorher (27.3.2019)
- Meberg, A. (2008): Critical heart defects--the diagnostic challenge. In: *Acta Paediatrica* (Oslo, Norway: 1992) 97 (11), S. 1480–1483. DOI: 10.1111/j.1651-2227.2008.00975.x
- Meck, J.; Kramer D.; Matyakhina, L.; Aviram, A.; Trunca, C.; Pineda-Alvarez, D. et al. (2015): Noninvasive prenatal screening for aneuploidy. Positive predictive values based on cytogenetic findings. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 213 (2), 214.e1-5. DOI: 10.1016/j.ajog.2015.04.001
- Meidert, N.; Nebel, K. (2013): Moralpolitik am Beispiel von Einstellungen zum Schwangerschaftsabbruch in Deutschland. Eine vergleichende Längsschnittstudie von Gesellschaft und politischen Akteuren. In: *ZPol* 23 (1), S. 77–102. DOI: 10.5771/1430-6387-2013-1-77
- Merz, E.; Eichhorn, K.-H.; von Kaisenberg, C.; Schramm, T. (2012): Aktualisierte Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzierte Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (= DEGUM-Stufe II) im Zeitraum von 18 + 0 bis 21 + 6 Schwangerschaftswochen. In: *Ultraschall in der Medizin – European Journal of Ultrasound* 33 (6), S. 593–596. DOI: 10.1055/s-0032-1325500

- Meyer, R.; Liu, G.; Gilboa, S.; Ethen, M.; Aylsworth, A.; Powell, C. et al. (2016): Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18. A multi-state population-based study. In: *American Journal of Medical Genetics. Part A* 170A (4), S. 825–837. DOI: 10.1002/ajmg.a.37495
- Minear, M.; Alessi, S.; Allyse, M.; Michie, M.; Chandrasekharan, S. (2015a): Noninvasive Prenatal Genetic Testing. Current and Emerging Ethical, Legal, and Social Issues. In: *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 16, S. 369–398. DOI: 10.1146/annurev-genom-090314-050000
- Minear, M.; Lewis, C.; Pradhan, S.; Chandrasekharan, S. (2015b): Global perspectives on clinical adoption of NIPT. In: *Prenatal Diagnosis* 35 (10), S. 959–967. DOI: 10.1002/pd.4637
- Morris, J.; Garne, E.; Wellesley, D.; Addor, M.-C.; Arriola, L.; Barisic, I. et al. (2014): Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome. A EUROCAT population-based registry study. In: *American Journal of Medical Genetics. Part A* 164A (12), S. 2979–2986. DOI: 10.1002/ajmg.a.36780
- Mortimer, C. (2017): UK birth rate: Number of children being born in Britain hits 10-year low. In: *The Independent* 20.11.2017, www.independent.co.uk/news/uk/home-news/uk-birth-rate-latest-number-babies-born-lowest-decade-a8066101.html (27.3.2019)
- Mozygemba, K. (2011): *Die Schwangerschaft als Statuspassage. Das Einverleiben einer sozialen Rolle im Kontext einer nutzerinnenorientierten Versorgung.* Bern
- Müller-Jung, J. (2012): Genetische Beratung wird zur Farce. Ärzte bekommen das neue Zertifikat quasi geschenkt. In: *Frankfurter Allgemeine Zeitung*, 15.2.2012, N1
- Munthe, C. (2015): A new ethical landscape of prenatal testing: individualizing choice to serve autonomy and promote public health: a radical proposal. In: *Bioethics* 29 (1), S. 36–45. DOI: 10.1111/bioe.12126
- Nagaoka, S.; Hassold, T.; Hunt, P. (2012): Human aneuploidy: mechanisms and new insights into an age-old problem. In: *Nature Reviews Genetics* 13 (7), S. 493–504. DOI: 10.1038/nrg3245
- Neidert, R. (2008): Späte Schwangerschaftsabbrüche als Problem des Gesetzgebers. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 51 (8), S. 842–849. DOI: 10.1007/s00103-008-0604-8
- NEK (Nationale Ethikkommission) (2016): Überlegungen zur ethischen Einschätzung des Nicht-Invasiven Pränatal-Tests (NIPT). Stellungnahme Nr. 26/2016, Nationale Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin der Schweiz NEK, Bern, www.nek-cne.admin.ch/inhalte/Themen/Stellungnahmen/DEF_NEK_Stellungnahme_NIPT_A4_DE_web.pdf (28.3.2019)
- Nelson, K.; Rosella, L.; Mahant, S.; Guttman, A. (2016): Survival and Surgical Interventions for Children with Trisomy 13 and 18. In: *JAMA* 316 (4), S. 420–428. DOI: 10.1001/jama.2016.9819
- Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (Hg.) (2017): *Pränataldiagnostik: eine organisierte Verantwortungslosigkeit?! Dokumentation der Netzwerktagung 2017.* Berlin, 23.-25.6.2017. Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, Hamburg
- Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik; Gen-ethisches Netzwerk (2014): *Beschwerde gegen Werbung für die pränataldiagnostischen Tests Panorama, Harmony und PraenaTest.*, 19.6.2014. Offener Brief an Deutscher Werberat, Berlin
- Nicklas-Faust, J. (2014): Behinderung als soziale Konstruktion und Pränataldiagnostik. In: Duttge, G. (Hg.): »Behinderung« im Dialog zwischen Recht und Humangenetik. *Göttinger Schriften zum Medizinrecht* 17, Göttingen, S. 59–69
- Nicklas-Faust, J.; Wagner-Kern, M. (2003): Medizinisch-soziale Indikation und embryopathischer Befund: Zur andauernden (Reform-)Debatte über § 218a Abs. 2 StGB. In: *Gesundheitsrecht* (11), S. 340–344
- Niederer, A. (2017): Das Down-Syndrom stirbt nicht aus. In: *Neue Zürcher Zeitung*, 21.12.2017, www.nzz.ch/wissenschaft/das-down-syndrom-stirbt-nicht-aus-ld.1341683 (28.3.2019)
- Niekrenz, Y. (2017): Schwangerschaft und Geburt. In: Gugutzer, R.; Klein, G.; Meuser, N. (Hg.): *Handbuch Körpersoziologie.* Wiesbaden, S. 217–229

- Nippert, I.; Neitzel, H. (2007): Ethische und soziale Aspekte der Pränataldiagnostik: Überblick und Ergebnisse aus interdisziplinären empirischen Untersuchungen. In: *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie* 56 (9), S. 758–771
- Norton, M.; Jacobsson, B.; Swamy, G.; Laurent, L.; Ranzini, A.; Brar, H. et al. (2015): Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. In: *The New England Journal of Medicine* 372 (17), S. 1589–1597. DOI: 10.1056/NEJMoa1407349
- Nuffield Council on Bioethics (2017a): Non-invasive prenatal testing. Ethical issues. London
- Nuffield Council on Bioethics (2017b): Nuffield Council on Bioethics raises concerns about the 'reflex' prenatal screening test for Down's syndrome. London. <http://nuffieldbioethics.org/news/2017/nuffield-council-bioethics-raises-concerns-reflex-prenatal-screening> (28.3.2019)
- Oepkes, D.; Yaron, Y.; Kozłowski, P.; Rego de Sousa, M.; Bartha, J.; van den Akker, E. et al. (2014): Counseling for non-invasive prenatal testing (NIPT): what pregnant women may want to know. In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 44 (1), S. 1–5. DOI: 10.1002/uog.13394
- Oepkes, D.; Page-Christiaens, G.; Bax, C.; Bekker, M.; Bilardo, C.; Boon, E. et al. (2016): Trial by Dutch laboratories for evaluation of non-invasive prenatal testing. Part I-clinical impact. In: *Prenatal Diagnosis* 36 (12), S. 1083–1090. DOI: 10.1002/pd.4945
- Ohno, M.; Caughey, A. (2013): The role of noninvasive prenatal testing as a diagnostic versus a screening tool-- a cost-effectiveness analysis. In: *Prenatal Diagnosis* 33 (7), S. 630–635. DOI: 10.1002/pd.4156
- Osipenko, L.; Szczepura, A. (2011): Non-invasive fetal sexing: medical test or a new tool for sex selection? In: *Diversity in Health and Care* 8 (1), S. 37–44
- Pal, S. (2011): Neural Tube Defects. In: *US Pharmacist* 36 (1), S. 11
- Papsdorf, M.; Wöckel, A. (2018): Normaler Schwangerschaftsverlauf und normale Geburt. In: Kranke, P. (Hg.): *Die geburtshilfliche Anästhesie*. Berlin, S. 195–214
- Pawełec, M.; Dżugalik, M.; Pietras, J.; Belza, Ł.; Latkowski, Ł. (2015): Medical and Ethical Considerations Related to Viable Fetuses with Trisomy 13 in the 36th Week of Pregnancy - a Review of the Literature. In: *Advances in Clinical and Experimental Medicine: Official Organ Wroclaw Medical University* 24 (5), S. 911–921. DOI: 10.17219/acem/26324
- Perske, J. (2014): 21-Wochen-Frühchen Frieda ist putzmunter. In: *Die Welt*, 1.3.2014, www.welt.de/gesundheit/article125324846/21-Wochen-Fruehchen-Frieda-ist-putzmunter.html (28.3.2019)
- Petersen, J.; Jahn, A. (2008): Suspicious findings in antenatal care and their implications from the mothers' perspective. A prospective study in Germany. In: *Birth (Berkeley, Calif.)* 35 (1), S. 41–49. DOI: 10.1111/j.1523-536X.2007.00210.x
- Pohl, D. (2013): Arzthaftpflicht: Der Markt schrumpft weiter. In: *Deutsches Ärzteblatt* 110 (1-2), A18-A20
- Porreco, R.; Garite, T.; Maurel, K.; Marusiak, B.; Ehrich, M.; van den Boom, D. et al. (2014): Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 211 (4), 365.e1-12. DOI: 10.1016/j.ajog.2014.03.042
- Prütz, F.; Lange, C. (2016): Daten zu Behinderung und Teilhabe in Deutschland. Anforderungen, Auswertungsmöglichkeiten und Ergebnisse. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 59 (9), S. 1103–1116. DOI: 10.1007/s00103-016-2408-6
- QUAG (2018): *Geburtenzahlen in Deutschland*. In *Deutschland geborene Kinder klinisch und außerklinisch*. Gesellschaft für Qualität in der außerklinischen Geburtshilfe – QUAG e.V., Storkow
- Ranke, M.; Saenger, P. (2001): Turner's syndrome. In: *The Lancet* 358 (9278), S. 309–314. DOI: 10.1016/S0140-6736(01)05487-3
- Rath, C. (2001): Kein Skandalurteil. In: *taz, die tageszeitung*, 24.6.2001, www.taz.de/!1103267/ (28.3.2019)
- Ravitsky, V. (2017): The Shifting Landscape of Prenatal Testing. Between Reproductive Autonomy and Public Health. In: *The Hastings Center Report* 47 Suppl 3, S34-S40. DOI: 10.1002/hast.793

- Re, L.; Birkhoff, J. (2015): The 47, XYY syndrome, 50 years of certainties and doubts. A systematic review. In: *Aggression and Violent Behavior* 22, S. 9–17. DOI: 10.1016/j.avb.2015.02.003
- Reis, A. (2012): Von einer Humangenetik hin zu einer Medizinischen Genetik. In: *Medizinische Genetik* 24 (2), S. 138–140. DOI: 10.1007/s11825-012-0332-1
- Reiss, R.; Discenza, M.; Foster, J.; Dobson, L.; Wilkins-Haug, L. (2017): Sex chromosome aneuploidy detection by noninvasive prenatal testing: helpful or hazardous? In: *Prenatal Diagnosis* 37 (5), S. 515–520. DOI: 10.1002/pd.5039
- Renner, I. (2006): Schwangerschaftserleben und Pränataldiagnostik. Repräsentative Befragung Schwangerer zum Thema Pränataldiagnostik. Erhebung: Januar bis Oktober 2004. Repräsentativbefragungen: Forschung und Praxis der Sexualaufklärung und Familienplanung, Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, Köln
- Richter-Kuhlmann, E. (2016): Nichtinvasive Pränataldiagnostik. Geringes Risiko, elementare Fragen. In: *Deutsches Ärzteblatt* 113 (35-36), A-1519
- van Riper, M. (2000): Family Variables Associated with Well-Being in Siblings of Children with Down Syndrome. In: *Journal of Family Nursing* 6 (3), S. 267–286. DOI: 10.1177/107484070000600305
- van Riper, M. (2007): Families of children with Down syndrome: Responding to »a change in plans« with resilience. In: *Journal of Pediatric Nursing* 22 (2), S. 116–128. DOI: 10.1016/j.pedn.2006.07.004
- van Riper, M.; Ryff, C.; Pridham, K. (1992): Parental and family well-being in families of children with down syndrome. A comparative study. In: *Res. Nurs. Health* 15 (3), S. 227–235. DOI: 10.1002/nur.4770150309
- Rohde, A.; Woopen, C. (2007): Psychosoziale Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik. Evaluation der Modellprojekte in Bonn, Düsseldorf und Essen. Köln
- Rolfes, V.; Schmitz, D. (2016): Unfair discrimination in prenatal aneuploidy screening using cell-free DNA? In: *European Journal of Obstetrics, Gynecology, and Reproductive Biology* 198, S. 27–29. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2015.12.023
- Roters, D. (2018): Das Methodenbewertungsverfahren zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD). Perspektive des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA). Vortrag auf der Tagung »Nicht-invasive Pränataldiagnostik als GKV-Leistung? Medizinische, ethische und rechtliche Fragen«, 18.4.2018, Zentrum für Gesundheitsethik an der Evangelischen Akademie Loccum. Hannover
- Roth, A.; Horstkötter, N.; Rummer, A.; Woopen, C. (2013): Vermittlung an psychosoziale Beratungsstellen bei Pränataldiagnostik. In: *Der Gynäkologe* 46 (7), S. 488–493. DOI: 10.1007/s00129-013-3157-3
- Rummer, A. (2013): Vernetzung und Kooperation in der Schwangerenberatung und Betreuung bei Pränataldiagnostik: gesetzlicher Hintergrund, Rahmenbedingungen und ihre Umsetzung in die Praxis. In: Wewetzer, C.; Winkler, M. (Hg.): *Beratung schwangerer Frauen. Interprofessionelle Zusammenarbeit bei Pränataldiagnostik*. Stuttgart, S. 34–54
- Salaschek, S. (2018): Die »Kind als Schaden«-Rechtsprechung im Verhältnis zu den §§ 218 ff. StGB. Arzthaftungsansprüche der Eltern bei unterlassenen und misslungenen Schwangerschaftsabbrüchen und die Rolle des § 218 a StGB. *MedR Schriftenreihe Medizinrecht*, Berlin/Heidelberg. <http://dx.doi.org/10.1007/978-3-662-55241-4>
- Samerski, S. (2002): Die verrechnete Hoffnung. Von der selbstbestimmten Entscheidung durch genetische Beratung. Zugl.: Bremen, Univ., Diss., 2001. Münster
- Samerski, S.; Henkel, A. (2015): Responsibilisierende Entscheidungen. Strategien und Paradoxien des sozialen Umgangs mit probabilistischen Risiken am Beispiel der Medizin. In: *Berliner Journal für Soziologie*. 25(1-2), S. 83–110. DOI: 10.1007/s11609-015-0281-z
- Sänger, E. (2013): Früher, sicherer, einfacher? Die Einführung des Bluttests auf Down-Syndrom im Spiegel der Printmedien. In: *Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik* (Hg.): *Keine Angst vor großen Fragen: Vorgeburtliche Diagnostik zwischen Ethik und Monetik*. Rundbrief Nr. 26, 22.-24. Februar 2013, Berlin, S. 16–23
- Sänger, E. (2014): »Mutters Blut, Kindes Schicksal«. In: *Gen-ethischer Informationsdienst (GiD)* 224, S. 15–17

- Sänger, E.; Dörr, A.; Scheunemann, J.; Treusch, P. (2013): Embodying Schwangerschaft: pränatales Eltern-Werden im Kontext medizinischer Risikodiskurse und Geschlechternormen. In: *Gender* (1), S. 56–71
- Sarimski, K. (2015): Entwicklungsprofil, Verhaltensmerkmale und Familienerleben bei Kindern mit Down-Syndrom – Erste Ergebnisse der Heidelberger Down-Syndrom-Studie. In: *Empirische Sonderpädagogik* 7 (1), S. 5–23
- Schäfers, B. (2017): Pränataldiagnostik: Wissen und Gewissen. In: *Deutschlandfunk*, 31.1.2017, www.deutschlandfunk.de/prae-natal-diagnostik-wissen-und-gewissen.886.de.html?dram:article_id=377461 (28.3.2019)
- Schäfers, R.; Kolip, P. (2015): Zusatzangebote in der Schwangerschaft: Sichere Rundumversorgung oder Geschäft mit der Unsicherheit? In: *Gesundheitsmonitor – ein Newsletter der Bertelsmannstiftung* 2015 (3), S. 1–15. www.bertelsmannstiftung.de/fileadmin/files/Projekte/17_Gesundheitsmonitor/Newsletter_Ueberversorgung_in_der_Schwangerschaft_20150727.pdf (28.3.2019)
- Scharf, A.; Frenzel, J.; Axt-Fliedner, R. (2018): Invasive Pränataldiagnostik: Abortrisiken reevaluiert. In: *Frauenarzt* 59 (1), S. 33–36
- Scharf, A. (2014): Konsensusempfehlung zu nicht invasiven Pränataldiagnostiktests (NIPT) aus mütterlichem Blut. Konsensus D - A - CH zu Einsatz und Weiterentwicklung. In: *Gynäkologie* (1), S. 22–24
- Scharf, A.; Stumm, M. (2013): Molekulargenetische nichtinvasive Pränataldiagnostik-Tests. In: *Frauenarzt* 54 (11), S. 1082–1086
- Scheibler, F.; J. Kleijnen, J.; Soares-Weiser, K.; Kulier, R.; Lange, S.; Kulig, M. (2010): Testgüte des Ultraschallscreenings in der Schwangerschaft. Welchen Einfluss haben die Erfahrung der Untersucher und die Qualität der Geräte? (IQWiG-Bericht S05-03). In: *Frauenarzt* 51 (3), S. 202–209
- van Schendel, R.; van El, C.; Pajkrt, E.; Henneman, L.; Cornel, M. (2017a): Implementing non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a national healthcare system: global challenges and national solutions. In: *BMC Health Services Research* 17 (1), S. 670. DOI: 10.1186/s12913-017-2618-0
- van Schendel, R.; Kleinveld, J.; Dondorp, W.; Pajkrt, E.; Timmermans, D.; Holtkamp, K. et al. (2014): Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. In: *European journal of human genetics* 22 (12), S. 1345–1350. DOI: 10.1038/ejhg.2014.32
- van Schendel, R.; Page-Christiaens, G.; Beulen, L.; Bilardo, C.; de Boer, M.; Coumans, A. et al. (2016): Trial by Dutch laboratories for evaluation of non-invasive prenatal testing. Part II-women's perspectives. In: *Prenatal Diagnosis* 36 (12), S. 1091–1098. DOI: 10.1002/pd.4941
- van Schendel, R.; Page-Christiaens, G.; Beulen, L.; Bilardo, C.; de Boer, M.; Coumans, A. et al. (2017b): Women's Experience with Non-Invasive Prenatal Testing and Emotional Well-being and Satisfaction after Test-Results. In: *Journal of Genetic Counseling* 26 (6), S. 1348–1356. DOI: 10.1007/s10897-017-0118-3
- Schild, R.; Meurer, B.; Hart, N.; Goecke, T.; Feige, A. (2008): Die Schwangerenvorsorge im Normalkollektiv - was ist evidenzbasiert? In: *Geburtshilfe und Frauenheilkunde* 68 (1), S. 52–61. DOI: 10.1055/s-2007-965675
- Schindelhauer-Deutscher, H.; Henn, W. (2014): Genetische Beratung bei Pränataldiagnostik. In: *Medizinische Genetik* 26 (4), S. 374–381. DOI: 10.1007/s11825-014-0027-x
- Schling, S.; Hillemanns, P.; Gross, M. (2009): Zur Historie des Mutterpasses und seines Aktualisierungsbedarfs. In: *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie* 213 (2), S. 42–48. DOI: 10.1055/s-0029-1202786
- Schmid, M. (2016): Nichtinvasive pränatale Tests in der Zukunft. In: *Der Gynäkologe* 49 (6), S. 437–441. DOI: 10.1007/s00129-016-3883-4
- Schmid, M.; Klaritsch, P.; Arzt, W.; Burkhardt, T.; Duba, H.; Häusler, M. et al. (2015): Drei Länder – Empfehlung zum Einsatz von Nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien DNA (cfDNA) im mütterlichen Blut zum Screening auf fetale Chromosomenstörungen in der klinischen Praxis. In: *Ultraschall in der Medizin – European Journal of Ultrasound* 36 (5), S. 507–510. DOI: 10.1055/s-0035-1553804

- Schmitz, D. (2013): A new era in prenatal testing. Are we prepared? In: *Medicine, Health Care, and Philosophy* 16 (3), S. 357–364. DOI: 10.1007/s11019-012-9411-y
- Schmitz, D. (2016): Ethische Herausforderungen der neuen nichtinvasiven Pränataltestung. In: *Der Gynäkologe* 49 (6), S. 442–447. DOI: 10.1007/s00129-016-3884-3
- Schmitz, D.; Henn, W.; Rolfes, V.; Ohnhäuser, T. (2017): Medizinische Beratung – Gut gerüstet? Ärztliche Beratung im Kontext genetischer Pränataldiagnostik in Deutschland. In: *Geburtshilfe und Frauenheilkunde* 77 (01), S. 31–35. DOI: 10.1055/s-0042-122160
- Schnabel, U. (2016): »Wir bewegen uns da auf einem sehr schmalen Grat«. Ein Gespräch mit dem Perinatalmediziner Wolf-Henning Becker. In: *Die Zeit*, 6.11.2016, www.zeit.de/2016/44/schwangerschaftsabbruch-24-wochen-film-umgang (28.3.2019)
- Schneidermeier, S. (2015): Wandel der Pränataldiagnostik im letzten Jahrzehnt. Eine statistische Auswertung der durchgeführten pränataldiagnostischen Untersuchungen der Jahre 2000 bis 2010 am Institut für Humangenetik des Klinikums der LMU München. Dissertation. Ludwigs-Maximilians-Universität, Institut für Humangenetik, München. https://edoc.ub.uni-muenchen.de/18880/1/Schneidermeier_Susanne.pdf (28.3.2019)
- Schockenhoff, E. (2005): Fortpflanzungsfreiheit und verantwortliche Elternschaft. Zur ethischen Problematik der Präimplantationsdiagnostik. In: Schockenhoff, E. (Hg.): *Medizinische Ethik im Wandel. Grundlagen - Konkretionen - Perspektiven*. Ostfildern, S. 216–232
- Schölkopf, M. (2010): *Das Gesundheitswesen im internationalen Vergleich. Gesundheitssystemvergleich und die europäische Gesundheitspolitik*. Berlin
- Schücking, B. (1994): Schwangerschaft – (k)eine Krankheit? In: Busse, R. (Hg.): *Gesundheitskult und Krankheitswirklichkeit. Jahrbuch für Kritische Medizin und Gesundheitswissenschaften* 23, Hamburg, S. 22–35
- Schulz, S. (2017): »Das ganze Kind hat so viele Fehler«. Die Geschichte einer Entscheidung aus Liebe. Reinbek
- Schumann, C. (2007): Veränderungen in der gynäkologischen Praxis durch Pränataldiagnostik. In: BZgA (Hg.): *Pränataldiagnostik. Frankfurt am Main (FORUM Sexualaufklärung und Familienplanung, 1/2007)*, S. 38–42
- Schumann, C. (2012): »Die PND wird auch weiterhin für mich eines der schwierigsten Kapitel unseres Fachgebietes sein.« Pränataldiagnostik in der frauenärztlichen Praxis. In: BZgA (Hg.): *Vorgeburtliche Untersuchungen. FORUM Sexualaufklärung und Familienplanung, 2/2012, Frankfurt am Main*, S. 18–22
- Schumann, E. (2010): Ärztliche Beratungspflichten nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz. In: *Der Gynäkologe* 43(6), S. 537–540. DOI: 10.1007/s00129-010-2595-4
- Schumann, E.; Schmidt-Recla, A. (1998): Die Abschaffung der embryopathischen Indikation-eine ernsthafte Gefahr für den Frauenarzt? In: *MedR* 16 (11), S. 497–504. DOI: 10.1007/s003500050167
- Schwemmler, C.; Ptok, M. (2013): Häufiges Syndrom, selten diagnostiziert. Das Triple-X-Syndrom. In: *Monatsschrift Kinderheilkunde* 161 (1), S. 40–45. DOI: 10.1007/s00112-012-2750-1
- Schwennesen, N.; Nordahl S.; Koch, L. (2008): Beyond informed choice: Prenatal risk assessment, decision-making and trust. In: *Etikk i praksis. Nordic Journal of Applied Ethics* 2 (1), S. 11–31
- Senz, K.; Humphrey, W.; Lee, V.; Shaffer, B.; Caughey, A. (2016): 765. The impact of trisomy 13 on perinatal outcomes. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 214 (1), S400-S401. DOI: 10.1016/j.ajog.2015.10.814
- Simon, A. (2008): Später Schwangerschaftsabbruch und passive Sterbehilfe beim Neugeborenen: Moralische Dilemmata zur Lebensfähigkeit. In: Wewetzer, C.; Wernstedt, T. (Hg.): *Spätabbruch der Schwangerschaft. Praktische, ethische und rechtliche Aspekte eines moralischen Konflikts. Kultur der Medizin* 25, Frankfurt am Main, S. 57–65
- SkF (Sozialdienst katholischer Frauen) (2015): *Beratung im Kontext der pränatalen Diagnostik. Eine Handreichung für die Praxis*. Landesverband Bayern e.V., München

- Skirton, H. (2015): Direct to consumer testing in reproductive contexts--should health professionals be concerned? In: *Life Sciences, Society and Policy* 11, S. 4. DOI: 10.1186/s40504-014-0018-3
- Skirton, H.; Goldsmith, L.; Jackson, L.; Lewis, C.; Chitty, L. (2015): Non-invasive prenatal testing for aneuploidy: a systematic review of Internet advertising to potential users by commercial companies and private health providers. In: *Prenatal Diagnosis* 35 (12), S. 1167–1175. DOI: 10.1002/pd.4673
- Skotko, B.; Levine, S.; Goldstein, R. (2011): Having a son or daughter with Down syndrome. Perspectives from mothers and fathers. In: *American Journal of Medical Genetics. Part A* 155A (10), S. 2335–2347. DOI: 10.1002/ajmg.a.34293
- Snijders, R.; Sundberg, K.; Holzgreve, W.; Henry, G.; Nicolaidis, K. (1999): Maternal age- and gestation-specific risk for trisomy 21. In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 13 (3), S. 167–170. DOI: 10.1046/j.1469-0705.1999.13030167.x
- Staatliche Koordinierungsstelle (2013): Bioethik – Menschen mit Behinderungen – UN-BRK. Positionspapier der Staatlichen Koordinierungsstelle nach Art. 33 UN-BRK. Staatliche Koordinierungsstelle nach Artikel 33 UN-Behindertenrechtskonvention, Berlin.
www.behindertenbeauftragter.de/DE/Koordinierungsstelle/ArbeitKO/Veroeffentlichungen/Veroeffentlichungen_node.html (28.3.2019)
- Starostzik, C. (2016): Erklärtes Ziel: Ein möglichst autonomes Leben in hoher Qualität. In: *pädiatrie: Kinder- und Jugendmedizin hautnah* 28 (6), S. 55–58. DOI: 10.1007/s15014-016-0871-z
- Statistisches Bundesamt (2016): Alter der Mutter. Durchschnittliches Alter der Mutter bei der Geburt des Kindes 2015 (biologische Geburtenfolge) nach Bundesländern. Statistisches Bundesamt, Wiesbaden.
www.destatis.de/DE/ZahlenFakten/GesellschaftStaat/Bevoelkerung/Geburten/Tabellen/GeburtenMutterAlterBundeslaender.html (28.3.2019)
- Statistisches Bundesamt (2017): Gesundheit: Schwangerschaftsabbrüche. Fachserie 12, Reihe 3, Statistisches Bundesamt, Wiesbaden. https://www.destatis.de/DE/Themen/Gesellschaft-Umwelt/Gesundheit/Schwangerschaftsabbrueche/_inhalt.html (28.3.2019)
- Steele, M.; Breg, W. (1966): Chromosome analysis of human amniotic-fluid cells. In: *The Lancet* 287(7434), S. 383–385. DOI: 10.1016/S0140-6736(66)91387-0
- Stockrahm, S.; Schadwinkel, A.; Lüdemann, D. (2015): Wer darf leben? Ein Multimedia-Dossier zum Down-Syndrom. In: *Zeit Online*, 13.5.2015, www.zeit.de/feature/down-syndrom-praenataldiagnostik-bluttestentscheidung (28.3.2019)
- Storm, W. (2005): Sind Menschen mit Down-Syndrom intelligent? In: *Leben mit Down-Syndrom* (49), S. 26–28
- Stumm, M.; Entezami, M. (2013): Pränataldiagnostik. Aktuelle medizinische Aspekte. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 56 (12), S. 1662–1669. DOI: 10.1007/s00103-013-1854-7
- Stumm, M.; Schröer, A. (2018): Sollen die Indikationen für nichtinvasive Pränataltests erweitert werden? In: *Der Gynäkologe* 51 (1), S. 24–31. DOI: 10.1007/s00129-017-4178-0
- Taglauer, E.; Wilkins-Haug, L.; Bianchi, D. (2014): Review: Cell-free fetal DNA in the maternal circulation as an indication of placental health and disease. In: *Placenta* 35 (February; Supplement), S64–S68. DOI: 10.1016/j.placenta.2013.11.014
- Tamminga, S.; van Dussen, L.; Verweij, E.; de Boer, M.; Cornel, M.; Henneman, L. (2017): What do people want to know about NIPT? Content analysis of questions emailed to national NIPT information websites. In: *Prenatal Diagnosis* 37 (4), S. 412–415. DOI: 10.1002/pd.5011
- Taneja, P.; Snyder, H.; de Feo, E.; Kruglyak, K.; Halks-Miller, M.; Curnow, K.; Bhatt, S. (2016): Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population. Clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. In: *Prenatal Diagnosis* 36 (3), S. 237–243. DOI: 10.1002/pd.4766
- Tegnander, E.; Williams, W.; Johansen, O.; Blaas, H.-G.; Eik-Nes, S. (2006): Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30,149 fetuses--detection rates and outcome. In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 27 (3), S. 252–265. DOI: 10.1002/uog.2710

- Thieme, M. (2016a): Warum ich mein Kind mit Down-Syndrom besonders liebe. Abtreibungs-Debatte. In: Berliner Morgenpost, 21.6.2016, www.morgenpost.de/familie/article208329389/Warum-ich-mein-Kind-mit-Down-Syndrom-besonders-liebe.html (28.3.2019)
- Thieme, M. (2016b): Eltern als Selektierer. Debatte Pränataltests und ihre Folgen. In: taz, die tageszeitung, 28.11.2016, www.taz.de/!5357522/ (28.3.2019)
- Thorp, J.; Helfgott, A.; King, E.; King, A.; Minyard, A. (2005): Maternal death after second-trimester genetic amniocentesis. In: *Obstetrics and Gynecology* 105 (5 Pt 2), S. 1213–1215. DOI: 10.1097/01.AOG.0000157767.83380.99
- Tischler, R.; Hudgins, L.; Blumenfeld, Y.; Greely, H.; Ormond, K. (2011): Noninvasive prenatal diagnosis. Pregnant women's interest and expected uptake. In: *Prenatal Diagnosis* 31 (13), S. 1292–1299. DOI: 10.1002/pd.2888
- TK (Techniker Krankenkasse) (2016): Was ist die Schwangerenvorsorge? www.tk.de/techniker/service/gesundheits-und-medizin/schwangerschaft-und-geburt/die-schwangerenvorsorge-2009442 (28.3.2019)
- Tolmein, O. (2012): Selbstbestimmungsrecht der Frau, Pränataldiagnostik und die UN-Behindertenrechtskonvention. In: *Kritische Justiz* 45 (4), S. 420–434
- Tolmein, O. (2018): Was hat die UN-Behindertenrechtskonvention mit Pränataldiagnostik zu tun? Vortrag auf der Jahrestagung. Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik. 16.6.2018, Essen
- Tschudin, S.; Holzgreve, W.; Conde, N.; Alder, J.; Bitzer, J.; Tercanli, S. (2009): Wie beurteilen Schwangere die pränatale Beratung und was wissen sie im Anschluss daran? In: *Ultraschall in der Medizin – European Journal of Ultrasound* 30 (2), S. 157–162. DOI: 10.1055/s-2008-1027383
- UKNSC (UK National Screening Committee) (2016): UKNSC non-invasive prenatal testing (NIPT) recommendation. London. https://legacyscreening.phe.org.uk/policydb_download.php?doc=602 (26.3.2019) vorübergehend unavailable
- Uldall, S.; Norup, M. (2013): Attitudes among Danes toward prenatal testing and termination of pregnancy. In: *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 92 (2), S. 230–233. DOI: 10.1111/aogs.12007
- Urbano, R.; Hodapp, R. (2007): Divorce in Families of Children with Down Syndrome. A Population-Based Study. In: *Am J Ment Retard* 112 (4), S. 261. DOI: 10.1352/0895-8017(2007)112[261:DIFOCW]2.0.CO;2
- Vahanian, S.; Baraa A.; Yeh, C.; Chavez, M.; Kinzler, W.; Vintzileos, A. (2014): Patient acceptance of non-invasive testing for fetal aneuploidy via cell-free fetal DNA. In: *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 27 (1), S. 106–109. DOI: 10.3109/14767058.2013.806477
- Vanstone, M.; King, C.; de Vrijer, B.; Nisker, J. (2014): Non-Invasive Prenatal Testing. Ethics and Policy Considerations. In: *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 36 (6), S. 515–526. DOI: 10.1016/S1701-2163(15)30568-5
- Vassy, C.; Rosman, S.; Rousseau, B. (2014): From policy making to service use. Down's syndrome antenatal screening in England, France and the Netherlands. In: *Social Science & Medicine* (1982) 106, S. 67–74. DOI: 10.1016/j.socscimed.2014.01.046
- Verweij, E.; de Boer, M.; Oepkes, D. (2014): Non-invasive prenatal testing for trisomy 13. More harm than good? In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 44 (1), S. 112–114. DOI: 10.1002/uog.13388
- Verweij, E.; Oepkes, D.; de Boer, M. (2013): Changing attitudes towards termination of pregnancy for trisomy 21 with non-invasive prenatal trisomy testing. A population-based study in Dutch pregnant women. In: *Prenatal Diagnosis* 33 (4), S. 397–399. DOI: 10.1002/pd.4063
- Vetter, K. (2002): Die Medikalisierung der Geburtshilfe – gibt es Alternativen? In: Künzel, W.; Kirschbaum, M. (Hg.): *Gießener Gynäkologische Fortbildung 2001*. 22. Fortbildungskurs für Ärzte der Frauenheilkunde und Geburtshilfe. Berlin/Heidelberg, S. 82–87
- Vetter, K. (2016): NIPD – ein Dammbbruch in der pränatalen Diagnostik? In: *Der Gynäkologe* 49 (6), S. 448–450. DOI: 10.1007/s00129-016-3890-5

- Vetter, K.; Goeckenjan, M. (2013): Schwangerenvorsorge in Deutschland. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 56 (12), S. 1679–1685. DOI: 10.1007/s00103-013-1858-3
- Vinante, V.; Keller, B.; Huhn, E.; Huang, D.; Lapaire, O.; Manegold-Brauer, G. (2018): Impact of nationwide health insurance coverage for non-invasive prenatal testing. In: International Journal of Gynaecology and Obstetrics 141, S. 189–193. DOI: 10.1002/ijgo.12422
- Wagenmann, U. (2012): »Das Problem liegt ganz woanders«. Interview mit Oliver Tolmein. In: Gen-ethischer Informationsdienst (GiD) 214, S. 32–34
- Wagner, P.; Hoopmann, M.; Kagan, K. (2017): Das Ersttrimester-Screening. Ein Auslaufmodell in der Ära der zellfreien DNA? In: Der Gynäkologe 304 (6831), S. 867–871. DOI: 10.1007/s00129-017-4165-5
- Wald, N.; Huttly, W.; Bestwick, J.; Old, R.; Morris, J.; Cheng, R. et al. (2017): Prenatal reflex DNA screening for trisomies 21, 18, and 13. In: Genetics in Medicine. DOI: 10.1038/gim.2017.188
- Waldschmidt, A. (2015): Disability Studies als interdisziplinäres Forschungsfeld. In: Degener, T.; Diehl, E. (Hg.): Handbuch Behindertenrechtskonvention. Teilhabe als Menschenrecht - Inklusion als gesellschaftliche Aufgabe. Schriftenreihe bpb 1506, Bundeszentrale für politische Bildung, Bonn, S. 334–344
- Wale, J. (2016): Don't forget the legal framework. In: Medical Law International 15 (4), S. 203–215. DOI: 10.1177/0968533216646154
- Walker, B.; Jackson, B.; LaGrave, D.; Ashwood, E.; Schmidt, R. (2015): A cost-effectiveness analysis of cell free DNA as a replacement for serum screening for Down syndrome. In: Prenatal Diagnosis 35 (5), S. 440–446. DOI: 10.1002/pd.4511
- de Walle, H. (2010): The Netherlands. In: EUROCAT (Hg.): Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe. Newtownabbey, S. 23–25
- Wapner, R.; Babiarz, J.; Levy, B.; Stosic, M.; Zimmermann, B.; Sigurjonsson, S. et al. (2015): Expanding the scope of noninvasive prenatal testing. Detection of fetal microdeletion syndromes. In: American Journal of Obstetrics and Gynecology 212 (3), 332.e1-9. DOI: 10.1016/j.ajog.2014.11.041
- Ward, R.; Modell, B.; Petrou, M.; Karagozlu, F.; Douratsos, E. (1983): Method of sampling chorionic villi in first trimester of pregnancy under guidance of real time ultrasound. In: BMJ 286 (6377), S. 1542–1544. DOI: 10.1136/bmj.286.6377.1542
- Wassermann, K.; Woopen, C.; Rohde, A. (2010): Pränataldiagnostik und psychosoziale Beratung. In: Der Gynäkologe 43(2), S. 179–186, DOI: 10.1007/s00129-008-2232-7
- Weise, A.; Mrasek, K.; Liehr, T. (2014): Zytogenetische und molekularzytogenetische Methoden in der Pränataldiagnostik. In: medgen 26 (4), S. 391–397. DOI: 10.1007/s11825-014-0022-2
- Wellesley, D.; Dolk, H.; Boyd, P.; Greenlees, R.; Haeusler, M.; Nelen, V. et al. (2012): Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. In: European journal of human genetics 20 (5), S. 521–526. DOI: 10.1038/ejhg.2011.246
- Welsch, H.; Wischnik, A.; Lehner, R. (2016): Müttersterblichkeit. In: Schneider, H.; Husslein, P.; Schneider, K.-T. (Hg.): Die Geburtshilfe. Berlin, S. 1181–1194
- Wendt, C. (2003): Vertrauen in Gesundheitssysteme. In: Berliner Journal für Soziologie 13 (3), S. 371–393. DOI: 10.1007/BF03204675
- Wernstedt, T.; Beckmann, M.; Schild, R. (2005): Entscheidungsfindung bei späten Schwangerschaftsabbrüchen. In: Geburtshilfe und Frauenheilkunde 65 (8), S. 761–766. DOI: 10.1055/s-2005-865932
- Wezel, M. (2014): Downsyndrom: Eins von 800. In: Die Zeit, 11.5.2014, www.zeit.de/gesellschaft/familie/2014-05/down-syndrom-praenataldiagnostik-one-in-eight-hundred (28.3.2019)
- WHO (World Health Organization) (2015): Maternal mortality. Data by country. Genf. <http://apps.who.int/gho/data/node.main.15> (28.3.2019)

- WHO; HRP (Human Reproduction Programme); UN (United Nations) (2017): Global Abortion Policies Database. Genf. <http://srhr.org/abortion-policies/> (28.3.2019)
- WHO; World Bank (2011): World report on disability. Genf. http://whqlibdoc.who.int/publications/2011/9789240685215_eng.pdf (28.3.2019)
- Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages (2016): Informationen zu Risikoschwangerschaften und zur Pränataldiagnostik. Dokumentation, WD 9-3000-056/16, Deutscher Bundestag, Berlin
- Wisser, J. (2013): Pränataldiagnostik. In: *Der Gynäkologe* 46 (3), S. 183–192. DOI: 10.1007/s00129-012-3064-z
- Wolbring, G. (2009): Die Konvergenz der Governance von Wissenschaft und Technik mit der Governance des »Ableism«. In: *Technikfolgenabschätzung – Theorie und Praxis* 18 (2), S. 29–35
- Wolf, H.; Wulff, C.; Ekelund, C.; Sundberg, K.; Tabor, A. (2015): Characteristics of first trimester screening non-responders in a high uptake population. In: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 46, S. 10. DOI: 10.1002/uog.14981
- Wollenschein, M.; Gustke, M.; Woopen, C.; Rohde, A. (2007): Erleben einer erneuten Schwangerschaft nach vorhergehendem Schwangerschaftsabbruch bei pathologischem PND-Befund – Alles vergessen und ein neuer Anfang? In: *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie* 56 (9), S. 741–757
- Woopan, C.; Horstkötter, N.; Roth, A.; Rummer, A. (2013): Interdisziplinäre und multiprofessionelle Beratung bei Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch (§imb-pnd). Abschlussbericht. Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend, Berlin. www.bmfsfj.de/blob/jump/94040/interdisziplinaere-beratung-praenataldiagnostik-schwangerschaftsabbruch-data.pdf (28.3.2019)
- Woopan, C.; Rummer, A. (2009): Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch. In: *Medizinrecht* 27 (3), S. 130–138. DOI: 10.1007/s00350-009-2358-1
- Wou, K.; Feinberg, J.; Wapner, R.; Simpson, J. (2015): Cell-free DNA versus intact fetal cells for prenatal genetic diagnostics. What does the future hold? In: *Expert Review of Molecular Diagnostics* 15 (8), S. 989–998. DOI: 10.1586/14737159.2015.1051529
- Wren, C.; Irving, C.; Griffiths, J.; O'Sullivan, J.; Chaudhari, M.; Haynes, S. et al. (2012): Mortality in infants with cardiovascular malformations. In: *European Journal of Pediatrics* 171 (2), S. 281–287. DOI: 10.1007/s00431-011-1525-3
- Yaron, Y. (2016): The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. In: *Prenatal Diagnosis* 36 (5), S. 391–396. DOI: 10.1002/pd.4804
- Zastiral, S. (2018): Eine Grippewelle - und das System wankt. Englands NHS-Gesundheitsdienst. In: *Der Spiegel*, 15.1.2018, www.spiegel.de/wirtschaft/soziales/grossbritannien-gesundheitssystem-nhs-in-england-in-der-krise-a-1187911.html (28.3.2019)
- Zeit Online (2016): Eltern scheitern mit Schmerzensgeldklage für behindertes Kind. 4.2.2016, www.zeit.de/gesellschaft/2016-02/muenchen-klage-unterhalt-schmerzensgeld-trisomie-21-diagnose-schwangerschaft-frauenarzt (28.3.2019)
- Zeit Online (2018): Ethikratchef für Trisomiebluttest als Kassenleistung. 12.10.2018, www.zeit.de/wissen/gesundheit/2018-10/pranataldiagnostik-ethikrat-schwangerschaft-down-syndrom-kassenleistung (28.3.2019)
- Zerres, K. (2015): Nicht-invasive genetische Pränataldiagnostik - eine gesamtgesellschaftliche Herausforderung. In: *Zeitschrift für Geburtshilfe und Neonatologie* 219 (2), S. 69–72. DOI: 10.1055/s-0035-1547294
- ZI (2018): Antwort auf die Anfrage des Büros für Technikfolgen-Abschätzung zu Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik. Unter Mitarbeit von Joachim Heuer. Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung in Deutschland, Berlin
- Zimpel, A. (2016): Trisomie 21. Was wir von Menschen mit Down-Syndrom lernen können: 2000 Personen und ihre neuropsychologischen Befunde. Göttingen. <http://dx.doi.org/10.13109/9783666701757>

Anhang

Abbildungen**1**

Abb. I.1	Pränataldiagnostische Untersuchungen im Schwangerschaftsverlauf	20
Abb. II.1	Methoden und Verfahren der Pränataldiagnostik	28
Abb. II.2	Nutzung invasiver PND im Zeitverlauf	31
Abb. II.3	Prozentuale Häufigkeit von chromosomalen Anomalien nach Syndromen in der Schwangerschaft	45
Abb. II.4	Häufigkeit chromosomaler Abweichungen in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter	46
Abb. II.5	Fetale Fehlbildungen und Schwangerschaftsabbrüche in Deutschland 1990-2014	76
Abb. II.6	Häufigkeit chromosomaler Anomalien und Schwangerschaftsabbrüche nach Befund in Deutschland 1990–2015	77
Abb. II.7	Häufigkeit von Trisomie 21 und Schwangerschaftsabbrüche nach Befund in Deutschland 1987-2015	79
Abb. II.8	Medizinisch induzierte Schwangerschaftsabbrüche nach vollendeter Schwangerschaftswoche p. c. in Deutschland im Jahr 2016 (absolute Häufigkeiten)	81
Abb. II.9	Schwangerschaftsabbrüche: (1) nach medizinischer Indikation, (2) Spätabbrüche in Deutschland 1997-2009	82
Abb. II.10	Schwangerschaftsabbrüche: (1) nach medizinischer Indikation, (2) Spätabbrüche in Deutschland 2010-2017	83
Abb. IV.1	Prozessablauf bei auffälligem fetalem Befund	86
Abb. IV.2	Anzahl schwerbehinderter Menschen in Deutschland insgesamt und aufgrund angeborener Behinderungen	93

Tabellen**2**

Tab. II.1	Invasive Verfahren der Pränataldiagnostik im Vergleich	30
Tab. II.2	Nichtinvasive Verfahren der Pränataldiagnostik im Überblick	33
Tab. II.3	Verfahren zur Analyse zellfreier fetoplazentarer DNA im mütterlichen Blut	37
Tab. II.4	In Deutschland verfügbare zellfreie DNA-Tests mit Testoptionen, Preisen und Bearbeitungszeiten	41
Tab. II.5	Pränatal untersuchte Chromosomenabweichungen in der Übersicht	47
Tab. III.1	Aktuelle rechtliche Regelungen im Überblick	62
Tab. III.2	Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbrüche im nationalen Vergleich	70

Glossar**3**

Ableism; Ableismus: Beurteilung von Menschen anhand von als zentral erachteten Fähigkeiten (»abilities«), deren Fehlen als minderwertig angesehen wird. Der Begriff stammt aus der US-amerikanischen Behindertenbewegung und beinhaltet u. a. behindertenfeindliche Praktiken.

Amniozentese: pränataldiagnostisches Verfahren zur Entnahme von Fruchtwasser mittels Hohlnadel durch die Bauchdecke schwangerer Frauen. Im Anschluss können die im Fruchtwasser befindlichen fetalen Zellen extrahiert, vermehrt und ihre DNA und Chromosomen analysiert werden.

Aneuploidie: Veränderung des Genoms, bei der ein einzelnes Chromosom eines Chromosomensatzes fehlt oder überzählig vorliegt. Beim Menschen treten Trisomien (dreifaches Vorliegen eines Chromosoms) und Monosomien (einfaches statt zweifaches Vorliegen eines Chromosoms) mit meist pathologischen, oft letalen Folgen auf.

Chorionzottenbiopsie: pränataldiagnostisches Verfahren zur Entnahme von Plazentagewebe mittels Hohlnadel zumeist durch die Bauchdecke schwangerer Frauen. Die Chorionzotten sind Ausstülpungen des fetalen Plazentagewebes, an denen der Stoffaustausch mit dem mütterlichen Blutkreislauf stattfindet. Die Mehrheit der Plazentazellen stammt vom Embryo ab, enthält also dessen Genom, das im Anschluss zytogenetisch untersucht werden kann.

Chromosomen: fadenförmige, aus DNA und Proteinen bestehende Strukturen, die einen wesentlichen Teil der Erbinformationen speichern und bei höheren Lebewesen in jedem Zellkern enthalten sind. Die Chromosomen lassen sich in Autosomen (beim Menschen 1.-22. Chromosomenpaar) und Geschlechtschromosomen (Gonosomen; 23. Chromosomenpaar) unterteilen.

DNA: Abkürzung für den englischen Begriff desoxyribonucleic acid (dt. Desoxyribonucleinsäure). Dabei handelt es sich um ein Biomolekül, das in den Chromosomen vorkommt und bei allen Lebewesen den Träger der Erbinformation und damit die materielle Basis der Gene darstellt.

Down-Syndrom: klinisches Erscheinungsbild von Menschen mit einer Trisomie des 21. Chromosoms (oder von Teilen davon). Der Name geht auf den englischen Arzt John Langdon Down zurück, der das Syndrom als erster wissenschaftlich beschrieb.

Edwards-Syndrom: klinisches Erscheinungsbild von Menschen mit einer Trisomie des 18. Chromosoms; benannt nach dem britischen Humangenetiker John Hilton Edwards.

Embryo: werdender Mensch in der frühesten Entwicklungsphase der Schwangerschaft, also von der Verschmelzung der Zellkerne von Ei- und Samenzelle bis zum Abschluss der Organbildung nach etwa neun Wochen. Nach diesem Zeitpunkt spricht man vom Fetus.

Ersttrimesterscreening: frühe pränataldiagnostische Untersuchung zwischen 12. und 14. Schwangerschaftswoche, bei der Ultraschallmessungen (u. a. zur Nackentransparenz), mütterliches Alter sowie Markerwerte aus dem mütterlichen Blut zu einer Wahrscheinlichkeitsberechnung für das Vorliegen einer fetalen Trisomie herangezogen werden. Die Nackentransparenz misst die im Ultraschall erkennbare vorübergehende Ansammlung von Flüssigkeit im Nacken des Fetus. Eine überdurchschnittliche Breite dieser Flüssigkeitsansammlung gilt als Indikator für eine chromosomale Abweichung.

Fetus: werdendes Kind in der Gebärmutter nach Ausbildung der Organe (vorher Embryo) bis zur Geburt.

Gen: funktionelle Grundeinheit des Erbgutes bzw. Genoms, d. h. ein Abschnitt auf der DNA, welcher die Information für die Bildung eines Proteins oder zur Steuerung anderer Gene birgt. Gene bzw. die Genprodukte vermitteln sowohl die Strukturen als die Stoffwechselfvorgänge eines Organismus, seiner Organe und Zellen. Alle Zellen eines Individuums besitzen denselben Bestand an Genen. Allerdings sind in den verschiedenen Zelltypen und in Abhängigkeit von äußeren Reizen jeweils spezifische Sets von Genen aktiv.

Genom: die gesamte Erbinformation einer Zelle bzw. eines Organismus.

individuelle Gesundheitsleistung (IGeL): Diagnose- und Behandlungsmethoden, die von ärztlicher, zahnärztlicher und psychotherapeutischer Seite angeboten werden und die nicht zum festgeschriebenen Leistungsumfang der gesetzlichen Krankenversicherungen gehören. Solche Leistungen müssen gesetzlich Versicherte zumeist selbst bezahlen.

intrauterin: innerhalb der Gebärmutter (Uterus) befindlich.

Klinefelter-Syndrom: klinisches Erscheinungsbild bei Männern, die ein doppeltes X-Chromosom zusätzlich zum Y-Chromosom aufweisen (XXY); benannt nach Harry F. Klinefelter, einem US-amerikanischen Arzt und Endokrinologen.

Monosomie: einfaches statt zweifaches Vorliegen eines Chromosoms; Beispiel: Monosomie X oder Turner-Syndrom bei Frauen.

nichtdirektiv: Methode oder Verhaltensweise in der Beratung, bei der der oder die Beratene eine möglichst umfassende und neutrale Darstellung der relevanten Informationen erhält und über mögliche Entscheidungswege in Kenntnis gesetzt wird, ohne dabei seiner freien Entscheidung beraubt zu werden.

Patau-Syndrom: klinisches Erscheinungsbild von Menschen mit einer Trisomie des 13. Chromosoms; seltenste der drei autosomalen Trisomieformen 13, 18 und 21; benannt nach dem deutsch-amerikanischen Humangenetiker Klaus Patau.

post menstruationem (p. m.); post conceptionem (p. c.): Beide Zählweisen beziehen sich auf die Bestimmung des Gestationsalters (des Schwangerschaftsfortschritts), wobei erstere Zählweise ab dem ersten Tag der letzten Regelblutung einsetzt, zweite ab der (angenommenen) Befruchtung. Zwischen beiden Zählweisen liegen etwa zwei Wochen. Die p. m.-Zählweise ist in der Medizin gebräuchlicher und wird auch in diesem Bericht verwendet (soweit nicht anders hervorgehoben).

Schwangerschaftswoche (SSW): eine durchschnittliche Schwangerschaft dauert etwa 38 Wochen ab der Befruchtung der Eizelle (p. c.) bzw. 40 Wochen ab dem ersten Tag der letzten Regelblutung (p. m.). Reif geborene Kinder haben eine Tragzeit von mindestens 37 vollendeten Schwangerschaftswochen (p. m.).

Trisomie: dreifaches statt zweifaches Vorliegen eines Chromosoms mit meist pathologischen Folgen; Beispiele: Trisomien der Chromosomen 13 (Patau-Syndrom), 18 (Edwards-Syndrom) und 21 (Down-Syndrom).

Turner- oder Ullrich-Turner-Syndrom: klinisches Erscheinungsbild bei Frauen, bei denen eines der beiden Geschlechtschromosomen (XX) fehlt oder strukturell verändert ist. Benannt nach dem amerikanischen Arzt Henry Turner und dem deutschen Kinderarzt Otto Ullrich.

Versorgungsstufe: im vorliegenden Bericht bezeichnet Versorgungsstufe den Grad der fachlichen Qualifikation zur Pränataldiagnostik, insbesondere im Bereich der Sonografie (Ultraschall). Die Deutsche Gesellschaft für Ultraschalldiagnostik (DEGUM) bildet Ärzte und Ärztinnen für verschiedene sonografische Fachgebiete aus und zertifiziert die jeweils erreichte Qualifikationsstufe von I bis III. Während Ärzte und Ärztinnen der Qualifikationsstufe I die Grundversorgung stellen, bieten Pränataldiagnostiker und Pränataldiagnostikerinnen der Stufen II/III Betreuung auf einer höheren Versorgungsstufe an.

zellfreie fetoplazentare DNA: DNA der fetalen Seite der Plazenta (des Mutterkuchens), die im Blut der Schwangeren zirkuliert. Diese hat sich zuvor aus den sie ursprünglich beherbergenden Zellkernen gelöst und findet sich ohne Zellhülle und in Bruchstücken im mütterlichen Blut.

