Folgen der zunehmenden Inanspruchnahme gezielter vorgeburtlicher Diagnostik

THERESA BINKHOFF*, ANDREAS FREWER#, HOLM SCHNEIDER*
(*Kinder- und Jugendklinik, #Institut für Geschichte und Ethik der Medizin Universitätsklinikum Erlangen)

Um das individuelle Erleben und die Folgen gezielter vorgeburtlicher Diagnostik zu erforschen, wurde Anfang dieses Jahres am Universitätsklinikum Erlangen eine retrospektive Studie durchgeführt. Anhand zweier umfangreicher Fragebögen wurden Frauen befragt, die während einer Schwangerschaft in den Jahren 1995 bis 2011 erfahren hatten, dass sie ein Kind mit Down-Syndrom erwarten. Einer der Fragebögen war an Frauen gerichtet, die ihr Kind trotz dieser vorgeburtlichen Diagnose geboren haben, der andere an Frauen, bei denen deswegen ein Schwangerschaftsabbruch erfolgte.

Um gemäß den Vorgaben der zuständigen Ethikkommission eine freiwillige Kontaktaufnahme der Teilnehmerinnen mit der Studienleitung zu gewährleisten, wurde die Studie ausschließlich über Inserate in deutschen Printmedien und auf verschiedenen Websites bekannt gemacht.

Wir wurden von insgesamt 102 Interessentinnen kontaktiert und erhielten 93 ausgefüllte Fragebögen, die den Einschlusskriterien entsprachen und drei Gruppen zugeordnet werden konnten:

A) Frauen, die sich nach der Diagnosestellung für den Abbruch der Schwangerschaft entschieden hatten (n = 7). Diese Gruppe war im Verhältnis zu ihrem Anteil an der Referenzpopulation (> 90 %) [1-3] deutlich unterrepräsentiert;
B) Frauen, die sich nach Diagnosebestätigung durch eine Fruchtwasseruntersuchung für das Leben ihres Kindes mit Down-Syndrom entschieden hatten (n = 51) und
C) Frauen, die nach nicht-invasiver Diagnosestellung bereit waren, ihr Kind ohne weiterführende invasive Diagnostik so anzunehmen, wie es war (n = 35).

Beratung nach vorgeburtlicher Diagnostik

Das Durchschnittsalter der Schwangeren bei Diagnosestellung lag in allen drei Gruppen knapp über 35 Jahren. Die gesetzlich vorgeschriebene Beratung fand in der Gruppe A in allen Fällen statt, jedoch nur bei 96 % der Frauen in Gruppe B und nur bei 86 % der Frauen in Gruppe C. Durchschnittlich wurden 2,14 (Gruppe A), 3,0 (Gruppe B) bzw. 2,63 (Gruppe C) Beratungsgespräche geführt. Im Vergleich der Gruppen A und B unterschied sich schon die Dauer des ersten Beratungsgesprächs signifikant (A: 11,7 min vs. B: 41,5 min), und auch die Gesamtdauer weiterer Beratungen, falls solche stattfanden, war in der Gruppe A geringer (60 vs. 96,5 min).

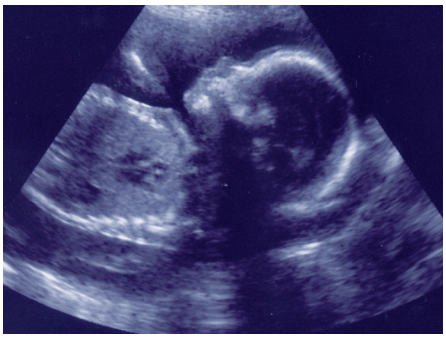

Abb. 1: In Deutschland werden jährlich ca. 40000 bis 50000 Fruchtwasserpunktionen unter Ultraschallkontrolle durchgeführt, um die Erbanlagen ungeborener Kinder zu untersuchen – insbesondere auf Trisomie 21

Die Qualität der Beratung wurde von den Frauen anhand einer Skala von 0 bis 5 eingeschätzt (0 = schlecht, 5 = sehr gut). Auch hier zeigten sich signifikante Unterschiede: Die Frauen, die sich für den Abbruch der Schwangerschaft entschieden hatten, bewerteten die Beratung im Mittel mit 1,0 deutlich schlechter als die Gruppe B (Mittelwert 3,57). Nur bei einer der sieben Frauen in Gruppe A (14 %) hatte bei Fortsetzung der Schwangerschaft laut Angaben der Befragten eine Gesundheitsgefährdung bestanden – nach aktueller Gesetzeslage die einzige Rechtfertigung für einen Schwangerschaftsabbruch.

Dennoch erfolgte bei 71 % eine Beratung „eher in Richtung Abbruch der Schwangerschaft". In Gruppe B lag der Anteil der Frauen, denen bei Fortsetzung der Schwangerschaft eine Gesundheitsgefährdung drohte, ebenso bei 14 %, und auch in dieser Gruppe war ein höherer, nicht mit den geltenden Gesetzen zu vereinbarender Anteil an Beratungen „eher in Richtung Abbruch der Schwangerschaft" (25 %) zu verzeichnen, der die schlechtesten Bewertungen erhielt. Die Daten aus Gruppe C zeigten die selbe Tendenz.

Im Blick auf die Beratung nach pränataler Diagnose der Trisomie 21 bleibt also zu fragen,

(1) ob diese Studienbefunde für die Bundesrepublik Deutschland repräsentativ sind und
(2) warum nicht jede Schwangere, die ohne Gesundheitsgefährdung ihr Kind zur Welt bringen könnte, zum Leben mit dem betroffenen Kind ermutigt wird?

Unsere Daten weisen jedenfalls darauf hin, dass die Beratung von Schwangeren, die nach vorgeburtlicher Diagnostik in eine Konfliktsituation geraten sind, in vielen Fällen nicht den Erwartungen genügt und deutlich verbessert werden muss, z.B. durch Vermittlung von Kontakten zu Familien, die ein Kind mit Down-Syndrom bekommen haben, zu Selbsthilfegruppen oder Einrichtungen der Lebenshilfe. Zugleich dokumentieren sie die Notwendigkeit einer Abkopplung der Pränataldiagnostik von der medizinischen Indikation des Schwangerschaftsabbruchs, die laut §218a Abs. 2 StGB nur bei „Gefahr für das Leben oder Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes" der Schwangeren besteht, „die nicht auf andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden" kann.

Offenbar ist die Intention des Gesetzgebers, ungeborenes menschliches Leben auch in Schwangerschaftskonflikten zu schützen, manchen Beraterinnen und Beratern nicht ausreichend bewusst – oder ihnen ist unbekannt, dass die sogenannte „embryopathische Indikation" des Schwangerschaftsabbruchs wegen der damit einhergehenden Diskriminierung Behinderter bereits 1995 vom Gesetzgeber gestrichen wurde.

Auswirkungen der getroffenen Entscheidung

Da die vorgeburtliche Diagnostik des Down-Syndroms in der Regel ohne therapeutische Konsequenz erfolgt, bringt die Bestätigung der Diagnose die meisten Schwangeren in eine Konfliktsituation, in der sie mehr oder weniger selbstbestimmt die Entscheidung für oder gegen das Leben ihres ungeborenen Kindes treffen. Die wichtigsten Folgen dieser Entscheidung für

Tabelle 1: Auswirkungen der aufgrund der pränatalen Diagnose getroffenen Entscheidung (betroffene Kinder in Gruppen B und C jetzt im Mittel 6 bzw. 5 Jahre alt)

	Gruppe A (n = 7) **Abbruch der Schwangerschaft**	**Gruppe B (n = 51)** **Akzeptanz des Kindes nach invasiver Diagnostik**	**Gruppe C (n = 35)** **Akzeptanz des Kindes ohne invasive Diagnostik**
Beeinträchtigung der Lebensqualität durch die Entscheidung (0 = gar nicht, 5 = sehr stark):	4,14	1,86	1,89
Auswirkungen auf die Partnerschaft:	negativ: 83 % positiv: 0 %	negativ: 18 % positiv: 55 %	negativ: 24 % positiv: 44 %
Auswirkungen auf Geschwister des betroffenen Kindes (falls vorhanden):	negativ: 100 % positiv: 0 %	negativ: 6 % positiv: 50 %	negativ: 12 % positiv: 71 %

die Frauen, die an unserer Befragung teilgenommen haben, sowie für deren Familien sind in Tabelle 1 zusammengefasst.

Auch hier zeigen sich signifikante Unterschiede zwischen der Gruppe A und den Gruppen B und C: Während die Entscheidung für den Abbruch der Schwangerschaft zumeist mit einer schwerwiegenden Einschränkung der Lebensqualität verbunden war, führte die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom im Gruppendurchschnitt nur zu einer moderaten Beeinträchtigung (Tabelle 1).

Die Auswirkungen des Schwangerschaftsabbruchs auf die Partnerschaft und die Geschwister des betroffenen Kindes (falls vorhanden) wurden in keinem einzigen Fall als positiv beschrieben, sondern fast durchweg als negativ. In den Gruppen B und C hingegen überwogen die positiven Auswirkungen. Dabei war natürlich zu fragen, ob nicht vielleicht durch eine Überrepräsentation von „milden Verlaufsformen" des Down-Syndroms ohne Begleitkrankheiten oder Komplikationen in unserer Studie ein Bias bestand. Die Häufigkeiten typischer Begleitkrankheiten und Komplikationen der Trisomie 21 (Herzfehler, Fehlbildungen des Magen-Darm-Trakts, Darmverschluss, Leukämie, Epilepsie) im Gesamtkollektiv entsprachen jedoch den statistischen Erwartungen.

Um herauszufinden, ob jene Mütter, deren Kinder relativ schwer betroffen sind, also z.B. mehrere Begleitkrankheiten bzw. Komplikationen des Down-Syndroms aufweisen und/oder in den ersten sechs Lebensjahren längere Zeit im Krankenhaus verbringen mussten, die Folgen ihrer Entscheidung anders bewerten, wurden die Antworten dieser Mütter separat analysiert (Tabelle 2). Dabei zeigten sich weder für die Subgruppe B noch für die Subgruppe C signifikante Unterschiede zu den Daten der jeweiligen Gesamtgruppe.

Im Blick auf die Frauen im Schwangerschaftskonflikt bleiben somit mindestens zwei Fragen zu klären:
1. Wenn die eigene Lebensqualität unter der Abtreibung eines Kindes mit Down-Syndrom doch deutlich leiden kann und diese Entscheidung auch auf Partnerschaft und Geschwister eher negative Auswirkungen hat, warum entscheidet sich dann die überwältigende Mehrheit der Mütter für die Abtreibung des betroffenen Kindes?
2. Wenn die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom die eigene Lebensqualität nur moderat beeinträchtigt und auf Partnerschaft und Geschwister eher positive Auswirkungen hat, warum entscheidet sich dann nur eine Minderheit der Mütter für das Leben ihres Kindes mit Down-Syndrom?

Anzunehmen ist, dass die persönlichen Erfahrungen der betroffenen Frauen größtenteils nicht an die Öffentlichkeit gelangen und dass außerdem gesellschaftliche Erwartungen bestehen, die solche Entscheidungen unbewusst beeinflussen.

Trisomie 21 ist heute schon die genetische Besonderheit, aufgrund derer Menschen vor der Geburt am häufigsten aussortiert

Tabelle 2: Separate Analyse der Folgen der Entscheidung für Mütter, deren Kind mehrere Begleitkrankheiten bzw. Komplikationen des Down-Syndroms aufweist und/oder in den ersten sechs Lebensjahren vier Wochen im Krankenhaus lag

	Gruppe A (n = 7) **Abbruch der Schwangerschaft**	**Gruppe B' (n = 26)** **Akzeptanz des Kindes nach invasiver Diagnostik**	**Gruppe C' (n = 21)** **Akzeptanz des Kindes ohne invasive Diagnostik**
Beeinträchtigung der Lebensqualität durch die Entscheidung (0 = gar nicht, 5 = sehr stark):	4,14	2,58	2,12
Auswirkungen auf die Partnerschaft:	negativ: 83 % positiv: 0 %	negativ: 27 % positiv: 50 %	negativ: 24 % positiv: 38 %
Auswirkungen auf Geschwister des betroffenen Kindes (falls vorhanden):	negativ: 100 % positiv: 0 %	negativ: 12 % positiv: 44 %	negativ: 13 % positiv: 73 %
Antwort „Ja" auf die Frage „Würden Sie heute Schwangere in einer Konfliktsituation zum Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom ermutigen?"	Frage nicht gestellt	24/26 (92 %) 2x keine Angabe	21/21 (100 %)

Abb. 2: Ein Kind mit Trisomie 21 ist für viele Familien eine ungeahnte Bereicherung

werden. Mehr als 90 % der Schwangeren entscheiden sich bei dieser Diagnose selbst in einem späten Stadium der Schwangerschaft für die Abtreibung.[1,2,3] Bisher hat jedoch die höhere Schwelle der invasiven Untersuchungen mit einem Fehlgeburtsrisiko von ca. 1 % ein flächendeckendes vorgeburtliches Screening verhindert. Durch die für Juli 2012 geplante Markteinführung eines nicht-invasiven Tests zur Frühentdeckung der Trisomie 21 wird die gesellschaftliche Erwartung, diese Möglichkeit auch in Anspruch zu nehmen, unweigerlich verstärkt. Damit werden das in unserem Grundgesetz (Art. 3 Abs. 3) und der UN-Behindertenrechtskonvention festgeschriebene Diskriminierungsverbot missachtet sowie das Lebensrecht einer ganzen Bevölkerungsgruppe in Frage gestellt. Da dieser vorgeburtliche Test keinem Heilzweck dient, stattdessen aber die Sicherheit des Ungeborenen gefährdet, steht er außerdem im Widerspruch zum seit 2010 geltenden Gendiagnostikgesetz.

Unsere Studie weist besonders auf die negativen Konsequenzen hin, die eine solche vorgeburtliche Auslese auch für die betroffenen Mütter hat. Sicherlich muss für die Daten aus Gruppe A ein durch Studiendesign und Vorgaben der Ethikkommission bedingter Bias berücksichtigt werden, und auch wegen der kleinen Fallzahl sind verallgemeinernde Schlussfolgerungen kaum möglich. Die Daten zeigen aber, dass es offensichtlich doch einige Frauen gibt, bei denen die Abtreibung eines Kindes mit Down-Syndrom aufgrund inadäquater, nicht gesetzeskonformer und/oder schlechter Beratung erfolgte und dass diese Entscheidung langfristig mit einer viel größeren Beeinträchtigung der Lebensqualität einhergehen kann als die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom. Prospektive Untersuchungen zu diesem Problemfeld und eine gesellschaftliche Debatte über das Menschenbild, das jeder vorgeburtlichen Selektion zugrunde liegt, sind daher dringend erforderlich.

In der Gruppe B bestätigten die z.T. sehr ausführlichen Antworten auf die Fragen „Würden Sie bei erneuter Schwangerschaft wiederum eine gezielte vorgeburtliche Diagnostik zum Ausschluss des Down-Syndroms durchführen lassen?“ und „Falls die Möglichkeit der Präimplantationsdiagnostik (Untersuchung eines durch künstliche Befruchtung entstandenen Embryos auf das Down-Syndrom) bestünde, würden Sie sie nutzen?“ die Ergebnisse einer amerikanischen Studie,[4] in der eingehende Interviews mit Eltern ausgewertet wurden, deren Kinder eine genetisch bedingte Behinderung – darunter auch das Down-Syndrom – aufweisen.

In dieser 2009 veröffentlichten Studie hatte sich gezeigt, dass die Mehrheit der Befragten nicht Reproduktionstechniken favorisierte, durch die die Geburt eines weiteren betroffenen Kindes vermieden werden könnte, sondern dazu tendierte, einer durch vorgeburtliche Diagnostik herbeigeführten Entscheidungssituation auszuweichen.

Unter den Eltern, die weitere Kinder bekamen, hatte nur eine Minderheit die Möglichkeiten gezielter Pränataldiagnostik genutzt und die meisten Befragten brachten zum Ausdruck, dass sie sich im Wiederholungsfall gegen den Abbruch der Schwangerschaft entscheiden würden, obwohl sie Abtreibung nicht grundsätzlich ablehnten. Sechs Familien hatten mehrere betroffene Kinder.

In unserer Studie gaben 65 % der befragten Frauen an, bei erneuter Schwangerschaft auf eine vorgeburtliche Diagnostik zum Ausschluss des Down-Syndroms verzichten zu wollen. Das Bedürfnis nach dieser Diagnostik war am höchsten in Gruppe B, in der 39 % sie erneut in Anspruch nehmen würden, am niedrigsten in der Gruppe A (14 %). Nur 20 % der Frauen aus Gruppe C äußerten den Wunsch, in einer künftigen Schwangerschaft schon vor der Geburt die Diagnose zu erfahren. Eine der von uns Befragten hatte zwei Kinder mit Down-Syndrom.

Diese Ergebnisse stehen im Gegensatz zur weit verbreiteten Wahrnehmung vorgeburtlicher Diagnostik als Mittel, psychische Belastungen der Schwangeren zu reduzieren. Ausführliche Elternkommentare in beiden Studien weisen darauf hin, dass Pränataldiagnostik oft sogar das Gegenteil bewirkt: Vorgeburtliche Interventionen sind für viele Eltern mit zusätzlicher Unsicherheit verbunden und werden als Verlust der Kontrolle über einen Bereich, in dem Dritte normalerweise keine Entscheidungen treffen, angesehen. Alltagserfahrungen mit einem Kind mit Down-Syndrom dagegen stärken offenbar das Bewusstsein, dass auch Menschen mit genetischen Besonderheiten und Behinderungen einzigartige Persönlichkeiten sind, die in der Regel gern leben, eine Familie bereichern und ihr Leben positiv gestalten können. Generell müssen die ethischen Probleme des Schwangerschaftsabbruchs und der Umgang mit Menschen am Lebensbeginn in unserer Gesellschaft stärker reflektiert werden.[5,6] Fast alle der von uns befragten Frauen würden heute Schwangere in einer Konfliktsituation zum Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom ermutigen.

Danksagung:

Wir möchten uns bei allen Frauen, die im Rahmen dieser Studie den umfangreichen Fragebogen ausgefüllt haben, herzlich bedanken. Außerdem danken wir dem Deutschen Down-Syndrom InfoCenter, der Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung sowie den Mitgliedern der Ethikkommission und dem Klinischen Ethikkomitee am Universitätsklinikum Erlangen, mit denen erste Ergebnisse der empirischen Untersuchung diskutiert werden konnten.

Kontakt:
Prof. Dr. med. Holm Schneider
Kinder- und Jugendklinik am Universitätsklinikum Erlangen
E-Mail: holm.schneider@uk-erlangen.de

Literatur:

1. Collins, V.R., Muggli, E.E., Riley, M., Palma, S., Halliday, J.L.: Is Down syndrome a disappearing birth defect? J. Pediatr. 152, 20-24 (2008)

2. Boyd, P.A., Devigan, C., Khoshnood, B., Loane, M., Garne, E., Dolk, H.; EUROCAT Working Group: Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. BJOG 115, 689-696 (2008)

3. Morris, J.K., Alberman, E.: Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. BMJ 339, b3794 (2009)

4. Kelly, S.E.: Choosing not to choose: reproductive responses of parents of children with genetic conditions or impairments. Sociology of Health and Illness 31, 81-97 (2009)

5. Frewer, A., Bruns, F., Rascher, W. (Hrsg.): Hoffnung und Verantwortung. Herausforderungen für die Medizin. In: Jahrbuch Ethik in der Klinik (JEK), Bd. 3; Würzburg (2010)

6. Wewetzer, C., Wernstedt, T. (Hrsg.): Spätabbruch der Schwangerschaft. Praktische, ethische und rechtliche Aspekte eines moralischen Konflikts. In: Kultur der Medizin, Bd. 25; Frankfurt/M., New York (2008)