

Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik (IQWiG)

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Hebammenwissenschaft e.V.

29. Mai 2020

Die vom Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) erstellte Versicherteninformation hat zum Ziel, „Frauen und Paare [...] über die in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren und damit in ihrer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen“ [3 S.1]. Diese Versicherteninformation besteht aus einem Flyer, der einen Überblick über verschiedene Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gibt, und einer Broschüre zu nicht invasiven Pränataltests (NIPT). In der Broschüre werden kurz die Trisomien 13, 18 und 21, auf deren Vorliegen hin der NIPT getestet, erläutert. Es wird die Häufigkeit von Trisomien in Abhängigkeit des maternalen

Alters dargestellt, gefolgt von einer Beschreibung der Art der Untersuchung und der Bedeutung der Ergebnisse. Eine Doppelseite ist der Entscheidungsfindung gewidmet. Zuletzt sind pränataldiagnostische Untersuchungen auf einer Zeitleiste dargestellt.

Die DGHWi empfiehlt, diese Informationsmaterialien zur Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik (PND) grundlegend zu überarbeiten.

Die Betonung von Freiwilligkeit und Selbstbestimmung lässt die Nutzer*innen, ihre Partner*innen und Angehörigen mit den ethischen

Konflikten und Dilemmata, die durch PND entstehen können, allein. Auf die vielfältigen Beratungs-, Hilfs- und Unterstützungsangebote, die Entscheidungsprozesse vor, nach und während PND professionell begleiten sollten, wird nicht ausreichend verwiesen. Es scheint unklar, wie genau die Broschüre eingesetzt werden soll. Nicht zuletzt ist das methodische Vorgehen bei der Erstellung der Broschüre nicht nachvollziehbar. Es ist unklar, welche Inhalte auf welche Weise für Broschüre und Flyer erarbeitet wurden.

Die in der Broschüre formulierten Inhalte sind nicht so neutral dargestellt wie beabsichtigt. Die Darstellung von „Kindern mit“ Trisomie 13, 18 und 21 ist tendenziös und defizitorientiert [3: S. 6: „brauchen viel Unterstützung“, „schweren Herzfehler“, „geistig immer stark behindert“, „starke geistige Behinderung“]. Das mag nicht zuletzt auch daran liegen, dass Menschen mit Down-Syndrom und Eltern von Kindern mit Trisomien nicht in die Entwicklung der Broschüre einbezogen wurden.

Durchgehend wird betont, dass es allein die Entscheidung der Schwangeren sei (und nur diese wird in der Broschüre direkt angesprochen), einen NIPT in Anspruch zu nehmen. Sozialwissenschaftliche Forschung zu reproduktiven Technologien wie den NIPTs zeigt jedoch seit Jahrzehnten, dass diese Teil von komplexen politischen, kulturellen, wirtschaftlichen und immer auch gesamtgesellschaftlichen Zusammenhängen und Entwicklungen sind. Gerade in Bezug auf die Inanspruchnahme von NIPT besteht ein hoher sozialer Druck für Schwangere (Paare, Familien), da keine eingriffsbedingten Risiken bestehen [1: S. 67f].

Nicht zuletzt werden die für die Marktforschung typischen, individualistischen und autonomiebetonten Ansätze der Broschüre – und zwar nicht nur in Bezug auf die Schwangere, sondern auch auf Menschen mit sogenannten Behinderungen und Eltern, die mit einem Kind mit Trisomie leben – diesen Komplexitäten nicht gerecht. Zu diesen Komplexitäten gehört auch, dass Schwangerschaftsabbrüche als Konflikte bereits Bestandteil der Entscheidungen im Zusammenhang mit pränataler Diagnostik sind, so dass es nicht ausreichend ist, sie ‚kurz anzusprechen‘, wie im Vorbericht geschildert [3: S. 11]. Die Handlungsoption der Fortsetzung der Schwangerschaft und palliativen Begleitung eines Kindes mit einer Trisomie 13 oder 18 fehlt gänzlich in der Broschüre, so dass der (nicht ausreichend thematisierte) Schwangerschaftsabbruch als einzige Option aufgezeigt wird.

Die Herausforderung, die einzelnen Facetten des NIPT – die möglichen Konsequenzen pränataldiagnostischer Untersuchungen, die Häufigkeit von Trisomien in Abhängigkeit vom Lebensalter der Schwangeren, die Vorgehensweisen beim Ersttrimesterscreening (ETS) und beim NIPT, die Zuverlässigkeit der Ergebnisse und die grundlegende Problematik der Entscheidung zur Inanspruchnahme pränataler Diagnostik – miteinander zu verknüpfen, ist in der Broschüre nicht gelungen. Praktisch gehören diese Bereiche jedoch zusammen. Die Abwägung genau dieser Dimensionen führt zu Spannungen und Konflikten, die adressiert werden müssen. Dies sollte nicht nur in der Broschüre geschehen, sondern auch auf gesellschaftlicher Ebene. Der gesellschaftspolitische Diskurs zum Einsatz und Nutzen von pränataldiagnostischen Untersuchungen ist bisher nicht ausreichend und nicht breit genug geführt worden [1: S. 120ff.].

Es bleibt durchweg unklar, wie Broschüre und Flyer konkret in der Praxis eingesetzt werden sollen. Wie genau soll die angestrebte

‚Unterstützung‘ der ärztlichen Beratung durch diese Medien aussehen? Diese Frage stellt sich insbesondere, da auf das umfassende Netzwerk qualifizierter psychosozialer Beratung in der Broschüre kaum verwiesen wird. In ihrem Positionspapier zur Frage der Kassenzulassung von NIPTs [4] hatte die DGHWi bereits darauf aufmerksam gemacht, dass psychosoziale Beratung von Beginn an, also noch vor der Anwendung des NIPTs, konsequent in die ärztliche Begleitung einbezogen werden sollte. Psychosoziale Beratung bietet werdenden Eltern die Möglichkeit, die mit der Entscheidung verbundenen Konflikte zu thematisieren und Grundlagen für den eigenen Weg zu erarbeiten. In der vorliegenden Form läuft die Broschüre Gefahr, diese Beratung eher zu marginalisieren als deren Potenzial zu nutzen.

Nicht zuletzt lässt das methodische Vorgehen zur Erstellung und zur Evaluation des Flyers und der Broschüre viele Fragen offen, die wir im Folgenden nur kurz benennen können:

- ◆ Wie genau werden die aus der Literatur entnommenen „Erfahrungen, Einstellungen der „Schwangeren“ zum Thema Pränataldiagnostik, insbesondere zur nicht invasiven Pränataldiagnostik“ (hier wird also auch nicht differenziert), die aus sehr unterschiedlichen Settings und Zusammenhängen stammen, in die aufgeführten *Entscheidungs-faktoren für die Inanspruchnahme von NIPT* [3: S. 5f.] überführt, die dann die Grundlage für die inhaltliche Ausrichtung der vorliegenden Info-Broschüre darstellt?
- ◆ Wie, auf welcher Grundlage und mit welchen Zielen wurden die „aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik“ [3: S. 8] bei der Erstellung berücksichtigt?
- ◆ „Die Versicherteninformationen haben zum Ziel [...] in angemessenem Umfang über das Thema Pränataldiagnostik zu informieren“ [3: S. 11]. Wie wurde ein angemessener Umfang bestimmt? Welche Kriterien und Ziele liegen zugrunde?
- ◆ Wie und nach welchen Kriterien wurden „weitergehende Informationsangebote und Beratungsmöglichkeiten“ (ebd.) ausgewählt, auf die verwiesen wird?
- ◆ Wie genau wurden diese Instrumente evaluiert? Welche Kriterien galten und wie wurden diese abgefragt?

Sinnvoll wäre es, diese Instrumente in mehreren Durchläufen zu evaluieren und anzupassen. Der Evaluationsprozess sollte nachvollziehbar dokumentiert werden. Ein multidisziplinärer und partizipativer Ansatz erscheint auch hier sinnvoll. Eine quantitative Evaluation könnte der qualitativen folgen.

Zusammenfassend raten wir zu einer grundlegenden Überarbeitung von Broschüre und Flyer. Diese beiden Materialien sollten, an einer öffentlichen Forschungsinstitution beheimatet, interdisziplinär entwickelt werden. Dabei sollten verschiedene Akteur*innen wie z.B. Elternverbände, wie Leona e.V., Menschen mit Down Syndrom und Frauen oder Paare, die eine palliative Geburt oder einen Spätabbruch erlebt haben, einbezogen werden.

Im Folgenden kommentieren wir die Inhalte aus Flyer und Broschüre (in der linken Spalte der Tabelle im Original der Versionen von Februar 2020 enthalten) abschnittsweise und geben konkrete Anregungen zur Überarbeitung und gegebenenfalls auch Formulierungsvorschläge.

Flyer zu PND allgemein:

INHALTE	KOMMENTARE
<p>Vorderseite</p> <p>Liebe Leserin, lieber Leser, wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und hoffen, dass es ihm gut geht. Diese Hoffnung ist berechtigt: Etwa 97 von 100 Kindern kommen gesund zur Welt.</p>	<p>„Gut gehen“ und „gesund“ sind zu unspezifisch und drücken nicht aus, worum es hier eigentlich geht. Dies sollte durchweg genau benannt werden.</p> <p>Die Angabe, „drei von 100“ kommen nicht gesund zur Welt, erscheint viel. Diese Angabe schließt aber viele gering-gradige Auffälligkeiten ein. Trisomien sind sehr viel seltener. Daher passt der zweite Satz nicht und sollte gestrichen werden.</p>
<p>Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.</p> <p>Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, ob und welche Sie in Anspruch nehmen wollen.</p> <p>Einige sind Standarduntersuchungen. Sie dienen dazu, die Entwicklung des Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Diese Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt. Daneben bieten Ärztinnen und Ärzte zusätzliche Untersuchungen an, die gezielt bestimmte Fehlbildungen und Behinderungen entdecken sollen. • Diese Untersuchungen bezahlen die Krankenkassen nur im Ausnahmefall, zum Beispiel wenn ein Hinweis auf eine Fehlbildung besteht. <p>Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.</p>	<p>Es fehlt die Information, dass lediglich einzelne genetisch bedingte Auffälligkeiten mit der PND entdeckt werden können und dass nur selten eine vorgeburtliche Behandlungsmöglichkeit besteht.</p> <p>Vorschlag: „Daneben bieten Ärzt*innen an, das ungeborene Kind auf bestimmte sogenannte Fehlbildungen und Behinderungen hin zu untersuchen.“ „Werdende Eltern, für die ein Schwangerschaftsabbruch aufgrund eines pränataldiagnostischen Befundes nicht in Frage kommt oder die nicht mit der Entscheidung, die Schwangerschaft fortzusetzen oder abzubrechen, konfrontiert werden möchten, können sich bewusst dafür entscheiden, ihr Recht auf Nicht-Wissen in Anspruch wahrzunehmen und keinen NIPT durchführen zu lassen.“</p>
<p>Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.</p>	<p>Es sollte durchweg das Wort „vorgeburtlich“ benutzt werden und bei erstmaliger Benutzung kann ‚pränatal‘ zusätzlich in Klammern benannt werden.</p>
<p>Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, ob und welche Sie in Anspruch nehmen wollen.</p> <p>Einige sind Standard-Untersuchungen. Sie dienen dazu, die Entwicklung des Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. Diese Standard-Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.</p>	<p>Hier wird zunächst die Freiwilligkeit aller Untersuchungen betont, dann aber die Sinnhaftigkeit von Standard-Untersuchungen nicht explizit herausgestellt. Der Unterschied wird daran festgemacht, welche Untersuchungen die gesetzlichen Krankenkassen finanzieren. Durch die Wortwahl entsteht der Eindruck, es gäbe „Standard“- und „Premium“-Untersuchungen.</p> <p>Statt „Standard“ könnte man von Routine-Untersuchungen sprechen. Statt „Sie können selbst entscheiden ...“ sollte es „Sie entscheiden selbst ...“ heißen.</p>
<p>Daneben bieten Ärztinnen und Ärzte zusätzliche Untersuchungen an, die gezielt bestimmte Fehlbildungen und Behinderungen entdecken sollen. Diese Untersuchungen bezahlen die Krankenkassen nur im Ausnahmefall, zum Beispiel wenn ein Hinweis auf eine Fehlbildung besteht.</p> <p>Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.</p>	<p>Statt „entdecken“ sollte „auf bestimmte sogenannte Fehlbildungen und Behinderungen hin untersucht“ verwendet werden, s.o..</p>
<p>Innenseite links</p>	
<p>Welche Standarduntersuchungen gibt es?</p> <p>Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine Ultraschalluntersuchung zur Kontrolle angeboten. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen. Dann sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich.</p> <p>Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.</p> <p>Welche zusätzlichen Untersuchungen gibt es?</p> <p>Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen zusätzliche Untersuchungen wie Ultraschall oder Bluttests an. Manche können bestimmte Krankheiten, Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen beim ungeborenen Kind finden. Dazu zählen beispielsweise das Down-Syndrom (Trisomie 21) und manche Muskel- und Stoffwechselerkrankungen.</p>	<p>Die Formulierung Standard-Ultraschall-Untersuchungen „werden angeboten“, dabei „können“ Fehlbildungen auffallen, lässt diese Versorgung als unzureichend erscheinen.</p> <p>Es sollte klar gesagt werden: Es gibt die Routine-Untersuchungen nach den Mutter-schaftsrichtlinien; diese werden in den Mutterpass eingetragen. Diese Schwangere-nvorsorge stellt die in Deutschland allgemein anerkannte Grundlage dar, die Gesund-heit von Mutter und Kind zu überwachen.</p> <p>Vorschlag: „Diese Ultraschall-Untersuchungen dienen der Kontrolle des Wachstums und der Entwicklung des Fetus. Bei Hinweisen auf Fehlbildungen des Fetus sind weitere Ultraschalluntersuchungen zur genaueren Abklärung möglich. Daneben gibt es die Untersuchungen ETS und NIPT, die helfen, die Wahrscheinlichkeit für genetisch bedingte Veränderungen, wie etwa Trisomien oder bestimmte Muskel- oder Stoffwechselerkrankungen, zu ermitteln. Das tatsächliche Vorliegen einer solchen Veränderung kann nur mit einer invasiven Untersuchung (Amniozentese) festgestellt werden.“</p>
<p>Ersttrimester-Screening</p> <p>Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) an. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening können Hinweise auf einen Herzfehler, offenen Rücken (Spina bifida) oder eine Fehlbildung der Bauchwand gefunden werden. Zudem kann das ETS die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abschätzen. Die Untersuchung wird zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.</p>	<p>Die Formulierung „bieten an“ impliziert einen erstrebenswerten Mehrwert. Stattdessen sollte neutral erläutert werden, wie der ETS durchgeführt wird.</p> <p>Es wird nicht erwähnt, dass das Alter der schwangeren Frau auch in die Berechnung eingeht.</p> <p>Die hohe falsch-positive Rate wird nicht benannt.</p> <p>Vorschlag: „Hierbei gehen das Alter der Frau und bestimmte Blut- und Ultraschallwerte in eine Berechnung ein, die die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom sowie für Herzfehler und für eine Fehlbildung der Wirbelsäule oder der Bauchwand ermittelt. Das Ergebnis wird als Wahrscheinlichkeit auf XX Fälle (etwa 1:3500) ausgedrückt.“</p>

Stellungnahmen

Innenseite rechts

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)

Für diesen Test wird Blut aus der Armvene der Frau entnommen. Der NIPT kann mit hoher Sicherheit bestätigen, dass ein Kind keine Trisomie hat. Wenn der Test jedoch auf eine Trisomie hinweist, ist zur sicheren Klärung noch eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten. Er wird von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn sich zum Beispiel aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und dass die Frau so stark belastet, dass sie den Hinweis abklären lassen möchte.

Da es sich um einen Screening-Test und nicht um eine Diagnose handelt, ist die Formulierung „kann mit hoher Sicherheit bestätigen“ nicht geeignet. Es müsste „bestimmen“ oder „ermitteln“ heißen.

Vorschlag:

„Der Test hat eine hohe Zuverlässigkeit.“

„und das die Frau so stark belastet“ – In diesem Geschehen spielt selten die schwangere Person **allein** eine Rolle. Zudem suggeriert diese Formulierung, es seien den schwachen Nerven „der Frau“ anzulasten, dass weitere Diagnostik stattfindet.

Vorschlag:

„Der Test kann mit hoher Zuverlässigkeit aussagen, dass das Kind keine Trisomie hat. Das Textergebnis ist aber keine Diagnose. Wenn der Test ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie ermittelt hat, kann nur eine Fruchtwasseruntersuchung den Verdacht bestätigen oder ausräumen.“

Fruchtwasseruntersuchung

Um eine Trisomie oder bestimmte Erkrankungen sicher feststellen zu können, ist ein kleiner Eingriff nötig. Dabei wird eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser zu entnehmen. Durch das Einführen der Nadel kommt es bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt. Eine Fruchtwasseruntersuchung wird von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen besteht. Seltener wird statt Fruchtwasser Gewebe vom Mutterkuchen entnommen. Diese Untersuchung wird Chorionzottenbiopsie genannt.

Die Formulierung „kleiner Eingriff“ ist verharmlosend.

Vorschlag:

„...ist eine Untersuchung des Fruchtwassers nötig, bei der eine Nadel durch die Bauchdecke...“

Statt „Mutterkuchen“ bitte „Plazenta“ verwenden – das ist geläufig.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Kind wissen? Welche Untersuchung kann medizinisch sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn sich herausstellt, dass das Kind eine Behinderung haben wird? Würde ich die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzubrechen? Antworten zu finden, ist oft nicht einfach. Sie können sich dazu in einer gynäkologischen Praxis beraten lassen. Auch Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlos Unterstützung an.

Die Überschrift ist unpassend. Es ist selbstverständlich, dass Untersuchungen grundsätzlich freiwillig in Anspruch genommen werden, wie bereits auf der Vorderseite erwähnt. Bei der Erwähnung des Rechts auf Nichtwissen sollte auf das Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GenDG) Bezug genommen werden.

An dieser Stelle wäre ein Hinweis wichtig, was zur Vorbereitung der Inanspruchnahme von PND zu bedenken ist.

Vorschlag:

„Was ist bei pränataldiagnostischen Untersuchungen zu bedenken?“

Im Folgenden wären dann empirisch ermittelte Inhalte zu nennen.

Die Formulierungen „sich Gedanken machen“ und „nicht einfach, Antworten zu finden“ implizieren, dass Frauen/Paare/Familien sich mit diesen Fragen allein beschäftigen. Es ist dagegen wünschenswert, dass die Betroffenen, unterstützt und beraten durch ein professionelles Gegenüber, abwägen. Dabei sollte nicht nur die „gynäkologische Praxis“ als Setting erwähnt werden, da hier die Ressourcen und die Expertise in Bezug auf die Beantwortung diesbezüglich relevanter Fragen begrenzt ist. Stattdessen muss ein Hinweis auf das bundesweite Netz an Schwangerschaftsberatungsstellen freier Träger gegeben werden.

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt. Das BZgA-Portal bietet auch eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

• www.kindergesundheit-info.de: Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern.

Allein auf die BZgA zu verweisen, ist nicht ausreichend.

Um bereits vor dem Eingriff werdenden Eltern eine ausführliche Auseinandersetzung zu ermöglichen, was das Leben mit einem Kind mit einer Trisomie 13, 18 oder 21 bedeuten kann, sollte auf Elternverbände wie Leona e.V. hingewiesen werden

2. Broschüre zu NIPT:

Seite 3 Einleitung

Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der Test ist eine Blutuntersuchung auf Trisomien. Eine Trisomie ist eine Veränderung im Erbgut des Kindes, die zu Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen führt. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom). Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig. Dieser Test ist kein Teil der allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft.

Er wird auch nur in bestimmten Situationen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt: Wenn eine schwangere Frau einen durch eine Ärztin oder einen Arzt geäußerten Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

Wichtig ist: Ob Sie den Test in Anspruch nehmen oder nicht, ist allein Ihre Entscheidung. Falls Sie den Test machen lassen möchten, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Die Formulierungen sollten möglichst nicht wertend sein.

Vorschlag:

„Trisomien sind genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung beeinflussen.“

„Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig.“ Der Satz sollte gestrichen werden.

Vorschlag:

„Der Test ist geeignet, um ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie, das sich aus einer Untersuchung wie dem ETS ergeben hat, abzuklären. Dann wird er von der Krankenkasse bezahlt.“

<p>Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:</p> <p>Vorgeburtliche Untersuchungen..... 4</p> <p>Was sind Trisomien?..... 6</p> <p>Was ist ein NIPT? 10</p> <p>Was bedeuten die Testergebnisse? 12</p> <p>Wie zuverlässig ist der Test? 14</p> <p>Wie entscheiden? 16</p>	<p>Die Komplexität, in der Entscheidungen zur Inanspruchnahme von PND gefällt werden, wird durch die Betonung der Autonomie hier negiert. Professionelle Beratung, nicht nur durch Ärzt*innen, ist als Unterstützung gedacht, solche Entscheidungen zu begleiten.</p>
<p>Seite 4 Vorgeburtliche Untersuchungen</p>	
<p>Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?</p> <p>Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Wenn Sie sich für einen Test interessieren, ist Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verpflichtet, Sie umfassend aufzuklären und zu den möglichen Ergebnissen zu beraten. Wenn es um Untersuchungen am Erbgut geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür speziell ausgebildet wurden.</p>	<p>Die Freiwilligkeit muss nicht betont werden, da jede Untersuchung freiwillig ist.</p> <p>Vorschlag:</p> <p>„Die Schwangerenvorsorge dient der frühzeitigen Erkennung von gesundheitlichen Problemen bei Mutter und Kind und wird von den Krankenkassen bezahlt. Darüber hinaus gibt es zusätzliche Untersuchungen der PND, die dazu dienen, genetisch bedingte Veränderungen beim ungeborenen Kind zu ermitteln. Ihre Ärzt*in ist gesetzlich verpflichtet, Sie vorher umfassend zu informieren. Zudem kann das Angebot der kostenlosen psychosozialen Beratung Ihnen helfen, zu verstehen, welche Konsequenzen sich aus dieser Untersuchung ergeben können und abzuwägen, ob Sie einen NIPT durchführen lassen wollen. Jede Beratung sollte auch Ihr Recht auf Nichtwissen berücksichtigen.“</p>
<p>Seite 5</p>	
<p>Ob ein NIPT für Sie infrage kommt, hängt unter anderem davon ab,</p> <ul style="list-style-type: none"> - ob Ihre Situation für Sie so belastend ist, dass Sie weitere Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten, - ob Sie überhaupt erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht, - wie aussagekräftig die angebotenen Untersuchungen sind, - was Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun würden und - ob Sie sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen können. <p>Es ist wichtig, sich über diese Fragen Gedanken zu machen, bevor Sie sich für oder gegen einen Test entscheiden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird diese Fragen mit Ihnen besprechen. Trotzdem ist es manchmal nicht einfach, eine Antwort zu finden. Eine weitere Beratung, zum Beispiel in einer Schwangerschaftsberatungsstelle, kann dann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym).</p>	<p>Der zentrale Faktor sollte an erster Stelle stehen:</p> <ul style="list-style-type: none"> - „ob Sie überhaupt erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat“ In der Auflistung fehlen zudem wichtige Kriterien: - „ob bei Ihnen eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie vorliegt, etwa mittels ETS bestimmt,“ - „ob Sie bereit sind, bei einem auffälligen Ergebnis eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen zu lassen“ <p>Auch an dieser Stelle ist die Formulierung „sich Gedanken machen“ unangemessen und schreibt die Verantwortung allein den Betroffenen zu.</p> <p>Vorschlag:</p> <p>„Zur Klärung der Entscheidung, ob ein NIPT für Sie in Frage kommt oder nicht, stehen Ihnen und Ihrem Partner/Ihrer Partnerin psychosoziale und ärztliche Beratung und Unterstützung zur Verfügung.“</p>
<p>Seite 6 Was sind Trisomien</p>	
<p>Was sind Trisomien?</p> <p>Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Je älter die Schwangere, desto häufiger sind Trisomien.</p> <p>Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:</p> <p>Trisomie 21 (Down-Syndrom)</p> <p>Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer, sind etwas kleiner als der Durchschnitt und häufiger krank. Manche haben nur leichte Beeinträchtigungen und in vielen Bereichen fast normale Fähigkeiten. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen viel Unterstützung. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen. Viele werden 50 Jahre und älter.</p> <p>Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)</p> <p>Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig immer stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.</p> <p>Trisomie 13 (Patau-Syndrom)</p> <p>Auch diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.</p>	<p>Hier muss kommuniziert werden, dass in etwa 50% aller Fälle von Trisomie 21 die Mutter unter 35 Jahre alt ist [5] und dass Verlässlichkeit für die Erkennung von Trisomie 13 und 18 nicht ausreichend gegeben ist, was bereits die Datenanalyse des IQWiG [2] ergeben hatte.</p> <p>Die Formulierung „Beeinträchtigung“ impliziert, dass die Kinder in ihrer Lebensqualität „beeinträchtigt“ sind, was nicht der Fall sein muss.</p> <p>Die Formulierung „fast normal“ unterstellt, dass es so etwas wie „Normalität“ in klar definierter Form gäbe, was ebenfalls nicht der Fall ist. Die Information verschleierte hier mehr, als dass sie aufklärt.</p> <p>Es wäre besser, von „Menschen mit Down- Syndrom“ zu sprechen.</p> <p>Die Beschreibungen sind insgesamt tendenziös und einseitig defizitbetont durch Begriffe wie: „brauchen viel Unterstützung“, „schweren Herzfehler“, „geistig immer stark behindert“, „starke geistige Behinderung“ – hier wäre eine deskriptivere, und damit weniger wertende und auch genauere Darstellung angebracht.</p> <p>Aus den Ausführungen geht nicht hervor, dass ein Austragen der Schwangerschaft und eine anschließende palliative Versorgung des Kindes durchaus auch eine Option ist.</p>
<p>Seite 7</p>	
<p>Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?</p> <p>Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Diese hängen von der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab – aber auch davon, wie es gelingt, die Situation anzunehmen.</p>	<p>Die Überschrift ist unpassend. Die Formulierung „was bedeutet ein Kind“ suggeriert, dass das Kind allein ein Störfaktor und eine Belastung sei.</p>

Stellungnahmen

Das Leben mit einem besonderen Kind kann herausfordernd sein, aber auch bereichernd und vielfältig. Wie die damit verbundenen Belastungen erlebt werden, ist sehr verschieden. Die Trisomien 13 und 18 führen zu schweren körperlichen und geistigen Behinderungen, die dauerhaft umfassende Hilfe erfordern. Die meisten betroffenen Kinder haben wegen ihrer Fehlbildungen nur geringe Überlebenschancen. Ein Down-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich auswirken. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom brauchen ihr ganzes Leben Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Einigen gelingt es, ein weitgehend selbstständiges Leben zu führen. Einige Einschränkungen können durch eine frühzeitige Förderung ausgeglichen oder gebessert werden. Die weitaus meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Neben einer umfassenden Unterstützung ist die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Viele Eltern gewöhnen sich an die Anforderungen und finden Wege, gut mit ihnen umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise: Frühförderstellen, Sozialpädiatrische Zentren, Wohlfahrts- und Elternverbände, Kinderärztinnen und Kinderärzte, Krankenkassen, Selbsthilfegruppen

Vorschlag:

„Wie kann ein Leben mit Trisomie aussehen?“

Wie sich das Zusammenleben gestaltet, hängt bei Weitem nicht nur von „der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab“ (und damit von individuellen Faktoren), sondern von vielfältigen psychischen, familiären, sozialen, bildungsbezogenen, ökonomischen und politischen Bedingungen.

Das Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom ist hier vor allem mit Mühe, Anstrengungen und großen Anforderungen an die Eltern konnotiert. Es fehlen die positiven, schönen Erfahrungen der Eltern von Kindern mit dieser Besonderheit.

Weiterhin geht es hier nicht darum „die Situation anzunehmen“ oder sich daran „zu gewöhnen“ sondern sie so gut als möglich aktiv zu handhaben und zu gestalten und vor allem, umfassend darin unterstützt zu werden.

Der Rechtsanspruch der Eltern und die Formen der Unterstützung sollten konkret benannt werden: Unterstützung bei der Alltagsgestaltung und bei der Betreuung, Pflege und Förderung des Kindes.

Bei Trisomie 13 und 18 fehlt der Hinweis auf eine palliative Begleitung nach der Geburt als Option, ebenso wie die Erfahrungen von Eltern, die sich für diesen Weg entschieden haben.

Seite 8 Grafik

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf 10.000 Frauen bezogen. Die folgende Grafik soll diese Größenordnung veranschaulichen. Diese grünen Punkte stehen für 10.000 schwangere Frauen.

Diese Grafik ist nicht passend, um die abstrakte Wahrscheinlichkeit zu veranschaulichen. Das Icon für „Frau“ wird üblicherweise zur Kennzeichnung geschlechtsspezifischer Toiletten verwendet, und erscheint daher unpassend.

Seite 9

Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass die Häufigkeit von Trisomien mit dem Alter ansteigt: Je später eine Frau schwanger wird, desto eher kann ihr Kind eine Trisomie haben. Am häufigsten ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
Über 40 Jahre	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Quelle: EUROCAT

Die Tabelle zeigt: Auch die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie.



Beispiel:

Etwa 17 von 10.000 Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren haben ein Kind mit einem Down-Syndrom.

Der Ausdruck „haben ein Kind mit Down-Syndrom“ ist unpräzise: genauer wäre „erwarten ein Kind mit Down-Syndrom“.

Seite 10 Was ist ein NIPT?

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich das Erbgut (die DNA) des Ungeborenen untersuchen. Da für den Test kein Eingriff nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann. Das Testergebnis liegt innerhalb von zwei Wochen vor.

Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?

Ein NIPT kann verschiedene Veränderungen im Erbgut des Kindes erkennen. Er wird vor allem eingesetzt, wenn es einen Hinweis auf ein Down-Syndrom (Trisomie 21) oder eine Trisomie 13 oder 18 gibt. Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen und Behinderungen, die der NIPT weder erkennen noch ausschließen kann. Beim NIPT ist es auch möglich, sich nur bestimmte Ergebnisse mitteilen zu lassen: Zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

Eine Blutentnahme ist ein Eingriff. Es sollte erklärt werden, dass „nicht invasiv“ sich auf Eingriffe in die Gebärmutter bezieht.

Vorschlag:

„Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist...“

Der Absatz impliziert, dass ein NIPT einige „Fehlbildungen und Behinderungen“ „erkennen“ könne. Das trifft nicht zu.

Es ist wichtig, dass die Leser*innen verstehen, dass es sich hier um ein Messverfahren handelt, mit Hilfe dessen eine statistische Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie errechnet wird.

Die Formulierung: „Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen...“ erzeugt Unsicherheit und Angst.

Vorschlag:

„Der NIPT kann nur ... bestimmen.“

Bei Trisomie 13 und 18 liegt keine ausreichende Verlässlichkeit vor (s.o.)

Seite 11

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Der Test ist keine Routineuntersuchung. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten, —wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und —dies die Frau so stark belastet, dass sie abklären lassen möchte, ob ihr Kind ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13 oder 18 hat.

In diese Situation kann eine Frau zum Beispiel durch das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) geraten, das zwischen der 10. und 14. Woche angeboten wird. Es besteht aus einer Ultraschall- und einer Blutuntersuchung, die aber meist nur ungefähre Hinweise geben. Ein ETS kann eine Trisomie nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 200 und 300 €. Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.

Die Formulierung: „Ein ETS kann eine Trisomie nicht sicher feststellen ...“ suggeriert, der NIPT könne dies. Es muss hier mit erwähnt werden, dass auch der NIPT das nicht kann, sondern dass er ein weiteres Verfahren darstellt, um Wahrscheinlichkeiten zu ermitteln.

Die Formulierung „In diese Situation kann eine Frau geraten“? suggeriert, dass sie ein Widerfahrnis, das gewissermaßen durch höhere Gewalt eintritt. Vielmehr sind dabei verschiedene Akteur*innen aktiv beteiligt.

Vorschlag:

„Diese Situation kann entstehen, wenn mithilfe des sog. ETS Wahrscheinlichkeiten berechnet werden.“

Die Formulierung: „Veränderungen...die meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen...“ kommt an dieser Stelle zu spät. Die Broschüre sollte bereits einleitend deutlich machen, dass NIPTs nicht nur dafür verwendet werden, um auf Trisomien zu testen, sondern auch zur Bestimmung der Geschlechtschromosomen sowie von Einzelgen-Veränderungen.

Seite 12 Was bedeuten die Testergebnisse?

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich.

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Dann ist es sehr unwahrscheinlich, dass das Kind eine Trisomie hat. Es sind in der Regel keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses Ergebnis ist ein starker Hinweis darauf, dass das Kind eine Trisomie hat. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. Um sicher zu sein, ist zur Abklärung deshalb noch ein Eingriff nötig, häufig eine Fruchtwasseruntersuchung.

In diesem Abschnitt sollte auch das Verfahren der Fruchtwasseruntersuchung (Bedeutung, Vorgehen, Risiko einer Fehlgeburt, Wartezeit) skizziert werden.

Die Zuverlässigkeit des NIPT sollte differenzierter kommuniziert werden (u.a. vom Alter der Frau abhängig, für Trisomie 13 und 18 weitaus weniger genau).

Hier sollte erneut ein Hinweis auf psychosoziale Beratung, vor allem auf die Hinweis- und Vermittlungspflicht nach §2a SchKG von Ärzt*innen zu Schwangerenberatungsstellen gegeben werden.

Seite 13

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann nur durch einen Eingriff sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem Zellen des Kindes untersucht werden. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab etwa der 15. Woche. Das endgültige Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor.

Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein vorläufiges Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.

- Entnahme von Gewebe am Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie): möglich ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die kindlichen Zellen werden im Labor untersucht. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Auch hier ist ein Schnelltest möglich.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter lokaler Betäubung eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein. Schwerwiegender ist aber, dass es durch das Einführen der Nadel bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt kommt. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Eine Amniozentese als „körperlich wenig belastend“ zu bezeichnen, bagatellisiert diese Untersuchung. Es handelt sich hier nicht um einen Eingriff von rein „körperlicher“ Relevanz.

Seite 14 Wie zuverlässig ist der Test?

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Wenn ein NIPT auswertbar ist, ist er zwar sehr genau – allerdings nicht zu 100 %.

Zwei Fehler können passieren:

- Eine Trisomie wird übersehen. Beim Down-Syndrom beispielsweise passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.

- Der NIPT ist auffällig, das Kind hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie. Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Das Beispiel auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT-Befund unauffällig.

- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Kind tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.

- Deshalb ist es immer nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Auf welcher Quelle beruhen diese Angaben? Der Technikfolgenbericht (Deutscher Bundestag 2019: 33) nennt falsch-positive Rate bei NIPT von 0,09 % (Trisomie 21) bis 0,23 % (Turner-Syndrom) sowie Testversager von bis zu 8% (ebd. S. 38).

Es sollte hier möglichst präzise angegeben werden, wie häufig falsch-negative und falsch-positive Befunde sowie Testversager auftreten. Der positive prädiktive Wert sollte verständlich erläutert und getrennt für die einzelnen Trisomien angegeben werden.

Der Begriff „auffällig“ ist medizinischer Jargon.

Vorschlag:

„Der NIPT zeigt an, dass das ungeborene Kind wahrscheinlich eine Trisomie hat, obwohl das nicht der Fall ist.“

„Deshalb ist es immer nötig“ impliziert, dass an dieser Stelle die Freiwilligkeit endet.

Vorschlag:

„Mehr Gewissheit kann daher nur eine weiterführende Untersuchung wie eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie bringen.“

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab. Stellen Sie sich eine Gruppe von 10.000 Schwangeren vor, von denen 10 ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Das gewählte Beispiel ist wenig aussagekräftig, da die Abhängigkeit der Genauigkeit vom Alter der Frau ignoriert wird [5]. Es sollte konkreter kommuniziert werden, dass der Test bei jüngeren Frauen unzuverlässiger ist.

Zudem fehlt der Zwischenschritt „X Frauen lassen eine Amniozentese durchführen, die bestätigt, dass...“

Wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen.

Häufig wird sie unter Zeitdruck getroffen, da sich viele Paare erst dann damit beschäftigen, wenn der NIPT von einer Ärztin oder einem Arzt angesprochen wird. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele Paare entscheiden sich für vorgeburtliche Tests, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine Trisomie hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Wenn eine Trisomie festgestellt wurde, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen.

Wegen der fortschreitenden Schwangerschaft stehen Frauen unter Druck, sich verhältnismäßig schnell zu entscheiden. Gesetzlich vorgeschrieben sind mindestens drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung.

Eine psychosoziale Beratung kann in dieser Situation sehr wichtig sein. Es gibt auch die Möglichkeit, sich mit Familien auszutauschen, in denen ein Kind mit Trisomie lebt. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Für andere Paare stellt sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nicht. Sie können sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. Deshalb entscheiden sich einige von vornherein gegen Untersuchungen auf Trisomien.

Diese Entscheidung muss von den Ärztinnen und Ärzten akzeptiert werden.

Auf der anderen Seite kann ein Test helfen, sich auf die besonderen Bedürfnisse eines Kindes mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Vorgeburtliche Untersuchungen können allerdings nicht zuverlässig voraussagen, wie ausgeprägt die Beeinträchtigungen durch die Trisomie sein werden und wie viel Unterstützung das Kind später tatsächlich brauchen wird.

Statt „kann schwerfallen“ besser: „Es ist oft nicht leicht, sich für oder gegen eine NIPT zu entscheiden“.

Die Formulierung „erst dann damit beschäftigen“ – ist anklagend. Wann genau sollten sich Paare mit NIPT beschäftigen?

Das Informationsbedürfnis besteht in dem Moment, in dem die werdenden Eltern dies äußern. Dies sollte sich in den Materialien widerspiegeln und nicht gewertet werden. Es kann nicht Ziel dieser Broschüre sein, den gesamtgesellschaftlichen Diskurs zur PND, der nicht in angemessener Breite und Tiefe geführt wird, den werdenden Eltern als Defizit zuzuschreiben.

Der Begriff „sichergehen“ ist unzutreffend, denn das ist nicht möglich.

Die Ambivalenzen bzw. die Dilemmata der Pränataldiagnostik beginnen nicht erst mit dem Vorliegen des Ergebnisses, sondern bereits wenn entschieden werden soll, ob untersucht wird. Das sollte hier benannt werden.

Nicht „wegen der fortschreitenden Schwangerschaft“, sondern wegen der Regelungen und Umstände bezüglich eines Schwangerschaftsabbruchs „stehen“ nicht nur „Frauen“, sondern auch diejenigen, die sie professionell begleiten, „unter Druck“ – bitte benennen, worum es hier geht.

Auch hier bitte konkret benennen, dass es bei „dieser Situation“ um die Frage des Schwangerschaftsabbruchs geht.

Statt „kann wichtig sein“ sollte „ist dringend zu empfehlen“ (um in dieser schweren/potenziell traumatischen Entscheidungssituation Unterstützung zu erfahren).

Die Vermittlungspflicht für Ärzt*innen ist hier ausdrücklich zu erwähnen.

Die Formulierung „Für andere Paare“ stellt eine Abgrenzung zwischen zwei oppositionelle Gruppen her. Das ist wenig hilfreich. Es sollte stattdessen für Solidarität und gegenseitiges Verständnis geworben werden.

Dass in einem Informationsblatt stehen soll, dass eine Entscheidung der werdenden Eltern „von Ärzt*innen akzeptiert werden“ muss, ist ausgesprochen bedauerlich. Das sollte selbstverständlich sein.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt unterstützen.

Die Formulierung, eine Broschüre könne die Beratung „unterstützen“, beinhaltet die Gefahr, dass die Broschüre ausgehändigt wird und die Schwangeren/Paare/Familien darum gebeten werden, diese durchzulesen und im Anschluss Fragen zu stellen. Diese Broschüre informiert aber zusätzlich und unabhängig von der (hoffentlich nicht nur ärztlichen) Beratung.

Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de:
Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de:
Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de:
Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige. Informationen zum Down-Syndrom finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:
- www.ds-infocenter.de:
Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org:
Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V.

Bitte an dieser Stelle auch über die Rechte aufklären – genau das sind Informationen, die eben nicht jede Person ohne Schwierigkeiten auffindet und versteht.

Geeignete Verbände und Elterninitiativen sollen hier ergänzt werden, z.B. Leona e.V.

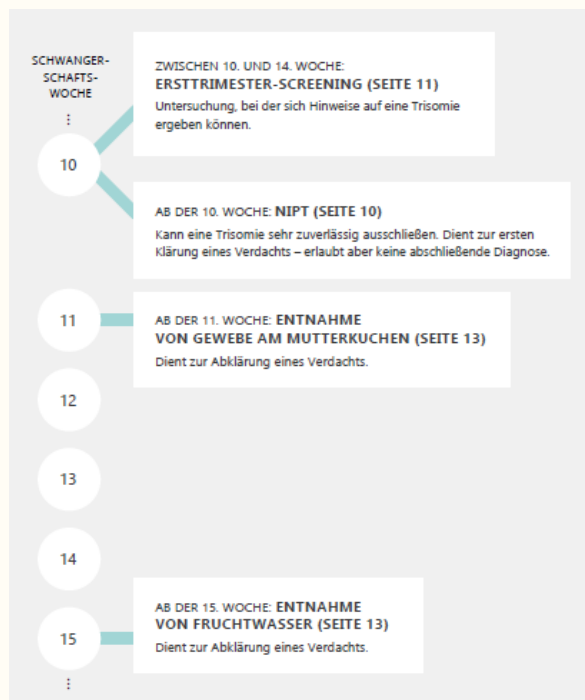
Seite 18

ÜBERBLICK:

VORGEBURTliche UNTERSUCHUNGEN AUF TRISOMIEN

Keiner der folgenden Tests gehört zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Ein Ersttrimester-Screening (ETS) wird nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt. Der NIPT und andere Untersuchungen werden nur bezahlt, wenn eine schwangere Frau einen Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

WICHTIG: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Niemand darf Sie dazu drängen.



Die Zeitleiste beinhaltet keine neuen Informationen und kann aus der Sicht der DGHWi gestrichen werden.

Der Ablauf der Untersuchungen wird zudem in einer Weise dargestellt, die nicht deutlich macht, dass diese Untersuchungen zur Disposition stehen. Sie erscheinen hier eher als verbindlicher Ablauf.

Die Beschreibungen sind unterschiedlich strukturiert und unterschiedlich umfangreich. Die Zeitleiste beinhaltet lediglich die Schwangerschaftswochen 10 bis 15. Dies erscheint nicht gelungen, da die Zeit bis zum Erhalt des Ergebnisses der Amniozentese nicht enthalten ist, von den Leser*innen aber bedacht werden sollte.

Seite 19

Welche Fragen haben Sie?

Hier können Sie Ihre Fragen notieren:

Dieser Abschnitt ist unnötig und verzichtbar.

Autorinnen:

Annekatriin Skeide, M.A., Dr. Sabine Striebich, Prof.in Dr. Dorothea Tegethoff MHA, Dr. Angelica Ensel für die Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft e.V. (DGHWi)

Literatur

1. Deutscher Bundestag. Technikfolgenabschätzung (TA): Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019.
2. IQWiG. IQWiG-Berichte – Nr. 623 Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. 2018.
3. IQWiG. Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Vorbericht P 17.01, Version 1 (28.02.2020). 2020.
4. Skeide A, Tegethoff D, Beckmann L, Schlüter-Cruse M. Kassenzulassung von Nichtinvasiven Pränatalen Tests (NIPTs). Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Hebammenwissenschaft e.V. Zeitschrift für Hebammenwissenschaft. 2019;(7)1:23-25.
5. Zerres K. Nichtinvasive Pränataldiagnostik – eine gesamtgesellschaftliche Herausforderung. Frauenheilkunde up2date. 2017;11:17–21.