



AUS DER UNIVERSITÄTSFRAUENKLINIK ROSTOCK

DIREKTOR: PROF. DR. MED. B. GERBER

# EPIDEMIOLOGISCHE STUDIE ZUM KENNTNISSTAND SCHWANGERER ÜBER PRÄNATALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGSMETHODEN

INAUGURALDISSERTATION  
ZUR  
ERLANGUNG DES AKADEMISCHEN GRADES  
DOKTOR DER MEDIZIN  
DER  
UNIVERSITÄTSMEDIZIN ROSTOCK

VORGELEGT VON

TONI MORITZ STOCKHAMMER | GEB. AM 27.10.1985 IN BRAUNSCHWEIG  
AUS ROSTOCK  
ROSTOCK | 2020

[https://doi.org/10.18453/rosdok\\_id00003350](https://doi.org/10.18453/rosdok_id00003350)



**GUTACHTER**

**ERSTGUTACHTER: PROF. DR. MED. TORALF REIMER**

**EINRICHTUNG: UNIV.-FRAUENKLINIK AM KLINIKUM SÜDSTADT ROSTOCK**

**ZWEITGUTACHTER: PROF. DR. ING. GÜNTHER KUNDT**

**EINRICHTUNG: INSTITUT FÜR BIOSTATISTIK UND INFORMATIK IN MEDIZIN UND ALTERSFORSCHUNG  
AN DER UNIVERSITÄT ROSTOCK**

**DRITTGUTACHTER: PROF. DR. MED. ACHIM RODY**

**EINRICHTUNG: CAMPUS LÜBECK, KLINIK FÜR FRAUENHEILKUNDE UND GEBURTSHILFE**

**JAHR DER EINREICHUNG: 2020**

**JAHR DER VERTEIDIGUNG: 2021**

**DOKTORARBEIT**

**UNIVERSITÄTSMEDIZIN ROSTOCK**

---

## **INHALTSVERZEICHNIS**

---

<b>I.</b>	<b>GRUNDLAGE .....</b>	<b>6</b>
1.1	ENTWICKLUNG DER PRÄNATALDIAGNOSTIK .....	8
1.2	ZIELE DER PRÄNATALDIAGNOSTIK .....	9
1.3	INDIKATIONEN FÜR EINE PRÄNATALDIAGNOSTIK.....	9
1.4	VERFAHREN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK.....	11
1.4.1	INVASIVE VERFAHREN .....	12
1.4.1.1	CHORIONZOTTENBIOPSIE.....	12
1.4.1.2	AMNIOZENTESE.....	13
1.4.1.3	CHORDOZENTESE .....	13
1.4.2	NICHT-INVASIVE VERFAHREN.....	13
1.4.2.1	SONOGRAFIE .....	14
1.4.2.2	SERUMBIOCHEMIE.....	16
1.4.2.3	NICHT-INVASIVER PRÄNATALTEST .....	17
1.5	AUFKLÄRUNG UND BERATUNG ÜBER PRÄNATALDIAGNOSTIK .....	18
1.5.1	HUMANGENETISCHE BERATUNG .....	19
1.5.2	GESETZLICHE GRUNDLAGEN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK .....	20
1.5.3	MUTTERSCHAFTS-RICHTLINIEN.....	21
1.5.4	INFORMATIONSQUELLEN FÜR SCHWANGERE ÜBER PRÄNATALDIAGNOSTIK.....	22
1.6	ZIELSETZUNG DER ARBEIT .....	23
<b>II.</b>	<b>MATERIAL UND METHODEN .....</b>	<b>24</b>
2.1	PATIENTENKOLLEKTIV .....	24
2.2	DATENERFASSUNG UND DATENSCHUTZ .....	24
2.3	STATISTISCHE ANALYSE .....	25
<b>III.</b>	<b>ERGEBNISSE.....</b>	<b>27</b>
3.1	PATIENTENKOLLEKTIV .....	27

---

---

3.1.1	ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN PRO JAHR .....	27
3.1.2	ALTERSSTRUKTUR DER STUDIENTEILNEHMERINNEN ZUM BEFRAGUNGSZEITPUNKT .....	27
3.1.3	GRAVIDITÄT UND PARITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	28
3.1.4	ABORTE UND ABRUPTIONES DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	30
3.1.5	AUFTeilUNG DER STUDIENTEILNEHMERINNEN IN ALTERSGRUPPEN .....	32
3.2	DURCHGEFÜHRTE PRÄNATALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGEN .....	33
3.3	AUFLÄRUNG UND KENNTNISSTAND ÜBER VORGEBURTLCHE UNTERSUCHUNGEN .....	37
3.3.1	AUFLÄRUNG DER STUDIENTEILNEHMERINNEN.....	37
3.3.2	KENNTNISSE DER STUDIENTEILNEHMERINNEN.....	41
3.3.3	POSITIVER BEFUND IN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK .....	44
3.3.4	ANALYSE DER STUDIENTEILNEHMERINNEN NACH BILDUNGSNIVEAU .....	50
<b>IV.</b>	<b>DISKUSSION.....</b>	<b>56</b>
4.1	GRENZEN DER ARBEIT.....	72
<b>V.</b>	<b>ZUSAMMENFASSUNG.....</b>	<b>73</b>
5.1	THESEN .....	75
<b>VI.</b>	<b>LITERATURVERZEICHNIS.....</b>	<b>76</b>
<b>VII.</b>	<b>ANHANG .....</b>	<b>88</b>
7.1	FRAGEBOGEN .....	88
7.2	EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG .....	94
<b>VIII.</b>	<b>EIDESSTATTLICHE VERSICHERUNG .....</b>	<b>95</b>
<b>IX.</b>	<b>LEBENSLAUF .....</b>	<b>96</b>

---

---

## **ABBILDUNGSVERZEICHNIS**

---

ABBILDUNG 1: HÄUFIGKEIT CHROMOSOMALER ABWEICHUNGEN .....	6
ABBILDUNG 2: ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	33
ABBILDUNG 3: DURCHGEFÜHRTE PRÄNATALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGEN .....	35
ABBILDUNG 4: AUFKLÄRUNG - PRÄNATALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGEN.....	37
ABBILDUNG 5: GENETISCHE BERATUNG .....	38
ABBILDUNG 6: HUMANGENETISCHE BERATUNG .....	39
ABBILDUNG 7: PRÄNATALE AUFKLÄRUNGSBÖGEN .....	40
ABBILDUNG 8: PRÄNATALE INFORMATIONEN.....	41
ABBILDUNG 9: PRÄNATALER KENNTNISSTAND .....	42
ABBILDUNG 10: FEINSONOGRAFIE - ALTERSGRUPPEN .....	44
ABBILDUNG 11: GENETISCHEN ERKRANKUNG - ALTERGRUPPEN .....	45
ABBILDUNG 12: KONSEQUENZEN DER SCHWANGERSCHAFT BEI TRISOMIE 21 .....	46
ABBILDUNG 13: ZUKÜNSTIGE PRÄNATALE METHODEN.....	47
ABBILDUNG 14 : BILDUNGSNIVEAU DER STUDIENTEILNEHMERINNEN.....	50
ABBILDUNG 15: FEINSONOGRAFIE - BILDUNGSNIVEAU. ....	52
ABBILDUNG 16: GENETISCHE ERKRANKUNG - BILDUNGSNIVEAU.....	53
ABBILDUNG 17: NUTZUNG INVASIVER PRÄNATALDIAGNOSTIK. ....	61
ABBILDUNG 18: ENTWICKLUNG DES NIPT .....	62

---

## **TABELLENVERZEICHNIS**

---

TABELLE 1: MATERNALES ALTER UND RISIKEN EINER TRISOMIE 21 .....	7
TABELLE 2: DURCHSCHNITTSALTER DER MÜTTER .....	11
TABELLE 3: ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	27
TABELLE 4: ALTERSSTRUKTUR DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	28
TABELLE 5: GRAVIDITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	29
TABELLE 6: PARITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	30
TABELLE 7: ABORTE BEI STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	31
TABELLE 8: ABRUPTIONES BEI STUDIENTEILNEHMERINNEN .....	32
TABELLE 9: DURCHGEFÜHRTE PRÄNATALE DIAGNOSTIK .....	36
TABELLE 10: KENNTNISSTAND PRÄNATALER DIAGNOSTIK .....	43
TABELLE 11: ALTERSGRUPPEN .....	49
TABELLE 12: PRÄNATALDIAGNOSTISCHER KENNTNISSTAND - BILDUNGSNIVEAU .....	51
TABELLE 13: DURCHGEFÜHRTE PRÄNATALE DIAGNOSTIK - BILDUNGSNIVEAU .....	55

**ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS**

---

AFP	alpha-Fetoprotein
AC	Amnioxentese
CC	Chordozentese
CVS	Chorionzottenbiopsie (chorionic villus sampling)
DNA	Desoxyribonukleinsäure
ETS	Ersttrimesterscreening
FISH	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
GenDG	Gendiagnostikgesetz
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
hCG	humanes Choriongonadotropin
NIPD	Nicht-invasive Pränataldiagnose
NIPT	Nicht-invasiver Pränataltest
NT	Nackentransparenz
PAPP-A	pregnancy-associated plasma protein A
PCR	Polymerase-Kettenreaktion (polymerase chain reaction)
p-Wert	Signifikanzwert
SchKG	Schwangerschaftskonfliktgesetz
SD	Standardabweichung (standard deviation)
SSW	Schwangerschaftswoche
StGB	Strafgesetzbuch
TT	Triple-Test
uE3	unkonjugiertes Estriol

Anmerkung zum Text:

Aus Gründen der Lesbarkeit wird in dieser Arbeit bei Personenbezeichnungen die männliche Form (Arzt, Facharzt, Gynäkologe, Untersucher) gewählt, es steht jedoch gleichzeitig als Synonym für die weibliche Form.

### I. GRUNDLAGE

---

hen oder Junge. Hauptsache gesund!"

Der Wunsch nach einem gesunden Kind führt oft zu einer hohen Erwartungshaltung an die Pränataldiagnostik. Angesichts des Fortschritts in der Biochemie und Medizintechnik steigt die Möglichkeit kontinuierlich, fetale Auffälligkeiten noch früher und detaillierter in vorgeburtlichen Untersuchungen zu diagnostizieren. Die meisten Frauen haben unzureichende Kenntnisse über präpartale Untersuchungsmethoden und kommen erstmals durch die Schwangerschaft mit der Thematik in Kontakt. Erkrankungen oder gar Behinderungen des Ungeborenen sind Gedanken, mit denen sich werdende Eltern in einer Schwangerschaft nicht auseinandersetzen wollen.

Trotz reproduktionsmedizinischer Hilfestellung ist die Fertilität der Frauen begrenzt. Das durchschnittliche Alter der Schwangeren nimmt stetig zu. 2014 registrierte das Statistische Bundesamt 35.559 Lebendgeburten bei Frauen über dem 40. Lebensalter. Die Zahl ist im Jahr 2018 auf 42.904 Lebendgeburten gestiegen [74]. Mit höherem Lebensalter steigt die Wahrscheinlichkeit, ein Kind zum Beispiel mit Down-Syndrom zu gebären (Abbildung 1 und Tabelle 1).

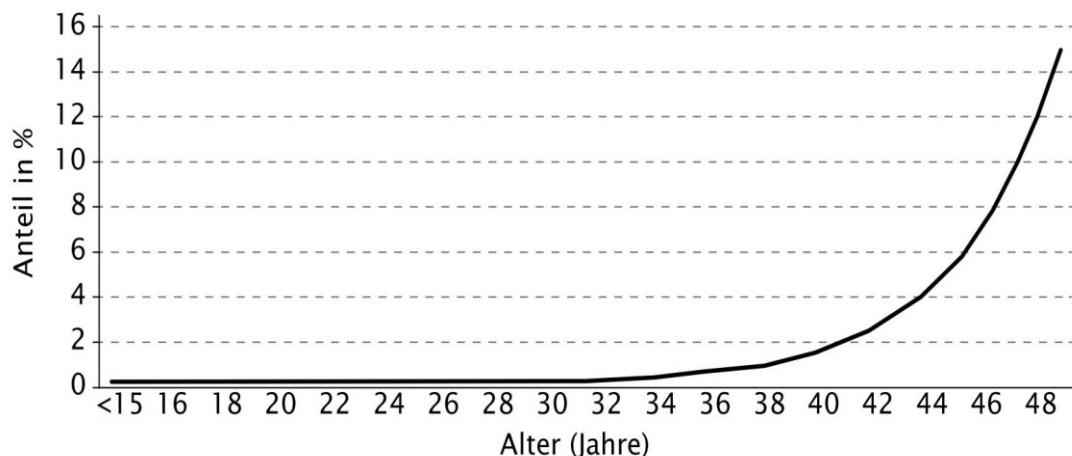


ABBILDUNG 1: HÄUFIGKEIT CHROMOSOMALER ABWEICHUNGEN IN ABHÄNGIGKEIT VOM MÜTTERLICHEN ALTER [12].

Maternales Alter bei der Geburt (in Jahren)	Risiko einer Trisomie 21 (im Verhältnis)
20	1 : 1667
26	1 : 1176
30	1 : 952
36	1 : 289
40	1 : 106
46	1 : 23

TABELLE 1: MATERNALES ALTER UND RISIKEN EINER TRISOMIE 21 IM VERHÄLTNIS - EIGENE DARSTELLUNG MODIFIZIERT NACH [35].

Der Begriff Pränataldiagnostik beschreibt die vorgeburtlichen Untersuchungen fokussiert auf den Fetus. Mit verschiedenen vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden werden Befunde über den Fetus und die Schwangere erhoben und ausgewertet [36].

Ziel ist es, mit Hilfe der ärztlichen Schwangerschaftsbegleitung frühzeitig Erkrankungen und gesundheitliche Risiken zu erkennen und gegebenenfalls zu therapieren. Die Pränataldiagnostik wird neben der Früherkennung von fetalen Anomalien auch als Risikoprävention im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien genutzt [31, 88].

Aufgrund von pränataldiagnostischen Erkrankungen, wie zum Beispiel bei fetalen Herzrhythmusstörungen, kann eine Therapie möglich sein. Außerdem besteht zunehmend die Möglichkeit von pränatalen intrauterinen chirurgischen Eingriffen. Durch rechtzeitiges Erkennen von Geburtsrisiken oder fetalen Erkrankungen ergibt sich die Möglichkeit, das interdisziplinäre vorgeburtliche Management individuell anzupassen. Die Auswahl, etwa einer Entbindungsklinik mit neonatologischer Spezialisierung, kann aufgrund dessen zu einem deutlich besseren Outcome für die Schwangere und den Fetus führen [39]. Die meisten fetalen Erkrankungen, die mittels pränataldiagnostischer Verfahren entdeckt werden, haben jedoch keinen kurativen Ansatz. Daher resultiert gegenwärtig aus einem pränataldiagnostisch gewonnenen Ergebnis, häufig eine Diagnose ohne Therapiemöglichkeit. Die weitere Konsequenz hinsichtlich des

Schwangerschaftsverlaufs trägt die Patientin. Der Ratsuchenden steht die ärztliche Beratung zur Verfügung, um Entscheidungen über Schwangerschaftsfortführung oder -beendigung autonom treffen zu können. Dennoch setzt diese Verantwortung die Schwangeren unter einen massiven emotionalen Druck [6, 72, 88].

## 1.1 ENTWICKLUNG DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Permanente Weiterentwicklung der Forschung und Technik im Rahmen der Pränataldiagnostik ließen die Qualität der Methoden und ihre Aussagekraft, etwa in der Erforschung des humanen Genoms, stetig ansteigen. Kontinuierlich werden in den Untersuchungsmethoden neue biochemische Serummarker oder in der Ultraschalldiagnostik Softmarker evaluiert. Diese werden in die Verfahren der Pränatalmedizin berücksichtigt und integriert [68].

1958 konnte Ian Donald, ein britischer Gynäkologe, zum ersten Mal einen Fetus sonografisch darstellen [24]. Seit 1988 wird nach den Empfehlungen der Mutterschafts-Richtlinien der Verlauf einer Schwangerschaft überwacht. Mit Einführung der Fruchtwasserpunktion und der Möglichkeit zur Isolierung von Zellen ließen sich zunächst das Geschlecht und kurze Zeit später die Trisomie 21 bestimmen [29]. Seit den 80-er Jahren konnten mittels der Chorionzottenbiopsie (CVS) erstmals vorgeburtliche Aussagen über chromosomal Störungen im ersten Trimenon getroffen werden [86].

Die Detektionsrate für Trisomie 21 wurde mit der Weiterentwicklung des Triple-Tests (TT) und neuer Screeningmethoden in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert. Nach einer anfänglichen Detektionsrate von circa 20 % bei Screeninguntersuchungen vor etwa 40 Jahren, können heutzutage beinahe 100 % der Erkrankungsfälle erkannt werden [60].

Nicolaides und seine Arbeitsgruppe konnten in den 90-er Jahren mit Hilfe der Sonografie ein Nacken dem bei Feten mit Chromosomenaberrationen feststellen, welches sich nicht wie bei gesunden Feten im zweiten Trimenon wieder zurückbildet. Durch die Integration der maternalen Serumparameter, der freien  $\beta$ -Kette des humanen Choriongonadotropins ( $\beta$ -Kette hCG) und dem pregnancy-associated plasma protein A (PAPP-A), konnte eine Detektionsrate von circa 80 % erreicht werden [62].

Im Jahr 2012 wurde der Nicht-invasive Pränataltest (NIPT), eine neue Methode im Bereich der Pränataldiagnostik, in Deutschland eingeführt. Der Test kann ausschließen, ob eine fetale Trisomie 13, 18 oder 21 vorliegt. Das mütterliche Blut wird dabei mit einer Next Generation Sequencing Technologie aufgearbeitet und analysiert [61].

Diese Art von molekulargenetischen DNA-Analysen werden von den Patientinnen immer häufiger in Anspruch genommen. Zukünftig soll der NIPT als Bestandteil des Leistungskatalogs der Gesetzlichen Krankenversicherungen (GKV) im begründeten Einzelfall übernommen werden. Ein Inkrafttreten dieser Änderung wird voraussichtlich Ende 2020 erwartet [12].

---

## 1.2 ZIELE DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Ziel der Pränataldiagnostik ist es, fetale Entwicklungsstörungen frühzeitig zu erkennen und Schwangere professionell zu beraten. Sorgen und Ängste sollen möglichst mit Hilfe der vorgeburtlichen Untersuchungen genommen werden. Bei pathologischen Befunden werden weitere Diagnostik, intrauterine Therapiemöglichkeiten, aber auch die Beendigung einer Schwangerschaft ergebnisoffen erörtert. Ratsuchende Schwangere sollen bei der Entscheidung bezüglich der Fortführung oder eines möglichen Abbruchs der Schwangerschaft beratend unterstützt werden. Den Entschluss trifft die Schwangere selbst und dieser wird vom Arzt nicht bewertet [88].

Ethische und juristische Konflikte, die durch eine vorgeburtliche Untersuchung entstehen können, setzen neben dem fachlichen Können und der Expertise, die nötige Empathie des Arztes voraus und erfordern auch zukünftig gesellschaftlichen Diskurs und Konsens.

---

## 1.3 INDIKATIONEN FÜR EINE PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Die Pränataldiagnostik bietet Schwangeren die Möglichkeit Informationen über den Status quo des heranwachsenden Kindes zu erfahren. Bei Risikoschwangeren hängt das Patientin- und Kindeswohl maßgeblich vom perinatalen Management ab. Wenn beispielsweise im Rahmen der Pränataldiagnostik ein Herzfehler des Fetus diagnostiziert wird, ist es wichtig, die richtige

Entbindungsklinik zu wählen. Die Pränataldiagnostik soll die Schwangere begleiten und Gesundheitsrisiken für Mutter und Fetus minimieren. Das Wort Risiko wird im Rahmen der Pränataldiagnostik oft benutzt. Risiko in der Pränataldiagnostik umschreibt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Erkrankung der Mutter oder des Kindes. Mit Hilfe von vorgeburtlichen Untersuchungen kann das Risiko für die Entstehung oder das Vorliegen einer fetalen Erkrankung eingeschätzt werden. Durch Softwareauswertung und Einbeziehung der erhobenen Parameter aus Screeninguntersuchungen ergibt sich das patientenspezifische Risiko [69]. Die Aufgabe des Arztes ist es die Patientin, auf Grundlage der erhobenen Befunde, über die Ergebnisse und die Wahrscheinlichkeit einer fetalen Erkrankung zu informieren sowie das spezifische Risiko einzuschätzen.

Um die Wahrscheinlichkeit für Erkrankungen des Fetus und der Schwangeren zu verringern, sollten Noxen wie etwa Alkohol und Nikotin vermieden werden. Aber auch Übergewicht, Diabetes mellitus oder arterieller Hypertonus stellen Risiken in der Schwangerschaft dar. Es gibt noch zahlreiche weitere schwangerschaftsbezogene Risiken. Das Alter der Schwangeren stellt dabei den wohl bekanntesten Risikofaktor im Zusammenhang mit chromosomal Anomalien dar. Der demografische Wandel erhält hierbei den größten Stellenwert [28, 44]. Zwischen 2013 und 2018 ist das Durchschnittsalter der erstgebärenden Frauen von 29,3 auf 30 Jahre kontinuierlich angestiegen (Tabelle 2) [75].

Jahr	Durchschnittsalter der Frau bei Geburt des 1. Kindes in Jahren
2013	29,3
2014	29,5
2015	29,6
2016	29,6
2017	29,8
2018	30,0

TABELLE 2: DURCHSCHNITTSALTER DER MÜTTER BEI DER ERSTEN LEBENDGEBURT IN DEUTSCHLAND [75].

---

#### 1.4 VERFAHREN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Unter dem Begriff der Pränataldiagnostik werden alle vorgeburtlichen Untersuchungen bezeichnet, die schwangere Frauen oder den Fetus betreffen. Im Rahmen dieser Untersuchungen können Informationen über die Physiologie, aber auch mögliche Pathologien etwa Erkrankungen oder Fehlbildungen des Fetus, gewonnen werden [36]. Die Pränataldiagnostik wird in invasive und nicht-invasive Verfahren unterteilt.

Bei invasiven Verfahren (CVS / AC / CC) punktiert der Arzt mittels Hohlnadel die Gebärmutter der Patientin, um Material zu gewinnen. Blutentnahmen der Mutter bilden hierbei die Ausnahme. Die nicht-invasiven Verfahren für Feten bilden alle bildgebenden Untersuchungen und die bereits erwähnte maternale Blutanalyse.

Bei diesen Verfahren handelt es sich um Screeningmethoden. Es werden Wahrscheinlichkeiten für bestimmte Erkrankungen dargestellt ohne eine unmittelbare therapeutische Konsequenz abzuleiten. Die invasiven Methoden gehen mit einer erhöhten Risiko- und Komplikationsrate einher. Dafür können Erkrankungen genauer bestimmt oder fatale Störungen teilweise konkret benannt werden [77].

---

### 1.4.1 INVASIVE VERFAHREN

---

Bei der vorgeburtlichen invasiven Diagnostik wird fetales Gewebe gewonnen um zytogenetische Analysen durchzuführen. Bei allen drei Verfahren, Chorionzottenbiopsie (CVS), Amnionzentese (AC) und Chordozentese (CC), wird zunächst intaktes fetales Zellmaterial gewonnen. Dies ermöglicht eine Analyse des fetalnen Erbgutes bei bestimmten Fragestellungen. Hierbei können sowohl die häufiger vorkommenden Chromosomenaberrationen als auch unbalancede und balancierte Translokationen sowie Mosaike unterschieden werden [87].

Den Patientinnen werden vor dem geplanten Eingriff die Indikationsstellung und die möglichen Alternativen mit den jeweiligen potentiellen Komplikationen und Risiken erklärt. Neben dem Einsetzen von Blutungen, Blasensprung oder Wehen müssen die Patientinnen bis zum Spätabort und unreife Frühgeburt aufklärt werden. Die Ärzte müssen über mögliche Komplikationen, beispielsweise Verletzungen der Feten und entstehende Entzündungen bis hin zur maternalen Sepsis, informieren. Die Aufklärung wird schriftlich dokumentiert [81].

#### 1.4.1.1 CHORIONZOTTENBIOPSIE

---

Bei der Chorionzottenbiopsie, auch Plazenta- beziehungsweise Mutterkuchenpunktion genannt, wird plazentares Gewebe mittels Punktions gewonnen. Anschließend erfolgt eine Chromosomenanalyse.

Ähnlich wie bei der AC wird mit einer Hohlnadel unter Ultraschallkontrolle transabdominal circa 20 mg Zottenmaterial entnommen. Der transzervikale Zugangsweg kann alternativ bei schwer zugänglicher Plazenta für die Punktions gewählt werden. Die Untersuchung ist schon ab der 11. Schwangerschaftswoche (SSW) möglich. Bei hoher Expertise des Arztes liegt die Abortrate bei etwa 0,2 % [2].

#### **1.4.1.2 AMNIOZENTESE**

---

Die Amniozentese, umgangssprachlich Fruchtwasserpunktion, ist von den invasiven pränatalen Untersuchungsmethoden die Diagnostik der Wahl. Deshalb wird dieses Verfahren am Häufigsten durchgeführt. Bei einer AC wird unter sonografischer Kontrolle und sterilen Bedingungen mit einer Hohlnadel über die Bauchdecke der schwangeren Patientin in die Amnionhöhle punktiert. Es werden circa 20 ml Amnionflüssigkeit entnommen. Dieses invasive Verfahren kann circa ab der 15. SSW erfolgen. Mit Hilfe der gewonnenen embryonalen Zellen wird eine Chromosomenanalyse erstellt. Chromosomale Anomalien können mittels dieser Technik festgestellt werden. Das Abortrisiko liegt, je nach Erfahrung des durchführenden Arztes, bei unter einem Prozent. Die Diagnosesicherheit wird je nach Studie zwischen 97,5 % und 99,6 % angegeben [77]. Mit Einführung des sogenannten Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung-Tests an unkultivierten Amnionzellen aus dem Fruchtwasser, ist ein Diagnoseergebnis innerhalb von ein bis zwei Tagen möglich [46].

#### **1.4.1.3 CHORDOZENTESE**

---

Ab der 18. SSW besteht die Möglichkeit einer fetalen Blutentnahme, der Chordozentese. Der Untersucher punktiert mit einer Hohlnadel unter sonografischer Kontrolle über die Bauchdecke der Patientin die Umbilikalvene des Fetus und aspiriert circa 3 ml Blut.

Bei unklaren Befundergebnissen der AC oder der CVS sowie zur Infektionsdiagnostik, kann die CC genutzt werden. Ebenso wird die CC als Therapieoption für intrauterine Bluttransfusionen bei fetaler Anämie verwendet. Die Abortrate bei dem Eingriff wird mit ungefähr 1 % angegeben [63].

### **1.4.2 NICHT-INVASIVE VERFAHREN**

---

Im Vergleich zu den oben genannten Verfahren sind nicht-invasive Diagnoseverfahren komplikationsärmer für die Patientin und den Fetus. Mit Hilfe der nicht-invasiven Methoden können

Wahrscheinlichkeiten für auftretende chromosomale Störungen ermittelt werden. Die spezifische Wahrscheinlichkeitsberechnung erfolgt durch Kombination aus Serumbiochemie und Ultraschalldiagnostik. Bei auffälligen Befunden ist der Arzt verpflichtet, die Schwangere über weitere diagnostische Möglichkeiten mittels invasiver Methoden und Alternativen zu beraten.

#### 1.4.2.1 SONOGRAFIE

---

Die Ultraschalldiagnostik gehört zu den technisch ältesten und wichtigsten pränataldiagnostischen Methoden. Sie ermöglicht neben der exakten Festlegung des Gestationsalters auch die regelmäßige Überwachung der Schwangerschaft und die Feststellung von auftretenden Komplikationen. Im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien wird die Sonografie für die geburtshilfliche Basisdiagnostik benötigt.

„Im Verlauf der Schwangerschaft soll ein Ultraschallscreening mittels B-Mode-Verfahren angeboten werden. Die Untersuchungen erfolgen in den SSW:

- 8 + 0 bis 11 + 6 SSW (1. Screening)
- 18 + 0 bis 21 + 6 SSW (2. Screening)
- 28 + 0 bis 31 + 6 SSW (3. Screening).

Dieses Ultraschallscreening dient der Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft insbesondere mit dem Ziel

- der genauen Bestimmung des Gestationsalters,
- der Kontrolle der somatischen Entwicklung des Feten,
- der Suche nach a gen fetalnen Merkmalen sowie
- dem frühzeitigen Erkennen von Mehrlingsschwangerschaften.

Der Inhalt des Screenings ist für die jeweiligen Untersuchungszeiträume in Anlage 1 a festgelegt. Vor Durchführung des 1. Ultraschallscreenings ist die Schwangere über Ziele, Inhalte und Grenzen sowie mögliche Folgen der Untersuchung aufzuklären. Im Anschluss an dieses Gespräch stehen der Schwangeren folgende Optionen für die Durchführung der Ultraschalluntersuchungen im zweiten Trimenon offen:

- a) Sonografie mit Biometrie ohne systematische Untersuchung der fetalen Morphologie
- b) Sonografie mit Biometrie und systematische Untersuchung der fetalen Morphologie durch einen besonders qualifizierten Untersucher.

Die ärztliche Aufklärung wird unterstützt durch das Merkblatt gemäß Anlage 5. Ergeben sich aus dem Screening auffällige Befunde, die der Kontrolle durch Ultraschalluntersuchungen mit B-Mode oder gegebenenfalls anderen sonographischen Verfahren bedürfen, sind diese Kontrolluntersuchungen auch außerhalb der vorgegebenen Untersuchungszeiträume Bestandteil des Screenings. Dies gilt insbesondere für Untersuchungen bei den in Anlage 1 b aufgeführten Indikationen.“ [31].

Im Allgemeinen wird zur Feststellung einer Schwangerschaft eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt. Die Nackentransparenzmessung (NT), im Volksmund die sogenannte Nackenfaltenmessung, wird in den Mutterschafts-Richtlinien nicht vorgeschrieben. Ein über der Norm gemessenes Nacken erhöht die Wahrscheinlichkeit einer chromosomalen Störung wie zum Beispiel einer Trisomie 21. Auch Fehlbildung des Organsystems oder Stoffwechselstörungen können sonografisch detektiert werden. Die Untersuchung wird Schwangeren ab der 11. und vor Abschluss der 14. SSW angeboten. Besonders zwischen der 12. und 13. SSW kann die dorsale subkutane Flüssigkeitsansammlung auf Höhe der Halswirbel detektiert werden. Die Untersuchung erfordert von den Ärzten eine besondere Qualifikation, wie sie beispielsweise im Rahmen der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) angeboten wird [73]. Die sonografische sagittale Darstellung des Nasenbeins ist ein zusätzlicher Marker und kann bei Fehlen (Hypoplasie) hinweisend auf eine chromosomale Anomalie sein. Am Stärksten ist diese chromosomale Störung mit Trisomie 21 assoziiert [17].

Weitere Softmarker können als Hinweiszeichen auf das Vorliegen einer chromosomalen Anomalie gedeutet werden. Je nach Quantität und Qualität der Softmarker werden Patientinnen über die gegebenenfalls weitere empfohlene Diagnostik beraten. Bei circa 30 % der Feten, bei denen ein Softmarker auftritt, wird eine fetale Erkrankung bestätigt. Das relative Risiko für einzelne sonografische Marker ist nicht genau festgelegt. Das Fehlen eines Markers bedeutet eine Risikoreduktion um 60 - 70 % [57]. Auffällige Softmarker rufen bei Schwangeren häufig unnötige Verunsicherungen hervor, obwohl der Fetus gesund ist [53].

---

Im zweiten Schwangerschaftsdritteln wird bei einem auffälligen Befund oder bei Risikopatientinnen die Indikation für eine weiterführende Differentialdiagnostik des Fetus gestellt. Im umgangssprachlichen Gebrauch werden auch die Begriffe des Feinultraschalls, der Feinsonografie oder der Feindiagnostik verwendet. Diese sind keine wissenschaftlichen Bezeichnungen. Zwischen der 18. – 22. SSW ist das perfekte Zeitfenster für diese Untersuchung.

Eine sonografische Zusatzqualifikation wird durch die Kassenärztliche Bundesvereinigung geregelt. Ziel ist es, eine Sicherung der Qualität herzustellen. Dies gelingt, indem fachliche und apparative Voraussetzungen erfüllt sein müssen, um Leistungen erbringen und abrechnen zu können [40]. Die Grundlage hierfür ist eine qualifizierte Ausbildung und große Erfahrung des Untersuchers. In dieser Untersuchung werden gezielt, die angelegten Organe des Fetus sonoanatomisch und biometrisch überprüft. Ziel ist es, frühzeitig Wachstumsstörungen, fetale Erkrankungen oder Fehlbildungen zu detektieren [51].

Mit Hilfe der Dopplersonografie können der Blutfluss zwischen der schwangeren Patientin und dem Fetus gemessen werden. Die Richtung des Blutflusses und die Strömungsgeschwindigkeit zwischen Uterus, Plazenta und Fetus können farblich dargestellt und berechnet werden. Bei vorliegenden Risiken wie beispielsweise fetale Entwicklungsstörungen, schwangerschaftsinduzierte Hypertonie oder einem diskordanten Wachstum bei Geminigravidität, ist die Dopplersonografie ein wichtiges diagnostisches Mittel [88]. Mit Einführung hochauflösender Ultraschallsonden und der 3D- und 4D-Technologie sind die Qualität der Begutachtung fetaler Strukturen und die daraus abgeleiteten Konsequenzen gestiegen. Aufgrund der technischen Weiterentwicklung erfährt die Sonografie einen immer größer werdenden Stellenwert in der Pränataldiagnostik. Um die erhobenen Befunde richtig interpretieren zu können, ist eine spezielle Ausbildung notwendig [20].

---

#### 1.4.2.2 SERUMBIOCHEMIE

---

Beim Triple-Test (TT) und Ersttrimesterscreening (ETS) werden maternale Blutwerte analysiert. Der TT, auch als Mutiple of Median (MoM) –Test bezeichnet, findet wegen seiner geringeren Aussagekraft kaum noch Anwendung und ist vom ETS nahezu ersetzt worden. Zwischen der 15. und spätestens der 20. SSW werden drei Parameter aus dem mütterlichen Blut bestimmt: das  $\alpha$ -Fetoprotein (AFP), das unkonjugierte Estriol (uE3) und die freien  $\beta$ -Ketten des

humanen Choriongonadotropsins ( $\beta$ -Kette hCG). Die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer fetalen Trisomie 21 sowie von fetalen Neuralrohrdefekten wird unter Berücksichtigung des maternalen Alters, des Gestationsalters, des Körpergewichts der Schwangeren und des Vorliegens einer chromosomal Anomalie in einer vorausgegangenen Schwangerschaft berechnet. Beim Quadruple – Test wird das Inhibin A als weiterer Serumparameter hinzugezogen [7].

Das ETS wurde in den 90-iger Jahren durch Nicolaides etabliert und kann von Schwangeren zwischen der 12. und 14. SSW wahrgenommen werden [54]. Dabei wird eine individualisierte Risikoberechnung anhand von Parametern ausgewertet. Freies  $\beta$ -hCG und PAPP-A (pregnancy-associated-plasmaprotein A), das mütterliche Alter und die oben genannte NT werden zur Ermittlung der Wahrscheinlichkeit für eine fetale Trisomie 21 benötigt [77]. Bei erhöhten Werten oder Risikoschwangerschaften wird eine weitere Abklärung mittels Ultraschall oder einer invasiven Maßnahme empfohlen [23]. Neben der Trisomie 21 können auch andere chromosomale Anomalien und Herzfehler für ein auffälliges Ergebnis verantwortlich sein [86]. Die Kombination von sonografischen Markern mit der maternalen Serumbiochemie wird für eine Trisomie 21, eine Detektionsrate von über 90 % und eine falsch-positiv Rate von circa 5 % angegeben [38].

#### **1.4.2.3 NICHT-INVASIVER PRÄNATALTEST**

---

Das Akronym NIPT steht für den Nicht-invasiven Pränataltest. Dieser ist eine zielgerichtete Screeningmethode auf Chromosomenstörungen wie zum Beispiel die Trisomien 13,18 und 21. Plazentare DNA aus Zellfragmenten, die im mütterlichen Blut zirkuliert, wird mittels Blutentnahme gewonnen und untersucht. Die DNA-Fragmente stammen aus apoptotischen Trophoblastzellen und sind innerhalb von wenigen Stunden postpartum im maternalen Blutkreislauf nicht mehr nachweisbar [26].

Der Nachweis von zellfreier fetaler DNA erfolgt durch die Polymerasekettenreaktion (PCR). Mittlerweile können durch neuere Techniken, etwa des Next Generation Sequencing oder dem massively parallel shotgun sequencing, mehr Sequenzabschnitte analysiert werden [76]. Der resultierende Z-Wert sagt aus, wie groß die quantitative Abweichung des untersuchten Materials vom Referenzwert ist. Bei einem Testergebnis unterhalb des Referenzwertes kann eine

Chromosomenaberration des Fetus mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Zeigt der Test Werte oberhalb der Referenzwerte, wird das Vorliegen einer chromosomal Anomalie angenommen. Die Patientin wird in solchen Fällen zur Befundsicherung von ärztlicher Seite über die mögliche invasive Diagnostik, aber auch die Möglichkeit des exspektativen Vorgehens aufgeklärt. Dazu gehören neben der Fortführung der Schwangerschaft weitere sonografische Verlaufskontrollen sowie die vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung [61].

Aktuell ist der NIPT noch keine Kassenleistung. Die Kosten für die Untersuchung liegen je nach Hersteller und zusätzlichen Optionen zwischen 200 und 400 Euro. Im Jahr 2012 lag der Preis bei Markteinführung bei über 1.200 Euro. Der Hersteller LifeCodexx führte mit dem sogenannten PraenaTest® den ersten NIPT auf den deutschen Markt ein. Inzwischen gibt es weitere Hersteller, die ihre molekulargenetische Diagnostik anbieten [41]. Durch die Weiterentwicklung der Methodik im Bereich der Pränataldiagnostik sind detailliertere Aussagen im Bereich der Nicht-invasiven Pränataldiagnose (NIPD) möglich.

Laut des Herstellers LifeCodexx können mit dem PraenaTest® ab der 9. SSW Chromosomenstörungen (autosomale Trisomien 13, 18, 21), gonosomale Aneuploidien (Turner-, Triple X-, Klinefelter- und XYY-Syndrom), die 22q11.2 Mikrodeletion (assoziiert mit dem DiGeorge-Syndrom) sowie neuerdings die seltene autosomale Aneuploidie (rare autosomal aneuploidy; RAA) detektiert werden [45].

Weitere Untersuchungen sollen laut Hersteller möglich sein, beispielsweise auf subchromosomale Veränderungen, wie das Cri-du-Chat, Prader-Willi-, Wolf-Hirschhorn, Langer-Giedien-, Jacobsen- oder das Angelmann-Syndrom [45].

---

## 1.5 AUFKLÄRUNG UND BERATUNG ÜBER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Die Pränataldiagnostik befindet sich dank fortwährendem Entwicklungsprozess im stetigen Wandel. Daher ist es umso wichtiger eine Orientierung für Patienten und Ärzte zu schaffen, um gemeinsame Entscheidungen zu finden, die dem aktuellen Stand der Wissenschaft entsprechen.

Mit Hilfe von Leitlinien und Gesetzen wird die Aufklärung über pränataldiagnostische Untersuchungen geregelt. Ziel ist es, die Patientin über Inhalte und Grenzen sowie die möglichen Fol-

gen der jeweils vorliegenden Untersuchung allgemeinverständlich und ergebnisoffen zu beraten. Dabei können die Frauen selbst entscheiden, welche Untersuchungsergebnisse sie erfahren wollen. Im Anschluss an eine Untersuchung informiert der Arzt über die Bedeutung und Tragweite des Resultats. Bei entstehenden ethischen, psychischen und sozialen Fragen werden offizielle Beratungsstellen empfohlen.

Der beratende Arzt sollte sicherstellen, dass die Patientin die Informationen verstanden hat und die inneren Konflikte der Schwangeren individuell berücksichtigen [89]. Eine umfassende ärztliche Aufklärung und Beratung ist im Gendiagnostikgesetz (GenDG) verankert. Die detaillierte Dokumentation ist für Mediziner verpflichtend [32].

---

### 1.5.1 HUMANGENETISCHE BERATUNG

---

Die Humangenetik befasst sich mit dem Erbgut des Menschen und vereint beratende und labordiagnostische Expertise. Das Tätigkeitsfeld der Humangenetiker unterliegt dem GenDG. Seit dem 9. Januar 2019 gilt die aktualisierte S2 Leitlinie zur genetischen Beratung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik.

Die Aufgabe der humangenetischen Beratung besteht darin, Ratsuchenden medizinisch-genetische Fakten und Untersuchungsergebnisse zu erklären, die Lebensperspektive des Ungeborenen einzuschätzen sowie Möglichkeiten vorgeburtlicher Therapien aufzuzeigen. Es wird mit Hilfe von Wahrscheinlichkeiten beispielsweise das Auftreten chromosomal Anomalie näher erörtert und Krankheitsbilder erklärt.

Die ausführliche Darstellung der aktuellen Diagnostikoptionen und den damit verbundenen Komplikationen hilft den Patienten, eine selbstgewählte individuelle Entscheidung zu treffen. Die Durchführung einer genetischen Beratung wird Eltern mit einer Risikokonstellation, wie etwa einem erhöhten parentalen Alter, bereits vorliegende genetische Erkrankungen in der Familie oder auffällige erhobene pränataldiagnostische Befunde, empfohlen. Den Betroffenen müssen die Entwicklungsperspektiven sowie mögliche Therapieoptionen erläutert werden. Die Ergebnisse der Beratung werden schriftlich dokumentiert [21].

---

### 1.5.2 GESETZLICHE GRUNDLAGEN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Die gesetzlichen Grundlagen der Pränataldiagnostik sind in Deutschland in folgenden Gesetzen verankert:

- Gendiagnostikgesetz (GenDG)
- Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG)
- § 218 Strafgesetzbuch (StGB)

Das GenDG trat 2010 in Kraft. Es bestimmt die Bedingungen und Anforderungen für genetische Diagnostik und vorgeburtliche Risikoabklärungen.

Nur wenn die betroffene Person aufgeklärt und mit den pränataldiagnostischen Untersuchungen einverstanden ist, darf eine Diagnostik erfolgen. Die Auswertung der Ergebnisse erfolgt von einem Facharzt mit spezieller Qualifikation auf diesem Gebiet. Dabei gilt die Selbstbestimmung, das Recht auf Wissen, aber auch das Recht auf Nichtwissen von eigenen Befunden [32].

Die Schwangeren werden vor und nach einem pränatalen Verfahren beraten. Eine Empfehlung für die Inanspruchnahme der Schwangerschaftskonfliktberatung ist maßgebend. Die Patientinnen sollen nach dem GenDG, im Anschluss an eine Aufklärung, zu einer individuellen reflektierten Entscheidung kommen können. Vor Durchführung pränataler Untersuchungen sollten die möglichen Konsequenzen, wie etwa weitere Diagnostik oder Beendigung der Schwangerschaft verständlich geklärt werden [25].

Das Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) trat 1992 in Kraft und ist zuletzt am 14.12.2019 geändert worden. Es beinhaltet das Recht auf Information und das Angebot für medizinische, psychische und psychosoziale Unterstützung beim Bekanntwerden pathologischer pränataler Untersuchungsergebnisse. Es wird ergebnisoffen beraten und der Patientin werden Kontakte zu den jeweiligen Beratungsstellen und Selbsthilfegruppe angeboten [4]. Die schriftliche Feststellung einer Schwangerschaftsbeendigung aus medizinischer Indikation darf erst nach Ablauf von drei Tagen nach Mitteilung der Diagnose erfolgen [10].

Weitere Inhalte des SchKG regeln die Durchführung von Schwangerschaftsabbrüchen (§ 12 bis 14) und der Übermittlung von statistischen Daten zu Schwangerschaftsabbrüchen an das Bundesamt für Statistik [72].

Der Paragraph 218 StGB regelt die Gesetzgebung bei einem Schwangerschaftsabbruch. Innerhalb von zwölf Wochen post conceptionem ist ein Schwangerschaftsabbruch gemäß § 218a Abs. 1 StGB rechtswidrig aber straffrei. Die Patientin benötigt eine Bestätigung einer anerkannten Schwangerschaftskonfliktberatungsstelle. Sobald eine medizinische (mütterliche) Indikation vorliegt ist der Schwangerschaftsabbruch prinzipiell ohne zeitliche Begrenzung bis zum Geburtsbeginn durchführbar.

Eine Schwangerschaft kann je nach Beeinträchtigung der physischen und psychischen Verfassung der Patientin beendet werden. Diese Sonderform im Paragraphen ist von den aktuellen und zukünftigen Lebensumständen der Schwangeren abhängig und wird von ärztlicher Seite mitgetragen, wenn eine unmittelbare Gefährdung des mütterlichen Wohles besteht [72].

### **1.5.3 MUTTERSCHAFTS-RICHTLINIEN**

---

Die Mutterschafts-Richtlinien existieren seit 1985 und wurden zuletzt im Februar 2019 aktualisiert. In den Richtlinien werden die ärztliche Betreuung sowie die ärztlichen Maßnahmen während Schwangerschaft, Geburt und postpartaler Phase festgelegt. Der Diagnostikumfang liegt den Richtlinien zugrunde und die Dokumentation hat im Mutterpass zu erfolgen. Diese Richtlinien sind um die Richtlinien der Pränataldiagnostik erweitert worden. Im Zentrum steht die Information und Beratung der Schwangeren in Konfliktsituationen, welche häufig langfristige ärztliche Begleitung erfordern.

Die Patientin wird vor der ersten Ultraschalluntersuchung sowohl über die Absicht und Inhalt als auch über die Grenzen der Methode und die mit der Untersuchung einhergehenden Konsequenzen beraten. Weitere Diagnostik wird individuell empfohlen, wenn Auffälligkeiten in der fetalen Entwicklung, Erkrankungen oder Risiken für die Schwangere oder den Feten in einer der drei bereits erwähnten Screeninguntersuchungen auffallen.

Die Untersuchungszeitr ume für die jeweilige Diagnostik und deren Indikationen werden in der Anlage der Mutterschafts-Richtlinien beschrieben [31].

#### **1.5.4 INFORMATIONSQUELLEN FÜR SCHWANGERE ÜBER PRÄNATALDIAGNOSTIK**

---

Obwohl die Schwangerschaft ein physiologischer Prozess ist, existieren un seriöse Informationsquellen mit zweifelhaftem medizinischen Wissen, die Verunsicherungen und Ängste bei Patientinnen schüren. Die meisten Schwangeren haben im Vorhinein keine Kenntnis über die genauen Vorgänge der Pränataldiagnostik [59].

Durch die Diskrepanz zwischen dem Inhalt und dem Verständnis einer vorgeburtlichen Untersuchung werden Patientinnen bei einem auffälligen Ergebnis und dem daraus resultierenden Konfliktpotential häufig überfordert [49].

Neben Ärzten und Hebammen gibt es eine Vielzahl von Medien in unterschiedlicher Qualität, die Schwangere über Pränataldiagnostik aufklären. Da in den letzten Jahren große Fortschritte im Bereich der Pränataldiagnostik erzielt wurden, ist es wichtig sich bei aktuellen Quellen zu informieren. Von zahlreichen Medien, wie Foren und Internetplattformen, Fachzeitschriften, Journalen und Ratgebern, ist es schwer die Auswahl der richtigen Informationsquellen zu treffen. Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert valide auf ihrer Internetseite und mittels Broschüren über die vorgeburtlichen Untersuchungen. Dort werden auch informative Links für weitere Beratungsmöglichkeiten aufgezeigt. Zudem werden auf der Internetseite ([www.familienplanung.de](http://www.familienplanung.de)) fundierte Informationen rund um die Schwangerschaft aktuell und verständlich für werdende Eltern zur Verfügung gestellt [13]. Die ausführliche ärztliche Beratung vor und nach der Pränataldiagnostik bleibt allerdings essenziell [88].

## 1.6 ZIELSETZUNG DER ARBEIT

---

Das primäre Studienziel dieser Arbeit soll den Kenntnisstand von Schwangeren bezüglich der Pränataldiagnostik untersuchen. Dabei wird zum einen der Zusammenhang zwischen Altersgruppen, Bildungsniveau und deren Wissensstand analysiert. Zum anderen wird untersucht, welche pränataldiagnostischen Methoden Schwangere kennen und welche sie in Anspruch genommen haben.

Das sekundäre Studienziel der Arbeit untersucht, wie gut sich schwangere Frauen über pränataldiagnostische Verfahren informiert fühlten und welche Quellen dafür zum Einsatz kamen.

Ziel der Dissertation ist es, die Aufklärung der Schwangeren zukünftig zu verbessern, um Verunsicherungen und Ängste bezogen auf vorgeburtliche Untersuchungen abzubauen. Inhalte, Indikationen und Untersuchungsmethoden der Pränataldiagnostik sollten für Patientinnen verständlicher beschrieben werden. Wünschenswerterweise sollen Ratsuchende zukünftig die Risiken für ihr Ungeborenes besser einschätzen sowie Entscheidungen bezüglich der zusätzlichen Diagnostik und dem weiteren Schwangerschaftsverlauf selbstständig treffen können.

## II. MATERIAL UND METHODEN

---

### 2.1 PATIENTENKOLLEKTIV

---

In einer retrospektiven Analyse über einen Zeitraum von 2013 bis 2018 wurden 225 Frauen an der Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock über den Wissensstand und die Aufklärung zur Pränataldiagnostik befragt. Mit über 3.000 Geburten pro Jahr gehört die Universitätsfrauenklinik Rostock (Perinatalzentrum Level I) zu den größten Entbindungseinrichtungen in Deutschland.

Mit Hilfe eines selbst erstellten Fragebogens sollte herausgefunden werden, was Schwangere über die vorgeburtlichen Diagnosemöglichkeiten wissen und in welchem Rahmen deren Aufklärung erfolgt ist.

Zum Zeitpunkt der Befragung waren die Studienteilnehmerinnen bereits entbunden. Die Interviews wurden auf den Entbindungsstationen der Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock geführt. Es wurden ausschließlich deutschsprachige Wöchnerinnen in die Studie eingeschlossen, deren Entbindung zwischen der 34. – 42. SSW lag und deren Neugeborene nicht auf der angeschlossenen Neonatologie behandelt wurden. Es wurden ausschließlich Frauen mit entbundenen Einlingsschwangerschaften in die Studie einbezogen. Hingegen waren die Entbindungsmodi, das Alter, sowie die Entstehung der Schwangerschaft, etwa durch assistierter Reproduktionstechnik für die Studienteilnahme kein Auswahlkriterium.

Den Wöchnerinnen wurden das Studienmodell und der erarbeitete Fragebogen persönlich ausführlich erklärt. Bei Einwilligung an der Studienteilnahme gaben die Frauen ihr Einverständnis schriftlich. Im Anschluss wurden die Patientinnen anhand von standardisierten Fragen interviewt. Im Durchschnitt wurden circa 15 Minuten pro Interview benötigt. Sowohl der Fragebogen, als auch die Einverständniserklärung befinden sich im Anhang.

### 2.2 DATENERFASSUNG UND DATENSCHUTZ

---

Neben den Antworten des Fragebogens wurden aus den Patientenakten, dem Mutterpass und den Geburtsprotokollen folgende Patientendaten erhoben:

- Alter
- Gravidität
- Parität
- Aborte
- Abruptiones
- Extrauterine Schwangerschaften
- Pränataldiagnostische Befunde (FD, NT, ETS, TT, NIPT, AC)
- Humangenetische Beratung
- Risikofaktoren
- Bildungsniveau

Zu den Risikofaktoren wurden neben dem Altersrisiko folgende Charakteristika miteingeschlossen: Adipositas, Nikotinabusus, arterieller Hypertonus, Diabetes mellitus sowie positive Familien - oder Eigenanamnese hinsichtlich chromosomaler Anomalien.

Die erhobenen Daten der Teilnehmerinnen wurden in elektronischer Form anhand einer SPSS (IBM SPSS Statistics 25.0) Datenbank verschlüsselt und auf einem USB – Datenträger gesichert. Die Patientennamen wurden pseudonymisiert, sodass die Vorgaben nach der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) für die Laufzeit der Studie erfüllt waren [85]. Die Studie wurde angezeigt und von der Ethikkommission an der Medizinischen Fakultät der Universität Rostock genehmigt (Registriernummer: A 20020-0057).

---

## 2.3 STATISTISCHE ANALYSE

---

Die Einarbeitung in die statistische Dokumentation und Analysen erfolgte mit freundlicher Unterstützung durch das Institut für Biostatistik und Informatik in Medizin und Altersforschung (IBIMA) an der Universitätsmedizin Rostock. Die deskriptive Häufigkeitsauswertung der Variablen wurde mit Hilfe der Statistikfunktion der SPSS-Tabellen durchgeführt. Diese wurde auch für die graphischen Darstellungen eingesetzt. Die Variablen wurden mit Median und Standardabweichung (SD) für kontinuierliche Variablen und durch Häufigkeiten und Prozentsätze für kategoriale Variablen angegeben. Zur Prüfung aus Gruppenunterschieden erfolgte bei dichotomisierten Variablen (zum Beispiel: Erfolgte eine Beratung durch einen Humangenetiker:

ja / nein) die Errechnung des Signifikanzwertes (p-Wert) mit Hilfe des Chi-Quadrat-Tests beziehungsweise dem exakten Test nach Fisher. P-Werte, die unter 0,05 lagen, wurden als statistisch signifikant definiert.

Es sollte untersucht werden, ob sich die Aufklärung und der Kenntnisstand der Altersgruppen < 35. Lebensjahr gegenüber  $\geq 35$ . Lebensjahr unterscheiden. Schwangere mit einem Alter ab dem 35. Lebensjahr wurden als Risikogruppe gewertet. Des Weiteren wurde untersucht, ob es bei den Studienteilnehmerinnen Unterschiede zwischen dem Kenntnisstand und der Inanspruchnahme von pränataldiagnostischen Methoden in Bezug auf das Bildungsniveau gab.

### III. ERGEBNISSE

---

#### 3.1 PATIENTENKOLLEKTIV

---

##### 3.1.1 ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN PRO JAHR

---

Die vorliegende Arbeit umfasst die retrospektive Auswertung eines Kollektivs im Zeitraum von fünf Jahren (2013 - 2018). Die tabellarischen Prozentangaben sind in der vorliegenden Arbeit zum Zwecke der besseren Übersicht auf- beziehungsweise abgerundet. Die Auswertung der Daten erfolgte von 225 Studienteilnehmerinnen. Diese wurden im angegebenen Zeitraum an der Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock interviewt. Die meisten Wöchnerinnen konnten 2018 befragt werden (n= 111). Bei der Konzeption der Studie wurde hinsichtlich des Beobachtungszeitraums versucht mögliche Veränderung in der Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Verfahren (NIPT) zu erfassen. Daher wurde ein längerer Beobachtungszeitraum gewählt, um eventuelle Veränderungen im longitudinalen Verlauf zu erkennen (Tabelle 3).

Erhebungsjahr	Teilnehmerinnenanzahl
2013	80
2014	19
2015	15
2018	111

TABELLE 3: ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN PRO JAHR

##### 3.1.2 ALTERSSTRUKTUR DER STUDIENTEILNEHMERINNEN ZUM BEFRAGUNGSZEITPUNKT

---

Im Patientenkollektiv der Studienteilnehmerinnen zeigt sich eine relativ breite Streuung des Alters. Sie beträgt, bei einem Alter der jüngsten Studienteilnehmerin mit 16 Jahren und einem

Alter der ältesten Studienteilnehmerin mit 45 Jahren, insgesamt 29 Jahre. Als Mittelwert stellt sich ein Alter von 30,44 Jahren dar. Es resultiert eine SD von 5,325 Jahren (Tabelle 4).

Mittelwert	30,44
Median	30,00
Std.-Abweichung	5,325
Streuung	29
Minimum	16
Maximum	45

TABELLE 4: ALTERSSTRUKTUR DER STUDIENTEILNEHMERINNEN.

### 3.1.3 GRAVIDITÄT UND PARITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN

---

53 (92 %) befragte Frauen < 35. Lebensjahr waren erstgebärend. Hingegen waren 47 (92 %) Wöchnerinnen  $\geq$  35. Lebensjahr mehrgebärend. In der Gruppe der < 35-Jährigen sind 5 (3 %) Frauen bereits zum fünften Mal schwanger. Hingegen war es in der Gruppe der  $\geq$  35-Jährigen 3 (6 %) Frauen. Eine Frau < 35. Lebensjahr war bereits zum sechsten Mal schwanger. Weiterhin wird der Mittelwert der Gravidität berechnet. Der Mittelwert der  $\geq$  35-Jährigen zeigt eine Gravidität von  $2,71 \pm 0,986$  SD. In der Vergleichsgruppe hingegen kann ein Mittelwert der Gravidität von  $1,78 \pm 1,069$  SD dargestellt werden. Die Differenzen der Mittelwerte werden durch das höhere Alter und einer damit einhergehenden erhöhten Schwangerschaftsfolge erklärt (Tabelle 5).

Anzahl der Gravidität	Anzahl n (%) Frauen < 35.Lj.	Anzahl n (%) Frauen $\geq$ 35.Lj.
1	92 (53)	4 (8)
2	50 (29)	19 (37)
3	17 (10)	19 (37)
4	9 (5)	6 (12)
5	5 (3)	3 (6)
6	1 (1)	0 (0)
Gesamt	174 (100)	51 (100)
Mittelwert $\pm$ SD	$1,78 \pm 1,069$	$2,71 \pm 0,986$

TABELLE 5: GRAVIDITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN < 35. LEBENSAJHR UND  $\geq$  35. LEBENSAJHR.

110 (63 %) Frauen < 35. Lebensjahr hatten zum Zeitpunkt der Befragung ihr erstes Kind geboren. Bei 12 (24 %) Wöchnerinnen der  $\geq$  35-jährigen Frauen waren es ebenfalls die erste Lebendgeburt. Über 26 (51 %) Frauen  $\geq$  35. Lebensjahr gaben an, dass es die zweite Lebendgeburt war. Im Vergleich hierzu waren es 47 (27 %) der < 35-Jährigen. Eine Frau in der Gruppe der < 35-Jährigen hatte mit vier Kindern, die meisten Kinder in der Studie geboren. Weiterhin wird der Mittelwert der Parität der Befragten ausgewertet um zu untersuchen, ob sich ein Trend hinsichtlich der < beziehungsweise der  $\geq$  35-jährigen befragten Frauen feststellen lässt.

Der Mittelwert bei  $\geq$  35-Jährigen zeigt eine Parität von  $2,02 \pm 0,707$  SD. In der Vergleichsgruppe hingegen kann ein Mittelwert der Parität von  $1,47 \pm 0,686$  SD dargestellt werden. Die Differenzen der Mittelwerte werden, wie auch im Falle der Gravidität, durch das höhere Alter und der damit erhöhten Parität erklärt (Tabelle 6).

Anzahl der Parität	Anzahl n (%) Frauen < 35.Lj.	Anzahl n (%) Frauen $\geq$ 35.Lj.
1	110 (63)	12 (24)
2	47 (27)	26 (51)
3	16 (9)	13 (26)
4	1 (1)	-
Gesamt	174 (100)	51 (100)
Mittelwert $\pm$ SD	1,47 $\pm$ 0,686	2,02 $\pm$ 0,707

TABELLE 6: PARITÄT DER STUDIENTEILNEHMERINNEN < 35. LEBENSAJHR UND  $\geq$  35. LEBENSAJHR.

### 3.1.4 ABORTE UND ABRUPTIONES DER STUDIENTEILNEHMERINNEN

Die wenigsten befragten Frauen, 31 (18 %), < 35. Lebensjahr gaben mindestens einen vorangegangenen Abort an. 17 (33 %) Studienteilnehmerinnen der  $\geq$  35-jährigen Frauen, somit 15 % mehr Frauen als in der Vergleichsgruppe, hatten mindestens einen Abort in der Anamnese. Insgesamt ist die Gruppe der Frauen  $\geq$  35. Lebensjahr fast doppelt so häufig von Aborten in der Vorgeschichte betroffen als die Vergleichsgruppe der Frauen < 35. Lebensjahr. Drei Aborte waren die höchste Anzahl in der Studie, die eine Teilnehmerin angab (Tabelle 7).

Anzahl der Aborte	Anzahl n (%) Frauen < 35.Lj.	Anzahl n (%) Frauen ≥35.Lj.
0	143 (82)	34 (67)
1	23 (13)	13 (26)
2	7 (4)	3 (6)
3	1 (1)	1 (2)
Gesamt	174 (100)	51 (100)
Mittelwert ± SD	$0,23 \pm 0,542$	$0,43 \pm 0,700$

TABELLE 7: ABORTE BEI STUDIENTEILNEHMERINNEN UNTER &lt; 35. LEBENSAJAHR UND ≥ 35. LEBENSAJAHR.

Die Mehrzahl der interviewten Frauen ließ bislang keine Schwangerschaftsabbrüche durchführen. Das bedeutet, dass 163 (94 %) Teilnehmerinnen < 35. Lebensjahr und 40 (79 %) Befragte ≥ 35. Lebensjahr keine Abruptiones während des Interviews angaben. Allerdings haben 13 (20 %) der ≥ 35-Jährigen genau eine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung in Anspruch genommen. Es ergibt sich ein Mittelwert der Abruptiones von  $0,08 \pm 0,330$  SD bei den Frauen < 35. Lebensjahr. In der Vergleichsgruppe, Frauen ≥ 35. Lebensjahr, ist der Mittelwert von  $0,25 \pm 0,560$  SD mehr als dreifach erhöht (Tabelle 8). Werden die Mittelwerte ± SD von Aborten und Abruptiones miteinander verglichen, zeigt sich, dass bei den jüngeren Frauen die Abortrate fast vierfach höher ist als die Abruptiorate. Beim Kollektiv der Frauen ≥ 35. Lebensjahr hat sich die Abruptio- im Vergleich zur Abortrate verdoppelt.

Anzahl der Abruptiones	Anzahl n (%) Frauen < 35.Lj.	Anzahl n (%) Frauen $\geq$ 35.Lj.
0	163 (94)	40 (79)
1	8 (8)	13 (20)
2	3 (2)	3 (2)
Gesamt	174 (100)	51 (100)
Mittelwert $\pm$ SD	0,08 $\pm$ 0,330	0,25 $\pm$ 0,560

TABELLE 8: ABRUPTIONES BEI STUDIENTEILNEHMERINNEN < 35. LEBENSAJAHR UND  $\geq$  35. LEBENSAJAHR.

---

### 3.1.5 AUFTEILUNG DER STUDIENTEILNEHMERINNEN IN ALTERSGRUPPEN

---

Bei den ausgewerteten Studienteilnehmerinnen (n= 225) wird eine Unterteilung des Alters vorgenommen: Studienteilnehmerinnen,  $\geq$  35. Lebensjahr und somit zur Gruppe der Risikoschwangeren zählend und die Gruppe der Frauen, die sich < 35. Lebensjahr befindet. Die Analyse ergibt eine Anzahl von 174 Studienteilnehmerinnen in der Gruppe der < 35-Jährigen. Dies entspricht 77 % aller befragten Frauen. Die Gruppe der  $\geq$  35-Jährigen wird mit 23 % (n= 51) der Gesamtbefragten dargestellt (Abbildung 2).

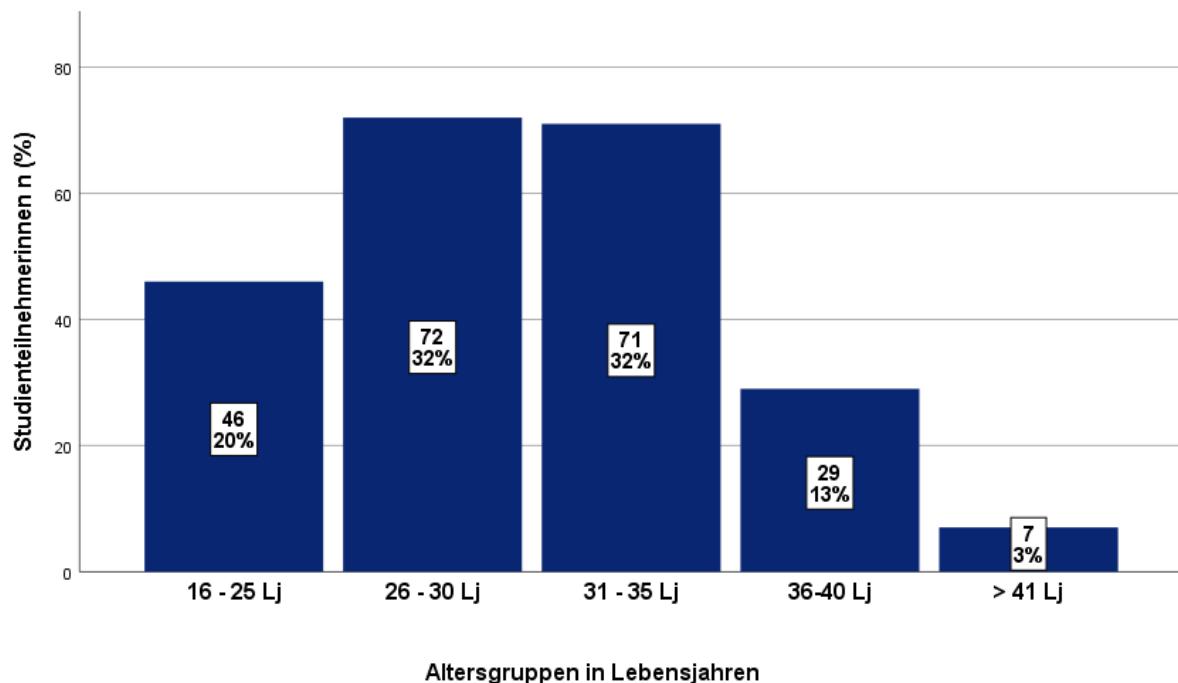


ABBILDUNG 2: ANZAHL DER STUDIENTEILNEHMERINNEN (N= 225) IN ALTERSGRUPPEN.

### 3.2 DURCHGEFÜHRTE PRÄNATALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNGEN

---

Die Studienteilnehmerinnen wurden befragt, welche pränatalen Untersuchungen bei ihnen durchgeführt wurden. Zur Auswahl standen spezielle Ultraschalluntersuchungen im Rahmen der Vorsorge und des Screenings wie die NT, die Nasenbeinmessung, die kombinierte Risikoberechnung mittels ETS, dem TT sowie dem NIPT (PraenaTest®) und der Feinultraschall. Als invasive Methoden konnten die CVS, die AC und die CC ausgewählt werden.

190 Studienteilnehmerinnen haben laut dieser Frage eine Feindiagnostik in der Schwangerschaft erhalten. Dies entspricht einem Anteil von über 84 % (n= 189). Vergleicht man die Kollektive, zeigt sich eine Konstanz in der Durchführung dieser Diagnostik. In den Jahren 2013 - 2015 haben 99 (44 %) Frauen, im Jahr 2018 91 (40 %) Frauen, den Feinultraschall durchführen lassen. 163 (72 %) Teilnehmerinnen geben an, eine andere Ultraschalluntersuchung erhalten zu haben. 147 (65 %) Frauen haben die NT und 74 (33 %) eine Nasenbeinmessung durchführen lassen.

Eine AC erhielten 16 (7 %) befragte Frauen. Davon wurden 10 (4 %) AC im Patientenkollektiv zwischen den Jahren 2013 - 2015 und 6 (3 %) im Patientenkollektiv 2018 durchgeführt. Es bestätigt sich, dass die AC, die am Häufigsten durchgeführte invasive Diagnostik war. CC und CVS wurden laut der Befragten jeweils sechs Mal in Anspruch genommen. Insgesamt wurden 28 (12 %) invasive Maßnahmen bei den befragten Frauen veranlasst und durchgeführt.

Eine Stratifizierung in die Untergruppen der Jahre 2013 - 2015 und 2018 erbringt keine signifikanten Ergebnisse bezüglich der invasiven Verfahren und der rein sonografischen pränatal-diagnostischen Untersuchungsmethoden.

Jedoch zeigt sich eine Signifikanz ( $p= 0,020$ ) im Bereich des ETS. Dieses ließen in den Jahren 2013 - 2015 79 (69 %) Frauen durchführen. 35 (31 %) befragte Frauen nutzten die Untersuchungsmethode nicht. Vergleicht man diese Gruppe mit den interviewten Frauen aus dem Jahr 2018, zeigt sich ein deutlicher Rückgang des Verfahrens. 60 (54 %) Frauen ließen den Test 2018 durchführen. 51 (46 %) nahmen das Angebot nicht wahr.

Noch deutlicher lässt sich die Abnahme des TT darstellen ( $p< 0,001$ ). Haben ihn in den Jahren 2013 - 2015 noch 69 (61 %) Schwangere in Anspruch genommen, waren es im Jahr 2018 nur noch 37 (33 %). Über 74 (67 %) Frauen haben den TT 2018 nicht durchführen lassen.

Ein weiterer signifikanter Unterschied ( $p= 0,032$ ) kann bezüglich des NIPT (PraenaTest®) im Zeitverlauf gezeigt werden. Den NIPT (PraenaTest®) ließen insgesamt 11 (4,6 %) der 225 Studienteilnehmerinnen durchführen. Davon haben im Jahresskollektiv 2018 9 (8 %) Frauen diesen Test in Anspruch genommen und zwei in den Jahren 2013 - 2015. Das zeigt einen klaren Trend hinsichtlich der gestiegenen Nachfrage des nicht-invasiven Verfahrens.

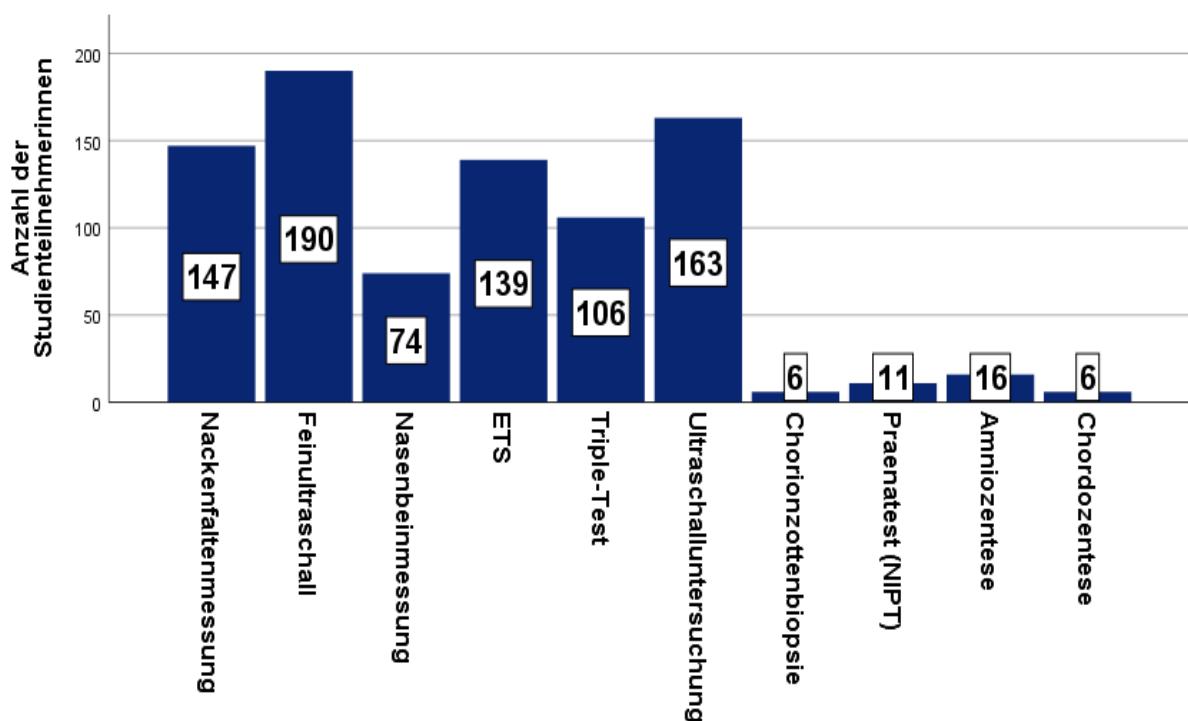


ABBILDUNG 3: WELCHE DER FOLGENDEN PRÄNATALDIAGNOSTISCHEN UNTERSUCHUNG WURDE BEI IHNEN DURCHGEFÜHRT?  
MEHRFACHNENNUNGEN WAREN MÖGLICH.

## ERGEBNISSE

---

Welche der folgenden Diagnostik haben Sie durchführen lassen? n (%)	2013 - 2015	2018	p-Wert
NT durchgeführt: nicht durchgeführt:	79 (69) 35 (31)	68 (61) 43 (39)	0,211#
Nasenbeinmessung durchgeführt: nicht durchgeführt:	36 (32) 78 (68)	38 (34) 73 (66)	0,777#
ETS durchgeführt: nicht durchgeführt:	79 (69) 35 (31)	60 (54) 51 (46)	0,020#
TT durchgeführt: nicht durchgeführt:	69 (60) 45 (40)	37 (33) 74 (67)	<0,001#
Weitere Ultraschalluntersuchungen durchgeführt: nicht durchgeführt:	69 (60) 45 (40)	94 (85) 17 (15)	<0,001#
CVS durchgeführt: nicht durchgeführt:	5 (4) 109 (96)	1 (1) 110 (99)	0,213#
PraenaTest® durchgeführt: nicht durchgeführt:	2 (2) 112 (98)	9 (8) 102 (92)	0,032#
AC durchgeführt: nicht durchgeführt:	10 (9) 104 (91)	6 (5) 105 (95)	0,438#
CC durchgeführt: nicht durchgeführt:	4 (3) 110 (97)	2 (2) 109 (98)	0,683#
Feidiagnostik durchgeführt: nicht durchgeführt:	99 (87) 15 (13)	91 (82) 20 (18)	0,360#

TABELLE 9: WELCHE DER FOLGENDEN DIAGNOSTIK HABEN SIE DURCHFÜHREN LASSEN? EINTEILUNG ZWISCHEN DEN JAHREN 2013 - 2015 UND 2018.

# EXAKTER TEST NACH FISHER

### 3.3 AUFKLÄRUNG UND KENNTNISSTAND ÜBER VORGEBURTLCHE UNTERSUCHUNGEN

---

#### 3.3.1 AUFKLÄRUNG DER STUDIENTEILNEHMERINNEN

---

Die Studienteilnehmerinnen sollten angeben, wer sie über vorgeburtlichen Untersuchungen aufgeklärt hat. Die unten in der Abbildung 4 dargestellten Auswahlmöglichkeiten standen zur Verfügung. Mehrfachnennungen waren möglich. Die Mehrheit der befragten Frauen n= 217 (96 %) wurden über die vorgeburtlichen Untersuchungen durch einen Arzt oder anderes medizinisches Fachpersonal (Krankenschwestern, Hebammen) aufgeklärt.

83 (37 %) Befragte informierten sich mittels Internet. 64 (28 %) Frauen nutzten Bücher und Broschüren für die Aufklärung über vorgeburtliche Untersuchungen. Bei 47 beziehungsweise 41 (21 % bzw. 18 %) Wöchnerinnen übernahmen Bekannte und Familienmitglieder Teile der Aufklärung. 12 (5 %) nutzten zusätzliche oder andere Quellen.

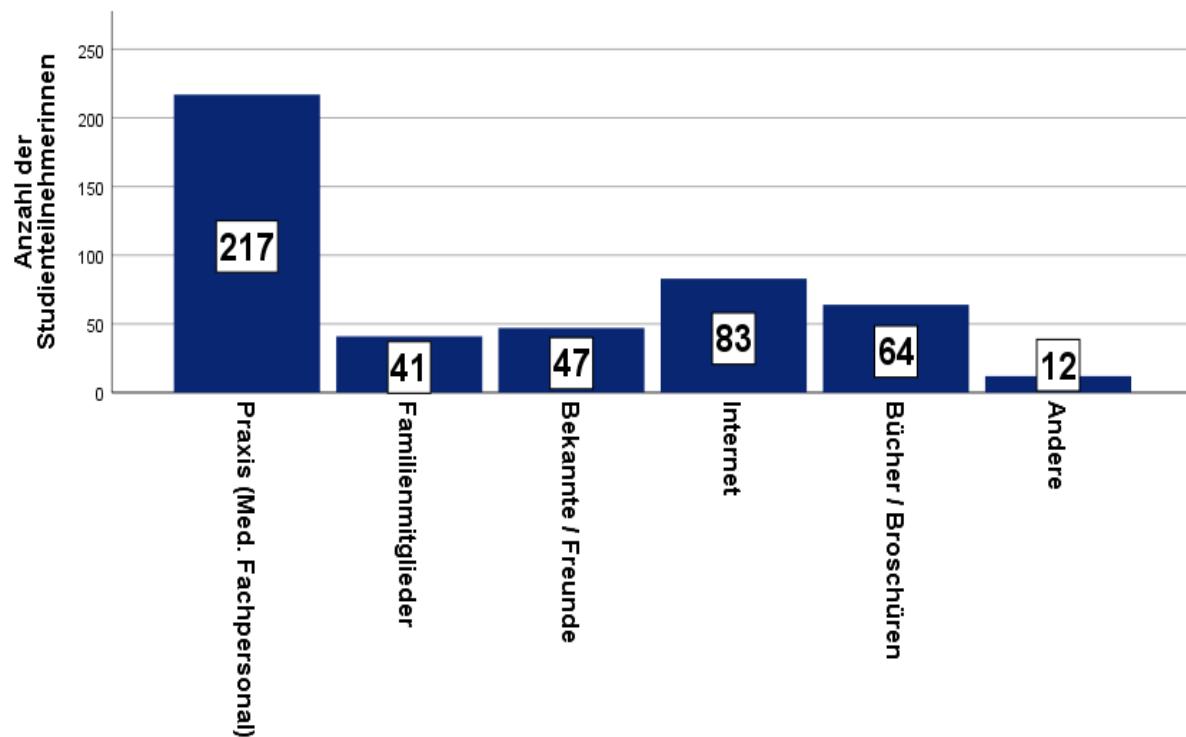


ABBILDUNG 4: WER HAT SIE ÜBER VORGEBURTLCHE UNTERSUCHUNGEN AUFGEKLÄRT? MEHRFACHNENNUNGEN WAREN MÖGLICH.

Im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinie sollen schwangere Frauen über die Möglichkeit einer genetischen Beratung vom niedergelassenen Frauenarzt informiert werden. 60 % der Frauen < 35. Lebensjahr gaben an, in der Frauenarztpraxis über die Möglichkeit einer genetischen Untersuchung beraten worden zu sein. 40 % der Frauen < 35. Lebensjahr verneinten eine genetische Beratung in der Praxis. Bei den  $\geq 35$ -Jährigen haben 5 % mehr Frauen eine genetische Beratung in der ambulanten Betreuung erhalten. Hingegen konnten sich 35 % der Frauen nicht an eine Beratung über genetische Untersuchungen erinnern (Abbildung 5).

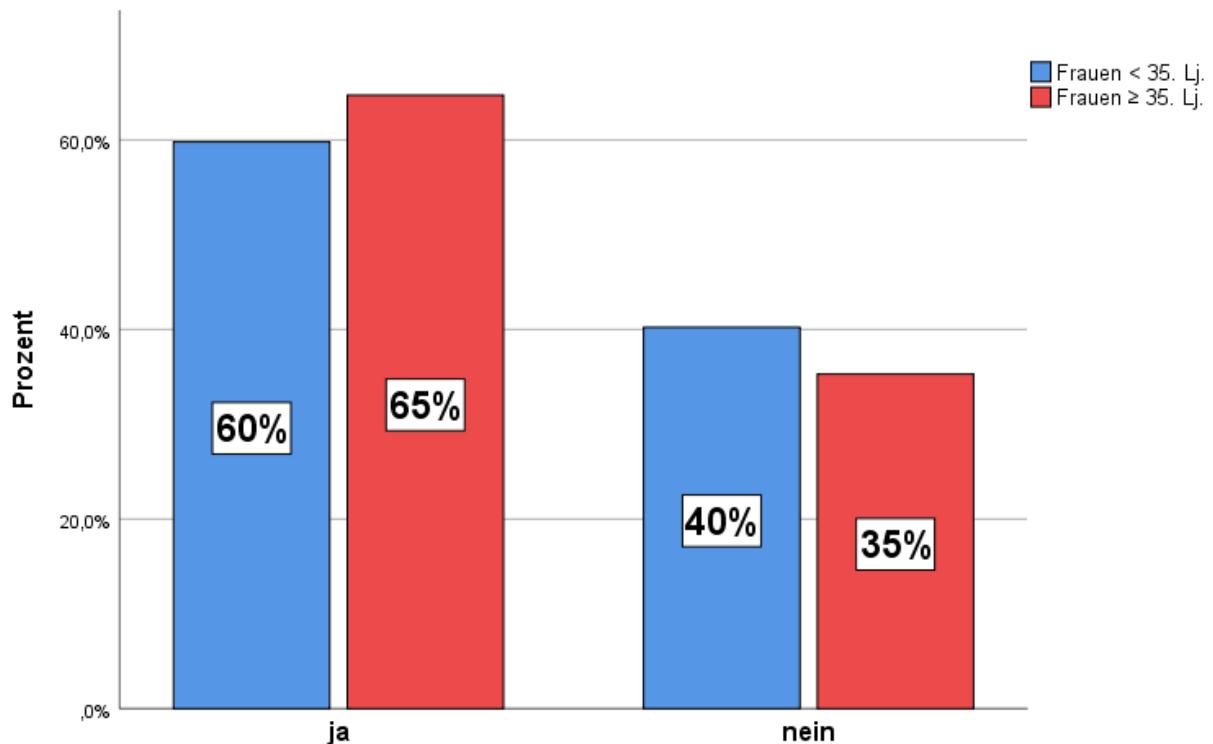


ABBILDUNG 5: WURDEN SIE ÜBER EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG IN IHRER FRAUENARZTPRAXIS BERATEN?

Bei Risikofaktoren ist der Frauenarzt im Rahmen der Beratungspflicht angehalten, Frauen eine humangenetische Beratung anzubieten und sie an einen dementsprechend qualifizierten Arzt zu überweisen. Zu den Risikofaktoren gehören ein erhöhtes Alter der Mutter, Auffälligkeiten in der Familienanamnese wie beispielsweise genetische Erkrankungen und das Auffinden von sogenannten Softmarkern oder Fehlbildungen in der Ultraschalluntersuchung.

20 % der  $\geq 35$ -jährigen Studienteilnehmerinnen erhielten eine Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik. In der Gruppe der  $< 35$ -Jährigen nahmen nur 9 % der Frauen eine entsprechende Beratung in Anspruch (Abbildung 6).

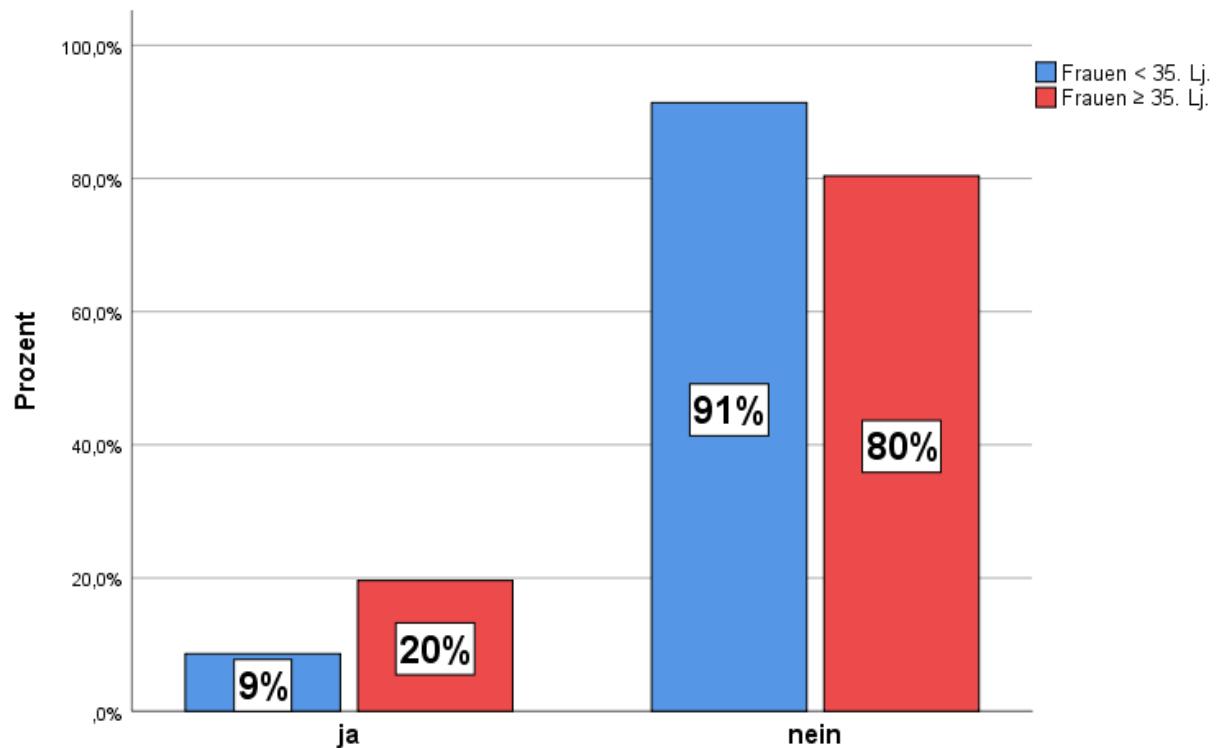


ABBILDUNG 6: ERFOLGTE EINE BERATUNG DURCH EINEN HUMANGENETIKER?

Zu den Grundsätzen des GenDG zählt das Recht des Einzelnen auf informationelle Selbstbestimmung. Also, das Recht auf Wissen. Aber auch das Recht des Nichtwissens muss im Rahmen des Gesetzes berücksichtigt werden. Beide Altersgruppen gaben mit 75 % an, dass sie vorgeburtlich die Kenntnis haben möchten, wenn ihr Kind an einer genetischen Erkrankung leidet. Ein Viertel der Befragten lehnte diese Kenntnis ab.

Pränataldiagnostische Untersuchungen dürfen bei einer Schwangeren nur durchgeführt werden, wenn diese vor der Untersuchung rechtswirksam eingewilligt hat. 65 % der  $\geq 35$ -jährigen Frauen gaben an, Aufklärungsbögen im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik gelesen und unterschrieben zu haben, 11 % mehr als im Kollektiv der  $< 35$ -Jährigen. Bei den Frauen  $< 35$ .

Lebensjahr haben 46 % der Frauen keinen Aufklärungsbogen vor einer pränataldiagnostischen Untersuchung unterschrieben (Abbildung 7).

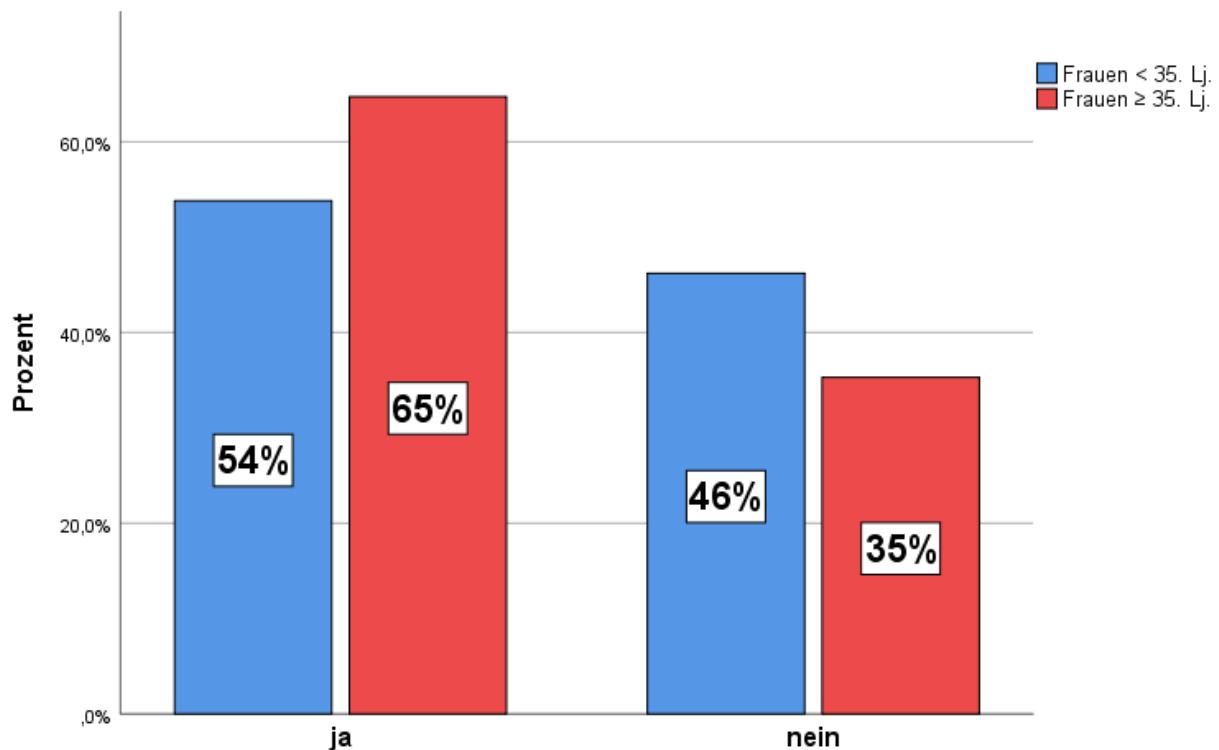


ABBILDUNG 7: HABEN SIE WÄHREND DER SCHWANGERSCHAFT EINEN ODER MEHRERE AUFKLÄRUNGSBÖGEN ÜBER VORGEBURT-LICHE UNTERSUCHUNGEN UNTERSCHRIEBEN?

43 % der Studienteilnehmerinnen unter dem 35. Lebensjahr fühlten sich „gut“ über vorgeburtliche Untersuchungsmethoden informiert. „ausreichend“ informiert fühlten sich 26 % der Befragten und „sehr gut“ 19 %. „zu wenig“ Informationen über vorgeburtliche Untersuchungen haben 6 % erhalten. Fünf Prozent fühlten sich „zu viel“ informiert. In der Gruppe der ≥ 35-Jährigen war die Mehrheit mit 31 % „ausreichend“ informiert. Knapp gefolgt von 29 %, die sich „gut“ informiert fühlten, 25 % fühlten sich „sehr gut“ informiert. Insgesamt hatten 8 % der Interviewten > 35-Jährigen den Eindruck „zu wenig“ Informationen erhalten zu haben. Und 6 % der Befragten wurden laut eigener Aussage „zu viel“ informiert (Abbildung 8).

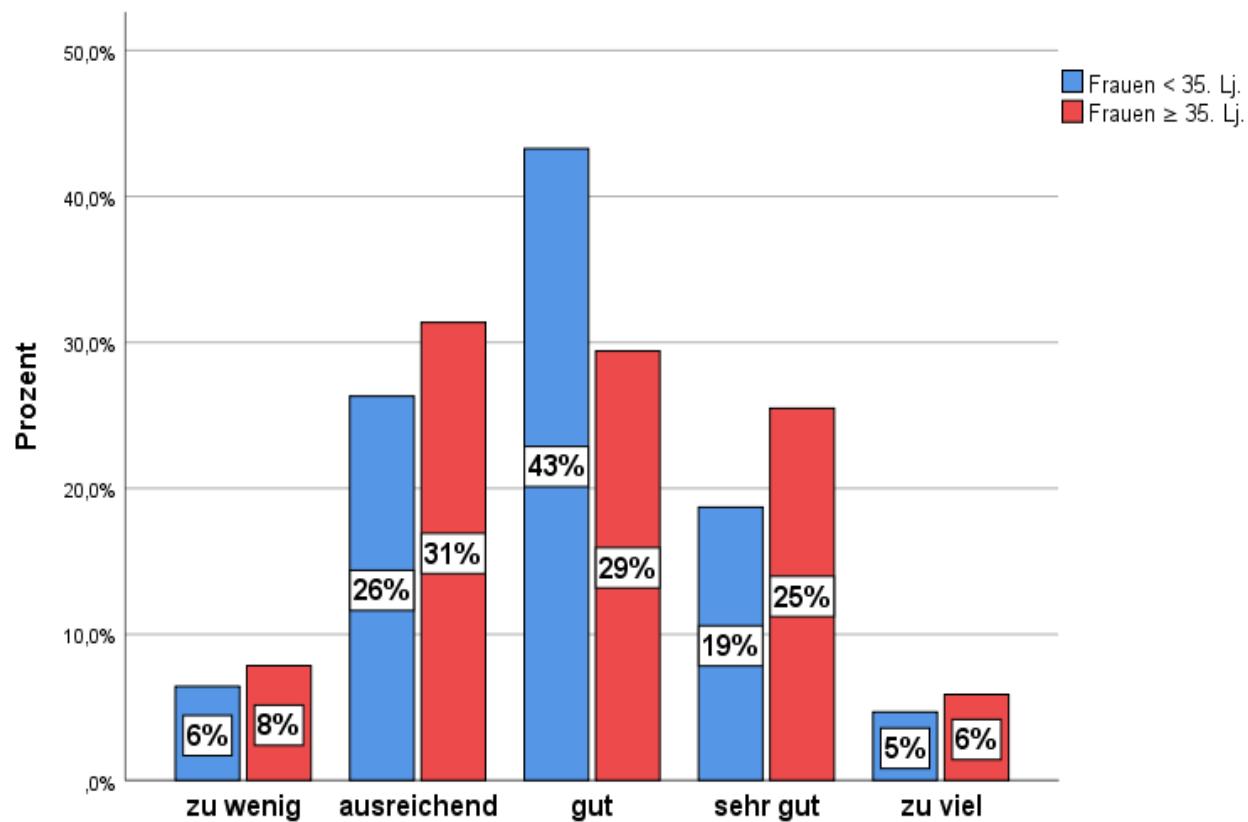


ABBILDUNG 8: WIE GUT FÜHLTEN SIE SICH ÜBER DIE VORGEBURTLICHEN UNTERSUCHUNGEN INFORMIERT?

### 3.3.2 KENNTNISSE DER STUDIENTEILNEHMERINNEN

---

Die folgende Grafik stellt den Kenntnisstand pränataldiagnostischer Untersuchungsmethoden der Studienteilnehmerinnen im Zusammenhang dar. Über 90 % der Frauen kannten die NT und die Feinultraschalluntersuchung. Diese gehören zu den häufig gewählten Untersuchungsmethoden. Die Serumbiochemie, wie das ETS, der Triple- und der Quadruple-Test kannten 199 Befragte. Im Anschluss folgt die AC. Die nachfolgenden Methoden der vorgeburtlichen Untersuchungen kannten mit unter 59 % deutlich weniger Studienteilnehmerinnen. Die CC wurde noch vor der Nasenbeinmessung benannt. Die CVS wurde mit 38 % (n= 87) am Seltensten ausgewählt (Abbildung 9).

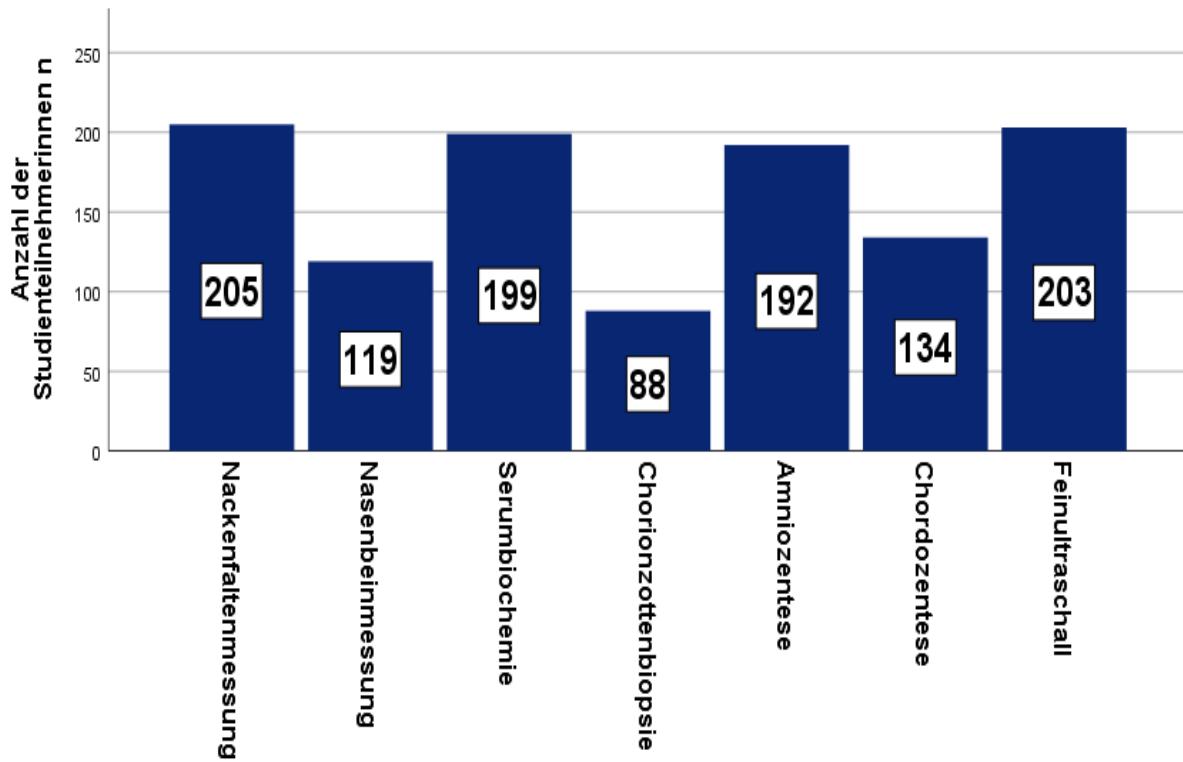


ABBILDUNG 9: WELCHE VORGEBURTLICHEN UNTERSUCHUNGEN KENNEN SIE?

Nach Stratifizierung auf die Erhebungsjahre 2013 - 2015 und 2018 kann eine deutliche Signifikanz bei den invasiven Verfahren, der CVS (p= 0,010) und der CC (p= 0,007) erkannt werden. In den Jahren 2013 - 2015 kannten 35 (31 %) Befragte die CVS. 53 (48 %) Studienteilnehmerinnen gaben 2018 an, die Methode zu kennen. Bei der CC hingegen hatten 78 (68 %) Frauen 2013 - 2015 Kenntnis über die Methode. 2018 waren es nur noch 56 (50 %), die diese invasive Diagnostik kannten (Tabelle10).

Welche der folgenden Diagnostik kennen Sie? n (%)	2013 - 2015	2018	p-Wert
NT bekannt: nicht bekannt:	103 (90) 11 (10)	102 (92) 9 (8)	0,816#
Nasenbeinmessung bekannt: nicht bekannt:	58 (51) 56 (49)	61 (55) 50 (45)	0,594#
Serumbiochemie (ETS, TT, Quadruple-Test) bekannt: nicht bekannt:	99 (87) 15 (13)	100 (90) 11 (10)	0,533#
CVS bekannt: nicht bekannt:	35 (31) 79 (69)	53 (48) 58 (52)	0,010#
AC bekannt: nicht bekannt:	93 (82) 21 (18)	99 (89) 12 (11)	0,132#
CC bekannt: nicht bekannt:	78 (68) 36 (32)	56 (50) 55 (50)	0,007#
Feidiagnostik, Doppler-, 3D-, 4D-Ultraschall bekannt: nicht bekannt:	106 (93) 8 (7)	97 (87) 14 (13)	0,182#

TABELLE 10: WELCHE DER FOLGENDEN DIAGNOSTIK KENNEN SIE? EINTEILUNG ZWISCHEN DEN JAHREN 2013 - 2015 UND 2018.

# EXAKTER TEST NACH FISHER

Die Studienteilnehmerinnen wurden gefragt, was eine Feinsonografie beinhaltet? Wenn die Entbundenen angaben, dass bei einer Feinsonografie mittels Ultraschall ein Fehlbildungsausschluss bzw. ein Organscreening oder Organultraschall des Fetus vorgenommen wird, wurde die Frage als: „FD verstanden“ gewertet. Dabei reichten Schlagwörter wie die nähere Betrachtung der Organe mittels Ultraschall oder Feststellung von eventuellen Fehlbildungen aus. Wussten die befragten Frauen nichts dazu oder antworteten falsch, wurde diese Frage als: „FD nicht verstanden“ gewertet. 78 % der  $\geq 35$ -jährigen Frauen beantworteten die Frage über

die Definition der FD richtig. 22 % der Befragten gaben eine inkorrekte Antwort. Im Vergleich dazu haben 63 % der < 35-Jährigen die Frage nach der FD ordnungsgemäß beantwortet und 37 % verkehrt. Dies lässt vermuten, dass die Altersgruppe  $\geq 35$  Lebensjahr altersbedingt mehr Kenntnis über die Pränataldiagnostik im Allgemeinen besitzt oder diese Altersgruppe im Speziellen mehr über die Möglichkeiten der vorgeburtlichen Untersuchungen aufgrund des Altersrisikos von medizinischem Fachpersonal aufgeklärt wird (Abbildung 10).

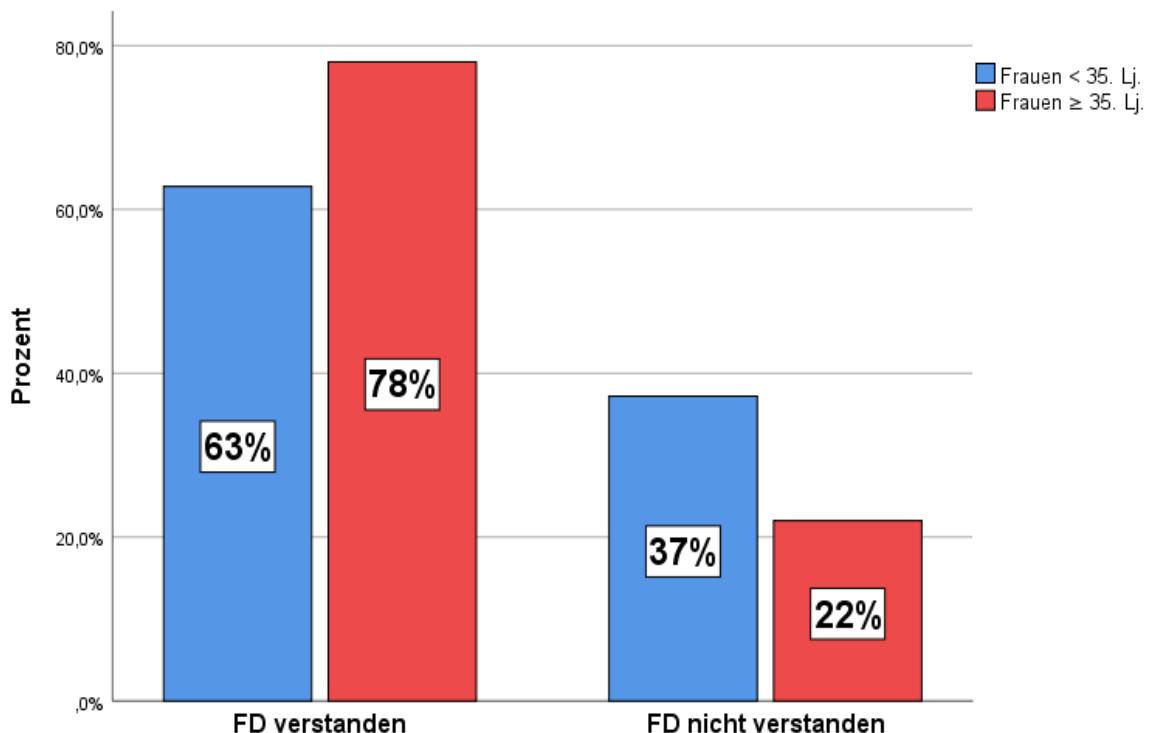


ABBILDUNG 10: WAS BEINHALTET DIE FEINSONOGRAFIE?

### 3.3.3 POSITIVER BEFUND IN DER PRÄNATALDIAGNOSTIK

---

Die nachfolgenden Fragen sollten klären welche Motivation die Schwangeren haben, pränataldiagnostische Verfahren durchführen zu lassen. Trotz der Stratifizierung nach Altersgruppen, gaben beide Gruppen prozentual dieselben Antworten. 75 % der Befragten sagten aus, wissen zu wollen, ob ihr Kind erkrankt ist. Ein Viertel der Frauen wünschte dieses Wissen nicht. Der Signifikanzwert (p-Wert) ist 1 und damit nicht signifikant (Abbildung 11).

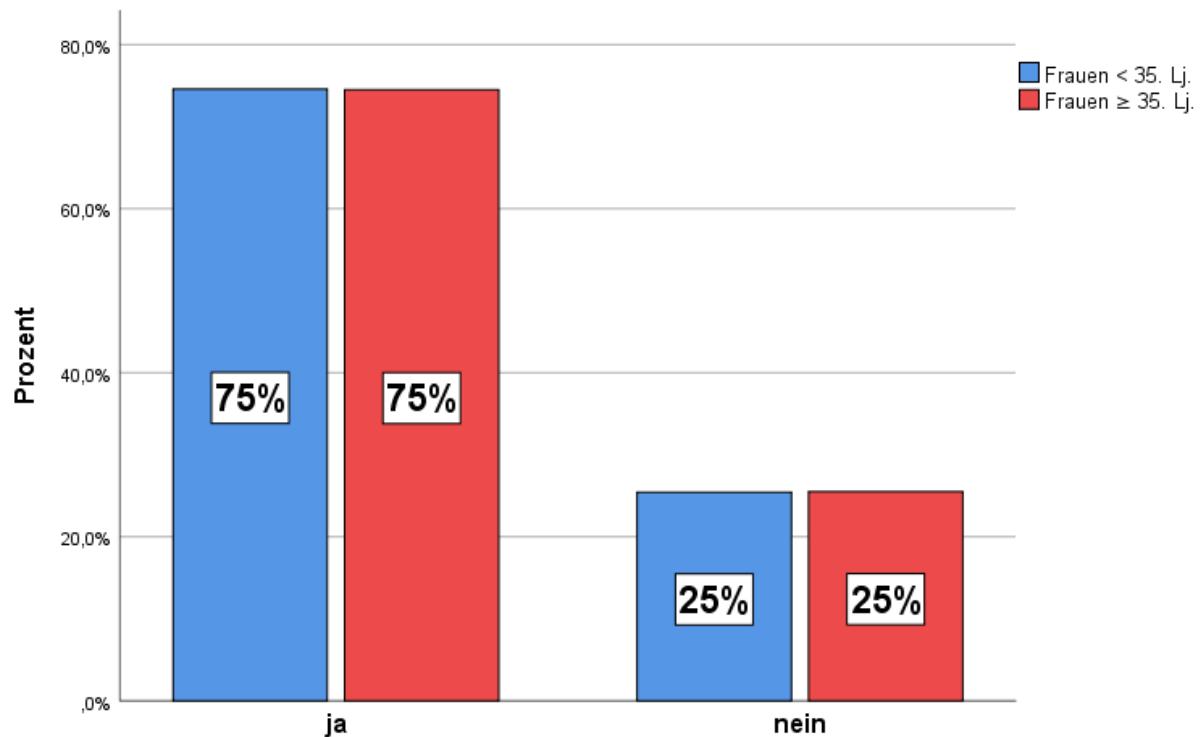


ABBILDUNG 11: WÜRDEN SIE WISSEN WOLLEN, OB IHR KIND UNTER EINER SCHWEREN GENETISCHEN ERKRANKUNG LEIDET?

Das Risiko, ein Kind mit einer Trisomie 21 zu gebären, steigt mit zunehmendem Lebensalter an. Die Studienteilnehmerinnen wurden im Interview befragt, ob sich bei einem Nachweis einer Trisomie 21 Konsequenzen hinsichtlich der Fortführung der Schwangerschaft ergeben hätten. Für 53 % der befragten Frauen < 35. Lebensjahr hätte dieses Wissen eine Konsequenz gehabt. Im Vergleich dazu hätten 14 % mehr (67 %) aus dem Kollektiv der ≥ 35-Jährigen Folgen aus der Kenntnis abgeleitet. Es lässt sich mutmaßen, dass die erhöhte Angabe der ≥ 35-Jährigen hinsichtlich der Konsequenzen, auf der Tatsache beruht, dass die Meisten von ihnen bereits Kinder haben (Abbildung 12).

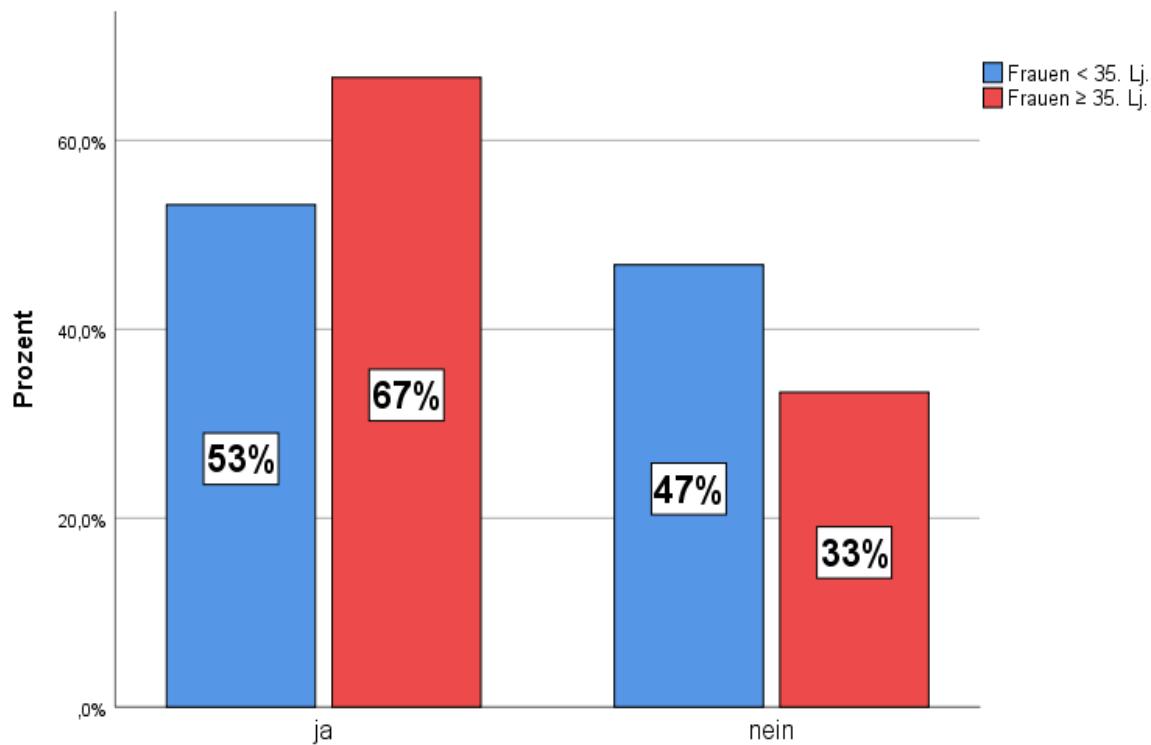


ABBILDUNG 12: HÄTTE ES FÜR SIE KONSEQUENZEN HINSICHTLICH DER FORTFÜHRUNG DER SCHWANGERSCHAFT GEHABT, WENN DURCH DIE VORGEBURTLICHE UNTERSUCHUNG EINE TRISOMIE 21 NACHGEWIESEN WORDEN WÄRE?

Kontinuierlich steigen die diagnostischen Möglichkeiten, fetale Erkrankungen im Rahmen der vorgeburtlichen Untersuchungen frühzeitig zu detektieren. Zukünftig würden 73 % der < 35-Jährigen neue pränataldiagnostische Testverfahren wahrnehmen, um Behinderungen frühzeitig zu erkennen. In der Gruppe der ≥ 35-jährigen Studienteilnehmerinnen sind es 9 % mehr (82 %). Dafür lehnen 18 % der Teilnehmerinnen zukünftig vorgeburtliche Untersuchungsmethoden ab. Auch wenn sich keine deutlichen Signifikanzunterschiede ergeben, zeigt sich, dass mehr Frauen ≥ 35. Lebensjahr weitere pränataldiagnostische Möglichkeiten in Anspruch nehmen würden, um frühzeitig fetale Erkrankungen erkennen zu können (Abbildung 13).

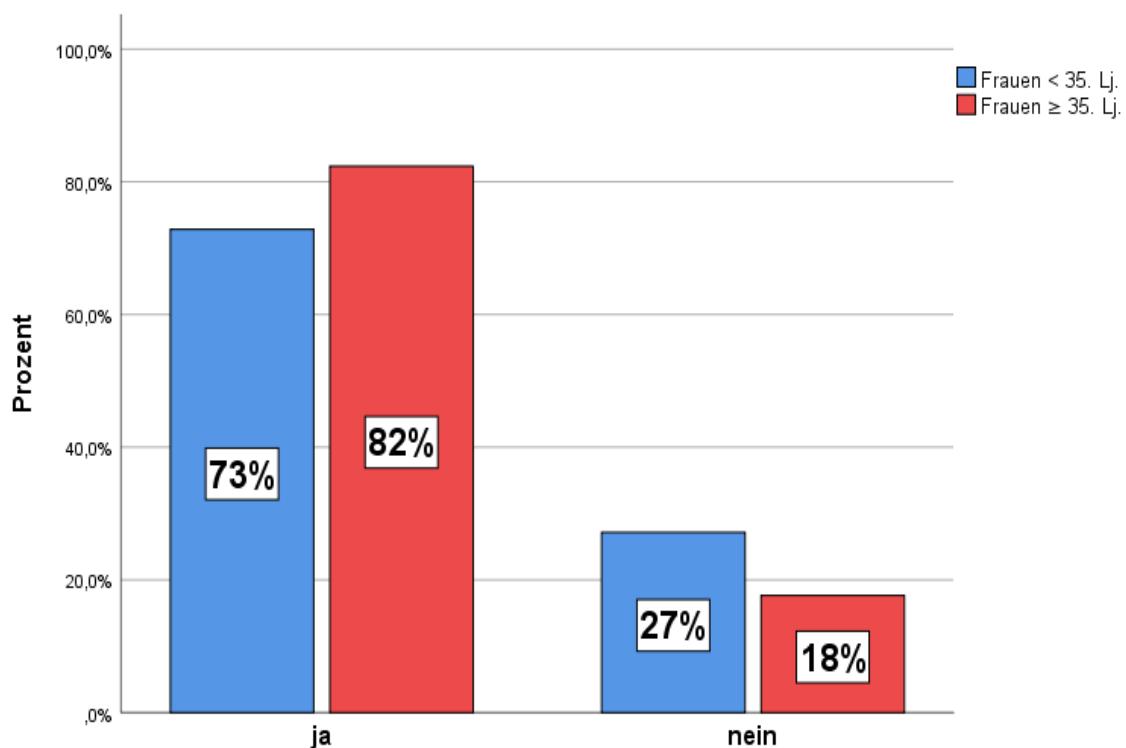


ABBILDUNG 13: WENN IN ZUKUNFT WEITERE UNTERSUCHUNGEN ENTWICKELT WERDEN, UM BEHINDERUNGEN AN UNGEBORENNEN FRÜHZEITIG ZU ERKENNEN, WÜRDEN SIE DIESER Wahrnehmen?

Eine Stratifizierung in die Altersgruppen < 35. Lebensjahr und ≥ 35. Lebensjahr erbrachte in Bezug auf die genetische Beratung ein signifikantes Ergebnis. Es waren 104 (60 %) der < 35-jährigen und 33 (65 %) der ≥ 35-jährigen Frauen bei ihren Gynäkologen über die Möglichkeiten genetischer Untersuchung beraten worden. Somit wurden 5 % aus dem Kollektiv der Personen ≥ 35. Lebensjahr häufiger beraten. Dies ist jedoch nicht signifikant. Allerdings ist die Untersuchung bei 28 (16 %) der < 35-Jährigen und bei 17 (33 %) der ≥ 35-Jährigen tatsächlich durchgeführt worden wie sich aus Tabelle 10 entnehmen lässt. Die Gruppe der ≥ 35-Jährigen hatten aufgrund dessen mehr als doppelt so viele genetische Untersuchungen durchführen lassen wie die Vergleichsgruppe der Frauen < 35. Lebensjahr. 146 (84 %) Studienteilnehmerinnen < 35. Lebensjahr und 34 (67 %) ≥ 35. Lebensjahr beanspruchten keine genetische Untersuchung. Dies findet einen signifikanten Ausdruck in dem Ergebnis des p-Werts von 0,010.

Des Weiteren wurden die Frauen befragt, ob eine Beratung durch einen Humangenetiker erfolgte. In der Gruppe der Frauen < 35. Lebensjahr nahmen 15 (9 %) die Möglichkeit in Anspruch und 159 (91 %) haben keine humangenetische Beratung erhalten. Im Alterskollektiv  $\geq$  35. Lebensjahr gaben 10 (20 %) an, eine humangenetische Beratung genutzt zu haben. Hingegen haben 34 (67 %) Frauen  $\geq$  35. Lebensjahr keine genetische Beratung angenommen. An dieser Stelle wird deutlich, dass ältere Frauen deutlich häufiger eine humangenetische Beratung beanspruchten als jüngere Patientinnen. Dies wird auch im Vergleich der Altersgruppen mittels der Signifikanz (p-Wert= 0,041) verdeutlicht (Tabelle 11).

Darstellung in n (%)	< 35. Lj.	≥ 35. Lj.	p-Wert
Was beinhaltet die Feinsonografie?	FD verstanden: 108 (63) FD nicht verstanden: 64 (37)	FD verstanden: 39 (78) FD nicht verstanden: 11 (22)	0,061#
Wurden Sie über eine genetische Untersuchung in ihrer Frauenarztpraxis beraten?	ja: 104 (60) nein: 77 (40)	ja: 33 (65) nein: 18 (35)	0,625#
Ist die Untersuchung erfolgt?	ja: 28 (16) nein: 146 (84)	ja: 17 (33) nein: 34 (67)	0,010#
Erfolgte eine Beratung durch einen Humangenetiker?	ja: 15 (9) nein: 159 (91)	ja: 10 (20) nein: 34 (80)	0,041#
Würden Sie vor der Geburt wissen wollen, ob Ihr Kind unter einer schweren genetischen Erkrankung leidet?	ja: 129 (75) nein: 44 (25)	ja: 38 (75) nein: 13 (25)	1,0#
Hätte es für Sie Konsequenzen hinsichtlich der Fortführung der Schwangerschaft gehabt, wenn durch die vorgeburtliche Untersuchung eine Trisomie 21 nachgewiesen worden wäre?	ja: 92 (53) nein: 81 (47)	ja: 34 (67) nein: 17 (33)	0,108#
Wenn in Zukunft weitere Untersuchungen entwickelt werden, um Behinderungen an Ungeborenen frühzeitig zu erkennen, würden Sie diese wahrnehmen?	ja: 126 (73) nein: 47 (27)	ja: 42 (82) nein: 9 (18)	0,200#
Haben Sie während der Schwangerschaft einen oder mehrere Aufklärungsbögen über vorgeburtliche Untersuchungen unterschrieben?	ja: 92 (54) nein: 79 (46)	ja: 33 (65) nein: 18 (35)	0,199#

TABELLE 11: VERGLEICH DER ALTERSGRUPPEN &lt; 35. LEBENSAJHR UND ≥ 35. LEBENSAJHR BEZÜGLICH PRÄNATALDIAGNOSTISCHER FRAGEN IM BEREICH DER KENNTNIS, AUFKLÄRUNG UND BERATUNG.

# EXAKTER TEST NACH FISHER

### 3.3.4 ANALYSE DER STUDIENTEILNEHMERINNEN NACH BILDUNGSNIVEAU

---

In einer weiteren Untersuchung werden Abhängigkeiten zwischen Bildungsniveau und Wissensstand bezüglich der Pränataldiagnostik dargestellt. Dafür wurde das Gesamtkollektiv (n= 225) in vier verschiedene Bildungskategorien eingeteilt. 14 (6 %) Teilnehmerinnen hatten zum Zeitpunkt der Befragung keine abgeschlossene Schul- oder Berufsausbildung und 43 (19 %) Frauen gaben an, eine Schulausbildung abgeschlossen zu haben. Die Mehrheit, 98 (44 %) Frauen, verfügte über eine abgeschlossene Berufsausbildung und 70 (31 %) über ein abgeschlossenes Studium (Abbildung 14).

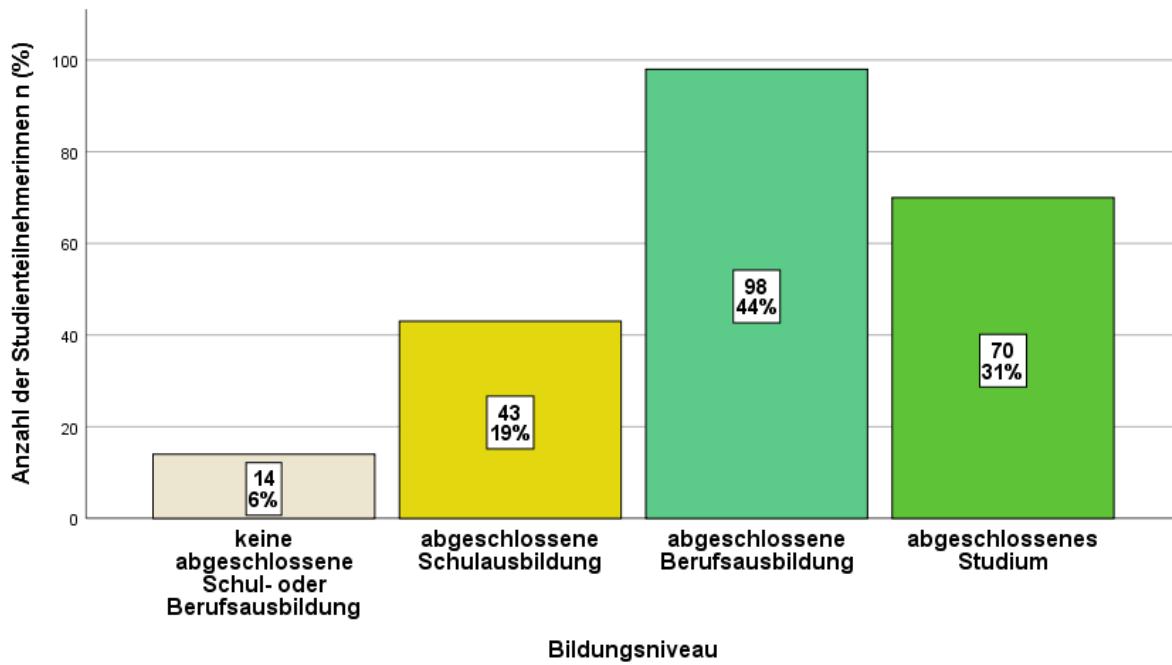


ABBILDUNG 14 : BILDUNGSNIVEAU DER STUDIENTEILNEHMERINNEN.

Die Angaben über den persönlichen Kenntnisstand der verschiedenen pränataldiagnostischen Verfahren zeigen, dass mit niedrigerem Bildungsniveau, das subjektive Wissen über die speziellen pränataldiagnostischen Verfahren sinkt. So kennen beispielsweise 66 (94 %) Studienteilnehmerinnen mit abgeschlossenem Studium die AC. Bei den Frauen ohne Schulausbildung gaben hingegen nur 7 (50 %) Wöchnerinnen an, den Begriff der AC zu kennen. Werden diese beiden Kollektive ebenfalls bezüglich des Informationsstandes der Feindiagnostik

verglichen, so lässt sich gleichermaßen ein fallender Trend von 65 (93 %) auf 10 (73 %) nachvollziehen (Tabelle 12).

Welche der folgenden Diagnostik kennen Sie? n (%)	Keine abgeschlossene Schul- oder Berufsausbildung	Abgeschlossene Schulausbildung	Abgeschlossene Berufsausbildung	Abgeschlossenes Studium
NT bekannt: nicht bekannt:	8 (57) 6 (43)	37 (86) 6 (14)	92 (94) 6 (6)	68 (97) 2 (3)
Nasenbeinmessung bekannt: nicht bekannt:	6 (43) 8 (57)	14 (33) 29 (67)	54 (55) 44 (45)	45 (64) 25 (36)
Serumbiochemie (ETS, TT , Quadruple-Test) bekannt: nicht bekannt:	9 (64) 5 (36)	35 (81) 8 (19)	86 (88) 12 (12)	69 (99) 1 (1)
CVS bekannt: nicht bekannt:	3 (21) 11 (79)	12 (28) 31 (72)	29 (30) 69 (70)	43 (61) 27 (39)
AC bekannt: nicht bekannt:	7 (50) 7 (50)	33 (77) 10 (23)	86 (88) 12 (12)	66 (94) 4 (6)
CC bekannt: nicht bekannt:	5 (36) 9 (64)	16 (37) 27 (63)	64 (65) 34 (35)	49 (70) 21 (30)
Feindiagnostik; Doppler -, 3D-, 4D- Ultraschall bekannt: nicht bekannt:	10 (71) 4 (29)	34 (79) 9 (21)	94 (96) 4 (4)	65 (93) 5 (7)

TABELLE 12: PRÄNATALDIAGNOSTISCHER KENNTNISSTAND DER STUDIENTEILNEHMERINNEN IN ABHÄNGIGKEIT VOM BILDUNGS-NIVEAU.

Eine ähnliche Tendenz lässt sich beim Kenntnisstand der genauen Definition einer Feinsonografie darstellen. Es zeigt sich, dass Frauen mit einem höheren Bildungsniveau die Frage hinsichtlich der FD häufiger richtig beantworteten als Teilnehmerinnen mit einem geringeren Bildungsniveau. In der Gruppe mit abgeschlossenem Studium haben 11 (16 %) Frauen die Begrifflichkeit nicht korrekt beschreiben können. Innerhalb der Gruppe mit einer abgeschlossenen Berufsausbildung haben 36 (37 %) Frauen eine falsche Antwort gegeben. In den Studienkollektiven ohne abgeschlossene Schul- und Berufsausbildung beziehungsweise mit nur abgeschlossenem Schulabschluss wurde die Frage von 6 (43 %) beziehungsweise 22 (51 %) Befragten nicht richtig beantwortet. Diese Darstellung verdeutlicht die Korrelation bezüglich des Bildungsniveaus und dem Verständnis der Studienteilnehmerinnen (Abbildung 15).

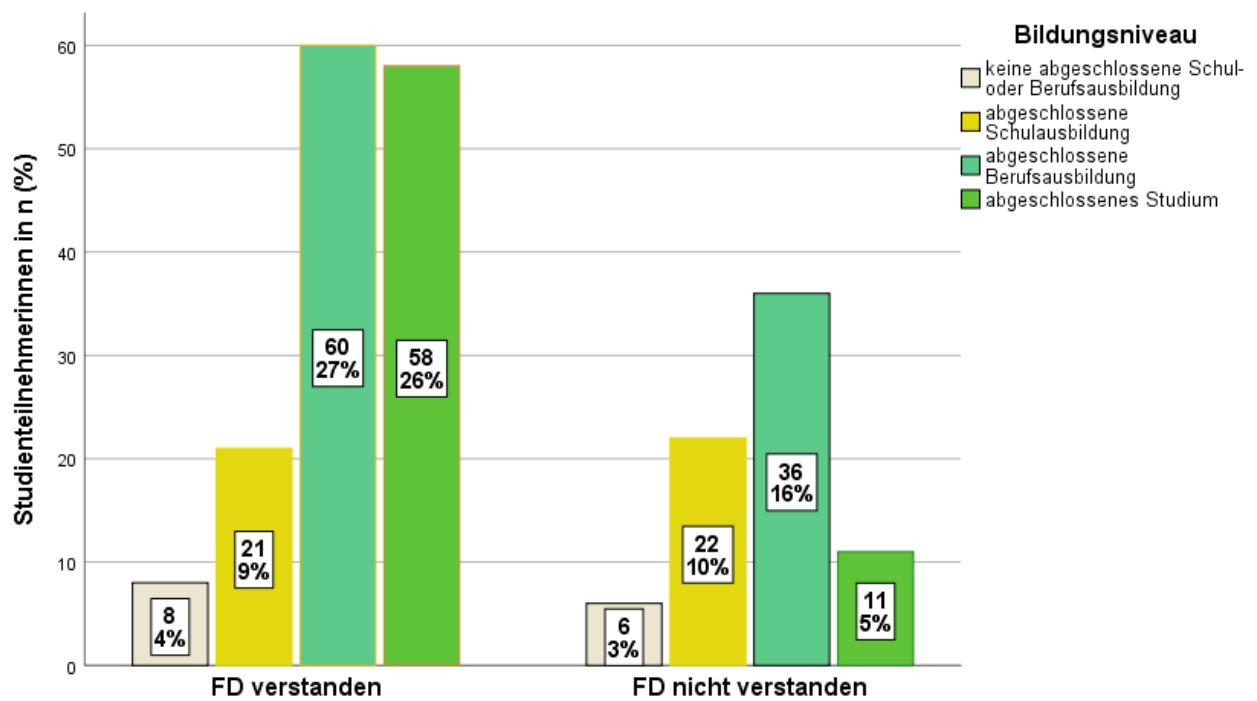


ABBILDUNG 15: WAS BEINHALTET DIE FEINSONOGRAFIE? EINTEILUNG NACH BILDUNGSNIVEAU.

Aus dem Bildungsniveau der Schwangeren lässt sich kein signifikanter Unterschied hinsichtlich des Wunsches nach Informationen über fetal genetisch Erkrankung mittels Pränataldiagnostik ableiten. Zwar wollen 58 % der Frauen mit mindestens einer abgeschlossenen Berufsausbildung diese Informationen erhalten. Jedoch möchten auch 17 % der gleichen Gruppen gezielt auf dieses Wissen verzichten. Kollektivvergleiche anhand des Bildungsniveaus eines maximal erreichten Schulabschlusses versus eine mindestens abgeschlossene Berufsausbildung legen ebenfalls einen, wenn auch kleinen Trend nahe. Bei geringerem Ausbildungsstand bevorzugen es 65 % und bei höherem Bildungsniveau 78 %, ein schweres genetisches fetales Leiden bereits pränatal zu erfahren. Eine Heterogenität innerhalb der Gruppe mit höherem Bildungsstand lässt sich jedoch nachweisen. Den Frauen mit abgeschlossener Ausbildung ist dieser Wissensgewinn in 80 % der Fälle wichtig. Bei den Frauen mit abgeschlossenem Studium sind es nur 75 % (Abbildung 16).

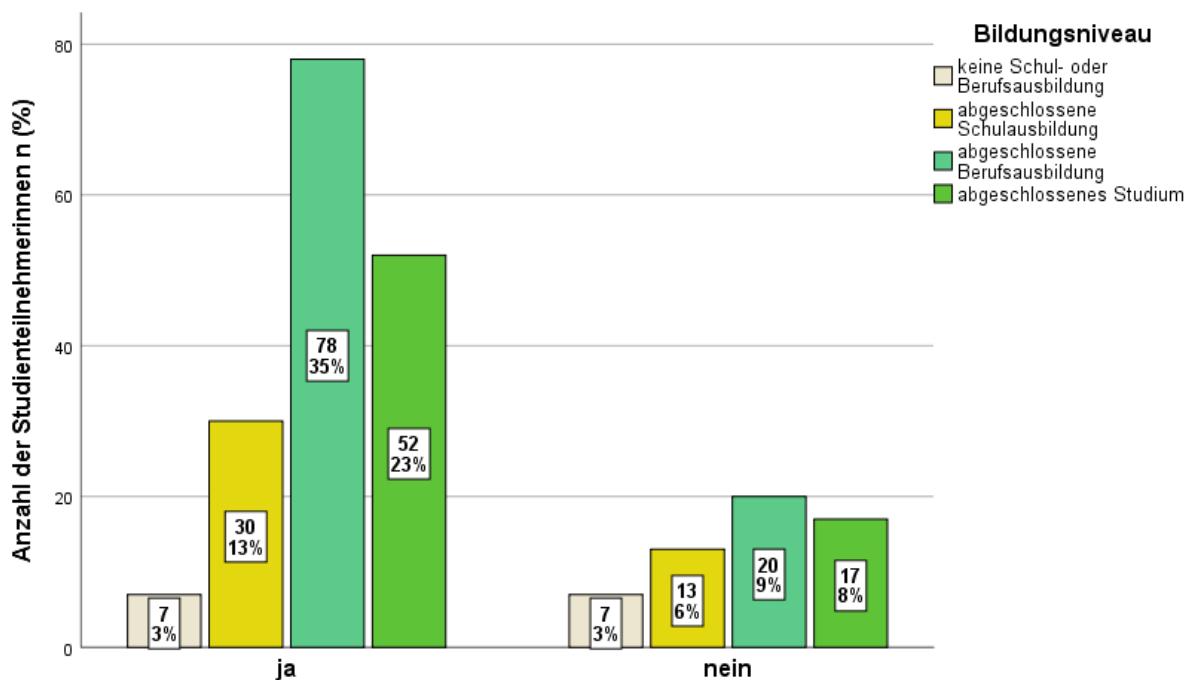


ABBILDUNG 16: WÜRDEN SIE VOR DER GEBURT WISSEN WOLLEN, OB IHR KIND UNTER EINER SCHWEREN GENETISCHEN ERKRANKUNG LEIDET? EINTEILUNG NACH BILDUNGSNIVEAU.

Es wurde zudem untersucht, ob Studienteilnehmerinnen aufgrund ihres Bildungsniveaus unterschiedlich häufig Diagnostik in Anspruch genommen haben. Mit steigendem Bildungsniveau wurde mehr Diagnostik von den Schwangeren wahrgenommen. Die NT wurde von 51 (73 %) Frauen mit einem abgeschlossenen Studium und von 71 (72 %) Frauen mit einer abgeschlossenen Berufsausbildung genutzt. Weitau weniger Schwangere mit geringerem Bildungsstand ließen eine NT durchführen (49 % bzw. 29 %). Der PraenaTest® wurde von 5 (7 %) Befragten mit abgeschlossenem Studium zur Hilfe genommen. Innerhalb des Kollektivs ohne Schul- und Berufsausbildung gab es niemanden, der den Test in Anspruch genommen hat. Die Feidiagnostik haben 63 (90 %) Studienteilnehmerinnen mit abgeschlossenem Studium durchführen lassen. Innerhalb der Gruppe ohne Abschluss waren es 11 (79 %) (Tabelle 13).

## ERGEBNISSE

---

Welche der folgenden Diagnostik haben Sie durchführen lassen? n (%)	Keine abgeschlossene Schul- oder Berufsausbildung	Abgeschlossene Schulausbildung	Abgeschlossene Berufsausbildung	Abgeschlossenes Studium
NT durchgeführt: nicht durchgeführt:	4 (29) 10 (71)	21 (49) 22 (51)	71 (72) 27 (28)	51 (73) 19 (27)
Nasenbeinmessung durchgeführt: nicht durchgeführt:	3 (21) 11 (79)	11 (26) 32 (74)	32 (33) 66 (67)	28 (40) 42 (60)
ETS durchgeführt: nicht durchgeführt:	6 (43) 8 (57)	21 (49) 22 (51)	62 (63) 36 (37)	50 (71) 20 (29)
TT durchgeführt: nicht durchgeführt:	6 (43) 8 (57)	10 (23) 33 (77)	49 (50) 49 (50)	41 (59) 29 (41)
Weitere Ultraschalluntersuchungen durchgeführt: nicht durchgeführt:	9 (64) 5 (36)	29 (67) 14 (33)	67 (68) 31 (32)	58 (83) 12 (17)
CVS durchgeführt: nicht durchgeführt:	0 (0) 14 (100)	0 (0) 43 (100)	5 (5) 93 (95)	1 (1) 69 (99)
PraenaTest® durchgeführt: nicht durchgeführt:	0 (0) 14 (100)	2 (5) 41 (95)	4 (4) 94 (96)	5 (7) 65 (93)
AC durchgeführt: nicht durchgeführt:	1 (7) 13 (93)	3 (7) 40 (93)	6 (6) 92 (94)	6 (9) 64 (91)
CC durchgeführt: nicht durchgeführt:	0 (0) 14 (100)	0 (0) 43 (100)	5 (5) 93 (95)	1 (1) 69 (99)
Feidiagnostik durchgeführt: nicht durchgeführt:	11 (79) 3 (21)	33 (77) 10 (23)	83 (85) 15 (15)	63 (90) 7 (10)

TABELLE 13: WELCHE DER FOLGENDEN DIAGNOSTIK HABEN SIE DURCHFÜHREN LASSEN? EINTEILUNG NACH BILDUNGSNIVEAU.

---

#### IV. DISKUSSION

---

In der vorliegenden Arbeit wurden Patienteninterviews und Patientendaten von Wöchnerinnen der Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock systematisch analysiert. Die Daten wurden über einen Zeitraum von fünf Jahren gewonnen und ausgewertet. Die Analysen konzentrierten sich auf Antworten des Fragebogens und auf mütterliche Charakteristika, wie Alter, Parität und Gravidität.

Das Ziel dieser Arbeit war es, den Kenntnisstand von Schwangeren bezüglich der Pränataldiagnostik zu untersuchen. Dazu wurden insgesamt 225 entbundene Frauen zwischen 2013 - 2018 interviewt.

Die Trisomie 21 ist die häufigste pränatal diagnostizierte chromosomale Anomalie. Oft ist sie mit verschiedenen Malformationen und weiteren gesundheitlichen Störungen assoziiert. Es gibt jedoch eine große Varianz in Bezug auf den Schweregrad der Erkrankung.

Neben geistigen Entwicklungsstörungen leiden viele Kinder unter Herzfehlbildungen. Hinzu kommen ein höheres Risiko für Leukämie im Lebensalter, Hörstörungen sowie an Epilepsie und Demenz zu erkranken [50]. Mit Hilfe vorgeburtlicher Untersuchungen können chromosomale Anomalien frühzeitig erkannt werden. Eine treibende Kraft für pränatale Screeninguntersuchungen ist die Reduzierung der Pflegebelastung für Familien, die mit der Diagnose eines Down-Syndroms einhergehen können [33].

Das mütterliche Alter ist der bekannteste Risikofaktor, ein Kind mit einer Trisomie 21 zu gebären. Hinsichtlich der Entstehung der Erkrankung herrschen unterschiedliche Theorien bei denen versucht wird, einen Zusammenhang zwischen dem Alter und der chromosomalen Anomalie zu finden. Eine Theorie ist der Qualitätsverlust der alternden Eizelle, wobei die Meiose fehlerhaft arbeitet oder sich die Telomerlänge verkürzt. Diese und weitere Theorien werden mit in die Theorie der non-disjunction als multifaktorielles Geschehen mit einbezogen. Es wird vermutlich noch andauern, bis der komplette Ursprung und Zusammenhang der chromosomalen Anomalie verstanden wird [43, 52].

Bedingt durch den demografischen Wandel und die gesellschaftliche Anforderung bekommen Frauen im Durchschnitt ihre Kinder später. Das Durchschnittsalter der erstgebärenden Frauen ist zwischen 2013 und 2018 von 29,3 auf das 30. Lebensalter kontinuierlich angestiegen [75].

Ein Viertel der Schwangeren sind heute über dem 35. Lebensjahr, obwohl schon früher ein Kinderwunsch besteht [86].

Doch neben der richtigen Lebensphase und der Fertilität müssen für viele Frauen wichtige Faktoren, wie eine stabile Partnerschaft und finanzielle Sicherheit vorhanden sein, um den Kinderwunsch realisieren zu können. Die meisten Frauen haben keine Kenntnis hinsichtlich der Fertilität, des Alters und den damit assoziierten Risiken einer Schwangerschaft, da es häufig an Information und Aufklärung mangelt [18].

Durch den Fortschritt in der Medizin und Technik ist im Rahmen der Pränataldiagnostik die Detektionsrate von chromosomal Störungen kontinuierlich angestiegen. Die Prävalenz des Down-Syndroms unter den Lebendgeborenen fällt weiter ab. Dies ist aufgrund einer erhöhten Abruptiorate der betroffenen Patientinnen zu erklären. Mit steigender Anzahl an durchgeföhrten vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden steigt ebenfalls das Bewusstsein und die damit verbundene Unsicherheit der Schwangeren für fetal angeborene Erkrankungen [47].

Eine endgültige pränatale Diagnose kann nur mittels pränataldiagnostischer invasiver Verfahren erhoben werden. Deren Indikation ist häufig ein auffälliger Screeningtest, wie beispielsweise der TT oder ein ETS, vorausgegangen. Beim TT werden drei maternale Serumparameter (AFP, uE3,  $\beta$ -hCG) bestimmt und unter Berücksichtigung des mütterlichen Alters, des Gestationsalters und des mütterlichen Körpergewichts, die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie 21 oder Neuralrohrfehlbildungen errechnet.

In dieser Arbeit zeigt sich, dass die Durchführung des TT in den Jahren erwartungsgemäß abgenommen hat. In den Jahren 2013 - 2015 haben 61 % der befragten Schwangeren den TT in Anspruch genommen. Im Jahr 2018 waren es nur noch 33 %. Diese Abnahme zeigt deutlich, dass Schwangere und Ärzte vermehrt andere Alternativen wählen. Der Test wird in der Zukunft vermutlich keine Verwendung mehr finden und an Bedeutung verlieren [34].

Das ETS besteht aus der sonografisch gemessenen fetal NT, den maternalen serumbiochemischen Markern und dem mütterlichen Alter. Die Aussagekraft der Screeningmethoden im ersten Trimenon hat sich in den letzten Jahren deutlich verbessert, so dass die Anzahl an risikoreichen invasiven Methoden immer weiter verringert werden konnte. Zu diesem Zeitpunkt der Schwangerschaft kann häufig eine Konsequenz hinsichtlich der Notwendigkeit weiterer Diagnostik abgeleitet werden. In der Regel erhält man meist unauffällige Befunde. Allerdings

berechnet das ETS auch lediglich Wahrscheinlichkeiten für das Vorliegen eines fetalen Down-Syndroms und zeigt einen geringeren positiven Vorhersagewert (3,4 %) als der NIPT (80,9 %) [55]. Deshalb ist bei einem auffälligen Ergebnis eines ETSs oder NIPT zum Beweis eine invasive Methode, wie beispielsweise die AC, nötig [67].

Der NIPT bietet eine Möglichkeit zellfreie fetale DNA im maternalen Blutplasma zur Detektion autosomaler Chromosomenaberrationen zu untersuchen. Der NIPT ist ein hocheffizienter Screeningtest auf das Down-Syndrom mit einer Sensitivität um 99 % und einer falsch positiven Rate von weniger als 0,1 %. Hinsichtlich der Trisomie 21 ist das Screening mittels NIPT vielfach effektiver als das ETS, der Triple- oder der Quadruple-Test [16].

Zum Beginn der Interviews im Jahr 2013 gab es neben dem PraenaTest® (LifeCodexx), noch keinen weiteren Anbieter eines NIPT auf dem deutschen Markt. Daher steht der PraenaTest® in der Arbeit auch stellvertretend für die später erschienenen Medizinprodukte wie beispielsweise dem Harmony Test® (Cenata GmbH). Aus der vorliegenden Arbeit geht hervor, dass die Befragten einen NIPT im Verlauf häufiger genutzt haben. Während die Frauen zwischen den Jahren 2013 und 2015 kaum Kenntnis von der Testmethode hatten und nur 2 % ihn durchführen ließen, waren es 2018 bereits 8 % der Befragten. Die Kosten für den NIPT waren Selbstzahlerleistungen und lagen 2012 bei circa 1.200 Euro. Inzwischen ist der NIPT, je nach Anbieter und ausgewählter Option mit 190 bis 490 Euro, kostengünstiger als zu Beginn seiner Einführung. Diese Tatsache ist wahrscheinlich auch ein Grund warum die Studienteilnehmerinnen am Ende der Studie häufiger den NIPT genutzt haben. Ab Ende 2020 ist in Deutschland eine weitere Zunahme für den NIPT- Einsatz zu erwarten, da voraussichtlich im Einzelfall eine Kostenübernahme durch die GKV erfolgen wird.

Dieser beobachtete Anstieg deckt sich mit den Ergebnissen der Studie des IQWIG. Im Erfassungsjahr 2016 nahmen 13 % der über 750.000 eingeschlossenen Schwangeren einen NIPT in Anspruch. Im Vergleich dazu waren es im Jahr 2015 nur 9 %. In diesem Bericht erfolgte keine Differenzierung, welche nicht-invasiven Methoden konkret genutzt wurden [37].

In einer niederländischen Studie (Trident-1) wurde im April 2014 allen Schwangeren, die eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine fetale Trisomie 13, 18 oder 21 aufwiesen, ein NIPT angeboten. Zunächst wurde das individuelle Risiko im ETS ermittelt. Als Risikoschwangere galten dabei diejenigen, die eine Wahrscheinlichkeit  $\geq 1 : 200$  für das Vorliegen einer fetalen Trisomie

---

aufwiesen oder bei denen in einer vorherigen Schwangerschaft eine fetale Trisomie nachgewiesen werden konnte. 85 % der schwangeren Frauen nahmen den NIPT in Anspruch [79, 84].

Zurzeit gibt es noch Grenzen hinsichtlich der Aussagekraft der NIPT. Es lassen sich zunächst nur rein quantitativ bezogene Aussagen bezüglich gezielter chromosomaler Störungen, wie eine Trisomie 13, 18, 21 oder numerischer Gonosomenabberationen treffen. Mosaikkonstellationen, fetoplazentare Erkrankungen oder andere chromosomale Störungen hingegen können mittels des NIPT noch nicht untersucht werden [42]. Insgesamt ist der NIPT aber eine hervorragende Screeningmethode. Dieses Suchtestverfahren kann jedoch noch nicht die herkömmlichen invasiven vorgeburtlichen Maßnahmen, wie etwa die AC, als Diagnoseverfahren ersetzen. Allerdings erhalten die Frauen anstatt einer eindeutigen Diagnose, beim NIPT eine Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer bestimmten Fehlbildung. Ein pathologischer Befund hat somit eine invasive Methode zum Ausschluss falsch positiver Ergebnisse zur Folge. Dieses erfolgt vor dem Hintergrund, dass nach positiver NIPD derzeit keine vorzeitige Schwangerschaftsbeendigung empfohlen wird. Ein Zusammenhang zwischen Alter, Parität oder dem Bildungsstand der Schwangeren und der Nutzung des Tests konnte nicht nachgewiesen werden [65]. Durch die gesunkenen Kosten des NIPT und die schnelleren Testergebnisse wird vermutlich die Nutzung der NIPT weiter ansteigen [86].

Wie im Allgemeinen mit positiven NIPT Ergebnissen umgegangen werden soll, findet in den aktuellen Richtlinien und Gesetzgebungen keine Berücksichtigung. Trotzdem bleibt der NIPT ein wichtiges diagnostisches Instrument. Dieses kann als Ergänzung zur Feindiagnostik und weiteren Ultraschalluntersuchungen in Anspruch genommen werden. Die Nutzung zellfreier DNA Tests sollten vornehmlich Schwangeren mit einem erhöhten Risiko auf chromosomal Störung angeboten werden und nur im Anschluss an eine frühe differenzierte Feindiagnostik erfolgen [66]. Trotz der Fortschritte des Verfahrens muss festgehalten werden, dass es keine kurative Therapie bei pathologischem Befund gibt, sondern eine mögliche Konsequenz die Schwangerschaftsbeendigung sein könnte.

Es konnte in der vorliegenden Arbeit gezeigt werden, dass der Großteil der Studienteilnehmerinnen innerhalb ihrer Schwangerschaft die Ultraschalldiagnostik in Anspruch genommen hat. 60 % der Frauen in den Jahren 2013 – 2015 und 85 % der Frauen im Jahr 2018 haben mehr als die in den Mutterschaft-Richtlinien vorgesehenen Ultraschalluntersuchungen durchführen lassen, um weitere fetale Erkrankungen auszuschließen. Somit haben im Jahr 2018 25 % mehr Schwangere weitere Ultraschalluntersuchungen in Anspruch genommen als in den Vorjahren. Welche konkreten Ultraschalluntersuchungen die Patientinnen im Einzelnen durchführen ließen, konnte nicht ermittelt werden.

Laut einer Erhebung der Bertelsmann-Stiftung gaben 84 % der befragten Frauen an, mehr als die drei regulären Sonografien laut Mutterschafts-Richtlinien erhalten zu haben [65]. Die angegebenen 84 % der zitierten Untersuchung sind vergleichbar mit dem Ergebnis dieser Arbeit, bei der 85 % der Frauen weitere Ultraschalluntersuchungen nutzten.

In den vergangenen Jahren sind die diagnostischen Möglichkeiten im Bereich der pränatalen Sonografie weiter gestiegen. Die dreidimensionale Ultraschalluntersuchung gehört zu denen sich am schnellsten entwickelnden Diagnosetechniken in der fetalen Bildgebung. Durch verbesserte Ausbildung und Qualifikationen der Ärzte lassen sich immer detailliertere Befunde, etwa Volumenberechnungen mittels 3D-Ultraschall, erstellen und exaktere Aussagen über den Zustand des Fetus treffen [15]. Aufgrund dessen wird den nicht-invasiven Verfahren, wozu die Ultraschalldiagnostik mit den Ultraschallmarkern zählt, eine immer entscheidendere Bedeutung zugesprochen. Teilweise gelingt es mittels Ultraschalldiagnostik den Grad einer Erkrankung besser abzuschätzen und beschreiben zu können, wie zum Beispiel bei einer Lungenhypoplasie bei Zwerchfellhernie oder einer IUGR (intrauterine Wachstumsretardierung). Insbesondere im vulnerablen Zeitfenster der Organogenese zwischen der 12. und 20. SSW werden die sonografischen Befunde mittels Technik stetig verbessert.

Während Screeningmethoden wie das ETS und andere NIPT anstreben, ausgewählte chromosomale Erkrankungen zu erkennen, weist die Ultraschalluntersuchung ein breiteres diagnostisches Spektrum auf. So können neben der Berechnung des Gestationsalters, mögliche Schwangerschaftskomplikationen oder häufig vorkommende nicht genetisch bedingte körperliche Fehlbildungen des Fetus ausgeschlossen werden. Dennoch bleiben viele fetale Störungen pränatal unerkannt [48].

Laut dem Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen (IQTIG) haben in Deutschland im Jahr 2016 1,2 % der Schwangeren invasive Methoden im Rahmen der Pränataldiagnostik durchführen lassen. Eine genaue Differenzierung der invasiven Methoden wurde an dieser Stelle nicht angegeben [37]. Dennoch steht fest, dass nur bei einer Minderheit der Patientinnen invasive Methoden durchgeführt wurden. Dieses Ergebnis deckt sich mit den Ergebnissen dieser Arbeit. Bei der Untersuchung der Daten konnte ebenfalls ein Rückgang der invasiven Maßnahmen in den Jahren von 2013 bis 2018 verzeichnet werden. Die CVS wurde bei 4 % der Befragten in den Jahren 2013 - 2015 durchgeführt. Im Jahr 2018 ist die Untersuchungsfrequenz auf 1 % gesunken. Ähnliches gilt für die CC. Während in den Jahren 2013 - 2015 bei 3 % der Schwangeren die invasive Diagnostik durchgeführt wurde, nahmen 2018 nur noch 2 % die CC in Anspruch. Die AC verzeichnet insgesamt ebenfalls einen Abfall. In den Jahren 2013 - 2015 war bei 9 % der befragten Frauen Fruchtwasser punktiert worden. Im Jahr 2018 waren es nur noch 5 % der Frauen. Ein Rückgang invasiver Verfahren bei gleichzeitiger Zunahme des NIPT wird in verschiedenen Veröffentlichungen bestätigt [78]. Es entwickeln sich im Bereich der nicht-invasiven Methoden immer bessere Techniken, die risiko- und komplikationsärmer für das ungeborene Kind sind. Die Zahlen der AC und anderen invasiven Maßnahmen sinken daher deutschlandweit immer weiter (Abbildung 17).

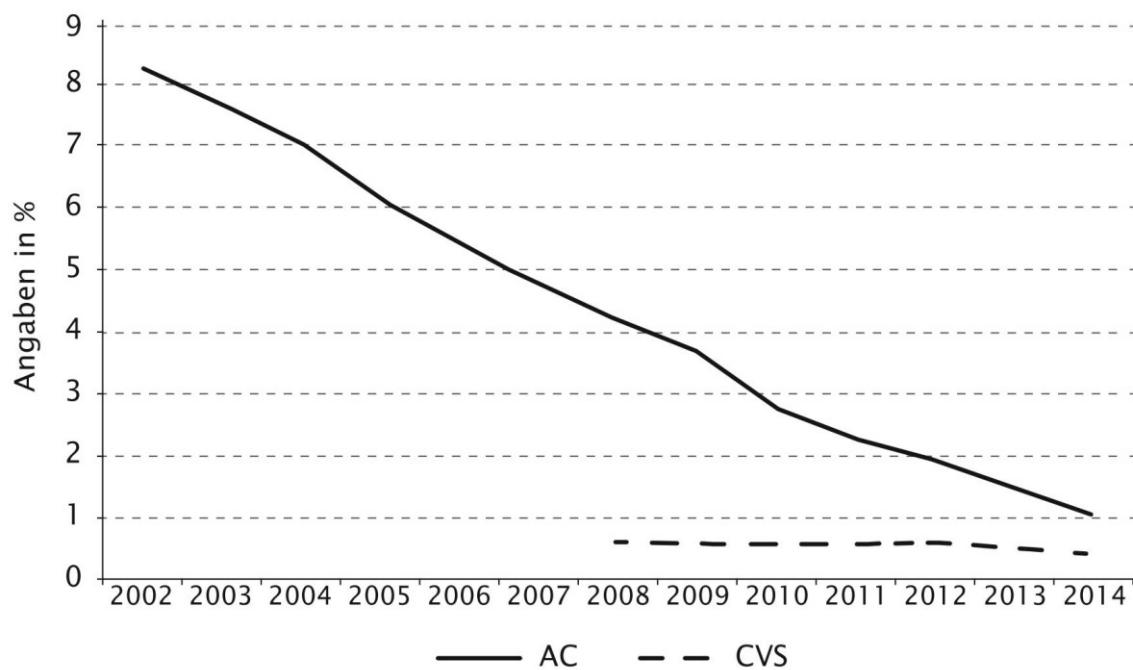


ABBILDUNG 17: NUTZUNG INVASIVER PRÄNATALDIAGNOSTIK IM ZEITVERLAUF MIT JEWELLS PROZENTUALEM ANTEIL AN ALLEN KLINISCH ENTBUNDENEN SCHWANGERSCHAFTEN FÜR DAS JEWELIGE JAHR IN DEUTSCHLAND [12].

---

Durch die abnehmenden invasiven Maßnahmen wird es zukünftig weniger Ärzte geben, die diese Verfahren noch regelmäßig praktizieren. Dennoch ist die Durchführung der Methoden, wie beispielsweise der AC, essenziell in der Pränataldiagnostik. Es existieren unterschiedliche Zahlen bezüglich der Abortrate bei invasiven Methoden. Die Werte werden in Abhängigkeit von der Gestationswoche zwischen 0,5 und 1 % angegeben [1]. Auf die invasiven Verfahren kann aktuell in der Pränataldiagnostik nicht verzichtet werden, da sie die einzigen Methoden sind, die endgültige Diagnosen stellen können. Durch einen generellen Rückgang der invasiven Maßnahmen könnte auch das Eingriffs- und Komplikationsrisiko erneut ansteigen [3]. Da die Patientinnen in den ambulanten Praxen mit den nicht-invasiven Untersuchungsmethoden konfrontiert werden, wissen die Schwangeren dementsprechend häufiger über diese Verfahren als über seltener durchgeführte invasive Untersuchungsmethoden Bescheid.

Durch die appARENTE Verbesserung des NIPT werden zukünftig die Zahlen der invasiven Verfahren noch weiter reduziert werden können. In dem Zusammenhang wird auch die Weiterentwicklung in der Ultraschalldiagnostik als Begründung für die sinkenden invasiven Maßnahmen gesehen. Es kann ein kontinuierlicher Anstieg der nicht-invasiven Testverfahren beobachtet werden (Abbildung 18) [78].

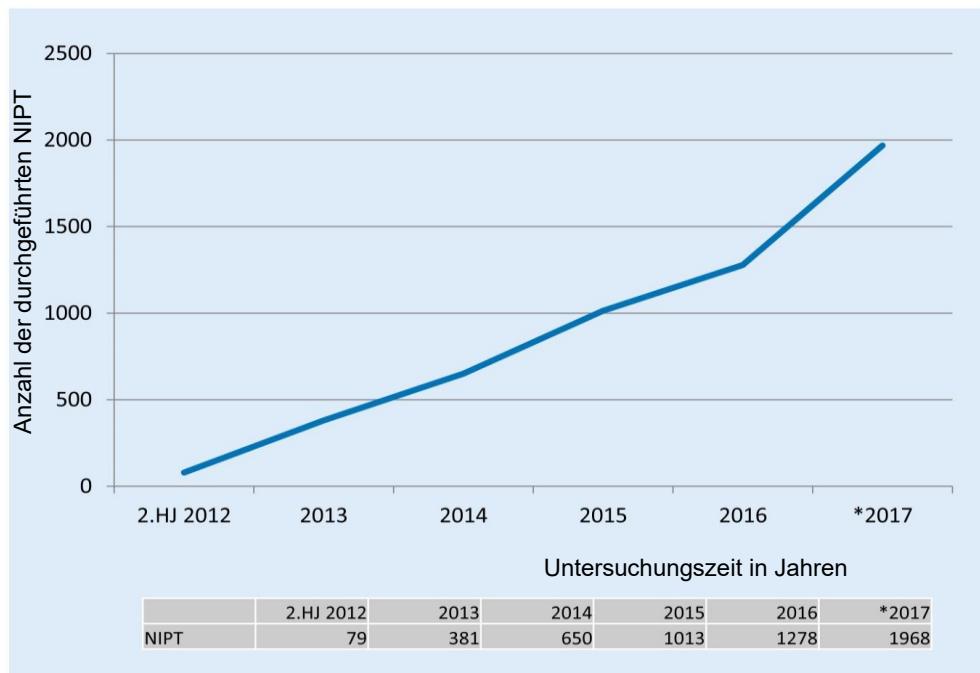


ABBILDUNG 18: FALLZAHLEN ZUR ENTWICKLUNG DES NIPT ZWISCHEN 2012 - 2017; \*HOCHRECHNUNG. MODIFIZIERT NACH [78].

---

Nicht-invasive Verfahren in der Pränataldiagnostik weisen ein vergleichsweise deutlich geringeres Risiko für den Fetus und die Schwangere auf als invasive Verfahren. Vor allem für Risikopatientinnen reduziert sich, seit Einführung der NIPT, die eingriffsbedingte Risiko- und Komplikationsrate. Im Vergleich zu den restlichen invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen, stellt der NIPT für die meisten Frauen keine große Hemmschwelle dar.

Die Empfehlung in den Mutterschafts-Richtlinien war in Bezug auf die Pränataldiagnostik überholt und wurden aktualisiert [88]. Allerdings findet sich darin immer noch keine definierte Regelung oder klare Handlungsanweisung für die Durchführung des NIPT in der Praxis. Die Schwangere, die sich den NIPT leisten kann und möchte, entscheidet momentan nach eigenem Ermessen hinsichtlich dieser Leistung. Der beratende Arzt kann auf die Entscheidung Einfluss nehmen.

Die Beratung zur Inanspruchnahme von vorgeburtlichen Untersuchungen wird primär mit Hilfe des GenDG festgelegt. In diesem Gesetz wird geregelt, dass die Patientin vor der Durchführung einer vorgeburtlichen Untersuchung genetisch zu beraten ist. In dem Gespräch soll die Schwangere verständlich und objektiv über die pränataldiagnostische Methode aufgeklärt werden. Die Vor- und Nachteile, sowie Risiken und Konsequenzen einer solchen genetischen Untersuchung und deren möglichen Folgen werden erläutert.

Bei pathologischen Befunden sind Patientinnen oft inneren Konflikten ausgesetzt und die psychische Belastung in einer solchen Situation ist hoch. Im Rahmen des Schwangerschaftskonfliktgesetzes werden Schwangere auf die Möglichkeit einer psychosozialen Beratung hingewiesen. Die angebotene Unterstützung, über die Diagnose zu sprechen und Entscheidungsprozesse zu begleiten, verlangt Einfühlungsvermögen und Wissen über die jeweilige Erkrankung und deren Prognose. Dies kann nur von qualifiziertem Personal geleistet werden. Wenn in der pränataldiagnostischen Untersuchung beispielsweise pathologische Befunde erhoben werden, ist eine psychosoziale Beratung vor einer Schwangerschaftsbeendigung vorgeschrieben. Des Weiteren müssen drei Tag zwischen der Diagnose und der Durchführung einer eventuellen Schwangerschaftsbeendigung liegen [4].

Im Rahmen des Interviews wurden die Studienteilnehmerinnen befragt, ob sie bei ihrem niedergelassenen Gynäkologen über genetische Untersuchungen beraten wurden. Knapp unter zwei Dritteln der Befragten, unabhängig des Alterskollektivs, wurden über die Möglichkeit einer genetischen Beratung informiert.

---

Gegenwärtig scheint es für den niedergelassenen Gynäkologen mit wachsendem Einsatz der pränataldiagnostischen Möglichkeiten immer schwieriger zu werden, die Ratsuchenden adäquat aufzuklären, und über die Vor- und Nachteile einer Untersuchung ausreichend zu informieren. Gründe dafür könnte neben dem Zeitdruck, die mangelnde Honorierung für die Aufklärung im Arzt-Patienten Gespräch sein. Die Zeitdauer der Aufklärung wächst mit der Anzahl an vorgeburtlichen Untersuchungen und ihren weiteren Optionsmöglichkeiten. Der durchführende Arzt hat die Untersuchung selbst zu verantworten [27].

Die Ärzte sind aber aus haftungsrechtlichen Gründen dazu angehalten, auf die pränataldiagnostischen Methoden und Risiken hinzuweisen. Diese sind auch im Rahmen der schwangerschaftsbegleitenden Maßnahmen durchzuführen, unabhängig von der eigenen Einstellung. Die Sorge der Ärzte vor Klagen beim Übersehen von auffälligen Befunden führt dazu, dass den Schwangeren teilweise maßlos überzogen pränatale Methoden angeboten und empfohlen werden [22, 83].

Dennoch sollte aus haftungsrechtlichen Gründen die Verantwortung einer pränataldiagnostischen Beratung von Gynäkologen in der Niederlassung nicht leichtsinnig an spezialisierte Ärzte und pränataldiagnostische Zentren abgeschoben werden [70]. Die Qualität der Aufklärung von vorgeburtlichen Untersuchungen zwischen den verschiedenen Ärzten differiert stark [11].

Trotz des Angebots von Seiten der Ärzte wurde das Angebot einer humangenetischen Beratung von Schwangeren in den wenigsten Fällen wahrgenommen. Die tatsächliche Inanspruchnahme erfolgte in dieser Arbeit im Alterskollektiv der < 35. Lebensjahr in 9 % und bei den ≥ 35. Lebensjahr in 20 % der Fälle.

Bei Risikogruppen, wie Schwangere mit erhöhtem maternalen Alter oder bei Feststellung einer fetalen Auffälligkeit im Rahmen der Pränataldiagnostik, ist es die Pflicht des Untersuchers, eine Empfehlung hinsichtlich einer humangenetischen Beratung auszusprechen.

Angesichts des Umfangs an pränataldiagnostischen Untersuchungsmethoden steigen auch die Patientenzahlen bei den Humangenetikern. Diese müssen mit teils unklaren klinischen Befunden humangenetische Beratungen vornehmen. In Deutschland sind knapp 300 Humangenetikerinnen und Fachärzte für Humangenetik im ambulanten Bereich tätig [5].

Daher muss achtsam ausgewählt werden, bei welcher Patientin eine humangenetische Beratung tatsächlich ratsam ist. Nach Inkrafttreten des GenDG wurde versucht, den gestiegenen

Bedarf an genetischer Beratung mittels zusätzlich qualifizierter Ärzte aus anderen Fachgruppen zu decken. Neben weiterer Diagnostik und bestehenden Therapiemöglichkeiten werden Risiken und Wahrscheinlichkeiten für das Auftreten von Erkrankungen erörtert. Dazu ist eine solide Fachkenntnis nötig. Trotz vorhandener Bescheinigung einer fachgebundenen Zusatzqualifikation für Frauenärzte, die an einem Wochenendkurs erlangt werden kann, ist dies nicht mit dem Wissen eines Facharztes der Humangenetik vergleichbar [58].

Das Ziel pränataldiagnostischer Beratungsangebote ist es, Schwangere über mögliche vorgeburtliche Methoden richtig zu informieren, deren Inhalte und Ziele, sowie mögliche Konsequenzen zu erklären. Dabei ist die Autonomie der Patientin mit dem Recht auf Nichtwissen ein entscheidender Punkt in der Schwangerschaftsbegleitung. Obwohl die Pränataldiagnostik von Schwangeren selbst als relevant gesehen wird, werden die damit assoziierten Aspekte, wie fetale Erkrankungen, Komplikationen und mögliche Konsequenzen in der Aufklärung kaum erwähnt [59].

Diese Arbeit hat sich unter anderen mit der Frage beschäftigt, wie sich die Schwangeren über das Thema Pränataldiagnostik informieren. Es konnte gezeigt werden, dass die deutliche Mehrzahl (96 %) der Studienteilnehmerinnen von ihrem Arzt über die Pränataldiagnostik informiert wurde. Auch in der Arbeit von Renner gaben etwa drei Viertel der Befragten an, dass der behandelnde Arzt die wichtigste Informationsquelle für sie sei. Als zweithäufigste Quelle wurden Informationsbroschüren (69 %) angegeben. Die Hebammen (68 %) werden ebenfalls häufig als medizinisches Fachpersonal gefragt, um Informationen hinsichtlich der vorgeburtlichen Untersuchungen zu erlangen. Die Auswertung von Renners Befragung ergab, dass circa 40 % der Schwangeren das Internet nutzen. In der vorliegenden Arbeit gaben 37 % der Wöchnerinnen an, dass Internet für vorgeburtlichen Informationsgewinn genutzt zu haben. Auf Grund von zunehmenden Beratungsangeboten und virtuellen Foren über Schwangerschaft und damit verbundenen pränataldiagnostischen Methoden wird die Zahl der Frauen, die sich im Internet informieren, heutzutage vermutlich höher eingeschätzt. Allerdings gestaltet es sich für die Ratssuchenden oftmals schwierig, Quellen auszumachen, die in ihrer Aktualität und dem Informationsgehalt tatsächlich wissenswert sind. In vielen gynäkologischen Praxen liegen Broschüren der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung aus, die neben Begriffserläuterungen häufig auf weitere vertrauenswürdige Informationsquellen verweisen [14]. Die gewonnenen Kenntnisse der schwangeren Frauen über die Pränataldiagnostik hängen enorm von der Qualität

---

der Quellen ab. Nicht selten müssen entstandene Ängste oder Fragen, die durch Internetforen verursacht sind, mühsam aufgearbeitet und korrigiert werden.

Doch auch die Quellen des erlangten Wissens von Ärzten sind kritisch zu hinterfragen. Viele Informationen über medizinische Produkte der pränataldiagnostischen Verfahren werden von Ärzten aus den Herstellerinformationen gewonnen. Hierbei wird kein neutraler Informationsgewinn generiert. Viele Hersteller stellen wichtige Informationen, wie etwa Risiken und Nebenwirkungen ihrer Produkte in den Hintergrund und beeinflussen somit die Neutralität des Verbrauchers. Durch diese Art der Vermarktungsstrategie wird die Objektivität des Arztes gegenüber einem Medizinprodukt tangiert. Befragte Ärzte bestätigen die Problematik [11].

Trotz einer möglichst objektiven Beratung über die Thematik der vorgeburtliche Diagnostik, hat der Arzt in den meisten Fällen einen großen Einfluss auf die Patientin. Neben dem Partner der Schwangeren hat der Arzt mit 52 % den zweitgrößten Einfluss bei der Entscheidungsfindung hinsichtlich der Durchführung von pränatalen Maßnahmen. Der Frauenarzt genießt ein hohes Vertrauen bei der Patientin [59]. Bereits bei der Indikationsstellung für eine pränataldiagnostische Maßnahme, sind die Schwangeren von der Beratung des behandelnden Arztes abhängig, da die ärztliche Meinung häufig nachhaltig mit in die Entscheidungsfindung eingeht. Das stellt Ärzte vor die Herausforderung, schwangeren Frauen allgemeinverständlich und im Rahmen der festgelegten Gesetzgebung über vorgeburtliche Untersuchungen aufzuklären und ergebnisoffen zu beraten. Es ist nicht unumstritten, dass die niedergelassenen Gynäkologen mit Durchführung sogenannter Igelleistungen, wie beispielsweise dem ETS oder dem TT, persönliche Gewinne erzielen. Aufgrund dessen könnte die Motivation hinsichtlich weiterer pränataldiagnostischer Methoden beeinflusst sein.

Laut des GenDG muss vor einer pränataldiagnostischen Anwendung die Patientin über nachfolgende Punkte aufgeklärt werden:

- aktuelle Untersuchungsmethoden
- Risiken und Komplikation, die mit der Methode einhergehen können
- Relevanz des Untersuchungsergebnisses
- Resultierende Konsequenzen eines Befundes
- Alternativen zur Untersuchungsmethode [32].

Für die meisten Schwangeren scheint es schwierig zu sein, die ihnen angebotenen Informationen über die Pränataldiagnostik detailliert zu analysieren und zu verstehen. Es ließ sich in dieser Arbeit herausarbeiten, dass viele Frauen aussagten die Mehrheit der pränataldiagnostischen Methoden zu kennen. Dennoch werden die Methoden häufig im Einzelnen nicht korrekt definiert. Dies wird im Fragebogen bei der offenen Frage zur Definition der Feindiagnostik deutlich.

In dem Kollektiv der Jahre 2013 - 2015 gaben 93 % und im Kollektiv 2018 87 % der Frauen an zu wissen, was Feindiagnostik beinhaltet. Dabei haben 87 % der Patientinnen im Kollektiv der Jahre 2013 - 2015 und 82 % im Jahr 2018 laut eigenen Angaben eine Feindiagnostik bei sich durchführen lassen. Über ein Viertel der Schwangeren ordnen Fachbegriffe trotz vorausgegangener Aufklärung falsch zu oder können diese nicht richtig interpretieren. Ähnliches konnte in der Arbeit von Buddeberg et al. herausgearbeitet werden. In seiner Studie wussten ein Drittel der Frauen nicht, dass die Sonografie unter anderem der Fehlbildungsdiagnostik dient [9]. Ein ähnliches Bild skizziert Renner in ihrer Arbeit mit Daten der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung. In der Studie gaben circa 75 % der befragten Frauen an, den Begriff Pränataldiagnostik zu kennen. Allerdings definierten fast 40 % der befragten Frauen den Begriff falsch [59].

Häufig verstehen Schwangere unter dem Begriff der pränatalen Diagnostik das sogenannte „baby watching“. Ein unauffälliges Ergebnis wird als Bestätigung für einen gesunden Fetus fehlinterpretiert. Das Wissen von Schwangeren hinsichtlich vorgeburtlicher Untersuchungen erscheint begrenzt. Fachärzte wurden über die Fähigkeit des Umgangs mit fachlichen Informationen ihrer Patientinnen befragt und sollten diese benoten. Der Durchschnitt der Benotung lag zwischen drei und vier [71].

Es werden häufig pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch genommen, ohne die genauen Ziele oder Grenzen der Untersuchungen zu kennen. Dass eventuell weitere Konsequenzen aufgrund eines auffälligen Ergebnisses abgeleitet werden müssen, überrascht viele Patientinnen. Das zeigt die unreflektierte Nutzung vieler Schwangeren von pränataldiagnostischen Methoden. Viel zu häufig wird die Pränataldiagnostik nur auf das Detektieren der Trisomie 21 reduziert und missverstanden. Doch das Anspruchsdenken der Schwangeren ist mit der rasanten Entwicklung der Pränataldiagnostik über die Jahre weiter angestiegen, obwohl ein großes Informationsdefizit und eine resultierende Unwissenheit herrscht [8]. Die Inan-

---

spruchnahme von pränataler Diagnostik wird von vielen Schwangeren zunehmend als Standard vorausgesetzt, ohne sich wirklich mit den Auswirkungen tiefgreifend zu beschäftigen. Dabei vertrauen die Schwangeren den Empfehlungen ihrer Ärzte.

Trotz der regelmäßigen Nutzung des Angebotes an pränataldiagnostischen Methoden haben viele Schwangere keine genaue Kenntnis über die Inhalte, Ziele und Schlussfolgerungen von vorgeburtlichen Untersuchung. Die Bestätigung eines gesunden Kindes steht im Vordergrund für die meisten Patientinnen. Aus dieser Motivation und der eben bereits beschriebenen Problematik heraus eine pränataldiagnostische Untersuchung durchführen zu lassen, ohne überhaupt ein differenziertes Verständnis über die jeweiligen Testmethoden zu überblicken, ist fraglich. Bedingt durch den Angebotsumfang der Pränataldiagnostik wird andererseits erst die Verunsicherung und Sorge vor einer fetal chromosomal Störung geschürt. Die Ängste vor kindlichen Behinderungen, begründet sich häufig primär aus dem Verlust der zukünftigen Unabhängigkeit und der bestehenden Partnerschaft [80].

In dieser Arbeit konnte herausgearbeitet werden, dass sich die Mehrheit der Studienteilnehmerinnen rückblickend gut über die pränataldiagnostischen Methoden aufgeklärt gefühlt hatten. Über 80 % der befragten Hörerinnen fühlten sich zwischen „ausreichend“ bis „sehr gut“ beraten. In einer Studie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzgA) wurde in Renners Arbeit gezeigt, dass sich ebenfalls über 80 % der Schwangeren mindestens ausreichend über die Pränataldiagnostik informiert gefühlt haben. Die Frauen, die während der Schwangerschaft Verfahren der Pränataldiagnostik wahrgenommen haben, sehen diese Möglichkeiten retrospektiv als eine vorzeitige Erleichterung [59].

Die Begleitung einer Schwangerschaft wird neben Familienmitgliedern und Bekannten in fachlicher Hinsicht in erster Linie von behandelnden Ärzten und Hebammen übernommen. Ebenso bieten psychosoziale Beratungsstellen Begleitung und Aufklärung bei schwangerschaftsrelevanten Fragen an.

Frauen, die eine pränataldiagnostische Untersuchung in Anspruch genommen haben, plagen sich bei auffälligem Ergebnis oft mit Ambivalenzen und Unsicherheiten. Auf der einen Seite wollen sie die möglichen Interessen des ungeborenen Kindes vertreten, andererseits soll die Autonomie aufgrund eines behinderten Kindes unbeeinflusst bleiben. Dahingehend wünschen sich laut Umfragen Frauen mehr Informationen und kritisieren, dass ethische, soziale und physische Themen in der ärztlichen Beratung vernachlässigt werden [11].

---

Relevante Fragen, mit welchen sich eine Schwangere auseinandersetzen sollte, wenn das Thema Pränataldiagnostik in Betracht gezogen wird, sind folglich:

- Was ist das für eine Diagnostik?
- Möchte ich diese Untersuchung durchführen lassen?
- Welche Konsequenzen könnte das Ergebnis für mich bedeuten?

Es ergibt wenig Sinn, wenn unnötige Diagnostik betrieben wird und die Patientin nie vorhatte, eine Konsequenz aus dem Ergebnis abzuleiten. Daher ist es essenziell, Schwangere ab Feststellung der Schwangerschaft angemessen aufzuklären und während der Schwangerschaft zu begleiten. Mittels der Aufklärung über die Pränataldiagnostik sollen Schwangere selbstbestimmt in der Lage sein, eine bessere Versorgung für ihr Ungeborenes zu gewährleisten. Es ist wünschenswert, wenn durch die Pränataldiagnostik fetale Erkrankungen, beispielsweise eine Spina bifida, eine Zwerchfellhernie oder ein Herzvitium frühzeitig erkannt und das pränatale Management an die jeweilige Situation angepasst werden kann. Andererseits könnte eine Patientin, in einer solchen Lage, in einen Gewissenskonflikt geraten, wenn sie, aus Angst vor Entscheidungen, invasive Methoden ablehnt. Hinzu kommen weitere Meinungen aus dem sozialen Umfeld und der Partnerschaft, die zur Ergebnisfindung beitragen, aber auch Konflikte schaffen können [8].

In dieser Arbeit wurden die Studienteilnehmerinnen nach Konsequenzen hinsichtlich der Fortführung der Schwangerschaft bei möglicher Diagnosestellung einer Trisomie 21 gefragt. 53 % des < 35- und 67 % des ≥ 35-jährigen Alterskollektivs würden Konsequenzen aus der Diagnose Down-Syndrom ziehen. In der Arbeit von Tischler et. al wird gezeigt, dass sich etwa ein Drittel der Befragten enthalten, ein Drittel der Befragten für eine Schwangerschaftsbeendigung aussprechen und ein Drittel, trotz auffälligem NIPT Ergebnis, für eine Fortführung der Schwangerschaft entscheiden [82].

In einer niederländischen Studie wiederum konnte eine Verbindung zwischen den Verfahren der Pränataldiagnostik und der Konsequenz der Frauen aufgezeigt werden. Schwangere die eine invasive Maßnahme erhalten hatten, beendeten die Schwangerschaft überwiegend (87 %). Bei Schwangeren, die einen NIPT nutzen, waren es nur 58 %, die sich für einen Schwangerschaftsabbruch entschieden. Laut Autoreninterpretationen ließen die Frauen einen NIPT

---

durchführen, die eher bereit wären, die Schwangerschaft mit einem erkrankten Fetus weiter fortzuführen [56].

In der Arbeit wurde die Korrelation hinsichtlich des Bildungsniveaus und dem Kenntnisstand über Pränataldiagnostik der Studienteilnehmerinnen untersucht. Es konnte gezeigt werden, dass Frauen mit einem höheren Bildungsniveau häufiger vorgeburtliche Untersuchungen in Anspruch genommen haben. Zudem wussten die Wöchnerinnen mehr über die Thematik der Pränataldiagnostik als Wöchnerinnen mit einer geringeren oder gar keiner abgeschlossenen Ausbildung.

Frauen mit einem geringeren Bildungsniveau gaben gehäuft (28 %) an, kein Wissen über die Feindiagnostik zu haben. Es könnte beispielsweise am fehlenden Verständnis oder Interesse für medizinische Begriffe der Patienten, aber auch an der Aufklärungsweise und Motivation der Ärzte liegen. Fehlende Zeit oder mangelnde Vereinfachung der Begriffserklärung sowie selektierte Informationsweitergabe an bestimmte Patientengruppen können zu fehlendem Kenntnisstand führen. Es kann in dieser Arbeit jedoch festgestellt werden, dass von den Patientinnen ohne Schulabschluss, die angaben die FD zu kennen, auch 80 % den Begriff korrekt definieren konnten. Ein ähnliches Verhältnis erreichten die Frauen mit akademischem Abschluss (89 %). Nur 62 % der Frauen mit Schulabschluss und 64 % mit einer abgeschlossenen Berufsausbildung konnten den Begriff fehlerfrei beschreiben.

Die bessere Kenntnis über Pränataldiagnostik mit höherem Bildungsniveau steht wahrscheinlich in Relation zum höheren Alter der Schwangeren. Frauen mit akademische Bildung sind in dieser Studie nachweislich älter als Frauen ohne Abschluss. Da mit zunehmenden Lebensjahren auch das Risiko für Fehlbildungen steigt, sind ältere Frauen gegebenenfalls besser über beispielsweise invasive Verfahren informiert. Dieser Zusammenhang lässt sich anhand der AC nachvollziehen. 94 % der Frauen mit abgeschlossenem Studium kannten den Begriff der AC. Bei diesem Bildungsniveau waren 26 % der Frauen mindestens 35 Jahre alt. Im Vergleich dazu ist nur 50 % der Frauen ohne Abschluss die AC ein Begriff. Von diesen Frauen waren 21 % vom Altersrisiko betroffen. Daher ist es möglich, dass den älteren Frauen mit höherem Bildungsniveau, die fachspezifischen Begriffe der Pränataldiagnostik ausführlicher erläutert wurden.

In der Arbeit von Salmoukas wurden 600 Frauen zur Fehlbildungsdiagnostik befragt. Es konnte ebenfalls gezeigt werden, dass es signifikante Unterschiede bezüglich des mütterlichen Alters und der Ausbildung gab. Frauen mit einem Alter über dem 31. Lebensjahr oder mit einem

---

höheren Bildungsniveau hatten ein besseres Verständnis in Bezug auf die vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden. Ein fundiertes Informationsangebot und eine ausführliche Beratung können das Verständnis von Schwangeren verbessern, insbesondere in der Gruppe der Frauen mit niedrigerem Bildungsniveau. Ein besserer Kenntnisstand der Schwangeren ist mit einem höheren Wohlbefinden assoziiert. Zudem kann eine individuelle Beratung durch qualifizierte Ärzte eine positive emotionale Auswirkung auf die Psyche einer schwangeren Frau haben. Daher ist es wichtig, ein hohes Maß an Wissen der schwangeren Frauen sicherzustellen, um Entscheidungskonflikte und Sorgen über vorgeburtlichen Untersuchungen zu reduzieren [64] 19].

Um die Aufklärung von Schwangeren über Pränataldiagnostik zukünftig zu verbessern ist es in erster Linie wichtig, nicht nur die Schwangeren selbst, sondern auch das medizinische Fachpersonal adressatengerecht und neutral über Medizinprodukte und pränataldiagnostische Verfahren zu informieren. Des Weiteren sollten Beratungsstellen mehr beworben werden, um den Schwangeren die Möglichkeit zu geben, sich Unterstützung einzuholen. Für den Umgang mit der Pränataldiagnostik gibt es trotz Gesetzgebungen und Richtlinien keine eindeutige Leitlinie. Der Untersucher ist aktuell verpflichtet, über das gesamte Spektrum der wachsenden pränataldiagnostischen Methoden aufzuklären. Dies ist nur noch in der Theorie möglich und vom Aufklärungsvermögen des jeweiligen Arztes abhängig. Daher ist es wichtig, sowohl Richtlinien und Gesetzgebungen dem Zeitalter angemessen anzupassen, als auch die Aufklärung in gynäkologischen Niederlassungen vermehrt zu unterstützen, um die Verantwortung für mögliche vorgeburtliche Untersuchungen nicht den schwangeren Frauen ausschließlich zu überlassen.

#### **4.1 GRENZEN DER ARBEIT**

---

Die Interviews wurde im Jahr 2013 – 2018 unizentrisch an der Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock geführt. Während der Interviews und der Auswertung des Fragebogens zeigte sich, dass die Antworten der Frauen aufgrund der Auswahl der Patientengruppe häufig einseitig gegeben wurden. Es wurden Wöchnerinnen, die eine komplikationsreiche Entbindung hatten oder deren Neugeborenen sich auf der Neonatologie in einem kritischen Zustand befanden aus Respekt nicht mit den Fragen konfrontiert und deshalb nicht mit in die Studie eingeschlossen. Aus diesem Grund sind auch Frauen, die vor der 34. SSW entbunden wurden, nicht interviewt worden. Dies führte im Voraus zu einer Selektion des Patientenkollektivs, welches sich im Ergebnis der Antworten wiederspiegelt.

Vor allem in Hinblick auf die Konsequenzen einer Schwangerschaft mit Trisomie 21 hat ein Großteil der Patientinnen angegeben, dass es für sie keine Konsequenzen haben würde. Die klinische Erfahrung zeigt ein deutlich anderes Bild. Auf Grund der retrospektiven Betrachtung ist es für die Wöchnerinnen möglicherweise schwierig, sich in die Konfliktsituation innerhalb einer Schwangerschaft hinein zu versetzen und diese objektiv zu beurteilen. Die Aussagekraft der Arbeit ist wegen der geringen Fallzahl und unklarer Einflussgrößen des Studienkollektivs begrenzt.

Der Bildungsstand ist vermutlich nicht allein ausschlaggebend für das Verständnis über vorgeburtliche Untersuchungen. Den akademischen Abschluss als Maßstab für intellektuelle Fähigkeiten heranzuziehen, bleibt einseitig.

Der NIPT wurde als pränataldiagnostisches Verfahren in der Arbeit beschrieben. Allerdings sind aufgrund der Aktualität Richtlinien- und Gesetzesänderung innerhalb des NIPT nur Quellenangaben bis zum 30.03.2020 berücksichtigt worden.

Des Weiteren wurden in dieser Arbeit allein der Kenntnisstand und die Aufklärung der Wöchnerinnen untersucht. Um zukünftig die Beratung von schwangeren Frauen einheitlich zu verbessern, wäre eine Untersuchung bei den niedergelassenen Kollegen denkbar. Diese könnten in einem Interview über ihre Erfahrungen mit der Pränataldiagnostik und den damit einhergehenden Beratungen befragt werden, um neue Ansätze zur Verbesserung der Aufklärung vorgeburtlicher Untersuchungen zu erhalten.

**V. ZUSAMMENFASSUNG**

---

Die Pränataldiagnostik dient dazu Informationen über den Gesundheitszustand des Fetus zu erhalten und begleitet die Frauen als medizinisches Hilfsmittel in ihrer Schwangerschaft. Auftretende oder vorliegende Risiken für den Fetus und die Schwangere können mittels der Pränataldiagnostik vorzeitig erkannt und minimiert werden.

Durch den immensen medizinisch-technischen Fortschritt und den Weiterentwicklungen in der Pränataldiagnostik werden Schwangeren immer mehr Möglichkeiten offeriert, fetale Erkrankung im frühen Gestationsalter zu erkennen. Doch die Pränataldiagnostik stellt Schwangere und Ärzte vor Herausforderungen. Neben denen im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien vorgeschriebenen Untersuchungen, gibt es eine Vielzahl weiterer Optionen zwischen denen die Frauen wählen können. Dabei muss das Einhalten von ethischen Aspekten beachtet werden. Aufgrund stetiger Neuerungen in der Pränatalmedizin müssen Richtlinien kritisch geprüft und regelmäßig aktualisiert werden.

An dieser Stelle soll insbesondere der NIPT genannt werden, der durch Sequenzanalysen zellfreier fetaler DNA zunehmend mehr Erkrankungen vorgeburtlich detektieren kann. Auch zukünftig werden neue Entwicklungen erwartet, die den diagnostischen Umfang erweitern und zusätzliche Optionsmöglichkeiten bieten. Mit den steigenden Möglichkeiten in der Pränataldiagnostik steigt auch die Verantwortung der Ärzte. Dementsprechend sind Fortbildungen und Qualifikationen notwendig, um die ratsuchenden Schwangeren mit fundiertem Wissen zu informieren und zu beraten.

In der heutigen Zeit gelingt es uns ein immer detaillierteres Bild vom Gesundheitszustand des Fetus darzustellen. Daher müssen sich die Informationen und Aufklärungen der Schwangeren zukünftig verbessern, um sie bei potenziellen Konflikten und Konsequenzen optimal begleiten zu können. Schwangere können nur selbstbestimmt handeln, wenn sie die dazu nötigen Informationen erhalten und diese auch verstehen. Die Patientinnen sollen ergebnisoffen über die pränataldiagnostischen Methoden und Alternativen aufgeklärt werden, um am Entscheidungsprozess teilzunehmen.

Zusammenfassend ist erwähnenswert, dass die meisten Frauen mit der Aufklärung über Pränataldiagnostik zufrieden sind. Die Mehrzahl der Frauen wird von ärztlichem Fachpersonal über vorgeburtliche Untersuchungen aufgeklärt. Obwohl die Mehrheit der Studienteilnehmerinnen die meisten, der im Fragebogen aufgeführten pränataldiagnostischen Verfahren zu kennen glaubte, konnte nur ein geringer Teil diese Begriffe richtig definieren. Vor allem bei der Stratifizierung der Altersgruppen können in Hinblick auf die Pränataldiagnostik signifikante Aussagen getroffen werden. Somit zeigt sich in der vorliegenden Arbeit, dass in den Jahren 2013 – 2018 ein deutlicher Rückgang des ETS und des TT zu verzeichnen ist. Im Vergleich dazu wird der NIPT von Schwangeren vermehrt genutzt. Die Inanspruchnahme der sonografischen Diagnostik ist über den Zeitraum der Interviews konstant geblieben.

Der Kenntnisstand von den Studienteilnehmerinnen über invasive Maßnahmen ist im Verlauf der Jahre 2013 - 2018 signifikant zurückgegangen. Zudem zeigt sich ein signifikanter Unterschied in den Altersgruppen hinsichtlich der humangenetischen Beratung. Bei doppelt so vielen Befragten aus dem Kollektiv der  $\geq 35$ -Jährigen wurde eine humangenetische Beratung in Anspruch genommen. Es ist festzustellen, dass Frauen mit einem geringeren Bildungsstand weniger pränatale Diagnostik kennen und folglich auch durchführen lassen als Frauen, die mindestens eine abgeschlossene Berufsausbildung besitzen.

Für Ärzte bleibt es ein schmaler Grat in der pränataldiagnostischen Aufklärung zwischen Informationsflut für die Patientinnen und einer haftungsrechtlichen Absicherung für den Mediziner. Um zukünftig den Kenntnisstand von Schwangeren zu optimieren, bedarf es neben fachlicher Kompetenz einer Menge Empathie.

## 5.1 THESEN

---

1. Die Pränataldiagnostik ist ein wichtiges Instrument, um Informationen über den Fetus und die Schwangere zu erhalten.
2. In der Pränataldiagnostik werden invasive von nicht-invasiven Methoden unterschieden. Während der NIPT als nicht-invasive Methode vermehrt genutzt wird, reduziert sich die Inanspruchnahme der invasiven Methoden weiter.
3. Die Sonografie bleibt ein essentielles Verfahren in der Pränataldiagnostik.
4. Die Mehrheit der Schwangeren ist mit der pränataldiagnostischen Aufklärung zufrieden.
5. Schwangere über dem 35. Lebensjahr werden häufiger von Ärzten über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik beraten und weisen mehr Kenntnisse auf als jüngere Schwangere.
6. Damit Patientinnen Entscheidungen hinsichtlich vorgeburtlicher Untersuchungen besser eigenständig treffen können, muss zukünftig der Kenntnisstand von Schwangeren weiter verbessert werden.
7. Relevante Informationsquellen über Pränataldiagnostik sind für Schwangere vor dem Hintergrund zahlreicher Medien schwierig zu differenzieren.
8. Frauen mit einem höheren Bildungsniveau haben meist bessere Kenntnis über die Pränataldiagnostik.
9. Ärzte benötigen weiterführende Qualifikationen, um spezielle pränataldiagnostische Untersuchungen und Beratungen durchführen zu können.
10. Gesetze und Richtlinien helfen die pränataldiagnostische Aufklärung für Schwangere zu verbessern.

---

**VI. LITERATURVERZEICHNIS**

---

1. Abbott MA, Benn P. Prenatal genetic diagnosis of Down's syndrome. *Expert Rev Mol Diagn*. 2002; 2(6):605-615.
2. Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, et al. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015;45(1):16-26.
3. Allyse M, Minear MA, Berson E, et al. Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *Int J Womens Health*. 2015;7:113-126.
4. Almer S. Schwangerschaftskonfliktgesetz. *Der Gynäkologe*. 2010; 43(1): 32–34.
5. BÄK. Ärztestatistik zum 31.12.2018. <https://www.bundesaerztekammer.de/ueberuns/aerztestatistik/aerztestatistik-2018/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
6. Baldus M, Dickmann M, Gasiorek-Wiens A, et al. Pränataldiagnostik im Diskurs. 23 Thesen. Akademie für Politische Bildung. 2016.
7. Ball RH, Caughey AB, Malone FD, et al. First- and second-trimester evaluation of risk for Down syndrome. *Obstetrics & Gynecology*. 2007;110(1),10-17.
8. Brauer S, Strub J-D, Bleisch B, et al. Wissen können, dürfen, wollen?: Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft. vdf Hochschulverlag AG (Vol.63). 2016.

9. Buddeberg C, Götzmann L, Klaghofer R, et al. Psychosoziale Aspekte der Ultraschall-Untersuchung in der Schwangerschaft. 2001.
10. Bundesministeriums der Justiz und für Verbraucherschutz. Schwangerschaftskonfliktgesetz - SchKG. 2019. <https://www.gesetze-im-internet.de/beratungsg/BJNR113980992.html> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
11. Bundestag D. Bericht des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (18. Ausschuss) gemäß § 56a der Geschäftsordnung. Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019. [https://www.bundestag.de/resource/blob/673602/8f43bccdf4768225d4a98bcb54e4e05c/19\\_15000-data.pdf](https://www.bundestag.de/resource/blob/673602/8f43bccdf4768225d4a98bcb54e4e05c/19_15000-data.pdf) (letzter Zugriff: 30.03.2020)
12. Bundestag D. Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik Drucksache 19/9059. Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages (2016); nach Hook (1981). 2019: 1–156.
13. BZgA. familienplanung.de. [www.familienplanung.de](http://www.familienplanung.de) (letzter Zugriff: 30.03.2020).
14. BZgA. Pränataldiagnostik. <https://www.bzga.de/infomaterialien/familienplanung/praenatal-diagnostik-1/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
15. Chaoui R, Heling K-S. Three-dimensional ultrasound in prenatal diagnosis. Current Opinion in Obstetrics and Gynecology. 2006.18(2):192–202.

16. Chitty LS, Wright D, Hill M, et al. Uptake, outcomes, and costs of implementing non-invasive prenatal testing for Down's syndrome into NHS maternity care: prospective cohort study in eight diverse maternity units. *bmj.* 2016;354; i3426.
17. Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, et al. Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11–14 weeks of gestation: an observational study. *Lancet.* 2001;358:1665–1667.
18. Cooke A, Mills TA, Lavender T. Advanced maternal age: delayed childbearing is rarely a conscious choice a qualitative study of women's views and experiences. *International journal of nursing studies.* 2012;49:30–39.
19. Dahl K, Hvidman L, Jørgensen FS, et al. Knowledge of prenatal screening and psychological management of test decisions. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2011;38: 152–157.
20. DEGUM. Sonografie in der Schwangerschaft. 16.04.2019. <https://www.degum.de/aktuelles/presse-medien/pressemitteilungen/im-detail/news/sonografie-in-der-schwangerschaft.html> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
21. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)1. S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung. 2018;469–522.
22. Dewitz Cv. Diskriminierung ungeborener Kinder mit Behinderungen durch die gesetzliche Regelung zum Schwangerschaftsabbruch. *Zeitschrift für Lebensrecht (ZfL)* 2009;74–87.
23. Diedrich K. *Gynäkologie und Geburtshilfe.* Springer-Verlag. 2006.

---

24. Donald I, Vicar JM, Brown TG. Investigation of the abdominal masses by pulsed ultrasound. *Lancet*. 1958;271(7032):1188-1195.
25. Duttge, Gunnar, Engel, et al. "Behinderung" im Dialog zwischen Recht und Humangenetik. Göttingen. 2014.
26. Fan HC, Blumenfeld YJ, Chitkara U, et al. Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2008;105(42):16266–16271.
27. Feldhaus-Plumin E. Zur Frage pränataler Diagnostik als Routine und der Zweitrangigkeit psychosozialer Beratung. Vorgeburtliche Untersuchungen. *FORUM Sexualaufklärung und Familienplanung*. 2012;S.14-17.
28. Fluhr H, Sohn C. Schwangerschaft mit über 40 Jahren. *Gynäkologische Endokrinologie*. 2014;12(1):6–8.
29. Fuchs F, Riis P. Antenatal sex determination. *Nature*. 1956;177(4503):330.
30. Gemeinsamer Bundesausschuss. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. Pressemitteilung 19.09.2019. <https://www.gba.de/presse/pressemitteilungen/810/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
31. Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“). 2019. <https://www.gba.de/richtlinien/19/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

32. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen. GenDG. <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/BJNR252900009.html> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

33. Gidiri M, McFarlane J, Holding S, et al. Uptake of invasive testing following a positive triple test for Down's syndrome. Are midwives different counsellors compared with obstetricians? *Journal of obstetrics and gynaecology : the journal of Obstetrics and Gynaecology*: 2007.27(2):148–149.

34. Gressner AM, Arndt T. *Lexikon der Medizinischen Laboratoriumsdiagnostik*. Springer-Verlag. 2013.

35. Hook EB. Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstetrics & Gynecology*. 1981. 58(3):282–285.

36. Hübner C. *Pränataldiagnostik*. medgen. 2014. 26:372–373.

37. IQTIG. Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2016. [https://iqtig.org/downloads/auswertung/2016/16n1gebh/QSKH\\_16n1-GEBH\\_2016\\_BUAW\\_V02\\_2017-07-12.pdf](https://iqtig.org/downloads/auswertung/2016/16n1gebh/QSKH_16n1-GEBH_2016_BUAW_V02_2017-07-12.pdf) (letzter Zugriff: 30.03.2020).

38. Kagan KO, Wright D, Valencia C, et al. Screening for trisomies 21, 18 and 13 by maternal age, fetal nuchal translucency, fetal heart rate, free  $\beta$ -hCG and pregnancy-associated plasma protein-A. *Human reproduction*. 2008. 23 (9) 1968–1975.

39. Kahr MK, Winder FM, Vonzun L, et al. Open intrauterine fetal myelomeningocele repair: Changes in the surgical procedure and perinatal complications during the first 8 years of experience at a single center. *Fetal diagnosis and therapy*. 2019.1–6.

---

40. KBV. Vereinbarung von Qualitätssicherungsmaßnahmen nach § 135 Abs. 2 SGB V zur Ultraschalldiagnostik. <https://www.kbv.de/media/sp/Ultraschallvereinbarung.pdf> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

41. Klinkhammer G, Richter-Kuhlmann E. Praenatest: Kleiner Test, große Wirkung. Deutsches Ärzteblatt. 2013; 110(5):166-168.

42. Kotsopoulou I, Tsopoulou P, Mavrommatis K, et al. Non-invasive prenatal testing (NIPT): limitations on the way to become diagnosis. Diagnosis. 2015; 2(3):141–158.

43. Lamb NE, Yu K, Shaffer J, et al. Association between maternal age and meiotic recombination for trisomy 21. Am J Hum Genet. 2005; 76(1):91–99.

44. Lassi ZS, Imam AM, Dean SV, et al. Preconception care: caffeine, smoking, alcohol, drugs and other environmental chemical/radiation exposure. Reprod Health. 2014; 11(3) S6.

45. lifecodexx.com. PraenaTest®. [lifecodexx.com/fuer-aerzte/praenatest2/](http://lifecodexx.com/fuer-aerzte/praenatest2/) (letzter Zugriff: 30.03.2020).

46. Lo YD, Tein MS, Lau TK, et al. Quantitative analysis of fetal DNA in maternal plasma and serum: implications for noninvasive prenatal diagnosis. Am J Hum Genet. 1998; 62(4): 768–775.

47. Loane M, Dolk H, Kelly A, et al. Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. Birth Defects Res Clin Mol Teratol. 2011; 91(1):S31-S43.

48. Loane M, Morris JK, Addor M-C, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet.* 2013; 21(1):27–33.

49. Lou S, Jensen LG, Petersen OB, et al. Parental response to severe or lethal prenatal diagnosis: a systematic review of qualitative studies. *Prenat Diagn.* 2017; 37(8):731–743.

50. Martin P. Trisomie 21, Demenz vom Alzheimer-Typ und Epilepsie. *Zeitschrift für Epileptologie.* 2012; 25(1):41–48.

51. Merz E, Eichhorn K-H, Kaisenberg C von, et al. Aktualisierte Qualitätsanforderungen an die weiterführende differenzierte Ultraschalluntersuchung in der pränatalen Diagnostik (= DEGUM-Stufe II) im Zeitraum von 18 + 0 bis 21 + 6 Schwangerschaftswochen. *Ultraschall in der Medizin. European Journal of Ultrasound.* 2012; 33(6): S.593 - 596.

52. Migliore L, Micheli F, Coppedè F. Susceptibility to aneuploidy in young mothers of Down syndrome children. *ScientificWorldJournal.* 2009; 9:1052-1060.

53. Nicklas-Faust J. Behinderung als soziale Konstruktion und Pränataldiagnostik. *Behinderung im Dialog zwischen Recht und Humangenetik, Göttingen.* 2014; 59–70.

54. Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, et al. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ.* 1992; 304(6831):867–869.

55. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J of Med.* 2015; 372(17):1589–1597.

56. Oepkes D, Page-Christiaens GC, Bax CJ, et al. Trial by Dutch laboratories for evaluation of non-invasive prenatal testing. Part I - clinical impact. *Prenat Diagn*. 2016; 36(12):1083–1090.
57. Raniga S, Desai PD, Parikh H. Ultrasonographic soft markers of aneuploidy in second trimester: are we lost? *MedGenMed*. 2006; 8(1):9.
58. Reis A. Von einer Humangenetik hin zu einer Medizinischen Genetik. Springer-Verlag. 2012.
59. Renner I. Schwangerschaftserleben und Pränataldiagnostik. Repräsentative Befragung Schwangerer zum Thema Pränataldiagnostik. Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung. <https://www.bzga.de/infomaterialien/archiv/heft-1-2007-praenataldiagnostik/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).
60. Reynolds T. The triple test as a screening technique for Down syndrome: reliability and relevance. *Int J Womens Health*. 2010; 2(83):83-88.
61. Rummer A, Sieben W, Mosch C, et al. Nicht invasive Pränataldiagnostik mittels molekulargenetischer Tests (NIPT) zur Erkennung der Trisomien 13, 18 und 21. *medgen*. 2019; 31(3):275–282.
62. Russo ML, Blakemore KJ. A historical and practical review of first trimester aneuploidy screening. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2014; 19(3):183–187.
63. Sala P, Gaggero CR, Biasio P de. Fetal blood sampling or follow up and postnatal treatment: a matter of time. *Am J of Obstet Gynecol*. 2014; 210(6):590.

---

64. Salmoukas C, Kundu S, Soergel P, et al. Background Knowledge and Attitude of Pregnant Women towards Ultrasound Screening at 20-23 Weeks Gestation. *Z Geburtshilfe Neonatol.* 2016; 220(1):16–20.

65. Schäfers R, Kolip P. Zusatzangebote in der Schwangerschaft: Sichere Rundumversorgung oder Geschäft mit der Unsicherheit. *Gesundheitsmonitor der Bertelsmann Stiftung.* 2015; 3.

66. Scharf A. Konsensusempfehlung zu nicht invasiven Pränataldiagnostiktest (NIPT) aus mütterlichem Blut. *Internationaler Konsensusbericht.* 2014. <https://www.rosenfluh.ch/media/gynaekologie/2014/01/Konsensusempfehlung.pdf> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

67. Schmid M. Nichtinvasive pränatale Tests in der Zukunft. *Der Gynäkologe.* 2016; 49(6): 437–441.

68. Schmid M, Klaritsch P, Arzt W, et al. 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. *Ultraschall in Med.* 2015; 36:507–510.

69. Schmidt P, Staboulidou I, Soergel P, et al. Comparison of Nicolaides' risk evaluation for Down's syndrome with a novel software: an analysis of 1,463 cases. *Arch Gynecol Obstet.* 2007; 275(6):469–474.

70. Schmitz D. Ethische Herausforderungen der neuen nichtinvasiven Pränataltestung. *Der Gynäkologe.* 2016; 49(6):442–447.

71. Schumann C. Pränataldiagnostik in der frauenärztlichen Praxis. BZgA FORUM.  
<https://www.bzga.de/infomaterialien/archiv/heft-2-2012-vorgeburtliche-untersuchungen/> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

72. Schwangerschaftsberatung § 218. Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend.  
<https://www.bmfsfj.de/blob/95282/ed384270cbdec0132e2ccfb335561982/schwangerschaftsberatung---218-data.pdf> (letzter Zugriff: 30.03.2019).

73. Sebire NJ, d'Ercole C, Hughes K, et al. Increased nuchal translucency thickness at 10–14 weeks of gestation as a predictor of severe twin-to-twin transfusion syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997; 10(2):86–89.

74. Statistisches Bundesamt. Lebendgeborene nach dem Alter der Mutter. 40 und älter. Stand 07.10.2019. <https://www.destatis.de/DE/Themen/Gesellschaft-Umwelt/Bevoelkerung/Geburten/Tabellen/lebendgeborene-alter.html> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

75. Statistisches Bundesamt. Die Datenbank des Statistischen Bundesamtes: Durchschnittliches Alter der Mutter bei der Geburt: Deutschland, Jahre, Lebendgeburtenfolge. 2020. <https://www-genesis.destatis.de/genesis//online?operation=table&code=12612-0014&levelindex=0&levelid=1583570961130> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

76. Stokowski R, Wang E, White K, et al. Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. *Prenat Diag.* 2015; 35(12):1243–1246.

77. Stumm M, Entezami M. Pränataldiagnostik: Aktuelle medizinische Aspekte. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*. 2013; 54(12):1662–1669.

78. Stumm M, Schröer A. Sollen die Indikationen für nichtinvasive Pränataltests erweitert werden? *Der Gynäkologe*. 2018; 51(1):24–31.

79. Tamminga S, van Laura Dussen EJ, Boer MA de, et al. What do people want to know about NIPT? Content analysis of questions emailed to national NIPT information websites. *Prenat Diagn*. 2017; 37(4):412-415.

80. Tanner S. Ethische Problemstellungen bei pränataler Diagnostik und spätem Schwangerschaftsabbruch aus unterschiedlicher Indikation: eine explorative Interviewstudie zur Wahrnehmung von Konfliktsituationen aus der Perspektive von Ärztinnen, Ärzten und Hebammen. [https://edoc.unibas.ch/25332/1/Dissertation\\_Sabine\\_Tanner.pdf](https://edoc.unibas.ch/25332/1/Dissertation_Sabine_Tanner.pdf) (letzter Zugriff: 30.03.2020).

81. Thorp JA, Helfgott AW, King EA, et al. Maternal death after second-trimester genetic amniocentesis. *Obstet Gynecol*. 2005; 105(5):1213–1215.

82. Tischler R, Hudgins L, Blumenfeld YJ, et al. Noninvasive prenatal diagnosis: pregnant women's interest and expected uptake. *Prenat Diagn*. 2011; 31(13):1292–1299.

83. van den Daele W. Empirische Befunde zu den gesellschaftlichen Folgen der Pränataldiagnostik: Vorgeburtliche Selektion und Auswirkungen auf die Lage behinderter Menschen. *Europäische Akademie, Graue Reihe*. 2005; 38:206–254.

84. van Schendel RV, van El CG, Pajkrt E, et al. Implementing non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a national healthcare system: global challenges and national solutions. *BMC Health Serv Res.* 2017; 17(1):670.

85. Verordnung (EU) 2016/ 679 des Europäischen Parlaments und des Rates - vom 27. April 2016 - zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten, zum freien Datenverkehr und zur Aufhebung der Richtlinie 95/ 46/ EG (Datenschutz-Grundverordnung). <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/?uri=celex%3A32016R0679> (letzter Zugriff: 30.03.2020).

86. Wagner P, Hoopmann M, Kagan KO. Das Ersttrimester-Screening. *Der Gynäkologe.* 2018; 51(1):12–18.

87. Weise A, Mrasek K, Liehr T. Zytogenetische und molekularzytogenetische Methoden in der Pränataldiagnostik. *Med Gen.* 2014; 26(4):391–397.

88. Wissenschaftlicher Beirat der Bundesärztekammer. Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen. *Deutsches Ärzteblatt.* [https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user\\_upload/downloads/PraenatalDiagnostik.pdf](https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/PraenatalDiagnostik.pdf) (letzter Zugriff: 30.03.2020).

89. Woopen C, Rummer A. Beratung im Kontext von Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch. *MedR.* 2009; 27(3):130–138.

**VII. ANHANG**

---

**7.1 FRAGEBOGEN**

---

Fragebogen zum Thema:

**Aufklärung und Kenntnisstand von Schwangeren zur Pränataldiagnostik**

**Name:** \_\_\_\_\_

**Alter:** \_\_\_\_\_

**Schwangerschaften / Geburten:** \_\_\_\_\_

**Religion** (freiwillige Angabe): \_\_\_\_\_

**Fehlgeburten:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Schwangerschaftsabbrüche:** \_\_\_\_\_

**Schulbildung/ Beruf:** \_\_\_\_\_

**Eileiterschwangerschaften:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Mehrfachnennungen sind möglich:

1. Wer hat Sie über die vorgeburtlichen Untersuchungen aufgeklärt?

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

2. Welche vorgeburtlichen Untersuchungen kennen Sie?

- Nackenfaltenmessung (Ultraschalluntersuchung in Ihrer Frauenarztpraxis)
- Nasenbeinmessung (Ultraschalluntersuchung in Ihrer Frauenarztpraxis)
- Blutuntersuchung der Mutter auf mögliche Fehlbildung des Kindes (Ersttrimesterscreening ; Triple-Test; Quadruple-Test)
- Untersuchung von entnommenen Zellen der Fruchthülle, auf genetische Besonderheiten und einige Stoffwechselerkrankungen (Chorionzottenbiopsie)
- Fruchtwasseruntersuchung
- Nabelschnurpunktion
- Feinultraschall ( Doppler- Sonographie ; 3-D Ultraschall ; 4-D Ultraschall )
- keine

3. Wer hat Sie über, die Ihnen bekannten, vorgeburtlichen Untersuchungen aufgeklärt?

Nackenfaltenmessung (Ultraschalluntersuchung in Ihrer Frauenarztpraxis)

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Nasenbeinmessung (Ultraschalluntersuchung in Ihrer Frauenarztpraxis)

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Blutuntersuchung der Mutter auf mögliche Fehlbildung des Kindes (Ersttrimester-screening ; Triple-Test; Quadruple-Test)

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Untersuchung von entnommenen Zellen der Fruchthülle, auf genetische Besonderheiten und einige Stoffwechselerkrankungen (Chorionzottenbiopsie)

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Fruchtwasseruntersuchung

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Nabelschnurpunktion

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

Feinultraschall ( Doppler- Sonographie ; 3-D Ultraschall ;  
4-D Ultraschall )

- Praxis (Medizinisches Fachpersonal)
- Familienmitglieder
- Bekannte/ Freunde
- Internet
- Bücher / Broschüren
- Andere: .....

4. Welche dieser Untersuchungen wurden bei Ihnen durchgeführt?

- Nackenfaltenmessung
- Nasenbeinmessung
- Ersttrimesterscreening
- Triple-Test
- Ultraschalluntersuchung
- Chorionzottenbiopsie
- PraenaTest®
- Fruchtwasseruntersuchung
- Nabelschnurpunktion
- Feinultraschall
- keine

5. Was beinhaltet die Feinsonografie ?

.....

.....

.....

6. Wurden Sie über eine genetische Untersuchung in Ihrer Frauenarztpraxis beraten?

JA

NEIN

Ist diese Untersuchung erfolgt?

JA

NEIN

7. Erfolgte eine Beratung durch einen Humangenetiker?

[ ] JA ( warum?) [ ] NEIN

8. Würden Sie vor der Geburt wissen wollen, ob Ihr Kind unter einer schweren genetischen Erkrankung leidet?

[ ] JA [ ] NEIN

9. Hätte es für Sie Konsequenzen hinsichtlich der Fortführung der Schwangerschaft gehabt, wenn durch die vorgeburtliche Untersuchung eine Trisomie 21 nachgewiesen worden wäre?

[ ] JA [ ] NEIN

10. Wenn in Zukunft weitere Untersuchungen entwickelt werden, um Behinderungen an Ungeborenen frühzeitig zu erkennen, würden Sie diese wahrnehmen?

[ ] JA [ ] NEIN

11. Haben Sie während der Schwangerschaft einen oder mehrere Aufklärungsbögen über vorgeburtliche Untersuchungen unterschrieben?

[ ] JA (welchen? ..... ) [ ] NEIN

12. Wie gut fühlten Sie sich über vorgeburtliche Untersuchungen informiert?

(1=gar nicht; 2= zu wenig; 3= ausreichend; 4= gut; 5= sehr gut; 6= zu viel)

[ ] 1 [ ] 2 [ ] 3 [ ] 4 [ ] 5 [ ] 6

---

## 7.2 EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

---

**Einverständniserklärung :**

**Sehr geehrte Patientin,**

**im Rahmen meiner Doktorarbeit zum Thema: „Aufklärung und Kenntnisstand von Schwangeren zur Pränataldiagnostik“ möchte ich Ihnen einige Fragen über die Pränataldiagnostik stellen. Dazu wurde ein Fragebogen erstellt. Die Beantwortung der Fragen dauert ca. 10 Minuten. Ich würde mich freuen, wenn Sie daran teilnehmen würden.**

**Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass im Rahmen dieser Erhebung meine Daten aus dem Fragebogen erfasst und in verschlüsselter Form (ohne Namens- und Initialiennennung) ausschließlich genutzt werden. Die Teilnahme an der Befragung ist freiwillig. Ich kann jederzeit die Befragung abbrechen. Es entstehen dadurch keine Nachteile für mich.**

.....

**Ort, Datum**

.....

**Unterschrift**

**Ansprechpartner:**

**Toni Stockhammer  
Assistenarzt der Universitätsfrauenklinik Rostock  
Tel: 0381/ 4401 8486  
toni.stockhammer@kliniksued-rostock.de**

**VIII. EIDESSTATTLICHE VERSICHERUNG**

---

Ich versichere eidesstattlich durch eigenhändige Unterschrift, dass ich die Arbeit selbstständig und ohne Benutzung anderer als der angegebenen Hilfsmittel angefertigt habe. Alle Stellen, die wörtlich oder sinngemäß aus Veröffentlichungen entnommen sind, habe ich als solche kenntlich gemacht.

Die Arbeit ist noch nicht veröffentlicht und ist in gleicher oder ähnlicher Weise noch nicht als Studienleistung zur Anerkennung oder Bewertung vorgelegt worden. Ich weiß, dass bei Abgabe einer falschen Versicherung die Prüfung als nicht bestanden zu gelten hat.

Rostock

---

(Abgabedatum)

(Vollständige Unterschrift)

**IX. LEBENSLAUF**

---

Persönliche Daten:

Toni Moritz Stockhammer  
geboren am 27.10.1985 in Braunschweig  
konfessionslos, ledig

Schulbildung:

1991 – 1998	Grundschule / Orientierungsschule Braunschweig
1999 – 2005	Gymnasium Neue Oberschule Braunschweig

Ausbildung / Studium:

2005 – 2006	Studium der Volkswirtschaftslehre, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel
2006 – 2007	Ausbildung zum Rettungssanitäter Goslar / Braunschweig / Berlin
2008 – 2010	Studium der Humanmedizin (Erster Abschnitt der Ärztlichen Prüfung), Semmelweis Universität Bu- dapest
2010 – 2015	Studium der Humanmedizin (Zweiter Abschnitt der Ärztlichen Prüfung), Universität Rostock

2014 / 2015

Praktisches Jahr:

Innere Medizin, Krankenhaus Bad Doberan  
Gynäkologie und Geburtshilfe, St. Edward Hospital (Durban, Südafrika)  
Allgemeine Chirurgie / Orthopädie, Universitätsklinikum Rostock

2015

Approbation (Dritter Abschnitt der Ärztlichen Prüfung)

2015 – 2019

Assistenzarzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Universitätsfrauenklinik am Klinikum Südstadt Rostock (Prof. Dr. B. Gerber)

2019 – dato

Assistenzarzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Praxis für Fertilität MVZ GmbH (PD Dr. med. H. Müller)

Praktische Tätigkeiten:

2015 – 2018

Unterricht der OTA Schüler / Physiotherapeuten / Hebammenschülerinnen im Fach Gynäkologie und Geburtshilfe

Rostock, 2020