

1 **Zum Verhältnis medizinischer und psychosozialer Beratung bei Pränataldiagnostik – eine Übersicht**

Christa Wewetzer

Die Beratung hat wohl in kaum einem anderen Bereich der Medizin eine so weitreichende Bedeutung erhalten wie in der Pränataldiagnostik. Der Gesetzgeber hat sie in mehreren Gesetzen detailliert geregelt, die Bundesärztekammer und Fachgesellschaften der verschiedenen an der Schwangerenbetreuung beteiligten Ärzte haben Richtlinien entwickelt. Dieses ist der besonderen Situation der Pränataldiagnostik geschuldet: Patientin ist zwar die schwangere Frau, doch untrennbar mit einer Untersuchung verbunden und von den Ergebnissen betroffen ist immer auch das ungeborene Kind. Wird eine nichtbehandelbare, lebensbedrohliche Krankheit diagnostiziert, erlaubt der Gesetzgeber allein in diesem Bereich eine Abwägung, die auch das Töten des Feten zulässt, wenn ein Konflikt auf andere Weise nicht gelöst werden kann. Da sich die Pränataldiagnostik seit den 1990er Jahren erheblich weiterentwickelt hat – vor allem durch molekulargenetische Untersuchungen und Bildgebung durch Ultraschall – und von einer wachsenden Zahl Schwangerer in Anspruch genommen wird, werden immer mehr Frauen in ihrer Schwangerschaft mit Entscheidungen im Zusammenhang mit diesen Techniken konfrontiert. Eine ausführliche Beratung soll dazu beitragen, der Schwangeren ihre Verantwortung für das Kind bewusst zu machen. Wie in allen anderen Bereichen der Medizin setzen auch diese Untersuchungen eine informierte Einwilligung (»informed consent«) voraus. Eine informierte Einwilligung wiederum ist sowohl ethisch als auch rechtlich daran gebunden, dass die Schwangere Informationen über Ziel, Verlauf und Risiken der Untersuchung erhält und in die Lage versetzt wird, die Konsequenzen bewerten zu können. Letzteres ist insbesondere dann relevant, wenn die Auswirkungen einer diagnostizierten Entwicklungsstörung oder Erkrankung auf die Gesundheit des Kindes nicht sicher prognostiziert werden können bzw. keine Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen. Beratung stellt sich damit in der Praxis als komplexes Feld dar, in dem vielfältige Kompetenzen der beratenden Professionen erforderlich sind. Wenn die ärztliche Beratung im Zusammenhang mit einer Pränataldiagnostik mit einer Dreiteilung beschrieben werden kann, 1. Beratung als Grundlage weiteren medizinischen Handelns, 2. Beratung zur Einschätzung von Folgen eines medizinischen Eingriffs für das weitere Leben der Schwangeren und 3. Beratung für Situationen, in denen es nicht um einen medizinischen Eingriff per se geht, sondern ausschließlich um Entscheidungen, welche die spätere Lebensplanung betreffen, geht vor allem letztere über die Reichweite ärztlicher Verantwortung hinaus. Denn die Konsequenzen einer Entscheidung trägt allein die Schwangere bzw. das Paar und die Familie und

kann auch letztlich nur von ihr beurteilt werden. Für die Beratung der Schwangeren werden daher »übergreifende Beratungskonzepte« gefordert, die Patientinnen, hier die Schwangeren, stärker in die Entscheidungsfindung einbeziehen und damit auch eine größere Mitverantwortung für Entscheidungen bei Pränataldiagnostik auf die Schwangere übertragen¹. Dem Anspruch einer gemeinsamen Entscheidungsfindung (»shared decision making«, ►Kap.6) kann jedoch nur entsprochen werden, wenn Beratung als *Entscheidungsfindungsprozess* sichergestellt ist. Ein Beratungsangebot, das hinsichtlich des Zeitpunkts, des Orts und des zeitlichen Bedarfs den Bedürfnissen der schwangeren Frau entspricht, kann sie bzw. das Paar in die Lage versetzen, medizinische Sachverhalte zu verstehen und zu verarbeiten. Durch die Reform des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) und das Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG), 2010, hat der Gesetzgeber Aufgaben ärztlicher Beratung bei Pränataldiagnostik detaillierter geregelt und der nichtmedizinischen Beratung eine größere Bedeutung verliehen. Insbesondere die Vorgaben durch das SchKG implizieren die Kooperation zwischen den medizinischen und psychosozialen Professionen sowie mit Betroffenen-Verbänden, Selbsthilfegruppen und Fördereinrichtungen. Damit soll der Schwangeren bzw. dem Paar und ihrer Familie ein Netzwerk unterstützender Angebote zur Verfügung gestellt werden. Die medizinische bzw. geburtshilfliche Betreuung durch Gynäkologie, Pränataldiagnostik, Humangenetik, Pädiatrie, Hebammen sowie nichtmedizinische Hilfsangebote, vor allem von psychosozialen Beratungseinrichtungen, Behinderteneinrichtungen und Selbsthilfegruppen stellen ein Potenzial dar, das eine den Bedürfnissen der Schwangeren angepasste Entscheidungshilfe gewährleisten soll. Dieses entspräche einem ganzheitlichen, schwangerenzentrierten Ansatz einer begleitenden Betreuung und Beratung und somit auch den komplexen Herausforderungen, die sich bei der Pränataldiagnostik ergeben können. Bisher jedoch ist die Schwangerenberatung in starkem Maße in die medizinische und die nichtmedizinische sektoralisiert (►Abb.9.1). Die Betreuung und Beratung durch freiberufliche Hebammen nimmt dabei nochmals eine Sonderstellung ein. Da die Schwangerenbetreuung zu etwa 95% durch Ärzte² erfolgt, sind diese auch bei Problemen in der Schwangerschaft die ersten Ansprechpartner. Hebammen und die nichtmedizinischen psychosozialen Beratungsangebote werden von den Schwangeren kaum wahr- und in Anspruch genommen. Wie Erfahrungen vor allem von Interdisziplinären Qualitätszirkeln zeigen, kann durch eine Vernetzung der beteiligten Professionen und Einrichtungen eine bessere schwangerenzentrierte Beratung zur Verfügung gestellt werden. Eine berufsgruppenübergreifende Kooperation erfordert einen erheblichen zeitlichen, personellen Einsatz. Des Weiteren müssen die unterschiedlichen Rahmenbedingungen berücksichtigt werden, unter denen die an der Schwangerenbetreuung und -Beratung beteiligten Berufsgruppen arbeiten.

1 Zu den Anforderungen an eine ärztliche Beratung bei genetischer Diagnostik s. ausführlicher Damm (2006).

2 Im Text wird immer die männliche Form für Ärzte (aller Disziplinen) und die weibliche Form für psychosoziale Beraterinnen verwendet. Das dient ausschließlich der besseren Lesbarkeit, die Vertreter des anderen Geschlechts sind jeweils mit umfasst.

Dieser Beitrag will eine Übersicht über die unterschiedlichen Anforderungen und Ansätze der ärztlichen und psychosozialen Schwangerenberatung geben. Dazu werden zunächst die wesentlichen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik dargestellt sowie der Beratungsbedarf, der sich daraus ergibt. Anschließend werden Aspekte der ärztlichen und psychosozialen Beratung erläutert. Ein besonderes Augenmerk gilt dabei dem Wandel dieser Beratungsansätze, den sie im Verlauf einer sich weiterentwickelnden Pränataldiagnostik erfahren haben, und der Frage, in wieweit sie den Bedürfnisse der Schwangeren entsprechen.

1.1 Untersuchungsmöglichkeiten der Pränataldiagnostik

Die Pränataldiagnostik ist Bestandteil der Pränatalmedizin, die sich wiederum als Teilbereich der Frauenheilkunde entwickelt hat. Im engeren Sinn können unter Pränataldiagnostik spezielle Untersuchungen auf Fehlbildungen oder Erkrankungen des Embryos bzw. Feten verstanden werden. Bei großzügiger Auslegung umfasst die Pränataldiagnostik jede Untersuchung zur Überprüfung des mütterlichen oder fetalen Wohlergehens. Dabei ist zu unterscheiden zwischen den Untersuchungen, die im Rahmen der normalen ärztlichen Mutterschaftsvorsorge durchgeführt werden, und den speziellen, weiterführenden Untersuchungen sowie zwischen nichtinvasiven und invasiven Untersuchungen.

1.1.1 Nichtinvasive Routineuntersuchungen

Die allgemeinen Untersuchungen werden üblicherweise von den die Schwangerschaft betreuenden Frauenärzten durchgeführt. Bei diesen Untersuchungen werden die Einflüsse der mütterlichen Gesundheit auf die Entwicklung des Feten geprüft, z. B. durch Bestimmung des Hämoglobinwerts oder von Antikörpern gegen Rötelviren im Blut der schwangeren Frau. Weiterer Bestandteil der Vorsorgeuntersuchungen sind drei Basisultraschalluntersuchungen in der 10+, 20+ und 30+ Schwangerschaftswoche (SSW), die direkt die Entwicklung des Embryos bzw. Fötus betreffen. Hinzukommt in Zukunft noch die Wahlmöglichkeit zwischen der zweiten Basisuntersuchung und einer erweiterten Basisuntersuchung in der 20+ SSW, die ebenfalls vom betreuenden Frauenarzt durchgeführt wird. Sie sollen der Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft dienen (GBA 2012, S. 6). Allerdings können sich je nach Qualität der Geräte und der Erfahrung der Untersuchenden bereits Hinweise auf Fehlbildungen und Erkrankungen ergeben (IQWiG 2008, S. 100), die einem »auffälligen Befund« im Sinne des § 2 a SchKG entsprechen und eine psychosoziale Beratung notwendig machen.

Nicht zur Routinediagnostik gehörend, aber häufig von den betreuenden Frauenärzten durchgeführt ist das Ersttrimesterscreening. Diese Untersuchung

wird zwischen der 11. und 13+6. SSW durchgeführt und beinhaltet die Ultraschalluntersuchung der Scheitel-Steißlänge und der Nackentransparenz des Embryos. In Kombination mit der Bestimmung von zwei Plazenta-Hormonen (PAPP-A und freies β -HCG) wird daraus die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Chromosomenanomalie (Trisomie 21, 13 und 18) errechnet. Die Detektionsrate liegt bei 80–90% bei einer falsch-positiven Rate von 5%. Da diese Untersuchung nicht zur Routinediagnostik gehört, muss sie von der schwangeren Frau selbst getragen werden (IGe-Leistung). Haben sich aus vorhergehenden Untersuchungen Hinweise auf Entwicklungsstörungen ergeben oder soll ein Befund abgesichert werden, sind diese weitergehenden Ultraschalluntersuchungen und biochemischen Tests Bestandteil der Mutterschaftsrichtlinie und damit eine erstattungsfähige Kassenleistung³. Die Zuverlässigkeit, mit der Fehlbildungsrisiken durch Ultraschalluntersuchungen, vor allem durch das Ersttrimesterscreening, erkannt werden, hängt wesentlich von der Leistungsfähigkeit der Geräte und von der Erfahrung der zumeist niedergelassenen Gynäkologen ab (IQWiG 2008; Wieacker und Steingart 2010). Bei auffälligen Befunden wird der schwangeren Frau eine weitere Abklärung durch eine weiterführende Diagnostik bei spezialisierten Pränatalmedizinerinnen empfohlen (►Kap. 1.1.2). In dieser Situation können für die schwangere Frau bzw. die Eltern eine erhebliche Verunsicherung und emotionale Belastungen entstehen. Um die Eltern dann bei Entscheidungen über das weitere Vorgehen zu unterstützen, ist das Einbeziehen einer professionellen psychosozialen Beratung zu empfehlen und durch den Arzt zu vermitteln.

Ein weiteres nichtinvasives Verfahren beruht auf der Untersuchung embryonaler bzw. fetaler DNA in Blutproben der Schwangeren auf Trisomie 21. Die Entdeckung, dass im mütterlichen Blut bereits kurz nach der Einnistung des Embryos in die Gebärmutter fetale DNA nachweisbar ist, hat zur Entwicklung von für diagnostische Zwecke einsetzbaren Tests geführt. Voraussetzungen für den Test sind Hoch-Durchsatz-Sequenziergeräte zur raschen Vervielfältigung zellfreier DNA und bioinformatische Auswertungsprogramme zur Erkennung und Berechnung fetaler DNA-Anteile in mütterlichem Blut. Wird ein erhöhter Anteil von Sequenzen des Chromosoms 21 ermittelt, liegt mit nahezu 100%iger Sicherheit ein Down Syndrom vor (Fan et al. 2008). Der Test kann bereits in der zehnten SSW durchgeführt werden. In Deutschland wurde der Test Mitte 2012 für die Gruppe der Schwangeren zugelassen, bei denen vorherige Untersuchungen wie z. B. das Ersttrimesterscreening ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit Trisomie 21 ergeben haben. Der nichtinvasive Test soll dazu beitragen, die Gruppe der Schwangeren, denen eine invasive Untersuchung empfohlen wird, noch weiter einzugrenzen (Hoffmann 2012; LifeCodexx 2012). Mit der Einführung des Tests setzt sich eine Tendenz fort, die mit dem Einsatz nichtinvasiver Verfahren zu Beginn der 1990er Jahre begann. Nichtinvasive Untersuchungen sollen weiterentwickelt werden und die invasiven Verfahren so weit wie möglich ersetzen. Wie Erfahrungen mit dem Einsatz hochauflösender Ultraschall- und serologischer Untersuchungen aus den vergangenen Jahren zeigen, konnte

3 S. Anlage 1c der Mutterschaftsrichtlinie des GBA.

die Zahl der Chorionzottenbiopsien (CVS) und Amniocentesen (AC) tatsächlich um 20–50% gesenkt werden (Westrich und Liehr 2011; Wegner und Stumm 2011). Damit verliert die Altersindikation, die mit der Einführung der AC und CVS lange Jahre bestand, zunehmend an Bedeutung, da eine Nutzen-Schaden-Abwägung zwischen dem Risiko eines Eingriffs gegenüber dem Risiko, ein Kind mit einer Trisomie zu bekommen, entfällt. Nichtinvasive Verfahren werden in nahezu jeder Frauenarztpraxis angeboten. Es werden damit im Prinzip alle Schwangeren erreicht, da alle ein wenn auch geringes Risiko haben, ein Kind mit einer Behinderung oder Erkrankung zu bekommen (Deutscher Bundestag 2005, S. 78).

1.1.2 Weiterführende Diagnostik

Neben diesen nichtinvasiven Untersuchungen, die in Deutschland üblicherweise von den die Schwangerschaft betreuenden Frauenärzten durchgeführt werden, existieren weiterführende Untersuchungen zur Abklärung von besonderen Fragestellungen, die sich aus Befunden der Anamnese oder von Routineuntersuchungen ergeben haben (Ultraschall, Ersttrimestertest, Blutuntersuchungen, ► **Kap. 1.1.1**). Diese werden in Deutschland mittlerweile überwiegend in spezialisierten Zentren (Praxen oder Kliniken) von besonders ausgebildeten Ärzten durchgeführt.

Nichtinvasive Untersuchungen

Zu den nichtinvasiven, weiterführenden Untersuchungen zählt der differentialdiagnostische Ultraschall (Fehlbildungultraschall, Feindiagnostik) in der 20+SSW zur Erkennung von Fehlbildungen und genetisch bedingten Erkrankungen durch eine genaue Analyse der fetalen Organe – eine Untersuchung, die zur Zeit am häufigsten durchgeführt wird. In den letzten Jahren geht die Tendenz dahin, Teile dieser Diagnostik in den Bereich des ersten Trimesters vorzuziehen und mit dem Ersttrimestertest zu verbinden (frühe Fehlbildungsdiagnostik, erweiterter Ersttrimestertest, Ersttrimester-Ultraschall). Dabei werden auch sog. Zusatzparameter erhoben wie Ausprägung des Nasenbeins, Blutdurchfluss im Ductus venosus, Verschlussstörungen der Trikuspidalklappe am Herzen und Normabweichungen des Gesichtswinkels, die in die Berechnung von Wahrscheinlichkeiten für das Vorliegen von Aneuploidien eingehen. Die Detektionsrate für eine Trisomie 21 liegt bei ca. 95% bei einer falsch-positiven Rate von 2,5% (Nicolaidis 2011).

Invasive Untersuchungen

Neben den oben genannten speziellen nichtinvasiven Methoden existieren invasive Methoden zur Gewinnung von genetischem Material des Feten. Die vorgeburtliche Untersuchung der Erbinformation des Feten liefert im Verdachtsfall direkte Informationen über krankheits- bzw. fehlbildungsassoziierte genetische

Veränderungen. Am häufigsten wird die Amniocentese (AC) angewendet. Dabei wird unter Ultraschallsicht mit einer Hohlnadel durch die Bauchdecke die Fruchthöhle punktiert und Flüssigkeit (Amnion) abgezogen. Die Amniocentese wird ab der 15+ SSW durchgeführt. Das Risiko, dabei eine Fehlgeburt zu erleiden, beträgt 0,5–1%. Die fetalen Zellen werden kultiviert und die Erbinformationen untersucht. Das Ergebnis liegt nach etwa 14 Tagen vor. Mit Hilfe von sog. Schnelltests können Teile der Untersuchung bereits nach 24 Stunden vorliegen. Dabei werden Chromosomen mit spezifischen Sonden markiert und unter dem Mikroskop untersucht. Diese Techniken liefern bereits in weniger als 24 Stunden Ergebnisse mit je nach Fragestellung bis zu 98%iger Sicherheit (Aretz et al. 2006). Werden fetale Zellen molekulargenetisch untersucht, z. B. auf eine erblich bedingte Erkrankung oder Krankheitsdispositionen, liegt das Ergebnis häufig erst nach ca. drei Wochen vor (Wegner und Stumm 2011).

Eine weitere Methode ist die Chorionzottenbiopsie (CVS), die in den 1980er Jahren entwickelt wurde. Ebenfalls mit einer Hohlnadel wird, zumeist durch die Bauchdecke, unter Ultraschallsicht die Plazenta punktiert und Gewebe abgezogen. Die Untersuchung kann ab der 11+ SSW durchgeführt werden. Das Risiko für eine Fehlgeburt liegt bei 1%. Da dieses Gewebe aus dem ursprünglichen menschlichen Keim hervorgeht, besitzt es die gleiche Erbinformation wie der Fetus. Durch Direktpräparation des Gewebes kann ein Ergebnis bereits nach einem Tag vorliegen. In der Regel wird das Ergebnis durch eine Zellkultur abgesichert bzw. bestätigt, insbesondere bei einem auffälligen Ultraschallbefund.

Bei der Indikation für eine AC oder CVS sollte zwischen der Wahrscheinlichkeit einer chromosomal bzw. genetisch bedingten Fehlbildung und dem Eingriffsrisiko für den Feten abgewogen werden. Daher sind die häufigsten Indikationen erhöhtes mütterliches Alter, auffällige Befunde eines Routine-Ultraschalls oder eines Ersttrimesterscreening. Allerdings werden diese Untersuchungen zunehmend nach einer psychologischen (Angst-)Indikation der Schwangeren veranlasst (Deutscher Bundestag 2002, S. 73). Aufgrund des Abort-Risikos der invasiven Verfahren ist die Pränataldiagnostik darum bemüht, sie so weit wie möglich zu begrenzen und durch nichtinvasive Verfahren zu ersetzen. Diese sollen dazu beitragen, die Gruppe der Schwangeren einzugrenzen, denen zur Absicherung eines Verdachts – zumeist auf eine der häufigsten Trisomien – eine CVS oder AC empfohlen wird.

1.2 Anforderungen an Aufklärung und Beratung im Verlauf der Pränataldiagnostik

Die technischen Möglichkeiten zur Beobachtung der fetalen Entwicklung und die damit verbundenen komplexen medizinischen Informationen haben das Erleben der Schwangerschaft grundlegend verändert. Das Angebot von Untersuchungen des Embryos bzw. Feten sowie unklare Befunde oder Hinweise auf Fehlbildungen

können Unsicherheit und Ängste auslösen, die in praktisch allen Phasen der Schwangerschaft einen Beratungsbedarf entstehen lassen (Deutscher Bundestag 2002, S. 79). Die Gründe sollen im Wesentlichen in zwei Punkten zusammengefasst werden:

1.) Routine-Ultraschall-Untersuchungen dienen sowohl der Überwachung normal verlaufender Schwangerschaften als auch dem Erkennen fetaler Entwicklungsstörungen und Fehlbildungs- bzw. Krankheitsrisiken.

Die drei in den Mutterschaftsrichtlinien vorgesehenen Regel-Ultraschall-Untersuchungen dienen zwar »der Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft« (GBA 2012, S. 5) durch die technische Weiterentwicklung der Ultraschallgeräte und mit größerer Erfahrung der betreuenden Frauenärzte können jedoch dabei bereits Entwicklungsstörungen und Fehlbildungen erkannt werden. Es ist daher fraglich, ob bei der Ultraschalldiagnostik eine klare Trennung zwischen einer Basisuntersuchung und einer erweiterten Untersuchung überhaupt möglich ist. Insofern können Situationen, in denen weitreichende Entscheidungen im Hinblick auf die weitere Schwangerschaftsbetreuung und den Verlauf der Schwangerschaft erforderlich sind, bereits bei vermeintlichen Routineuntersuchungen eintreten. Obwohl in den meisten Fällen die Sorge, z. B. ein Kind mit z. B. einer Trisomie 21 als der häufigsten chromosomalen Veränderung zu bekommen, nach einer genetischen Untersuchung fetaler Zellen genommen werden kann, kann bereits die Beschäftigung mit der Frage, ob eine solche Untersuchung durchgeführt werden soll, die Schwangere verunsichern und emotional belasten. (Deutscher Bundestag 2002, S. 79). Dem betreuenden Gynäkologen bzw. der Gynäkologin kann sich bereits in der frühen Schwangerschaft die Frage stellen, in welchem Umfang er über mögliche Risiken und verfügbare Untersuchungen aufklären soll. Einerseits soll die Schwangere nicht (unnötig) verunsichert werden, wenn eigentlich die Freude und Erwartung vorherrschen. Andererseits soll sie Zeit haben für eine Entscheidung darüber, ob und welche weiteren Ultraschalluntersuchungen sie in Anspruch nehmen will⁴. In wieweit sich aus der medizinischen Aufklärung ein weitergehender Beratungsbedarf der Schwangeren über mögliche Konsequenzen einer Untersuchung ergibt, kann häufig nur schwer eingeschätzt werden. Dabei könnte das Einbeziehen der fachlichen Kompetenz einer professionellen psychosozialen Beratung in die ärztliche Schwangerenbetreuung bereits im Zusammenhang mit den ersten Untersuchungen hilfreich sein.

2.) Die Verbreitung nichtinvasiver Methoden kann zu einer Diffusion genetischer Untersuchungen in die ärztliche Basisvorsorgeuntersuchungen und zu einer »Routinisierung der Genetik« in der Pränataldiagnostik beitragen (in Anlehnung an Schmitz 2010).

4 So empfiehlt z. B. das National Institute of Clinical Excellence, NICE, die Schwangere bereits bei ihrem ersten Aufsuchen der Frauenarztpraxis über alle Untersuchungsmöglichkeiten zu informieren und allen Schwangeren ein Ultraschall-Fehlbildungsscreening anzubieten (NICE 2008, S. 28).

In den 1960er Jahren wurde die Ultraschall-Diagnostik zumeist zur Untersuchung von Entwicklungsstörungen eingesetzt, die mit der häufigsten Chromosomenstörung, der Trisomie 21, assoziiert sind⁵. Für die Untersuchung genetischer Veränderungen wurden fetale Zellen durch Fruchtwasserpunktion isoliert (Murken 1972)⁶. Die Leistungen im Zusammenhang mit den genetischen Untersuchungen wurden in den 1970er Jahren vorwiegend an universitären Einrichtungen, Instituten und Krankenhäusern erbracht. Die Untersuchungen fanden im Kontext der medizinischen Genetik statt, waren an eine ärztliche Indikation auf Grund des mütterlichen Alters gebunden oder auf Schwangere bzw. Paare beschränkt, die bereits ein Kind mit einer Fehlbildung oder geistigen Behinderung hatten bzw. in deren Familien ein familiäres Risiko bekannt war, oder wo bei den Partnern eine Blutsverwandtschaft bestand (Murken 1972, S.7). Konsens bestand bei der Durchführung genetischer Untersuchungen im Rahmen der Schwangerenvorsorge darin, die genetischen Untersuchungen an eine medizinische und psychosoziale Beratung zu koppeln (Krauss 1972). Die vorgeburtlichen Untersuchungen wurden zunehmend in Anspruch genommen. Vor allem auch auf Grund begrenzter Kapazitäten humangenetischer Beratungsstellen erfolgte der Zugang zu den Untersuchungen immer häufiger über die niedergelassenen Frauenarztpraxen (Deutscher Bundestag 2005, S.73). Dadurch entstand ein steigender Bedarf an entsprechend qualifizierten Ärzten (Deutscher Bundestag 2005, S.170). Es zeigte sich, dass eine genetische Beratung, wie sie gemäß der Leitlinien der Humangenetik vor und nach einer Untersuchung durchgeführt werden soll, nicht immer gewährleistet war. Es entwickelte sich im Laufe der Jahre ein Missverhältnis zwischen vorgeburtlicher Diagnostik und Beratung. Erhebungen von als Kassenleistung abgerechneten genetischen Beratungen bei Pränataldiagnostik aus dem Jahr 1997 weisen ca. 68.000 Amniocentesen und Chorionzottenbiopsien aus, denen lediglich 40.000 genetische Beratungen gegenüber stehen (Nippert et al. 1997). Dieses Missverhältnis wurde seit der Einführung der embryopathischen (eugenischen) Indikation mit der fünften Strafrechtsreform des Schwangerschaftsabbruchs 1975 (§ 218b Nr. 2 StGB, alte Fassung) immer wieder thematisiert, so z.B. in den Berichten zur Technikfolgen-Abschätzung in den Jahren 1994 und 2000 (Deutscher Bundestag 1994, S.5; Deutscher Bundestag 2000, S.24). Mit der Ausweitung genetischer Untersuchungsmöglichkeiten wuchs das Bewusstsein in Politik und Gesellschaft, dass eine Erhebung genetischer Daten nur im Zusammenhang mit einer umfassenden Beratung erfolgen durfte. In der Schwangerschaft betreffen diese Ergebnisse sowohl die Schwangere als auch das ungeborene Kind, da es doch immer auch um die Frage der Fortsetzung oder des Abbruchs einer Schwangerschaft gehen kann. Auf politischer Ebene bestand ein Konsens darin, die schwangere Frau dabei zu unterstützen, sich für das Austragen ihres Kindes zu entscheiden. Als adäquate

5 Zur Entwicklung der Ultraschalldiagnostik s. <http://www.ob-ultrasound.net/history1.html>, Zugriff am 14.9.2012.

6 Zum damaligen Stand der pränatalen Genetik s. ebenfalls Murken (1972).

Maßnahme wurde vor allem der Ausbau der medizinischen und psychosozialen Beratung erachtet (Wewetzer 2008).

1.2.1 Ärztliche Beratung

Die betreuenden Ärzte und Ärztinnen haben eine Aufklärungs- und Beratungspflicht. Anforderungen sind in verschiedenen Richtlinien und Gesetzen niedergelegt. Wie z. B. in den Richtlinien der Bundesärztekammer von 1998 ausgeführt wird, erfordert die ärztliche Schwangerenberatung »neben solider Sachkenntnis zu genetischen Fragen und zu den diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten und Risiken auch eine verständnisvolle Aussprache und eine Erörterung der elterlichen Entscheidungsoptionen« (Bundesärztekammer 1998). In den Richtlinien der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe heißt es, dass die medizinische Aufklärung dazu dienen soll, »der Patientin die Ausübung ihres Selbstbestimmungsrechts zu ermöglichen und ihr dabei ihre Mitverantwortung für die Gesundheit ihres Kindes bewusst zu machen« (Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe 2008).

Die Ärzte haben die Autonomie der Schwangeren zu respektieren. Das beinhaltet auch die Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch, wenn der Schwangeren die Betreuung und Versorgung eines (schwer) behinderten Kindes psychisch und physisch nicht zumutbar erscheint. Jedoch ist nicht nur das Selbstbestimmungsrecht der Schwangeren maßgeblich. Es müssen auch die Lebensinteressen des ungeborenen Kindes berücksichtigt werden. So hat das Bundesverfassungsgericht in verschiedenen Entscheidungen zum Schwangerschaftsabbruch den ärztlichen Auftrag hervorgehoben, auch das Interesse des ungeborenen Kindes zu vertreten⁷. Mit dem Inkrafttreten des GenDG und der Reform des SchKG wurden die Anforderungen an die ärztliche Beratung gesetzlich verankert. Die ärztlichen Pflichten im Zusammenhang mit einer Pränataldiagnostik sind sehr detailliert geregelt. Bei einer Risikoabklärung oder genetischen Diagnostik des Embryos – das sind etwa 90% der in einer Praxis für Pränatalmedizin anfallenden Untersuchungen (Schwerdtfeger 2012) – muss entsprechend der Vorgaben durch das GenDG die Schwangere vorab unter anderem aufgeklärt werden über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung, über Risiken der Untersuchungsmethode und ihr Recht auf Widerruf der Zustimmung zur Untersuchung (§ 9 GenDG). Weiterhin hat eine fachlich qualifizierte genetische Beratung zu erfolgen. Die Inhalte der Beratung sind in § 10 Abs. 3 GenDG und in § 2 a Abs.1 SchKG vorgeschrieben. Sie umfassen insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung, eine Erläuterung der vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnisse sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen durch die Untersuchung und ihr Ergebnis.

7 S. BVerfGE 88, 203.

Mit einer schriftlichen Einwilligung, mit der die Schwangere bestätigt, dass die Beratungen durchgeführt und die Inhalte von ihr verstanden wurden, erhält der Arzt die Erlaubnis für die Untersuchung, z. B. ein Ersttrimesterscreening oder eine Amniocentese. Nach der Untersuchung erfolgt eine Befundmitteilung. Bei einem unauffälligen Befund kann die schwangere Frau auf eine Beratung verzichten. Sollte sich bei der Untersuchung ein Hinweis oder ein konkreter Befund für eine Fehlbildung oder Erkrankung ergeben haben, erfolgt mit Einwilligung der Schwangeren wiederum eine fachgebundene genetische Beratung. Bei Bedarf können weitere Fachärzte, z. B. der Humangenetik, Perinatalmedizin und Pädiatrie, hinzugezogen werden⁸. Die (genetische) Beratung ist ergebnisoffen und darf nur von Fachärzten der Humangenetik oder nach zusätzlicher Qualifikation durchgeführt werden. Frauenärzte können die Qualifikation für die genetische Beratung durch spezielle Fortbildungsprogramme erwerben⁹. Weiterhin hat der beratende Arzt bzw. die beratende Ärztin »ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen« (§ 15 (3) GenDG). Besteht ein weitergehender Beratungsbedarf der Schwangeren bzw. des Paares, muss mit ihrer Zustimmung an eine psychosoziale Beratungseinrichtung vermittelt werden.

1.2.2 Bedeutung der psychosozialen Beratung

Aus einer Befragung von Nippert et al. (2005) geht hervor, dass nur ca. 1,5% der Schwangeren eine professionelle psychosoziale Beratung in Anspruch genommen haben. Mit der gesetzlichen Hinweispflicht der Ärzte auf die psychosoziale Beratung sollte diese eine größere Bedeutung in der Schwangerenbetreuung bekommen. Wie Umfragen zeigen, wurden vor allem von Seiten der Pränatalmediziner nach einem i. S. des SchKG »auffälligen Befundes« vermehrt Kontakte zu psychosozialen Beratungsstellen hergestellt. Insgesamt befindet sich die Intensität der berufsgruppenübergreifenden Zusammenarbeit jedoch auf einem vergleichsweise niedrigen Niveau (► Kap. 2). Im Rahmen mehrerer Modellprojekte, z. B. des Evangelischen Zentralinstituts für Familienberatung (BMFSFJ 2005), der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA 2008) sowie des Kooperationsprojekts des Universitätsklinikums Bonn und der Evangelischen Schwangerschaftsberatungsstelle des Diakonischen Werkes (2009), wurden die positiven Auswirkungen einer solchen Kooperation auf die Beratungsqualität bestätigt. Ob die schwangeren Frauen die psychosozialen Beratungsangebote tatsächlich auch in Anspruch nehmen, hängt wesentlich von der Einstellung der Ärzteschaft zur Kooperation mit den Beratungseinrichtungen ab. Jedoch scheint das Überweisungsverhalten nicht der einzige Grund für die geringe Inanspruchnahme der psychosozialen Beratung zu sein. Für ca. 95% der Schwangeren ist die Betreuung ihrer Schwangerschaft eine ärztliche Aufgabe. Wenn Schwangere eine vertrauensvolle Beziehung

8 S. auch Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM 2011).

9 Die Richtlinien sind veröffentlicht unter »Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission am Robert Koch-Institut Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO 2011).