

# Inhaltsverzeichnis

1	<b>Einleitung</b> .....	1
	<i>Florian Steger, Simone Ehm, Michael Tchirikov</i>	
<b>I</b>	<b>Stand der Medizin</b>	
2	<b>Ultraschalldiagnostik, Pränataldiagnostik in der Praxis</b> .....	7
	<i>Adam Gasiorek-Wiens</i>	
2.1	<b>Einführung</b> .....	9
2.1.1	Was wird unter PND verstanden? .....	9
2.1.2	Unterscheidung in nichtinvasive und invasive PND .....	10
2.1.3	Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik .....	10
2.1.4	Medien und Ultraschalldiagnostik .....	11
2.2	<b>Rahmenbedingungen für das Ultraschallscreening und PND</b> .....	11
2.2.1	Entwicklung des Mehrstufenkonzepts der DEGUM .....	11
2.2.2	Anforderungen der DEGUM-Stufe II und III .....	12
2.2.3	Probleme des Ultraschallscreenings und Mehrstufenkonzepts .....	12
2.2.4	Individuelle Gesundheitsleistungen .....	13
2.3	<b>Mutterschaftsrichtlinien und Ultraschallscreening</b> .....	14
2.3.1	Beratung vor dem Ultraschallscreening .....	14
2.3.2	I. Ultraschallscreening SSW 8 + 0 bis 11 + 6 .....	14
2.3.3	II. Ultraschallscreening SSW 18 + 0 bis 21 + 6 .....	15
2.3.4	III. Ultraschallscreening SSW 28 + 0 bis 31 + 6 .....	17
2.4	<b>Risiko für genetische Erkrankungen und Fehlbildungen</b> .....	17
2.4.1	Altersabhängige Risiken für Aneuploidien .....	17
2.4.2	Andere chromosomale und genetische Erkrankungen .....	17
2.4.3	Aufklärung und genetische Beratung nach GenDG .....	17
2.5	<b>Invasive oder nichtinvasive Diagnostik</b> .....	18
2.5.1	Nichtinvasive Diagnostik, Ersttrimesterscreening .....	18
2.5.2	In Deutschland verbreitete Risikoalgorithmen .....	21
2.5.3	Invasive Diagnostik .....	23
2.6	<b>Weiterführende sonografische Differenzialdiagnostik</b> .....	25
2.6.1	Frühe Feindiagnostik SSW 11 + 0 bis 13 + 6 .....	26
2.6.2	Feindiagnostik SSW 20 + 0 bis 21 + 6 .....	27
2.6.3	Softmarker für Trisomie 21 .....	31
2.6.4	Dopplersonografie des fetomaternalen Gefäßsystems .....	31
2.7	<b>In guter Hoffnung</b> .....	32
	Literatur .....	33
3	<b>Intrauterine fetale Chirurgie</b> .....	35
	<i>Michael Tchirikov</i>	
3.1	<b>Einleitung</b> .....	36
3.2	<b>Fetofetales Transfusionsyndrom (TTTS: twin-to-twin transfusion syndrome)</b> .....	37
3.3	<b>Laserkoagulation plazentarer Anastomosen bei einem TTTS</b> .....	40
3.4	<b>TRAP-Sequenz</b> .....	42
3.5	<b>Intrauterine Chirurgie bei der fetalen Zwerchfellhernie</b> .....	42

3.6	<b>Obstruktive Uropathie</b> .....	46
3.7	<b>Spina bifida</b> .....	47
3.8	<b>Steißbeinteratom</b> .....	48
3.9	<b>Operationen an fetalen Herzen</b> .....	49
3.10	<b>Zusammenfassung</b> .....	49
	<b>Literatur</b> .....	49

## II Ethische, soziale und rechtliche Fragen

4	<b>Fetomaternalen Operationen: ethische Aspekte bei der Einführung innovativer Verfahren</b> .....	57
	<i>Andrea Dörries</i>	
4.1	<b>Einleitung</b> .....	58
4.2	<b>Ethische Perspektive</b> .....	60
4.2.1	Heilversuch vs. klinische Studie .....	60
4.2.2	Fetomaternaler Konflikt .....	61
4.2.3	Risiko-Nutzen-Analyse .....	63
4.2.4	Informed Consent .....	63
4.2.5	Qualitätssicherung in Diagnostik und Therapie .....	64
4.2.6	Tugenden und Pflichten der Heilberufe .....	64
4.3	<b>Schlussfolgerungen</b> .....	64
	<b>Literatur</b> .....	66
5	<b>Ethische Probleme der Pränataldiagnostik – Zur Ethik der Inanspruchnahme aus eudaimonistischer Perspektive</b> .....	67
	<i>Martin Langanke, Stefan Kirschke</i>	
5.1	<b>Einleitung</b> .....	68
5.2	<b>Ethik als normative Wissenschaft</b> .....	69
5.2.1	Normen und beschreibende Sätze .....	69
5.2.2	Ethik und Recht .....	70
5.2.3	Ethik und Moral .....	72
5.3	<b>Eudaimonistische Ethik – die Frage nach dem »summum bonum«</b> .....	73
5.3.1	Eudaimonistische Ethik im Gegenüber zur »normativen« Ethik .....	73
5.3.2	Das »höchste« Gut – die eudaimonistische Grundannahme .....	75
5.3.3	Die Unverlässlichkeit »äußerer« Güter als Mittel gelingenden Lebens .....	78
5.4	<b>Methoden der Pränataldiagnostik</b> .....	80
5.4.1	Pränataldiagnostik: Traditionelle und neue nichtinvasive Verfahren .....	80
5.4.2	NIPD – Einsatzbreite und methodische Herausforderungen .....	80
5.4.3	Wahrscheinlichkeiten – Beruhigung oder Verstörung? .....	82
5.5	<b>Zur Inanspruchnahme genetischer Pränataldiagnostik aus eudaimonistischer Perspektive</b> .....	82
5.5.1	Wie viel Sicherheit brauchen wir? .....	84
5.5.2	Wer leidet und warum? .....	85
5.5.3	Gelingendes Leben mit Kindern .....	88
5.6	<b>Fazit</b> .....	90
	<b>Literatur</b> .....	91

<b>6</b>	<b>Vorgeburtliches Leben – rechtliche Überlegungen zur genetischen Pränataldiagnostik</b> .....	<b>93</b>
	<i>Jan C. Joerden, Carola Uhlig</i>	
6.1	Abgrenzung der PND von der PKD und der PID .....	94
6.2	Rechtliche Behandlung der Pränataldiagnostik .....	95
6.2.1	Zum personellen Anwendungsbereich des § 15 GenDG .....	95
6.2.2	Zum sachlichen Anwendungsbereich des § 15 GenDG .....	96
6.2.3	Kontext der vorgeburtlichen Diagnostik mit dem Schwangerschaftsabbruch .....	96
6.2.4	Zulässigkeit pränataler genetischer Diagnostik .....	98
6.2.5	Umgang mit Zufallsbefunden .....	104
6.2.6	Aufklärung und Einwilligung .....	105
6.2.7	Genetische Beratung .....	106
6.2.8	Mitteilung der Ergebnisse der genetischen Untersuchung .....	108
6.3	Ausblick .....	108
	Literatur .....	109
<b>III</b>	<b>Pränatale Diagnostik – Zwischen Angebot und Nachfrage</b>	
<b>7</b>	<b>Die Inanspruchnahme vorgeburtlicher Diagnostik – Entwicklungen, Motive und Emotionen</b> .....	<b>113</b>
	<i>Ulrike Heider, Florian Steger</i>	
7.1	Einleitung .....	114
7.2	Tendenzen .....	115
7.3	Indikationen und persönliche Beweggründe/Motivationen .....	116
7.3.1	Indikationen .....	116
7.3.2	Empfindungen und Gedanken vor der PND .....	117
7.3.3	Ergebnisse der PND und dadurch ausgelöste Emotionen .....	118
7.4	Individueller Entscheidungsweg: Treffen der Entscheidung nach pränatal diagnostizierter schwerer fetaler Fehlbildung .....	120
7.4.1	Forschungsrahmen und Forschungsfrage .....	120
7.4.2	Methode .....	120
7.4.3	Ergebnisse .....	121
	Literatur .....	130
<b>8</b>	<b>Ein kritischer Zwischenruf zur Marktdynamik nichtinvasiver Pränataldiagnostik</b> .....	<b>133</b>
	<i>Erika Feyerabend</i>	
8.1	Pränatale Marktdynamik .....	134
8.2	Unverbindliche Stellungnahmen .....	134
8.3	Gefährdeter Abtreibungskompromiss .....	134
8.4	Unternehmensfinanzierte Studien .....	135
8.5	Erweiterte Angebotspaletten .....	137
8.6	Im Fokus sind Europa und Endverbraucherin .....	138
8.7	Wenig Bedenken, wenig Hürden .....	139
8.8	Keine Zeit für Nachfragen .....	140
	Literatur .....	141

## IV Konsequenzen für die Gestaltung des Gesundheitssystems

9	<b>Interprofessionelle Kooperation im Kontext von Pränataldiagnostik</b> .....	145
	<i>Marit Cremer</i>	
9.1	<b>Einleitung</b> .....	146
9.2	<b>Projektdesign</b> .....	146
9.2.1	Auftrag und Ziele .....	146
9.2.2	Erwartungen .....	147
9.2.3	Methodik .....	147
9.3	<b>Bestandsaufnahme</b> .....	149
9.3.1	Ergebnisse .....	149
9.3.2	Pränataldiagnostiker/Gynäkologen .....	149
9.3.3	Behindertenhilfe/Frühförderung .....	151
9.3.4	Psychosoziale Beratungsstellen .....	151
9.4	<b>Das Netzwerk Interprofessionelle Kooperation bei PND</b> .....	152
9.4.1	Beratungsverständnisse der Berufsgruppen .....	153
9.4.2	Kooperationen .....	156
9.5	<b>Die AG Leitlinien und Beratungskonzeptionen</b> .....	157
9.6	<b>Zusammenfassung</b> .....	159
9.6.1	Ausblick .....	160
	<b>Literatur</b> .....	160
	<b>Stichwortverzeichnis</b> .....	163