

Das Down- Syndrom

Bakkalaureatsarbeit

Name: Schoberegger Beate

Matrikelnummer: 0412296

Name und Ort der Universität: Medizinische Universität Graz

Name und Adresse der Begutachterin: Dr.- Ao. Univ. Doz. f. physiol. Chemie Anna Gries
Harrachgasse 21/ 5
8010 Graz

Titel der Lehrveranstaltung: Physiologie

Datum der Einreichung: 12. Februar 2009

Jahr der Vorlage: 2009

Ehrenwörtliche Erklärung

Ich erkläre ehrenwörtlich, dass ich die vorliegende Bakkalaureatsarbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst habe, andere als die angegebenen Quellen nicht verwendet habe und die benutzten Quellen wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht habe.

Weiters erkläre ich, dass ich diese Arbeit in gleicher oder ähnlicher Form noch keiner anderen Prüfungsbehörde vorgelegt habe.

Bruck / Mur, am 12. Februar 2009

Unterschrift: *Beate Schoberegger*

Inhaltsverzeichnis

Einleitung.....	1
1. Das Down- Syndrom.....	3
1.1 Terminologie und kurzer geschichtlicher Überblick.....	3
1.2 Epidemiologie.....	3
1.3 Ursachen des Down- Syndroms.....	5
1.3.1 Freie Trisomie 21.....	5
1.3.2 Translokationstrisomie.....	6
1.3.3 Trisomie- 21- Mosaik.....	7
1.3.4 Partielle Trisomie.....	7
1.4 Die Entwicklung bei Kindern mit Down- Syndrom.....	7
1.5 Besonderheiten des Down- Syndroms.....	8
1.5.1 Körperliches Erscheinungsbild.....	9
1.5.2 Zusätzliche Beeinträchtigungen und Lebenserwartung.....	11
2. Die Pränataldiagnostik zur Identifikation des Down- Syndroms.....	13
2.1 Nicht- invasive Pränataldiagnostik.....	14
2.1.1 Ultraschalluntersuchung.....	14
2.1.2 Triple- Test	14
2.2 Invasive Pränataldiagnostik.....	17
2.2.1 Amniozentese.....	17
2.2.2 Chorionzottenbiopsie.....	18
2.2.3 Nabelschnurpunktion.....	19
2.3 Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik.....	20
2.4 Folgen pränataler Diagnostik	21
2.5 Resümee zur Pränataldiagnostik	22
3. Pränataldiagnostik und ihre gesellschaftlichen Auswirkungen.....	24
3.1 Gesetzliche Grundlagen.....	24
3.2 Entwicklung der Geburtenzahl von Kindern mit Down- Syndrom.....	26
4. Ethische Überlegungen zur pränatalen Diagnostik.....	28
4.1 Eugenik.....	28
4.2 Ethische Probleme der pränatalen Diagnostik.....	29
4.3 Spezielles Problem der Pränataldiagnostik	31
5. Schlussbetrachtung.....	32
6. Literaturverzeichnis.....	34
7. Abbildungs- und Tabellenverzeichnis.....	37

Einleitung

„Jeder Mensch hat das Recht auf Leben“ - dies wurde zum ersten Mal in der allgemeinen Erklärung der Menschenrechte von 1948 anerkannt.¹ Doch gilt dieses Recht auch für ungeborenes Leben? Denn kein Gesetz garantiert dem Embryo ein Recht auf Leben. Selbst die Europäische Kommission für Menschenrechte hat beschlossen, dass der Ausdruck „jeder Mensch“ den Fötus nicht mit einschließt. Auch der Europäische Gerichtshof für Menschenrechte hat sich im Jahr 2004 dagegen ausgesprochen, dass dem Fötus der Status einer „Person“ zugeschrieben wird. Außerdem ist die Entscheidung über die Annahme oder Ablehnung der Mutterschaft so individuell und mit den grundlegenden Lebensperspektiven der Frau verbunden, dass diese Entscheidung durch niemand anderen getroffen werden sollte.² Für die meisten Eltern stellt die Geburt eines Kindes ein aufregendes und freudiges Erlebnis dar. In den meisten Fällen kann die Mutter es kaum erwarten bis sie zum ersten Mal die Bewegungen und Tritte ihres Kindes spüren wird. Während der Schwangerschaft sind die regelmäßigen Kontrolluntersuchungen beim Gynäkologen von besonderer Bedeutung. Bei diesen Besuchen erhält die schwangere Frau nicht nur Informationen über den Fortschritt der Entwicklung ihres Babys, sondern es werden ihr auch zusätzlich pränatal diagnostische Untersuchungsmethoden angeboten, welche Fehlbildungen wie z.B. das Down- Syndrom, erkennen können. Die Ergebnisse solcher vorgeburtlichen Untersuchungen können die Freuden über die Schwangerschaft jedoch gänzlich zerstören. Denn wird eine Behinderung festgestellt, geraten viele Frauen in eine schwierige Situation, sie müssen sich entweder für das Kind oder für einen Schwangerschaftsabbruch und somit gegen das Kind entscheiden. Viele Frauen orientieren sich bei ihrer Entscheidung oftmals an den gesellschaftlichen Normen. Da in der heutigen Gesellschaft nur das Bild des perfekten und voll leistungsfähigen Menschen im Vordergrund steht, treffen viele Frauen bei der Diagnose einer Behinderung des Kindes die Entscheidung für einen Abbruch der Schwangerschaft. Es wird vielfach vergessen, dass auch behinderte Personen vollwertige Menschen sind und ebenso die Möglichkeit bekommen sollten, ihre eigenen Fähigkeiten zu entfalten. Diese Chance wird den meisten ungeborenen Kindern mit einer Fehlbildung, vor allem bei Down- Syndrom, nicht gewährt. Sie werden von der Gesellschaft nicht akzeptiert weshalb sich die Frauen meistens zu einer Abtreibung entschließen.

In der vorliegenden Arbeit möchte ich mich deshalb mit der Fragestellung auseinandersetzen, ob es bei Föten mit Down- Syndrom, aufgrund der häufigeren Inanspruchnahme der pränatal

¹ Vgl. <http://www.amnesty-liberia.de/aktionen/infoblatt.pdf> (14.12.2008)

² Vgl. <http://www.svss-uspda.ch/de/ethik/rechtaufleben.htm> (14.12.2008)

diagnostischen Untersuchungen, zu vermehrten Schwangerschaftsabbrüchen kommt und resultierend daraus die Möglichkeit besteht, dass das Auftreten des Down- Syndroms bei den lebendgeboren Kindern in den nächsten Jahren nicht mehr vorkommen wird.

Die vorliegende Arbeit wird in fünf Teile gegliedert.

Im ersten Kapitel sollen allgemeine Kenntnisse zum Thema Down- Syndrom vermittelt werden, um einen theoretische Hintergrund herzustellen. Zuerst wird der Begriff Down- Syndrom definiert und ein kurzer geschichtlicher Einblick dargestellt. Anschließend werden einige Zahlen zur Häufigkeit dieser Chromosomenstörung erläutert. Am Ende dieses Teils werden die Ursache für das Down- Syndrom, sowie die Entwicklung und Besonderheiten dieser Menschen beschrieben.

Der zweite und der dritte Abschnitt bilden den Hauptteil dieser Arbeit.

Im zweiten Kapitel sollen die pränatal diagnostischen Maßnahmen, welche sich in nicht-invasive und invasive Verfahren einteilen lassen und sich für die Identifikation des Down- Syndroms eignen, betrachtet werden. Weiters werden die Folgen dieser Verfahren beschrieben.

Der dritte Teil beschäftigt sich mit den gesellschaftlichen Auswirkungen der Pränataldiagnostik. Zuerst werden die gesetzlichen Rahmenbedingungen erklärt, danach wird die Entwicklung der Geburtenzahlen von Neugeborenen mit Down- Syndrom näher betrachtet.

Der vierte Abschnitt befasst sich mit den ethischen Problemen rund um die vorgeburtlichen Untersuchungen.

Im fünften und somit letzten Kapitel sollten die wichtigsten Ergebnisse meiner Arbeit zusammengefasst und meine Fragestellung beantwortet werden.

1. Das Down- Syndrom

1.1 Terminologie und kurzer geschichtlicher Überblick

Der Begriff „Down- Syndrom“ geht auf den englischen Arzt John Langdon Down (1828-1896) zurück, der im Jahre 1866 erstmals diese genetische Veränderung als eigenständiges Syndrom beschrieben hat. Aufgrund des typischen Aussehens der Menschen mit dieser Form der Behinderung stellte er einen Zusammenhang mit der mongoliden Rasse her und führte dadurch die Bezeichnung „Mongolismus“ ein. Dem Stand der Wissenschaft seiner Zeit entsprechend und durch Darwins Evolutionstheorie beeinflusst, war Langdon Down der Meinung, dass das Down- Syndrom die Rückverwandlung in einen primitiven Rassentyp darstellt.³ Im Jahr 1932 wurde erstmals der Grund für das Down- Syndrom in den Chromosomen gesucht. Waardenburg vermutete eine Chromosomenstörung als Ursache für das Down- Syndrom, doch es vergingen noch einige Jahre bis diese Annahme bestätigt werden konnte. Erst 1959 entdeckte der französische Forscher Lejeune, dass Kinder mit Down- Syndrom drei statt zwei Chromosomen auf dem 21. Chromosomenpaar haben.⁴

Der Begriff „Mongolismus“ wird heute allgemein abgelehnt, aufgrund der falschen und diskriminierenden Annahme über die Entstehung dieser Behinderungsform. Neben der Bezeichnung Down- Syndrom werden heutzutage auch Begriffe wie Down- Anomalie, Morbus Down und Trisomie 21 verwendet. Mittlerweile lehnt die Mehrheit der Betroffenen aber auch die Bezeichnung „Down- Syndrom“, durch die negative Assoziation von „down“ (engl. = nieder, runter), ab. Heutzutage hat sich der Begriff „Menschen mit Down- Syndrom“ durchgesetzt.⁵

1.2 Epidemiologie

Mit großer Wahrscheinlichkeit hat es schon immer Menschen mit Down- Syndrom gegeben, wie sich auf einem Altarflügel in Aachen, der ungefähr 1505 gemalt wurde, nachweisen lässt. Auf dieser überlieferten Darstellung ist ein Mensch mit charakteristischen Merkmalen, die dem Down- Syndrom zuzuordnen sind, zu sehen.

³ Vgl. http://www.onmeda.de/krankheiten/down_syndrom.html?p=2 (13.12.2008)

⁴ Vgl. Selikowitz (1992), S. 36

⁵ Vgl. Wilken (2004), S. 9f.

Das Down- Syndrom ist eines der am häufigsten angeborenen Syndrome und die am öftesten vorkommende Chromosomenstörung, durch die es zu einer geistigen Behinderung kommt. Dieses Syndrom tritt annähernd einmal pro 700 Geburten auf und ist bei allen ethnischen Gruppen vorzufinden. Im Durchschnitt werden mehr Jungen als Mädchen mit Down- Syndrom geboren, wobei die Differenz zwischen den Geschlechtern minimal und der Grund für diese ungleiche Verteilung noch unbekannt ist.⁶

Laut der erweiterten Registrierung durch das steirische Fehlbildungsregister werden in der Steiermark im Durchschnitt etwa 16 Kinder pro Jahr mit Down- Syndrom geboren.⁷

Die derzeitige und zukünftige Anzahl von Menschen mit Down- Syndrom in unserer Gesellschaft kann nicht eindeutig belegt werden. Hierzu sind die verschiedenen Entwicklungstrends in den nächsten Jahren von Bedeutung. Immer mehr Frauen nehmen heutzutage die neuen vorgeburtlichen diagnostischen Verfahren in Anspruch, um sich Klarheit über den Gesundheitszustand ihres ungeborenen Babys zu verschaffen. Viele werdende Mütter entscheiden sich aber bei einem pathologischen Befund für einen Schwangerschaftsabbruch. Einerseits könnte es aus diesem Grund in den kommenden Jahren zu einer signifikanten Verringerung bei der Anzahl von Neugeborenen mit Down- Syndrom kommen. Andererseits hingegen könnte die Häufigkeit der Geburten von Kindern mit Down- Syndrom ansteigen, da sich immer mehr Frauen erst im höheren Alter für ein Kind entscheiden und die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Down- Syndrom zu bekommen, sich mit zunehmendem Alter der Mutter vergrößert. Außerdem erreichen immer mehr Menschen mit Down- Syndrom, bedingt durch die verbesserte medizinische Versorgung, das Erwachsenenalter. Welche langfristigen demographischen Auswirkungen sich daraus für die Menschen mit Down- Syndrom ergeben, kann noch nicht abgeschätzt werden.⁸

⁶ Vgl. Selikowitz (1992), S. 36f.

⁷ Vgl. http://www.verwaltung.steiermark.at/cms/dokumente/10005229_21212/c39f7d50/Kap05.pdf (15.12.2008)

⁸ Vgl. Wilken (2004), S. 13

1.3 Ursachen des Down- Syndroms

Für die Entstehung des Down- Syndroms ist eine fehlerhafte Verteilung der Chromosomen verantwortlich. Jede Körperzelle des Menschen enthält 46 Chromosomen, die 23 Paare bilden. Ein Chromosom aus jedem Paar kommt jeweils von der Mutter bzw. vom Vater. Eines der Paare bildet die Geschlechtschromosomen, die restlichen 22 Paare werden als Autosomen bezeichnet. Gleich große Chromosomen werden einer Gruppe zugeordnet. Es werden sieben unterschiedliche Gruppen definiert und mit den Buchstaben von A- G gekennzeichnet. Durch ein Karyogramm werden die Chromosomen der Größe nach geordnet und dargestellt. Bei der Bildung der Keimzellen wird jedes Chromosomenpaar geteilt. Dieser Prozess geschieht in zwei Reifeteilungen (Meiose), dadurch können zahlreiche Fehlteilungen der Chromosomen auftreten. Das für das Down- Syndrom verantwortliche Chromosom 21 zählt zu den kleinsten, aber durch das dreifache Vorhandensein wird das normale biochemische Gefüge erheblich beeinflusst. Die auftretenden Störungen in der Entwicklung bei Menschen mit dieser Behinderung entstehen wahrscheinlich unter anderem durch eine Überproduktion bestimmter Zellenzyme. Die genauen Ursachen dafür sind aber noch nicht bekannt.⁹

1.3.1 Freie Trisomie 21

Die freie Trisomie 21 ist die häufigste Form des Down- Syndroms. Sie tritt bei etwa 95% der Fälle auf und entsteht durch Non- disjunction (Zellteilungsstörung) in der Meiose.¹⁰ Frei bedeutet in diesem Zusammenhang, dass ein überzähliges vollständiges Chromosom 21 in jeder Zelle des Körpers vorhanden ist. Entweder die Mutter oder der Vater hat in diesem Fall zwei Chromosomen Nummer 21 statt nur eines über die Ei- oder Samenzelle an das Kind weitergegeben. Zu 20% ist eine fehlerhafte Teilung der Samenzelle dafür verantwortlich und zu ca. 80% stammt das zusätzliche Chromosom 21 von der Mutter. Wie in der folgenden Tabelle (Tabelle 1) sichtbar, spielt vor allem das Alter der Mutter bei der Entstehung von Trisomie 21 eine entscheidende Rolle. Je älter die Mutter, desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Down- Syndrom zu bekommen. So wird, wie in Tabelle 1 dargestellt, bei unter 20- jährigen Frauen ein Kind mit Trisomie 21 mit einer Häufigkeit von eins zu 2000 geboren. Bei 35- jährigen Frauen hat bereits eines von 350 und bei 40- jährigen Frauen sogar eines von 100 Kindern diese Behinderung. Es ist heute eindeutig geklärt, dass

⁹ Vgl. Wilken (1993), S. 12

¹⁰ Vgl. Tariverdian/Paul (1999), S. 58

das Alter der Mutter eine Rolle bei der Entstehung von Trisomie 21 spielt. Über die Bedeutung des Alters des Vaters gibt es sehr widersprüchliche Forschungsergebnisse, sodass nicht genau belegt werden kann, ob das Alter des Vaters negative Auswirkungen hat oder nicht.¹¹

mütterliches Alter	Häufigkeit von Down- Syndrom	mütterliches Alter	Häufigkeit von Down- Syndrom
20	1 von 2000	35	1 von 350
21	1 von 1700	36	1 von 300
22	1 von 1500	37	1 von 250
23	1 von 1400	38	1 von 200
24	1 von 1300	39	1 von 150
25	1 von 1200	40	1 von 100
26	1 von 1100	41	1 von 80
27	1 von 1050	42	1 von 70
28	1 von 1000	43	1 von 50
29	1 von 950	44	1 von 40
30	1 von 900	45	1 von 30
31	1 von 800	46	1 von 25
32	1 von 720	47	1 von 20
33	1 von 600	48	1 von 15
34	1 von 450	49	1 von 10

Tabelle 1: Häufigkeiten von Down- Syndrom in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter
Quelle: Selikowitz (1992), S. 46

1.3.2 Translokationstrisomie

Die Translokationstrisomie tritt bei etwa 4% der Fälle mit Down- Syndrom auf und ist im Gegensatz zur freien Trisomie 21 nicht vom Alter der Mutter abhängig.¹² Bei dieser Form hat sich ein Abschnitt eines zusätzlichen Chromosoms 21 mit einem Teil eines anderen Chromosoms verbunden und aus diesem Grund liegen einige Gene von Chromosom 21 in dreifacher Ausführung vor. Der Unterschied zur Trisomie 21 besteht darin, dass in diesem Fall das zusätzliche Chromosom 21 nicht „frei“ ist, sondern nur ganz bestimmte Chromosomen, meistens Chromosom 13, 14, 15, 22 oder das andere Chromosom 21, betroffen sind. Bei dem Schweregrad der Behinderung besteht bei Kindern mit einer Translokationstrisomie kein Unterschied zu Kindern mit freier Trisomie 21, obwohl sie nur einen Teil von Chromosom 21 zuviel haben. Bei ca. einem Drittel der Fälle besitzt schon ein Elternteil eine Translokation. Dieser Translokationsträger hat eine normale Anzahl an Genen,

¹¹ Vgl. Selikowitz (1992), S. 46f.

¹² Vgl. Tariverdian/Paul (1999), S. 58

dennoch ist eines der beiden Chromosomen 21 an ein anderes Chromosom gebunden. In etwa zwei Drittel der Fälle kommt es spontan zu einer Translokation, d.h. der Fehler entsteht bei der Bildung derjenigen Ei- oder Samenzelle, von der das betroffene Kind abstammt.¹³

1.3.3 Trisomie- 21- Mosaik

In der Zytogenetik werden jene Fälle, bei denen Zellen nebeneinander mit unterschiedlicher Chromosomenanzahl gefunden werden, als „Mosaik“ bezeichnet. Bei dieser Form sind einige Zellen mit normalen Chromosomensätzen zu finden, die anderen Zellen der gleichen Person weisen dagegen trisome Chromosomensätze auf.¹⁴ Die Häufigkeit der Trisomie- 21- Mosaik liegt bei etwa 1 bis 2%. Zum Teil sind die Menschen mit dieser Form nicht so stark beeinträchtigt, da sie auch normale Zellen haben. Die typischen körperlichen Merkmale des Down- Syndroms sind manchmal nicht so sehr ausgeprägt und die Entwicklung, das Verhalten und die Fähigkeiten dieser Menschen liegen näher am Durchschnitt.¹⁵

1.3.4 Partielle Trisomie

Die seltenste Art des Down- Syndroms wird partielle Trisomie genannt, d.h. dass das zusätzliche Stück eines Chromosoms Nummer 21 auch an ein anderes Chromosom angeheftet sein kann.¹⁶

1.4 Die Entwicklung bei Kindern mit Down- Syndrom

Die Entwicklung bei Kindern mit Down- Syndrom verläuft langsamer als bei anderen Kindern und auch als Erwachsene werden sie mehr Hilfe und Unterstützung benötigen als andere Menschen. In der folgenden Abbildung 1 ist der Unterschied zwischen der Entwicklung normaler Kinder und der Entwicklung von Kindern mit Down- Syndrom dargestellt. Zwei wichtige Aspekte sind aus der Grafik abzulesen. Erstens steigt die Lernkurve

¹³ Vgl. Selikowitz (1992), S. 49

¹⁴ Vgl. Rett (1977), S. 18f.

¹⁵ Vgl. Selikowitz (1992), S.49

¹⁶ Vgl. Tariverdian/Paul (1999), S. 60

mit zunehmendem Alter auch bei Menschen mit Down- Syndrom weiter an d.h. auch Erwachsene mit Down- Syndrom sind durchaus in der Lage, neue Fähigkeiten zu entwickeln, vorausgesetzt, es werden ihnen angemessene Förderungsmöglichkeiten geboten. Zweitens ist zu erkennen, dass der Unterschied zwischen dem Kind mit Down- Syndrom und dem Kind ohne Behinderung nach der Kindheit immer größer wird, obwohl sich das Kind mit Down- Syndrom auch in regelmäßigen Schritten weiterentwickelt.¹⁷

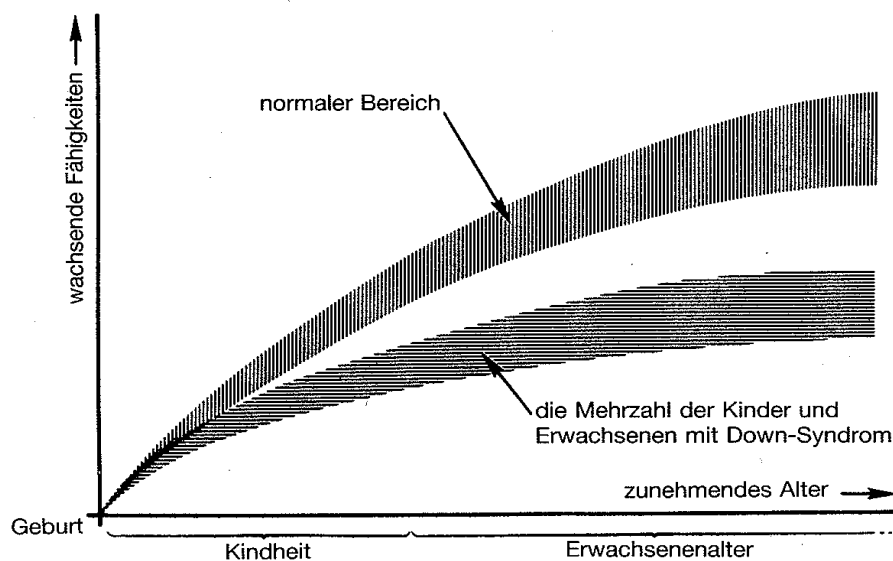


Abbildung1: Entwicklungskurven
Quelle: Selikowitz (1992), S. 51

1.5 Besonderheiten des Down- Syndroms

Werden Kinder mit Down- Syndrom untereinander verglichen, so fällt auf, dass alle Kinder die gleich typischen Merkmale aufweisen. Nur äußerst selten oder in sehr schwacher Andeutung tragen mongolide Kinder ihre Familien- oder Volkseigenschaften an sich. Meistens sind sogar die typischen Rassenmerkmale nur unvollständig ausgeprägt. Das Erscheinungsbild der Menschen mit Down- Syndrom ist einerseits so gleichartig und andererseits so einzigartig.¹⁸

Aus diesem Grund ist es von großer Bedeutung, dass die Menschen mit Down- Syndrom von der Gesellschaft akzeptiert und respektiert und nicht nur auf das eine Merkmal Down-

¹⁷ Vgl. Selikowitz (1992), S. 50f.

¹⁸ Vgl. König (1959), S. 22f.

Syndrom reduziert werden. Außerdem haben diese Personen auch eine Persönlichkeit und individuelle Eigenschaften.



Abbildung 2: Ein vierzehnjähriger mongolider Knabe
Quelle: König (1959), S. 186

1.5.1 Körperliches Erscheinungsbild

Das besondere körperliche Erscheinungsbild von Kindern mit Down- Syndrom zeigt sich meist schon sehr früh. Häufig stellt der Arzt anhand der besonderen Merkmale die Diagnose gleich bei der Geburt oder kurz danach. Jedoch wird die Verdachtsdiagnose des Arztes immer durch eine Chromosomenuntersuchung abgesichert, um Gewissheit zu erlangen. Das Erscheinungsbild kann sich aus insgesamt 120 verschiedenen Merkmalen zusammensetzen, wobei die meisten betroffenen Kinder aber nur sechs oder sieben dieser 120 Anzeichen aufweisen.¹⁹

Im folgenden Abschnitt werden einige besondere Merkmale für das Down- Syndrom aufgelistet und kurz erklärt.

- **Gesicht:** Das Gesicht bei Menschen mit Down- Syndrom ist meistens rund und das Profil ist eher flach.²⁰

¹⁹ Vgl. Selikowitz (1992), S. 37f.

²⁰ Vgl. ebd., S. 38

- **Kopf:** Die klassische Form des Kopfes wird als Brachycephalie (Kurzköpfigkeit) bezeichnet und das Hinterhaupt ist zusätzlich meistens leicht abgeflacht.
- **Augen:** Die Augen neigen sich schräg nach oben und haben eine zusätzliche Hautfalte, die senkrecht zwischen dem inneren Augenwinkel und dem Nasenrücken verläuft. Dieses Merkmal wird als Epikanthus bezeichnet und kann sowohl bei Kindern mit Down- Syndrom wie auch bei gesunden Kindern auftreten. Meistens bildet sich diese Hautfalte mit zunehmendem Alter zurück. Außerdem leiden die meisten Menschen mit Down- Syndrom an angeborenen Anomalien, wie z.B. Glaukom oder Cataract.
- **Behaarung:** Die Haare sind meistens glatt und fein. Ein häufig zu beobachtendes Phänomen ab der Vorpubertät ist die partielle oder totale Alopezie d.h. es kommt innerhalb von wenigen Wochen zu einem verstärkten Haarausfall und dadurch entstehen kahle Stellen auf der Kopfhaut oder es kann sogar zu einer völligen Glatze führen. Die Augenbrauen sind meistens dünn und in der Mitte zusammengewachsen.
- **Nase:** Die Nase ist immer klein und sehr oft ist eine Nasenscheidewand-Verkrümmung vorzufinden.
- **Ohren:** Ein annähernd immer vorkommendes Symptom sind die kleinen, plumpen, wenig modellierten Ohrmuscheln. Außerdem sind die Ohren oftmals abstehend, das Ohrläppchen ist klein und häufig angewachsen.²¹
- **Mund:** Die Mundhöhle ist kleiner als bei den durchschnittlich gesunden Menschen und die Zunge ist leicht vergrößert. Zudem ist die Muskelspannung geringer was dazu führt, dass manche Kinder zeitweise die Zunge herausstrecken.
- **Körpergröße und Gewicht:** Kinder mit Down- Syndrom wiegen bei der Geburt meistens weniger und sind auch fast immer kleiner als das durchschnittliche Neugeborene. Während der Kindheit wachsen sie langsamer und auch im Erwachsenenalter sind sie kleiner als andere Männer und Frauen.
- **Muskeltonus:** Durch eine Muskelschwäche (Hypotonie) sind die Gliedmaßen und der Hals der kleinen Kinder mit Down- Syndrom oft schlaff. Bei älteren Kindern und Erwachsenen bessert sich das Problem jedoch meistens von alleine und deshalb stellt ein schlaffer Muskeltonus fast nie ein schwerwiegendes Problem dar.
- **Genick:** Neugeborene mit Down- Syndrom haben häufig zusätzliche Hautfalten im Genick, die sich im Laufe der Entwicklung zurückbilden können. Ältere Kinder und Erwachsene haben eher einen kurzen, breiten Nacken.

²¹ Vgl. Rett (1977), S. 34ff.

- **Füße:** Die Füße sind oft gedrunken und haben einen großen Zwischenraum zwischen der ersten und zweiten Zehe.
- **Hände:** Wie in Abbildung 3 erkennbar ist, sind die Hände oft breit und die Finger kurz. Außerdem hat der kleine Finger in vielen Fällen oft nur ein Gelenk statt der üblichen zwei und er kann leicht zu den anderen Fingern hingebogen sein. Einige Menschen mit Down- Syndrom haben eine „Vierfingerfurche“, d.h. die Handfläche ist von einer oder manchmal auch zwei Linien durchzogen.²²

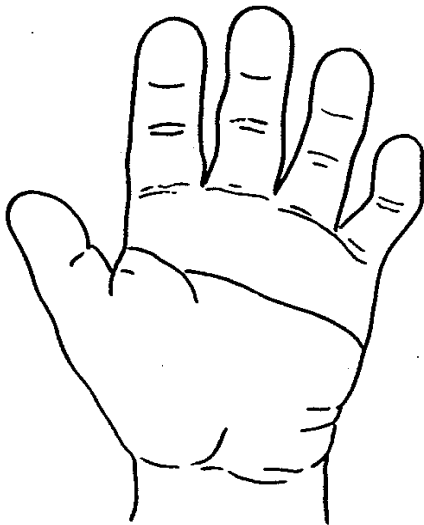


Abbildung 3: Einzelne Vierfingerfurche und einwärts gebogener kleiner Finger
Quelle: Selikowitz (1992), S. 40

1.5.2 Zusätzliche Beeinträchtigungen und Lebenserwartung

Bei Kindern mit Down- Syndrom kommt es häufig zu begleitenden Fehlbildungen und Erkrankungen. Im Vordergrund stehen dabei Fehlbildungen des Magen- Darm- Trakts, wobei es sich hauptsächlich um Verschlüsse bzw. Verengungen des Zwölffingerdarms, der Speiseröhre oder des Enddarms handelt. Für das gehäufte Auftreten dieser Erkrankungen gibt es bis heute noch keine Erklärungen. Weiters kommt etwa ein Drittel der Kinder mit einem angeborenen Herzfehler auf die Welt. In den meisten Fällen handelt es sich um einen (teilweisen oder vollständigen) AV- Kanal (atrioventrikulärer Septumdefekt) oder um einen Herzkammerscheidewand- Defekt (Ventrikelseptum- Defekt). Zusätzlich leiden Menschen mit Down- Syndrom häufig an Funktionsstörungen der Schilddrüse. Auf eine Unterfunktion

²² Vgl. Selikowitz (1992), S. 39f.

ist besonders zu achten, da es durch einen Mangel an Schilddrüsenhormonen zu einer verlangsamten körperlichen und geistigen Entwicklung von Kindern kommt. Besonders Kleinkinder mit Down- Syndrom zeigen häufig eine Immunschwäche, was immer wieder zur Entstehung von Infektionen in den oberen Luftwegen führt. Außerdem erkranken sie häufiger als andere an Leukämie, Diabetes Mellitus Typ 1 und dem Hepatitis B- Virus. Die Menschen mit Down- Syndrom haben heutzutage auch mit ihren angeborenen gesundheitlichen Problemen eine im Vergleich zu früher höhere Lebenserwartung. Diese positive Entwicklung ist einerseits auf die verminderte Säuglingssterblichkeit in den letzten Jahren und andererseits auf die verbesserten Behandlungs- und Fördermöglichkeiten zurückzuführen.²³

Ein Europäer mit Down- Syndrom hatte im Jahr 1929 eine durchschnittliche Lebenserwartung von neun Jahren. Inzwischen erreicht jeder zehnte Mensch mit Down- Syndrom das 70. Lebensjahr, vor allem aufgrund der verbesserten medizinischen Versorgung. Somit ist die durchschnittliche Lebenserwartung auf 60 Jahre (2004) gestiegen.²⁴

Zusammenfassend möchte ich aber betonen, dass die durchschnittliche Mortalität von Kindern und Erwachsenen mit Down- Syndrom aber dennoch höher ist als die Sterblichkeit von nichtbehinderten Kindern und Erwachsenen. Nichtsdestotrotz haben diese Menschen aber heutzutage durch die gute pädagogische und medizinische Betreuung eine viel größere Chance auf eine höhere Lebenserwartung.

²³ Vgl. http://www.lebenshilfe.de/wDeutsch/aus_fachlicher_sicht/downloads/medizinischefragen.pdf (12.01.2009)

²⁴ Vgl. <http://de.wikipedia.org/wiki/Down-Syndrom> (12.01.2009)

2. Die Pränataldiagnostik zur Identifikation des Down-Syndroms

Zu den vorgeburtlichen Untersuchungsarten (Pränataldiagnostik) zählen alle Untersuchungen, die im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge angeboten werden und das Ziel verfolgen, Informationen über den Gesundheitszustand des Embryos oder Fötus zu erhalten bzw. angeborene Fehlbildungen und Erkrankungen zu erkennen.²⁵ Diese Verfahren stehen vom dritten bis zum sechsten Monat der Schwangerschaft im Mittelpunkt. Aus diesem Grund ist der behandelnde Arzt dazu verpflichtet, die schwangeren Frauen sorgfältig über die heute vorhandenen Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik zu informieren. Die Beratung vor einer vorgeburtlichen Untersuchung muss folgende Punkte enthalten:

- Anlass der Untersuchung
- Ziel der Untersuchung
- Risiko der Untersuchung
- Grenzen der pränatalen diagnostischen Möglichkeiten und Aufklärung über pränatal nicht erfassbare Störungen
- Sicherheit des Untersuchungsergebnisses
- Art und Schweregrad möglicher oder vermuteter Störungen
- Psychologische und ethische Konflikte bei Vorliegen eines pathologischen Befundes
- Alternativen zur Nichtinanspruchnahme der invasiven pränatalen Diagnostik

Es muss auch eine aufklärende Beratung über die im Mutterkindpass vorgeschriebene Ultraschalluntersuchung auf Entwicklungsstörungen stattfinden, obwohl diese Untersuchung mit keinem speziellen Risiko verbunden ist. Bei einer nicht ausreichenden Beratung durch den Gynäkologen ist dieser im Falle einer Geburt eines behinderten Kindes dazu verpflichtet, die zusätzlich anfallenden Kosten, welche durch die Behinderung entstehen, zu übernehmen. Die pränatale Diagnostik wird nicht angewendet, wenn eine schwangere Frau auch bei einer möglichen Behinderung oder Fehlbildung ihres Kindes unter keinen Umständen einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen lassen würde.²⁶ Die pränatalen Untersuchungsmethoden lassen sich in zwei Gruppen unterteilen, in die nicht- invasiven und invasiven Methoden. Die verschiedenen Untersuchungen die zur Verfügung stehen, vor allem die invasiven diagnostischen Verfahren, sollten auf keinen Fall als Routineuntersuchungen betrachtet

²⁵ Vgl. Tariverdian/Paul (1999), S. 287

²⁶ Vgl. Pfeleiderer (2000), S. 309f.

werden, sondern nur werdenden Eltern mit einer erhöhten Risikokonstellation für eine fetale Erkrankung als Option angeboten werden.²⁷

Im folgenden Kapitel werde ich mich nur auf vorgeburtliche Untersuchungsmethoden beschränken, welche für die Erkennung des Down- Syndroms relevant sind.

2.1 Nicht- invasive Pränataldiagnostik

2.1.1 Ultraschalluntersuchung

Die Ultraschalluntersuchung gehört zu den Routineuntersuchungen während der Schwangerschaft und dient dazu, die Entwicklung des Fötus zu kontrollieren. Bei einer Schwangerschaft ohne Risiko sind nur drei Ultraschalluntersuchungen vorgesehen. Bereits zwischen der 9. und 12. Schwangerschaftswoche kann erstmals durch die Vermessung der Nackenfalte ein Hinweis auf Down- Syndrom festgestellt werden.²⁸ Als nächste Möglichkeit steht das Nackendicke- Ultraschall- Screening zur Verfügung. In der Regel liegt der beste Zeitpunkt der Messung zwischen der 11. und 13. Schwangerschaftswoche. Bei diesem Verfahren wird die Nackendicke des Fötus auf Zehntelmillimeter genau vermessen. Ein solches Untersuchungsergebnis kann Auffälligkeiten feststellen aber es ist nicht in jedem Fall zuverlässig. Deshalb wird bei auffälliger Nackenfalte zu einer zusätzlichen Fruchtwasseruntersuchung geraten.²⁹

²⁷ Vgl. Tariverdian/Paul (1999), S. 287f.

²⁸ Vgl. Pfeleiderer (2000), S. 306

²⁹ Vgl. <http://www.9monate.de/nackenoedem.html> (15.01.2009)

2.1.2 Triple- Test

Beim Triple- Test wird zwischen der 14. und 18. Schwangerschaftswoche eine Blutuntersuchung durchgeführt. Dieses Verfahren dient der Erkennung von Chromosomenanomalien, insbesondere der Trisomie 21.³⁰ Der Arzt bestimmt dabei die Konzentration von drei bestimmten Substanzen [Alpha- Fetoprotein(AFP), freies Östriol und Humanes Chorion- Gonadotropin (β -hCG)] im mütterlichen Blut, welche vom Fötus in das Blut der Schwangeren abgegeben werden. Wie in der folgenden Abbildung 4 dargestellt, sind beim Down- Syndrom das AFP und das freie Östriol im mütterlichem Blut meist niedriger und das β -hCG meist höher als bei gesunden Kindern.

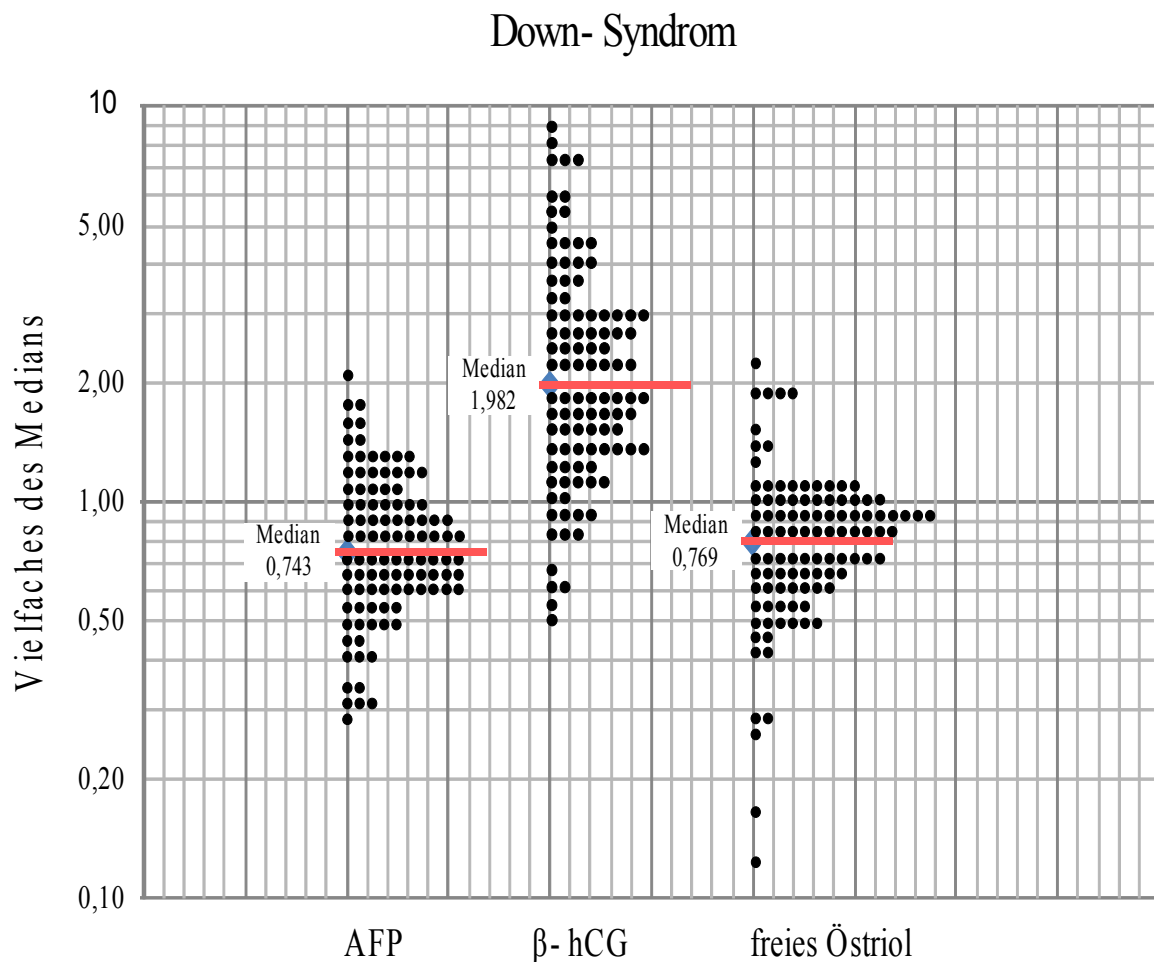


Abbildung 4: Mütterliches Serum- AFP, β -hCG und freies Östriol bei Schwangerschaften mit Down- Syndrom, ausgedrückt als Vielfaches des Medians normaler Schwangerschaften

Quelle: http://www.mlhb.de/fileadmin/user_upload/Fachinfo/Laborinfo/Suchtest_f_r_DownSyndrom_200405.pdf (19.02.2009)

³⁰ Vgl. Breckwoldt (2000), S. 295

- **AFP:** Der Median des Alpha- Fetoproteins ist bei Schwangerschaften mit Down- Syndrom um den Faktor 0,74 niedriger als bei gesunden Kindern.
- **Freies Östriol:** Bei Schwangerschaften mit Down- Syndrom ist der Median um den Faktor 0,76 niedriger als bei gesunden Kindern.
- **β -hCG:** Der Median ist bei Schwangerschaften mit Down- Syndrom um den Faktor 2,0 höher als bei gesunden Kindern.

Ein individuelles Risiko für das Down- Syndrom kann somit durch die Abweichungen der drei Substanzen vom Median errechnet werden.

Außerdem werden für die Risikoberechnung noch folgende Angaben benötigt:

- die exakte Schwangerschaftsdauer (vollendete Wochen und Tage)
- das Geburtsdatum der Schwangeren
- das Gewicht der Schwangeren
- die Angabe, ob die Schwangere insulinpflichtige Diabetikerin ist
- die Angabe, ob bereits ein Kind mit Down- Syndrom geboren wurde.

Durch diesen Test werden 60- 70% der Schwangerschaften mit Down- Syndrom erkannt. Ein negatives Testergebnis schließt das Vorliegen eines Down- Syndroms aber nicht aus. Ein positiver Befund besagt, dass das Risiko für ein Down- Syndrom erhöht ist, jedoch nicht, dass zu 100% ein Down-Syndrom vorliegt. Bei einem positiven Ergebnis ist auf jeden Fall eine Amniozentese mit Chromosomenanalyse zu empfehlen.³¹

³¹ Vgl. http://www.mlhb.de/fileadmin/user_upload/Fachinfo/Laborinfo/Suchtest_f_r_DownSyndrom_200405.pdf (19.02.2009)

2.2 Invasive Pränataldiagnostik

2.2.1 Amniozentese

Der beste Zeitpunkt für die Durchführung einer Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) liegt zwischen der 15. und 17. Schwangerschaftswoche. Bei diesem Verfahren wird unter Ultraschallsicht, um Verletzungen des Fötus zu vermeiden, aus der Fruchtblase durch eine Punktion Fruchtwasser entnommen. Danach werden die Zellen des Fötus, welche sich im Fruchtwasser befinden, in -vitro kultiviert und zur Teilung gebracht. Anhand der teilenden Zellen können die Chromosomen des Kindes untersucht und biochemische Defekte nachgewiesen werden.

Bei dieser Untersuchung besteht ein Fehlgeburtsrisiko von unter 1%, vorausgesetzt der untersuchende Arzt verfügt über ausreichend Erfahrung. Durch die Amniozentese besteht die Möglichkeit, angeborene Stoffwechselerkrankungen bzw. Chromosomenstörungen zu entdecken sowie auch eine pränatale Geschlechtsbestimmung durchzuführen.³²

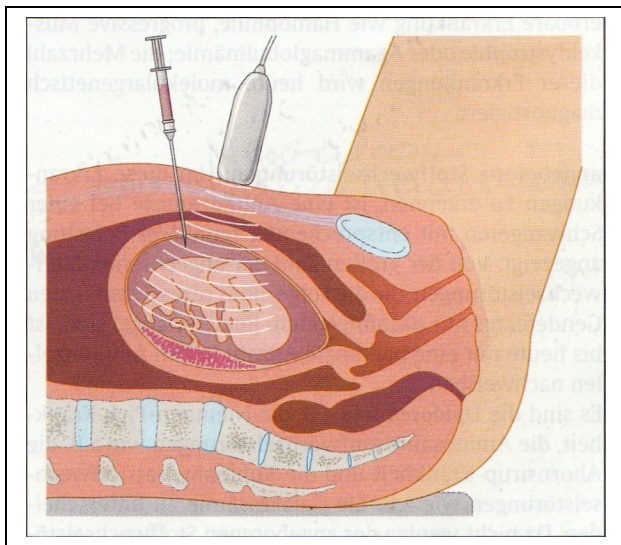


Abbildung 5: Amniozentese
Quelle: Breckwoldt (2000), S. 295

³² Vgl. Stegner (1996), S. 174f.

2.2.2 Chorionzottenbiopsie

Seit Mitte 1980 wird die Chorionzottenbiopsie angewendet, deshalb sind die Erfahrungen mit dieser Methode noch nicht so groß wie bei der Amniozentese, die bereits seit 1960 durchgeführt wird.³³

Die Chorionzottenbiopsie kann zwischen der 10. und 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Das Gewebe wird über die Scheide der Frau entnommen und danach z.B. durch eine zytogenetische Untersuchung analysiert. Ein Vorteil dieser Untersuchungsmethode ist, dass das Verfahren früher als die Amniozentese angewendet werden kann. Somit liegt eine Diagnose zu einem früheren Zeitpunkt vor, wodurch die Risiken bei einem möglichen Schwangerschaftsabbruch für die Frau verringert werden können. Ein Nachteil bei dieser Untersuchung ist, dass das Risiko einer Fehlgeburt bei 1: 100 liegt.³⁴

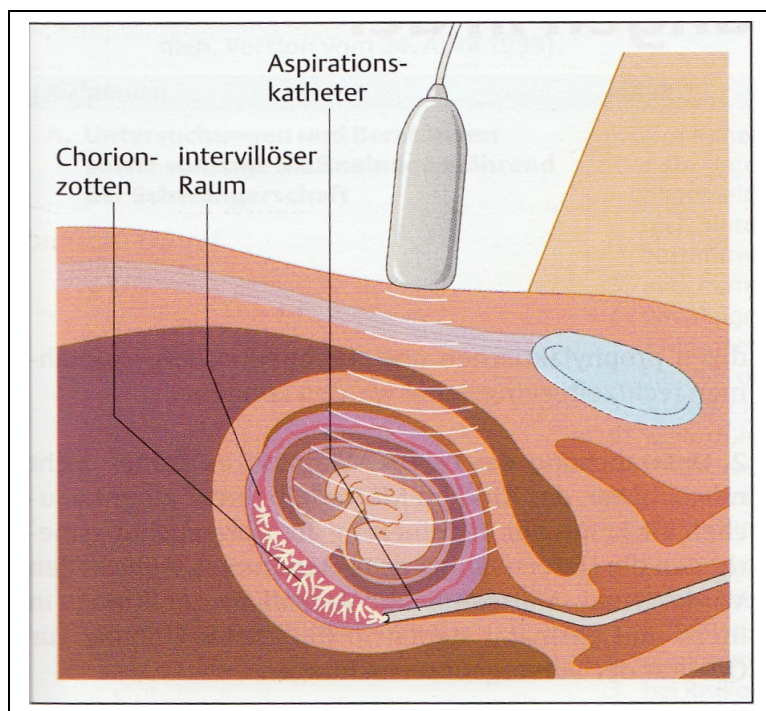


Abbildung 6: Chorionzottenbiopsie
Quelle: Breckwoldt (2000), S. 297

³³ Vgl. Kind (1993), S.27

³⁴ Vgl. Ural (2005), S. 343

2.2.3 Nabelschnurpunktion

Die Nabelschnurpunktion (Chordozentese) ist eine weitere Möglichkeit, fötale Zellen zu gewinnen und auf Chromosomenveränderungen zu untersuchen. Diese Methode wird ab der 17. Schwangerschaftswoche durchgeführt und dabei wird Blut aus der Nabelvene des Embryos entnommen.³⁵ Anhand der entnommenen Blutzellen wird eine Chromosomenanalyse durchgeführt. Dabei werden die Chromosomen in den Zellen mittels einer Kulturanzucht unter dem Mikroskop sichtbar gemacht, um danach mögliche Chromosomenstörungen erkennen zu können.³⁶ Zur Anwendung kommt die Nabelschnurpunktion dann, wenn ein schnelles und möglichst genaues Ergebnis einer Chromosomenuntersuchung notwendig ist oder spezielle Fragen geklärt werden sollten.

Mögliche Indikationen für eine Chordozentese sind z.B.:

- Ausschluss von erkennbaren Chromosomenstörungen
- Auffälliger Ultraschallbefund im Rahmen der Organdiagnostik
- Verdacht auf kindliche Infektion
- Verdacht auf oder bestehende Blutgruppenunverträglichkeit
- Kontrolluntersuchung bei schwer interpretierbaren Befunden bei vorangegangener Fruchtwasseruntersuchung

Ein Vorteil dieser Methode ist, dass der Chromosomenbefund bereits nach ein bis drei Tagen vorliegt. Jedoch ist das Risiko bei einer Nabelschnurpunktion etwas größer als bei einer Fruchtwasseruntersuchung, da zu den grundsätzlichen Komplikationen noch Risiken wie z.B. Blutungen aus der Nabelschnur, hinzukommen können.³⁷



Abbildung 7: Chordozentese
Quelle: http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_nsp_main.htm (18.01.2009)

³⁵ Vgl. http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_nsp_main.htm (18.01.2009)

³⁶ Vgl. http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_chromo.htm (20.02.2009)

³⁷ Vgl. http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_nsp_main.htm (18.01.2009)

2.3 Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik

Pränatale Diagnoseverfahren sollten eigentlich nur Frauen mit einem erhöhten Risiko z.B. bei fortgeschrittenem mütterlichem Gebäralter oder einem möglichen Wiederholungsrisiko für eine Chromosomenstörung nach der Geburt eines Kindes mit Down- Syndrom in Anspruch nehmen, um zu überprüfen, ob tatsächlich eine Fehlentwicklung beim Fötus vorliegt.³⁸ Die Möglichkeit der Inanspruchnahme einer pränatalen Untersuchung wird heutzutage jedoch schon immer öfter allen schwangeren Frauen angeboten.³⁹ Durch die Verbesserung und Erweiterung der invasiven Methoden (Amniozentese und Chorionbiopsie) hat sich bereits Ende 1980 der Trend entwickelt, die pränatale Diagnostik als Standarduntersuchung bei der Schwangerschaftsvorsorge durchzuführen, vor allem bei Schwangeren, die älter als 35 Jahre sind. Wie in der folgenden Abbildung 8 sichtbar, haben 1982 knapp 30% aller Schwangeren über 35 Jahre die Möglichkeit einer vorgeburtlichen Untersuchung in Anspruch genommen, bis zum Jahr 1988 hat sich die Zahl bereits fast verdoppelt. Diese Entwicklung ergibt sich dadurch, dass die Ärzte heutzutage rechtlich dazu verpflichtet sind, die schwangeren Frauen aufzuklären. Somit wird auch jeder Schwangeren über 35 Jahren die pränatale Diagnostik angeboten.⁴⁰

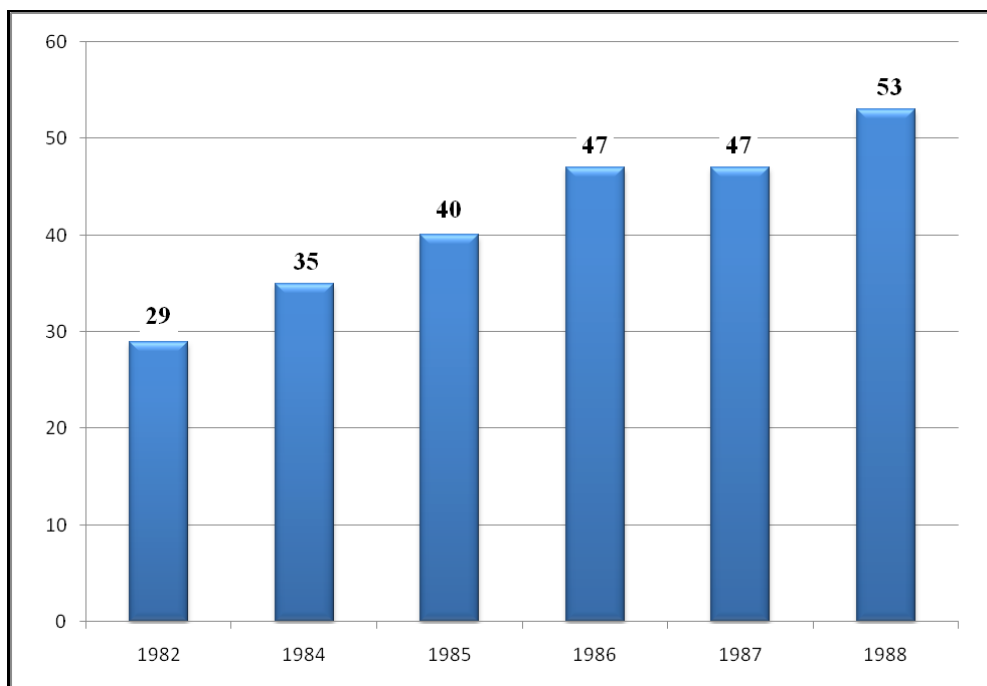


Abbildung 8: Pränatale Diagnose bei Schwangeren über 35 Jahren
Quelle: Hennen/ Petermann/ Schmitt (1996), S. 79

³⁸ Vgl. Wilken (1993), S. 19

³⁹ Vgl. Kind (1993), S. 31

⁴⁰ Vgl. Hennen/ Petermann/ Schmitt (1996), S. 78

Bei einer standardisierten Befragung zur Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik wurde am häufigsten die Angst vor der Beeinträchtigung der individuellen Lebensplanung durch ein behindertes Kind oder ein ganzes Leben lang für ein behindertes Kind sorgen müssen, genannt. Außerdem haben die Eltern durch die Möglichkeit der vorgeburtlichen Untersuchungen immer höhere Ansprüche an die Gesundheit ihrer Kinder und die meisten sind immer weniger bereit, ein Kind mit einer Behinderung oder Fehlbildung zu akzeptieren.⁴¹

2.4 Folgen pränataler Diagnostik

Ergibt die Auswertung der Amniozentese oder der Chorionbiopsie, dass der Fötus Down-Syndrom hat, müssen die Eltern darüber entscheiden, ob sie einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen lassen oder ein Kind mit einer Behinderung akzeptieren. Bevor eine Entscheidung in einer so schwierigen Situation getroffen wird, sollten die Eltern aber auf jeden Fall die Möglichkeit nutzen und eine professionelle Beratung in Anspruch nehmen. Nichtsdestotrotz sollte es aber immer der eigene Entschluss der Eltern sein.⁴² Die Grundlage für eine Entscheidung liegt meistens aber nicht nur bei den Eltern bzw. der Mutter, da die gesellschaftlichen Normen den Entschluss für oder gegen das Kind oft beeinflussen. Auf der einen Seite sollte bei der Entscheidung der Eltern ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, nicht das Gefühl einer unzumutbaren Belastung vermittelt werden. Auf der anderen Seite sollte die Entscheidung, einen Schwangerschaftsabbruch bei einem Kind mit Down-Syndrom durchführen zu lassen, nicht negativ von der Gesellschaft bewertet werden.⁴³ Im Jahr 1992 wurden an der Universität Münster 1157 schwangere Frauen beraten und pränatal diagnostisch untersucht. Bei 4,6% der Untersuchungen wurde ein auffälliger bzw. pathologischer Befund festgestellt. In diesen Fällen wird bei den meisten schwangeren Frauen die Entscheidung für oder gegen einen Abbruch der Schwangerschaft vom Schweregrad der Behinderung abhängig gemacht. Alle Schwangeren, die die Diagnose erhielten, dass eine Trisomie (13, 18, 21) bei ihrem ungeborenen Kind vorliegt, haben sich für einen Schwangerschaftsabbruch entschlossen. Zum Thema Down-Syndrom wurden alle Frauen, die sich einer pränatal diagnostischen Untersuchung unterzogen haben, befragt. Nach eigenen

⁴¹ Vgl. Hennen/ Petermann/ Schmitt (1996), S. 117ff.

⁴² Vgl. Selikowitz (1992), S. 177

⁴³ Vgl. Wilken (1993), S. 20

Angaben würden 60,8% bei der Diagnose Down- Syndrom vermutlich einen Schwangerschaftsabbruch vornehmen lassen.⁴⁴

Durch invasive diagnostische Maßnahmen können schwerwiegende Folgen für Mutter und Kind entstehen. Wie z.B. das „Oldenburger Baby“, dessen Schicksal Anfang 1998 öffentlich wurde. Bei diesem ungeborenen Kind wurde in einem sehr fortgeschrittenem Stadium der Schwangerschaft Trisomie 21 durch die Ärzte diagnostiziert. Auf den Wunsch der Mutter hin wurde schließlich in der 26. Schwangerschaftswoche eine Abtreibung eingeleitet. Doch das Kind kam lebend zur Welt und überlebte sogar bis zehn Stunden nach der Geburt.⁴⁵ Dieses Beispiel zeigt, wie stark der Wille zum Überleben bei diesen angeblich lebensunfähigen Kindern sein kann.

Zudem werden die invasiven Untersuchungen oftmals auch bei Frauen durchgeführt, bei denen die Wahrscheinlichkeit geringer ist, eine Fehlbildung beim Embryo zu finden, als durch den Eingriff eine Fehlgeburt herbeizuführen. Bei einer Frau unter 35 Jahren ist z.B. das Risiko geringer, ein Kind mit Down- Syndrom zu gebären, als die Wahrscheinlichkeit eines vorzeitigen Endes der Schwangerschaft durch eine Fruchtwasseruntersuchung.⁴⁶

2.5 Resümee zur Pränataldiagnostik

Die pränatal diagnostischen Untersuchungen können unter positiven sowie auch unter negativen Facetten betrachtet werden. Die Befürworter dieser Maßnahmen sind vor allem Menschen, die sich am Nützlichkeitsdenken orientieren. Sie sehen in diesen Verfahren viele Vorteile und Chancen für die Gesellschaft. Viele sind der Meinung, dass pränatale Diagnostik als ein Instrument gesehen werden sollte, welches die Möglichkeit bietet, menschliches Leid und Störungen in Organismen und der Gesellschaft zu verhindern.

Diesen positiven Aspekten stehen aber durchaus auch einige negative Seiten gegenüber. Es gibt genügend Gegner der pränatalen Diagnostik. Aus diesem Grund werden viele ernsthafte Einwände vorgebracht, wie z.B. dass durch diese Untersuchungsmethoden meistens ein Abbruch der Schwangerschaft in Kauf genommen wird. Viele Menschen lehnen eine Pränataldiagnostik ab, da sie der Meinung sind, dass jeder Mensch ein Recht auf sein Leben hat bzw. auf Erfahrungen mit kranken oder behinderten Menschen.⁴⁷

⁴⁴ Vgl. Hennen/ Petermann/ Schmitt (1996), S. 122ff.

⁴⁵ Vgl. <http://www.lebensgeschichten.org/abtreibung/abtreibung07.php> (20.01.2009)

⁴⁶ Vgl. Kind (1993), S. 149

⁴⁷ Vgl. ebd., S.45

Die alltägliche Anwendung der Pränataldiagnostik ist für die AnbieterInnen und Nutzerinnen etwas Selbstverständliches geworden. Die Methoden streben nach einer Geburt eines „gesunden“ Kindes. Doch oftmals werden die Risiken und Nebenwirkungen wie z.B. die Eingriffsrisiken in Bezug auf die Schwangerschaft und die daraus folgenden Fehlgeburten und Schwangerschaftskomplikationen, sowie die negativen Auswirkungen auf die Psyche der Schwangeren und in weiterer Folge auf die Geburt und das Leben mit dem Kind, nicht berücksichtigt.⁴⁸

Zusammenfassend möchte ich sagen, dass jede Frau für sich selbst entscheiden muss, inwieweit sie das Angebot der Pränataldiagnostik in Anspruch bzw. die möglichen Risiken in Kauf nehmen möchte, um Fehlbildungen bei ihrem ungeborenen Kind auszuschließen.

⁴⁸ Vgl. Kurmann (2002), S. 12

3. Pränataldiagnostik und ihre gesellschaftlichen Auswirkungen

3.1 Gesetzliche Grundlagen

Heutzutage werden pränatale Untersuchungsmethoden immer öfters als Maßnahme zur Prävention angeboten, um ungeborene Kinder mit einem besonders hohen Risiko für eine bestimmte Krankheit zu identifizieren, damit schon frühzeitig geeignete Möglichkeiten zur Vorbeugung eingeleitet werden können. Aus diesem Grund werden pränatale Diagnoseprogramme zur Prävention des Down- Syndroms angepriesen. Da es gegen die Krankheit Down- Syndrom aber noch keine geeigneten Möglichkeiten zur Verhütung gibt, wird somit eigentlich eine Prävention (Verhinderung) der Geburt von Menschen mit Down- Syndrom angestrebt.⁴⁹ Die Entscheidung zu einem Schwangerschaftsabbruch ist aber eine individuelle und eigenverantwortliche Entscheidung der Frau. In Österreich sind die Grenzen solcher Eingriffe im Strafgesetzbuch festgelegt. Ab dem Zeitpunkt der Einnistung einer befruchteten Eizelle in die Gebärmutter, dies geschieht ungefähr eine Woche nach der Verschmelzung von Ei- und Samenzelle, liegt laut dieser Regelung eine Schwangerschaft vor. Somit gilt die strafrechtliche Regelung über den Schwangerschaftsabbruch nur für Eingriffe nach diesem Zeitpunkt. Dadurch gelten medizinische Methoden, mit denen die Einnistung selbst verhindert wird, laut dem Strafgesetz nicht als Schwangerschaftsabbruch, sondern als eine mögliche Maßnahme der Geburtenkontrolle.⁵⁰ Seit dem 1. Januar 1975 gilt in Österreich die sogenannte „Fristenregelung“ oder „Fristenlösung“. Diese Regelung besagt, dass der Schwangerschaftsabbruch nach § 97 StGB straffrei ist, wenn der Abbruch innerhalb der ersten drei Monate nach Beginn der Schwangerschaft und nach einer ärztlichen Beratung von einem Arzt durchgeführt wird.⁵¹

Liegen medizinische Gründe vor, ist ein Schwangerschaftsabbruch auch nach den ersten drei Monaten zulässig, z.B.:

- ◆ wenn für die Frau eine ernste gesundheitliche Gefahr besteht
- ◆ wenn eine schwere geistige oder körperliche Behinderung für das Kind zu erwarten ist
- ◆ wenn die Frau zu dem Zeitpunkt, als sie schwanger wurde, das 14. Lebensjahr noch nicht vollendet hatte.

⁴⁹ Vgl. Kind (1993), S. 33

⁵⁰ Vgl. www.fgz.co.at/ungewolltschwanger.pdf (23.01.2009)

⁵¹ Vgl. www.abtreibung.at/downloads/Abbruch_in_EU.pdf (23.01.2009)

In allen anderen Fällen z.B. nach einer Vergewaltigung, ist der Schwangerschaftsabbruch nach dem dritten Kalendermonat unzulässig und daher strafbar.⁵² In Österreich besteht keine gesetzliche Pflicht, die Anzahl der Schwangerschaftsabbrüche zu registrieren. Somit liegen nur Zahlen über die Häufigkeit aus den öffentlichen Spitälern, in Form von Spitalsentlassungsstatistiken, vor. Keine Angaben gibt es im Bereich der niedergelassenen ÄrztInnen und der selbstständigen Ambulatorien. Somit zählt Österreich gemeinsam mit Luxemburg und Portugal zu den einzigen europäischen Ländern, von denen keine regelmäßigen Angaben über die genaue Anzahl der durchgeführten Schwangerschaftsabbrüche vorliegen.

In der folgenden Tabelle (Tabelle 2) wird die offizielle Spitalsentlassungsstatistik mit der Diagnose „Legale Interruptio“ für die Jahre 1990, 1995 und 1998, für alle Bundesländer und nach Alter aufgeschlüsselt. Aus der Statistik ist ablesbar, dass es zu einem kontinuierlichen Absinken von 3505 Fällen im Jahr 1990 auf 2362 Fälle im Jahr 1998 gekommen ist.⁵³

Wie viele dieser Schwangerschaftsabbrüche jedoch auf die Diagnose Down- Syndrom zurückzuführen sind, geht leider nicht hervor.

Land		Altersgruppen (in Jahren)											
	Jahr	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	
Tirol	1990	0	0	0	1	3	4	1	2	0	0	0	11
	1995	0	0	1	2	5	8	1	3	0	1	0	21
	1998	0	0	0	2	11	4	5	0	0	0	0	22
Vorarlberg	1990	0	0	0	4	4	0	1	1	0	0	0	10
	1995	0	0	0	1	0	7	3	2	0	1	0	14
	1998	0	0	1	0	4	0	1	1	0	0	0	7
Wien	1990	0	5	132	310	315	271	210	83	15	0	1	1342
	1995	0	5	64	115	138	123	95	38	3	0	0	581
	1998	0	4	56	94	99	83	57	19	4	0	0	416
Österreich	1990	1	13	309	715	811	698	606	312	36	1	3	3505
	1995	0	8	248	498	580	563	408	169	16	3	1	2494
	1998	0	7	270	407	553	535	408	163	19	0	0	2362

⁵² Vgl. www.fgz.co.at/ungewolltschwanger.pdf (23.01.2009)

⁵³ Vgl. www.abtreibung.at/downloads/Abbruch_in_EU.pdf (23.01.2009)

Land		Altersgruppen (in Jahren)											
	Jahr	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	
Burgenland	1990	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
	1995	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	2
	1998	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	2
Kärnten	1990	0	3	17	23	34	32	40	34	2	0	0	185
	1995	0	0	14	15	26	21	18	9	1	0	0	104
	1998	0	0	23	25	32	32	29	18	3	0	0	162
Niederösterreich	1990	0	0	33	61	79	56	70	31	2	0	0	332
	1995	0	0	20	43	48	51	38	19	1	1	0	221
	1998	0	1	29	43	54	69	72	25	2	0	0	295
Oberösterreich	1990	1	1	110	273	302	262	206	106	10	1	0	1272
	1995	0	3	130	288	316	292	190	70	8	0	0	1297
	1998	0	1	139	208	290	270	197	66	7	0	0	1178
Salzburg	1990	0	0	1	8	11	4	6	2	0	0	0	32
	1995	0	0	2	9	7	7	7	0	0	0	0	32
	1998	0	0	2	6	18	12	6	4	0	0	0	48
Steiermark	1990	0	4	16	35	62	69	72	53	7	0	2	320
	1995	0	0	17	24	39	54	56	28	3	0	1	222
	1998	0	1	20	27	45	65	41	30	3	0	0	232

Tabelle 2: Spitalsentlassungsstatistik 1990- 1995- 1998 für die Diagnose „Legale Interruptio“
Quelle: www.abtreibung.at/downloads/Abbruch_in_EU.pdf (23.01.2009) zit. nach Statistik Österreich

3.2 Entwicklung der Geburtenzahl von Kindern mit Down-Syndrom

Die vielen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik führen dazu, dass sich die Einstellung gegenüber den Personen mit einer Behinderung verschlechtert. Dadurch werden diese Menschen weniger akzeptiert und in das gesellschaftliche Leben integriert.⁵⁴ Diese veränderte Einstellung ist besonders stark bei schwangeren Frauen über 35 Jahren zu sehen, denn in dieser Altersgruppe lassen sich fast alle pränatal diagnostisch untersuchen, um den Gesundheitszustand des Babys zu überprüfen bzw. mögliche Fehlbildungen zu erkennen. Aus diesem Grund wird sich die Anzahl der Geburten von Kindern mit Down- Syndrom in dieser Altersgruppe in den nächsten Jahren stark verringern. Im Vergleich dazu wird die Anzahl an jüngeren Müttern, welche ein Kind mit Down- Syndrom gebären, steigen, da in dieser Altersgruppe vorgeburtliche Untersuchungen nicht so oft in Anspruch genommen werden.⁵⁵ Die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik werden auf lange Sicht gesehen bestimmt einen Einfluss auf die Anzahl der Geburten von Kindern mit Down- Syndrom haben. Inwieweit

⁵⁴ Vgl. Kind (1993), S. 107

⁵⁵ Vgl. <http://www.9monate.de/downsyndrom.html> (26.01.2009)

diese Entwicklungen in Zukunft dazu führen werden, dass diese Form der Chromosomenstörung unter den lebendgeborenen Kindern nicht mehr vorkommen wird, ist meiner Meinung nach sehr schwierig vorherzusagen.

Die Zahl der Schwangerschaftsabbrüche, nachdem das Down- Syndrom diagnostiziert wurde, ist sehr hoch. Diese Tatsache wurde auch in einer Züricher Studie bestätigt. Bei dieser Untersuchung wurden Daten von 1980 bis 1996 herangezogen. Demnach haben sich 92% der Eltern für einen Abbruch der Schwangerschaft nach der Diagnose Down- Syndrom entschieden. Weltweit sind es im Durchschnitt ungefähr 80%.

An der Universität in Freiburg hat Jeltsch- Schudel Barbara die These, ob Menschen mit Down- Syndrom als Folge der pränatalen Diagnostik aussterben werden, untersucht. Anhand der Analyse ist sie zum Ergebnis gekommen, dass diese These sich nicht bestätigen lässt. Auch das Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich hat zu diesem Thema eine Studie durchgeführt. Diese Untersuchung belegt, dass die Häufigkeit der Kinder, die mit Down- Syndrom geboren werden, sich seit 1985 nicht signifikant verändert hat. Auf ca. 6000 Geburten kommt nach wie vor ein Kind mit Down- Syndrom und das Risiko, ein Kind mit dieser Behinderung zu gebären, nimmt mit zunehmendem Alter der Mutter zu.⁵⁶

⁵⁶ Vgl. http://www.insieme.ch/ge/ge_down_statistik.html (29.01.2009)

4. Ethische Überlegungen zur pränatalen Diagnostik

4.1 Eugenik

Immer wieder gibt es eugenische Tendenzen, die versuchen, anderen Menschengruppen das Recht auf Leben zu verweigern. Die meisten Vereinigungen, die solche Ziele verfolgen sind der Meinung, dass ein Mensch nur mit bestimmten Lebensqualitäten oder mit spezifischen Eigenschaften als Mensch bezeichnet werden kann. Es wird zwischen positiver und negativer Eugenik unterschieden. Die negative Eugenik verfolgt das Ziel einer Selektion aller schlechten Merkmale und Krankheiten aus dem menschlichen Genpool. Hingegen wird bei der positiven Eugenik versucht, die Spezies Mensch zu verbessern. Es ist sehr bedenklich, dass die negative Eugenik durch die pränatale Diagnostik wieder aufgekommen ist und von den Menschen akzeptiert wird.⁵⁷ Grundsätzlich ist es im Sinne der Menschheit, dass Krankheiten und Behinderungen so gut wie möglich durch die heutzutage vorhandenen medizinischen Maßnahmen vermieden werden können. Doch Schwangerschaftsabbrüche aufgrund von pränatalen Diagnosen sind etwas anderes, denn auf diese Weise werden Krankheitsträger eliminiert. Aus diesem Grund werden solche Entscheidungen als eugenische Tendenzen bezeichnet, denn ein heranwachsendes Kind mit einer Fehlbildung wird von der Gesellschaft als nicht lebenswert angesehen bzw. es hält den festgeschriebenen Kriterien für ein Recht auf Leben nicht stand. Eugenik hat immer die Absicht, sich auszubreiten und deshalb ist es inzwischen auch schon zur Normalität geworden, dass Schwangerschaftsabbrüche nach pränatalen Diagnosen durchgeführt werden. Als logische Folgerung darauf wird es mit großer Wahrscheinlichkeit auch nicht mehr lange dauern, bis die gezielte Selektion von behinderten Neugeborenen in der Gesellschaft akzeptiert sein wird. Der australische Philosoph P. Singer bekennt sich z.B. in der Öffentlichkeit zur aktiven Sterbehilfe bei behinderten Neugeborenen, falls diese von den Eltern nicht angenommen werden. Weiters ist P. Singer der Meinung, dass in solchen Fällen die Entscheidungskriterien über Leben oder Tod von den Eltern bzw. einer Ethikkommission getroffen werden sollten. Durch solche Ansichten zeigt sich deutlich, wie die Menschenwürde von einer bestimmten Lebensqualität abhängig gemacht werden kann.⁵⁸

Außerdem führen solche Ansätze verstärkt zu einer Diskriminierung von Behinderten und Eltern behinderter Kinder. Als weitere Konsequenz festigt sich in der Gesellschaft die Einstellung, dass Behinderungen vermieden werden sollten, wenn die Möglichkeiten dafür

⁵⁷ Vgl. Kind (1993), S. 133

⁵⁸ Vgl. ebd., S. 134ff.

vorhanden sind. Insbesondere Behindertenverbände und Behindertenselbsthilfegruppen stehen der Beratung über pränatale Diagnostik kritisch gegenüber, da sie diese als „Einrichtungen zur Vermeidung behinderten Lebens“ bezeichnen. Weiters werfen die Behindertenverbände den Beratungsstellen vor, dass sie eugenischen Zwecken dienen, da sie darauf abzielen, genetische Veränderungen bzw. Behinderungen beim Fötus ausfindig zu machen, um nach einer positiven Diagnose eine Abtreibung vornehmen zu können, da in den meisten Fällen ohnehin keine Therapie möglich ist. Diese Vorwürfe werden von Humangenetikern abgewiesen. Sie betonen, dass es bei der pränatalen Diagnostik allein um die Vermeidung individuellen Leids und um die Unterstützung von Frauen geht. Jedoch ist es aber nicht auszuschließen, dass die Bemühungen der Humangenetiker um immer bessere Methoden dazu führen, dass sich eine „Qualitätskontrolle von Föten“ durchsetzt. Als selbstverständliche Konsequenz auf diese Kontrolle wird bei einer festgestellten Behinderung ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt werden. Somit wird sich die Abtreibung als „standard of care“ in der Schwangerschaftsvorsorge etablieren.⁵⁹

4.2 Ethische Probleme der pränatalen Diagnostik

Durch die pränatale Diagnostik besteht die Chance, bereits bei einem ungeborenen Kind ein Down- Syndrom festzustellen.⁶⁰ Doch dienen vorgeburtliche Untersuchungen nur der Auslese von Kindern mit Down- Syndrom oder um Eltern frühzeitig auf ein Kind mit einer Fehlbildung vorzubereiten? Diese Frage ist sehr schwierig zu beantworten. Pränatale Diagnostik wird zu einem ethischen Problem, wenn sich eine Behinderung durch ein diagnostisches Verfahren feststellen lässt, für die es noch keine effektiven Behandlungsmöglichkeiten gibt. Deshalb besteht die einzige Maßnahme darin, einen Schwangerschaftsabbruch zur Tötung des heranwachsenden Menschen durchführen zu lassen um eine solche Behinderung abzuwenden.

Die meisten vorgeburtlichen Untersuchungen werden aufgrund des vorgerückten Alters der Mutter durchgeführt, welches ein erhöhtes Risiko für Down- Syndrom darstellt.⁶¹ In diesem Zusammenhang stellt sich auch die Frage, ob ein Leben mit einem Kind mit Down- Syndrom wirklich so untragbar ist und so viel Leid mit sich bringt, da so viele Angst davor haben und aus diesem Grund die pränatalen Verfahren in Anspruch nehmen. Doch meistens wird die

⁵⁹ Vgl. Hennen/ Petermann/ Schmitt (1996), S. 103f.

⁶⁰ Vgl. Selikowitz (1992), S. 173

⁶¹ Vgl. Kind (1993), S. 137f.

Entscheidung für einen Abbruch der Schwangerschaft ohnehin nicht mehr davon abhängig gemacht wieviel Leid einem Kind bzw. den Eltern zugemutet werden kann. Die meisten Frauen können die Vorstellung nicht ertragen, kein perfektes und gesundes Kind in die Welt zu setzen. Diese Einstellung wird durch die heutige Gesellschaft vorgegeben, da Eltern für ihre Kinder in einem absoluten Sinn verantwortlich gemacht werden. Teilweise sind viele Menschen schon der Meinung, wenn sich Frauen gegen die pränatale Diagnostik entscheiden, dann sollten sie im Falle einer Fehlbildung ihres Kindes auch die Verantwortung für ihr behindertes Kind selber tragen bzw. alleine für das Kind sorgen. Die Freiheit, sich für ein behindertes Kind zu entscheiden, hängt von der Solidarität der Gesellschaft gegenüber behinderten Menschen ab, d.h. je weniger Verständnis die Menschen für Behinderungen aufbringen, desto eingeschränkter ist die Entscheidungsfreiheit.⁶² Diese Entwicklung der pränatalen Diagnostik, welche sehr oft zum Zweck ausgeführt wird, nicht Krankheiten sondern Krankheitsträger zu eliminieren, muss kritisch hinterfragt werden. Für behinderte Menschen sind die Folgen welche aus diesen Ansichten entstehen, derzeit noch nicht abzuschätzen. Jedoch sind eugenische Tendenzen nicht zu leugnen, weswegen aus der Sorge darüber folgende Forderungen aufgestellt wurden:

- ❖ die einseitigen Wertmaßstäbe in unserer Gesellschaft sollten überdacht werden, denn deshalb werden immer mehr Menschen, die nicht der Norm entsprechen, ausgegrenzt und eugenische Zwänge erzeugt;
- ❖ Widerspruch gegen ein Denken, welches von der Illusion geleitet ist, dass sich Menschen mit einer Behinderung vermeiden ließen;
- ❖ der gesellschaftlichen Ansicht, dass nur noch perfekte Kinder zur Welt gebracht werden dürfen, muss entgegengewirkt werden;
- ❖ Eltern müssen eine umfassende Beratung erhalten, welche sie unterstützt, eine vernünftige und verantwortbare Entscheidung zu treffen;
- ❖ Menschen mit einer Behinderung und ihre Familien sollten von der Gesellschaft mehr respektiert und unterstützt werden.⁶³

⁶² Vgl. Kind (1993), S. 139ff.

⁶³ Vgl. ebd., S. 142

4.3 Spezielles Problem der Pränataldiagnostik

Zusätzlich zu den ethischen Problemen kommen noch Befürchtungen, dass die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik nicht nur dazu genutzt werden, um schwere Fehlbildungen bei ungeborenen Kindern zu identifizieren, sondern in Zukunft auch dazu dienen sollten, um Kinder auf Eigenschaften wie Geschlecht oder Intelligenz zu selektieren. In einigen asiatischen Ländern sind diese Befürchtungen leider Realität geworden. Dort ist es keine Seltenheit, dass durch pränatale Diagnostik eine Geschlechterselektion stattfindet.⁶⁴

⁶⁴ Vgl. http://www.medicalforum.ch/pdf/pdf_d/2005/2005-26/2005-26-399.PDF (07.02.2009)

5. Schlussbetrachtung

Im Bereich der Medizin hat es in den letzten Jahren viele Fortschritte gegeben, somit ist es auch auf dem Gebiet der Schwangerschaftsvorsorge zu einigen Erneuerungen gekommen. Durch die verbesserten Methoden der pränatalen Diagnostik ist es fast zu einer Selbstverständlichkeit geworden, dass schwangere Frauen über 35 Jahre diese Verfahren, insbesondere die invasiven Methoden, in Anspruch nehmen. Die Entwicklung ist dahingehend, dass diese Untersuchungen fast schon zur Routine in dieser Altersgruppe gehören. Aus diesem Grund nimmt gleichzeitig die Anzahl der pränatal diagnostizierten Fehlbildungen zu. Wie in der folgenden Abbildung 9 dargestellt, sind vor allem die erkannten Fälle von Trisomie 21 deutlich gestiegen.

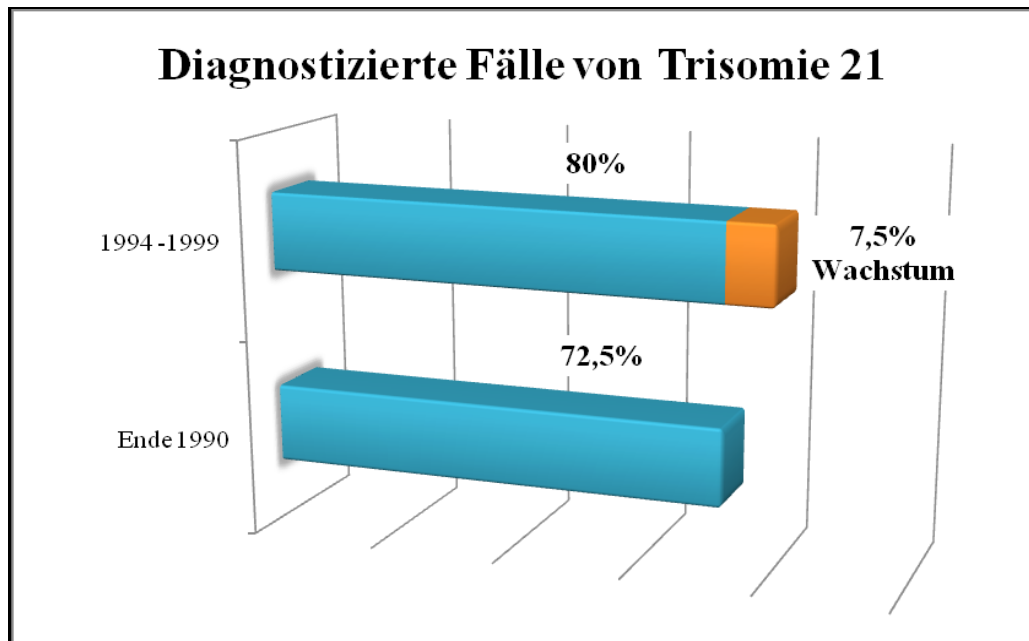


Abbildung 9: Diagnostizierte Fälle von Trisomie 21

Quelle: eigene Darstellung

Am Ende der 1990er Jahre wurden 72,5% der Fälle von Trisomie 21 diagnostiziert, zwischen 1994 und 1999 waren es bereits 80% der Fälle. Das hat zur Folge, dass die Zahl der Schwangerschaftsabbrüche insgesamt signifikant gestiegen ist. Bis 1980 haben sich im Durchschnitt etwa 76,2% nach einem positiven Befund für eine Abtreibung entschlossen. Nach 1989 waren es bereits über 88% der schwangeren Frauen, die sich nach einer diagnostizierten Fehlbildung gegen das heranwachsende Leben entschieden haben. Die höchste Abbruchrate, im Vergleich zu anderen Behinderungsformen, stellt der positive Befund bei Föten mit Trisomie 21 dar, denn in solchen Fällen entscheiden sich 90% aller Frauen für einen Abbruch der Schwangerschaft. Diese Zahlen lassen erkennen, dass es in

Zukunft immer öfter zu einer Selektion unter den Neugeborenen mit Fehlbildungen kommen wird. Außerdem wird die Weiterentwicklung der pränatalen Untersuchungsmethoden, deren steigende Inanspruchnahme und die daraus folgende hohe Schwangerschaftsabbruchsrate dazu führen, dass immer weniger Menschen mit einer Behinderung auf die Welt kommen werden. Die Anzahl der Neugeborenen mit Down- Syndrom hat sich im Vergleich zum Beginn der 1970er Jahre schon ca. um die Hälfte reduziert.⁶⁵

In Bezug auf meine Fragestellung komme ich deshalb zu folgendem Ergebnis, dass die pränatal diagnostischen Untersuchungen immer häufiger in Anspruch genommen werden. Die logische Schlussfolgerung darauf ist, dass es dadurch gesamt betrachtet zu vermehrten Schwangerschaftsabbrüchen, vor allem bei der Diagnose Down- Syndrom, kommt. Jedoch kann nicht mit Sicherheit vorhergesagt werden, ob durch diese Entwicklung das Down- Syndrom in Zukunft unter den lebendgeborenen Kindern nicht mehr vorkommen wird. Dafür müssten sich alle schwangeren Frauen einer pränatal diagnostischen Untersuchung unterziehen und im Falle eines pathologischen Befundes einen Schwangerschaftsabbruch durchführen lassen. Aus diesem Grund glaube ich nicht, dass sich das Down- Syndrom zu einer nicht mehr vorkommenden Behinderung entwickeln wird, denn es werden sich aus ethischen und religiösen Überzeugungen bestimmt niemals alle schwangeren Frauen einer vorgeburtlichen Untersuchung unterziehen.

⁶⁵ Vgl. <http://www.bvkm.de/pranataldiagnostik/netzwerk/rundbrief19.pdf> (08.02.2009)

6. Literaturverzeichnis

Bücher:

- Breckwoldt, Meinert (2000): Spezielle Untersuchungsmethoden in der Geburtshilfe, in: Pfleiderer, Albrecht/Breckwoldt, Meinert/Martius, Gerhard (Hrsg.): Gynäkologie und Geburtshilfe. Sicher durch Studium und Praxis, 3. Aufl., Stuttgart, New York: Georg Thieme Verlag, S. 285- 297.
- Hennen, Leonhard/ Petermann, Thomas/ Schmitt, Joachim J. (1996): Genetische Diagnostik- Chancen und Risiken, Berlin: Rainer Bohn Verlag.
- Kind, Christian (1993): Praktische Anwendung der pränatalen Diagnostik, in: Kind, Christian et al.: Behindertes Leben oder verhindertes Leben. Pränatale Diagnostik als Herausforderung, Bern, Göttingen, Toronto, Seattle: Hans Huber Verlag, S. 31- 44.
- König, Karl (1959): Der Mongolismus. Erscheinungsbild und Herkunft, Stuttgart: Hippokrates- Verlag.
- Kurmann, Margaretha (2002): Auf den Leib gerückt oder: Autonomie sichern- Leid vermeiden. Die Auseinandersetzung um Pränataldiagnostik und PID, in: Soja, Eva-Maria/ Straube, Ingrid: Stammzellen- Stammhalter- Stammaktie, Heft 60, Köln: Verlag des Vereins Beiträge zur feministischen Theorie und Praxis e. V., S. 11- 22.
- Pfleiderer, Albrecht (2000): Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft, in: Pfleiderer, Albrecht/Breckwoldt, Meinert/Martius, Gerhard (Hrsg.): Gynäkologie und Geburtshilfe. Sicher durch Studium und Praxis, 3. Aufl., Stuttgart, New York: Georg Thieme Verlag, S. 298- 315.
- Rett, Andreas (1977): Mongolismus. Biologisch, erzieherische und soziale Aspekte, Bern, Stuttgart, Wien: Hans- Huber Verlag.
- Selikowitz, Mark (1992): Down- Syndrom. Krankheitsbild- Ursache- Behandlung, Heidelberg, Berlin, New York: Spektrum Akademischer Verlag.

- Stegner, Hans- E. (1996): Gynäkologie und Geburtshilfe, 6. Aufl., Stuttgart: Ferdinand Enke Verlag.
- Tariverdian, Gholamali/Paul, Marion (1999): Genetische Diagnostik in Geburtshilfe und Gynäkologie. Leitfaden für Klinik und Praxis, Berlin, Heidelberg, New York: Springer- Verlag.
- Ural, Serdar H. (2005): Pränataldiagnostik, in: Bader, Thomas J. (Hrsg.): Fragen und Antworten zur Gynäkologie und Geburtshilfe, Bern: Hans Huber Verlag, S. 341- 345.
- Wilken, Etta (1993): Sprachförderung bei Kindern mit Down- Syndrom, 6.Aufl., Berlin: WB- Druck.
- Wilken, Etta (2004): Menschen mit Down- Syndrom in Familie, Schule und Gesellschaft. Ein Ratgeber für Elter, Marburg: Lebenshilfe- Verlag.

Internetquellen:

- Amnesty International (o. J.): Amnesty International informiert, URL: www.amnesty-liberia.de/aktionen/infoblatt.pdf, Stand: 14.Dezember 2008.
- Berschick, Bernd/ Neuhaus, Yasmina (2004): Chromosomenanalyse, URL: http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_chromo.htm, Stand: 20. Februar 2009.
- Berschick, Bernd (2004): Nabelschnurpunktion (Chordozentese), URL: http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_nsp_main.htm, Stand: 18. Januar 2009.
- Gelhard, Peter (2009): Down- Syndrom (Trisomie 21), URL: <http://www.9monate.de/downsyndrom.html>, Stand: 26.Januar 2009.

- Insieme (2004): Statistik- Sterben Kinder mit Down- Syndrom aus? URL: http://www.insieme.ch/ge/ge_down_statistik.html, Stand: 29. Januar 2009.
- Klenk, Christof (2003): Abtreibung, URL: <http://www.lebensgeschichten.org/abtreibung/abtreibung07.php>, Stand: 20. Januar 2009.
- Ludwig Boltzmann Institut für Frauengesundheitsforschung (2001): Schwangerschaftskonflikt aus der Sicht der Frauen. Ergebnisse aus einer österreichweiten Studie, in: Dokumentation der Enquete: Rahmenbedingungen und Erfahrungswerte zum Schwangerschaftsabbruch aus europäischer Sicht, URL: www.abtreibung.at/downloads/Abbruch_in_EU.pdf, Stand: 23. Januar 2009.
- Medizinisches Labor Bremen (2004): Suchtest für Down- Syndrom und Neuralrohrdefekt, URL: http://www.mlhb.de/fileadmin/user_upload/Fachinfo/Laborinfo/Suchtest_f_r_Down-Syndrom_200405.pdf, Stand: 19. Februar 2009.
- Müller, Hansjakob/ Imhasly, Patrick/ Leuthold, Margrit (2005): Pränatales Screening und pränatale Diagnostik, URL: http://www.medicalforum.ch/pdf/pdf_d/2005/2005-26/2005-26-399.PDF, Stand: 07. Februar 2009.
- Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik (2006): Pränataldiagnostik: Zerreißprobe zwischen persönlicher Betroffenheit und gesellschaftlicher Dimension, URL: <http://www.bvkm.de/pranataldiagnostik/netzwerk/rundbrief19.pdf>, Stand: 08. Februar 2009.
- Netzwerk österreichischer Frauengesundheitszentren (2002): Ungewollt schwanger- was nun? Schwangerschaftsabbruch in Österreich, URL: www.fgz.co.at/ungewolltschwanger.pdf, Stand: 23. Januar 2009.

- Onmeda (2008): Down- Syndrom – Definition, URL: http://www.onmeda.de/krankheiten/down_syndrom.html?p=2, Stand: 13. Dezember 2008.
- Qualimedic (2007): Nackenödem - Nackenfaltenmessung zur Risikoeinschätzung des Down Syndroms, URL: <http://www.9monate.de/nackenoedem.html>, Stand: 15. Januar 2009.
- Rey, Anne- Marie (2003): Abtreibung und das Recht auf Leben- Grundrechte der Frau, URL: <http://www.svss-uspda.ch/de/ethik/rechtaufleben.htm>, Stand: 14. Dezember 2008.
- Wagner-Stolp, Wilfried (2003): Down- Syndrom. Medizinische Fragen, URL: http://www.lebenshilfe.de/wDeutsch/aus_fachlicher_sicht/downloads/medizinischefragen.pdf, Stand: 12. Januar 2009.
- WHO (o.J.): WHO- Ziel: Ein gesunder Lebensanfang, URL: http://www.verwaltung.steiermark.at/cms/dokumente/10005229_21212/c39f7d50/Kap05.pdf, Stand: 15. Dezember 2008.
- Wikipedia (2009): Down- Syndrom, URL: <http://de.wikipedia.org/wiki/Down-Syndrom>, Stand: 12. Januar 2009.

7. Abbildungs- und Tabellenverzeichnis

Abbildung 1: Seite 8; Entwicklungskurven

Quelle: Selikowitz, Mark (1992): Down- Syndrom. Krankheitsbild- Ursache- Behandlung, Heidelberg, Berlin, New York: Spektrum Akademischer Verlag, S. 51

Abbildung 2: Seite 9; Ein vierzehnjähriger mongolider Knabe;

Quelle: König, Karl (1959): Der Mongolismus. Erscheinungsbild und Herkunft, Stuttgart: Hippokrates- Verlag, S. 186.

Abbildung 3: Seite 11; Einzelne Vierfingerfurche und einwärts gebogener kleiner Finger;

Quelle: Selikowitz, Mark (1992): Down- Syndrom. Krankheitsbild- Ursache- Behandlung, Heidelberg, Berlin, New York: Spektrum Akademischer Verlag, S. 40.

Abbildung 4: Seite 15; Mütterliches Serum- AFP, β -hCG und freies Östriol bei Schwangerschaften mit Down- Syndrom;

Quelle: Medizinisches Labor Bremen (2004): Suchtest für Down- Syndrom und Neuralrohrdefekt, URL:

http://www.mlhb.de/fileadmin/user_upload/Fachinfo/Laborinfo/Suchtest_f_r_Down-Syndrom_200405.pdf, Stand: 19. Februar 2009.

Abbildung 5: Seite 17; Amniozentese;

Quelle: Breckwoldt, Meinert (2000): Spezielle Untersuchungsmethoden in der Geburtshilfe, in: Pfeleiderer, Albrecht/Breckwoldt, Meinert/Martius, Gerhard (Hrsg.): Gynäkologie und Geburtshilfe. Sicher durch Studium und Praxis, 3. Aufl., Stuttgart, New York: Georg Thieme Verlag, S. 285- 297.

Abbildung 6: Seite 18; Chorionzottenbiopsie;

Quelle: Breckwoldt, Meinert (2000): Spezielle Untersuchungsmethoden in der Geburtshilfe, in: Pfeleiderer, Albrecht/Breckwoldt, Meinert/Martius, Gerhard (Hrsg.): Gynäkologie und Geburtshilfe. Sicher durch Studium und Praxis, 3. Aufl., Stuttgart, New York: Georg Thieme Verlag, S. 285- 297.

Abbildung 7: Seite 19; Chordozentese;

Quelle: Berschick, Bernd (2004): Nabelschnurpunktion (Chordozentese), URL:

http://www.praenatale-diagnostik.de/invasiv_nsp_main.htm, Stand: 18. Januar 2009.

Abbildung 8: Seite 20; Pränatale Diagnose bei Schwangeren über 35 Jahren;

Quelle: Hennen, Leonhard/ Petermann, Thomas/ Schmitt, Joachim J. (1996): Genetische Diagnostik- Chancen und Risiken, Berlin: Rainer Bohn Verlag.

Abbildung 9: Seite 32; Diagnostizierte Fälle von Trisomie 21

Quelle: eigene Darstellung

Tabelle 1: Seite 6; Häufigkeiten von Down- Syndrom in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter;

Quelle: Selikowitz, Mark (1992): Down- Syndrom. Krankheitsbild- Ursache- Behandlung, Heidelberg, Berlin, New York: Spektrum Akademischer Verlag, S.46.

Tabelle 2: Seite 25 & 26; Spitalsentlassungsstatistik 1990- 1995- 1998 für die Diagnose „Legale Interruptio“

Quelle: Ludwig Boltzmann Institut für Frauengesundheitsforschung (2001): Schwangerschaftskonflikt aus der Sicht der Frauen. Ergebnisse aus einer österreichweiten Studie, in: Dokumentation der Enquete: Rahmenbedingungen und Erfahrungswerte zum Schwangerschaftsabbruch aus europäischer Sicht, URL:

www.abtreibung.at/downloads/Abbruch_in_EU.pdf, Stand: 23. Januar 2009.