



Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Vorbericht

Auftrag: P17-01
Version: 1.0
Stand: 28.02.2020

Impressum

Herausgeber:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen

Thema:

Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Auftraggeber:

Gemeinsamer Bundesausschuss

Datum des Auftrags:

16.02.2017

Interne Auftragsnummer:

P17-01

Anschrift des Herausgebers:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
Im Mediapark 8
50670 Köln

Tel.: +49 221 35685-0

Fax: +49 221 35685-1

E-Mail: berichte@iqwig.de

Internet: www.iqwig.de

Dieser Bericht wurde unter Beteiligung externer Sachverständiger erstellt. Externe Sachverständige, die wissenschaftliche Forschungsaufträge für das Institut bearbeiten, haben gemäß § 139b Abs. 3 Satz 2 Sozialgesetzbuch – Fünftes Buch – Gesetzliche Krankenversicherung „alle Beziehungen zu Interessenverbänden, Auftragsinstituten, insbesondere der pharmazeutischen Industrie und der Medizinprodukteindustrie, einschließlich Art und Höhe von Zuwendungen“ offenzulegen. Das Institut hat von jedem der Sachverständigen ein ausgefülltes Formular „Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ erhalten. Die Angaben wurden durch das speziell für die Beurteilung der Interessenkonflikte eingerichtete Gremium des Instituts bewertet. Es wurden keine Interessenkonflikte festgestellt, die die fachliche Unabhängigkeit im Hinblick auf eine Bearbeitung des vorliegenden Auftrags gefährden.

Bei dem vorliegenden Bericht handelt es sich um einen Vorbericht. Er wird zur Anhörung gestellt und es können schriftliche Stellungnahmen eingereicht werden. Das Ende der Stellungnahmefrist wird auf der Website des IQWiG (www.iqwig.de) bekannt gegeben. Stellungnahmen können alle interessierten Personen, Institutionen und Gesellschaften abgeben. Die Stellungnahmen müssen bestimmten formalen Anforderungen genügen. Diese sind ebenfalls auf der Website des IQWiG in einem Leitfaden dargelegt. Gegebenenfalls wird eine wissenschaftliche Erörterung zur Klärung unklarer Aspekte aus den schriftlichen Stellungnahmen durchgeführt. Die Anhörung kann zu Änderungen und / oder Ergänzungen des Berichts führen.

Schlagwörter: Pränatale Diagnostik, Chromosomenstörungen, Schwangerschaft, Gesundheitsinformation

Keywords: Prenatal Diagnosis, Chromosome Disorders, Pregnancy, Health Information

Kernaussage

Fragestellung

Das Ziel des vorliegenden Projekts ist die Erstellung einer Versicherteninformation:

- mit einem allgemeinen Teil zu in Deutschland versorgungsrelevanten, insbesondere gemäß den Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder deren Dispositionen und
- mit Informationen zu den spezifischen Möglichkeiten und der Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien.

Weitere Ziele des vorliegenden Projekts sind

- Nutzertestungen der Versicherteninformation und
- die Konzeption einer Internetversion.

Fazit

Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum nicht invasiven Pränataltest (NIPT) für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse. Deshalb wurden ein Flyer zur Pränataldiagnostik und eine Broschüre zum NIPT entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können.

Folgendes Thema wird im Flyer angesprochen:

- Kurzer Überblick über verschiedene Möglichkeiten der Pränataldiagnostik

Folgende Themen werden in der Broschüre angesprochen:

- Allgemeine Informationen zum NIPT (Ablauf, Kostenübernahme)
- Informationen zu Trisomien und deren Bedeutung für das Familienleben
- Bedeutung der Untersuchungsergebnisse und weitere Abklärung
- Zuverlässigkeit des NIPT
- Entscheidungsfindung für oder gegen die Inanspruchnahme des NIPT

Die Materialien wurden in leitfadengestützten Interviews mit Paaren sowie mit Experten und Expertinnen qualitativ getestet und auf Basis der Ergebnisse überarbeitet. Die Materialien wurden im Wesentlichen als gut verständlich, informativ und hilfreich für die Entscheidungsfindung beurteilt. Zudem soll ein Konzept für eine Internetversion entwickelt werden.

Inhaltsverzeichnis

	Seite
Kernaussage	v
Tabellenverzeichnis	ix
Abbildungsverzeichnis	x
Abkürzungsverzeichnis	xi
1 Hintergrund	1
2 Fragestellung	2
3 Methoden	3
4 Ergebnisse	5
4.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs	5
4.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung	5
4.1.2 Charakteristika der eingeschlossenen qualitativen Studien.....	5
4.1.3 Ergebnisse zu den Erfahrungen und Informationsbedürfnissen	5
4.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz	6
4.3 Entwicklung des Flyers zur Pränataldiagnostik	8
4.3.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung des Flyers zur Pränataldiagnostik	8
4.4 Entwicklung einer Broschüre zum NIPT	9
4.4.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Broschüre zum NIPT	9
4.5 Konzeption einer Internetversion	10
5 Einordnung des Arbeitsergebnisses	11
6 Fazit	12
Details des Berichts	13
A1 Projektverlauf	13
A1.1 Zeitlicher Verlauf des Projekts	13
A1.2 Spezifizierungen und Änderungen im Projektverlauf	13
A2 Methodik gemäß Berichtsplan 1.0	16
A2.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs	16
A2.1.1 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys	17
A2.1.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung	17
A2.1.2.1 Bibliografische Recherche	17
A2.1.2.2 Weitere Suchquellen	17
A2.1.2.3 Selektion relevanter qualitativer Studien und Surveys	18
A2.1.2.4 Informationsbewertung	18

A2.1.2.5	Informationssynthese	18
A2.1.3	Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.....	18
A2.1.3.1	Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten	18
A2.1.3.1.1	Population.....	18
A2.1.3.1.2	Interventionen.....	18
A2.1.3.1.3	Zielgrößen	19
A2.1.3.1.4	Studientypen	19
A2.1.3.1.5	Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss systematischer Übersichten	19
A2.1.3.2	Fokussierte systematische Informationsbeschaffung.....	19
A2.1.3.2.1	Bibliografische Literaturrecherche.....	19
A2.1.3.2.2	Weitere Suchquellen.....	20
A2.1.3.3	Selektion relevanter systematischer Übersichten.....	20
A2.1.3.4	Informationsbewertung	20
A2.1.3.5	Informationssynthese	21
A2.1.4	Orientierende Recherche nach Hintergrundinformationen.....	21
A2.1.5	Nutzertestungen	21
A2.1.6	Konzept für eine Internetversion der Versicherteninformation.....	21
A3	Details der Ergebnisse	22
A3.1	Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen (qualitative Forschung)	22
A3.1.1	Ergebnisse der Informationsbeschaffung: qualitative Studien	22
A3.1.1.1	Bibliografische Recherche nach qualitativen Studien	22
A3.1.1.2	Weitere Suchquellen	23
A3.1.1.3	Resultierender Studienpool: qualitative Studien.....	23
A3.1.2	Ergebnisse der qualitativen Studien	23
A3.1.2.1	Erfahrungen mit Pränataldiagnostik in der Schwangerschaft.....	23
A3.1.2.2	Entscheidungsfindung: weiterführende Tests	25
A3.1.2.3	Einstellung zum und Erfahrungen mit dem NIPT	26
A3.1.2.4	Partner schwangerer Frauen und Pränataldiagnostik	27
A3.1.2.5	Diagnose: Trisomie	28
A3.1.2.6	Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft.....	30
A3.1.2.6.1	Entscheidung zur Fortführung der Schwangerschaft	30
A3.1.2.7	Einstellungen von Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 zum NIPT ..	31
A3.1.2.8	Diagnose Trisomie 13 / Trisomie 18	32
A3.1.3	Potenzielle Informationsbedürfnisse bezüglich des NIPT.....	32
A3.2	Ermittlung und Bewertung der Evidenz.....	35

A3.2.1	Bibliografische Datenbanken	35
A3.2.2	Weitere Quellen	35
A3.2.2.1	Autorenanfragen.....	36
A3.3	Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung.....	36
A4	Kommentare.....	38
A5	Literatur	39
A6	Liste der eingeschlossenen qualitativen Studien.....	43
A7	Suchstrategie in bibliografischen Datenbanken: Qualitative Studien.....	46
B1	Bericht: Qualitative Nutzertestung	49
B2	Versicherteninformationen	124

Tabellenverzeichnis

	Seite
Tabelle 1: Berechnung der absoluten Häufigkeit in Abhängigkeit von der Prävalenz (Trisomie 21, bezogen auf 10 000 Schwangerschaften)	7
Tabelle 2: Altersabhängige Prävalenz Trisomie	7
Tabelle 3: Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys.....	17
Tabelle 4: Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten	19
Tabelle 5: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines ETS zur Untersuchung auf Trisomie 21	25
Tabelle 6: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT	27
Tabelle 7: Übersicht über Autorenanfragen	36
Tabelle 8: Qualitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Flyer Pränataldiagnostik	36
Tabelle 9: Qualitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Broschüre	37

Abbildungsverzeichnis

	Seite
Abbildung 1: Einflussfaktoren für die Inanspruchnahme eines NIPT	6
Abbildung 2: Ergebnis der bibliografischen Recherche und des Literaturscreenings für qualitative Studien.....	22
Abbildung 3: Einflussfaktoren auf die Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft bei der Diagnose Trisomie	29

Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	Bedeutung
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
CASP	Critical Appraisal Skills Programme
DEGUM	Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin
EUROCAT	European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies
ETS	Ersttrimesterscreening
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GenDG	Gendiagnostikgesetz
GKV	gesetzliche Krankenversicherung
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
Mu-RL	Mutterschafts-Richtlinien
NIPT	nicht invasiver Pränataltest
SchKG	Schwangerschaftskonfliktgesetz

1 Hintergrund

Im Juli 2016 haben der unparteiische Vorsitzende und die unparteiischen Mitglieder des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) sowie die Kassenärztliche Bundesvereinigung und der GKV-Spitzenverband die Bewertung der Methode der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos der autosomalen Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (nicht invasiver Pränataltest [NIPT]) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) gemäß § 135 Abs. 1 Satz 1 SGB V gemeinsam beantragt.

Losgelöst vom Ausgang dieser Beratungen zur konkreten Frage der nicht invasiven Pränataldiagnostik wurde in diesem gemeinsamen Antrag ein Bedarf gesehen, Frauen und Paare durch eine Versicherteninformation über die in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren und damit in ihrer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen.

Der G-BA hat vor diesem Hintergrund in der Sitzung am 06.02.2017 das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) mit der Erstellung einer Versicherteninformation beauftragt, die auch die ärztliche Aufklärung unterstützen soll.

Mit dem Beschluss vom 19.09.2019 [1] werden die Mu-RL geändert. Mit der Änderung der Mu-RL wurde der Rahmen zur Kostenerstattung eines NIPT festgelegt.

2 Fragestellung

Das Ziel des vorliegenden Projekts ist die Erstellung einer Versicherteninformation

- mit einem allgemeinen Teil zu den in Deutschland versorgungsrelevanten, insbesondere gemäß den Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen und
- mit Informationen zu den spezifischen Möglichkeiten und der Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien.

Weitere Ziele des vorliegenden Projekts sind

- Nutzertestungen der Versicherteninformation und
- die Konzeption einer Internetversion.

3 Methoden

Die Erstellung der Versicherteninformation folgte den Methoden und Prozessen des IQWiG zur Erstellung von Gesundheitsinformationen [2].

Dazu zählen folgende Anforderungen: eine wissenschaftliche Evidenzbasierung, ein systematischer Entwicklungsprozess, ein allgemein verständlicher Sprachstil und die Darstellung der Ergebnisse in möglichst unverzerrter und verständlicher Form.

Die Erarbeitung der Versicherteninformation erfolgte schrittweise:

- Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder deren Dispositionen
- Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
- Erstellung der Versicherteninformation
- qualitative Nutzertestung der Informationsmaterialien

Eine quantitative Nutzertestung erfolgt nach dem Stellungnahmeverfahren.

Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen

Es wurde eine fokussierte systematische Recherche nach qualitativen Studien durchgeführt. Ziel dieser Suche war es herauszufinden:

- welche Erfahrungen mit nicht invasiver Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien gemacht wurden und welche Herausforderungen in diesem Zusammenhang bestehen sowie
- welche potenziellen Fragen Frauen und Männer zur nicht invasiven Pränataldiagnostik haben.

Die eingeschlossenen qualitativen Studien sollten Erwartungen, subjektive Erfahrungen und individuelles Handeln bezüglich der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien beschreiben.

Die systematische Literaturrecherche nach qualitativen Studien, die ab 2012 publiziert wurden, erfolgte in den Datenbanken MEDLINE, PsycINFO und CINAHL.

Die Studienselektion erfolgte in 2 Schritten: Im 1. Schritt selektierte 1 Person die Studien. Im 2. Schritt wurde das Ergebnis durch eine 2. Person qualitätsgesichert.

Die Ergebnisse der einzelnen Studien wurden deskriptiv zusammengefasst und daraus mögliche Informationsbedürfnisse für die Versicherteninformation abgeleitet.

Ermittlung und Bewertung der Evidenz

Für die Ableitung von Aussagen zur Zuverlässigkeit des NIPT (darunter Sensitivität, Spezifität, falsch-positive und falsch-negative Testergebnisse) wurden die Ergebnisse des Abschlussberichts S16-06 [3] des IQWiG herangezogen.

Informationen, die nicht dem Abschlussbericht entnommen werden konnten (zum Beispiel zur Epidemiologie), wurden durch orientierende Recherchen identifiziert.

Erstellung der Versicherteninformationen

Die Materialien wurden auf Basis der identifizierten Informationsbedürfnisse und der eingeschlossenen Literatur erstellt. Die Materialien wurden durch einen klinischen Experten für Pränataldiagnostik begutachtet.

Qualitative Nutzertestung

Die Materialien wurden von einem externen Dienstleister einer qualitativen Testung mit Hebammen / Entbindungshelfern, Gynäkologinnen und Gynäkologen sowie Personen, die in der Schwangerenberatung tätig sind, unterzogen. Insgesamt wurden 15 Einzelinterviews mit Experten und Expertinnen durchgeführt.

Die Versicherteninformationen wurden zusätzlich in 10 Einzelinterviews mit 10 Paaren getestet, die einen aktuellen Kinderwunsch haben oder bei denen die Partnerin zurzeit schwanger ist ($n = 2$). Es wurden jeweils 5 Paare mit Kindern und 5 kinderlose Paare befragt. Die Frauen waren im Alter von 20 bis 40 Jahren. 1 Frau war älter als 40 Jahre. Der Dienstleister transkribierte die Interviews, wertete diese angelehnt an der Methodik der qualitativen Inhaltsanalyse [4] aus und stellte einen Ergebnisbericht mit Handlungsempfehlungen bereit. Die Materialien wurden auf Basis dieser Ergebnisse überarbeitet.

Konzeption einer Internetversion

Es soll ein Konzept für eine Internetversion erarbeitet werden.

Nächste Schritte

Zunächst erfolgt ein Stellungnahmeverfahren, in dem die Entwürfe zur Diskussion gestellt werden. Daraufhin werden die Materialien bei Bedarf überarbeitet. Die Entwürfe werden anschließend einer quantitativen Nutzertestung unterzogen.

4 Ergebnisse

4.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs

4.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung

Die fokussierte Informationsbeschaffung identifizierte 31 qualitative Studien, die die für diesen Bericht definierten Kriterien für den Studieneinschluss erfüllten. Die letzte Suche fand am 09.01.2019 statt.

Durch die Suche in den weiteren Suchquellen wurden keine zusätzlich relevanten qualitativen Studien identifiziert.

4.1.2 Charakteristika der eingeschlossenen qualitativen Studien

Die qualitativen Studien stammen aus Schweden (6), dem UK (5), Kanada (5), Australien (4), den Niederlanden (3), den USA (5), Finnland (2) und Dänemark (1). Keine der eingeschlossenen qualitativen Studien wurde in Deutschland durchgeführt. Die eingeschlossenen Studien sind jedoch ausreichend übertragbar.

In den Studien wurden zumeist semistrukturierte Interviews, Fokusgruppen oder Surveys mit offenen Fragen durchgeführt.

4.1.3 Ergebnisse zu den Erfahrungen und Informationsbedürfnissen

Aus den Ergebnissen der eingeschlossenen qualitativen Studien konnten vielfältige Erfahrungen, Einstellungen und potenzielle Informationsbedürfnisse zum Thema Pränataldiagnostik, insbesondere zur nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien, abgeleitet werden.

Pränataldiagnostische Untersuchungen werden von einem Teil der Schwangeren als Chance angesehen, ein Gefühl der Sicherheit und Kontrolle über die Schwangerschaft zu erlangen [5,6]. Zudem werden sie als Gelegenheit erlebt, sich über eine mögliche Fehlbildung zu informieren und dann auch zu entscheiden, ob die Schwangerschaft fortgeführt werden soll [5].

Eine Untersuchung auf Trisomien anhand des NIPT wird von vielen Schwangeren und deren Partnern begrüßt, wobei als wichtig beschrieben wird, sich für oder gegen eine Inanspruchnahme frei entscheiden zu können [7-9]. Geschätzt wird insbesondere das im Vergleich zu anderen Untersuchungen als einfach erlebte Verfahren, welches nicht mit dem Risiko einer Fehlgeburt verbunden ist. Auch die Genauigkeit des Tests wird positiv beurteilt [8,10-16]. Den Test zu einem möglichst frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft zu machen, wird bevorzugt. Als Grund wird angegeben, dass die Bindung zum Ungeborenen in der Frühschwangerschaft womöglich noch nicht sehr stark und das soziale Umfeld oft noch nicht über die Schwangerschaft informiert worden sei. Ein früher Test gebe zudem Zeit, über die Fortführung der Schwangerschaft zu entscheiden oder sich auf ein Leben mit einem Kind einzustellen, das eine Trisomie hat [10,13-15,17,18].

Die Wartezeit auf die Ergebnisse wurde als sehr belastend beschrieben – ebenso wie fehlerhafte oder nicht eindeutige Ergebnisse bei einem NIPT [10,19].

Die in Abbildung 1 dargestellten Faktoren können die Entscheidung über die Inanspruchnahme eines NIPT beeinflussen.

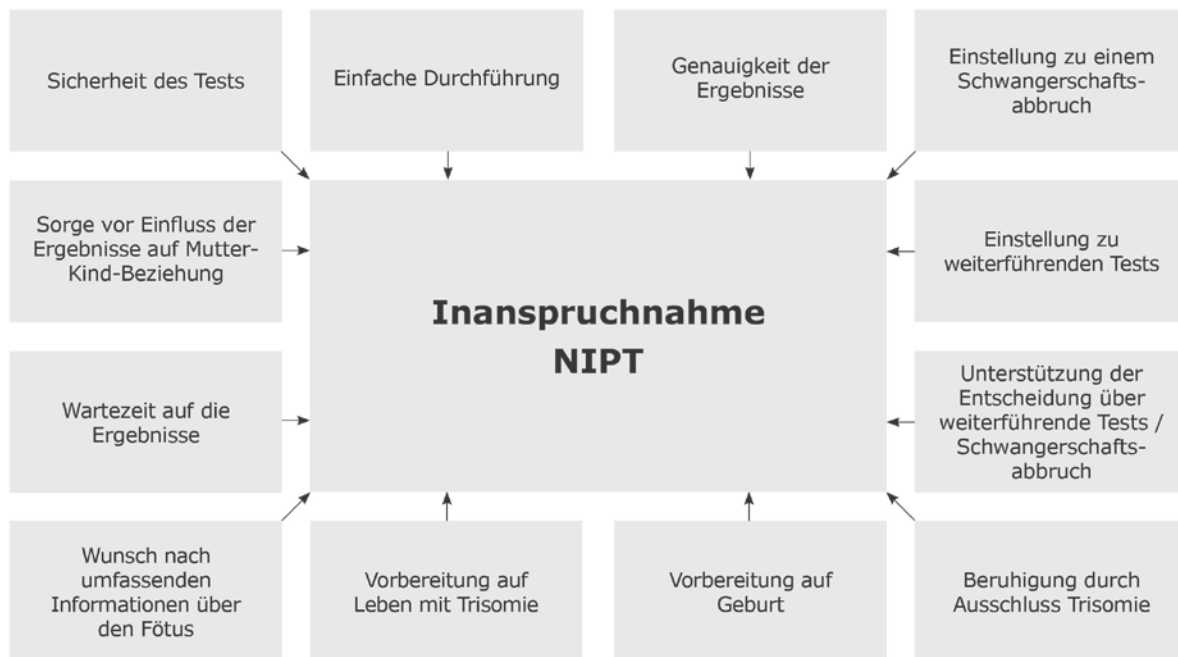


Abbildung 1: Einflussfaktoren für die Inanspruchnahme eines NIPT

4.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz

Auf eine systematische Recherche zu Verfahren der nicht invasiven Pränataldiagnostik wurde entgegen den Angaben im Berichtsplan verzichtet, da die für die Materialien relevanten Informationen aus dem Abschlussbericht S16-06 entnommen werden konnten [3].

Zuverlässigkeit des NIPT (aus IQWiG-Bericht S16-06)

In den Abschlussbericht S16-06 [3] wurden 22 Studien eingeschlossen, die die diagnostische Genauigkeit des NIPT für die Feststellung einer Trisomie 21 untersucht haben. Die meta-analytische Auswertung zeigt eine Sensitivität von 99,13 %; 95 %-KI: [97,39 %; 99,72 %]. Für die Spezifität ergibt sich eine Punktschätzung von 99,95 %; 95 %-KI: [99,88 %; 99,98 %].

Auf dieser Grundlage wurden für die Versicherteninformation natürliche Häufigkeiten zur Zuverlässigkeit des NIPT berechnet. Auf Basis der diagnostischen Genauigkeit und einer angenommenen Prävalenz (von 1:100; 1:300; 1:1000) wurden Vierfeldertafeln berechnet (siehe Tabelle 1).

Tabelle 1: Berechnung der absoluten Häufigkeit in Abhängigkeit von der Prävalenz (Trisomie 21, bezogen auf 10 000 Schwangerschaften)

Szenario Berechnung	Anzahl durchgeführter NIPTs	RP	FP	FN	RN
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:100	10 000	99,1	4,9	0,9	9895,1
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:300	10 000	33	5	0,3	9961,7
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:1000	10 000	9,9	5	0,1	9985
FN: falsch-negativ; FP: falsch-positiv; NIPT: nicht invasiver Pränataltest; RN: richtig-negativ; RP: richtig-positiv					

Die Zuverlässigkeit wurde im 1. Entwurf der Versicherteninformation (vor der qualitativen Nutzertesting) beispielhaft für die Prävalenzen 1:100 und 1:1000 dargestellt. Dies sollte veranschaulichen, dass das Verhältnis zwischen falsch-positiven und richtig-positiven Ergebnissen (positiver prädiktiver Wert, PPV) stark von der Prävalenz einer Trisomie abhängt.

Prävalenz Trisomie

Im Abschlussbericht S16-06 werden Daten des European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies (EUROCAT) zitiert [3,20]. In der EUROCAT wurde der Verweis auf die Studie Loane 2013 [21] identifiziert. Die Studie untersuchte Trends und geografische Unterschiede in der Gesamt- und Lebendgeburtenprävalenz der Trisomien 21, 18 und 13 in Europa. Es wurde eine Autorenanfrage gestellt, um altersabhängige Daten zur Häufigkeit von Trisomien während der Schwangerschaft zu erhalten. Die Autorinnen und Autoren stellten die altersabhängigen Daten zur Verfügung, sie wurden für den Zeitraum 1990 bis 2009 in 12 europäischen Ländern erfasst (siehe Tabelle 2).

Tabelle 2: Altersabhängige Prävalenz Trisomie

Alter der Schwangeren (in Jahren)	Zahl der Trisomien pro 10 000 Schwangerschaften ^a		
	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13
20 bis 24	8	2	1
25 bis 29	10	2	1
30 bis 34	17	3	2
35 bis 39	52	10	4
> 40	163	41	10
a: Die Zahlen stammen aus einer Autorenanfrage.			

Überleben Trisomie 13 und 18

Die Kohortenstudie Nelson 2016 [22], welche im Abschlussbericht S16-06 zitiert wurde, schloss 174 Kinder mit einer Trisomie 13 und 254 Kinder mit einer Trisomie 18 ein. Es zeigte sich eine mediane Überlebenszeit von 12,5 Tagen für Kinder mit Trisomie 13 und von 9 Tagen für Kinder mit Trisomie 18. Knapp 19,8 % der in dieser Studie beobachteten Kinder mit Trisomie 13 erreichten das 1. Lebensjahr und 12,9 % das 10. Lebensjahr. Für Kinder mit

Trisomie 18 werden in dieser Studie die 1-Jahres- und die 10-Jahres-Überlebensrate mit 12,6 % und 9,8 % angegeben. Über die Handsuche wurde ergänzend eine internationale Registerauswertung identifiziert [23]. Diese zeigt für die Trisomie 13 im 1. Lebensjahr eine Mortalitätsrate von 87 %. Die Mortalitätsrate für die Trisomie 18 betrug im 1. Lebensjahr 88 %. Die kumulative 5-Jahres-Überlebensrate betrug für die Trisomie 13 etwa 7 %, für die Trisomie 18 betrug sie 7,7 %. Die längeren Überlebenszeiten zeigten sich in erster Linie für Kinder mit Mosaik- und Translokationstrisomien. Bei diesen Formen sind die Trisomien verhältnismäßig weniger stark ausgeprägt.

Eingriffsbedingte Fehlgeburt

Im Abschlussbericht S16-06 werden bezüglich der eingriffsbedingten Fehlgeburten die Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) zur Durchführung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie von 2013 herangezogen [24]. Die Arbeit weist auf nicht randomisierte retrospektive Studien mit Amniozentese im Vergleich mit Kontrollgruppen ohne Amniozentese hin. Demnach liegen die Fehlgeburtsraten etwa zwischen 0,2 und 1 %.

Testversager

Im Abschlussbericht S16-06 wird auf Basis der systematischen Übersicht Yaron 2016 [25] beschrieben, dass die Testversagerquote verfahrensabhängig zwischen 1,58 % und 6,39 % liegt.

Indikation und Kostenübernahme

In welchen Situationen die gesetzlichen Krankenkassen den NIPT erstatten, ist in den Mu-RL geregelt, die am 19.09.2019 [1] beschlossen wurden. Die Inhalte werden in der Versicherteninformation zusammenfassend dargestellt.

4.3 Entwicklung des Flyers zur Pränataldiagnostik

Die aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik wurden bei der Erstellung berücksichtigt. Die Analyse der Informationsbedürfnisse ergab, dass allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum NIPT für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse sind. Deshalb wurden 2 Materialien entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können. Zum einen wurde ein Flyer (3-Bruch Fensterfalz) erstellt, der einen kurzen Überblick zum Thema Pränataldiagnostik bietet, zum anderen wurde eine Broschüre zum NIPT entwickelt. Der Flyer informiert allgemein über die Angebote zur Pränataldiagnostik.

4.3.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung des Flyers zur Pränataldiagnostik

Entwurf

Der Entwurf des Flyers beinhaltet allgemeine Informationen zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik, dem Ersttrimesterscreening, dem NIPT sowie der Fruchtwasseruntersuchung bzw. der Chorionzottenbiopsie. Darüber hinaus wird auf die

Freiwilligkeit der Untersuchungen hingewiesen. Am Ende des Flyers wird auf weitere Quellen verwiesen.

Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Die befragten Paare bewerteten den Flyer zur Pränataldiagnostik als übersichtlich, verständlich und informativ. Sie waren der Meinung, dass der Flyer neutral über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik informiert. Bei der Illustration auf der Titelseite wurde die Bedeutung der Pfeile von einigen nicht verstanden. Es wurde angemerkt, dass im Flyer keine Männer auftauchen. Einige Probanden vermissten Angaben zur Zuverlässigkeit der einzelnen Untersuchungen.

Die Mehrheit der Expertinnen und Experten würde den Flyer an schwangere Frauen und Paare weitergeben. Das Format wurde als praktikabel beurteilt. Die Experten wiesen darauf hin, dass die Beratung zur Pränataldiagnostik vor allem in gynäkologischen Praxen stattfindet. Ergänzend erfolge die Beratung auch durch Hebammen / Entbindungshelfer. Aus Sicht der Experten sollte die Korrektheit einzelner Aussagen noch einmal geprüft werden.

Resultierende Fassung

Die Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung gaben keinen Anlass, den Flyer grundsätzlich zu überarbeiten. Es gab kleinere redaktionelle und inhaltliche Änderungen. Die Illustration auf der Titelseite des Flyers wurde überarbeitet. Die Illustration auf der Rückseite des Flyers wurde um einen Mann ergänzt. Zudem wurde ergänzt, dass gynäkologische Praxen zur Pränataldiagnostik beraten.

4.4 Entwicklung einer Broschüre zum NIPT

Ausschlaggebend für die Erstellung der Broschüre war die Ausgestaltung der Mu-RL.

Die aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik und des NIPT wurden bei der Erstellung der Materialien berücksichtigt.

Die Broschüre informiert schwerpunktmäßig über den NIPT und soll eine informierte Entscheidung für oder gegen den Test unterstützen.

4.4.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Broschüre zum NIPT

Entwurf

Der Entwurf der Broschüre beinhaltet allgemeine Informationen zu Trisomien, Häufigkeiten von Trisomien sowie Informationen zur Bedeutung einer Trisomie für das Familienleben. Im mittleren Teil der Broschüre wurde der NIPT ausführlich dargestellt. Dies beinhaltet Informationen zur Durchführung der Untersuchungen sowie allgemeine Informationen zur Bedeutung des Testergebnisses. Darüber hinaus wurde die Zuverlässigkeit des NIPT beschrieben. Am Ende der Broschüre wurden Informationen zur Unterstützung der Entscheidung

gegeben und es wurde auf weitere Quellen hingewiesen. Um die Inhalte übersichtlich und in angemessener Schriftgröße darstellen zu können, wurde die 20-seitige Broschüre im Format DIN-A5 entwickelt.

Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Die Broschüre wurde von den Probanden als gut verständlich und lesbar bewertet. Auch Aufbau und Struktur wurden positiv aufgenommen. Einige Befragte schlugen ein Inhaltsverzeichnis am Anfang der Broschüre vor. Als schwer verständlich empfanden manche Paare die Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT. Es wurde vorgeschlagen, diese Information zu vereinfachen. Es wurde der Wunsch geäußert, die zeitliche Abfolge der Tests klarer darzustellen, zum Beispiel in Form einer Zeitachse. Darüber hinaus wünschten einige Teilnehmerinnen und Teilnehmer mehr Informationen zum Thema Erkrankungen / genetisch bedingte Beeinträchtigungen des Ungeborenen oder auch allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere.

Die befragten Expertinnen und Experten bewerteten die Broschüre positiv: Die Inhalte seien verständlich und übersichtlich dargestellt. Es wurde auf einzelne Aussagen hingewiesen, die fachlich überprüft werden sollten.

Resultierende Fassung

Die Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung gaben keinen Anlass, die Broschüre grundsätzlich zu überarbeiten. An einigen Stellen wurden jedoch Änderungen vorgenommen, um bestimmte Informationen besser zu vermitteln oder Inhalte zu korrigieren. Der Titel der Broschüre wurde geändert, um die Verständlichkeit zu erhöhen. Es wurde ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen ergänzt. Es gab kleinere Umstrukturierungen. Da die Wissensvermittlung zur Zuverlässigkeit des NIPT Schwierigkeiten bereitete, wurden die Tabellen durch eine Grafik ersetzt. Zudem wurde die Darstellung auf ein Beispiel begrenzt. Es wurden keine zusätzlichen Informationen ergänzt, allerdings wurde die Liste um weitere Informationsangebote erweitert. Die von den Probanden gewünschte Zeitleiste wurde am Ende der Broschüre als Abbildung integriert.

4.5 Konzeption einer Internetversion

Neben der Printversion der Versicherteninformationen soll ein Konzept für eine Internetversion erstellt werden. Die Materialien sind so gestaltet, dass sie in gängigen Online-Formaten auf der Internetseite gesundheitsinformation.de oder auch auf andere Internetseiten (z. B. g-ba.de, BZgA) oder in Apps eingebunden werden können.

Während der Erstellung der Materialien ergab sich, dass schwangere Frauen umfangreiche weitere Informations- und Beratungsbedürfnisse haben. Deshalb wurde in der Broschüre und auch im Flyer auf weiterführende Angebote verwiesen (z. B. der BZgA). Derzeit scheint es sinnvoller zu sein, die beiden entwickelten Materialien in bereits bestehende und qualitätsgesicherte Informationen zur Pränataldiagnostik anderer Anbieter einzubinden, anstatt ein neues, dann teilweise redundantes Internetangebot aufzubauen.

5 Einordnung des Arbeitsergebnisses

Die Versicherteninformationen haben zum Ziel, ausgewogen, verständlich, evidenzbasiert und in angemessenem Umfang über das Thema Pränataldiagnostik zu informieren. Dabei wurden neben allgemeinen Informationen zu den in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik ausführliche Informationen zur Erkennung von Aneuploidien entwickelt. Die Versicherteninformationen sollen eine informierte und selbstbestimmte Entscheidung für oder gegen die Inanspruchnahme von Verfahren der Pränataldiagnostik, insbesondere des NIPT, unterstützen. Dazu gehört, die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme dieser Verfahren zu betonen.

Die Analyse der Informationsbedürfnisse ergab, dass allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum NIPT für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse sind. Deshalb wurden 2 Materialien entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können. Diese Aufteilung bewährte sich in der Nutzertesting.

Im Rahmen eines Flyers und einer Broschüre können nicht alle potenziellen Informationsbedürfnisse angesprochen werden. Deshalb wird auf weitergehende Informationsangebote und Beratungsmöglichkeiten verwiesen. Darüber hinaus werden weitergehende Informationen auf www.gesundheitsinformationen.de zur Verfügung gestellt.

Die Materialien wurden auf Basis des G-BA-Beschlusses über eine Änderung der Mu-RL entwickelt [1]. Ebenso wurde beachtet, dass der NIPT eine genetische Untersuchung im Sinne des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) ist. Bei auffälligem Befund gelten die Vorgaben an eine Beratung gemäß § 2a Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG).

Mit der Einführung des NIPT in die Schwangerschaftsvorsorge ist der Umgang mit dem Test (Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme, ggf. Durchführung und Warten auf die Ergebnisse) für eine schwangere Frau, ihren Partner und den weiteren Verlauf der Schwangerschaft ein wichtiger Aspekt. Dazu gehört die Frage, was ein Kind mit einer Trisomie für ihr Leben bedeuten könnte. In den Materialien kann auf diese Situation, die eine umfassende Beratung erfordert, nur in allgemeiner Form eingegangen werden. Ergänzend wird auf weitere Informationsquellen verwiesen.

Als mögliche Folge eines auffälligen Ergebnisses spielt auch das Thema Schwangerschaftsabbruch eine Rolle. Dieses Thema wird ebenfalls nur kurz angesprochen. Es wird auf weitere Informationsquellen und Beratungsmöglichkeiten verwiesen.

6 Fazit

Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum nicht invasiven Pränataltest (NIPT) für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse. Deshalb wurden ein Flyer zur Pränataldiagnostik und eine Broschüre zum NIPT entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können.

Folgendes Thema wird im Flyer angesprochen:

- Kurzer Überblick über verschiedene Möglichkeiten der Pränataldiagnostik

Folgende Themen werden in der Broschüre angesprochen:

- Allgemeine Informationen zum NIPT (Ablauf, Kostenübernahme)
- Informationen zu Trisomien und deren Bedeutung für das Familienleben
- Bedeutung der Untersuchungsergebnisse und weitere Abklärung
- Zuverlässigkeit des NIPT
- Entscheidungsfindung für oder gegen die Inanspruchnahme des NIPT

Die Materialien wurden in leitfadengestützten Interviews mit Paaren sowie mit Experten und Expertinnen qualitativ getestet und auf Basis der Ergebnisse überarbeitet. Die Materialien wurden im Wesentlichen als gut verständlich, informativ und hilfreich für die Entscheidungsfindung beurteilt. Zudem soll ein Konzept für eine Internetversion entwickelt werden.

Details des Berichts

A1 Projektverlauf

A1.1 Zeitlicher Verlauf des Projekts

Der G-BA hat am 16.02.2017 das IQWiG mit der Erstellung einer Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik beauftragt. Die Versicherteninformation soll 12 Monate nach Mitteilung der relevanten Eckpunkte der Mu-RL durch den G-BA fertiggestellt sein.

Der G-BA teilte dem IQWiG am 19.09.2019 mit, welche Eckpunkte neu in den Mu-RL vorgesehen und für die Versicherteninformation relevant sind.

In die Bearbeitung des Projekts wurden 1 externer Sachverständiger mit beratender Funktion sowie externe Dienstleister für die Durchführung von Nutzertestungen eingebunden.

Der vorläufige Berichtsplan in der Version 1.0 vom 23.03.2017 wurde am 30.03.2017 auf der Website des IQWiG veröffentlicht und zur Anhörung gestellt. Bis zum 27.04.2017 konnten schriftliche Stellungnahmen eingereicht werden. Die Dokumentation und Würdigung der Anhörung zum Berichtsplan ist auf der Website des IQWiG veröffentlicht.

Im Anschluss an die Anhörung wurde ein überarbeiteter Berichtsplan (Version 1.0 vom 07.06.2017) publiziert.

Der vorliegende Vorbericht beinhaltet die Ergebnisse der Erstellung der Versicherteninformation sowie eine Begleitdokumentation. Er wird zur Anhörung gestellt. Im Anschluss an diese Anhörung wird der Abschlussbericht erstellt. Dieser Bericht wird an den G-BA übermittelt und 4 Wochen später auf der Website des IQWiG veröffentlicht. Der Zeitplan für alle Arbeitsschritte der Berichterstellung ist auf der Website des IQWiG unter „Projekte & Ergebnisse“ dargelegt.

A1.2 Spezifizierungen und Änderungen im Projektverlauf

Berichtsplan im Vergleich zum vorläufigen Berichtsplan 1.0

Im Vergleich zum vorläufigen Berichtsplan ergaben sich im Berichtsplan lediglich redaktionelle Änderungen.

Vorbericht im Vergleich zum Berichtsplan 1.0

Der G-BA hat in seiner Sitzung am 19.09.2019 folgende Eckpunkte der Mu-RL beschlossen:

„Bei besonderen Risiken oder zur Abklärung von Auffälligkeiten können im Einzelfall neben den üblichen Untersuchungen noch folgende Untersuchungen in Frage kommen. Dabei handelt es sich nicht um Screening-Untersuchungen:

Untersuchungen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut zur Frage des Vorliegens einer Trisomie 13, 18 oder 21 (Nicht-invasiver Pränataltest - NIPT) mit dem Ziel der Vermeidung

der unter den Buchstaben f) und g) geregelten invasiven Maßnahmen. Der Test kann dann durchgeführt werden, wenn er geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.

Voraussetzung für die NIPT-Untersuchung ist das Vorliegen des sonografisch bestimmten Gestationsalters und die Kenntnis der Anzahl der Embryonen oder Feten. Liegen zum Zeitpunkt der Blutabnahme Befunde vor, deren Abklärung ein invasives Vorgehen erfordert, sodass das Ziel einer Vermeidung von invasiven Maßnahmen nach f) oder g) nicht erreichbar ist, kann der Test nicht im Rahmen dieser Richtlinie erbracht werden.

Sofern die Probe auswertbar war, muss das Testergebnis eine Angabe enthalten, ob ein auffälliges oder unauffälliges NIPT-Ergebnis bezüglich der Fragestellung (Trisomie) vorliegt. Weist das Testergebnis auf eine Trisomie hin, muss der Befund die Information enthalten, dass eine gesicherte Diagnose einer invasiven Abklärungsdiagnostik bedarf.

Der Arzt oder die Ärztin, der oder die die Schwangere vor und nach Durchführung des NIPT aufklärt und berät, muss über eine Qualifikation gemäß GenDG und den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission verfügen und die Aufklärungs- und Beratungsverpflichtungen des GenDG entsprechend erfüllen. Die Aufklärung und Beratung haben ergebnisoffen stattzufinden und dienen dem Ziel einer eigenständigen informierten Entscheidung der Schwangeren. Die Bedeutung der Untersuchungsergebnisse ist in verständlicher Form zu erläutern. Die möglichen Folgen einer Entscheidung für diesen Test sind in die Beratung einzubeziehen. Insbesondere ist das jederzeitige Recht auf Nichtwissen, auch für Teilergebnisse des NIPT, zu betonen. Im Zusammenhang mit der Fragestellung Trisomie ist der Hinweis zu geben, dass es die Möglichkeit gibt, über die entsprechenden Selbsthilfeorganisationen oder Behindertenverbände mit betroffenen Familien Kontakt aufzunehmen. Zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 oder 21 ist die Versicherteninformation (Anlage X) dieser Richtlinien zu verwenden.“

Im Vergleich zum Berichtsplan ergab sich im Vorbericht aus der Bekanntgabe der Eckpunkte folgende Änderung:

- Das Kapitel „Hintergrund“ wurde entsprechend den neuen Eckpunkten des G-BA angepasst.
- Der am 07.06.2017 publizierte Berichtsplan adressiert die „Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL“. Die Suche nach weiteren systematischen Übersichten entfiel nach Bekanntwerden der neuen Eckpunkte der Mu-RL vom 19.09.2019 (betrifft Abschnitt 4.2 der Methodik gemäß Berichtsplan), da die relevanten Informationen (vor allem: diagnostische Güte des NIPT) dem Abschlussbericht S16-06 entnommen werden konnten [3]. Ergänzende Informationen wurden über orientierende Recherchen identifiziert.

- Die fokussierte systematische Recherche zur Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs beschränkte sich auf qualitative Studien. Surveys wurden nicht berücksichtigt, da sich im Laufe des Prozesses zeigte, dass dadurch keine zusätzlich relevanten Informationen zu erwarten waren (betrifft Abschnitt 4.1 der Methodik gemäß Berichtsplan).
- Die Volltextbewertung wurde auf qualitative Studien mit Erfahrungen mit Pränataldiagnostik, insbesondere mit der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien, fokussiert. Der Grund dafür war, dass andere Verfahren der Pränataldiagnostik in den Materialien nur kurz beschrieben werden.

Im Vergleich zum Berichtsplan ergaben sich darüber hinaus redaktionelle Änderungen.

A2 Methodik gemäß Berichtsplan 1.0

Die folgenden Abschnitte geben den Wortlaut der Berichtsmethodik aus dem Berichtsplan wieder. Über diese Methodik hinausgehende Spezifizierungen oder Änderungen der Methoden im Projektverlauf werden in Abschnitt A1.2 erläutert. Im folgenden Text wird an entsprechenden Stellen auf diesen Abschnitt verwiesen.

Die Erstellung der Versicherteninformation folgt den Methoden und Prozessen des IQWiG zur Erstellung von Gesundheitsinformationen [2].

Dazu zählen folgende Anforderungen: eine wissenschaftliche Evidenzbasierung, ein systematischer Entwicklungsprozess, ein allgemein verständlicher Sprachstil und die Darstellung der Ergebnisse in möglichst unverzerrter und verständlicher Form.

Die Erarbeitung der Versicherteninformation erfolgt schrittweise:

- Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen
- Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
- Erstellung der Versicherteninformation
- qualitative und quantitative Nutzertestung der Informationsmaterialien

A2.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs

Es wird eine fokussierte systematische Recherche nach qualitativen Studien und Surveys durchgeführt. Ziel dieser Suche ist es herauszufinden:

- welche Erfahrungen mit Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen gemacht wurden und welche Herausforderungen in diesem Zusammenhang bestehen sowie
- welche potenziellen Fragen Frauen und Männer zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen haben.

Die eingeschlossenen qualitativen Studien und Surveys sollen Erwartungen, subjektive Erfahrungen und individuelles Handeln bezüglich der Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen beschreiben.

A2.1.1 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys

Tabelle 3: Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys

Einschlusskriterien	
E1a	Zielpopulation Frauen und Männer
E2a	Zum Thema: Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen
E3a	Studientyp: <ul style="list-style-type: none">▪ qualitative Studie▪ Mixed-Methods-Studie▪ Survey
E4a	Übertragbarkeit: Stichprobe stammt aus vergleichbarem Kulturkreis
E5a	Publikationssprache: Englisch oder Deutsch
E6a	Vollpublikation verfügbar
E7a	nachvollziehbar beschriebene Studie nach den festgelegten Qualitätskriterien (siehe Abschnitt A2.1.2.4)
E8a	Publikationszeitpunkt: 2012 oder später veröffentlicht

A2.1.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung

A2.1.2.1 Bibliografische Recherche

Die fokussierte systematische Recherche nach relevanten qualitativen Studien und Surveys wird in folgenden bibliografischen Datenbanken durchgeführt:

- MEDLINE,
- PsycINFO,
- CINAHL.

A2.1.2.2 Weitere Suchquellen

Zur Identifizierung weiterer publizierter und nicht publizierter Studien / Informationen werden folgende Suchquellen herangezogen:

- über Suchmaschinen wie Google und Google Scholar kann ergänzend nach weiteren relevanten qualitativen Studien und Surveys gesucht werden; insbesondere deutschsprachige Publikationen sollen somit identifiziert werden, da diese häufig nicht in den englischen Datenbanken enthalten sind,
- Angebote der Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung im Rahmen des gesetzlichen Auftrags aus § 1 Schwangerschaftskonfliktgesetz,
- im Rahmen der Anhörungen eingereichte Informationen und
- durch den G-BA übermittelte Referenzen.

A2.1.2.3 Selektion relevanter qualitativer Studien und Surveys

Die durch die Suche identifizierten Treffer werden durch 1 Reviewer anhand der Einschlusskriterien (siehe Tabelle 3) selektiert. Das Ergebnis wird durch eine 2. Person qualitätsgesichert.

A2.1.2.4 Informationsbewertung

Die im Volltextscreening als relevant eingestuften qualitativen Studien und Surveys werden zunächst durch 1 Reviewer anhand folgender Aspekte (angelehnt an die Checkliste des Critical Appraisal Skills Programme [CASP] [26]) hinsichtlich ihrer Qualität bewertet. In unklaren Fällen erfolgt eine Begutachtung durch einen 2. Reviewer.

- Sind die Forschungsfrage und / oder Ziele der Studie beschrieben?
- Ist die Stichprobenziehung (Samplingstrategie) beschrieben?
- Ist die Stichprobe (das Sample) beschrieben und für die Fragestellung geeignet?
- Sind die Methoden und der Kontext der Datenerhebung beschrieben und für das Thema geeignet?
- Sind die Methoden der Datenauswertung beschrieben?
- Waren mindestens 2 Wissenschaftler an der Auswertung der Daten beteiligt?
- Ist der Prozess der Datenanalyse transparent und nachvollziehbar beschrieben?
- Sind die Ergebnisse der Studie klar ausgewiesen?

Die Ergebnisse der Bewertung werden bei der Interpretation der Studienergebnisse berücksichtigt.

A2.1.2.5 Informationssynthese

Die in den Studien berichteten Ergebnisse werden deskriptiv zusammengefasst und potenzielle Informationsbedürfnisse von Frauen und Männern zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen identifiziert.

A2.1.3 Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL

A2.1.3.1 Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten

A2.1.3.1.1 Population

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.2 Interventionen

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.3 Zielgrößen

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.4 Studientypen

Es werden systematische Übersichten oder Overviews of Reviews herangezogen, sofern diese methodisch adäquat (siehe Abschnitt A2.1.3.4) durchgeführt wurden.

Um als systematische Übersicht eingeschlossen zu werden, müssen folgende Mindestanforderungen erfüllt sein:

- Es fand eine systematische Recherche in mindestens 2 bibliografischen Datenbanken statt.
- Es fand eine Qualitätsbewertung der Primärstudien statt.

Wenn für die Informationsmaterialien relevante Informationen in den systematischen Übersichten nicht oder nicht hinreichend berichtet werden, werden sie den Primärpublikationen aus den systematischen Übersichten entnommen.

A2.1.3.1.5 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss systematischer Übersichten

Tabelle 4: Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten

Einschlusskriterien	
E1b	Population: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E2b	Intervention: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E3b	Zielgrößen: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E4b	Studientyp: <ul style="list-style-type: none">▪ systematische Übersicht▪ Overview of Reviews
E5b	Zeitpunkt der Recherche: 2012 oder später
E6b	Publikationssprache: Englisch oder Deutsch
E7b	Vollpublikation verfügbar

A2.1.3.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung

A2.1.3.2.1 Bibliografische Literaturrecherche

Eine systematische Recherche nach systematischen Übersichten wird in folgenden bibliografischen Datenbanken durchgeführt:

- MEDLINE,
- Cochrane Database of Systematic Reviews,
- Database of Abstracts of Reviews of Effects und
- Health Technology Assessment Database.

A2.1.3.2 Weitere Suchquellen

Zusätzlich zur Suche in bibliografischen Datenbanken werden weitere Suchquellen zur Identifizierung von systematischen Übersichten herangezogen:

- Websites von NICE und AHRQ,
- durch den G-BA übermittelte Dokumente und
- im Rahmen der Anhörungen eingereichte Informationen.

A2.1.3.3 Selektion relevanter systematischer Übersichten

Die durch die Suche in bibliografischen Datenbanken identifizierten Treffer werden in einem 1. Schritt anhand ihres Titels und Abstracts hinsichtlich ihrer Relevanz bezüglich der spezifischen Einschlusskriterien (siehe Tabelle 4) bewertet. Als potenziell relevant erachtete Publikationen werden in einem 2. Schritt anhand ihres Volltextes auf Relevanz geprüft (Volltextscreening). Beide Schritte erfolgen durch 2 Reviewer unabhängig voneinander. Diskrepanzen werden durch Diskussion zwischen den beiden Reviewern aufgelöst.

Ergebnisse aus den weiteren Suchquellen werden von 1 Reviewer auf systematische Übersichten gesichtet und diese dann hinsichtlich ihrer Relevanz bewertet. Ein 2. Reviewer überprüft den gesamten Prozess inklusive der Bewertungen.

A2.1.3.4 Informationsbewertung

Die im Volltextscreening als relevant eingestuften systematischen Übersichten werden zunächst durch 1 Reviewer mittels des Oxman-Guyatt-Index hinsichtlich ihrer Qualität bewertet. Bewertet werden 9 Items, unter anderem zur Qualität der Informationsbeschaffung, der Studienselektion und der Evidenzsynthese. Eine systematische Übersicht wird herangezogen, wenn sie allenfalls kleinere Mängel („minor flaws“) hat. Das entspricht einem Mindestscore von 5 Punkten. In unklaren Fällen erfolgt eine Begutachtung durch einen 2. Reviewer. Die Entscheidung über die Qualitätsbewertung erfolgt durch einen Konsens zwischen den beiden Reviewern. Die Ergebnisse der Qualitätsbewertung nach Oxman & Guyatt werden im Bericht dargestellt.

Eine eigene Qualitätsbewertung der in die systematischen Übersichten eingeschlossenen Primärstudien erfolgt nicht.

Gemäß den Methoden des Instituts erfolgt die Auswahl der systematischen Übersichten bei Vorliegen mehrerer systematischer Übersichten von angemessener methodischer Qualität unter Berücksichtigung folgender Kriterien:

- Qualitätsunterschiede,
- Ausführlichkeit,
- Aktualität der Suche,
- Durchführung von Sensitivitätsanalysen und Umgang mit Heterogenität,
- Adressierung und Umgang mit ggf. vorhandenem Verzerrungspotenzial.

Da sich der Oxman-Guyatt-Index nur bedingt auf Overviews of Reviews anwenden lässt, werden für die Bewertung von Overviews of Reviews nur die relevanten Aspekte des Oxman-Guyatt-Index berücksichtigt.

A2.1.3.5 Informationssynthese

Alle für die Versicherteninformation relevanten Ergebnisse werden extrahiert. Die Ergebnisse werden hinsichtlich ihrer qualitativen und quantitativen Ergebnissicherheit überprüft.

A2.1.4 Orientierende Recherche nach Hintergrundinformationen

Informationen, die nicht in den identifizierten systematischen Übersichten enthalten sind, zum Beispiel deutsche epidemiologische Daten oder Versorgungsstandards oder -daten, werden durch eine gezielte Suche identifiziert. Die Suche und Auswahl der Informationen findet durch 1 Person statt. Die Qualitätssicherung des Ergebnisses erfolgt durch eine 2. Person. Die Dokumentation im Bericht beschränkt sich auf die Darstellung der konkreten Ergebnisse.

A2.1.5 Nutzertestungen

Es sind 2 unterschiedliche Nutzertestungen vorgesehen. Beide Nutzertestungen haben das Ziel, Akzeptanz, Verständlichkeit und Vollständigkeit der Materialien in unterschiedlichen Phasen des Projekts zu überprüfen, sodass konkrete Verbesserungsvorschläge abgeleitet werden können.

Qualitative Nutzertestung

Vor Veröffentlichung des Vorberichts erfolgt eine qualitative Nutzertestung durch einen externen Dienstleister. Die Kriterien für die Fokusgruppen und die Fragen werden in Zusammenarbeit mit dem externen Dienstleister erarbeitet. Ziel ist es, die Verständlichkeit und Akzeptanz der Versicherteninformation zu erfassen. Dazu werden Fokusgruppen bzw. Einzelinterviews mit schwangeren Frauen und werdenden Vätern durchgeführt. Weitere Gruppen der Nutzertestung bestehen aus Experten und Expertinnen wie zum Beispiel Ärzten und Ärztinnen, Hebammen / Entbindungshelfer und Personen, die in der Schwangerenberatung tätig sind. Auf Basis der Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung wird die Versicherteninformation überarbeitet.

Quantitative Nutzertestung

Die externe quantitative Nutzertestung (in Form eines Surveys) findet nach dem Stufenverfahren zum Vorbericht statt. Der Fragenkatalog und die Vorgaben für die Stichprobe der Nutzertestung werden im Laufe des Projekts in Zusammenarbeit mit dem Dienstleister entwickelt. Ziel des Surveys ist es, die Verständlichkeit und Akzeptanz der Versicherteninformation zu erfassen. Auf Basis der Ergebnisse des Surveys wird die Versicherteninformation überarbeitet.

A2.1.6 Konzept für eine Internetversion der Versicherteninformation

Neben der Printversion der Versicherteninformation soll ein Konzept für die Umsetzung der Inhalte in einer Internetversion vorgelegt werden. Die Umsetzung dieses Konzepts ist nicht Teil des Auftrags.

A3 Details der Ergebnisse

A3.1 Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen (qualitative Forschung)

A3.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung: qualitative Studien

A3.1.1.1 Bibliografische Recherche nach qualitativen Studien

Abbildung 2 zeigt das Ergebnis der systematischen Literaturrecherche nach qualitativen Studien in den bibliografischen Datenbanken und der Studienselektion gemäß den Kriterien für den Studieneinschluss.

Die Suchstrategien für die Suche in bibliografischen Datenbanken finden sich in Kapitel A7. Die letzte Suche fand am 09.01.2019 statt.

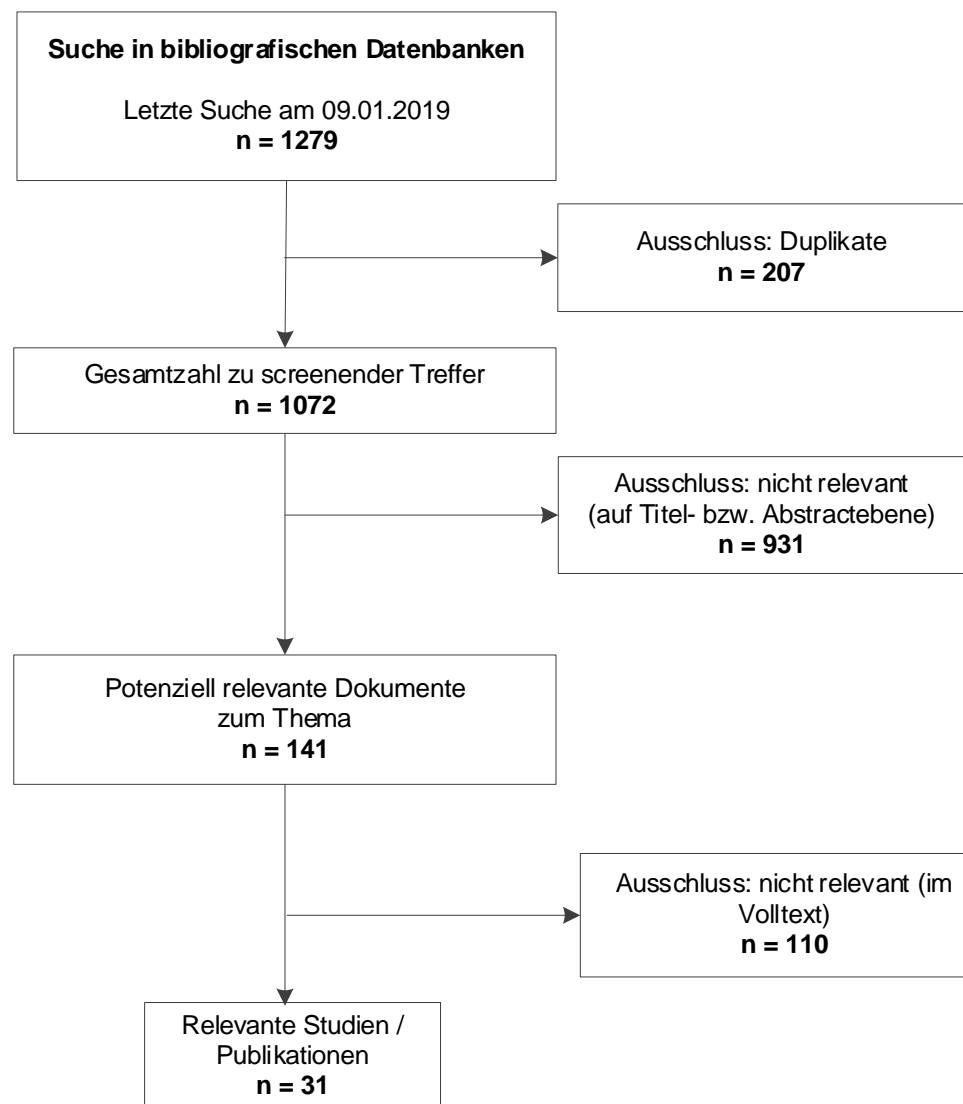


Abbildung 2: Ergebnis der bibliografischen Recherche und des Literaturscreenings für qualitative Studien

A3.1.1.2 Weitere Suchquellen

Über weitere Suchquellen wurden keine weiteren qualitativen Studien beziehungsweise Dokumente identifiziert, die die für diesen Bericht definierten Einschlusskriterien erfüllten und nicht bereits über die bibliografische Recherche gefunden wurden.

A3.1.1.3 Resultierender Studienpool: qualitative Studien

Es wurden 31 qualitative Studien eingeschlossen. Eine Liste der eingeschlossenen Studien findet sich in Kapitel A6.

A3.1.2 Ergebnisse der qualitativen Studien

A3.1.2.1 Erfahrungen mit Pränataldiagnostik in der Schwangerschaft

Manche Frauen erleben die Schwangerschaft als etwas, das außerhalb der eigenen Kontrolle liegt. Pränataldiagnostische Untersuchungen werden dann als Chance gesehen, ein Gefühl der Kontrolle und Sicherheit in Bezug auf die Entwicklung des Kindes zu erhalten [5,6,27].

Pränataldiagnostische Untersuchungen werden von einem Teil der Frauen als Möglichkeit gesehen, im Falle einer Fehlbildung des Ungeborenen entscheiden zu können, die Schwangerschaft fortzuführen oder zu beenden. Manche Frauen oder Paare hoffen, dass dem Fötus bei einer durch die Diagnostik erkannten Erkrankung geholfen werden kann – oder sie die Möglichkeit erhalten, sich auf ein Leben mit einem besonderen Kind einstellen zu können [5].

Einige zögern jedoch, pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch zu nehmen, da sie unsicher sind, wie sie sich bei der Diagnose einer Fehlbildung oder Erkrankung entscheiden würden [5]. Andere haben Bedenken, dass sie zu viele oder ungewollte Informationen über das Ungeborene erhalten könnten, beispielsweise über Erkrankungen, die nach der Geburt oder im späteren Leben des Kindes auftreten könnten und denen nicht vorgebeugt werden kann [5].

Die Informationen, die zur Verfügung stehen, sind auf den Zugang zu den Untersuchungen auf Trisomien sowie auf deren Risiken beschränkt und werden meist als wenig empathisch empfunden. Manchen vermissen Erklärungen und Beschreibungen, wie sich ein solcher Test anfühlt und welche Auswirkungen eine Trisomie 21 auf das Kind und die Familie haben könnte [6,8,28]. Oft wird die Beschreibung von Erfahrungen anderer Paare, die sich einem Test unterzogen oder ein Kind mit Trisomie 21 großgezogen haben, gewünscht [6,28].

Andere wünschen sich Informationen über die Art und den Ablauf der verschiedenen Untersuchungen, um bewusster zwischen den verschiedenen Optionen entscheiden zu können [6,29]. Zahlen zur Pränataldiagnostik werden oft als kompliziert und eher verwirrend erlebt. Die Vermittlung altersbedingter Risikozunahmen in Bezug auf Trisomien wird von einigen als indirekte Empfehlung für einen Test verstanden. Sie befürchten, dies könnte Sorgen auslösen [30].

Viele beschreiben, dass sie mit einer Flut von Informationsmaterialien zur Schwangerschaft und Geburt konfrontiert werden [28]. Es fällt ihnen schwer zu unterscheiden, welche Informationen für anstehende Entscheidungen, auch über pränataldiagnostische Untersuchungen, relevant sind. Zudem fehlt ihnen eine Orientierung, welche Informationen in welcher Phase der Schwangerschaft benötigt werden [6].

Vor- und Nachteile einer Entscheidungshilfe

Frauen und Paare versprechen sich von einer Entscheidungshilfe zur Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Untersuchungen, dass sie helfen könnte, deren Vor- und Nachteile in Ruhe abzuwägen und eine informierte Entscheidung zu treffen – möglicherweise mit mehr Zeit, als in einer Arztpraxis oder Klinik zur Verfügung stünde [31].

Wichtig ist den meisten, dass die Ärztin oder der Arzt die Entscheidungshilfe übergibt und erklärt sowie Ansprechpartner nennt, an die man sich bei noch offenen Fragen wenden kann [32]. Zusätzlich wird gewünscht, dass die Entscheidungshilfe online verfügbar ist [31].

Der Umfang der Entscheidungshilfe wird nicht stark kritisiert. Es interessiert alles, was an Informationen über die Schwangerschaft und das Kind erhältlich ist [32]. Eher werden noch weitere Informationen erwünscht.

Als möglicher Nachteil einer Entscheidungshilfe wird das Wissen um die Risiken und den Nutzen des Tests genannt, das Sorgen bereiten könnte [31,32]. Weiter wird genannt, dass das Arztgespräch durch das Besprechen einer Entscheidungshilfe länger dauern könnte [32].

Ersttrimesterscreening (ETS)

Für viele schwangere Frauen ist das Ersttrimesterscreening (ETS) ein Meilenstein. Es markiert eine neue Phase in der Schwangerschaft, weil die Ergebnisse eine gewisse Sicherheit suggerieren. Obwohl die Wahlmöglichkeit bei der Inanspruchnahme des ETS geschätzt wird, wird es von den meisten wahrgenommen, ohne die Nutzung groß zu hinterfragen [27].

Das ETS wird als Möglichkeit verstanden, das Kind zu „sehen“ und sich die Schwangerschaft sowie die Gesundheit des Kindes bestätigen zu lassen [5,27]. Es werden Informationen über das Geschlecht gewünscht und eine Zusicherung, dass alles normal verläuft [5]. Frauen und Paare warten oft das ETS ab, bevor sie anderen von der Schwangerschaft erzählen [27].

Es ist bekannt, dass beim ETS ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie festgestellt werden kann [27]. Sehr viele sind sich unsicher, welche Konsequenzen ein solches Ergebnis für sie nach sich ziehen würde [27,28,30]. Vielen bereitet das Risiko große Sorgen, das Ungeborene nach einem auffälligen ETS-Ergebnis durch einen möglicherweise empfohlenen invasiven Test zu verlieren, und manche lehnen daher weiterführende Tests ab [30].

Sollte eine Trisomie festgestellt werden, wäre für viele die Entscheidung über die Weiterführung oder einen Abbruch der Schwangerschaft sehr schwierig [16]. Nur wenige sind sich im

Vorfeld sehr sicher, wie sie sich bei einer solchen Diagnose entscheiden würden [27,30]. Die Entscheidung für eine solche Untersuchung wird als privat angesehen.

Einige Paare möchten die Entscheidung gemeinsam tragen und die Untersuchung zusammen wahrnehmen [28,32]. Falls die Partner unterschiedliche Meinungen haben, überlassen viele Männer die Entscheidung ihrer Partnerin: Dann trifft die Frau die finale Entscheidung [13,33].

Tabelle 5 fasst die Gründe für und gegen die Inanspruchnahme einer Untersuchung auf Trisomie 21 im Rahmen des ETS zusammen.

Tabelle 5: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines ETS zur Untersuchung auf Trisomie 21

Gründe für eine Untersuchung auf Trisomie 21 (ETS)	Gründe gegen eine Untersuchung auf Trisomie 21 (ETS)
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Absicherung, dass das Kind gesund ist ▪ Bei einer Diagnose: Vorbereitung auf ein Kind mit Trisomie ▪ Folgen für die Familie abschätzen können ▪ Zugang zu Unterstützungsangeboten während der Schwangerschaft ▪ gezieltere Geburtsvorbereitung ▪ auffällige Ergebnisse bei Screeninguntersuchungen ▪ fortgeschrittenes Alter ▪ Partner wünscht den Test ▪ ärztliche Empfehlung 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ eine Diagnose wäre kein Grund für einen Schwangerschaftsabbruch ▪ kein wahrgenommenes persönliches Risiko für ein Kind mit einer Trisomie 21 ▪ jüngeres Alter ▪ unauffällige Schwangerschaften in der Vergangenheit ▪ Vermeiden von Sorgen und Stress ▪ religiöse Einstellung ▪ Mangel an Wissen um Risiken in der Schwangerschaft
ETS: Ersttrimesterscreening	

A3.1.2.2 Entscheidungsfindung: weiterführende Tests

Frauen und Paare begrüßen es, wenn ihnen ein auffälliges ETS-Ergebnis in einem geschützten Rahmen mitgeteilt wird und ihnen vor Ort etwas Zeit gegeben wird, diese Information zu verarbeiten [34].

Frauen beschreiben, dass ein auffälliges Testergebnis emotional stark belastet. Sie sind überrascht, geschockt, traurig, ängstlich und unsicher oder machen sich Sorgen, dass weitere Testverfahren schaden könnten. Das Warten auf die Ergebnisse wird als sehr belastend erlebt [29].

Viele berichten, dass sie vor einem ETS eine feste Meinung dazu hatten, ob sie bei einem auffälligen Ergebnis die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen würden [19]. Die Schwangerschaft und die damit verbundene persönliche Entwicklung können jedoch auch frühere Einstellungen zur Pränataldiagnostik ändern [5].

Einige Frauen sind nach der Ultraschalluntersuchung mit den vermittelten Informationen über eine mögliche Fehlbildung nicht zufrieden. Es besteht großer Bedarf an weiterführenden

mündlichen und schriftlichen Informationen. Die Frauen möchten Fehlbildungen und dessen Folgen für die Zukunft des Kindes und für das Familienleben besser verstehen [35]. Das Wissen, dass eine Trisomie 21 unterschiedlich schwer ausgeprägt sein kann, erschwert die Entscheidung für oder gegen ein Screening [16].

Widersprüchliche Informationen von verschiedenen Ärztinnen und Ärzten verwirren und verunsichern [35]. Frauen erleben die Entscheidung bezüglich eines NIPT versus invasiver Diagnostik als sehr persönlich und besprechen es außer mit dem Partner nur selten mit anderen Personen im sozialen Umfeld. Eine Herausforderung stellt das Abwägen der verschiedenen Faktoren dar [19]. Zudem berichten einige Frauen, dass ihnen Zeit für Reflexion und Gespräche wichtig ist [35].

Ausschlaggebende Gründe für oder gegen weitere Testverfahren sind außerdem die Sicherheit, das Risiko für Fehlgeburten und Komplikationen aufgrund des Tests, die Genauigkeit der empfohlenen Testverfahren, das Wohlbefinden während des Tests sowie, wie schnell die Testergebnisse vorliegen [19,29].

A3.1.2.3 Einstellung zum und Erfahrungen mit dem NIPT

Viele Schwangere begrüßen die Möglichkeit einer Untersuchung auf Trisomie durch den NIPT. Dabei ist es vielen wichtig, dass sie frei wählen können, ob sie den Test in Anspruch nehmen [7-9,11].

Am NIPT schätzen Schwangere das einfache Verfahren über eine Blutentnahme, an die sie bereits gewöhnt sind. Ausschlaggebend für die Entscheidung für einen NIPT sind die Genauigkeit des Tests sowie das nicht invasive Verfahren ohne Fehlgeburtsrisiko [8,10,11,13-17,36]. Der Test verursacht zudem weniger Schmerzen als invasive Verfahren [19]. Der Wunsch nach einem Test ohne Fehlgeburtsrisiko ist besonders bei Frauen stark, die einen Schwangerschaftsabbruch ablehnen [10].

Die Wartezeit auf das Ergebnis eines NIPT wird als sehr belastend erlebt [10,19], ebenso fehlerhafte oder nicht eindeutige Ergebnisse, die eine erneute Blutentnahme erfordern [10].

Frauen äußern eine große Präferenz für einen NIPT früh in der Schwangerschaft, damit die Entscheidung für oder gegen einen anschließenden invasiven Test und ggf. eine Beendigung der Schwangerschaft früh getroffen werden kann – möglichst, bevor sie das soziale Umfeld über die Schwangerschaft informiert haben. Bei einer Fortsetzung der Schwangerschaft ziehen sie es vor, sich und später auch ihr soziales Umfeld auf die Geburt eines Kindes mit Trisomie vorzubereiten [10,11,13-15,17,18].

Tabelle 6 fasst die zuvor beschriebenen Gründe für und gegen die Inanspruchnahme eines NIPT zusammen.

Tabelle 6: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT

Gründe für die Inanspruchnahme eines NIPT	Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Sicherheit (kein Risiko für Fehlgeburt) ▪ einfache Durchführung ▪ Genauigkeit der Ergebnisse ▪ Unterstützung der Entscheidung für oder gegen invasiven Test / Abbruch der Schwangerschaft ▪ Beruhigung (Ausschluss von Trisomie) ▪ Vorbereitung auf die Geburt eines Kindes mit Trisomie und das Leben mit einem besonderen Kind ▪ weitere Informationsquelle über das Kind 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Schwangerschaftsabbruch kommt nicht infrage ▪ Vermeiden von emotionaler Belastung durch Wartezeit auf die Ergebnisse ▪ Ablehnung weiterführender Tests ▪ Sorge vor Beeinflussung der Mutter-Kind-Beziehung ▪ Testergebnisse nicht genau genug ▪ Möglichkeit von nicht verwertbaren Testergebnissen
NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

Einige Frauen äußern Bedenken bezüglich der Einführung des NIPT in die Versorgung. Sie sorgen sich, dass eine Kostenübernahme durch das Versicherungssystem als implizite Empfehlung für den Test verstanden werden könnte [13]. Aufgrund der einfachen Durchführbarkeit könnten viele Frauen und Paare schnell und unüberlegt den Test in Anspruch nehmen [17]. Außerdem könnten Schwangerschaften abgebrochen werden, ohne ausreichend über diese Entscheidung und über Alternativen nachzudenken. Eine gute Beratung zur Inanspruchnahme des NIPT wird als sehr wichtig angesehen [11]. Einige Frauen machen sich Sorgen um ein mögliches falsch-positives Ergebnis des NIPT und dessen Folgen [9].

Weiterhin befürchten und beschreiben einige Frauen, dass sich ein sozialer Druck aufbauen könnte, den NIPT in Anspruch zu nehmen – und dass als Folge Menschen mit einer Trisomie in Zukunft gesellschaftlich weniger akzeptiert werden könnten [11,13,16]. Andere Frauen nehmen jedoch auch einen sozialen Druck wahr, den NIPT nicht in Anspruch zu nehmen [16].

A3.1.2.4 Partner schwangerer Frauen und Pränataldiagnostik

Viele Paare sehen die Entscheidung über die Teilnahme an Untersuchungen in der Schwangerschaft als gemeinsame Entscheidung an [6]. Meist sind die Partner der Meinung, dass die angebotenen Untersuchungen in Anspruch genommen werden sollten. Sie vertrauen den Tests und hoffen, dass die Ergebnisse beruhigen, indem sie die Gesundheit des Kindes bestätigen oder bei Hinweisen auf Auffälligkeiten Hilfe ermöglichen [33,37]. Die meisten Partner denken aber nicht intensiv über die Untersuchungen und deren mögliche Folgen nach [33].

Viele Männer begleiten ihre schwangere Partnerin zu Arztterminen, um sie zu unterstützen [33]. Sie erhalten selbst jedoch oft keine Informationen, wie die Untersuchungen ablaufen, welche Ziele damit verfolgt werden und welche Ergebnisse diese haben können [33,37].

Auffällige Ergebnisse sind für manche völlig unerwartet [37]. Viele machen sich dann große Sorgen um das Kind. Einige vermuten, dass das Kind ernsthaft erkrankt oder geschädigt ist, wenn sie den Hinweis auf eine nötige 2. Untersuchung erhalten. Einige denken sehr schnell

daran, welche Konsequenzen das Leben mit einem behinderten Kind haben könnte, ohne dass eine Diagnose feststeht [37].

Viele möchten, dass die Bedeutung eines auffälligen Ergebnisses zeitnah erklärt wird. Einige wünschen sich Informationen, um sich mental auf mögliche Schädigungen des Kindes vorzubereiten [37]. Eine dazu im Vorfeld von Untersuchungen ausgehändigte Broschüre würden sie begrüßen [37].

Manche Partner unterstützen die Inanspruchnahme des NIPT; sie sehen es als Vorteil des Tests, genauere Informationen zu erhalten, ohne dabei Risiken für das Kind einzugehen [14]. Einige machen sich aber auch Sorgen um die Konsequenzen eines möglichen auffälligen Ergebnisses [14].

Partner möchten in die Entscheidungsfindung rund um pränataldiagnostische Untersuchungen eingebunden werden. Sie sehen dies als Verantwortung gegenüber ihrer Partnerin und als Möglichkeit an, die partnerschaftliche Beziehung zu stärken, um die Konsequenzen der Entscheidung gemeinsam tragen zu können. Manchmal ist dies für Partner in der Rolle als „Nichtpatient“ im Rahmen der Arzt-Schwangeren-Beziehung schwierig [14].

A3.1.2.5 Diagnose: Trisomie

Die Diagnose einer Trisomie ist oft zunächst ein Schock und wird von den meisten Frauen und Paaren als unerwartete persönliche Tragödie beschrieben [34,35,38-41]. Es folgen oft eine erste Ablehnung der Diagnose, Wut und aufkommende Schuldgefühle, die Trisomie durch eigenes Verhalten ausgelöst zu haben. Viele berichten von widersprüchlichen Gefühlen [34,39]. Die Diagnose bedeutet das Ende der erwarteten gesunden und unbeschwerten Schwangerschaft [38].

Die Diagnose ist für viele sehr schwer zu begreifen und zu verarbeiten – vor allem, wenn sie die Bewegungen des Kindes spüren. Die Diagnose wird von manchen als „unfair“ wahrgenommen [38].

In der ersten Zeit nach der Diagnose werden ergebnisoffene Gespräche mit Ärztinnen und Ärzten über das weitere Vorgehen als positiv erlebt [34]. Besonders wichtig sind das unmittelbare Angebot an Unterstützung sowie die Bereitstellung von Informationen direkt nach der Diagnose [39].

Als negativ wird erlebt, wenn

- Ärztinnen und Ärzte versuchen, die Schwangere bzw. die Paare zu einem Abbruch zu bewegen,
- die Familie negativ auf die Diagnose reagiert,
- ein Mangel an Mitgefühl zum Ausdruck gebracht wird und
- Informationen fehlen oder diese veraltet und beängstigend sind [39].

Viele berichten, dass die Trennung von bisherigen Vorstellungen vom Kind und der Zukunft als Familie mit Trauer verbunden war. Viele fragen sich, welchen Einfluss eine Trisomie auf das Familienleben haben würde, z. B. bezüglich der langfristigen Versorgung des Kindes, der gesellschaftlichen Stellung Behinderter und finanzieller Aspekte [7,34,39]. Sie machen sich Sorgen um die Zukunft des Kindes und ihre eigene Zukunft. Viele fragen sich, was sie die nächsten Jahre erwarten würde, wenn sie die Schwangerschaft fortführen würden [34,39].

Für viele ist nach Erhalt der Diagnose die Entscheidung, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder nicht, sofort klar. Einige beschreiben, dass sie ihre bisherige Einstellung zu diesem Thema ändern. Relevante und neutrale Informationen über eine mögliche Prognose und das Vorgehen bei einem Abbruch werden für diese Entscheidung sehr geschätzt [34].

Bei der Entscheidungsfindung für oder gegen eine Weiterführung der Schwangerschaft werden die in Abbildung 3 dargestellten Einflussfaktoren genannt [7,34,35,39].



Abbildung 3: Einflussfaktoren auf die Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft bei der Diagnose Trisomie [34,35]

Die Diagnose zieht für viele Frauen eine unter Zeitdruck zu treffende Entscheidung nach sich. Der Bedarf an Informationen ist groß, besonders an genauen Informationen über das Kind, wie zum Beispiel die Prognose. Die Entscheidungsfindung belastet viele Frauen sehr stark. Zudem fällt es manchen Frauen im Alltag schwer, anderen Schwangeren und gesunden Kindern zu begegnen [38].

Den Frauen ist es sehr wichtig, dass die Diagnose absolut sicher ist, bevor sie eine Entscheidung über einen Abbruch oder die Fortführung der Schwangerschaft treffen [35].

A3.1.2.6 Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft

Sich für einen Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden bedeutet, sich vom Kind und von der Schwangerschaft zu verabschieden [41]. Nachdem die Entscheidung für einen Abbruch gefallen ist, wird es als sehr schwierig empfunden, die Bewegungen des Kindes und die physische Veränderung des Körpers zu spüren, die mit der Schwangerschaft einhergeht [41].

Auch Ultraschalluntersuchungen sind für viele Frauen nach der Entscheidung für einen Abbruch sehr schwierig [41]. Einige vermeiden es bis zum Abbruch, ihren schwangeren Körper zu betrachten, oder beenden das an die Schwangerschaft angepasste Essverhalten [41]. Viele sind emotional sehr empfindsam, besonders in bestimmten Umgebungen wie Arztpraxen und Kliniken. Sie erleben es als unangenehm, wenn sie in Kliniken neben Frauen behandelt werden, die mit einem gesunden Kind schwanger sind [41]. Viele erleben jedoch die professionelle Betreuung während des Abbruchs als teilnahmsvoll [40].

Die Einnahme von Medikamenten zum Einleiten des Abbruchs wird von den Frauen als „point of no return“ und als eine emotional sehr belastende Situation beschrieben, in welcher sie den Fötus bewusst töten [41]. Sie berichten von emotionalen und physischen Schmerzen während des Abbruchs. Darauf fühlten sich viele nicht vorbereitet und bemängeln, dass entsprechende Informationen im Vorfeld fehlten [40]. Sie wünschen sich umfassende Informationen, zum Beispiel darüber, was direkt nach dem Abbruch passiert [35]. Viele Frauen stehen dann u. a. vor der Entscheidung, den Fötus sehen zu wollen oder dies abzulehnen [40].

Viele Frauen akzeptieren mit der Zeit ihre Entscheidung für einen Abbruch der Schwangerschaft. Manche trauern jedoch noch Jahre nach dem Abbruch. Einige sehnen sich nach einem Kind und sorgen sich, dass diese Situation in einer nächsten Schwangerschaft erneut auftreten könnte [40].

A3.1.2.6.1 Entscheidung zur Fortführung der Schwangerschaft

Viele Frauen und Paare haben aber auch positive Erfahrungen mit Informationen über Trisomie 21, mit dem Austausch in Selbsthilfegruppen für Eltern mit Kindern mit Trisomie und bei Gesprächen mit medizinischen Spezialisten sowie der Unterstützung durch Familie und Freunde gemacht [39]. Besonders wichtig ist vielen der Austausch mit anderen Eltern von Kindern mit Trisomie 21. Als hilfreich werden auch Aufmerksamkeit und Empathie im sozialen Umfeld beschrieben [39].

Die Bewältigung des Alltags und das Versorgen älterer Kinder sind für viele nach der Diagnose und mit fortschreitender Schwangerschaft eine große Herausforderung [38]. Einige nehmen eher Abstand und meiden den Kontakt mit dem sozialen Umfeld, da sie nicht an die Diagnose erinnert werden möchten [38]. Andere schätzen sehr, dass sie ihre Gedanken und Gefühle mit der Familie und Freunden teilen können [38].

Nach einer gewissen Zeit beschreiben einige Frauen, dass sie die Diagnose allmählich akzeptieren und ihr Leben langsam umstellen, um sich auf die Geburt vorzubereiten. Sie bereiten sich mental und praktisch auf das Leben mit einem behinderten Kind vor. Viele beschreiben, dass sie eine besondere und sehr enge Bindung zum ungeborenen Kind entwickeln. Die Frauen sorgen sich jedoch, ob die Schwangerschaft weiterhin gut verläuft. Auch deshalb wird das Warten auf weitere (Kontroll-)Untersuchungen als schwierig erlebt [38].

Manche machen sich Sorgen, ob die Geburt normal verläuft und die erste Zeit danach. Sie fragen sich, ob das Kind nach der Geburt von ihnen getrennt wird, Operationen erforderlich sind und wie hoch die Chance ist, dass es überlebt. Auch praktische Fragen stellen sich, zum Beispiel wie Geschwisterkinder vor oder während der Geburt versorgt werden können [38]. Die Frauen haben ein besonderes Bedürfnis, die Zukunft zu planen und vorzubereiten, und benötigen dafür entsprechende Informationen [38].

Eltern von Kindern mit Trisomie 21 berichten, dass sich ihre Gefühle mit der Zeit gewandelt haben, hin zur Akzeptanz der Diagnose. Die Mitteilung der Diagnose in der Frühschwangerschaft wird von vielen als positiv angesehen. Dadurch hätten sie sich schon vor der Geburt auf das Kind vorbereiten können [39].

A3.1.2.7 Einstellungen von Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 zum NIPT

Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 sehen bei einem NIPT den Vorteil, dass invasive Tests und das damit verbundene Risiko für Fehlgeburten vermieden werden könnten. Weiterhin bewerten sie positiv, dass ein NIPT zu einem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft möglich ist [12]. Bei einem auffälligen Ergebnis wäre dann ein Abbruch, wenn gewünscht, einfacher, einerseits weil die Bindung zum Fötus vermutlich noch nicht so stark sei, andererseits dem sozialen Umfeld die Schwangerschaft oft noch nicht bekannt sei. Auf der anderen Seite befürchten die Eltern auch, dass mit der Einführung des NIPT weniger Kinder mit Trisomie geboren werden könnten. Sie glauben, dass Paare, die sich gegen die Durchführung des Tests entscheiden, stigmatisiert werden könnten, wenn sie ein Kind mit Trisomie bekommen. Einige Studienteilnehmer äußerten sich besorgt darüber, dass es weniger Akzeptanz und weniger Unterstützung für Kinder mit Downsyndrom geben könnte, wenn mehr Paare den NIPT verwenden sollten [12].

Einige Väter von Kindern mit Trisomie 21 berichten von einem Zwiespalt zwischen einem wahrgenommenen Druck, die Schwangerschaft zu beenden, und der Entscheidung, ein Kind mit Trisomie 21 großzuziehen. Dieser Druck setze sich aus den eigenen Vorstellungen und Erwartungen, durch Ärztinnen und Ärzte, die Familie und Freunde sowie durch verfügbare Informationen zusammen. Sie beschreiben, dass hauptsächlich medizinisch geprägte, eher negative und veraltete Informationen über Trisomie 21 verfügbar seien. Einigen wurde ein zeitlicher Druck bei der Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft vermittelt [18]. Manche spüren eine gesellschaftliche Haltung, dass Kinder mit einer Behinderung unerwünscht sind [18].

Die Väter beschreiben, dass sie sich denselben Fragen wie Väter anderer Kinder gegenübersehen. Besondere Herausforderungen bestehen demnach durch die häufigen gesundheitlichen Probleme, eine langsamere Entwicklung des Kindes, manche seiner Verhaltensweisen und die Sorge um seine Zukunft. Dennoch beschreiben sie positive Erfahrungen mit ihrem Kind. Unterstützungsangebote helfen bei der Bewältigung im Alltag [18].

A3.1.2.8 Diagnose Trisomie 13 / Trisomie 18

Frauen und Paare wünschen sich nach der Diagnose einer Trisomie 13 oder Trisomie 18 Informationen über das Spektrum der Erkrankung und darüber, wie andere Kinder und Familien mit der Diagnose leben. Allein die Unterstützung durch den Arzt oder die Ärztin – unabhängig von der Entscheidung der Eltern – wird als hilfreich erlebt [42].

A3.1.3 Potenzielle Informationsbedürfnisse bezüglich des NIPT

Aus den Ergebnissen der eingeschlossenen qualitativen Studien konnten folgende potenziellen Informationsbedürfnisse abgeleitet werden:

Zur Pränataldiagnostik allgemein

- Was sind die Ziele der einzelnen pränataldiagnostischen Untersuchungen?
- Wie laufen die Untersuchungen ab?
- Wann und von wem werden die Ergebnisse mitgeteilt?
- Treten bei der Untersuchung Schmerzen auf?
- Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, eine Fehlbildung oder Erkrankung mit der jeweiligen Untersuchung zu erkennen? Wie sicher sind die Ergebnisse?
- Welche Möglichkeiten und Grenzen haben die einzelnen Untersuchungen?
- Welche Risiken sind mit den Untersuchungen verbunden?
- Gibt es Alternativen zu den Untersuchungen?
- Was folgt, wenn ein erhöhtes Risiko für eine Fehlbildung oder Erkrankung festgestellt wurde?
- Können pränataldiagnostische Untersuchungen dem Kind im Fall einer Fehlbildung oder Erkrankung helfen?
- Was hilft mir dabei, eine Entscheidung für / gegen einen Test zu treffen?
- Kann ich wählen, ob ich pränataldiagnostische Untersuchungen wahrnehme, oder besteht eine Verpflichtung?

Entscheidungsfindung bezüglich der Inanspruchnahme eines ETS

- Was hilft bei der Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme eines ETS?
- Was hilft, wenn man als Paar unterschiedlicher Meinung bezüglich eines ETS ist?
- Welche Erfahrungen haben andere Paare gemacht?
- Wo gibt es zuverlässige und neutrale Informationen?
- Wie kann mit der Informationsflut in der Schwangerschaft umgegangen werden und wie können die Informationen priorisiert werden?
- Was kann helfen, wenn die angebotenen Informationen verwirrend sind?
- Wo sind gute Informationen über das Leben mit einem behinderten Kind zu finden?

Partner

- Wo finden Partner zuverlässige Informationen über die Untersuchungen in der Schwangerschaft?
- Welche Konsequenzen hat ein auffälliges Untersuchungsergebnis für die Partnerin?
- Wie kann die Partnerin unterstützt werden?

NIPT

- Welche (zusätzlichen) Informationen sind durch einen NIPT möglich?
- Was sind die Vorteile eines NIPT gegenüber den invasiven Tests?
- Was für Nachteile hat der NIPT gegenüber den invasiven Tests?
- Ab wann kann frühestens ein NIPT in Anspruch genommen werden?
- Wie wird ein NIPT durchgeführt?
- Wie lange dauert die Untersuchung (Blutentnahme)?
- Welche Wartezeiten sind mit einem NIPT verbunden (z. B. auf einen Termin oder das Ergebnis)?
- Wie wird das Ergebnis mitgeteilt?
- Wie kann mit der emotionalen Belastung während der Wartezeit umgegangen werden?
- Was ist der Vorteil, wenn ein NIPT invasiven Tests vorgeschaltet wird?
- Wie genau ist ein NIPT im Verhältnis zur invasiven Diagnostik?
- Was muss man wissen, bevor ein NIPT in Anspruch genommen werden kann?
- Was bedeuten die Ergebnisse eines NIPT?
- Was passiert nach der Mitteilung des Ergebnisses?
- Wie hoch ist das Risiko eines Testversagens? Was passiert dann?

- Wie lange ist die Wartezeit zwischen einem auffälligem NIPT-Ergebnis und dem Ergebnis aus invasiver Diagnostik? Wo gibt es Unterstützung, um diese Zeit zu bewältigen?
- Was passiert, wenn sich die Ergebnisse des ETS und des NIPT widersprechen?
- Wie lange bleibt nach einem auffälligen Ergebnis Zeit für eine Entscheidung über die Fortführung oder den Abbruch der Schwangerschaft?
- Was hilft, wenn gesellschaftlicher oder Druck aus dem sozialen Umfeld bezüglich der Inanspruchnahme eines NIPT empfunden wird?
- Haben Eltern oder hat ein Kind mit Trisomie Nachteile, wenn der Test abgelehnt wird und nach der Geburt eine Trisomie festgestellt werden sollte?

Positive Testergebnisse

- Was passiert bei einem positiven Testergebnis? Welche Entscheidungen stehen dann wann an?
- Wie kann mit dem emotionalen Schock und Gefühlen von Ärger, Verzweiflung und Schuld umgegangen werden?
- Bin ich als schwangere Frau schuld an einem auffälligen Testergebnis?
- Wie viel Zeit bleibt für eine Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft nach einem auffälligen Testergebnis?
- Was passiert, wenn die Schwangerschaft fortgeführt wird?
- Was passiert, wenn die Schwangerschaft abgebrochen wird?

Entscheidung für die Fortführung der Schwangerschaft

- Welche Konsequenzen würde ein Leben mit einem behinderten Kind haben?
- Was bedeutet ein Kind mit Trisomie für die Familie?
- Welche Bedeutung hat die Diagnose für das Leben des Kindes direkt nach der Geburt und langfristig?
- Wie kann ich mich auf ein Leben mit einem Kind mit Trisomie vorbereiten?
- Welche praktische Hilfe gibt es?
- Welche Erfahrungen machen Paare mit der Betreuung eines behinderten Kindes?
- Wie wird sich der Zustand des Kindes während der Schwangerschaft verändern?
- Welche Untersuchungen stehen bis zur Geburt an?
- Wie wird die Geburt ablaufen?
- Wie können sich Schwangere und Partner auf die Geburt vorbereiten? Gibt es zum Beispiel spezielle Geburtskliniken?
- Was passiert mit dem Kind nach der Geburt?

- Wo wird Unterstützung geboten?
- Wie können Freunde und Familie unterstützen?

Entscheidung für den Abbruch der Schwangerschaft

- Was passiert, wenn sich Schwangere und Partner gegen ein Kind mit Trisomie entscheiden und die Schwangerschaft abbrechen möchten? Welche Schritte stehen an?
- Wie läuft ein Schwangerschaftsabbruch ab?
- Wie stark sind die Schmerzen bei einem Abbruch?
- Wie kann mit Trauer, Verlust- und Schuldgefühlen umgegangen werden?

Wissen um die Trisomie

- Was sind die Ursachen von Trisomien?
- Welche Risikofaktoren gibt es?
- Wie verändert sich das Risiko für Trisomien mit zunehmendem Alter der Eltern?
- Welche Beschwerden können bei Trisomien bestehen?
- Wie äußert sich eine Trisomie?
- Wie verlaufen Trisomien und wie ist die Prognose?
- Wie gut sind Menschen mit Trisomien in die Gesellschaft integriert? Welche Möglichkeiten der Unterstützung gibt es?
- Welche Erfahrungen haben andere Eltern mit der Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft bei einer Trisomie gemacht?
- Welche Erfahrungen haben andere Eltern mit einem Kind mit einer Trisomie gemacht?

A3.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz

A3.2.1 Bibliografische Datenbanken

Es wurde keine Informationsbeschaffung bezüglich systematischer Übersichten durchgeführt. Entsprechend erfolgten keine Informationsbewertung und -synthese systematischer Übersichten (siehe Abschnitt A1.2). Für die Ableitung von Aussagen zur Zuverlässigkeit des NIPT (darunter Sensitivität, Spezifität, falsch-positive und falsch-negative Testergebnisse) wurden die Ergebnisse des Abschlussberichts S16-06 des IQWiG herangezogen [3].

A3.2.2 Weitere Quellen

Informationen, die nicht dem Abschlussbericht entnommen werden konnten (zum Beispiel zur Epidemiologie), wurden durch orientierende Recherchen identifiziert.

A3.2.2.1 Autorenanfragen

Für die vorliegende Bewertung wurde 1 Autorenanfrage versendet (Tabelle 7). Die Informationen aus der eingegangenen Antwort sind in die Bewertung eingeflossen.

Tabelle 7: Übersicht über Autorenanfragen

Studie	Inhalt der Anfrage	Antwort eingegangen ja / nein	Inhalt der Antwort
Loane 2013 [21]	Daten über die altersspezifische Prävalenz bei den Geburtenraten für Trisomie 21, 18 und 13	ja	Die angeforderten Daten wurden zur Verfügung gestellt.

A3.3 Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Im externen Gutachten zur qualitativen Nutzertestung (siehe Kapitel B1) werden konkrete Handlungsempfehlungen für die Überarbeitung der Materialien gegeben. Diese Handlungsempfehlungen wurden geprüft und zum Teil umgesetzt. Die Änderungen sind in Tabelle 8 und Tabelle 9 zusammengefasst.

Tabelle 8: Qualitative Nutzertestung: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Flyer Pränataldiagnostik

Handlungsempfehlungen aus dem Gutachten zur externen Nutzertestung	Umsetzung in der überarbeiteten Version
Titelblatt	
▪ Pfeile auf dem Titelblatt nicht verständlich	▪ Die Illustration wurde ersetzt.
▪ Beine der Figur abgeschnitten	▪ Die Illustration wurde ersetzt.
▪ Farbe des Mutterpasses	▪ nicht umgesetzt, da es sich um die Originalfarbe handelt
Leserichtung der Untersuchungen	
▪ Leserichtung der 3 Untersuchungen ist unklar	▪ keine Umsetzung, da es für das ETS und den NIPT keine festgelegte Reihenfolge gibt
Zuverlässigkeit der Untersuchungen	
▪ fehlende Angaben zur Zuverlässigkeit der Untersuchungen	▪ nicht umgesetzt, da der Flyer nur einen kurzen Überblick über die verschiedenen Untersuchungen gibt
Ersttrimesterscreening	
▪ Korrigieren: Blutabnahme beim Ersttrimesterscreening nicht zwingend notwendig	▪ nicht umgesetzt, da in der Regel Blut abgenommen wird
Recht auf Nichtwissen	
▪ Recht auf Nichtwissen noch deutlicher formulieren	▪ umgesetzt
ETS: Ersttrimesterscreening; NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

Tabelle 9: Qualitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Broschüre

Handlungsempfehlungen aus dem Gutachten zur externen Nutzertesting	Umsetzung in der überarbeiteten Version
Titelblatt	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Verständlichkeit des Titels, Einfügen einer erklärenden Unterüberschrift 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
Einleitung	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Schwerpunkte ersetzen durch ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ statt Einleitung andere Überschrift wählen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
NIPT	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass Beratungen meist persönlich durchgeführt werden 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ herausstellen, dass ein selektives Testergebnis mitgeteilt werden kann 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Im Abschnitt „Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?“ wurde dieser Hinweis bereits gegeben.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass bei unauffälligem Befund eine Fruchtwasseruntersuchung nicht notwendig ist 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ keine Darstellung der NIPT-Testergebnisse als natürliche Häufigkeiten 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Prozentangaben sind keine bessere Alternative.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Komplexität der Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT reduzieren 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Umgesetzt. Die Balkendiagramme wurden durch eine Kreisgrafik ersetzt. Um die Komplexität zu reduzieren, wird im neuen Entwurf nur ein Beispiel dargestellt.
Zeitlicher Ablauf der Untersuchungen	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass es Unsicherheit bezüglich des zeitlichen Ablaufs der Untersuchungen gibt. Vorschlag, eine Zeitachse als Abbildung zu ergänzen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Umgesetzt. Es wurde eine Zeitleiste im hinteren Teil der Broschüre ergänzt. Die Zeitleiste gibt einen Überblick über die vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien.
Ergänzende Informationen	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ergänzende Informationen über das Thema Gendefekte des Embryos oder allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Weitere zusätzliche Informationen würden die Broschüre noch komplexer machen. Es wurden Links ergänzt, unter welchen ausführlichere Informationen zu finden sind.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Version in weiteren Sprachen erstellen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Bislang ist eine Übersetzung in weitere Sprachen nicht geplant. Der Vorschlag wird an den G-BA weitergeleitet.
NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

A4 Kommentare

In der Analyse qualitativer Studien ergab sich, dass manche Frauen eine Zeitleiste hilfreich fänden, die einen Überblick über mögliche Untersuchungen auf Trisomien während der Schwangerschaft gibt.

Auf die Integration einer Zeitleiste in der Version für die qualitative Nutzertestung wurde jedoch verzichtet, da eine Zeitleiste durch die grafische Darstellung möglicherweise suggeriert, es handele sich um eine Empfehlung, welche Untersuchungen in welcher Abfolge wahrgenommen werden sollten.

Da auch in der qualitativen Nutzertestung der Wunsch nach einer Zeitleiste geäußert wurde, wurde in der Version für den Vorbericht eine Zeitleiste im hinteren Teil der Broschüre zum NIPT ergänzt.

Um den Eindruck einer Empfehlung zu vermeiden, wurden Erläuterungen ergänzt einschließlich eines Hinweises auf die Freiwilligkeit.

Im Rahmen der nach dem Stellungnahmeverfahren stattfindenden quantitativen Nutzertestung soll die Wirkung der Zeitleiste explizit erhoben werden.

A5 Literatur

1. Gemeinsamer Bundesausschuss. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken [online]. 19.09.2019 [Zugriff: 12.12.2019]. URL: https://www.g-ba.de/downloads/39-261-3955/2019-09-19_B_Mu-RL_NIPT_WZ_.pdf.
2. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Allgemeine Methoden: Version 5.0. Köln: IQWiG; 2017. URL: https://www.iqwig.de/download/Allgemeine-Methoden_Version-5-0.pdf.
3. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften: Abschlussbericht; Auftrag S16-06 [online]. 30.04.2018 [Zugriff: 17.12.2019]. (IQWiG-Berichte; Band 623). URL: https://www.iqwig.de/download/S16-06_Nicht-invasive-Praenataldiagnostik-NIPD_Abschlussbericht_V1-0.pdf.
4. Mayring P. Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken Weinheim: Beltz; 2015.
5. Ekelin M, Persson L, Valimaki A, Crang Svalenius E. To know or not to know: parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis. *J Reprod Infant Psychol* 2016; 34(4): 356-369.
6. Barr O, Skirton H. Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: a qualitative study of parents and professionals. *Nurs Health Sci* 2013; 15(3): 318-325.
7. Long S, O'Leary P, Lobo R, Dickinson JE. Women's understanding and attitudes towards Down syndrome and other genetic conditions in the context of prenatal screening. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 647-655.
8. Kibel M, Vanstone M. Reconciling ethical and economic conceptions of value in health policy using the capabilities approach: a qualitative investigation of non-invasive prenatal testing. *Soc Sci Med* 2017; 195: 97-104.
9. Gammon BL, Jaramillo C, Riggan KA, Allyse M. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. *J Matern Fetal Neonatal Med* 01.10.2018 [Epub ahead of print].
10. Vanstone M, Yacoub K, Giacomini M, Hulan D, McDonald S. Women's experiences of publicly funded non-invasive prenatal testing in Ontario, Canada: considerations for health technology policy-making. *Qual Health Res* 2015; 25(8): 1069-1084.
11. Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 2013; 16(5): 223-232.

12. Van Schendel RV, Kater-Kuipers A, Van Vliet-Lachotzki EH, Dondorp WJ, Cornel MC, Henneman L. What do parents of children with Down syndrome think about non-invasive prenatal testing (NIPT)? *J Genet Couns* 2017; 26(3): 522-531.
13. Haidar H, Vanstone M, Laberge AM, Bibeau G, Ghulmiyyah L, Ravitsky V. Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: a comparative study of Lebanon and Quebec. *AJOB Empir Bioeth* 2018; 9(2): 99-111.
14. Farrell RM, Mercer M, Agatista PK, Coleridge MB. Balancing needs and autonomy: the involvement of pregnant women's partners in decisions about cfDNA. *Qual Health Res* 2019; 29(2): 211-221.
15. Vanstone M, Cernat A, Nisker J, Schwartz L. Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions. *BMC Med Ethics* 2018; 19(1): 27.
16. Van Bruggen MJ, Henneman L, Timmermans DRM. Women's decision making regarding prenatal screening for fetal aneuploidy: a qualitative comparison between 2003 and 2016. *Midwifery* 2018; 64: 93-100.
17. Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, Pajkrt E, Timmermans DR, Holtkamp KC et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2014; 22(12): 1345-1350.
18. How B, Smidt A, Wilson NJ, Barton R, Valentin C. 'We would have missed out so much had we terminated': what fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *J Intellect Disabil* 2019; 23(3): 290-309.
19. Chen A, Tenhunen H, Torkki P, Heinonen S, Lillrank P, Stefanovic V. Considering medical risk information and communicating values: a mixed-method study of women's choice in prenatal testing. *PLoS One* 2017; 12(3): e0173669.
20. European Commission. EUROCAT: European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies [online]. [Zugriff: 31.01.2020]. URL: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>
21. Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013; 21(1): 27-33.
22. Nelson KE, Rosella LC, Mahant S, Guttmann A. Survival and surgical interventions for children with trisomy 13 and 18. *JAMA* 2016; 316(4): 420-428.
23. Goel N, Morris JK, Tucker D, De Walle HE, Bakker MK, Kancharla V et al. Trisomy 13 and 18-prevalence and mortality: a multi-registry population based analysis. *Am J Med Genet A* 2019; 179(12): 2382-2392.

24. Kähler C, Gembruch U, Heling KS, Henrich W, Schramm T. Empfehlungen der DEGUM zur Durchführung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie. *Ultraschall Med* 2013; 34(5): 435-440.
25. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn* 2016; 36(5): 391-396.
26. Critical Appraisal Skills Programme. CASP checklist: 10 questions to help you make sense of a qualitative research [online]. 2018 [Zugriff: 17.12.2019]. URL: <https://casp-uk.net/wp-content/uploads/2018/01/CASP-Qualitative-Checklist-2018.pdf>.
27. Lou S, Frumer M, Schlutter MM, Petersen OB, Vogel I, Nielsen CP. Experiences and expectations in the first trimester of pregnancy: a qualitative study. *Health Expect* 2017; 20(6): 1320-1329.
28. Carroll FE, Owen-Smith A, Shaw A, Montgomery AA. A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2012; 32(1): 57-63.
29. Chen A, Lillrank PM, Tenhunen H, Peltokorpi A, Torkki P, Heinonen S et al. Context-based patient choice management in healthcare. *Int J Health Care Qual Assur* 2018; 31(1): 52-68.
30. Crombag NM, Boeije H, Iedema-Kuiper R, Schielen PC, Visser GH, Bensing JM. Reasons for accepting or declining Down syndrome screening in Dutch prospective mothers within the context of national policy and healthcare system characteristics: a qualitative study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16(1): 121.
31. Portocarrero ME, Giguere AM, Lepine J, Garvelink MM, Robitaille H, Delanoe A et al. Use of a patient decision aid for prenatal screening for Down syndrome: what do pregnant women say? *BMC Pregnancy Childbirth* 2017; 17(1): 90.
32. Agbadje TT, Menear M, Dugas M, Gagnon MP, Rahimi SA, Robitaille H et al. Pregnant women's views on how to promote the use of a decision aid for Down syndrome prenatal screening: a theory-informed qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2018; 18(1): 434.
33. Dheensa S, Metcalfe PA, Williams R. What do men want from antenatal screening? Findings from an interview study in England. *Midwifery* 2015; 31(1): 208-214.
34. Hodgson J, Pitt P, Metcalfe S, Halliday J, Menezes M, Fisher J et al. Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about termination of pregnancy: a qualitative study. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2016; 56(6): 605-613.
35. Asplin N, Wessel H, Marions L, Georgsson Ohman S. Pregnant women's experiences, needs, and preferences regarding information about malformations detected by ultrasound scan. *Sex Reprod Healthc* 2012; 3(2): 73-78.

36. Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's experiences and preferences for service delivery of non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a public health setting: a mixed methods study. *PLoS One* 2016; 11(4): e0153147.
37. Ahman A, Lindgren P, Sarkadi A. Facts first, then reaction: expectant fathers' experiences of an ultrasound screening identifying soft markers. *Midwifery* 2012; 28(5): e667-e675.
38. Carlsson T, Starke V, Mattsson E. The emotional process from diagnosis to birth following a prenatal diagnosis of fetal anomaly: a qualitative study of messages in online discussion boards. *Midwifery* 2017; 48: 53-59.
39. Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC, Frantz C, Peak M, Tracy C et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil* 2013; 51(6): 446-457.
40. Carlsson T, Bergman G, Karlsson AM, Wadensten B, Mattsson E. Experiences of termination of pregnancy for a fetal anomaly: a qualitative study of virtual community messages. *Midwifery* 2016; 41: 54-60.
41. Pitt P, McClaren BJ, Hodgson J. Embodied experiences of prenatal diagnosis of fetal abnormality and pregnancy termination. *Reprod Health Matters* 2016; 24(47): 168-177.
42. Wallace SE, Gilvary S, Smith MJ, Dolan SM. Parent perspectives of support received from physicians and/or genetic counselors following a decision to continue a pregnancy with a prenatal diagnosis of trisomy 13/18. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 656-664.
43. Wong SS, Wilczynski NL, Haynes RB. Developing optimal search strategies for detecting clinically relevant qualitative studies in MEDLINE. *Stud Health Technol Inform* 2004; 107(Pt 1): 311-316.
44. McKibbon KA, Wilczynski NL, Haynes RB. Developing optimal search strategies for retrieving qualitative studies in PsycINFO. *Eval Health Prof* 2006; 29(4): 440-454.
45. Wilczynski NL, Marks S, Haynes RB. Search strategies for identifying qualitative studies in CINAHL. *Qual Health Res* 2007; 17(5): 705-710.

A6 Liste der eingeschlossenen qualitativen Studien

- Agbadje TT, Menear M, Dugas M, Gagnon MP, Rahimi SA, Robitaille H et al. Pregnant women's views on how to promote the use of a decision aid for Down syndrome prenatal screening: a theory-informed qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2018; 18(1): 434.
- Ahman A, Lindgren P, Sarkadi A. Facts first, then reaction: expectant fathers' experiences of an ultrasound screening identifying soft markers. *Midwifery* 2012; 28(5): e667-e675.
- Ahman A, Sarkadi A, Lindgren P, Rubertsson C. 'It made you think twice': an interview study of women's perception of a web-based decision aid concerning screening and diagnostic testing for fetal anomalies. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16: 267.
- Asplin N, Wessel H, Marions L, Georgsson Ohman S. Pregnant women's experiences, needs, and preferences regarding information about malformations detected by ultrasound scan. *Sex Reprod Healthc* 2012; 3(2): 73-78.
- Barr O, Skirton H. Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: a qualitative study of parents and professionals. *Nurs Health Sci* 2013; 15(3): 318-325.
- Carlsson T, Bergman G, Karlsson AM, Wadensten B, Mattsson E. Experiences of termination of pregnancy for a fetal anomaly: a qualitative study of virtual community messages. *Midwifery* 2016; 41: 54-60.
- Carlsson T, Starke V, Mattsson E. The emotional process from diagnosis to birth following a prenatal diagnosis of fetal anomaly: a qualitative study of messages in online discussion boards. *Midwifery* 2017; 48: 53-59.
- Carroll FE, Owen-Smith A, Shaw A, Montgomery AA. A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2012; 32(1): 57-63.
- Chen A, Lillrank PM, Tenhunen H, Peltokorpi A, Torkki P, Heinonen S et al. Context-based patient choice management in healthcare. *Int J Health Care Qual Assur* 2018; 31(1): 52-68.
- Chen A, Tenhunen H, Torkki P, Heinonen S, Lillrank P, Stefanovic V. Considering medical risk information and communicating values: a mixed-method study of women's choice in prenatal testing. *PLoS One* 2017; 12(3): e0173669.
- Crombag NM, Boeijs H, Iedema-Kuiper R, Schielen PC, Visser GH, Bensing JM. Reasons for accepting or declining Down syndrome screening in Dutch prospective mothers within the context of national policy and healthcare system characteristics: a qualitative study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16(1): 121.
- Dheensa S, Metcalfe PA, Williams R. What do men want from antenatal screening? Findings from an interview study in England. *Midwifery* 2015; 31(1): 208-214.

Ekelin M, Persson L, Valimaki A, Crang Svalenius E. To know or not to know: parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis. *J Reprod Infant Psychol* 2016; 34(4): 356-369.

Farrell RM, Mercer M, Agatista PK, Coleridge MB. Balancing needs and autonomy: the involvement of pregnant women's partners in decisions about cfDNA. *Qual Health Res* 2019; 29(2): 211-221.

Gammon BL, Jaramillo C, Riggan KA, Allyse M. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. *J Matern Fetal Neonatal Med* 01.10.2018 [Epub ahead of print].

Haidar H, Vanstone M, Laberge AM, Bibeau G, Ghulmiyyah L, Ravitsky V. Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: a comparative study of Lebanon and Quebec. *AJOB Empir Bioeth* 2018; 9(2): 99-111.

Hodgson J, Pitt P, Metcalfe S, Halliday J, Menezes M, Fisher J et al. Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about termination of pregnancy: a qualitative study. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2016; 56(6): 605-613.

How B, Smidt A, Wilson NJ, Barton R, Valentin C. 'We would have missed out so much had we terminated': what fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *J Intellect Disabil* 2019; 23(3): 290-309.

Kibel M, Vanstone M. Reconciling ethical and economic conceptions of value in health policy using the capabilities approach: a qualitative investigation of non-invasive prenatal testing. *Soc Sci Med* 2017; 195: 97-104.

Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's experiences and preferences for service delivery of non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a public health setting: a mixed methods study. *PLoS One* 2016; 11(4): e0153147.

Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 2013; 16(5): 223-232.

Long S, O'Leary P, Lobo R, Dickinson JE. Women's understanding and attitudes towards Down syndrome and other genetic conditions in the context of prenatal screening. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 647-655.

Lou S, Frumer M, Schlutter MM, Petersen OB, Vogel I, Nielsen CP. Experiences and expectations in the first trimester of pregnancy: a qualitative study. *Health Expect* 2017; 20(6): 1320-1329.

Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC, Frantz C, Peak M, Tracy C et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil* 2013; 51(6): 446-457.

Pitt P, McClaren BJ, Hodgson J. Embodied experiences of prenatal diagnosis of fetal abnormality and pregnancy termination. *Reprod Health Matters* 2016; 24(47): 168-177.

Portocarrero ME, Giguere AM, Lepine J, Garvelink MM, Robitaille H, Delanoe A et al. Use of a patient decision aid for prenatal screening for Down syndrome: what do pregnant women say? *BMC Pregnancy Childbirth* 2017; 17(1): 90.

Van Bruggen MJ, Henneman L, Timmermans DRM. Women's decision making regarding prenatal screening for fetal aneuploidy: a qualitative comparison between 2003 and 2016. *Midwifery* 2018; 64: 93-100.

Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, Pajkrt E, Timmermans DR, Holtkamp KC et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2014; 22(12): 1345-1350.

Vanstone M, Cernat A, Nisker J, Schwartz L. Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions. *BMC Med Ethics* 2018; 19(1): 27.

Vanstone M, Yacoub K, Giacomini M, Hulan D, McDonald S. Women's experiences of publicly funded non-invasive prenatal testing in Ontario, Canada: considerations for health technology policy-making. *Qual Health Res* 2015; 25(8): 1069-1084.

Wallace SE, Gilvary S, Smith MJ, Dolan SM. Parent perspectives of support received from physicians and/or genetic counselors following a decision to continue a pregnancy with a prenatal diagnosis of trisomy 13/18. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 656-664.

A7 Suchstrategie in bibliografischen Datenbanken: Qualitative Studien

1. MEDLINE

Suchoberfläche: Ovid

- Ovid MEDLINE(R) In-Process & Other Non-Indexed Citations January 07, 2019,
- Ovid MEDLINE(R) 1946 to December Week 4 2018,
- Ovid MEDLINE(R) Daily Update January 08, 2019,
- Ovid MEDLINE(R) Epub Ahead of Print January 07, 2019

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: Wong 2004 [43] – Kombination aus Single term high sensitivity und Two or three term high specificity sowie Schlagwort (Zeile 8)

#	Searches
1	exp Prenatal Diagnosis/
2	Pregnancy/ and (Mass Screening/ or Genetic Testing/)
3	((prenatal* or antenatal*) adj3 (screening* or diagnos?s* or testing* or detection*)),ti,ab.
4	((first* or second*) adj1 trimester* adj3 screening*).ti,ab.
5	amniocentes?s*.ti,ab.
6	(chorion* adj1 (villus* or villi*) adj1 sampling*).ti,ab.
7	or/1-6
8	exp Qualitative Research/
9	(qualitative or themes).tw.
10	interview*.mp.
11	or/8-10
12	and/7,11
13	12 and (english or german).lg.
14	..l/ 13 yr=2012-Current

2. PubMed

Suchoberfläche: NLM

- PubMed – as supplied by publisher
- PubMed – in process
- PubMed – pubmednotmedline

Search	Query
#1	Search ((prenatal* [TIAB] OR antenatal* [TIAB]) AND (screening* [TIAB] OR diagnosis* [TIAB] OR diagnoses* [TIAB] OR testing* [TIAB] OR detection* [TIAB]))
#2	Search ((first* [TIAB] OR second* [TIAB]) AND trimester* [TIAB] AND screening* [TIAB])

Search	Query
#3	Search (amniocentesis*[TIAB] OR amniocenteses*[TIAB])
#4	Search (chorion* [TIAB] AND (villus* [TIAB] OR villi* [TIAB]) AND sampling* [TIAB])
#5	Search (#1 OR #2 OR #3 OR #4)
#6	Search (qualitative[TIAB] OR themes[TIAB] OR interview*[TIAB])
#7	Search (#5 AND #6)
#8	Search (#7 NOT Medline [SB])
#9	Search (#8 AND (english[LA] OR german[LA]))
#10	Search (#9 AND 2012:2019 [DP])

3. PsycINFO

Suchoberfläche: Ovid

- PsycINFO 1806 to December Week 5 2018

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: McKibbon 2006 [44] – Optimizing difference

#	Searches
1	Prenatal Diagnosis/
2	Pregnancy/ and Screening/
3	((prenatal* or antenatal*) adj3 (screening* or diagnos?s* or testing* or detection*)),ti,ab.
4	((first* or second*) adj1 trimester* adj3 screening*).ti,ab.
5	amniocentes?s*.ti,ab.
6	(chorion* adj1 (villus* or villi*) adj1 sampling*).ti,ab.
7	or/1-6
8	(experiences or interview* or qualitative).tw.
9	Qualitative Research/
10	8 or 9
11	7 and 10
12	11 and (english or german).lg.
13	../ 12 yr=2012-Current

4. CINAHL

Suchoberfläche: EBSCO

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: Wilczynski 2007 [45] – Best optimization of sensitivity & specificity sowie Schlagwort (Zeile 8), angepasst an die Suchoberfläche EBSCO

#	Abfrage
S1	(MH "Prenatal Diagnosis+")
S2	TI ((prenatal* OR antenatal*) AND (screening* OR diagnos?s* OR testing* OR detection*)) OR AB ((prenatal* OR antenatal*) AND (screening* OR diagnos?s* OR testing* OR detection*))
S3	TI ((first* OR second*) AND trimester* AND screening*) OR AB ((first* OR second*) AND trimester* AND screening*)
S4	TI amniocentes?s* OR AB amniocentes?s*
S5	TI (chorion* AND (villus* OR villi*) AND sampling*) OR AB (chorion* AND (villus* OR villi*) AND sampling*)
S6	S1 OR S2 OR S3 OR S4 OR S5
S7	(MH "Audiorecording")
S8	(MH "Qualitative Studies+")
S9	TI interview OR AB interview
S10	TX qualitative stud*
S11	(S7 OR S8 OR S9 OR S10)
S12	(S6 AND S11)
S13	S12 AND (LA english OR LA german)
S14	S13 AND (PY 2012-2019)

B1 Bericht: Qualitative Nutzertestung

Ergebnisbericht Nutzertestung einer
Versicherteninformation zur
Pränataldiagnostik (P17-01)

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im
Gesundheitswesen (IQWiG)

Inhalt

1	Einleitung	4
2	Management Summary	5
2.1	Sicht der Adressaten	5
2.2	Sicht der Experten	5
2.3	Handlungsempfehlungen	6
2.3.1	Materialübergreifend	6
2.3.2	Flyer	7
2.3.3	Broschüre	7
3	Studiendesign	11
3.1	Zielgruppe	11
3.2	Rekrutierung der Teilnehmer	11
3.3	Soziodemografische Zusammensetzung der Teilnehmer	12
3.4	Durchführung	13
3.5	Leitfaden	13
3.6	Transkription	13
3.7	Methodische Anmerkungen	13
4	Auswertung	14
4.1	Methode	14
4.2	Zitate	15
5	Ergebnisse der Interviews mit Paaren	16
5.1	Gesamteindruck der beiden Broschüren	16
5.2	Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik	17
5.2.1	Ersteindruck	17
5.2.2	Vermittelte Informationen	17
5.2.3	Vermisste Informationen	18
5.2.4	Verständlichkeit	18
5.2.5	Layout	20
5.2.6	Titelblatt	21
5.2.7	Nützlichkeit und Lesebereitschaft	21
5.2.8	Gewünschte Darreichungsform	22
5.2.9	Übergabe	22
5.2.10	Sonstige Hinweise	23
5.3	Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)	24
5.3.1	Ersteindruck	24
5.3.2	Vermittelte Informationen	25
5.3.3	Vermisste Informationen	26
5.3.4	Gliederung	26
5.3.5	Verständlichkeit	27
5.3.6	Beschreibung der Trisomien	28
5.3.7	Beschreibung der Tests	29
5.3.8	Layout	31
5.3.9	Titelblatt	31
5.3.10	Nützlichkeit	31

5.3.11	Hilfe bei konkreter Entscheidung	32
5.3.12	Übergabe	33
6	Ergebnisse der Experteninterviews	34
6.1	Gesamteindruck der beiden Broschüren	34
6.2	Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik	35
6.2.1	Vermittelte Informationen	35
6.2.2	Fehlerhafte Informationen	36
6.2.3	Vermisste Informationen	36
6.2.4	Verständlichkeit	38
6.2.5	Layout	38
6.2.6	Titelblatt	39
6.2.7	Nützlichkeit	40
6.2.8	Sonstige Hinweise	41
6.3	Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)	42
6.3.1	Ersteindruck	42
6.3.2	Vermittelte Informationen	42
6.3.3	Vermisste Informationen	43
6.3.4	Falschinformationen	44
6.3.5	Verständlichkeit	45
6.3.6	Beschreibung der Trisomien	46
6.3.7	Beschreibung der Tests	47
6.3.8	Layout	48
6.3.9	Nützlichkeit	49
6.3.10	Übergabe	50
6.3.11	Leben mit einem Kind mit Trisomie 21	50
7	Anhang	51
7.1	Leitfaden Paar-Interviews	51
7.2	Leitfaden Experteninterviews	55
7.3	Testmaterialien	59

1 Einleitung

Im vorliegenden Bericht sind die Ergebnisse der qualitativen Nutzertesting von Versicherteninformationen zur Pränataldiagnostik dokumentiert. Die Versicherteninformation hat das Ziel, Frauen und Paare über die in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren und damit in ihrer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen.

Die Testmaterialien umfassten eine Kurzbroschüre (Flyer) mit allgemeineren Informationen zur Pränataldiagnostik sowie eine längere Broschüre, die sich spezifisch mit dem Nicht Invasivem Pränataltest (NIPT) beschäftigt. Beide Broschüren hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) im Auftrag des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) entwickelt.

Die Ziele der Nutzertestungen waren wie folgt definiert:

- Die Verständlichkeit der Versicherteninformation zu prüfen (z. B. Bewertung von Verständlichkeit, Inhalt, Aufbau, Relevanz der Abschnitte, Umfang)
- Stärken und Schwächen zu identifizieren und Optimierungsbedarf zu erheben
- Zu eruieren, ob die für die Testerinnen und Tester wichtigsten Themen angesprochen werden und ob die Versicherteninformation einen guten Überblick über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik und den NIPT im Speziellen bietet
- Zu eruieren, ob die Versicherteninformation die Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Genmutationen (insbesondere Trisomie 21) verständlich darstellt

In 25 qualitativen Einzelinterviews wurden die Materialien evaluiert. Mit der Kombination aus Anwendersicht und Experteninterviews wird sowohl die Sicht der zukünftigen Empfänger der Materialien als auch die Expertensicht berücksichtigt.

Im Kapitel 2 „Management Summary“ sind die wichtigsten Kernergebnisse zusammengefasst.

2 Management Summary

Beide Broschüren zum Thema Pränataldiagnostik werden sowohl von den zukünftigen Adressaten als auch von den Experten größtenteils positiv bewertet. Sie bauen gut aufeinander auf und die enthaltenen Informationen werden bis auf wenige Ausnahmen verständlich präsentiert. Größere Kritik zum Format, dem Inhalt sowie dem Design beider Broschüren wurde über beide befragten Zielgruppen hinweg nicht geäußert.

2.1 Sicht der Adressaten

Insgesamt werden beide getestete Materialien von den Adressaten positiv bewertet und beide Broschüren würden von den befragten Personen gelesen werden. Die enthaltenen Informationen werden größtenteils verstanden. Die Aufteilung in eine Kurz- und eine Langbroschüre erscheint hilfreich, um sich einen Überblick verschaffen zu können (Flyer) und bei Bedarf relevante Inhalte speziell zum NIPT zu vertiefen (Langbroschüre). Die Ausführlichkeit der Langbroschüre wird jedoch von einigen Probanden als Hemmschwelle empfunden, diese zu lesen. Außerdem weckt die Länge der Broschüre teilweise Verunsicherung, besonders in Verbindung mit der Angabe, dass es bei einem NIPT zu falsch positiven Befunden sowie falsch negativen Ergebnissen kommen kann.

2.2 Sicht der Experten

Die große Mehrheit der befragten Experten würden beide Broschüren an schwangere Frauen bzw. Paare weitergeben. Sie bewerten die Broschüren hinsichtlich des Formates als praktikabel in ihrem jeweiligen Arbeitsalltag und hinsichtlich der präsentierten Informationen als größtenteils vollständig sowie verständlich. Ein Großteil der Experten bezweifelt allerdings, dass Frauen bzw. Paare die Grafik auf Seite 15 der Langbroschüre bezüglich der Zuverlässigkeit des NIPT verstehen würden. Vereinzelt weisen Experten auf aus ihrer Sicht fehlerhaften Informationen hin (*siehe: Handlungsempfehlungen*).

2.3 Handlungsempfehlungen

Anhand der Hinweise der Adressaten und Experten werden im Folgenden mögliche Verbesserungspotenziale aufgeführt.

2.3.1 Materialübergreifend

Format

Das Format der Unterlagen gefällt. Auch die Zweiteilung in (Kurz)Flyer und Broschüre mit Detailinformationen zum NIPT erscheint stimmig.

→ Das Format kann beibehalten werden. Die fertigen Broschüren sollten jedoch auf etwas hochwertigerem Papier als die Testmaterialien gedruckt werden.

→ Die gezeichneten Figuren werden von Wenigen als etwas „altbacken“ empfunden. Überwiegend gefällt diese Darstellungsform jedoch, u.a. da es weniger Ängste als „echte“ Menschen schürt und deswegen beibehalten werden sollte.

Am wichtigsten ist für die Rezipienten die Übergabe/Auslage in Praxen oder Beratungsstellen als Printversion.

→ Für Onlineaffine könnte zusätzlich auch eine Bereitstellung als Download, z.B. im pdf-Format, sinnvoll sein.

Titelseiten

Die Titelseiten werden eher skeptisch betrachtet. U.a. wird kritisiert, dass die Frauen auf den Titelseiten nicht schwanger aussehen, was einem frühen Stadium der Schwangerschaft, wo Entscheidungen über vorgeburtliche Untersuchungen getroffen werden, aber auch angemessen ist.

→ Es könnten Symboliken ergänzt werden, die auf eine Schwangerschaft hinweisen.

Der Hinweis, dass ein NIPT bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann, ist nach Einschätzung eines Gynäkologen falsch, ein weiterer ist sich zumindest nicht ganz sicher.

→ Der Sachverhalt sollte geprüft und ggf. korrigiert werden

Kosten der Untersuchungen

Es werden mehr Informationen zu den Kosten der einzelnen Untersuchungen (ETS, NIPT) und unter welchen Umständen genau diese von den Krankenkassen bezahlt werden, gewünscht. Dies wird nicht nur von den Paaren, sondern auch von den Experten gewünscht, da dies häufig Thema in den Beratungen ist.

Begrifflichkeiten

Die Verwendung der Begrifflichkeit behindert/Behinderung wird von vielen als negativ empfunden.

→ Die Materialien sollten dahingehen überprüft und, wo es sinnvoll ist, alternative Formulierungen gewählt werden.

2.3.2 Flyer

Titelblatt

Die Pfeile auf dem Titelblatt werden nicht von jedem verstanden.

→ Ggf. könnte darauf verzichtet werden und stattdessen die Denkblase, die intuitiv besser verstanden wird, prominenter gestaltet werden.

Es wird kritisiert, dass die Beine der Figur auf dem Titelblatt abgeschnitten sind.

→ Ausschnitt der Figur analog zum Titelblatt auf der Broschüre gestalten.

Mutterpass

Der Mutterpass ist in blau (=Junge) abgebildet.

→ Der Mutterpass sollte aus Gründen der Neutralität einmal in blau und einmal in rosa abgebildet werden.

Leserichtung der Untersuchungen

Die Leserichtung der drei dargestellten Untersuchungen ist nicht ganz klar, was aber auch ggf. so gewollt ist, da der NIPT im Anschluss an ein Ersttrimester-Screening oder ggf. aber auch unabhängig davon durchgeführt werden kann.

→ Um eine Leserichtung vorzugeben, können Seitenzahlen in eine Fußzeile integriert werden.

Zuverlässigkeit der Untersuchungen

Im Flyer fehlen Angaben zur Zuverlässigkeit der einzelnen Untersuchungen.

→ Prüfen, ob eine entsprechende (kurze) Ergänzung machbar und sinnvoll ist, alternativ auf den längeren Flyer verweisen.

Ersttrimester-Screening

Nach Aussage eines Gynäkologen muss beim Ersttrimester-Screening nicht zwingend Blut abgenommen werden, manchmal wird auch nur ein Ultraschall durchgeführt.

→ Satz ergänzen: „Es besteht *meistens* aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme“.

Muss ich die Untersuchung wahrnehmen?

„Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung zwingen sollte“:

→ Schärfer formulieren/kein Konjunktiv verwenden: „...zwingen darf“.

Es wird darauf hingewiesen, dass Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos Unterstützung anbieten. Die Erstberatung wird jedoch üblicherweise beim Gynäkologen durchgeführt.

→ Darauf hinweisen, dass auch Gynäkologen und ggf. auch Hebammen Beratung anbieten.

2.3.3 Broschüre

Titelblatt

Ohne Vorwissen – beispielsweise durch Lektüre des Flyers - kann der Rezipient bei Betrachtung des Titelblatts in der Regel mit der Begrifflichkeit „Nicht invasiver Pränataltest“ nichts anfangen.

→ Durch eine erklärende Unterüberschrift oder eine aussagekräftige Symbolik ergänzen.

S. 3 - Einleitung

Der Einleitung wird oft keine Beachtung geschenkt, da Einleitungen nach Aussage einiger Rezipienten generell meist nicht gelesen werden.

Durch die nicht gefettete Formulierung gehen die nicht fett gedruckten Themenschwerpunkte, die die Funktion eines Inhaltsverzeichnisses haben, verloren.

→ statt Einleitung andere Überschrift wählen, z.B. „Warum diese Broschüre?“

→ kein fetter Text, da Einleitung sich sonst zu sehr vom Rest der Broschüre abgrenzt

→ Statt Schwerpunkte zu listen sollte ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen integriert werden, um die Orientierung in der Broschüre zu erleichtern. Dies ist auch deswegen zu empfehlen, weil die Broschüre insgesamt als umfangreich eingeschätzt wurde und so gezielt einzelne Aspekte nachgeschlagen werden können. Eine gute Orientierung in der Broschüre senkt mutmaßlich auch die Hemmschwelle, sich mit dieser detaillierter zu befassen.

S. 5 - NIPT

„Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten:“: Aufgrund der heiklen Thematik werden Beratungen in den Beratungsstellen meist persönlich durchgeführt.

→ Änderungsvorschlag: „Sie werden dort individuell beraten“

S. 6 - Trisomien

Teilweise wurde es als falsch empfunden, dass nur auf drei Trisomien eingegangen wird.

→ Im einführenden Text ergänzen, dass es mehr als die dargestellten drei Trisomien gibt, ggf. mit Hinweis auf deren Seltenheit.

S. 8/9 - Häufigkeit von Trisomien

Die visuelle Darstellung der Häufigkeit durch die Punktwolke wird positiv bewertet.

→ Darstellung beibehalten, ggf. noch durch Fragezeichen ergänzen.

„Die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie“: Dieser Satz wird falsch verstanden, da das Risiko im Vergleich zu den jüngeren Gebärenden größer ist.

→ Umformulieren, beispielsweise: „Selbst unter den älteren Schwangeren, bei den das Risiko höher ist, haben die Meisten kein Kind mit einer Trisomie.“

Einige Leser vermissen eine Quellenangabe zu den genannten Zahlen.

→ Quellenangabe ergänzen um Seriosität zu unterstreichen.

S.10 - NIPT

Wenn man sich vorstellen kann ein Kind mit Trisomie 21 auszutragen, kann man sich auch nur die Ergebnisse zu den Trisomien 13 und 18 mitteilen lassen (S. 10). Dies wird ggf. überlesen.

→ Prominenter herausstellen, dass auch ein selektives Testergebnis mitgeteilt werden kann.

S. 11 - NIPT

Ein Gynäkologe weist darauf hin, dass die Aussage, dass ein unauffälliges Testergebnis des NIPT eine Fruchtwasseruntersuchung nicht mehr nötig machen würde, falsch ist, da aufgrund von anderen Auffälligkeiten ggf. eine solche Untersuchung nötig ist.

→ Satz ergänzen: „Bei einem unauffälligem Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung einer möglichen Trisomie mehr nötig.“

S. 12 - NIPT: Testergebnisse

Die Darstellung in absoluten Zahlen auf S. 12 ff. wird von einigen kritisiert.

→ Einige würden Prozentangaben bevorzugen – diese würden mutmaßlich wiederum von anderen Lesern weniger gut verstanden werden.

S. 14 - NIPT: Zuverlässigkeit

Die Tatsache, dass der Test nicht 100% zuverlässig ist, kann Unsicherheiten schüren.

→ Auf S. 14 kann expliziter darauf hingewiesen werden, dass a) es sehr üblich ist, dass Tests und Untersuchungen mit einem gewissen Fehler behaftet sind, und dass b) der Test sehr zuverlässig ist.

S. 15 - Zuverlässigkeit

Die Tabelle auf S. 15 ist zu kompliziert und erst nach intensiverem Lesen zu verstehen. Oft wird sie wegen des Komplexitätsgrads auch ganz überlesen.

→ Weglassen oder stark vereinfachen. Für eine Vereinfachung könnte etwa auf die Differenzierung nach niedriger und hoher Wahrscheinlichkeit verzichtet werden und stattdessen eine Darstellung basierend auf der durchschnittlichen Wahrscheinlichkeit gewählt werden.

In Beispiel 2 („Höhere Wahrscheinlichkeit“) fehlt das Wort „haben“ am Ende des ersten Satzes.

→ formalen Fehler beseitigen

Zeitlicher Ablauf

Es besteht viel Unsicherheit bezüglich des zeitlichen Ablaufs. In den Köpfen ist verankert, dass ein Schwangerschaftsabbruch nur bis zur 12. Schwangerschaftswoche möglich ist. Da der NIPT lt. der Broschüre frühestens ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann und das Ersttrimester-Screening zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche stattfindet, wird somit ein hoher Entscheidungsdruck suggeriert.

→ Ein Hinweis auf die Möglichkeit der medizinischen Indikation auch nach der 12. Schwangerschaftswoche wäre für das Verständnis hilfreich.

Der Entscheidungsdruck wird durch den Hinweis „Gesetzlich vorgeschrieben sind 3 Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung“ (S. 6) verstärkt.

→ Hier müsste korrekterweise „mindestens“ ergänzt werden.

→ Zeitachse mit Abbildung integrieren, wenn welche Untersuchungen durchgeführt werden (können).

Zusätzliche Informationen

Teilweise werden von den Teilnehmern weitere Informationen gewünscht, die über das Thema der Broschüre hinausgehen, wie beispielsweise zu anderen möglichen Erkrankungen/Gendefekten des Embryos oder allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere.

→ Da dies die Intention und Umfang des Flyers sprengen würden, könnten zumindest ggf. weitere Onlinequellen oder Literaturhinweise für Schwangere integriert werden. Hierfür könnte die derzeitige S. 18 („Welche Fragen haben Sie?") gestrichen und der Platz für weitere Informationen genutzt werden.

→ Auch könnte über eine Version in weiteren Sprachen für Menschen, die Deutsch nicht als Muttersprache sprechen, nachgedacht werden.

3 Studiendesign

3.1 Zielgruppe

Grundlage der Auswertung sind 25 qualitative Interviews mit unterschiedlichen Zielgruppen:

Interviews mit den Adressaten der Broschüre: Paare mit Kinderwunsch

Es wurden 10 Interviews mit Paaren geführt, bei denen aktuell ein Kinderwunsch besteht oder die Partnerin zurzeit schwanger ist. Ausschlusskriterium war: Es durfte kein medizinischer Eingriff aufgrund eines Kinderwunschs stattgefunden haben.

Experteninterviews

Mit den folgenden in Berlin ansässigen ExpertInnengruppen wurden Interviews geführt:

- Gynäkologen/Gynäkologinnen [G]
- MitarbeiterInnen in Beratungsstellen, die Schwangerenberatung/Schwangerenkonfliktberatung durchführen [B]
- Hebammen/Entbindungshelfer [H]

Bei Beratungsstellen wurde darauf geachtet, dass die Teilnehmer heterogen sind und sich nicht nur aus konfessionell gebundenen Stellen zusammensetzen.

Anmerkung: Die Kürzel in eckigen Klammern finden im weiteren Bericht zur Zuordnung der wörtlichen Zitate zu den einzelnen Zielgruppen Verwendung.

Alle Teilnehmer haben eine Geheimhaltungserklärung erhalten und unterschrieben, damit die Weitergabe der sehr vertraulichen Materialien verhindert wird.

3.2 Rekrutierung der Teilnehmer

Die Auswahl der in Berlin ansässigen *Paare* erfolgte über eine Quotenauswahl. Die potenziellen Teilnehmer/innen wurden über verschiedene Online- und Offline-Kanäle angesprochen und nach telefonischem Screening durch hopp Marktforschung selektiert. Die Teilnehmer wurden überwiegend „frisch“, d. h. ohne Erfahrung in qualitativer Forschung rekrutiert. Ein kleinerer Teil hatte bereits an anderen, allerdings themenfremden qualitativen Interviews teilgenommen.

Für die Auswahl der *Experten* wurde im ersten Schritt eine vollständige Adressdatenbank aller in Berlin praktizierenden Gynäkologen und Hebammen sowie aller Beratungsstellen, die Schwangerenkonfliktberatung anbieten, erstellt. Anschließend wurden teilnahmeinteressierte Experten zu den Experteninterviews eingeladen. Der Erstkontakt erfolgte teilweise telefonisch und teilweise durch ein postalisches Anschreiben.

3.3 Soziodemografische Zusammensetzung der Teilnehmer

Tabelle 1: Zusammensetzung der Paare

Quotierungsmerkmal	Ausprägung	Anzahl Teilnehmer
Feste Partnerschaft	ja	10
	nein	0
aufgrund Kinderwunsch fand bereits ein medizinischer Eingriff statt	ja	0
	nein	10
aktuell besteht Kinderwunsch oder eine Schwangerschaft	aktueller Kinderwunsch	8
	zurzeit schwanger	2
	weder-noch	0
bereits Kinder vorhanden	ja	5
	nein	5
Alter der Frau	20 - 24	1
	25 - 29	3
	30 - 34	3
	35 - 40	2
	älter als 40	1
höchster Bildungsabschluss eines der beiden Partner	(kein) Haupt-/ (Volks-)schulabschluss	2
	Realschulabschluss (Mittlere Reife) oder gleichwertiger Abschluss	4
	Abitur, (Fach-) Hochschulreife, Studium (Universität, Hochschule, Fachhochschule, Polytechnikum)	4

Tabelle 2: Zusammensetzung der Experten

Quotierungsmerkmal	Ausprägung	Anzahl Interviews
Fachrichtung	GynäkologInnen	5
	MitarbeiterInnen in konfessionell gebundenen Beratungsstellen	3
	MitarbeiterInnen in konfessionell nicht gebundenen Beratungsstellen	2
	Hebammen/Entbindungshelfer	
Gesamt		15

3.4 Durchführung

Die Interviews fanden je nach Wunsch der TeilnehmerInnen entweder am Arbeitsort, in deren Privatwohnung oder in den Räumlichkeiten von hopp Marktforschung statt.

Die Interviews wurden von Jonas Meixner (Psychologe M.Sc.), Tamara Keller (Soziologin M.A.) und Yasemin Holtemayer (Brand Management M.A.) durchgeführt. Alle Interviewer sind Mitarbeiter von hopp Marktforschung.

Die Durchführung erfolgte im Zeitraum 11.11.2019 bis 21.11.2019.

3.5 Leitfaden

Die Entwicklung des Leitfadens (s. Anhang) erfolgte in enger Abstimmung mit dem Auftraggeber. Für Paare und Experten wurde ein leicht unterschiedlicher, jeweils zielgruppenspezifischer Fragebogen eingesetzt.

3.6 Transkription

Alle qualitativen Einzelinterviews wurden auf Audio aufgezeichnet und im Anschluss zwecks weiterer Auswertung vollständig transkribiert.

3.7 Methodische Anmerkungen

Qualitative Forschung kann als eigenständige Studie oder zur Vorbereitung quantitativer Befragungen erfolgen. Qualitative Methoden haben explorativen Charakter und ermöglichen es, handlungsrelevante Dimensionen und unbewusste Aspekte zu einem Thema aufzudecken. Damit sind sie eine wertvolle Inspirationsquelle, die der inhaltlichen Gestaltung von Kommunikationsmaßnahmen oder der Vorbereitung einer quantitativen Befragung dient.

4 Auswertung

4.1 Methode

Die Auswertung orientierte sich an der Methodik der Qualitativen Inhaltsanalyse (u.a. nach Mayring). Diese zeichnet sich durch folgende zentrale Charakteristika aus:

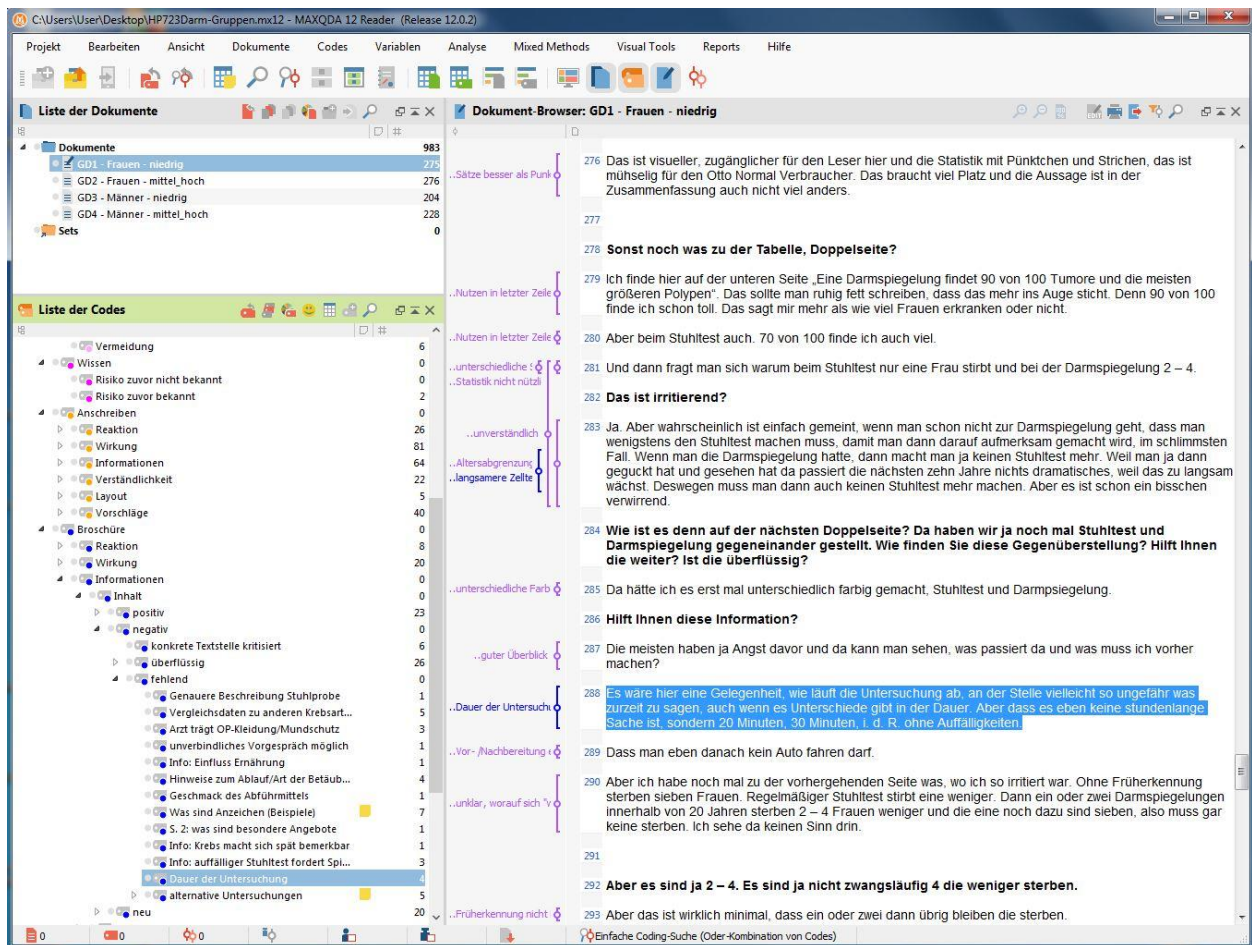
In Abgrenzung zu offenen Auswertungsmodi (wie bei hermeneutischen Verfahren) erfolgte die Qualitative Inhaltsanalyse anhand einer systematischen, vorab festgelegten und intersubjektiv nachvollziehbaren Regelkonformität bei der Erstellung des Kategoriensystems. Dabei wurde im Vorfeld der Auswertung ein einheitlicher Modus zur Kodierung festgelegt, der grundlegende Dimensionen und Perspektiven etabliert. Dadurch wurde einerseits ein transparentes inhaltsanalytisches Ablaufmodell (Reliabilität) realisiert, wodurch ein wiederholtes Kodieren zu (möglichst) identischen Ergebnissen führen würde.

Im Zentrum der Qualitativen Inhaltsanalyse stand die iterative Entwicklung und stetige Überarbeitung eines Kategoriensystems. Dieses wurde zum einen a priori, d. h. im Vorfeld der Auswertung auf Basis des Leitfadens (deduktiv), gebildet, indem Kategorien definiert (Welche Inhalte fallen in die Kategorie?), Ankerbeispiele formuliert (Vermerk von konkreten Beispielen für Kategorien) sowie Kodierregeln etabliert (Vermeidung von Abgrenzungsproblemen) wurden. Zum anderen wurde das bestehende Kategoriensystem während der Textanalyse erweitert (induktiv), wobei die Kategorisierung aus dem Text abgeleitet wurde. Dabei wurden die definierten Kategorien und Ankerbeispiele kontinuierlich angepasst und überprüft, um die Exklusivität der Kategorien zu wahren. Deduktive und induktive Verfahren überschneiden und ergänzen sich bei dieser Methode.

Diese drei Charakteristika bzw. Anforderungen der Qualitativen Inhaltsanalyse kennzeichnen die Auswertungsmethodik der vorliegenden Studie. Das zentrale Instrument für die Qualitative Inhaltsanalyse ist eine professionelle QDA-Software zur qualitativen Analyse von Textdaten.

Die Auswertung der Nutzertesting wurde mit MAXQDA durchgeführt. MAXQDA unterstützt die iterative und systematische Entwicklung des Kategoriensystems und macht sie transparent verfügbar. Mit Hilfe der Software wurden einzelne Aussagen einem Kategoriensystem zugewiesen, was Aussagen zu Häufigkeiten erlaubt.

Abbildung 1: MAXQDA Auswertung



Im MAXQDA-Auswertungsfenster wird jeweils die absolute Anzahl der kodierten Stellen pro Kategorie angezeigt. Mehrere Textstellen in einer Gruppendiskussion zur selben Kategorie wurden auch mehrfach gezählt.

4.2 Zitate

Bei fast allen analytischen Aussagen werden zusätzlich Originalzitate aus den Gruppendiskussionen angeführt, um die Aussage zu illustrieren. Dabei werden jedoch nicht alle, sondern lediglich eine Auswahl an Zitaten aufgeführt, die für den Forscher am besten verschiedene Argumentationen oder Stimmungen verdeutlichen und sinnbildlich für die jeweilige Aussage stehen.

Um die Lesbarkeit zu erleichtern, wurden Zitate bei Bedarf sprachlich geglättet – eine inhaltliche Veränderung fand nicht statt.

5 Ergebnisse der Interviews mit Paaren

5.1 Gesamteindruck der beiden Broschüren

Insgesamt bewerten die Probanden Flyer und Broschüre positiv. Die Texte werden – bis auf wenige einzelne Aspekte, die insbesondere die Broschüre betreffen, - als gut verständlich und von Aufbau und Struktur als stimmig erlebt. Die allgemeine vorgeburtliche Diagnostik sowie der NIPT werden, unterstützt durch Abbildungen und Tabellen, gut beschrieben.

Ich fand es wichtig, dass man solche Informationen bekommt, wenn man sie halt haben möchte, also definitiv. Also ich fand es ganz faszinierend zu sehen, was da eigentlich alles möglich ist. Also, wenn man halt da wirklich irgendwelche Sorgen, Nöte, Ängste oder was auch immer hat. Ich fand es übersichtlich gestaltet, gut erklärt und vor allem fand ich es auch gut, dass wirklich auch eingegangen wurde auf die Sorgen, Nöte und auch auf das, was halt sein könnte, ne, also deswegen.

Das Layout mit den gezeichneten Figuren gefällt den meisten und die Formate werden als passend und von der Größe als praktisch empfunden.

Die Zweiteilung Flyer und ausführliche Broschüre wird positiv bewertet. Der Flyer wird hauptsächlich als Erstinformationen betrachtet und die Langbroschüre als vertiefende Informationen zum Thema, speziell mit dem Fokus NIPT.

Man konnte das auch halt schneller nachlesen, wenn man noch was wissen wollte. Weil die zweite Broschüre hat ein paar mehr Seiten und dann findet man das nicht, was man sucht.

Der Flyer hilft als Einstieg, um die längere und informationslastigere Broschüre zu verstehen. Will man sich vertiefend mit der Thematik befassen, greift man zur Broschüre.

Aber dadurch, dass ich zuerst den Flyer hatte, wusste man zumindest, worum es geht.

Der kurze, wenn es mal schnell gehen muss. Wenn man merkt / Das ist, der kurze ist für mich eher so einer, wenn man weiß zum Beispiel, man will schwanger werden [...] Und der große ist dann, wenn man wirklich schwanger ist, dann nehmen Sie den mal mit.

U. a. aufgrund der Länge der Broschüre gibt es teilweise aber auch eine Hemmschwelle, diese zu lesen. Die Inhalte der Kurzbroschüre werden zudem als einfacher und unkomplizierter wahrgenommen und bieten ein geringeres Potenzial, den Leser bzw. die Leserin zu „verunsichern“.

Also die (Anmerkung: Flyer) würde ich eher durchlesen als die zweite.

Ich fand die verständlicher beschrieben in der kleinen Broschüre und die größere Broschüre war halt eher verunsichernd für den, der es liest, weil es waren einfach zu viele Informationen und zum Schluss halt letztendlich die Info, dass sie gar nicht hundertprozentig aussagt, was man als Frau wissen möchte.

5.2 Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik

5.2.1 Ersteindruck

Die meisten Rezipienten sind der Ansicht, dass der Flyer kurz, informativ und neutral über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik informiert.

Ja, informativ ist es gewesen.

Er soll einfach im Detail informieren, würde ich jetzt wirklich sagen.

Ich würde sagen, dass es das Ziel ist, neutral aufzuklären, oder vorzustellen, sage ich mal, vorzustellen, welche Möglichkeiten es gibt, also, was eigentlich diese Pränataldiagnostik genau gibt.

Na ja ich sage mal so, ich habe als ein Ziel gesehen, da wirklich drauf hinzuweisen, dass es halt verschiedene Ansatzmöglichkeiten gibt, dass es also einmal diesen Nicht-invasiven, also sprich, dass man wirklich sich nicht irgendwo aufschneiden oder weiß ich nicht, dass man nicht ins Gewebe rein muss, sondern dass man quasi mit einer Spritze oder wie auch immer dann erstmal, das fand ich halt ganz cool erklärt, dass man da erstmal mit relativ einfachen Mitteln erstmal eine Möglichkeit hat, etwas zu unternehmen.

Da gleich zu Beginn darauf hingewiesen wird, dass nicht alle Kinder gesund zur Welt kommen, kann der Flyer teilweise aber auch Ängste schüren.

Und wenn man dann liest, dass doch nicht alle Kinder, die zur Welt kommen, gesund sind, dann hat man so ein bisschen komisches Gefühl.

5.2.2 Vermittelte Informationen

Grundlegendes Vorwissen ist bei den Rezipienten in der Regel vorhanden. So sind fast jedem Rezipienten der Broschüre Begriff und Krankheitsbild ‚Trisomie 21‘ bekannt. Der Nicht Invasive Pränataltest, der im Flyer kurz erläutert ist, ist für die meisten jedoch völlig neu.

Also diesen Test kannte ich jetzt gar nicht. Trisomie klar, diese ganze Aufklärung darüber das ist schon klar, durch die Vorgeschichte jetzt auch.

Von diesem Nicht-invasiven Test habe ich noch nicht gehört, ich höre davon zum ersten Mal.

Vom Ersttrimester-Screening und Fruchtwasseruntersuchung haben die Meisten demgegenüber schon mal etwas gehört, es ist jedoch kein Detailwissen vorhanden. Dementsprechend hat der Flyer für die Rezipienten einen guten Informationsgehalt und man erfährt auch hier Neues.

Ja, so an sich ein bisschen was wusste ich schon, aber natürlich nicht so im Detail. [...] Aber wie jetzt so diese Tests funktionieren mit der Fruchtwasseruntersuchung und so, das hätte ich jetzt so nicht gewusst.

Na ja, dass das so eine Untersuchung hier zum Beispiel in der zehnten, in der zwanzigsten, in der dreißigsten Schwangerschaftswoche möglich ist, sowas weiß man auch vorher gar nicht. Dass sowas halt mit bei der Grundversorgung, sage ich mal, von einer Schwangeren oder von einer werdenden Frau eigentlich mit in der Krankenkasse drin ist. Ja, sowas zum Beispiel. Oder halt auch, was uns auch nicht vorher so klar war, dass man, wenn man halt diese Trisomie nochmal abschätzen will, dass es eben nicht von der Krankenkasse bezahlt wird sondern dass das sozusagen auf eigene Kosten passiert. Und das fand ich auch ganz gut, dass das nicht nochmal unterstrichen war. Weil man geht davon ja eigentlich gar nicht

aus. Wenn ein Arzt das einem so anbietet, geht man ja eigentlich davon aus okay, das ist mit in der Leistung mit drin.

Wie jetzt so diese Tests funktionieren mit Fruchtwasseruntersuchung und so, das hätte ich jetzt so nicht gewusst.

Ansonsten waren auch viele Infos ehrlich gesagt neu und mir gar nicht so bewusst.

5.2.3 Vermisste Informationen

Spontan konnten von den Paaren in der Regel nur wenige Aspekte genannt werden, die beim Lesen des Flyers vermisst werden. Insbesondere wenn man sich mit der Thematik vorab noch nicht beschäftigt hat, vermittelt der Flyer einen guten ersten Überblick.

Mehr muss es nicht sein. Es ist alles kurz beschrieben. [...]Und wenn die Leute sagen „oh ja, ich muss mehr darüber wissen,“ kann man sich das immer noch holen. Und deswegen denke ich mir, als erste Information ist es wunderbar.

Teilweise werden jedoch beim Lesen noch Informationen gewünscht, welche weiteren Krankheitsbilder/Gendefekte außer den im Flyer genannten noch möglich sind.

Welche Erkrankungen noch möglich sind während der Schwangerschaft, also was das Kind kriegen könnte oder welche Auswirkungen das haben könnte.

Das halt nicht immer nur auf Trisomie abgestellt wird, sondern auch andere bestimmte Erkrankungen, dass man die hier vielleicht so, mit so einer Fußnote versieht.

Offene Fragen wirft der rechtliche Hintergrund zur Abtreibung auf. Es werden im Flyer Zeitpunkte genannt, an denen Ersttrimester-Screening und NIPT durchgeführt werden, Informationen, in welchem Zeitrahmen und unter welchen Umständen eine Abtreibung möglich ist, vermissen manche Leser.

Ja aber was möglich ist, wäre natürlich auch, wie gesagt, den rechtlichen Hinweis der Abtreibung in Deutschland.

(Weitere) Abbildungen oder Grafiken werden in der Broschüre nicht vermisst. Dass der Flyer überflüssige (Text)Informationen enthält, auf die ggf. verzichtet werden könnte, wird verneint.

Nein, die ist ja nun schon relativ kurzgefasst und ich würde jetzt nicht noch was weglassen.

5.2.4 Verständlichkeit

Dem Flyer wird gute Lesbarkeit attestiert und es gibt nur wenig Verständnisprobleme. Wenn medizinische Fachbegriffe verwendet werden, werden diese erklärt. Positiv wird auch vermerkt, dass keine Abkürzungen verwendet werden, ohne diese einfürend auch mit voller Bezeichnung zu nennen.

Jetzt tatsächlich hier in dem Flyer, in dem Flyer hatte ich tatsächlich alles verstanden. Doch, das war soweit okay.

Und es ist auch wirklich schön geschrieben, es ist deutlich geschrieben: Man nennt es so und so und es heißt im Fachbegriff so. Also ich finde es gut. Gut gemacht.

Also, was ganz schön an der Broschüre ist, dass sie irgendwie in einfacher Sprache geschrieben ist, aber trotzdem so die wichtigsten Begriffe genannt werden, also die lateinische Bezeichnung für die Krankheitsbilder, hier dieses Chorionzottenbiopsie, ja, dann wird das einmal genannt, okay, dann weiß man auch, worüber die Ärzte dann sprechen, wenn es in dem Fall so sein sollte. Das ist schon gut gemacht.

Also jetzt auch nicht so verschachtelte Sätze.

Was eben gut ist, dass, wie gesagt, so was wie Nicht Invasiver Pränataltest auch wirklich danach dann also erstmal beschrieben ist. Also der Name überhaupt und dann erst die Abkürzungen. Das fanden wir eigentlich ganz gut - also dieses Ersttrimester-Screening, ETS, dass das damit gemeint ist.

Die allgemein gute Verständlichkeit gilt auch für die dargestellten Tests zur Früherkennung. Der Umfang wird als ausreichend beschrieben. Zudem gefällt, dass die Tests neutral beschrieben werden, aber auch auf mögliche Risiken der Fruchtwasseruntersuchung hingewiesen wird.

Bei mir genauso, ich fand es auch verständlich, dass erst auf= „was ist das überhaupt?“ und nachher auf Risiken, also zum Schluss auf Risiken eingegangen wurde.

Die Aufteilung und Untergliederung des Flyers in einzelne mit Überschrift klar abgegrenzte Abschnitte fördert Lesefluss und Verständnis und wird ebenfalls positiv angemerkt.

Die Aufteilung, genau, danke. Dass jeder für sich auch was herausuchen kann, was ihn wirklich interessiert. Vielleicht wollen nicht Alle alles lesen.

Die Reihenfolge der dargestellten Tests erschließt sich jedoch nicht jedem, da der Lesefluss/die Leserichtung nicht eindeutig ist (rechts – links – rechts oder erst die Linke und dann die rechte Seite). Dies ist u. a auch auf die im Text genannten Termine für die einzelnen Untersuchungen zurückzuführen: der NIPT kann bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, das Ersttrimester-Screening wird aber erst ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Seltsam ist die Reihenfolge. Also, die Reihenfolge: Hier - man liest ja von links nach rechts - ist also erst dieses Ersttrimester-Screening, was erst von der zehnten bis zur vierzehnten Schwangerschaftswoche angeboten werden kann. Der nicht invasive Pränataltest ist aber schon ab der neunten Schwangerschaftswoche möglich. Das heißt, wenn man das jetzt chronologisch aufbauen würde, müsste der eigentlich zu erst kommen.

Welche Untersuchungen von den gesetzlichen Krankenkassen unter welchen Umständen bezahlt werden und welche nicht, wird im Flyer erläutert. Dennoch schien nicht für jeden klar zu sein, unter welchen Voraussetzungen genau welcher Test von den Krankenkassen bezahlt wird:

Und da muss ich auch sagen, da würde ich natürlich auch schon gerne wissen wollen, in welchen Fällen. Ich mutmaße mal, wenn in meiner Familie schon Trisomie-Fälle vorgekommen sind oder schwere Erkrankungen [...]. Weil ich sage mal, nicht jeder hat nun mal, ich sage mal, viel Geld zur Verfügung. Und diese bestimmten Voraussetzungen würde ich dann schon gerne auch wissen wollen.

Nicht jedem ist beim Lesen ganz klar, dass durch eine Blutuntersuchung der Mutter diverse Parameter beim Kind festgestellt werden können, also kein Eingriff/kein Labor beim Ungeborenen notwendig ist.

Wenn man dies das erstes Mal liest, ist das so „upps - von wem wird jetzt Blut abgenommen?“

Es wurde vereinzelt darauf hingewiesen, dass ggf. eine Broschüre in weiteren Sprachen für einige Patientinnen mit Migrationshintergrund hilfreich wäre:

Klar, vielleicht sollte man das dann in verschiedenen Sprachen machen, auch bei Frauenärzten, weil nicht alle können Deutsch.

5.2.5 Layout

Das kompakte, handtaschentaugliche Format des Flyers gefällt und wird allgemein als passend empfunden.

Ich würde es nicht größer machen. Ich finde das richtig gut.

Also ich finde auch, die Größe sollte nicht kleiner und sollte nicht größer sein.

5.2.5.1 Bilder

Dass der Text durch Bildelemente aufgelockert wird, gefällt fast allen. Die gezeichneten Figuren anstelle von realen Personen nehmen der Thematik etwas von ihrer Ernsthaftigkeit und vermeiden ggf. sogar Ängste.

Wenn ich mir das jetzt alles so angucke, also eigentlich tatsächlich sehr gut. Auf jeder Seite ist halt irgendwie fast eine Grafik, also finde ich gut. Ich finde das ja auch immer sehr anschaulich auch irgendwie mit Farben und doch, finde ich gut.

Ich finde es auch schön gemacht mit den Bildern muss ich sagen. Dadurch wirkt es halt nicht so stupide und trocken.

Also wir fanden sie sehr anschaulich. Auch durch die Grafiken und so hat es sich ein bisschen so aufgelockert. Sonst kriegt man nur so eine Broschüre und man liest da eigentlich nur fast Fließtext. Und was wir auch ganz gut fanden war, dass es doch sehr klar beschrieben worden ist.

Also das gibt dem Ganzen noch eine Einfachheit. Die ist ja eigentlich vom Textinhalt nicht beinhaltet, weil es ja eigentlich ein schwieriges Thema ist.

Vereinzelt gibt es jedoch auch negative Stimmen und die Zeichnungen werden als „altbacken“ empfunden:

Die Abbildungen, genau ja. Das wirkt ja so ein bisschen, okay, jetzt nicht so das Modernste, und nicht so die hochwertigste Broschüre, die man schon mal in der Hand gehabt hat. Ja, aber grundsätzlich hat es erstmal alle Informationen.

Ein Teilnehmer bemängelt zudem, dass in der Broschüre nur Frauen abgebildet sind.

Konkrete Kritik wird von einem Teilnehmer an der blauen Farbe des Mutterpasses geäußert, die für einen Jungen steht. Hier wird eine neutralere Darstellung vorgeschlagen.

Mutterpass, [...] also, das hätte vielleicht eher in Gelb gehalten also in einer neutraleren Farbe, weil Blau für mich eher so für Jungen steht. Aber das ist jetzt so Pillepalle.

Dann sollte man vielleicht zwei Bilder machen, eines in Rosa und eines in Blau.

Flyer und Broschüre wurden für den Test auf relativ dünnen Standardpapier gedruckt. Daher wurde häufiger angemerkt, dass das Papier hochwertiger/dicker und Hochglanz sein sollte, so wie man es von anderen Broschüren gewohnt ist.

Von einer Person wurde angeregt, die Schrift zu vergrößern, damit auch Personen mit eher schlechter Sehstärke die Texte lesen können.

Also man muss ja überlegen, ob das vielleicht auch mit der Schrift passt. Ich meine, manche können das ja irgendwie doch nicht so gut erkennen. Also da könnte man vielleicht noch überlegen, ob man vielleicht die Schrift ein bisschen größer macht, so eine Schriftgröße größer.

Weiterhin wurde der Vorschlag gemacht, den Hintergrund etwas farbiger zu gestalten:

Der soll ja nicht weiß bleiben wahrscheinlich, ne? Also ich würde den vielleicht so insgesamt ein bisschen farbiger gestalten.

5.2.6 Titelblatt

Von einigen Rezipienten wird kritisiert, dass die Frau auf dem Titelbild nicht schwanger aussieht. Es fehlt ein eindeutiger Bauch und es gibt auch sonst keine (symbolischen) Hinweise auf die Schwangerschaft:

Ich sehe keinen, also bis auf die Hand auf dem Bauch, weil sie schwanger ist. Ansonsten kann es alles sein. Kann auch sein, keine Ahnung, irgendein Mädchen, [...].

Ja, der Bauch könnte auf jeden Fall runder sein. Okay man ist da vielleicht noch nicht so schwanger, (Baby Geräusch) aber ich würde eine Schwangere so gesehen abbilden oder vielleicht ein Ultraschallbild von der, was weiß ich, zwölften, 13. Woche oder so.

Weiterhin wird angeregt, auf der Titelseite auch eine männliche Person zu integrieren.

Ich glaube, was grundsätzlich wichtig ist, also, man sieht die ganze Zeit nur Frauen, ja? Also, hier zum Beispiel ist nur eine Frau. Wo ist der Mann? So? Der Mann dazu. Der Mann, der Vater von dem Kind, der gehört da irgendwie auch mit rein.

Die verwendete Symbolik wird teilweise verstanden, teilweise aber auch nicht. Während die Bedeutung der „Denkwolke“ recht eindeutig ist, erschließt sich der Sinn des roten und grünen Pfeils nur nach längerem Nachdenken oder eventuell gar nicht.

Hm, klar mit der Wolke, klar dieses Nachdenken, das finde ich schon ganz gut. Ja mit den Pfeilen könnte ich jetzt nicht so viel anfangen.

Ich würde erstmal schlussfolgern, dass der grüne Pfeil dafür steht. Okay ich entscheide mich für einen bestimmten Weg oder der rote Pfeil steht für, ich entscheide mich gegen einen bestimmten Weg. Ja, die Frage ist jetzt, was steht für grün, was steht für rot ja? Also das könnte ich jetzt nicht so eindeutig rausbekommen, ob jetzt Grün bedeutet, ich mache den Test und Rot bedeutet, ich mache den Test nicht oder umgekehrt, wie auch immer, es könnte ja auch andersherum sein.

5.2.7 Nützlichkeit und Lesebereitschaft

Die Lesebereitschaft des Flyers ist hoch, insbesondere wenn diese vom behandelnden Arzt persönlich überreicht wird. Was dieser an Patienten weitergibt, wird auch als relevant empfunden.

Also wenn mir die der Arzt gibt, dann schon, weil der wird ja auch seinen Grund haben, dann denke ich schon.

Ja, die würde ich lesen und dann würde ich halt entscheiden, ob ich eine Untersuchung mache oder nicht. Also die würde ich eher durchlesen als die zweite.

Genau, dann habe ich irgendwie das Gefühl, der Arzt wird sich das durchgelesen haben, und wird sich irgendwie auch Alternativen durchgelesen haben, und empfiehlt mir das, wo er denkt, das ist das Beste, was er kriegen kann, [...]

5.2.8 Gewünschte Darreichungsform

Die Darreichung als Print - beispielsweise durch persönliche Übergabe oder als Auslage im Wartezimmer der Arztpraxis - ist für die meisten Rezipienten angemessen und wird gerne genutzt.

Gut finde ich das, [...], man kann es in der Wartezeit lesen, also man hat es schnell mal zwischendurch überflogen.

Ich würde auch sagen, so eine Broschüre lese ich eher durch als das, was ich auf dem Handy habe, weil das ist halt was, was man in der Hand hat und man kann es noch mal nachlesen und beim Handy guckt man nur kurz rüber und man kann sich da nicht so gut konzentrieren.

Also ich habe schon lieber was in der Hand. Ich meine, ich habe zwar auch ein Handy, aber ich lese dann lieber auch ein Buch und habe das in der Hand.

Häufig wird aber auch ein Zugriff über App/Internet als sinnvoll erachtet. Für diejenigen, die lieber online lesen, könnte zusätzlich also auch eine digitale Variante angeboten werden.

Wir sind einfach in dem Zeitalter, da liest man irgendwie das meiste übers Internet. Also von daher. Und die meisten Informationen - man ist sowieso irgendwie den ganzen Tag im Internet. Ja, deshalb, also das ist, glaube ich, irgendwie eine Generationsfrage dann auch.

Klar beim Frauenarzt und ja, ich sage mal so, als App finde ich die Idee auch gar nicht so verkehrt, also in der heutigen Zeit des Mobilphones und so weiter und so fort, finde ich sowas immer ganz interessant irgendwo, es mal irgendwo abrufen zu können, genau durchaus.

Ja gut, [...] ja so eine Kinder App wo man so ein paar Sachen eintragen könnte, fortschrittlich, was auf Dich zukommt. Und vielleicht gibt es ja sowas auch für, wie soll ich jetzt sagen, so eine Schwangerschaftsplan-App.

5.2.9 Übergabe

Nach überwiegender Ansicht der Teilnehmer sollte der Flyer zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft übergeben werden, d. h. bei der Feststellung der Schwangerschaft, bei der ersten Routineuntersuchung oder mit Übergaben des Mutterpasses. Letzteres wird am häufigsten vorgeschlagen.

Ich fände es eigentlich schön, wenn es einem irgendwie mit dem Mutterpass am Anfang ausgehändigt wird.

Ja genau, mit dem Mutterpass hätte ich jetzt gut gefunden.

Oder sobald man den Mutterpass bekommt, dass man diesen Flyer auch gleich mitbekommt.

Aber man hat ja auch nicht ewig Zeit.

Na schon recht am Anfang. Weil in der neunten Woche war das ja, dass man das ab der neunten Woche machen kann. Also wirklich, wenn man den Mutterpass kriegt. Sobald das Herz halt schlägt kriegt man ja auch dann kurz danach den Mutterpass, und ab dem Zeitpunkt sollte der Arzt vielleicht auch die Schwangere darauf aufmerksam machen, aufklären.

Und gerade, wie ich gesagt hatte, es ist wenig Zeit, um diese Untersuchung zu machen, um diese Entscheidung zu treffen. Also die Untersuchung wird zwischen der zehnten und vierzehnten Schwangerschaftswoche passieren. Also wenn man es in der zehnten oder elften oder zwölften Woche kapiert, „Oh, ich bin schwanger“, dann drängt die Zeit. Also deswegen, sobald die Schwangerschaft festgestellt wird von dem Arzt und Mutterpass gegeben wird, muss diese Broschüre dazukommen. Und dann weiß ich auch, wenn ich mir das zuhause durchlese, sage ich: „Oh, oh, der Arzt hat es mir gegeben, ich habe jetzt das und das gesehen, ich kann mit der Broschüre/ Gucken Sie, das, was sie mir hier gegeben hatten, das will ich jetzt haben.“

Andere meinen aber, dass der Flyer nur dann übergeben werden soll, wenn es einen konkreten Anlass wie beispielsweise eine Risikoschwangerschaft oder einen Verdacht gibt, da sonst nur unnötig Ängste bei den Schwangeren geschürt werden.

Wenn ich diese Broschüre bekomme, dann denke ich, okay, vielleicht gibt es ein Problem und es müssen weitere Tests gemacht werden.

Na an sich muss man ja die Broschüre dann austeilen, wenn es da Auffälligkeiten im Blutbild gibt. Praktisch hier um die zehnte Woche, dann gibt das halt der Frauenarzt mit.

Am liebsten gar nicht.

Also, das macht natürlich schon nervös [...] sowas zu lesen. Deswegen, nur in dem Fall, also, es würde mich nur interessieren, wenn ich merken würde, dass meine Frau jetzt durch irgendeinen Befund von der Ärztin verunsichert worden wäre.

Also ich sage mal, man weiß es ja vorher nicht, ob man ein gesundes Kind gebären wird. Also das kann ja keine Frau vorhersagen. Außer sie hatte es vielleicht schon in der Familienhistorie irgendwie, dass sowas passiert.

5.2.10 Sonstige Hinweise

Von einem Teilnehmer wird darauf hingewiesen, dass die Verwendung des Begriffs „behindert“ nicht mehr üblich ist und stattdessen bessere Formulierungen wie „Menschen mit besondere Bedürfnissen oder mit Einschränkungen“ gewählt werden sollten.

Und da steht zum Beispiel das Wort „behindert“. Das ist halt nicht mehr / Also nicht in dem kleinen. Ich glaube, hier habe ich es gelesen. Es ist nicht mehr konform. „behindert“ zu sagen.

5.3 Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)

5.3.1 Ersteindruck

Der spontane Ersteindruck ist überwiegend, dass die längere Broschüre detaillierte Informationen zum im Flyer nur kurz angerissenen NIPT bietet. Die Broschüre enthält im Unterschied zum Flyer Tabellen und eine Grafik, um die Thematik zu erläutern. Die Broschüre wird ähnlich wie der Flyer insgesamt positiv aufgenommen.

Weil irgendwie/ ich muss sagen, wahrscheinlich nur die Sachen/ genau, auf diesen nicht invasiven Pränataltest, da wurde einfach noch detaillierter eingegangen.

Also einfach, das ist alles sehr viel detaillierter hier.

Genau, dann noch mal ein paar Seiten zu diesen NIPT und genau, dann halt auch Statistiken im Detail, genau. Die Zuverlässigkeit dann noch mal, Testergebnisse. Also alles einfach noch mal detaillierter und begonnen wird mit den Trisomien.

Hier wird jetzt ausführlich informiert

Die Broschüre wird als recht umfangreich empfunden, was nicht nur positive Reaktionen weckt. Aufgrund des Umfangs und der vielen Informationen wird das Thema teilweise als komplex wahrgenommen, was bei einigen Rezipienten Verunsicherung schüren kann. Unsicherheit wird noch verstärkt durch die beschriebene Zuverlässigkeit des Tests, aus der hervorgeht, dass es auch falsche positive Befunde sowie falsche negative Ergebnisse gibt.

Und die größere Broschüre war halt eher verunsichernd für den, der es liest, weil es waren einfach zu viele Informationen. Und zum Schluss halt letztendlich die Info, dass sie gar nichts hundertprozentig aussagt, was man als Frau wissen möchte oder was man als Paar wissen möchte.

Na ich fühlte mich ein bisschen erschlagen (leicht lachend) von der Broschüre. [...]der kleine Flyer, der war ja total einleuchtend und dann liest man das so. Hier ist zwar alles sehr gut aufgeschlüsselt von der Blutabnahme bis zu dem Ergebnis und dann noch eine Statistik, wie hoch der Fall, wenn er eintritt, wie hoch da die Wahrscheinlichkeit ist. Also das waren mir ganz ehrlich zu viel Zahlen und ich finde, die verunsichert einen und erschlägt einen total.

Das ist zu viel Info für mich.

Wenn man dann fertiggelesen hat, weiß man ja auch, dass selbst, wenn man diesen Test macht, dass der noch gar nicht ausreicht, um eine treffende Aussage zu machen, ob du wirklich die Garantie hast, ob dass die Antwort ist, die dir weiterhilft letztendlich.

Also ich muss Ihnen sagen, das hat mich nur noch mehr verunsichert und man kann jetzt gar nicht sagen, ob ich den Test jetzt machen würde oder nicht. Oder ob ich überhaupt irgendeine Untersuchung dafür wahrnehmen möchte, weil man ist ja in der Situation noch gar nicht und dann, wenn man die Entscheidung treffen muss, dann hat man sowieso Gefühlschaos und das muss man dann halt genau zu diesem Zeitpunkt erst mal entscheiden.

5.3.2 Vermittelte Informationen

Neu war für die Rezipienten insbesondere, dass es neben der Trisomie 21 auch noch weitere, weniger bekannte Trisomien gibt. Diese neue Information wurde von den Studienteilnehmern spontan am häufigsten geäußert.

Also dass es da wirklich drei verschiedene Arten gibt, das war mir so auch nicht bewusst. Man kennt, glaube ich, immer nur/ in den Nachrichten wird immer nur von Down-Syndrom irgendwie gesprochen. Aber ich wusste jetzt nicht, dass es irgendwie das Edward-Syndrom/ also diese Unterschiede halt auch gibt, das war mir so nicht bewusst.

Und die beiden anderen Trisomien, die es gibt, die wusste ich damals nicht, was es ist und jetzt habe ich es auch erst gelesen. Auch wieder erst gedacht: „Ach ja, stimmt.“ Da weiß man eigentlich, dass das so gesehen die schlimmeren Trisomien sind .

Das war für mich erschreckend, also das wusste ich jetzt auch nicht ganz genau.

Na da war das ja mit der Trisomie, also, dass das wirklich aufgelistet war, ich fand das wirklich gut gemacht, also sehr informativ.

Erklärt wird aus Sicht der Rezipienten, wie der Nicht-invasive Pränataltest abläuft, wann er durchgeführt werden kann, unter welchen Voraussetzungen er von den Krankenkassen bezahlt wird und welche Trisomien mit dem Test festgestellt werden können.

Dass der NIPT nicht 100 % zuverlässig ist, wurde den Lesern ebenfalls gut vermittelt.

Dass halt so ein Test auch mal eine Falschaussage sein kann, das heißt, dass auch mal ein Test halt positiv sein kann, der in Wirklichkeit dann vielleicht doch nicht positiv ist oder umgekehrt, der negativ ist, der halt dann doch positiv ist, also keine hundertprozentige Sicherheit, genau.

Sehr gut vermittelt die Broschüre die Häufigkeit, mit der Trisomien auftreten sowie das abhängig vom Alter der Gebärenden unterschiedlich hohe Risiko für eine Trisomie.

Ja, dass tatsächlich je älter man ist, dass die Wahrscheinlichkeit höher ist, dass eben dieses Down-Syndrom auftritt. Also klar, man hat immer gehört, dass wenn man älter ist eine Risikoschwangerschaft haben könnte, aber dass es auch so eindeutig statistisch belegt ist, war mir so jetzt auch nicht klar.

Ja. Auch die Wahrscheinlichkeitsdarstellung, also wie häufig sind Trisomien. Eigentlich treten die auf, ist auch super informativ und sehr interessant zu lesen.

Interessant und als neu wurde auch empfunden, dass man über den NIPT eine Trisomie schon über das Blut der Mutter feststellen kann.

Dass man das Erbgut schon im Blut der Mutter mit rausprüfen kann oder prüfen kann.

5.3.3 Vermisste Informationen

Neben Trisomien gibt es weitere mögliche Erkrankungen, die ein Neugeborenes haben kann. Daher werden von Einigen auch Informationen zu anderen potenziellen Diagnosen und korrespondierenden möglichen Untersuchungen gewünscht.

Und gefehlt hat, wenn ich was reinschreiben könnte, [...] halt noch mal mehr über Stoffwechselerkrankungen explizit aufzuführen. Weil eine Stoffwechselkrankheit, darauf kann sich kein Mensch was vorstellen.

Auf das Recht der Frau selbst zu entscheiden, ob ein Test durchgeführt wird oder nicht, wird in der Broschüre eingegangen. Trotzdem wird vereinzelt die Meinung geäußert, dass noch mehr auf soziale Konflikte eingegangen werden soll, d. h., was ist, wenn der behandelnde Arzt oder das soziale Umfeld eine andere Meinung hat als man selbst.

Mehr auf unterschiedliche Meinungen, Ansichten eingehen. Sozialer Druck. Was ist, wenn ein Arzt eine andere Meinung hat als man selbst?

Ja, und es passt nicht so in diese Broschüre, aber es ist auch gut zu wissen. Okay, was passiert, wenn meine Ärztin eine andere Meinung hat? Und dann sagt sie: "Ja, okay, Sie haben ein Kind, und dieses Kind soll nicht leben", und weiter, weiter, weiter. Und das ist ein großes Thema. Und das war sehr interessant für mich zu hören. Viele Familien haben diese Situation erlebt.

Weiterhin werden detaillierte Informationen zur Kostenübernahme bei den einzelnen Tests gewünscht. Es wird nicht jedem deutlich, unter welchen Voraussetzungen die Kasse den NIPT bezahlt, nämlich, wenn in einer Voruntersuchung ein auffälliger Befund festgestellt wurde. In diesem Zusammenhang verwirrt es einige, dass der NIPT bei auffälligem Vorbefund von der Kasse bezahlt wird, das Ersttrimester-Screening, über welches ggf. eine Auffälligkeit resultieren kann, jedoch nicht.

Genau, der Test lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut hat. Dass das passieren kann. Und jetzt fehlt mir die Info, ob das dann nochmal kostenpflichtig für mich ist oder ob der Test kostenfrei nochmal wiederholt wird.

Ich glaube gar nicht, dass das so ist, dass viele sagen, ich will das Ergebnis nicht wissen. Ich glaube, das ist wirklich auch ein finanzieller Aspekt.

Ob das ab einem gewissen Alter auch Krankenkassen übernehmen würden, also diese Fruchtwasseruntersuchung?

Während teilweise Wünsche geäußert werden, was man in den Broschüren vermisst, werden umgekehrt keine Inhalte genannt, die die Rezipienten für verzichtbar halten.

5.3.4 Gliederung

Das noch „handtaschentaugliche“ Format der Broschüre gefällt ebenso wie der kleinformatige Flyer. Die meisten Leser können sich gut in der Broschüre orientieren.

Also ich habe das jetzt gelesen und es war für mich schlüssig beim Lesen.

Es wird jedoch nicht von jedem ein „roter Faden“ wahrgenommen und entsprechend gibt es auch kritische Stimmen zum strukturellen Aufbau der Broschüre.

Also für mich war das jetzt eigentlich eher so, ach Mensch, ich packe mal die Information dahin und zack, zack, zack liest man und dann die nächste, dann die nächste, dann die nächste. Ich habe jetzt da für mich jetzt nicht unbedingt den roten Faden erkannt, muss ich sagen

Einleitungen in Publikationen werden nach Eigenaussage eigener Teilnehmer oft nicht gelesen. Insofern werden die einführenden Worte auf S. 3 nicht von allen Zielpersonen gelesen.

So, also ich denke, das ist die Einleitung. Ich blättere ehrlich gesagt über Einleitungen drüber, weil sie mich nicht interessieren.

Einleitungen interessieren mich meistens nicht, ich gehe meistens gleich zu Seite zwei oder so, genau.

In Folge wird die Auflistung der Themenschwerpunkte auf der einleitenden Seite 3 der Broschüre beim Lesen oft überhaupt nicht bemerkt und ist insofern auch keine Hilfe, um sich in der Broschüre zurecht zu finden. Selbst wenn die Einleitung gelesen wird, wird die Auflistung der Schwerpunkte nicht im Sinne eines Inhaltsverzeichnisses wahrgenommen.

Aber sie ist nicht aufgefallen.

Das habe ich jetzt gar nicht so wahrgenommen.

Um die Orientierung zu erleichtern wird von einem Teilnehmer vorgeschlagen, Seitenzahlen zu den Themenschwerpunkten zu ergänzen und dieses deutlicher als Inhaltsverzeichnis zugänglich zu machen.

Also, an sich lässt sich schon ein gewisser roter Faden erkennen. Aber es könnte halt noch unterstützt werden sage ich mal so. Mit einer Agenda zum Beispiel oder einem Inhaltsverzeichnis mit Zahlen [...]

Ja. Also auf eine extra Seite und dann am besten wirklich am Anfang und dann vielleicht auch mit Seiten hinterlegt, auf welcher Seite, weil dann kann man hier gleich auch blättern. Aber so steht ja nur, na ja, folgende Schwerpunkte und du musst aber trotzdem alles blättern, um natürlich dann zu diesem Punkt zu kommen. Also definitiv dann, ja.

Man ist gewohnt, dass das nummeriert ist.

5.3.5 Verständlichkeit

Die Broschüre wird, genau wie der Flyer, allgemein als sehr gut lesbar eingeschätzt. Die Sprache ist auch für den medizinischen Laien verständlich und beinhaltet keine unbekanntenen Begriffe, die nicht erläutert werden.

Ich fand das sehr gut und leicht leserlich. Also man hat das unheimlich schnell auch durchgelesen, so mit einem Mal.

Kein Hochdeutsch, was kein Mensch versteht.

Wirklich verständlich für das allgemeine Volk geschrieben und trotzdem die Fachbegriffe immer noch genannt, dass man weiß wie es heißt.

Also ich fand das verständlich geschrieben. Also auch die einzelnen Schritte.

5.3.6 Beschreibung der Trisomien

Alle Trisomien werden auf S. 6 kurz, anschaulich und verständlich beschrieben. Interessant war für die Leser insbesondere, etwas über die eher unbekannteren Trisomien 18 und 13 zu erfahren.

Ja das meiste, was die Leute kennen ist ja Trisomie 21 und nicht 13 und 18.

Trisomie 21 ist was Gängiges, was man schon oft so gehört hat.

Und die beiden anderen Trisomien die es gibt, die wusste ich damals nicht was es ist und jetzt habe ich es auch erst gelesen. Auch wieder erst gedacht: „Ach ja, stimmt.“

Also ich finde die drei Trisomien werden gut erläutert.

Die Krankheiten sind gut beschrieben. Wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, wie lange das Kind lebt und wie gesund das ist oder wie viele Behinderungen es hat, da sind auch nochmal Seiten drauf.

Von einer Rezipientin wird angemerkt, dass nur auf Trisomien eingegangen wird, welcher nach derzeitigem medizinischen Stand mit vorgeburtlichen Untersuchungen festgestellt werden können. Es ist jedoch nicht (deutlich genug) vermerkt, dass es noch mehr als die drei nachweisbaren Trisomien gibt.

Es gibt ja mehr als die drei Trisomien. Es würde dann ein Hinweis fehlen, also generell, dass es mehrere Trisomien gibt.

5.3.6.1 Darstellung der Häufigkeiten

Die grafische Darstellung der Häufigkeit von Trisomien auf S. 8 gefällt fast allen. Durch die Visualisierung wird gut dargelegt, dass der Anteil an Trisomien unter Schwangeren insgesamt selten ist, was wiederum einen beruhigenden Effekt auf viele Rezipienten haben kann.

Genau, diese Grafik hat uns besonders gut gefallen.

Die Zahl ist nicht immer für jeden gleich zu verstehen. Bildkraft ist immer hilfreich.

Also ich finde es gut, im Sinne von, um einem bewusst zu machen, es ist zwar eine Wahrscheinlichkeit da, aber es ist eigentlich auch eine sehr geringe Wahrscheinlichkeit.

Auch die Darstellung der Häufigkeit von Trisomien nach Altersgruppen auf S. 9 ist verständlich und die Kernaussage wird deutlich – Je älter die Gebärende desto höher ist das Risiko von Trisomien.

Ich finde es eigentlich auch gut. Man sieht halt, in welchem Altersabschnitt man ist. Und wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist. Also von daher, ja, finde ich das sehr übersichtlich.

Wenn ich lese dann würde ich sehen, es ist sozusagen so egal, welche Trisomieart. Ich nehme mit, über Vierzig ist die Wahrscheinlichkeit am Höchsten.

Und die Zahlen fanden wir eigentlich in dem Sinne auch gut, weil es einfach die verschiedenen Altersgruppen nochmal darstellt.

Und auch diese Unterscheidung für das Alter, dass wirklich jede Mutter sagen kann: „Gut, ich bin jung, ich bin gesund, ich rauche nicht, ich trinke nicht. Die Wahrscheinlichkeit, dass mein Kind gesund ist, ist

ziemlich hoch. Und welche Untersuchung mache ich noch oder welche mache ich nicht?“ Das finde ich sehr, sehr gut. Also die Broschüre ist wirklich toll.

Viele sind auch überrascht, wie deutlich das Risiko für eine Trisomie mit dem Alter ansteigt.

Die Tabelle fand ich richtig gut und ich war überrascht und ich wusste, das steigt mit dem Alter, aber da war ich überrascht, wie massiv das mit dem Alter steigt.

Da ist so ein großer Sprung, das hätten wir jetzt auch nicht gedacht.

Die weitere Kernaussage, dass Trisomie 18 und Trisomie 13 seltener auftreten als das Down-Syndrom, wird flüchtiger wahrgenommen, mutmaßlich auch wegen der geringeren Bekanntheit.

Kritik wird zum unteren Satz auf S. 9 geäußert („Die Tabelle zeigt auch: die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie“). Dieser kann falsch verstanden werden, weil im Vergleich zu den jüngeren Gebärenden die Anzahl der Trisomien eben höher ist.

Die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie. Das muss ja eigentlich heißen, die meisten älteren Schwangeren haben ein Kind mit Trisomie oder?

Weiterhin wird von einem Interviewpartner bemängelt, dass eine Quellenangabe zu den dargestellten Häufigkeiten fehlt:

Wie vertrauenswürdig sind diese Statistiken, ja? Also, dieses „5 von 10 000 Frauen“, ich sehe da keine Quellen.

5.3.7 Beschreibung der Tests

Das allgemein gute Verständnis der Broschüre gilt auch für die Beschreibung der Tests im Speziellen. Diese sind gut nachvollziehbar beschrieben.

Ich fand es halt allgemein recht einfach formuliert, also wirklich, das ist ja wichtig. [...] Es hat nun mal nicht jeder einen hohen Bildungsgrad ne, genau.

Am schwierigsten zu vermitteln ist die Zuverlässigkeit des Tests. Die prinzipielle Grundaussage, dass das Ergebnis eines NIPT nicht 100-%ig zuverlässig ist, wird jedoch verstanden.

Man sagt, es kann sein, dass das Kind behindert ist. Und dieser unauffällige Test, das heißt auch nicht, dass das Kind hundertprozentig gesund zur Welt.

Man weiß nicht, ob man diesen Test dann halt machen soll oder nicht, weil es gibt ja keine Garantie dafür, ob jetzt der Test wirklich zutreffend ist. Klar, man hat eine Statistik, man hat ja auch eine Aufschlüsselung von den Krankheiten, von den Prozentzahlen.

Also wenn man einen Test macht, dass das Testergebnis halt auch manchmal gar nicht stimmt, dass das Kind dann Down-Syndrom hat. Also das Ergebnis ist nicht hundertprozentig aussagekräftig geht daraus hervor.

Also, man weiß schon, okay, wenn ich mich dagegen entscheide, könnte es mit der und der Wahrscheinlichkeit sein, dass das Kind trotzdem was hat, es könnte aber auch sein, dass der Test auch gesagt hätte, das Kind gesund ist und trotzdem hat das Kind was, oder es könnte auch sein, dass der Test auffällig war

und es ist ein gesundes Kind. Also man liest schon, dass man da nie eine hundert prozentige Sicherheit hat. Das liest man schon und ja, ich finde es wird nicht so richtig darüber informiert.

Die Auflistung der möglichen Testergebnisse eines NIPT (S. 12) wird noch als sehr gut verständlich und positiv aufgenommen. Eine Teilnehmerin kritisiert jedoch, dass die Aussage „Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig“ nicht näher spezifiziert wird.

Aber was heißt sehr zuverlässig. Also mir wäre eine Prozentzahl jetzt lieb gewesen.

Die Darstellung der Zuverlässigkeit des Tests anhand zweier Wahrscheinlichkeitsszenarien (S. 15) ist schwierig zu verstehen. Dies fordert dem Rezipienten in der Regel eine intensivere Beschäftigung mit dem Text ab.

Man muss schon, ich habe schon zwei-, dreimal nachgelesen.

Je länger ich über Seite 15 nachdenke, desto häufiger oder eher fehlt mir jetzt hier eine klare Aussage. Also, ist das, sind diese fünf von 10 000 Frauen, was ist mit denen? Ja? Also, wenn der Test dann auffällig ist, dann sind die ja dann auch dem Risiko ausgesetzt, den nächsten Schritt gehen zu müssen, [...]

Also habe ich es nochmal gelesen. So, ich muss das dreimal lesen, um denn zu kapieren.

Ein Vorschlag eines Teilnehmers ist, auf die Tabelle ganz zu verzichten und nur kurz in einem Satz zu erläutern, dass der Test keine 100-%ige Gewissheit bietet.

Kann man das nicht mit einem Satz irgendwie ausdrücken [...] also eigentlich brauche ich die Beispiele eins und zwei nicht. [...] Das muss man sich ja irgendwie bewusst sein, dass jede medizinische Untersuchung im Grunde genommen keine hundertprozentige Zuverlässigkeit bietet

Auch könnte man statt absolute Zahlen Prozente verwenden, um Zuverlässigkeit und Messfehler zu veranschaulichen.

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit? Und dann sollte man es lieber hier in dem Satz nochmal mit Prozent benennen.

Also man sagt ja zu der Pille auch zum Beispiel, die hält zu 99,9 Prozent. Aber dass man so was hinschreibt wie wahrscheinlich dieser Test ist, das hätte mir glaube ich mehr geholfen als die Grafik.

Also das ist weder Fisch noch Fleisch. Aber wenn ich dann sehe, es ist wenigstens zu 98 Prozent zuverlässig, dann kann ich sagen okay, dann lebe ich mit den zwei Prozent Restrisiko.

5.3.7.1 Zeitlicher Ablauf

Es wird nicht ganz verständlich, zu welchem Zeitpunkt ein NIPT durchgeführt werden sollte. Viele Rezipienten gehen davon aus, dass bei einem auffälligen Testergebnis schneller Handlungsbedarf besteht, u. a. weil nach der 12. Woche kein Schwangerschaftsabbruch mehr möglich ist.

Ich fing schon teilweise an zu rechnen im Sinne von, wenn Trisomie festgestellt wird. Abtreibungswoche ist bis zur zwölften Woche und dann waren die Tests immer so, dass man in der Grenze der zwölften Woche dann eigentlich erst die Ergebnisse hatte.

Ja, auch im Endeffekt ging es darum, so habe ich es gesehen, eigentlich einfach mal über den Zeitrahmen aufzuklären. Wann ist so ein Test sinnvoll? In welchem Zeitraum?

Da hatte ich mich gefragt, wenn man das Fruchtwasser erst in der 14. Woche entnehmen kann, dann kann man doch das Kind gar nicht mehr abtreiben, oder? Weil in meinem Kopf ist es immer noch so, man kann nur bis zur 12. Woche abtreiben.

5.3.8 Layout

Für die Bebilderung gilt grundsätzlich das Gleiche wie für den Flyer: Der Stil mit den gezeichneten Figuren gefällt den Meisten.

Zusätzlich wird angemerkt, dass der Stil seriös und wie von einer offiziellen Stelle herausgegeben wirkt.

Na, sieht aus wie vom Bundesministerium, so ein bisschen offiziell. Das ist okay.

5.3.9 Titelblatt

Dass im Unterschied zum Flyer auf dem Titelblatt der Broschüre auch eine männliche Person/ein Paar abgebildet ist, wird positiv wahrgenommen.

Da sieht man hier tatsächlich auch noch mal ein Paar, das finde ich auch sehr gut, weil es ist ja dann meistens die Entscheidung tatsächlich von beiden. Das betrifft ja dann auch ein Ehepaar, ob man so ein Kind dann irgendwie großziehen möchte oder eben nicht. [...]

Die rothaarige Person auf dem Deckblatt findet sich auch im weiteren Verlauf der Broschüre wieder, die anderen Personen jedoch nicht. Daher wird angemerkt, dass dann unklar ist, wen die weiteren Personen auf der Titelseite darstellen sollen.

Ich wüsste jetzt erstmal nicht, was die anderen Figuren für eine Funktion haben im Hintergrund da.

Ohne Vorwissen – beispielsweise durch Lektüre des Flyers - kann der Rezipient bei Betrachtung des Titelblatts in der Regel mit der Begrifflichkeit - Nicht invasiver Pränataltest – nichts anfangen. Hier fehlt eine Unterüberschrift oder eine aussagekräftige Symbolik.

Ich fand die Überschrift, also auch von dem Heftchen/ [...] Es wird zwar hier aufgeschrieben für was NIPT steht, aber für mich war das nicht klar, worum es geht. [...] Also vielleicht könnte man ja auch Voruntersuchungen oder vorgeburtliche Untersuchungen noch in Klammern mit hinschreiben oder so.

Also man könnte halt vielleicht noch mal, weil viele wissen natürlich nicht, was ein nicht invasiver Pränataltest ist, dass man halt da vielleicht irgendwie noch mal so eine (unv.) macht. Gut, eine Spritze ist vielleicht ein bisschen hart, aber vielleicht gibt es ja eine andere Grafik. Klar so eine Spritze schreckt ab, verstehe ich natürlich auch, aber vielleicht muss es ja nicht unbedingt eine Spritze sein.

5.3.10 Nützlichkeit

Die Broschüre wird insgesamt als hilfreich erachtet und weckt Interesse an der Lektüre. Wenn Sie im Wartezimmer des Gynäkologen liegen würde oder wenn sie persönlich überreicht wird, würden die Meisten sie auch lesen.

U. a., weil man nach Lektüre der Broschüre auch schon vorinformiert ist, kann diese das Arzt-Patienten-Gespräch konstruktiv unterstützen.

Die Broschüre kann trotz ihres relativen Umfangs nur als Erstinformation dienen. Dementsprechend wird es als hilfreich empfunden, dass es auf der vorletzten Seite Links zu weiterführenden Informationsquellen gibt.

Und hinten auf der letzten Seite sind ja noch mal ein paar Links gesetzt, wo man sich Beratung holen kann, wenn man nicht weiß, wie man sich verhalten soll. Also hat dann praktisch den Horizont noch mal erweitert.

Das fand ich tatsächlich sehr gut, weil man hier auch noch auf jemanden zugehen kann, wenn man halt Hilfe braucht. Also diese Unterstützungsangebote fand ich gut.

Darüber hinaus wird vereinzelt jedoch auch ein weiterführender persönlicher Kontakt für sinnvoll erachtet.

Aber gibt es nicht auch Telefonnummern für irgendwelche Krisendienste? [...] ich glaube, dann brauche ich lieber eine Telefonnummer, um dann wenigstens irgendwie menschlichen Kontakt zu haben.

5.3.11 Hilfe bei konkreter Entscheidung

Die Broschüre wird insgesamt als hilfreich angesehen, um sich erstmalig mit dem Thema zu beschäftigen.

Ja, ich denke mal die Entscheidung kann so ein Flyer einem auch nicht abnehmen. Aber sie kann schon ein bisschen unterstützen, dass man sich über einige Sachen Gedanken macht.

Also ich finde die Broschüre sehr hilfreich, um sich mit dem Thema auseinanderzusetzen.

Welche die möglichen Auswirkungen, wenn man sich für ein Kind mit Trisomie 21 entscheidet, sind, werden in der Broschüre anschaulich beschrieben und können zumindest einen ersten Denkanstoß für den möglichen Fall einer Verdachtsdiagnose bieten.

Ja, ich denke mal die Entscheidung kann so ein Flyer einem auch nicht abnehmen. Aber sie kann schon ein bisschen unterstützen, dass man sich über einige Sachen Gedanken macht.

Die Broschüre macht deutlich, dass es sich bei der Entscheidung für/gegen einen Test um eine individuelle Entscheidung der Frau handelt.

Und dass die Entscheidung von den Ärzten akzeptiert werden muss. Das fand ich auch nochmal gut, dass das drinsteht, dass man wirklich die freie Wahl hat und sich dazu nicht drängen lassen muss.

Ein Test auf Trisomie 21 ist z. B. nicht unbedingt erforderlich, wenn man im Vorfeld schon die Entscheidung getroffen hat, ein Kind mit diesem genetischen Defekt zu behalten. Auf diese Problematik wird auf Seite S. 16 eingegangen. Die Trisomien 18 und 13 haben jedoch gravierendere Auswirkungen auf das ungeborene Kind und können eine andere Entscheidung nach sich ziehen. Dass man sich vor diesem Hintergrund auch nur die Ergebnisse zu den Trisomien 13 und 18 mitteilen lassen kann (S. 10), wird ggf. überlesen.

Also das hatte meine Ärztin dann auch gefragt: „Na was würde es denn für sie ausmachen, wenn das Kind eine Behinderung hätte? Würden sie es denn behalten oder würde es dann was an ihrer Entscheidung ändern?“ Da meinte ich: „Ich würde es trotzdem behalten“. Dann meinte sie, dann brauche ich so einen Test halt auch nicht machen. Aber mir war gar nicht klar, wie schlimm halt diese anderen Trisomien sein könnten, oder wie hoch die Wahrscheinlichkeiten sind. Ich dachte, die wären auch viel geringer.

Es wird vermittelt, dass kein Test 100 % zuverlässig ist und dass im Falle eines positiven Testergebnisses weitere Untersuchungen erforderlich sind.

Nicht jedem ist jedoch klar, wann und ob man sich für den Test entscheiden sollte (wird wohl überlesen, weil Broschüre so lang).

Ja, wann ich mich dafür entscheide, habe ich nicht so ganz verstanden. Ist das schon sozusagen eine allgemeine Form der Untersuchung? Also gehört die sozusagen wieder der Allgemeinheit oder ist das jetzt was für den Beratungsraum/ das war mir nicht so gut klar.

Man hat nur drei Tage Zeit bis zur Entscheidung: S. 16 wird falsch verstanden: Minimum-Bedenkzeit ist 3 Tage, generell ist zeitlicher Ablauf vielen unklar.

Ach so, dass mit den drei Tagen. Ich wusste auch gar nicht, dass man nur drei Tage für die Entscheidung hat. [...] Davon wusste ich gar nichts. Da finde ich drei Tage auch recht kurz, ehrlich gesagt. In drei Tagen dann, wenn ich überlege, meine Ärztin hat mich nicht einmal krankgeschrieben, nichts und wie soll ich in den drei Tagen noch nebenbei eine andere Familie kennenlernen, zur Arbeit gehen. Also wie soll denn das funktionieren? Das stelle ich mir schwer vor.

5.3.12 Übergabe

Ähnlich wie beim Flyer wird allgemein der Wunsch geäußert, dass die Broschüre möglichst frühzeitig übergeben wird.

Weil, man hat nicht so lange Zeit für diese Untersuchungen.

Die Übergabe wird fast einstimmig vom Arzt gewünscht. Eine persönliche Übergabe wird angesichts des sensiblen Themas positiver bewertet als eine Auslage in der Praxis.

6 Ergebnisse der Experteninterviews

6.1 Gesamteindruck der beiden Broschüren

Ähnlich wie bei den Paaren ist auch der Eindruck der Experten überwiegend positiv. Dass sowohl ein Kurzflyer als auch eine längere Broschüre existiert, wird von allen Experten als sinnvoll erachtet. So haben Frauen/Paare die Möglichkeit, sich einen kurzen Überblick über relevante Themen mit Hilfe des Flyers zu verschaffen. Die Broschüre kann anschließend genutzt werden, um vertiefende Informationen zum NIPT zu erhalten, insbesondere wenn ein konkreter Anlass, ein Verdachtsmoment besteht. Insbesondere die Broschüre wird bei den Gynäkologen als Arbeitserleichterung gesehen. Durch das Lesen des Flyers wird außerdem vermutet, dass die eventuell abschreckende Wirkung der längeren Broschüre abgemildert werden könnte.

Finde ich toll und absolut sinnvoll und notwendig. [G]

Das finde ich sehr gut, weil das die Arbeit erleichtert und die Patienten dann zuhause ganz in Ruhe das mal lesen können, weil die immer sehr aufgeregt sind, gerade wenn man früh schwanger ist. Dann hat man viele Sachen im Kopf und deshalb denke ich mal, ist das eine schöne, gute Sache. [G]

Ja, ich glaube, ich finde das ganz gut, so eben den Flyer, um sich mal irgendwie einen Überblick zu verschaffen. Und dass man halt vielleicht die Broschüre dann wirklich an die Frauen weitergibt, die sich halt aufgrund vielleicht dieser Informationen dann wirklich diesen Test vorstellen können. Und es dann eben noch mal vertiefen. [H]

Das finde ich eine gute Idee, weil der Flyer in kürzerer Form informiert und für die Leute, die nicht viel lesen wollen, erstmal ausreicht, um so ein Grundinteresse zu wecken. Und wer das Interesse entwickelt, denke ich, wird dann auch die Broschüre lesen. Aber eine große Broschüre schreckt manche vielleicht auch ab. [H]

Das finde ich prinzipiell eine gute Idee, weil ich glaube, dass man manche, wir nennen es bei uns Klientinnen und Klienten, abschreckt mit Text, also Broschüren mit viel Text. Also finde ich das gut, nochmal in knapper Weise zusammenzufassen. Und hier werden ja auch nochmal andere pränataldiagnostische Verfahren ganz kurz sozusagen erläutert. [B]

6.2 Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik

6.2.1 Vermittelte Informationen

Die Beschreibung der einzelnen Tests wird einhellig als ausführlich und verständlich bewertet. Überflüssige Informationen werden nicht bemängelt.

Ich glaube, es ist laientauglich. Also so, dass wirklich jeder das verstehen kann. Und ich glaube, es sind die Informationen vorhanden, die man grundsätzlich mal braucht. [H]

Ich finde sie [die Tests] für sich (...) in etwa gleicher Länge auch verständlich. (...) [B]

Finde ich gut, ich finde es grundsätzlich sehr ausführlich. Ich als Arzt, ich finde es super und kann es auch super verstehen. Es werden nicht alle bis zu Ende lesen, aus Erfahrung, und es werden auch nicht alle verstehen, aber ich finde es gut zusammengefasst, gut ausgedrückt und auch überschaubar. Noch kürzer ist wahrscheinlich schwierig. [G]

Auch die Reihenfolge der Tests wird größtenteils als korrekt empfunden.

Das ist ja, das ist ja letztlich auch die, die normale oder gängige Reihenfolge, ja. [B]

Ja, die [Reihenfolge] ist korrekt dargestellt. [H]

Es gibt jedoch von zwei Experten Kritik bzw. Verbesserungsvorschläge. Beide merkten an, dass der NIPT bereits vor dem ETS durchgeführt werden kann.

Eigentlich kann man den Pränataltest ja vor dem Ersttrimester-Screening machen. Von der Zeit her ist der schon ab der neunten Woche möglich und den, das Ersttrimester-Screening ist ja von zehn bis 14. Also, ja, es ist eigentlich ein enger Zeitraum. Eigentlich ist es egal, wenn Sie so wollen. Die Patienten kommen ja so ungefähr, also ich versuche denen immer so in der zehnten Schwangerschaftswoche alles zu erklären, was an Möglichkeiten besteht. Und dann haben wir ja den Zeitraum erreicht. Dann ist es egal, ob nun das als Erstes oder als Zweites steht. [G]

Und selbst das Ersttrimester-Screening ist aber eigentlich ein bisschen später. Eigentlich müsste das / Also das macht man in der neunten Woche und das ja erst ein bisschen später. Also wenn, dann vielleicht dieses hier. Dass man dieses (Anmerkung: den NIPT) an erster Stelle setzt.

Die Angabe, dass Frauen ein „Recht auf Nichtwissen“ haben, wurde von einigen positiv hervorgehoben.

Das fand ich halt auch ganz schön, dass das da drinsteht. Dass da einfach klar ist, es ist eine individuelle Entscheidung. [H]

Und was ich auch gut finde ist, dass darauf hingewiesen wird, dass natürlich keiner das machen MUSS. Dass es also eine ganz freiwillige Angelegenheit ist. [G]

Was ich gut finde ist, dass zumindest die Frage: „Muss ich die Untersuchung wahrnehmen?“, also das Recht auf Nichtwissen thematisiert ist. [B]

Bezüglich der Formulierung wurde von einem Gynäkologen und einem Vertreter einer Beratungsstelle der Vorschlag geäußert, die Formulierung „Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte“ in „... dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf“ geändert werden sollte.

Dann hier „Ihr Recht auf Nichtwissen“ ist wichtig, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte, würde ich auch noch schärfer formulieren. Ich würde sagen, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf, würde ich sagen. [G]

Also da ist mir nichts aufgefallen. Ich habe hier, glaube ich, eine Anmerkung gemacht, ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. [B]

6.2.2 Fehlerhafte Informationen

Der Großteil der befragten Gynäkologen, Mitarbeiter in Beratungsstellen und Hebammen/Entbindungshelfer konnte keine fehlerhaften Informationen im Flyer feststellen. Das der NIPT bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche angeboten werden kann, ist allerdings für einen Gynäkologen falsch. Ein anderer Gynäkologe ist sich dessen zumindest nicht sicher.

Neunte Schwangerschaft ist falsch. Ich habe nämlich eine tatsächlich in der neun plus vier besprochen, abgeschickt, hingeschickt. Das Labor hat alles abgelehnt, habe ich gesagt: Erst ab zehn plus null. Ich weiß jetzt nicht, ob das nur eine generelle Vorgabe ist oder ob der Test vorher zu ungenau ist. Die haben mir auf jeden Fall gesagt: Müssen Sie nochmal machen. [G]

Dann, ich hatte mich ein bisschen gewundert, ist das wirklich dieser nichtinvasive Pränataltest? Ich habe gelernt, dass der erst ab der elften Schwangerschaftswoche sinnvoll ist. Hier steht neunte. [G]

6.2.3 Vermisste Informationen

Grundsätzlich wurden keine elementaren Informationen hinsichtlich der im Flyer beschriebenen Tests vermisst. Es gab nur vereinzelte Verbesserungsvorschläge, die nachfolgend aufgelistet sind:

Eine Hebamme wünschte sich Einheitlichkeit bei der Angabe der Fachbegriffe. Sie schlägt vor, entweder hinter alle Fachbegriffe den medizinischen Fachbegriff aufzuführen oder gänzlich darauf zu verzichten.

Und zwar wird manchmal eine Krankheit, in Klammern mit dem Fachbegriff beschrieben, was gut ist, um nochmal, wenn man sich genauer informieren will, das nochmal nachzuschlagen. Bei manchen wird das gemacht und bei manchen nicht.

Zudem wird angeregt, bereits im Flyer Aussagen zur Genauigkeit und Zuverlässigkeit der einzelnen Testverfahren zu machen.

Mir fehlen manchmal so kurze Bemerkungen, wie genau die Untersuchungen sind, also mit wie viel Prozent die eine Sicherheit auch geben können. Dass man einfach schnell einschätzen kann, okay ist das ein Test, der eine hohe Sicherheit oder eine hohe Wahrscheinlichkeit hat, dass das Ergebnis sicher ist. Oder sind es nur siebzig Prozent oder sechzig? Einfach, um schnell einschätzen zu können, das hat eine hohe Aussagekraft oder nicht so sehr. [H]

Ein Gynäkologe wies darauf hin, dass beim Ersttrimester-Screening nicht immer Blut abgenommen werden muss, sondern oft nur eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt wird. Dies sollte in der Kurzbroschüre klarer herausgestellt werden.

Ja, eigentlich Ersttrimester-Screening, was mir auffällt, ist beim Ersttrimester-Screening, dass die Patienten nicht immer eine Blutentnahme zusätzlich machen lassen, sondern oft nur den Ultraschall. Weil das eine Frage des Geldes ist. Weil hier steht „und.“ [G]

Einer der befragten Gynäkologen sprach sich dafür aus, die Chorionzottenbiopsie als Extrapunkt aufzuführen und ausführlicher zu beschreiben.

Die Chorionzottenbiopsie // ist, finde ich, schon ein Extrapunkt. Die wird ja hier nebenbei nochmal bei der Fruchtwasseruntersuchung erwähnt. Aber so selten ist die auch nicht. Seltener werden statt Fruchtwassergewebe vom Mutterkuchen, diese Untersuchungen Chorionzottenbiopsie genannt. Das wird zu sehr kurz abgehandelt. [G]

Zwei Gynäkologen befanden, dass klarer herausgestellt werden sollte, dass die Erstberatung bei einem Gynäkologen stattfindet und diese wichtiger sei als die Beratung bei Schwangerschaftsberatungsstellen. Insofern kann die Formulierung „Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlose Unterstützung an“ als irreführend empfunden werden.

Was mir aufgefallen ist in dem Zusammenhang, dass hier die Beratung so ein bisschen nur auf die Schwangerschaftsberatungsstellen reduziert ist. Eigentlich ist die Erstberatung die wichtigere. Dass die hier vor Ort, also beim Gynäkologen erfolgt und die Schwangerschaftsberatungsstellen dann eine zusätzliche Option sind. [G]

Und dann hatte ich noch/ „Eine Antwort zu finden ist oft nicht einfach. Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlos Unterstützung an.“ Das hat mich ein bisschen verwirrt, weil die Beratung erfolgt ja auch durch uns Ärzte. Das hört sich so an, als ob man dann da nochmal hingehen soll. Und was ist eine Schwangerschaftsberatungsstelle? [G]

Zwei Gynäkologen sind der Meinung, dass deutlicher auf die Kosten der vorgeburtlichen Untersuchungen hingewiesen werden soll. Dass das Ersttrimester-Screening keine Kassenleistung ist, wird im Flyer zwar erwähnt, offensichtlich aber teilweise überlesen.

Die Finanzen fehlen. [G]

Ich hätte noch ein paar Sachen betont, zum Beispiel, dass das Ersttrimester-Screening nicht von den Krankenkassen bezahlt wird. Finde ich wichtig, weil viele das eigentlich haben möchten. [G]

Eine Hebamme äußerte den Vorschlag, im Flyer Tipps für Schwangere hinsichtlich der Ernährung aufzuführen.

Müssten sie da nicht stehen? Aber die Frauen suchen immer: Was soll ich essen? Was soll ich nicht essen? Welche Vitamine muss ich nehmen drei Monate vorher? [H]

Die Ergänzung von humangenetischen Beratungsstellen erachtete eine Hebamme als sinnvoll.

Was ich da mir noch gewünscht hätte, dass die humangenetischen Beratungsstellen erwähnt werden. Weil die ja nochmal mehr ins Detail gehen und auch gucken, für die jeweiligen Eltern, wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit mit den Familiengeschichten, mit gegebenenfalls Erkrankungen, die es schon in der Familie gibt. [H]

Der Mitarbeiter einer Beratungsstelle wünschte sich einen Hinweis im Flyer, dass Gynäkologen bzw. Hebammen zur generellen Schwangerschaftsberatung hinzugezogen werden sollten.

Aber was mir eben fehlt, sind, hier steht dann „wo finde ich weitere Informationen?“ [...] Also dass man zum Beispiel sagt, gehen Sie zu ihrer, sprechen Sie darüber mit Ihrer Hebamme. Sprechen Sie darüber mit dem Gynäkologen. Die Frage ist, inwieweit hat der Gynäkologe Zeit, darüber zu informieren. Das heißt, wo kann ich tatsächlich Empfehlungen bekommen oder aber, wenn ich in dieser Situation bin, dass ich nicht klar weiß, habe ich einen auffälligen Befund, was mache ich mit diesem auffälligen Befund? [...] Und diese ganzen Internetgeschichten sind eine gute und schöne Sache, aber am besten ist es, wenn man einen persönlichen Ansprechpartner hat. Und das fehlt hier eindeutig. [B]

6.2.4 Verständlichkeit

Alle Experten empfinden den Flyer als verständlich aufbereitet. Potentielle Verständnisprobleme werden nur vereinzelt gesehen.

Nein, es wird ja alles immer in einfachen Worten erklärt, ne? Es sind die Fachausdrücke dann in Klammern, sodass man das auch irgendwie nachvollziehen kann. [H]

Nein, würde ich gar nicht sagen, dass die umständlich formuliert sind, aber (...) (blättert) es wird einfach/ ich finde es super als Ärztin. [G]

Was mir an dem Flyer aufgefallen ist, also grundsätzlich sind ja beide Medien in, sagen wir mal, verständlicher Sprache gehalten. [B]

Ein Gynäkologe merkte an, dass der Begriff „Trisomie“ nicht für alle verständlich sei.

Was mir aufgefallen ist, hier wird immer über Trisomien gesprochen. Damit kann der normale Durchschnittsbürger oder, oder die Schwangere nicht so richtig viel anfangen. Das kann man natürlich aber in so einem Flyer ganz schlecht unterbringen. [G]

Eine Hebamme schlug vor, den Text stellenweise in Stichpunkten statt einem Fließtext aufzubereiten. Dann wäre der Flyer für Frauen aus allen sozialen Schichten verständlich.

Ich glaube, dass es manchmal besser wäre, dass nicht alles in einem Fließtext zu schreiben, sondern bestimmte Dinge in Stichpunkten, also einfach der Übersichtlichkeit halber, dass das besser/ also einfach ein besseres Layout sozusagen, dass das ein bisschen einfacher zu erfassen ist. Dass es wirklich Schwangere aller Sozialschichten sozusagen auch verstehen. Obwohl ich fand, das war eine relativ einfache Sprache. Genau. Aber ich/ bei manchen Frauen ist ja schon, dass alleine wirklich so ein bestimmter Fließtext/ das sie abschreckt. Und ich glaube, manches könnte man in Stichpunkten machen. [H]

6.2.5 Layout

Das Format des Flyers gefällt, insbesondere die handliche Größe. Die Darreichung als Print-Broschüre ist angemessen.

Na gut, weil das gut mitzugeben ist. Die können das knicken, man kann es in den Mutterpass reinpacken oder nochmal knicken. Und das ist nicht so voluminös. Von daher ist das ja für die Erstsituation ein gutes Format und ansprechend. [G]

Also grundsätzlich bin ich dafür, ja. Das hat man schnell mal in der Tasche. [B]

Und ich finde es, glaube ich, auch grundsätzlich gut, dass man dann irgendwas Schriftliches in der Hand hat, ne? Weil so Gespräche oder Aufklärungsgespräche, wenn die womöglich sogar schon mit einem Verdachtsmoment irgendwie/ in so einem Verdachtsmoment passieren dann, glaube ich/ vergisst man einfach auch vieles wieder. Also ich glaube, es ist gut, dass noch mal mit nach Hause nehmen zu können, um wirklich nachlesen zu können. [H]

6.2.5.1 Bilder

Die comichafte Aufmachung der Bilder polarisiert: Für manche sind die Abbildungen zu kindisch bzw. der Thematik unangemessen. Andere bewerten es als angemessen, da es die ernste Thematik aus ihrer Sicht auflockert.

Ansonsten stehe ich – ich sage ja persönlich meine Meinung - stehe ich ja nicht auf Comic und das ist ja so eher ein bisschen comiquesque, oder wie man es nennt. [G]

Nicht modern genug, es sieht aus wie ein Comic [...] [G]

Also ich finde es gut, weil es nicht so überladen ist und trotzdem die Bilder so ein bisschen auflockern. [B]

Finde ich auch ganz neckisch hier mit den Zeichnungen. Das lockert das so ein bisschen auf [G]

Für einige wird nicht deutlich, dass die abgebildete Frau auf dem Titelblatt schwanger ist. Ein Gynäkologe merkt in diesem Zusammenhang an, dass es jedoch schwierig ist, eine Schwangerschaft im frühen Stadium deutlich abzubilden.

Was mir aufgefallen ist, wenn das hier das Ersttrimester-Screening illustrieren soll, da hat ja eine Frau noch gar nicht so einen schwangeren Bauch. Aber auf der anderen Seite soll ja eine Schwangerschaft verdeutlicht werden. Also da war ich so hin- und hergerissen, weil da wird jede, die das dann eben bekommt, in der zehnten bis vierzehnten Schwangerschaftswoche wohl schlecht so ein bisschen gucken und sagen: „Oh ich habe ja doch noch gar nicht so einen Bauch.“ Aber ich finde das kann man vernachlässigen. [B]

Ja, auch nicht schlecht. Man sieht den Bauch nicht so doll, aber es ist angedeutet, dass sie schwanger ist, ja, weil es eigentlich ja um die erste Zeit geht. Da hat man noch kein Bäuchlein, was man zeigen kann. [G]

6.2.6 Titelblatt

Die meisten Experten bewerten das Deckblatt des Flyers als wenig ansprechend und äußern Kritik. Das Fehlen der Füße wird hauptsächlich negativ angemerkt.

Na gut, außer dass der Frau jetzt die Beine fehlen, fällt mir gerade so auf. [H]

Vielleicht sieht die Frau ein bisschen zu wenig hoffnungsvoll aus. [B]

Nicht modern genug, es sieht aus wie ein Comic und die Frau hat keine Füße und ich weiß auch nicht, was die braunen Sachen da neben ihr sind? Ach so, das sind die, die Aufsteller der Pfeile. Nein, also die finde ich nicht ansprechend [...] [G]

Ich finde, die Frau sieht nicht wirklich schwanger aus, sondern mehr als hätte sie eine Schürze um. [H]

Die Symbolik des Deckblatts mit Wolke und Pfeilen wird hingegen positiv bewertet. Die Bedeutung der Abbildung ist für die Experten klar.

Ganz schön finde ich dargestellt eben die Stimmungslage, obwohl man ja eigentlich auch noch in diese Gedankenwolke etwas reinmachen könnte, so wie Fragenzeichen oder so, dass sie eben nicht weiß, welchen Weg sie gehen soll. [H]

Ansonsten, so der Sinn, rechts, links, die Symbolik darin finde ich schon sehr gut. [H]

Ja, die finde ich eigentlich ansprechend, weil die Frau ja denkt: Was ist denn das eigentlich? Und darum geht es ja auch: Was ist es? Worüber wird, oder über was werde ich da angesprochen? [G]

Klar, ich verstehe das Bild. Die Denkwolke und dann ein grüner und roter Pfeil oder auch die Symbolik rechts-links heißt: „Ich bin an einer Weggabelung, ich muss mich entscheiden. Mach ich dies oder mach ich das?“. Klar. Das ist verständlich. [B]

6.2.7 Nützlichkeit

Fast alle Experten finden den Flyer in ihrem Alltag nützlich und würden diese auch an Frauen/ Paare weitergeben.

[...] könnte ich den guten Gewissens weitergeben so. Weil ich finde, dass er nicht einseitig ist, sondern eben schon auch Möglichkeiten beleuchtet. [H]

Ja, hundert prozentig würde ich mich freuen, so einen Flyer zu haben. [G]

Nicht verwendet werden würde der Flyer von einer Beratungsstelle, die bereits einen Informationsflyer der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) nutzt. Eine Mitarbeiterin in einer anderen Beratungsstelle empfindet den Flyer als zu verunsichernd und würde diesen deswegen nicht nutzen.

Und zwar, es wirkt eher verunsichert. Also ja, es gibt Informationen, was sozusagen alles an Möglichkeiten besteht, aber nichtsdestotrotz bleibt so ein, so ein diffuses Wissen zurück, dass ich auf jeden Fall zumindest mit diesem Flyer nicht arbeiten würde [B]

An die Frauen/ Paare würden die Experten den Flyer so früh wie möglich geben (zum Zeitpunkt der Schwangerschaftsfeststellung und dann gemeinsam mit Mutterpass), um der Frau/dem Paar möglichst viel Zeit zur eventuellen Entscheidungsfindung einzuräumen.

Das sind ja alles Screenings, die doch eigentlich vorgesehen sind in der Frühschwangerschaft, also im Grunde, ja, müsste man das sehr früh machen, eigentlich sozusagen bei der ersten/ also bei der Feststellung der Schwangerschaft, beziehungsweise/ ja, im Grunde bei der Feststellung. [H]

Und wie gesagt, würde ich mir wünschen, dass es so verteilt wird, dass das mit dem Mutterpass mit ausgegeben wird. Weil manche Frauen wirklich sagen: „Oh, das habe ich gar nicht gewusst, jetzt ist es zu spät dafür.“ [H]

Ich mache das grundsätzlich, wie ich vorhin schon angesprochen habe, so um die zehnte Schwangerschaftswoche, wenn wir wissen, dass die Schwangerschaft in Ordnung ist soweit. Und das Risiko, dass es noch eine Fehlgeburt gibt, kann man ja nie ausschließen. Aber dass man dann sich damit beschäftigt: was müssen wir denn alles machen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge? [G]

Dann würde ich den in dem Moment, wo die Schwangerschaft festgestellt wurde, würde ich ihn als ein Informationsmaterial mitgeben, mit dem Sie sich vertraut machen können und zwar ganz neutral, unabhängig davon – es geht ja dann sowieso, gerade, wenn Sie den Mutterpass bekommen haben – ohne jetzt irgendwie Unsicherheit zu schüren oder dass ein Verdachtsmoment besteht. Also auch so was würde ich Ihnen mitgeben, auch wenn es einen unauffälligen Befund gibt. [B]

6.2.8 Sonstige Hinweise

Eine Hebamme weist darauf hin, dass die Verwendung des Begriffs „Behinderung“ ersetzt werden sollte. Stattdessen könnte das Wort „Einschränkung“ verwendet werden.

Zum Beispiel, dass es ganz oft das Wort Behinderung gibt, ich glaube, dass das manche stören könnte. Ich würde weniger von Behinderung reden, weil dann haben wir immer gleich so ethische Diskussionen. Ich würde eher von einer Einschränkung reden.

6.3 Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)

6.3.1 Ersteindruck

Die Experten haben grundsätzlich einen positiven Eindruck von der Langbroschüre. Die Inhalte sind für sie verständlich und übersichtlich dargestellt.

Die Zielrichtung, die Wortwahl ist hervorragend, das zu umreißen, um was es hier geht und ruhig nochmal so ein bisschen auf das Down-Syndrom mit seinen vielen Facetten. [G]

Also ich denke, insgesamt ist das schon eine gelungene Angelegenheit. Da hat sich jemand wirklich Gedanken gemacht und hat es nicht aus ärztlicher Sicht gesehen. [G]

Also, wie wird das hier in dieser/ Ist alles geklärt. Also das ist ganz schön, finde ich. [H]

Ich finde sie auch wieder relativ neutral. Aufklärend in beide Richtungen. Ich habe mich auch sehr gefreut, dieses Recht auf Nichtwissen hier erwähnt zu finden. Ich glaube, das ist/ das finde ich wichtig. [H]

Vereinzelt wurde geäußert, dass die Langbroschüre Unsicherheit bei Frauen/Paaren hinsichtlich der Ergebnisse des NIPT bewirken kann, insbesondere weil dieser sehr zuverlässig ist, aber dennoch ausführlich auf mögliche Fehler hingewiesen wird.

Der NIPT ist ja eigentlich eine, eine Blutuntersuchung, die relativ klar und genau Aussagen darüber trifft, bekomme ich ein Kind mit einer Trisomie? Ja oder nein? Liegt bei 99,5 Prozent. Hier wird aber dann wieder darauf hingewiesen, dass also, na ja, wie soll man sagen, dass da so eine Verunsicherung auftritt. „Ja, das kann, aber es gibt dann doch noch diese Wahrscheinlichkeit von fünf Prozent, dass es eben/“ Ja, aber das habe ich ja bei jeder anderen medizinischen Untersuchung auch. [B]

6.3.2 Vermittelte Informationen

Größtenteils beantwortet die Langbroschüre die dringendsten Fragen, die Frauen/Paare an die befragten Experten haben. Die enthaltenen Informationen werden nicht als überflüssig gesehen.

Also ich fand, als ich das fertig gelesen habe, habe ich gedacht, das ist gut gemacht. [G]

Das ist ja so die häufigste Frage, wie kann eine Trisomie festgestellt werden? Und da, finde ich, ist es schon gut, dass man erst mal diesen Test machen kann. Es ist gut erklärt, was gibt es für Trisomien. [H]

Dass in der Langbroschüre das Recht auf Nichtwissen nochmals angesprochen wird, bewerten die Experten als positiv. Dieser Abschnitt wird als wichtig empfunden. Dass Frauen ein Recht auf Nichtwissen haben, wird aus Sicht der Experten in einer ausreichenden Deutlichkeit betont.

Irgendwie zum Beispiel, also ich finde es eigentlich auch ganz gut, weil durch diese ganze mediale Beschäftigung damit sind ja viele verunsichert und ich glaube in der Schwangerschaft neigt man ja wahrscheinlich eh eher dazu, zu viel vielleicht auch zu machen. Und deswegen finde ich das eigentlich auch ganz gut, dass es ein bisschen beruhigt auch, oder nicht so suggeriert, das ist was, was man unbedingt machen muss. [B]

Ja, das wird ja mehrfach wiederholt - nicht andauernd - es wird mehrfach wiederholt. Und das finde ich auch ganz wichtig, weil man das in einer Praxis auch so machen muss, dass die Frauen nicht unter Druck geraten und denken: „Oh Gott, jetzt habe ich eine Broschüre.“ [G]

Ich habe mich auch sehr gefreut, dieses Recht auf Nichtwissen hier erwähnt zu finden. Ich glaube, das ist/ das finde ich wichtig. [H]

Analog zu der Formulierung in der Kurzbroschüre schlug der Mitarbeiter einer Beratungsstelle vor, auf S. 4 das Recht auf Nichtwissen schärfer und nicht im Konjunktiv zu formulieren.

Gut, jetzt kommt noch einmal unter der Rubrik auf Seite 4: „Ja oder nein.“, „Sind freiwillig, das heißt sie können jederzeit ohne besondere ab.“. Recht auf Nichtwissen wird erwähnt, „Drängen sollte“, da würde ich wieder, das ist ja analog (unv. stottern), da würde ich wieder schärfer formulieren. Weil wir ja auch dort, sagen wir einmal, in einen großen Unsicherheitsbereich bei Schwangeren hineingrätschen mit dieser Untersuchung, mit diesem Angebot. Und auch da können Paare natürlich sehr unterschiedlicher Meinung sein. [B]

Des Weiteren wurde positiv angemerkt, dass weitere Informationsstellen in der Langbroschüre angegeben wurden.

Sonst fand ich es gut, auch die weiteren Informationen. Also wo die Leute so im Netz verlässliche Hilfe finden, finde ich auch gut. [B]

Nein, das finde ich gut gemacht, auch hier mit diesen Pünktchen bei: Wo können sie sich hinwenden. [G]

6.3.3 Vermisste Informationen

Auch in der Langbroschüre waren einige Experten der Meinung, dass die Kosten einer Durchführung des NIPT ergänzt werden.

Nein, die brennendste Frage ist, muss ich den bezahlen oder nicht? Das ist die brennendste Frage. [G]

Wissen wir ja alle noch nicht. Na ja, da müsste die Patientin jetzt erst einmal als Eigenleistung ein Ersttrimester-Screening machen und dann müsste der Pränataldiagnostiker ja den Verdacht im Ersttrimester-Screening äußern. Oder, ich weiß nicht, ob die Krankenkassen es dann anerkennen, wenn familiär Trisomien aufgetreten sind oder beziehungsweise, ob sie dann sagen, ab einem bestimmten Risikoalter. Das ist immer die Frage, was dann die Krankenkasse als Definition nimmt, wenn die Wahrscheinlichkeit erhöht ist, da bin ich gespannt. [G]

Na vielleicht in der Rubrik, wann es übernommen wird und dass aber natürlich von den Anbietern unterschiedliche Pakete angeboten werden, die dann aber ebenso, wie das Ersttrimester-Screening Eigenleistungen sind. Also dass es zwei unterschiedliche/ dass es einmal ein Dienstleistungsangebot, sage ich mal so, es ist ja im Endeffekt ein Dienstleistungsangebot, weil es ja von vielen Frauen genutzt wird, tatsächlich, um rauszufinden schon früh, was es wird. [G]

Was steht nicht drin, so nach dem Motto. Aber hier, die Kostenfrage ist ja immer eine ganz häufige. [H]

Ein Gynäkologe sagte aus, dass er Informationen zu Monosomien in der Langbroschüre integrieren würde.

Ja, nein. Ja, hier wird es erklärt, ne? Und hier fehlen mir aber die Monosomien. [G]

Der Mitarbeiter einer Beratungsstelle äußerte den Vorschlag, dass die Langbroschüre angeben sollte, von welchen Krankheiten ein Kind neben den aufgelisteten Trisomie-Formen sonst noch betroffen sein könnte. Ein Gynäkologe wünschte sich die Angabe, dass vorgeburtliche Tests ungeborene Kinder auch auf Stoffwechselerkrankungen hin untersuchen können.

Naja, das ist so ein bisschen/ Man schließt jetzt Trisomien aus, aber es gibt ja noch viele, viele Krankheiten [...] Man hat ja nie die hundertprozentige Garantie, auch wenn man so einen Test macht, dass das Kind nun gesund ist. [B]

Und was hier fehlt, auf Seite zehn - das war aber vorher schon mal irgendwo erläutert worden - dass man mit diesen vorgeburtlichen Tests ja auch Stoffwechselstörungen, also nicht nur Trisomien testen könnte. Dann müssen die natürlich auch mehr bezahlen, die Frauen, wenn sie da Mukoviszidose - oder weiß ich, was alles möglich ist - testen lassen wollen. Und das steht jetzt hier [in der Langbroschüre] nicht mehr drin. [G]

Die Vertreterin einer Beratungsstelle empfand die Darstellung des NIPT irreführend. Die Langbroschüre würde die Tatsache, dass der NIPT zwar nicht invasiv ist, eventuelle Folgeuntersuchungen allerdings invasiv sind, nicht deutlich genug hervorstellen.

Da liegt da auch ein Stück weit das, was ich als Lüge in den Werbebroschüren der Hersteller betrachten würde oder als Unterlassung, dass so getan wird: „Mit einem kleinen harmlosen Test können Sie wissen, ob Ihr Kind gesund ist.“. Aber der Rattenschwanz heißt eben doch: „Und damit können invasive Untersuchungen vermieden werden.“ Aber wenn man sich dann sozusagen mit dem Kleingedruckten beschäftigt, dann erfährt man: Aha, aber wenn der Test doch auffällig ist, dann muss zur Absicherung der eigentlich zu vermeidende Test doch noch durchgeführt werden. Und dann ist man schon im Prozess drin, so dass eigentlich die Zwickmühle für die Schwangere größer geworden ist, als wenn sie von vorn herein sich überlegt hätte: „Nein. Diese gefährliche Untersuchung lehne ich für mein Kind während der Schwangerschaft ab, kommt überhaupt nicht in die Tüte. Na gut, so ein kleiner harmloser nichtinvasiver Test, den können wir ja mal machen.“, aber das dicke Ende kommt sozusagen nach. [B]

Ein Gynäkologe merkte an, dass generelle Empfehlungen für schwangere Frauen (z. B. hinsichtlich Ernährung) der Langbroschüre hinzugefügt werden könnten.

Wenn man noch so eine Seite hat: Was können sie denn sonst noch tun für ein gesundes Kind? Nochmal auf Ernährung, auf Nichtrauchen hinweisen und solche Sachen, dass das auch wichtig ist. So ein Test, da kommt nichts heraus, dann heißt es: Gut, wir haben jetzt kein Down-Syndrom. Aber ob damit alles gut geht, das ist ja dann kein Garantieschein. Das darf man dann schon nochmal so ein bisschen, nicht zu ausführlich, aber, wenn da Platz ist. Damit mal der Blick auf die gesamte Schwangerschaft fällt und auch das Umfeld, der Alltag und was alles einen Einfluss auf die Schwangerschaft haben kann im positiven Sinne. [G]

6.3.4 Falschinformationen

Drei Passagen bzw. Formulierungen in der Langbroschüre wurden von einzelnen Experten als Falschinformationen deklariert.

Zum einen empfand ein Gynäkologe die Formulierung, dass ein unauffälliges Testergebnis des NIPT eine Fruchtwasseruntersuchung nicht mehr nötig machen würde, als falsch.

Weil hier wird ja geschrieben, auf Seite Elf, bei einem unauffälligen Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung mehr nötig. (...) Das glaube ich nicht, dass das so stimmt. Weil wenn diese drei Trisomien abgeklärt sind, dann kann es ja sein, dass trotzdem noch was Anderes ist. Wenn jemand schon auffällig geworden ist im Ultraschall oder so. ne? Und dass man dann sagt: „Okay, jetzt haben wir das schon mal abgeklärt und jetzt brauchen wir keine Fruchtwasseruntersuchung“, das ist nicht schlüssig für mich. [G]

Die Formulierung „drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung“ war nach Meinung des Mitarbeiters einer Beratungsstelle und der einer Hebamme nicht korrekt.

So dann kommt der regelrechte Fehler: „Gesetzlich vorgeschriebene drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung.“ Das ist Unsinn. Es ist drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und einem möglichen Schwangerschaftsabbruch, aber nicht zwischen Testergebnis und Entscheidung. Die Entscheidung kann auch nach drei Wochen fallen oder so, ja. Die ist auch nicht an die Zwölf-Wochen-Frist gebunden, weil wir hier von einer, hier kommen wir in den Bereich der Zumutbarkeitsregelung, und darum ist es auch so dramatisch, dass wir hier in dem Bereich der Spätabtreibungen kommen. Die Abtreibungen nach diesem Test müssen nicht in der Frist der zwölf Wochen erfolgen, sondern sie können auch noch weit darüber hinaus, im Grunde genommen bis zu Geburt erfolgen, wenn die Frau irgendwann zu dem Ergebnis kommt: „Die Fortführung der Schwangerschaft ist für mich eine nicht zu bewältigende Hürde, die auf andere Weise nicht geregelt werden kann als durch einen Schwangerschaftsabbruch.“ Dann hat sie also sehr wohl, im Grunde genommen, bis zum Einsetzen der Wehen das Recht auf einen Schwangerschaftsabbruch. [B]

Ich bin der Meinung, dass man bis zum Ende der Schwangerschaft entscheiden kann, wenn Auffälligkeiten bei den Kindern sind. Weil ja auch, wenn der Test, wenn dieser NIPT gemacht wird und ich dann noch erst die Fruchtwasserpunktion mache, das dauert ja alles. Und ich finde drei Tage, um sich zu entscheiden, finde ich definitiv viel zu wenig. [H]

Zwei Vertreter von Schwangerschaftsberatungsstellen wiesen auf Fehler hinsichtlich der Beratungsform von schwangeren Frauen hin.

Ja, also ich habe mich gefragt, welche Schwangerenberatungsstelle, darum geht es ja hier auf Seite fünf unten, tatsächlich schriftliche Beratung macht? Also wir beraten persönlich oder auch telefonisch oder die Leute schreiben uns eine E-Mail und wir, wenn es nicht anders geht, weil sie zum Beispiel es zu weit hierher hat oder andere Gründe, sie sehr anonym bleiben möchte, dann auch per E-Mail. Aber heutzutage schreibt doch keiner mehr einen Brief. Und man schreibt dann wieder einen Brief zurück und das als Beratungsangebot. Ich weiß es nicht, ob es noch Kolleginnen gibt in anderen Stellen, die das tun. Also ich finde das fehlt eher Online. [B]

Dann sind hier auch bestimmte Angaben nicht richtig. Und zwar steht hier „Sie werden dort persönlich, schriftlich“, also „eine weitere Beratung zum Beispiel in einer Schwangerenberatungsstelle kann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten.“ Zu so einem konkreten Fall würden wir uns hüten, dies schriftlich oder telefonisch zu machen. Wenn es um eine PND geht, also eine, um eine Beratung im Kontext PND, dann wird dies immer persönlich erfolgen. Und das nicht einmal oder zweimal, sondern in der Regel dreimal. Und die Frauen werden ja, oder die Paare werden ja dann auch zu uns geschickt, um zu schauen, wie werden sie, wie werden sie mit der Entscheidung leben, für, gegen das Kind? Was hat es für Konsequenzen, für Folgen? [B]

6.3.5 Verständlichkeit

Die Langbroschüre wird im Allgemeinen als gut verständlich bewertet. Prinzipiell werden keine Verständnisprobleme vermutet.

Ich finde es [die Verständlichkeit] super. Ich finde es ganz toll, ich finde es echt gut. [G]

Dennoch könne die Broschüre aufgrund des Umfangs einigen Personen mit eher eingeschränkter Lesekompetenz eventuell Probleme bereiten.

Da es eben viele Fließtexte sind, würde ich sagen, ist das wirklich nicht für alle Sozialschichten eine praktikable Broschüre. Also von der Sprache her grundsätzlich schon, aber ich glaube, dass einfach manche Schwangere, die sonst einfach nicht so viel lesen oder vielleicht auch Sprachprobleme haben oder so, dass denen das einfach zu viel ist. [H]

Ein Experte äußerte Kritik zum Aufbau der Langbroschüre. Er empfand den Aufbau als nicht schlüssig.

Manchmal ist es nicht schlüssig. „Vorgeburtliche Untersuchung ja oder nein?“ Wenn diese Broschüre heißt „nicht-invasiver Pränataltest NIPT“ [...] dann müsste man im Grunde genommen damit anfangen, was bedeutet überhaupt NIPT? Man müsste erst mal damit anfangen und dann würde man also sagen, das sind die Stärken und was er herausfindet in der so-und-so-vielten Woche, sind die drei Formen der Trisomie. Und dann könnte man darauf aufbauen, Punkt für Punkt für Punkt. So wurschtelt man sich im Grunde genommen durch und irgendwann sagt man „vorgeburtliche Untersuchungen, kommt ein NIPT für Sie infrage?“ Weiß ich ja gar nicht, was ist ein NIPT überhaupt, ja? Und dann könnte man im Anschluss könnte man dann, könnte man darüber aufklären, was sind Trisomien, also als Fazit. [B]

6.3.6 Beschreibung der Trisomien

Die Beschreibung der Trisomien wird als ausreichend und angemessen formuliert erachtet.

Genau, aber ich finde gut, dass die Trisomien kurz erklärt werden und dass man auch weiß, was ist lebensfähig, was nicht, wie lange ungefähr. Das fand ich total gut, dass man eine Idee kriegt, was heißt es. Und das überhaupt erwähnt wird, dass die auch geboren werden dürfen und gerade Trisomie 13 und 18 und auch eine Weile leben können. Weil es auch impliziert, dass man sich als Eltern auch dafür entscheiden kann. [H]

Ja, hier ist das nochmal schön erklärt, Down-Syndrom und die anderen. Genau, und auch, das ist, glaube ich, ganz, ganz wichtig für die Patienten, dass die Lebenserwartungen hier drinstehen. [G]

Das fand ich echt gut beschrieben. [B]

6.3.6.1 Darstellung der Häufigkeiten

Die Illustration auf Seite 8 wird als sehr hilfreich und verständlich beurteilt, ebenso wie die Tabelle auf Seite 9. Einige der Experten gaben spontan an, dass sie diese Illustrationen selbst nutzen würden, um Frauen/Paaren die angesprochene Thematik zu erklären.

Ah ja, ja finde ich ganz gut. Das ist eine Erleichterung. [H]

Also die Übersicht mit den grünen Punkten fand ich gut. Finde ich sehr anschaulich. Finde auch die Auflistungen, also die Tabelle finde ich gut. [H]

Fand ich ganz toll, mit den Pünktchen, wie kriegt man ein Gefühl: Was ist jetzt viel, was ist wenig? Was ist fünfzig von zehntausend? [G]

Das ist, glaube ich, eine ziemlich große Hilfe. [B]

Ja, ich finde solche Tabellen, solche Grafiken, die sind immer einfacher [H]

Zwei Gynäkologen äußerten Verbesserungsvorschläge. Einer von Ihnen würde es begrüßen, wenn die Einheit von 10.000 in 1.000 geändert werden sollte.

Ich finde bloß die Einheit zu hoch, zehntausend Frauen ist zu unübersichtlich [...] Na, ich würde lieber tausend Frauen oder so nehmen, aber 52 Frauen von zehntausend kann man sich wieder nicht vorstellen. [G]

Der zweite Vorschlag lautete, eine Quellenangabe hinzuzufügen, woher die in der Darstellung genutzten Häufigkeiten stammen.

Also es fehlt wirklich ein Index sozusagen, ne, wo das herkommt, diese Untersuchung. Und wie gesagt, diese Spezifikation, sind das diagnostizierte acht von zehntausend? Oder eben einer von Tausend wäre ja 25 bis 29 Jahre, wenn man das runterrechnet. Das sind eher, glaube ich, Diagnostizierte als Geborene. Also das ist mir gleich aufgefallen. Ne? Und auch, wer hat diese Untersuchung gemacht? [G]

Weiterhin wird gewünscht, eher Prozente als absolute Zahlen darzustellen.

Hätte ich mir auch Prozente dazu gewünscht. [...] Wenn was unter ein Prozent ist, dann ist eigentlich jedem klar, dass ist ja ziemlich selten.[...] Ich glaube, wenn man liest, „bei etwa zwei bis sechs von hundert Schwangeren“, dann fangen viele im Kopf schon wieder an zu überlegen: Okay wie viel sind es denn dann? [H]

6.3.7 Beschreibung der Tests

Die Beschreibung der Tests wird als korrekt empfunden.

Ja, es wird korrekt beschrieben. [H]

Ich glaube ich fand das gelungen [...] [B]

War okay soweit. [G]

Vereinzelt wurden Verbesserungsvorschläge hinsichtlich einer besseren Verständlichkeit der Zuverlässigkeit des NIPT geäußert. So würde die Verständlichkeit durch Angabe von Prozenten an einigen Stellen erleichtert werden.

Genau, dann hätte ich es gut gefunden auf Seite zwölf. Da geht es ja darum, was bedeutet das Ergebnis des NIPT? Das ist ja schon ziemlich wichtig. Und da hätte ich es gut gefunden, wenn man Prozentangaben dazu schreibt. Also bei zum Beispiel „der Test ist unauffällig, das Ergebnis ist sehr zuverlässig, dann kann es sehr unwahrscheinlich sein, dass das Kind eine Trisomie hat. Es sind keine weiteren Untersuchungen nötig.“ [B]

Für den Großteil der Experten ist die Abbildung der Zuverlässigkeit verständlich, die meisten müssen die Abbildung allerdings in Ruhe ansehen. Der Großteil bezweifelt, dass die Abbildung von Frauen/Paaren verstanden werden würde.

Na gut, das finde ich tatsächlich recht anschaulich sogar. Dass man halt sozusagen erklärt, was bedeutet das dann eben. Aber wiederum halt auf die verschiedenen Altersgruppen bezogen und/ Ja, also genau, also ich finde es verständlich, jetzt im Sinne von den Wahrscheinlichkeiten. [H]

Es war nicht so, dass ich direkt beim Lesen innerhalb von einer Sekunde den AHA Effekt hatte, sondern ich habe das wirklich in Ruhe gelesen und habe mich genau das auch gefragt, ob das alle verstehen? [H]

Also das, genau. Falsch negativ und falsch positiv wird für den Patienten nicht nachvollziehbar sein. Das war auch die Seite, wo ich dachte, da steigt so manch einer aus. Das musste ich auch dreimal vor und zurück lesen und ich weiß nun, was falsch negative und falsch positive Ergebnisse sind. Aber da denke ich auch, da steigt der Patient aus. Das ist für einen Mediziner toll erklärt, also so schön, dass das mal versucht jemand zu erklären für Laien, aber das ist, glaube ich, zu viel verlangt. [G]

Also mir ist aufgefallen, hinten war eins, da bin ich so darüber gestolpert. Das fand ich schwer nachzuvollziehen oder das fand ich irgendwie eher irreführend, dieses Beispiel mit der [...]. Genau, Seite 15, die Zuverlässigkeit, das fand ich ziemlich kompliziert und da musste sogar ich irgendwie überlegen und dann und „was sagt mir das eigentlich aus?“, [B]

Ich würde sagen, für die meisten Nutzer ist das zu kompliziert. [B]

Jeweils ein Gynäkologe und eine Hebamme äußerten Vorschläge, wie die Darstellung der Zuverlässigkeit der NIPT vereinfacht werden könnte.

Es gibt ja Säulen- und Kreisdiagramme, ganz banal. Und dann könnte man das auch im Kreisdiagramm nachstellen, von bis, Kuchendiagramm heißt es auch. Macht manchmal optisch ein bisschen her und sieht man, ohne die Zahl lesen zu müssen, wo bewege ich mich. [G]

Also ich glaube, wenn man dann erst überlegen muss und rechnen muss, okay, dann wie viele Frauen müssten dann getestet werden, damit es dann sich so und so verteilt, auf die zehntausend bezogen. Ich glaube, dass man das liest, aber dass das nicht unbedingt alle so verstehen, wie es eigentlich gemeint ist. Fände ich ein Bild einfacher, anschaulicher. [H]

Ein Gynäkologe war der Meinung, dass der Abschnitt über die Zuverlässigkeit des NIPT insgesamt deutlich reduziert werden sollte.

Ich würde es ganz stark reduzieren. Ich würde tatsächlich ein oder zwei Sätze schreiben, falsch positive, das nur einfach nochmal rausarbeiten, falsch positive Ergebnisse. Oder steht ja hier auch mehrfach beschrieben, wenn es ein auffälliger Test ist, kann es trotzdem sein, dass ihr Kind gesund ist, und aus einem auffälligen NIPT erfolgt noch nichts. Sondern es stellt lediglich einen Filter dar, um weitere diagnostische Maßnahmen einzuleiten und damit sicherzustellen oder die Aussagekraft für die Gesundheit des Kindes zu erhöhen. [G]

6.3.8 Layout

Das Layout der Broschüre gefällt, insbesondere die handliche Größe. Auch der Umfang und die Länge werden als passend befunden.

Nein, das ist schon gut so. Auch in dieser Größe. [...] Das Format ist gut. [H]

Ich finde, das ist in Ordnung. Passt gut in die Tasche, ist nicht DIN A4, also können die gut wegstecken. [G]

Wenn sich jemand dafür interessiert, dann ist das nicht zu viel und nicht zu wenig. [G]

Besser als das gibt es nicht. Also find ich das ganz gut. Ist leicht, praktisch und kann man einfach hie rein und als Info haben und auch verschenken vielleicht. [H]

Das ist überschaubar. Also ich konnte es wirklich auf einmal mir durchlesen und hatte nicht das Gefühl, dass es mich überfordert. [H]

Ich finde eine Broschüre kann ruhig den Auftrag haben, auch ein bisschen ausführlicher zu informieren. [B]

Vom Umfang her finde ich es auch okay. [B]

6.3.8.1 Bilder

Einige empfinden die Art der Zeichnungen als störend, für die anderen ist es in Ordnung. Dass Grafiken fehlen, wird nicht erwähnt. Nur ein Experte wünscht sich eine Grafik auf den Seiten 6 und/oder 7, um die Textlastigkeit aufzulockern.

Dadurch, dass man praktisch mit gezeichneten Figuren arbeitet, ist das relativ neutral gehalten. Und ich finde auch da jetzt Fotos von glücklichen oder von Down-Kindern völlig unangemessen. [G]

Ja, das ist im Prinzip das gleiche. Dass man aufpassen muss, dass es eben nicht zu so einem Bilderbuch und es damit eben so ein bisschen runterreduziert, so für den Intellekt, so. [H]

6.3.9 Nützlichkeit

Die Langbroschüre wird größtenteils als sehr nützlich für Gespräch in der Praxis bzw. der entsprechenden Einrichtung gesehen. Die Tatsache, dass die Langbroschüre von Frauen/Paaren mit nach Hause genommen werden kann, um dort noch einmal in Ruhe relevante Informationen durchzulesen, gefällt besonders. Die Langbroschüre sollte zusammen mit der Kurzbroschüre an Frauen/Paare gegeben, sobald die Schwangerschaft festgestellt wird.

Wir würden es hier auslegen und wenn mich Klientinnen tatsächlich auf pränataldiagnostische Entscheidungen ansprechen oder ich im Gespräch, das sozusagen herausfinde, dass das ein Thema ist, dann würde ich es ihnen auch direkt geben. [B]

Ja, hundert Prozent. ([G], auf die Frage, ob sie die Langbroschüre an Frauen weitergeben würde)

Genau aus den Gründen, finde ich, kann man das machen. Weil sie eben so ergebnisoffen das auch darstellt. [H]

Weil es doch viele Informationen // gibt, die man eben in Ruhe zu Hause nochmal nachlesen kann und so. Das finde ich gut. [G]

Ich hätte am liebsten zehn Stück mitgenommen, sowohl von dem kleinen als auch von dem anderen. [G]

Ist ganz einfach, also ich finde, das kann auch meine Arbeit erleichtern. Statt die ganze Zeit zu erklären und so, wenn ich so eine Broschüre habe, dann kann ich mit Bildern und Diagrammen und Illustrationen auch alles erklären. [H]

Die Angabe von Beratungsstellen auf Seite 17 wird als nützlich und korrekt platziert bewertet.

Das fand ich gut, dass da Hilfsorganisationen schon mal aufgelistet waren und dass das neutral dargestellt wurde, das Leben mit Down-Syndrom. [G]

Sicherlich sind das hier die richtigen Anlaufstellen, die beschrieben werden. [B]

Das ist ein ganz wichtiger Abschnitt natürlich, der ja auch in der Debatte eine große Rolle spielte. (...) Ja, dass man dann am Ende auf die Frühförderstellen und so weiter hingewiesen wird, das ist richtig, dass so ein bisschen erklärt wird, ja. [B]

Und auch, dass die ganzen Förderstellen aufgelistet sind. Dass man da auch einfach weiß, da gibt es ganz viele Anlaufstellen, finde ich auch gut. [H]

6.3.10 Übergabe

Die Mehrheit der Experten wünscht sich eine ausgedruckte Broschüre, um sie im Gespräch einsetzen zu können. Zusätzlich könnten die Informationen auch auf einer Webseite oder App abrufbar sein. Die Langbroschüre würden Sie gemeinsam mit der Kurzbroschüre an Frauen/ Paare geben.

6.3.11 Leben mit einem Kind mit Trisomie 21

Insgesamt wird der Abschnitt positiv bewertet. Besonders hervorgehoben wird die Tatsache, dass der Text nicht unnötig beschönigt. Die Formulierungen in diesem Textabschnitt werden nicht als unangemessen empfunden.

Dass die sehr unterschiedlich sein können, dass die Eltern unterschiedlich damit umgehen können, ne? Dass manche eben ein ganzes Leben lang Unterstützung brauchen, die meisten. Ne? Ja, Das fand ich eigentlich sehr realistisch und sehr klar auf diese kurze Art und Weise beschrieben. [G]

Aber das besondere Kind finde ich eigentlich sehr schön formuliert, ja. [G]

Ich finde das schon gut, dass das hier so beschrieben wird, dass diese Diagnose nicht automatisch für die Eltern heißt, dass sie ein schwerbehindertes Kind haben. [G]

Also nicht wertend, überhaupt nicht, das fand ich ganz gut, es wird so das komplette Thema eigentlich beleuchtet. [B]

Und ich finde die Formulierungen angemessen. [H]

Das ist mir aufgefallen, dass ich dachte okay, es ist auch so eine Tür geöffnet, dass man sagt, man muss nicht unbedingt abtreiben, sondern man kann auch mit Kindern leben. Sie haben also auch eine Lebenserwartung, sie sind nur nicht alle geistig völlig / Haben eine Lernfähigkeit und so weiter. Und auch ein Angebot mit Familien. Das finde ich gut. [H]

Negativ aufgefallen sind teilweise Formulierungen, die auf eine „Behinderung“ des Kindes abzielen.

Ich fand bei Seite sechs Trisomie 18, der Satz „sie sind geistig immer stark behindert“, ich hätte einfach zum Beispiel geschrieben, „ihre geistige Entwicklung ist stark eingeschränkt“. [H]

Ich finde das Wort Fehlbildung immer einmal schwierig. [...] [H]

7 Anhang

7.1 Leitfaden Paar-Interviews

Begrüßung des Paares, Bedankung

Ich möchte heute mit Ihnen über die Broschüre zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“ und über den kurzen Übersichtsflyer zur Pränataldiagnostik sprechen. Wir interessieren uns dafür, wie Sie persönlich diese Materialien bewerten, was besser gemacht werden könnte und ob sie diese hilfreich finden. Es geht nicht darum, Sie oder Ihr Wissen zu testen.

Organisatorisches (Audiomitschnitt, Datenschutz- und Geheimhaltungsvereinbarung. Dauer, Incentive-Auszahlung nach Ende)

Flyer zur Pränataldiagnostik

Wirkung

- Was haben Sie beim Lesen des Flyers gedacht? Wie ging es Ihnen dabei?

(Int.: Gefühle hier wichtiger als Gedanken)

- Was ist Ihrer Meinung nach das Ziel des Flyers?
- Würden Sie den Flyer lesen, wenn ihr Frauenarzt oder Frauenärztin Ihnen diesen gibt? Wenn ja, warum? Wenn nicht, warum?

Inhalte

- Nun interessiert mich, wie die Inhalte des Flyers bei Ihnen angekommen sind. Was war neu für Sie? Was haben Sie vorher noch nicht gewusst?
- Welche Informationen vermissen Sie?
- Worauf hätten Sie verzichten können? Ist etwas überflüssig, doppelt oder uninteressant?

Verständlichkeit

- Wie verständlich finden Sie die Beschreibung der einzelnen Tests?
- Welche Formulierungen finden Sie eigenartig, unklar oder nicht gut gewählt?

Abbildungen, Format und Illustration

- Wie ansprechend finden Sie die Gestaltung des Deckblatts?
- Sollten Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?
- Was halten Sie von dem Format Flyer? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja, welches?

Abschließend

- Wie soll Ihnen der Flyer zukommen, z. B. über den Arzt oder auf anderen Wegen, zum Beispiel als Website oder App?
- Zu welchem Zeitpunkt in der Schwangerschaft würden Sie sich wünschen, diesen Flyer zu bekommen?

Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“

Allgemein

Jetzt kommen wir zur Broschüre, der sogenannten Versicherteninformation. Die vorgelegte Broschüre informiert über den NIPT. Der NIPT ist eine von vielen Untersuchungen, die während der Schwangerschaft angeboten werden. Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen ihn allerdings nur, wenn ein Verdacht auf eine Trisomie abgeklärt werden soll. Dann kann der NIPT helfen, eingreifende Tests wie die Fruchtwasseruntersuchung zu vermeiden. Es kann allerdings auch Paare geben, die den Test aus ethischen oder anderen Gründen ablehnen.

Wirkung

- Wie war das für Sie, die Versicherteninformation zu lesen? Was ging Ihnen dabei durch den Kopf? (*Int.: Gefühle hier wichtiger als Gedanken*)
- Was sind für Sie die wesentlichen Aussagen, an die sie sich spontan erinnern?
- Welchen persönlichen Eindruck haben Sie von den Materialien?
- Würden Sie diese selbst für sich oder Ihre Familie nutzen? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?

Informationen

Auch bei der Broschüre interessiert mich, wie Sie die Inhalte bewerten.

- Worum geht es in dem Text?
- Was war hier neu für Sie?
- Was haben Sie vorher noch nicht gewusst?

- Was meinen Sie, fehlen hier Informationen? Was vermissen Sie?
- Worauf hätten Sie verzichten können? Ist etwas überflüssig, doppelt oder uninteressant?

Verständlichkeit

- Wie verständlich finden Sie die Broschüre?
- Welche Formulierungen finden Sie eigenartig, unklar oder nicht gut gewählt?
- Sind Ihnen Fremdwörter aufgefallen, die vielleicht nicht jeder verstehen könnte? Wenn ja, welche?

Tests

- Wie finden Sie die Beschreibung des Tests?
- In der Broschüre wird die Zuverlässigkeit des NIPT anhand von Zahlen und Grafiken beschrieben. Konnten Sie nachvollziehen, was die Zahlen bedeuten? Wünschen Sie sich eine andere Erklärung? Wie finden Sie die grafische Darstellung zur Zuverlässigkeit von NIPT auf Seite 15?
- Wird deutlich, was passiert, wenn man sich für oder gegen den Test entscheidet? Was könnte besser beschrieben werden?
- Wird ausreichend deutlich, dass die Entscheidung für oder gegen den Test für manche Paare schwierig sein kann? Was könnte besser beschrieben werden?
- Wie gut ist beschrieben, dass man sich auch gegen die Untersuchungen entscheiden kann?

Beschreibung von Trisomien

- Wie gut haben wir die einzelnen Trisomieformen beschrieben? Was können wir besser machen?
- Wie finden Sie die Darstellung der Häufigkeit von Trisomien? Hilft Ihnen die Grafik auf Seite 8 die Häufigkeit einzuordnen? Wenn nein, warum nicht?
- Wie finden Sie die Tabelle zu den Häufigkeiten von Trisomien auf Seite 9? Finden Sie diese Angaben für die Entscheidung über die Inanspruchnahme eines NIPT wichtig? Wenn nein, warum nicht?
- In der Broschüre werden die Folgen für das Familienleben kurz angesprochen, wenn man ein Kind mit einer Trisomie hat. Wie finden Sie diesen Abschnitt?

- Da die Broschüre nicht alle Fragen beantworten kann, werden am Ende weitere Informationsquellen angegeben. Fühlen Sie sich gut weitervermittelt? Würden Sie weitere Quellen ergänzen wollen? Würden Sie nach weiteren Informationen suchen/die angegebenen Quellen nutzen?

Gliederung und Lesefluss

- Wie finden Sie die Einleitung am Anfang der Broschüre? Würden Sie nach Lesen der Einleitung auch die restliche Broschüre lesen oder eher nicht? Wenn nein, warum nicht?
- In der Einleitung gibt es eine Art Inhaltsangabe. Konnten Sie die genannten Themen in der Broschüre wiederfinden?
- Wie finden Sie den Aufbau und die Gliederung der Broschüre?
- Hat der Text einen "roten Faden"? Wenn nicht, woran liegt das? (*Int.: z.B. Platzierungen, Reihenfolge*)
- Was denken Sie über die einzelnen Überschriften? Klingen sie interessant? Was würden Sie vielleicht anders machen?

Arzt

- Unterstützt die Broschüre das Gespräch mit dem Arzt? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Welche Fragen werden in der Broschüre nicht angesprochen, auf die Sie gern eine Antwort erhalten würden?

Abbildungen, Format, Illustrationen, Umfang

- Wie finden Sie die Gestaltung des Deckblatts?
- Wie finden Sie die Illustrationen?
- Welche Abbildungen und Grafiken sollten ergänzt werden?
- Was halten Sie von dem Format einer Broschüre? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja, welches? Gedruckt oder digital?
- Wie finden Sie den Umfang, die Länge der Broschüre?

Abschließende Bewertung

- Noch einmal abschließend: Hat die Broschüre Ihre Einstellung zur Pränataldiagnostik verändert? Wenn ja, was ist jetzt anders?
- Von wem bzw. wie würden sie am liebsten die Broschüre bekommen?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie gern die Broschüre bekommen?
- Würden Sie die Broschüre an andere Frauen oder Paare weitergeben? Wenn nein, warum nicht?

7.2 Leitfaden Experteninterviews

Einleitung

Begrüßung, Bedankung

Ich möchte heute mit Ihnen über die Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“ und über den kurzen Übersichtsflyer zur Pränataldiagnostik sprechen, die Ihnen vor einigen Tagen zugesandt wurden.

- Organisatorisches (Audiomitschnitt, Datenschutz- und Geheimhaltungsvereinbarung, Dauer, Incentive-Auszahlung nach Ende)

Flyer zur Pränataldiagnostik

Allgemein

Der Übersichtsflyer informiert über verschiedenen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik. Ich interessiere mich dafür, wie Sie diese Materialien aus Ihrer Expertensicht bewerten, was besser gemacht werden könnte und ob Sie diese für Ihre Patienten hilfreich finden.

Inhalte

- Was halten Sie davon, dass es einen kurzen Flyer mit allgemeinen Erläuterungen zur Pränataldiagnostik und eine davon getrennte Broschüre zu NIPT gibt?
- Wie finden Sie die Beschreibung der Tests? Werden die Tests ausreichend beschrieben?
- Ist die Reihenfolge der Test korrekt dargestellt?
- Welche Informationen werden den Nutzerinnen Ihrer Meinung nach im Flyer fehlen?
- Welche Informationen sind Ihrer Meinung nach überflüssig?
- Sind aus Ihrer Sicht fehlerhafte Informationen enthalten? Wenn ja, welche sind dies?

Verständlichkeit

- Wo sehen Sie potenziell Verständnisprobleme?
- Gibt es Formulierungen oder Fremdwörter, die aus Ihrer Sicht ungünstig sind?

Abbildungen, Format und Illustration

- Wie beurteilen Sie die Gestaltung des Titelblatts?
- Was halten Sie von dem Format Flyer?
- Sollten Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?

Abschließende Bewertung

- Würden Sie den Flyer in Ihrem Alltag einsetzen und z. B. Patientinnen empfehlen?
Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie den Paaren den Flyer geben?

Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“

Allgemein

Die vorgelegte Broschüre informiert über den NIPT. Der NIPT ist eine von vielen Untersuchungen, die während der Schwangerschaft angeboten werden. Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen ihn allerdings nur, wenn ein Verdacht auf eine Trisomie abgeklärt werden soll. Dann kann der NIPT helfen, eingreifende Tests wie die Fruchtwasseruntersuchung zu vermeiden. Auf der anderen Seite kann es Paare geben, die den Test aus ethischen oder anderen Gründen ablehnen.

Welchen persönlichen Eindruck haben Sie von den Materialien?

Würden Sie diese zur Aufklärung von Paaren verwenden? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?

Inhalte

- Wenn Sie an die häufigsten Fragen von Schwangeren und ihren Partnern denken: Beantwortet die Broschüre diese Fragen? Wenn nicht: welche Fragen werden nicht ausreichend beantwortet?
- Welche Informationen werden den Patientinnen Ihrer Meinung nach fehlen?
- Welche Informationen sind Ihrer Meinung nach überflüssig?
- Sind aus Ihrer Sicht fehlerhafte Informationen enthalten? Wenn ja, welche?

Trisomien

- Wie finden Sie die Beschreibung der Trisomien?
- Wie finden Sie die Beschreibung zum Leben mit Trisomie-Kindern? Sind die Formulierungen angemessen gewählt?

NIPT

- Wird der NIPT und die damit in Zusammenhang stehenden ggf. weiteren Untersuchungen bzw. Vorgehensweisen korrekt beschrieben?
- Wie finden Sie die Beschreibung des möglichen Entscheidungskonflikts?

Verständlichkeit

- Wo sehen Sie potenziell Verständnisprobleme?
- Welche Formulierungen sind ungünstig oder welche Fremdwörter sollten wir nicht verwenden?

Zahlen

- In der Broschüre wird die Zuverlässigkeit des NIPT anhand von Zahlen beschrieben. Halten Sie die Zahlen für verständlich für Ihre Patientinnen? Wenn nicht, warum nicht?

Abbildungen, Format, Illustrationen, Umfang

- Wie beurteilen Sie die Gestaltung des Titelblatts?
- Wie beurteilen Sie die Illustrationen?
- Sollten weitere Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?
- Wie finden sie Abbildung zur Häufigkeit von Trisomien (Seite 8)?
- Wie finden sie die Tabelle mit der Darstellung der altersabhängigen Risiken? Würden schwangere Frauen und ihre Partner die Inhalte verstehen und nutzen können?
- Wie finden Sie die Balkendiagramme zur Zuverlässigkeit des NIPT (Seite 15)? Würden Sie die Abbildung nutzen, um Schwangere zur Zuverlässigkeit von NIPT zu beraten?
- Was halten Sie von dem Format Broschüre? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja z. B. welches?
- Wie finden Sie die Länge der Broschüre?

Abschließende Bewertung

- Würden Sie die Materialien in Ihrem Alltag einsetzen und z. B. Patientinnen empfehlen? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Wie praktisch ist eine solche Broschüre für Sie im Praxisalltag?
- Wie würden Sie die Broschüre gern einsetzen: als ausgedruckte Broschüre, elektronisch als PDF oder würden Sie sie gern selber in der Praxis ausdrucken? Oder würden sie ein anderes digitales Format bevorzugen?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie den Paaren die Broschüre geben?

7.3 Testmaterialien

Flyer

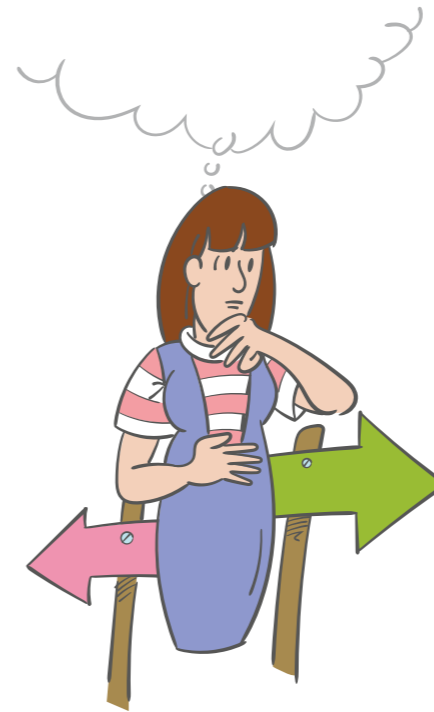


Herausgeber:

Stand: Oktober 2019

Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Ein Überblick



Lieber Leserin / lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und hoffen, dass es ihm gut geht. Diese Hoffnung ist berechtigt: Etwa 97 von 100 Kindern kommen gesund zur Welt.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, ob und welche Sie in Anspruch nehmen wollen.

Einige sind Standard-Untersuchungen. Sie dienen dazu, die Entwicklung des Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. Diese Standard-Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Daneben bieten Ärztinnen und Ärzte zusätzliche Untersuchungen an, die gezielt bestimmte Fehlbildungen und Behinderungen entdecken sollen. Diese Untersuchungen bezahlen die Krankenkassen nur im Ausnahmefall, zum Beispiel wenn ein Hinweis auf eine Fehlbildung besteht.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

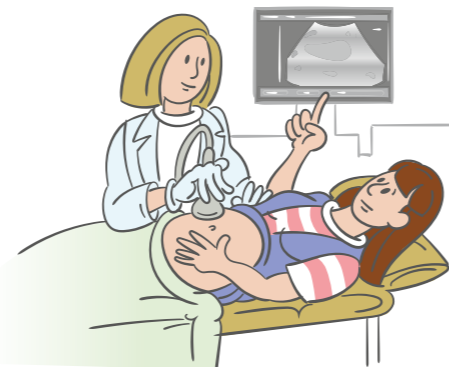


Welche Standard-Untersuchungen gibt es?

Zu den Standard-Untersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine Ultraschalluntersuchung zur Kontrolle angeboten. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen. Dann sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Die Ergebnisse der Standard-Untersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.

Welche zusätzlichen Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen zusätzliche Untersuchungen wie Ultraschall oder Bluttests an. Manche können bestimmte Krankheiten, Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen beim ungeborenen Kind finden. Dazu zählen beispielsweise das Down-Syndrom (Trisomie 21) und manche Muskel- und Stoffwechselerkrankungen.



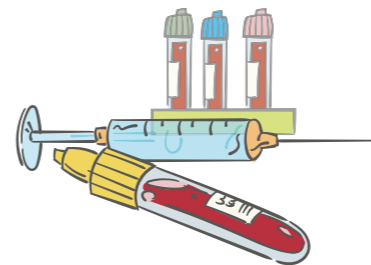
• **Ersttrimester-Screening**

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) an. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme. Beim Ersttrimester-Screening können Hinweise auf einen Herzfehler, offenen Rücken (Spina bifida) oder eine Fehlbildung der Bauchwand gefunden werden. Zudem kann das ETS die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abschätzen. Die Untersuchung wird zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird *nicht* von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.



• **Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)**

Bei diesem Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Der NIPT kann mit hoher Sicherheit bestätigen, dass ein Kind keine Trisomie hat. Wenn der Test jedoch auf eine Trisomie hinweist, ist zur sicheren Klärung noch eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. Der NIPT wird ab der 9. Schwangerschaftswoche angeboten. Er wird von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn sich zum Beispiel aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und das die Frau so stark belastet, dass sie den Hinweis abklären lassen möchte.



• **Fruchtwasseruntersuchung**

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

Seltener wird statt Fruchtwasser Gewebe vom Mutterkuchen entnommen. Diese Untersuchung wird Chorionzottenbiopsie genannt.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

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

Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Kind wissen? Welche Untersuchung kann medizinisch sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn sich herausstellt, dass das Kind eine Behinderung haben wird? Eine Antwort zu finden, ist oft nicht einfach. Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlos Unterstützung an.

Wo finde ich weitere Informationen?

- **www.familienplanung.de:** Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt. Das BZgA-Portal bietet auch eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- **www.kindergesundheit-info.de:** Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern.

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)



Lieber Leserin / lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der Test ist eine Blutuntersuchung auf Trisomien. Eine Trisomie ist eine Veränderung im Erbgut des Kindes, die zu Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen führt. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down Syndrom).

Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig. Dieser Test ist kein Teil der allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird auch nur in bestimmten Situationen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt: Wenn eine schwangere Frau einen Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

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

Diese Broschüre soll über den Test aufklären und die Beratung unterstützen.

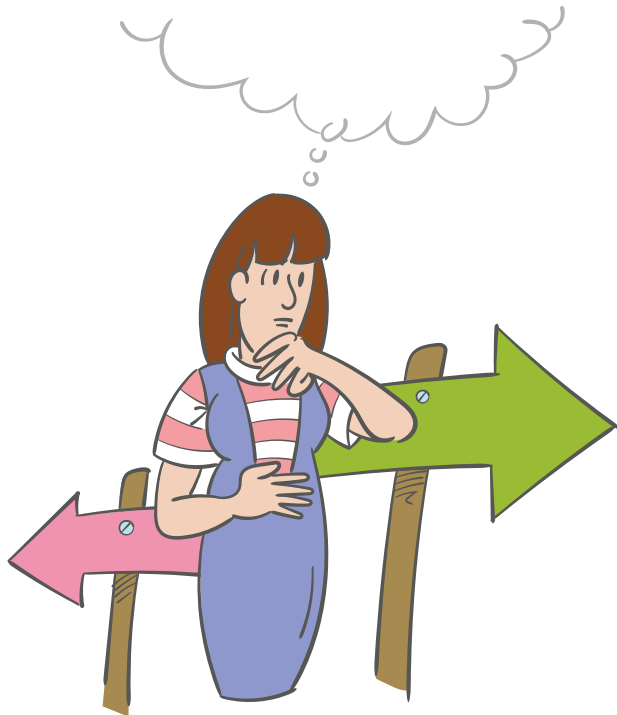
Sie hat folgende Schwerpunkte:

- Informationen zu Trisomien
- Informationen zum NIPT
- Bedeutung der Testergebnisse
- Unterstützung der Entscheidung

Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

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

Wenn Sie sich für einen Test interessieren, ist Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verpflichtet, Sie umfassend aufzuklären und zu den Ergebnissen zu beraten. Wenn es um Untersuchungen am Erbgut geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die nach dem Gendiagnostikgesetz ausgebildet wurden.



Ob ein NIPT für Sie infrage kommt, hängt unter anderem davon ab,

- ob Ihre Situation für Sie so belastend ist, dass Sie weitere Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten,
- ob Sie erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht,
- wie aussagekräftig die angebotenen Untersuchungen sind,
- was Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun würden und
- ob Sie sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen können.

Es ist wichtig, sich über diese Fragen Gedanken zu machen, bevor Sie sich für oder gegen einen Test entscheiden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird diese Fragen mit Ihnen besprechen. Trotzdem ist es manchmal nicht einfach, eine Antwort zu finden. Eine weitere Beratung, zum Beispiel in einer Schwangerschaftsberatungsstelle, kann dann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten.



Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Je älter die Schwangere, desto häufiger sind Trisomien. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer, sind kleiner als der Durchschnitt und häufiger krank. Manche haben nur leichte geistige und körperliche Beeinträchtigungen und in vielen Bereichen fast normale Fähigkeiten. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen viel Unterstützung. Wie sich Kinder mit Down-Syndrom entwickeln, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen. Viele werden 50 Jahre und älter.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Sie sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig immer stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Von den lebend Geborenen können etwa 15 % mindestens ein Jahr, rund 10 % auch etwa zehn Jahre alt werden.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Auch diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Diese hängen von der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab – aber auch davon, wie es gelingt, die Situation anzunehmen. Das Leben mit einem besonderen Kind kann herausfordernd sein, aber auch bereichernd und vielfältig. Wie die damit verbundenen Belastungen erlebt werden, ist sehr verschieden.

Eine Trisomie 13 und 18 führt zu einer schweren körperlichen und geistigen Behinderung, die dauerhaft umfassende Hilfe erfordert. Die meisten betroffenen Kinder haben wegen ihrer Fehlbildungen eine kurze Lebenserwartung.

Ein Down-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich auswirken. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom brauchen ihr ganzes Leben Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Einigen gelingt es, ein weitgehend selbstständiges Leben zu führen.

Einige Einschränkungen können durch eine frühzeitige Förderung ausgeglichen oder gebessert werden. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Neben einer umfassenden Unterstützung ist die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Viele Eltern gewöhnen sich an die Anforderungen und finden Wege, gut mit ihnen umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise:

- Frühförderstellen
- Sozialpädiatrische Zentren
- Wohlfahrts- und Elternverbände
- Kinderärztinnen und Kinderärzte
- Krankenkassen
- Selbsthilfegruppen

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf 10.000 schwangere Frauen bezogen.

Diese Grafik soll diese Größenordnung veranschaulichen.

Diese grünen Punkte stehen für 10.000 schwangere Frauen.

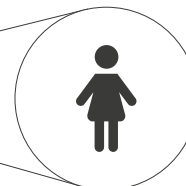


Wie häufig sind Trisomien?

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

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

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



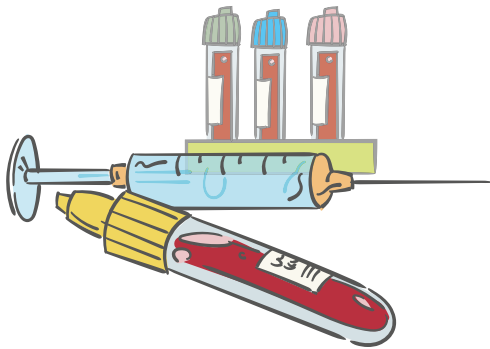
Beispiel:

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

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

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

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 9. Woche so viel Erbgut des Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann. Das Testergebnis liegt innerhalb von zwei Wochen vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.



Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?

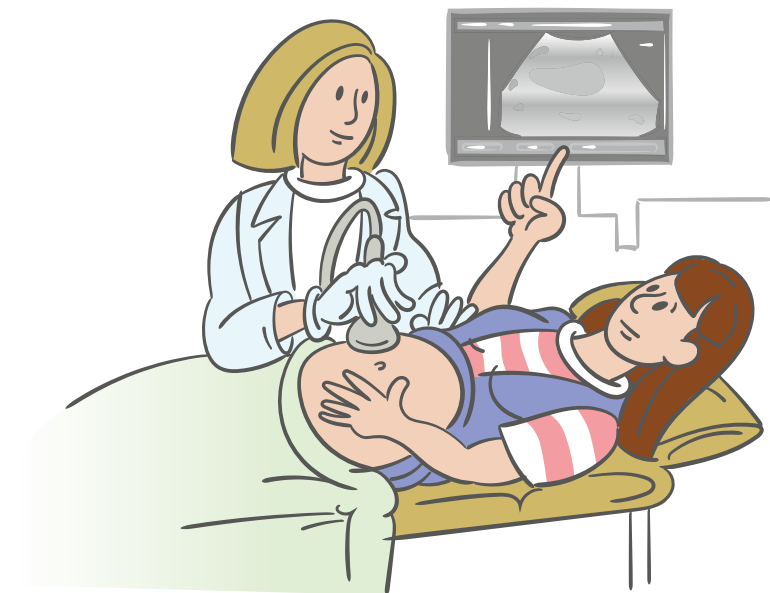
Ein NIPT kann verschiedene Veränderungen im Erbgut des Kindes erkennen. Er wird vor allem eingesetzt, wenn es einen Hinweis auf ein Down-Syndrom (Trisomie 21) oder eine Trisomie 13 oder 18 gibt. Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen und Behinderungen, die der NIPT weder erkennen noch ausschließen kann.

Beim NIPT ist es auch möglich, sich nur bestimmte Ergebnisse mitteilen zu lassen: Zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Der Test ist keine Routineuntersuchung. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten, wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und das die Frau so stark belastet, dass sie abklären lassen möchte, ob ihr Kind ein Down Syndrom oder eine Trisomie 13 oder 18 hat. Bei einem unauffälligen Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung mehr nötig.

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



Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

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

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

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

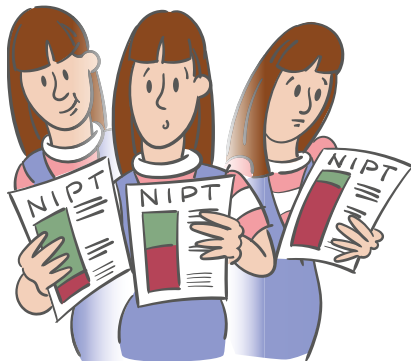
„Der Test ist unauffällig“

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

„Der Test ist auffällig“

Dieses Ergebnis ist ein starker Hinweis, dass das Kind eine Trisomie hat. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat.

Um sicher zu sein, ist zur Abklärung deshalb noch eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.



Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

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

- Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab der 14. Woche. Das endgültige Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein vorläufiges Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- Entnahme von Gewebe am Mutterkuchen (Chorionzotten-Biopsie): möglich ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die kindlichen Zellen werden im Labor untersucht. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Auch hier ist ein Schnelltest möglich.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter lokaler Betäubung eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass es durch das Einführen der Nadel bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt kommt. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Wenn ein NIPT auswertbar ist, ist er zwar sehr genau – allerdings nicht zu 100 %. Zwei Fehler können passieren:

- Eine Trisomie wird übersehen. Das passiert aber bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- Der NIPT ist auffällig, das Kind hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie. Das wird falscher Verdachtsbefund genannt.

Die Beispiele auf der folgenden Seite zeigen:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT-Befund unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Kind tatsächlich ein Down-Syndrom hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Deshalb ist es immer nötig, einen auffälligen NIPT-Befund weiter abklären zu lassen.



Zuverlässigkeit: Zwei Beispiele

Bei etwa 5 von 10.000 Frauen liefert der NIPT einen falschen Verdachtsbefund. Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

1 BEISPIEL: Niedrige Wahrscheinlichkeit

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich folgendes:

Bei 15 Frauen ist der Test auffällig.

5 Frauen haben kein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Ergebnis war falsch.

10 dieser Frauen haben tatsächlich ein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Testergebnis war richtig.

5 10

2 BEISPIEL: Höhere Wahrscheinlichkeit

Stellen sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **100** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich folgendes:

Bei 104 Frauen ist der Test auffällig.

5 Frauen haben kein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Ergebnis war falsch.

99 dieser Frauen haben tatsächlich ein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Testergebnis war richtig.

5 99

Wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Häufig wird sie unter Zeitdruck getroffen, da sich viele Paare erst dann damit beschäftigen, wenn der NIPT von einer Ärztin oder einem Arzt angesprochen wird. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele Paare entscheiden sich für vorgeburtliche Tests, weil sie sichergehen möchten, dass ihr Kind keine Trisomie hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern.

Wenn eine Trisomie festgestellt wurde, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Wegen der fortschreitenden Schwangerschaft stehen Frauen unter Druck, sich verhältnismäßig schnell zu entscheiden. Gesetzlich vorgeschrieben sind drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung. Eine psychosoziale Beratung kann in dieser Situation sehr wichtig sein. Es gibt auch die Möglichkeit, sich mit Familien auszutauschen, in denen ein Kind mit Trisomie lebt. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Für andere Paare stellt sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nicht. Sie können sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. Deshalb entscheiden sich einige von vornherein gegen Untersuchungen auf Trisomien. Diese Entscheidung muss von den Ärztinnen und Ärzten akzeptiert werden.

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

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt unterstützen. Im Gendiagnostik- und Schwangerschaftskonflikt-Gesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- **www.familienplanung.de:**

Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

- **www.kindergesundheit-info.de:**

Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

- **www.familienratgeber.de:**

Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.



Welche Fragen haben Sie?

Die Beschäftigung mit Untersuchungen in der Schwangerschaft kann viele Fragen aufwerfen. Sie können in der Familie, mit Ärztinnen und Ärzten oder in Beratungsstellen besprochen werden. Hier können Sie Ihre Fragen notieren:



Quellen

Vorbericht

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/praenataldiagnostik

Herausgeber:

Stand: Oktober 2019



B2 Versicherteninformationen



Quellen:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Vorbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik

Stand: Februar 2020

Illustrationen: Andreas Etzel

Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Ein Überblick



Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und hoffen, dass es ihm gut geht. Diese Hoffnung ist berechtigt: Etwa 97 von 100 Kindern kommen gesund zur Welt.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, ob und welche Sie in Anspruch nehmen wollen.

Einige sind **Standarduntersuchungen**. Sie dienen dazu, die Entwicklung des Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen.

- Diese Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Daneben bieten Ärztinnen und Ärzte **zusätzliche Untersuchungen** an, die gezielt bestimmte Fehlbildungen und Behinderungen entdecken sollen.

- Diese Untersuchungen bezahlen die Krankenkassen nur im Ausnahmefall, zum Beispiel wenn ein Hinweis auf eine Fehlbildung besteht.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

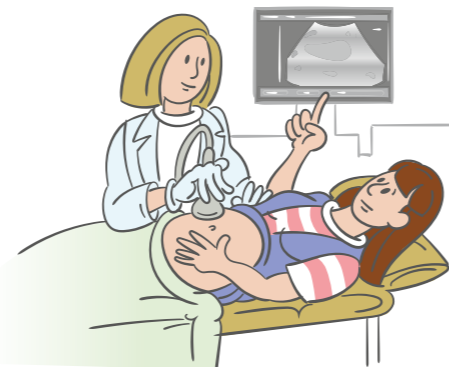


Welche Standarduntersuchungen gibt es?

Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine Ultraschalluntersuchung zur Kontrolle angeboten. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen. Dann sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.

Welche zusätzlichen Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen zusätzliche Untersuchungen wie Ultraschall oder Bluttests an. Manche können bestimmte Krankheiten, Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen beim ungeborenen Kind finden. Dazu zählen beispielsweise das Down-Syndrom (Trisomie 21) und manche Muskel- und Stoffwechselerkrankungen.



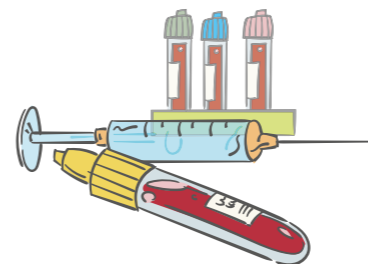
• **Ersttrimester-Screening**

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) an. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening können Hinweise auf einen Herzfehler, offenen Rücken (Spina bifida) oder eine Fehlbildung der Bauchwand gefunden werden. Zudem kann das ETS die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abschätzen. Die Untersuchung wird zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.



• **Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)**

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



• **Fruchtwasseruntersuchung**

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

Seltener wird statt Fruchtwasser Gewebe vom Mutterkuchen entnommen. Diese Untersuchung wird Chorionzottenbiopsie genannt.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

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

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

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

- **www.familienplanung.de**: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt. Das BZgA-Portal bietet auch eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- **www.kindergesundheit-info.de**: Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern.

Bluttest auf Trisomien – ja oder nein?

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT)



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der Test ist eine Blutuntersuchung auf Trisomien. Eine Trisomie ist eine Veränderung im Erbgut des Kindes, die zu Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen führt. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig. Dieser Test ist kein Teil der allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird auch nur in bestimmten Situationen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt: Wenn eine schwangere Frau einen durch eine Ärztin oder einen Arzt geäußerten Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

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

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen	4
Was sind Trisomien?	6
Was ist ein NIPT?	10
Was bedeuten die Testergebnisse?	12
Wie zuverlässig ist der Test?	14
Wie entscheiden?	16

Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

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

Wenn Sie sich für einen Test interessieren, ist Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verpflichtet, Sie umfassend aufzuklären und zu den möglichen Ergebnissen zu beraten. Wenn es um Untersuchungen am Erbgut geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür speziell ausgebildet wurden.



Ob ein NIPT für Sie infrage kommt, hängt unter anderem davon ab,

- ob Ihre Situation für Sie so belastend ist, dass Sie weitere Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten,
- ob Sie überhaupt erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht,
- wie aussagekräftig die angebotenen Untersuchungen sind,
- was Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun würden und
- ob Sie sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen können.

Es ist wichtig, sich über diese Fragen Gedanken zu machen, bevor Sie sich für oder gegen einen Test entscheiden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird diese Fragen mit Ihnen besprechen. Trotzdem ist es manchmal nicht einfach, eine Antwort zu finden. Eine weitere Beratung, zum Beispiel in einer Schwangerschaftsberatungsstelle, kann dann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym).



Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Je älter die Schwangere, desto häufiger sind Trisomien. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer, sind etwas kleiner als der Durchschnitt und häufiger krank. Manche haben nur leichte Beeinträchtigungen und in vielen Bereichen fast normale Fähigkeiten. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen viel Unterstützung. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen. Viele werden 50 Jahre und älter.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig immer stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Auch diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Diese hängen von der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab – aber auch davon, wie es gelingt, die Situation anzunehmen. Das Leben mit einem besonderen Kind kann herausfordernd sein, aber auch bereichernd und vielfältig. Wie die damit verbundenen Belastungen erlebt werden, ist sehr verschieden.

Die Trisomien 13 und 18 führen zu schweren körperlichen und geistigen Behinderungen, die dauerhaft umfassende Hilfe erfordern. Die meisten betroffenen Kinder haben wegen ihrer Fehlbildungen nur geringe Überlebenschancen.

Ein Down-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich auswirken. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom brauchen ihr ganzes Leben Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Einigen gelingt es, ein weitgehend selbstständiges Leben zu führen.

Einige Einschränkungen können durch eine frühzeitige Förderung ausgeglichen oder gebessert werden. Die weitaus meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Neben einer umfassenden Unterstützung ist die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Viele Eltern gewöhnen sich an die Anforderungen und finden Wege, gut mit ihnen umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise:

- Frühförderstellen
- Sozialpädiatrische Zentren
- Wohlfahrts- und Elternverbände
- Kinderärztinnen und Kinderärzte
- Krankenkassen
- Selbsthilfegruppen

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf 10.000 Frauen bezogen. Die folgende Grafik soll diese Größenordnung veranschaulichen.

Diese grünen Punkte stehen für 10.000 schwangere Frauen.



Was sind Trisomien?

Wie häufig sind Trisomien?

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

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

Quelle: EUROCAT

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

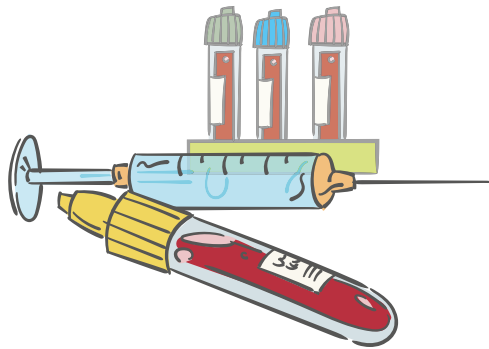
Beispiel:

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

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

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

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



Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?

Ein NIPT kann verschiedene Veränderungen im Erbgut des Kindes erkennen. Er wird vor allem eingesetzt, wenn es einen Hinweis auf ein Down-Syndrom (Trisomie 21) oder eine Trisomie 13 oder 18 gibt. Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen und Behinderungen, die der NIPT weder erkennen noch ausschließen kann.

Beim NIPT ist es auch möglich, sich nur bestimmte Ergebnisse mitteilen zu lassen: Zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

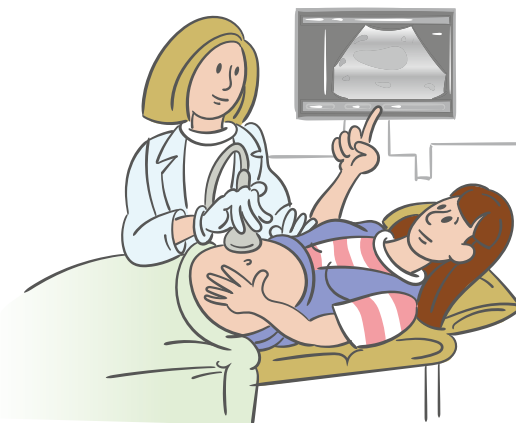
Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Der Test ist keine Routineuntersuchung. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und
- dies die Frau so stark belastet, dass sie abklären lassen möchte, ob ihr Kind ein Down-Syndrom oder eine Trisomie 13 oder 18 hat.

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

Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.



Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

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

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

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

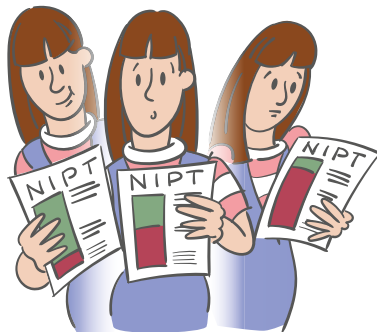
„Der Test ist unauffällig“

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

„Der Test ist auffällig“

Dieses Ergebnis ist ein starker Hinweis darauf, dass das Kind eine Trisomie hat. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat.

Um sicher zu sein, ist zur Abklärung deshalb noch ein Eingriff nötig, häufig eine Fruchtwasseruntersuchung.



Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

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

- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):** möglich ab etwa der 15. Woche. Das endgültige Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein vorläufiges Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- **Entnahme von Gewebe am Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie):** möglich ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die kindlichen Zellen werden im Labor untersucht. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Auch hier ist ein Schnelltest möglich.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter lokaler Betäubung eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass es durch das Einführen der Nadel bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt kommt. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Wenn ein NIPT auswertbar ist, ist er zwar sehr genau – allerdings nicht zu 100 %. Zwei Fehler können passieren:

- Eine Trisomie wird übersehen. Beim Down-Syndrom beispielsweise passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- Der NIPT ist auffällig, das Kind hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie. Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Das Beispiel auf der folgenden Seite zeigt:

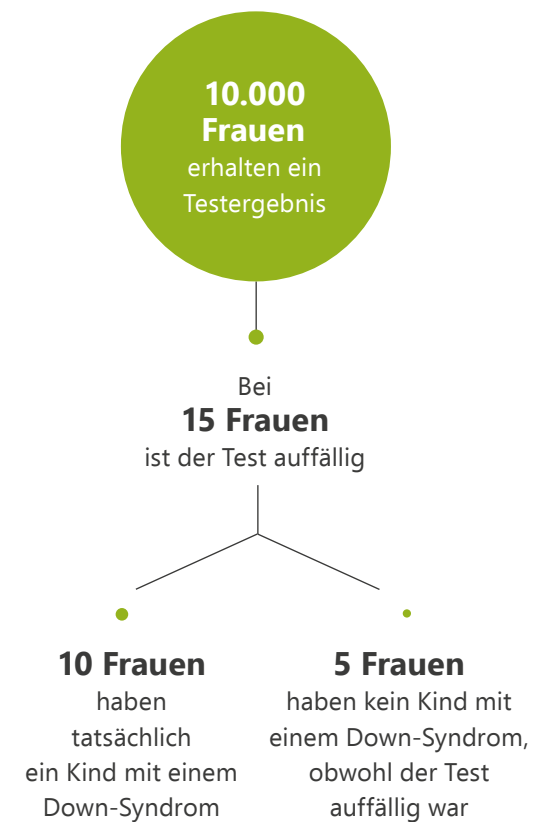
- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT-Befund unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Kind tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Deshalb ist es immer nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.



Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Häufig wird sie unter Zeitdruck getroffen, da sich viele Paare erst dann damit beschäftigen, wenn der NIPT von einer Ärztin oder einem Arzt angesprochen wird. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele Paare entscheiden sich für vorgeburtliche Tests, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind *keine* Trisomie hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern.

Wenn eine Trisomie festgestellt wurde, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Wegen der fortschreitenden Schwangerschaft stehen Frauen unter Druck, sich verhältnismäßig schnell zu entscheiden. Gesetzlich vorgeschrieben sind mindestens drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung. Eine psychosoziale Beratung kann in dieser Situation sehr wichtig sein. Es gibt auch die Möglichkeit, sich mit Familien auszutauschen, in denen ein Kind mit Trisomie lebt. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Für andere Paare stellt sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nicht. Sie können sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. Deshalb entscheiden sich einige von vornherein gegen Untersuchungen auf Trisomien. Diese Entscheidung muss von den Ärztinnen und Ärzten akzeptiert werden.

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

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- **www.familienplanung.de:**

Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

- **www.kindergesundheit-info.de:**

Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

- **www.familienratgeber.de:**

Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

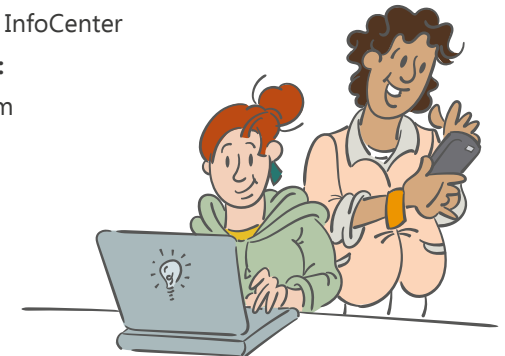
Informationen zum Down-Syndrom finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- **www.ds-infocenter.de:**

Deutsches Down-Syndrom InfoCenter

- **www.down-syndrom.org:**

Arbeitskreis Down-Syndrom
Deutschland e. V.

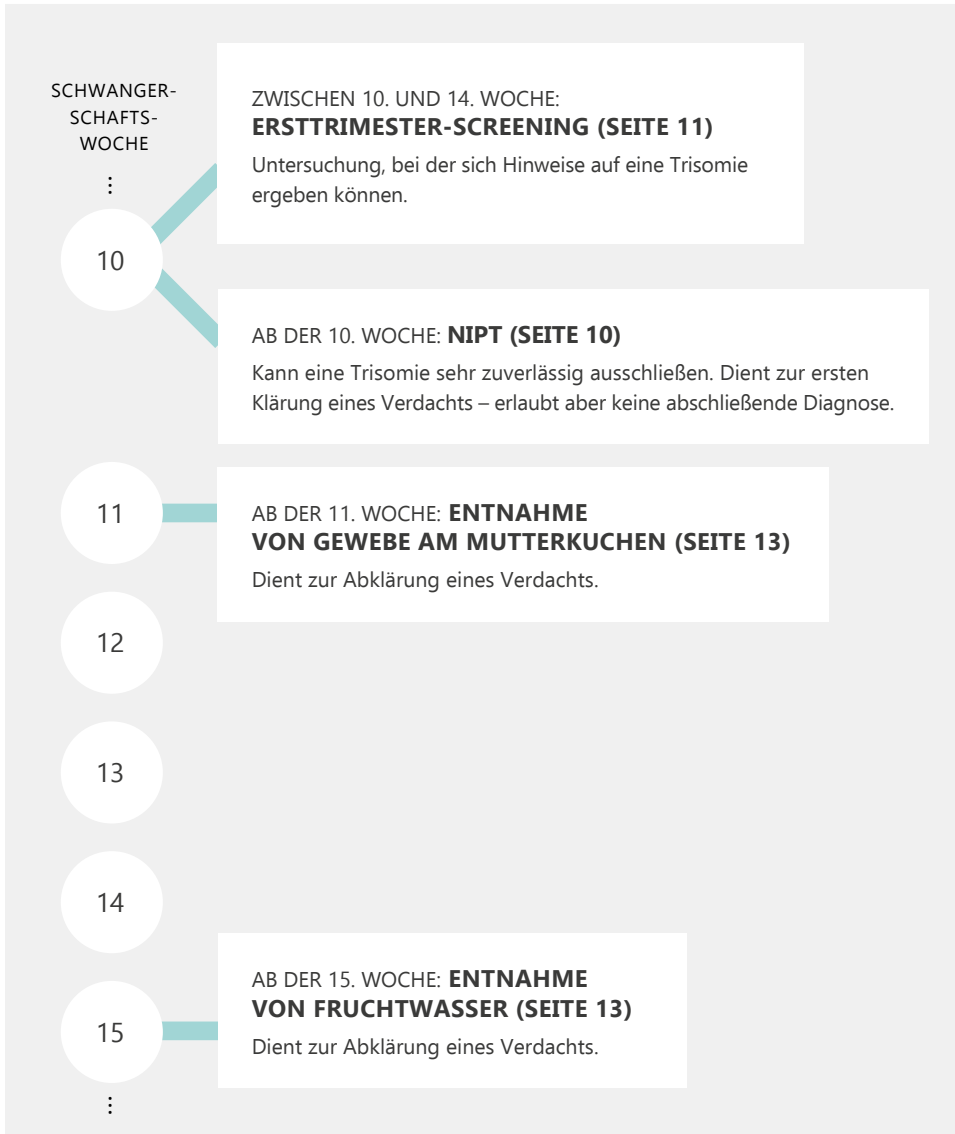


ÜBERBLICK:

VORGEBURTLICHE UNTERSUCHUNGEN AUF TRISOMIEN

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

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



Welche Fragen haben Sie?

Hier können Sie Ihre Fragen notieren:



Quellen:

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Vorbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/praenataldiagnostik

Stand: Februar 2020

Illustrationen: Andreas Etzel