



UNIVERSITÄT  
DES  
SAARLANDES

Die psychosoziale Stellung von Eltern von Kindern  
mit Diskordanz für das Down-Syndrom im Kontext  
heutiger diagnostischer und interventioneller  
Möglichkeiten.

Sven Jungmann

Dissertation zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin  
der Medizinischen Fakultät der Universität des Saarlandes

Institut für Humangenetik, Genetische Beratungsstelle, Universität des  
Saarlandes, Universitätsklinikum, Bau 68, 1. OG,  
D-66421 Homburg/Saar  
2013

**Dekan:**

**Erstgutachter:**

**Zweitgutachter:**

**Tag der Promotion:**

*„ER HAT ZWAR EIN CHROMOSOM ZU VIEL,  
ABER ICH PFLEGE ZU SAGEN,  
DASS ES DAS CHROMOSOM DER LIEBE IST!“*

- Studienteilnehmer über sein  
Zwillingskind mit Down-Syndrom

Meinen Eltern – sie lassen das Leben so einfach aussehen. Danke!

## DANKSAGUNG

An erster Stelle möchte ich den Familien danken, die an unserer Studie teilgenommen haben. Ich bin zutiefst beeindruckt von Ihrem unglaublichen Engagement und danke Ihnen von ganzem Herzen für Ihr Vertrauen. Ich wünsche Ihnen allen eine gesegnete Zukunft!

Als nächstes möchte ich meinen Studienkollegen danken für die lehrreiche und spannende Zeit, die wir gemeinsam verbringen durften. Meinem Doktorvater, Professor Dr. med. Wolfram Henn - es war meine tiefe Bewunderung für Sie und Ihr Lebenswerk, die mich bewog, mich bei Ihnen als Doktoranden zu bewerben und ich bin unglaublich froh, ein Teil dieses Projektes sein zu dürfen. Ein ganz großer Dank geht an Martina Mair. Deine tiefe Empathie, immense Lebenserfahrung, Gründlichkeit und Energie waren nicht nur eine wertvolle Inspiration für mich persönlich, sondern haben dem Projekt eine Tiefe geschenkt, die es sonst nie erreicht hätte. Danke an Katarzyna Chwiedacz für Deine zielgerichtete Energie und Zuverlässigkeit. Danke Frau Professor Dr. psych. Gisa Aschersleben für all Ihre Anregungen und die langjährige Kooperation. Danke an Lilith Mair, der Hilfswissenschaftlerin, die unermüdlich und in einer Windeseile die Daten digitalisiert und uns nicht nur bei allen logistischen Tätigkeiten geholfen hat, sondern auch mit kritischen Fragen des Öfteren dazu beigetragen hat, dass wir nicht in der Betriebsblindheit versunken sind. Danke auch - nicht zuletzt an - Frau Magold, die Sekretärin und Seele des Instituts für Humangenetik. Danke an alle für die Offenheit gegenüber meinen teilweise sehr ausschweifenden Ideen und dass wir gemeinsam ein gutes Maß zwischen Kreativität und Bodenhaftung in unserer Arbeit gefunden haben. Diese gemeinsame Zeit wird mir fehlen!

Weiterhin möchte ich mich vielmals bedanken bei Frau Dr. Henrike Hartmann von der Volkswagen Stiftung für all die finanzielle und ideelle Unterstützung bei diesem Projekt. Danke auch an Frau Christina Eschmann vom Presse- und Informationsservice des Statistischen Bundesamtes und ihre Kollegen für die schnelle Unterstützung mit demogra-

phischen Daten. Danke an Dr. Wolfgang Lenhard für die Beantwortung meiner Fragen zu seiner Studie von 2004.

## INHALTSVERZEICHNIS

Danksagung.....	4
Inhaltsverzeichnis.....	5
Abkürzungsverzeichnis.....	6
Abstract.....	7
Einleitung.....	13
Grundlagen.....	15
Methoden.....	26
Auswertung und Datenreduktion.....	48
Ergebnisse.....	51
Diskussion der Methodik.....	82
Diskussion der Ergebnisse.....	90
Bibliographie.....	106
Lebenslauf.....	109
Appendix.....	111

## ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS

<b>KI</b>	95% Konfidenzintervall
<b>DDSZ</b>	Zwillinge mit Diskordanz für das Down-Syndrom
<b>DS</b>	Down-Syndrom (Trisomie 21)
<b>DSZ</b>	Zwillingsgeschwisterkind mit Down-Syndrom
<b>EDS</b>	Einling mit Down-Syndrom
<b>NB</b>	Nicht behindert
<b>NDSZ</b>	Zwillingsgeschwisterkind ohne Down-Syndrom
<b>PID</b>	Präimplantationsdiagnostik
<b>PND</b>	Pränataldiagnostik
<b>ZW</b>	Zwillinge (ohne Down-Syndrom)

# ABSTRACT

## **HINTERGRUND**

Aufgrund der demographischen Veränderungen und der gesteigerten Nachfrage von In-vitro-Fertilisationen ist sowohl die Anzahl an Mehrlingsschwangerschaften als auch an Feten mit Down-Syndrom (DS) gestiegen. Technologische Entwicklungen ermöglichen eine stets vereinfachte und risikoärmere Pränataldiagnostik - während kausale Therapien in absehbarer Zeit noch nicht zu erwarten sind. So bleibt der Schwangeren bei einem positiven pränatalen Befund lediglich die Wahl zwischen einem Schwangerschaftsabbruch oder einer Fortführung der Schwangerschaft, was sie unter Umständen in schwierige ethische Entscheidungskonflikte bringen kann. Diese können sich noch komplexer gestalten, wenn es sich um eine Mehrlingsschwangerschaft handelt, bei der eines der beiden Feten das Down-Syndrom hat. Während sich die gesellschaftlichen und technologischen Rahmenbedingungen aktuell verändert haben (durch das neue Gendiagnostikgesetz und die Einführung des Aneuploidie-Bluttests), ist wenig bekannt über deren Auswirkung auf die psychosoziale Stellung von Eltern von Kindern mit Diskordanz für das DS (DDSZ).

## **METHODEN**

Diese Arbeit ist Teil einer mehrphasigen interdisziplinären Studie mit qualitativen und quantitativen Elementen. Das Gesamtprojekt wird vorgestellt. Die ursprüngliche Ausgangsbasis dieser Studie ist ein Fragebogen mit Likert-Skalenwerten von 1-6 und 1-7, der in Anlehnung an eine Studie von 2004 und 1971 entwickelt wurde. Als Fälle wurden Eltern von DDSZ definiert, deren DDSZ zum Zeitpunkt der Studie nicht älter als 25 Jahre waren. Als Kontrollgruppe wurden analog dazu Familien mit Einlingen mit DS (EDS) definiert. Die Teilnehmer wurden durch Aufrufe zur freiwilligen Teilnahme über Fachzeitschriften und eine studieneigene Webseite rekrutiert. Vergleiche zwischen Fall- und Kontrollgruppe sowie innerfamiliär zwischen Müttern und Vätern wurden gezogen. Die in dieser Arbeit vorgestellten Auswertungen beziehen sich auf drei Kernsäulen: 1. Wahrnehmung der eigenen Lebensbedingungen (emotionale Situation, Lebenskonzept,

Entwicklung des sozialen Umfeldes), 2. Bewertung der technologischen Möglichkeiten durch die Eltern (Pränataldiagnostik allgemein, Aneuploidie-Bluttest, Präimplantationsdiagnostik, Schwangerschaftsabbruch und -reduktion), 3. Beurteilung der gesellschaftliche Rahmenbedingungen durch die Eltern (Wahrnehmung und Unterstützung durch die Gesellschaft, Forschungspolitik, Stellung von Selbsthilfegruppen). Zur Untersuchung auf statistisch signifikante Unterschiede wurden sowohl die Mittelwerte (Mann-Whitney Test, logistische Regressionsanalyse) als auch die Proportionen von Zustimmung und Ablehnung (Proportionstest, odds-ratio und Fisher's exakter T-Test) verglichen. Als Software-Paket für die statistische Auswertung diente Stata 11.

## WESENTLICHE ERGEBNISSE

**Studienkohorte** - In die Auswertung einbezogen wurden 36 Familien in der Fall-Kohorte (DDSZ) und 27 Familien in der Kontrollkohorte (EDS). In der DDSZ-Kohorte: Alter der Mütter 42,9 Jahre (41,0-44,9), der Partner 45,7 Jahre (43,2-48,1), der DDSZ 9,9 Jahre (7,5-12,4). 33% der Zwillingspaare waren gleichgeschlechtlich, 53% der DDSZ männlich, 48% hatten keine weiteren Geschwister. **Lebensbedingungen der Familien mit DDSZ** - 76% der Mütter und 85% der Partner waren der Ansicht, dass die Geburt eines behinderten Kindes Familien an die Grenzen ihrer Belastbarkeit bringen würde. 49% der Eltern bedauerten, mehr Probleme zu haben als andere Eltern. Wenn gleich starke Zustimmungen generell selten waren, war der Grad der Zustimmung in Bezug auf den DSZ bei den Müttern war stärker als bei den Partnern ( $p=0,033$ ). Jedoch zeigten 90% eine global hoffnungsvolle Haltung mit dem Gefühl, aus eigener Kraft Hürden überwinden und eigene Ziele erreichen zu können und die Mehrheit der Mütter (81%) und Partner (74%) stimmte einer allgemein guten Lebensqualität zu. 10 Befragte gaben „unentschieden“ an und 5 berichteten über keine gute Lebensqualität. Das Antwortverhalten war innerhalb der Ehepartner ähnlich ( $p<0,001$ ). Auch die Lebensziele wurden mehrheitlich nicht als gefährdet angesehen (64% der Mütter, 61% der Partner) allerdings waren sie bei den Partnern der DDSZ-Kohorte als stärker gefährdet gesehen als in der EDS-Kohorte (*ordinale logistische Regressionsanalyse, Koeffizient = 0,73,  $p=0,016$* ). Die Mehrheit gab an, sich weder aktiv aus der Gesellschaft zurück zu ziehen (Mütter: 84%, Partner: 78%), noch eine ungewollte Segregation zu erfahren (Mütter: 78%, Partner: 97%) - jedoch wenn, war diese Ablehnung in Bezug auf den DSZ weniger stark aus-

geprägt als auf den NDSZ ( $p < 0.001$ ). **Technologische Rahmenbedingungen** - 51% der Mütter und 58% der Partner waren der Ansicht, dass es für werdende Eltern hilfreich sei, zu wissen, dass sie ein Kind mit Behinderung erwarten, da sie sich dann auf ein solches Kind vorbereiten könnten. Die Mütter der EDS-Kohorte stimmten mit 24% dieser Aussage seltener zu als die Mütter der DDSZ-Kohorte ( $p = 0,031$ ). 70% der Mütter und 97% der Väter befürworteten eine allgemeine Verfügbarkeit des Aneuploidie-Bluttests und befürworteten auch seine Aufnahme in den Leistungskatalog der Krankenkassen (Mütter: 86%, Partner: 94%). Gleichzeitig war die herrschende Meinung, dass sich durch den Bluttest die gesellschaftliche Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung verschlechtern würde: (Mütter: 65%, Partner: 61%). Viele Befragte empfanden die Verfügbarkeit der Präimplantationsdiagnostik in Deutschland als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen (DDSZ: Mütter: 58%, Partner: 47%; EDS: Mütter: 85%, Partner: 54%). Während die Mehrheit der DDSZ-Kohorte die Präimplantationsdiagnostik befürwortete (Mütter: 56%, Partner: 77%) zeigte sich unter den EDS eine überwiegende Ablehnung (Mütter: 65%, Partner: 54%). Der Unterschied war signifikant ( $p = 0.015$ ) für die Partner. Die Mehrheit (Mütter: 86%, Partner: 77%) bejahte die Aussage „Die Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch wegen einer Behinderung sollte von jeder betroffenen Familie selbst getroffen werden.“ „Ich kann verstehen, wenn sich andere für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn sie ein Kind mit geistiger Behinderung erwarten.“ Zu der Aussage, dass der selektive Fetozyd allen Schwangeren zur Verfügung stehen sollte, äußerte sich die Mehrheit ablehnend (Mütter: 65%, Partner: 55%) - sogar, wenn dadurch die Lebenschancen des NDSZ verbessert werden würden (Mütter: 86%, Partner: 90%). **Gesellschaftliche Rahmenbedingungen:** Die Mehrheit der Befragten war der Ansicht, dass heute auf Frauen ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck lasten würde, gesunde Kinder zur Welt zu bringen (Mütter: 76%, Partner: 68%). Die Mehrheit glaubte, dass es - im Vergleich zu vor 30 Jahren - Familien mit behinderten Kindern heute in der Gesellschaft leichter hätten (Mütter: 89%, Partner: 88%), mehr Geld für die Förderung behinderter Kinder zur Verfügung stünde (Mütter: 89%, Partner: 87%) und diese auch besser gefördert würden (Mütter: 100%, Partner: 87%) und dass der Fortschritt der Medizin die Lebenschancen von behinderten Kindern verbessert habe (100%). Häufigere Zweifel gab es bei der Frage, ob heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren in der Gesellschaft herrscht als vor 30 Jahren, (Mütter: 58%, Partner: 48%). Die Aussage

„Der Staat sollte besser Forschung über Therapien bei Behinderung unterstützen als Forschung über vorgeburtliche Untersuchungen.“ fand mehrheitliche Zustimmung (Mütter: 89%, Partner: 81%). Die Mehrheit (Mütter: 81%, Partner: 81%) glaubte, dass Elternvereinigungen in Politik und Gesellschaft viel für behinderte Kinder erreichen können, bei einem Eigenengagement von 46% (Mütter) und 25% (Partner).

## **WICHTIGSTE KONKLUSIONEN**

**1. Lebensbedingungen** - Während die Mehrheit gut mit ihren Herausforderungen umgehen kann, gibt es auch Familien, in denen das nicht der Fall ist. Dies kann zum einen auf die stark unterschiedliche Ausprägung von mit DS assoziierten gesundheitlichen Problemen zurück zu führen sein. Aber auch äußere Einflüsse, die in keinem Bezug zu den DDSZ stehen, können Familien unterschiedlich stark belasten oder stärken. Dank gesellschaftlicher und medizinischer Entwicklungen über die letzten Dekaden ist jedoch ein zufriedenes und erfülltes Familienleben mit DDSZ wahrscheinlicher geworden.

**2. Technologische Rahmenbedingungen** - nur wenige Befragte sahen einen Nutzen in der Anwendung von Pränataldiagnostik, Schwangerschaftsabbruch bzw. -reduktion oder würden diese für sich selbst in Anspruch nehmen. Dies reflektiert eine große Wertschätzung des Lebens und eine generelle Zufriedenheit mit der eigenen Familiensituation. Obwohl einige durch die Verfügbarkeit von Pränataldiagnostik und selektiver Schwangerschaftsreduktion sogar eine Gefährdung für die Stellung von behinderten Menschen und deren Eltern in der Gesellschaft befürchteten, sprach sich die Mehrheit für die allgemeine Verfügbarkeit dieser Verfahren aus. In vielen Fällen befürworteten sie auch eine Kostenübernahme durch die Krankenkassen. Obwohl die Wahrung des Lebens für die Befragten wichtig ist und eine Mehrheit von ihnen Menschen mit DS als wichtige Mitglieder unserer Gesellschaft sehen, sind die Entscheidungsautonomie und das Recht auf Information von Frauen in den Augen der meisten Befragten sehr hohe gesellschaftliche Güter, die werdenden Müttern nicht durch finanzielle Restriktionen verwehrt werden sollten.

**3. Gesellschaftliche Rahmenbedingungen** - Die Rahmenbedingungen für Menschen mit geistiger Behinderung haben sich nach Einschätzung der Befragten auf vielen Ebenen (z.B. durch medizinische Fortschritte und stärkere Förderung) verbessert. Aller-

dings empfand eine Mehrheit, dass auf Frauen heute ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck lasten würde, gesunde Kinder zur Welt bringen und empfanden nicht, dass in der Gesellschaft heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren genommen würde als noch vor 30 Jahren. Dies zeigt, dass hier weiterer Handlungsbedarf besteht, etwa durch eine weitere Förderung von Selbsthilfegruppen und Unterstützung von Forschung, die die Lebensbedingungen von Menschen mit Behinderungen verbessern. Insbesondere erscheint die Errichtung von individualisierten Netzwerken für Familien mit EDS und DDSZ in diesem Kontext sinnvoll (d.h. nicht nur Familien mit ähnlichen Situation vernetzen, sondern Kontakte auch auf sonstige berufliche und private Interessen abzustimmen). Zusammenfassend ergibt sich ein vorherrschendes Meinungsbild, welches postuliert: (a) Der persönliche Nutzen aus dem Wissensgewinn von Pränataldiagnostik ist aus Sicht der Befragten eher gering und viele würden die diagnostischen Möglichkeiten für sich selbst nicht in Anspruch nehmen. (b) Dennoch ist es wichtig, die verfügbare Technik (mit Einschränkungen) allen werdenden Müttern zur Verfügung zu stellen, um deren reproduktive Autonomie zu wahren. Das bedeutet auch eine Kostenübernahme von Pränataldiagnostik durch die Krankenkassen) (c) Daraus ergibt sich eine gesellschaftliche Verantwortung, die verfügbaren Technologien mit Vorsicht und guter vorheriger Beratung einzusetzen und gleichzeitig in die Verbesserung der Lebensbedingungen von behinderten Menschen zu investieren und proaktiv gegen die potenzielle Gefahr von genetischer Diskriminierung vorzugehen. Das neue Gendiagnostikgesetz ist ein aktueller Ansatz zur Verbesserung der professionellen Beratungsqualität vor pränataldiagnostischen Maßnahmen.

## **SCHLÜSSELWÖRTER**

Down-Syndrom, Diskordanz, Selektiver Fetozyd, Pränataldiagnostik, Künstliche Befruchtung, Schwangerschaft, Trisomie 21, Psychosoziale Stellung, Gesellschaftliche Rahmenbedingungen, Ethik in der Medizin, Aneuploidie Bluttest, Schwangerschaftsreduktion, Diskriminierung, Gendiagnostikgesetz.

## **FINANZIERUNG**

Das Projekt wurde gefördert durch die VolkswagenStiftung (eine gemeinnützige Stiftung privaten Rechts) unter der Rubrik „*Offen für Außergewöhnliches*“ (Aktenzeichen I/84 162).

## EINLEITUNG

*"Solche Kinder bekommt man heute nicht mehr."* - diesen Vorwurf erfuhr die junge Mutter eines Kindes mit Down-Syndrom (DS) in einer vorangegangenen Studie [1]. Dahinter steht die Überzeugung, dass die heutigen technischen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik und des induzierten Aborts von allen Schwangeren genutzt werden sollten. Aus Möglichkeiten werden Pflichten.

Die pränatal diagnostischen Möglichkeiten wurden über die letzten Dekaden stark weiterentwickelt während es keine kausalen Therapien für Trisomien gibt. Es bleibt somit nach einer auffälligen Pränataldiagnostik bei der binären Entscheidung zwischen der Geburt des Kindes mit DS und einem Schwangerschaftsabbruch. Dass sich daraus ein gefühlter Automatismus aus Diagnostik und anschließendem Schwangerschaftsabbruch entwickeln kann und dadurch Menschen mit angeborener Behinderung mehr und mehr als 'vermeidbare Last' gesehen werden, war bereits Ergebnis einer vorangegangenen Studie [2].

Was ist jedoch, wenn eine Frau mit Zwillingen schwanger ist, wovon eines das DS hat? Technisch möglich ist es, den Fötus mit Trisomie 21 zu identifizieren und eine 'selektive Schwangerschaftsreduktion' durchzuführen - sogar mit relativ niedrigen gesundheitlichen Risiken. Dies kann in seltenen Situationen, insbesondere bei Störungen der plazentaren Blutversorgung, eine lebensrettende Maßnahme für das andere Kind sein. Jedoch sind wirklich lebensbedrohliche Situationen eine Ausnahme und meistens stehen bei selektiven Schwangerschaftsreduktionen andere Motive im Vordergrund, etwa sozialer Druck oder die Angst, den Herausforderungen nicht gerecht werden zu können, möglicherweise auch die Sorge, den Kindern nicht die Chancen geben zu können, die man ihnen geben möchte. Aber auch gesundheitliche Bedenken für die Mutter können eine Rolle spielen. Auf der anderen Seite steht der ethische Konflikt der daraus entsteht, dass man möglicherweise ein Leben als lebenswerter erachtet als ein anderes und die potenzielle Gefahr, beide Kinder oder das 'falsche' bei einem selektiven Fetozid zu verlieren. Zudem kann eine psychische Belastung auch dadurch entstehen, dass das heranwachsende Kind die Eltern immer an den intrauterin verstorbenen Zwilling erinnern wird.

Verschiedene gesellschaftliche Entwicklungen machen diese Entscheidungskonflikte zu einem aktuell relevanten Thema, dessen ethische und gesellschaftliche Implikationen derzeit noch unzureichend wissenschaftlich untersucht sind. Zu diesen Entwicklungen gehören einerseits die Verfügbarkeit von heterologer Insemination und ein gestiegenes durchschnittliches mütterliches Alter bei Geburt des ersten Kindes (sowohl die Wahrscheinlichkeit von Zwillingsschwangerschaften als auch von Schwangerschaften mit einem Kind mit DS steigt mit steigendem mütterlichen Alter). Andererseits haben technologische Entwicklungen neue minimalinvasive pränatal-diagnostische Methoden auf den Markt gebracht, bei denen oftmals wirtschaftliche Interessen im Vordergrund stehen.

Diese Arbeit betrachtet die Sicht der Eltern von diskordanten Zwillingen, die sich gegen Pränataldiagnostik bzw. einen Fetozyd entschieden haben. Sie soll Einblicke geben, wie diese Menschen ihre eigene Situation und ihre Stellung in unserer Gesellschaft wahrnehmen.

Zentrale Fragen dieser Arbeit sind daher:

- Wie bewerten Eltern von diskordanten Zwillingen die Rahmenbedingungen für Menschen mit Behinderung (speziell das DS) und ihre Angehörigen in unserer Gesellschaft?
- Wie stehen sie zu den Möglichkeiten der immer besser werdenden medizinischen Technologie, wie etwa dem neu verfügbaren Aneuploidie-Bluttest?
- Und wie ist das hinsichtlich Pränataldiagnostik restriktive neue Gendiagnostikgesetz vor dem Hintergrund der Meinungen dieser besonderen Familien zu bewerten?

# GRUNDLAGEN

## **DOWN-SYNDROM, TRISOMIE 21**

Mit seinen sehr charakteristischen körperlichen Merkmalen ist das DS ein genombedingtes Syndrom mit besonderer Präsenz in der gesellschaftlichen Wahrnehmung. Es ist verursacht durch das Vorhandensein eines dritten 21. Chromosoms im Erbgut des betroffenen Menschen. Das DS tritt meist spontan durch eine Chromosomenfehlverteilung in der elterlichen - meist der mütterlichen - Keimzellbildung auf und manifestiert sich in der Regel nur als Einzelfall in einer Familie. Es kann nur dann vererbt werden, wenn die Mutter selbst das DS hat oder wenn eine balancierte Translokation des 21. Chromosoms bei einem der Elternteile vorliegt [3]. Je älter die Schwangere, desto höher die Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21 beim Kind: Liegt sie bei einer 25-jährigen noch bei ca. 0,1% so sind es mit 35 Jahren 0,3% und mit 40 Jahren 1% [4,5]. Etwa 0,2% der zu erwartenden Kinder haben Trisomie 21 [4]. Das würde bei der aktuellen Geburtenrate [6] etwa 1200 Kindern pro Jahr in Deutschland entsprechen. Allerdings ist nicht bekannt, wie viele Schwangerschaften mit Kindern mit DS durch einen induzierten Abort abgebrochen werden, da es in Deutschland hierfür kein Register und keine verbindliche Meldepflicht gibt.

Das DS ist häufig assoziiert mit unterschiedlichen gesundheitlichen Problemen (z.B. Herzfehler, frühe Demenz, Leukämie, Hypothyreose, Morbus Hirschsprung,...) sowie körperlichen und geistigen Entwicklungsverzögerungen und Behinderungen [3]. Allerdings können diese von Mensch zu Mensch sehr unterschiedlich ausgeprägt sein: Es gibt beispielsweise auch die berühmten Fälle des Pablo Pineda und der Aya Iwamoto, die mit DS einen Hochschulabschluss erreichten [7,8]. Durch den Einsatz früh beginnender Förderprogrammen (z.B. Integrationsschulen) und Therapien (z.B. Krankengymnastik, Ergotherapie, Logopädie, Ersatztherapie mit Schilddrüsenhormonen und chirurgische Interventionen) können Menschen mit DS häufig gut in die Gesellschaft integriert werden und eine Lebenserwartung von 60-70 Jahren erreichen [9].

## Trisomie 21 in der Gesellschaft

Ungeachtet der verbesserten Integrationsmöglichkeiten und Lebenserwartung besteht keine vorbehaltlose Akzeptanz in der Gesellschaft: In der Studie von Lümekemann et al. [10] wurde festgestellt, dass der am stärksten verbreitete Vorwurf aus dem sozialen Umfeld an Familien mit einem Kind mit DS darin lag, dass keine Pränataldiagnostik durchgeführt worden sei. Da man das DS nicht kausal therapieren kann, zielt dieser Vorwurf eigentlich darauf ab, dass die Schwangerschaft nicht abgebrochen wurde. Neben diesem gesellschaftlichen Druck besteht für die Eltern von Kindern mit DS zudem häufig auch eine psychische und zeitliche Belastung, etwa da die Kinder oftmals früh schwierige Operationen benötigen (z.B. Herzchirurgie bei Fallot-Tetralogie) und eine intensive Betreuung und Förderung benötigen.

Cloerkes [11] beschreibt folgende Einflussfaktoren, welche die Einstellung gegenüber Menschen mit Behinderung beeinflussen:

- Art der Behinderung (geistige und psychische Abweichungen werden deutlich ungünstiger bewertet als solche im körperlichen Bereich),
- sozioökonomischer Status,
- Persönlichkeitsmerkmale des Beurteilers,
- Kontakt zu Menschen mit Behinderung,
- Kultur.

Das Meinungsforschungsinstitut TNS Emnid befragte Individuen innerhalb der Allgemeinbevölkerung, welche Eigenschaften sie Menschen mit DS zuschreiben würden. Tabelle 1 listet die Ergebnisse der Erhebung.

Tabelle 1: Eigenschaftszuschreibungen zu einem Kind mit DS. Prozentsatz der Zustimmung. (EMNID 2000, zitiert aus Lenhard [1])

Subfaktor	1969	1983	2000
Hilfsbedürftig	62	61	59
Liebesbedürftig	43	50	52
Unbeholfen	54	61	50
Gutmütig	10	27	42
Bedauernswert	59	49	40
Liebenswert	10	16	40
Gutwillig	9	28	37

Mitleidsbedürftig	47	46	30
Tollpatschig	30	46	30
Bildungsfähig	12	18	26
Beschränkt	29	31	24
Missgestaltet	34	35	20
Ausdrucksarm	40	42	20
Hoffnungslos	14	15	14
Schulunfähig	34	26	13
Primitiv	29	25	13
(Voll)idiotisch	10	11	6
Unbrauchbar	12	9	3
Gefährlich	3	4	3
Abstoßend	9	9	2
Tierähnlich	5	5	1
Menschlich	nicht erfragt	nicht erfragt	1
Überflüssig	4	4	1

Einerseits sind diese Ergebnisse hinweisend auf eine generell günstigere Einschätzung des DS im zeitlichen Verlauf. Allerdings lassen sich Effekte wie Antwortverzerrung durch soziale Erwünschtheit nicht ausschließen und positive Einschätzungen konvertieren sich nicht zwingend in positives Verhalten [1].

## **MEHRLINGSSCHWANGERSCHAFTEN UND DISKORDANZ**

### **Mehrlingsschwangerschaften**

Die Wahrscheinlichkeit, Zwillinge zu bekommen, steigt ebenfalls mit dem mütterlichen Alter [12-14] und in-vitro Fertilisationen führten zu einer deutlichen Erhöhung der Inzidenz von Mehrlingsschwangerschaften [15]. Wie in Abbildung 1 zu sehen ist, haben multiple Gestationen vor diesem Hintergrund in geradezu epidemischen Ausmaßen zugenommen [15]: Jedes 29. in 2011 geborene Kind war ein Mehrlingskind, 1991 war es lediglich jedes 42. Kind [16].

Die unmittelbaren Folgen dieser Entwicklung sind unter anderem eine mit Mehrlingsgeburten assoziierte Zunahme an Frühgeburten mit niedrigem Geburtsgewicht - bei Drillingen noch stärker ausgeprägt als bei Zwillingen [15]. Auch die Kindersterblichkeit ist erhöht (relatives Risiko bei Zwillingen 6,6; bei Drillingen 19,4 [17]). Langzeit-Risiken und Spätfolgen betreffen vor allem Drillinge, in geringerem Umfang Zwillinge [15]. Die

erhöhten peripartalen Komplikationen sind weniger auf die Pluralität als viel mehr auf die Prämaturität zurück zu führen [15].

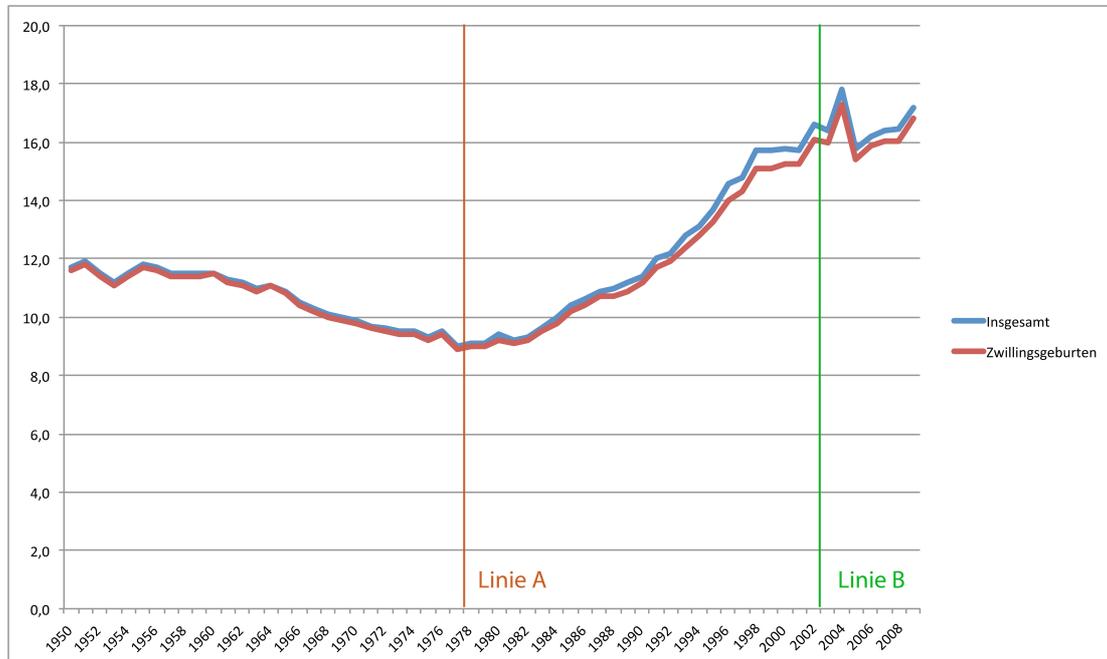


Abbildung 1: Mehrlingsgeburten je 1000 Frauen, die ein Kind in Deutschland geboren haben [18]. Linie A (1978): Geburtsjahr des ersten Kindes, das aus einer künstlichen Befruchtung gezeugt wurde (geboren in Manchester, England [19]). Linie B: Bis 2003 kamen die gesetzlichen Krankenkassen für vier volle Behandlungen auf, inzwischen werden nur noch drei zur Hälfte übernommen. Die restlichen Kosten werden von den Familien selbst getragen.

## Diskordanz

Wenn bei Mehrlingen ein Individuum DS hat und das andere nicht, so spricht man von Diskordanz für das DS. Zu den medizinischen und psychosozialen Aspekten dieses Phänomens ist derzeit insgesamt wenig bekannt. Weitere Forschung ist notwendig, um spezifische Besonderheiten während der Schwangerschaft (z.B. Komplikationsraten) während der Geburt und in der weiteren Entwicklung der DDSZ zu identifizieren. Dies ist jedoch aufgrund der niedrigen Fallzahlen schwierig.

Es gibt keine Daten zur Epidemiologie von DDSZ in Deutschland, daher sei an dieser Stelle eine Schätzung versucht: laut statistischem Bundesamt waren im Jahre 2009 1,7% aller Geburten Mehrlingsgeburten (entsprechend 11.286 Mehrlinge [18]). Bei dem 2009 beobachteten durchschnittlichen mütterlichen Alter bei Geburt eines Kindes von 31,7 Jahren [20] kann man bei einer Wahrscheinlichkeit für eine Schwangerschaft mit einem Kind mit DS von 1:769 (für ein Alter von 32) ausgehen. Bei 11.286 Mehrlingsgeburten

wären dann ca. 15 Schwangerschaften davon betroffen - vorausgesetzt, dass eine solche vereinfachte Rechnung auch für Mehrlingsschwangerschaften zulässig ist. Vermutlich ist die wahre Zahl größer, aufgrund der erwähnten Assoziation von Mehrlingsschwangerschaften sowie DS und mütterlichen Alter [4, 12-14]. Gleichzeitig ist unklar, mit welcher Begründung die 33 in 2009 registrierten Schwangerschaftsreduktionen, durchgeführt wurden [20]. Wenn sich darunter Schwangerschaften mit DDSZ befanden, so würde dies die Inzidenz entsprechender Geburten reduzieren. Derzeit ist nicht bekannt, ob bzw. wie sich das Risikoprofil einer Zwillingschwangerschaft mit Diskordanz für das DS von einer 'regulären' Zwillingschwangerschaft oder einer Einlingsschwangerschaft mit einem Kind mit DS unterscheidet. Auch über die Langzeitauswirkungen auf die psychosoziale Situation der Familien mit Kindern mit Diskordanz für das DS ist derzeit wenig bekannt.

## **PRÄNATALDIAGNOSTIK**

### **Rahmenbedingungen**

Seit 1998 wird in den meisten Gesundheitssystemen der westlichen Länder ein pränatales Screening auf kindliche Chromosomenanomalien, speziell das DS, angeboten; üblicherweise mit biochemischen Methoden [21] wie z.B. dem Triple-Test, der in der Regel mit sonographischen Nackenfaltenmessungen ergänzt wird. Sowohl in der Öffentlichkeit, meist angestoßen durch Selbsthilfegruppen, als auch von medizinischen Fachleuten wurden zu diesen Entwicklungen wiederholt ethische Bedenken geäußert [21,22]. Bei Mehrlingsschwangerschaften kommt erschwerend hinzu, dass die Interpretation von Aneuploidie-Screenings einigen Unklarheiten unterliegen [23]. Tóth et al. [24] postulieren, dass pränatale Untersuchungen per se rein dazu dienen, die Patientin zu informieren und zusammen mit neutraler und umfassender ärztlicher Beratung, die Entscheidungsautonomie der Schwangeren zu stärken. Doch sie betonen die Bedeutung von freiwilliger Teilnahme der Mütter und nichtdirektiver humangenetischer Beratung um einem Missbrauch der Pränataldiagnostik zu neo-eugenischen Zwecken vorzubeugen. Allerdings berichten mehrere Studien über insuffiziente ärztliche Beratung und die häufige Durchführung pränataldiagnostischer Maßnahmen ohne das ausdrückliche Einverständnis der Schwangeren [25,26] und ihre vorherige adäquate Aufklärung. Im Vergleich zu den bio-

chemischen Methoden ist die Amniozentese ein Test mit deutlich höherer Zuverlässigkeit, der aber auch relevante Risiken für die Gesundheit des bzw. der Feten und Kosten für die werdenden Eltern birgt. Daher wird sie in der Regel durchgeführt, wenn

- die Schwangere 35 Jahre alt oder älter ist,
- biochemische und/oder ultrasonographische Screening-Verfahren auf mögliche genetische oder morphologische Besonderheiten des Kindes, einen Geburtsdefekt oder andere Probleme hindeuten,
- vorherige Schwangerschaften genetische Besonderheiten oder Geburtsfehler aufwiesen, oder
- die Familienanamnese positiv für genetische Besonderheiten ist.

Es handelt sich bei der Amniozentese um einen invasiven Test, der meist ambulant durchgeführt wird. Dabei wird vom Arzt eine lange und dünne Nadel in die Gebärmutter eingestochen, um circa 20 Milliliter Fruchtwasser für eine biochemische, genetische und eventuell mikrobiologische Untersuchung zu entnehmen. Als typische - wenn auch seltene - Risiken werden genannt: Infektion oder Verletzung des Feten, Fehlgeburt, Fruchtwasserlecks, vaginale Blutungen [27]. Letztlich ergibt jedoch auch die Amniozentese nicht 100% sensitive und spezifische Ergebnisse und so stehen die werdenden Mütter mitunter vor verschiedenen Informationen aus diversen Screening-Ergebnissen, die sich nicht immer positiv auf die Entscheidungskonflikte auswirken oder diese erst erzeugen.

Einen Paradigmenwechsel könnte der neu eingeführte Aneuploidie-Bluttest einläuten. Als nicht-invasiver, pränataldiagnostischer Test mit hoher Verlässlichkeit verbindet er die Vorteile der oben beschriebenen rechtlich und gesellschaftlich akzeptierten ärztlichen Maßnahmen [28]. Angeboten wird dieser neue Test derzeit nur für Schwangere mit erhöhtem individuellem 'Risiko' für chromosomale Veränderungen beim Ungeborenen und für die Anwendung nach der zwölften Schwangerschaftswoche [28]. Er ist ausschließlich validiert für die Trisomien 13, 18 und 21 bei Einlingsschwangerschaften [29]. Da dieser Test keine eingriffsbedingten Komplikationsrisiken birgt (z.B. Fehlgeburt) ist vorstellbar, dass seine Anwendung auch auf Patientinnen mit niedrigem Risiko ausgewei-

tet wird, möglicherweise sind dafür primär wirtschaftliche Interessen ausschlaggebend. Zudem ist denkbar, dass der Test im Zuge weiterer technologischer Entwicklungen auch für andere Chromosomenanomalien sowie eventuell für Mehrlingsschwangerschaften verfügbar sein wird.

### **Pränataldiagnostik und die Stellung behinderter Menschen**

Laut Tóth et al. [24] entsteht durch die Einführung pränataler Tests nicht die Gefahr einer Diskriminierung behinderter Menschen, jedoch empfehlen sie, dass deren Ängsten mehr Aufmerksamkeit zukommen sollte. Demgegenüber stehen die Resultate von Lümekemann, die durchaus die Präsenz von Diskriminierung (zumindest in Deutschland) suggerieren [10]. Lenhard et al. [30] beobachteten, dass Mütter von Kindern mit Behinderung nach Einführung von Pränataldiagnostik eine stärkere passive (ungewollte) Segregation in der Gesellschaft empfanden, wobei sie selbst wenig über Schuldgefühle berichten. Andererseits schienen Unterstützung und Respekt von Außen, insbesondere von Selbsthilfegruppen im 21ten Jahrhundert stärker zu sein als in den 1960er und 1970er Jahren. Die Tendenz zu einem aktiven Rückzug von Familien mit DS-Kindern aus der Gesellschaft scheint heute ebenfalls geringer zu sein als vor über 30 Jahren. Henn et al. empfehlen: *"Die Übernahme der nicht-invasiven Pränataldiagnostik durch die Krankenkassen außerhalb harter individueller Indikationen wie dem Nachweis eines zu Trisomie 21 passenden Herzfehlers per Ultraschall sollte ebenfalls [...] ausgeschlossen bleiben, auch wenn dieses Vorgehen den Vorwurf der Etablierung einer „Zweiklassenpränatalmedizin“ auf sich ziehen wird. Eine klare Positionierung von Ärzteschaft und Medizin zum Umgang mit nicht-invasiven Pränataldiagnostik, insbesondere wenn sie ausschließlich auf den Nachweis einer fetalen Trisomie 21 ausgerichtet ist, erscheint dringend notwendig."* [28] Damit widersprechen sie Tóth et al., die vor der Existenz des Aneuploidie-Bluttests betonten, dass auch Aspekte der sozialen Gerechtigkeit in Erwägung gezogen werden sollten [24]. Sollte der neue Test jedoch wegen seiner Komplikationsfreiheit und aufgrund finanzieller Interessen auch bei Schwangeren mit niedrigem Risiko breit eingesetzt werden, so könnte eine imperative gesellschaftliche Erwartung an Schwangere entstehen, den Bluttest in Anspruch zu nehmen. Clarke bezweifelt in einem Artikel, der im Lancet veröffentlicht wurde, ob non-direktive genetische Beratung überhaupt noch möglich ist bzw. ob das Angebot zu Präna-

taldiagnostik heute noch abgelehnt werden kann *"Ich bin der Ansicht, dass ein Angebot zur Pränataldiagnostik implizit eine Empfehlung zur Annahme des Angebotes enthält, welche ihrerseits die stillschweigende Empfehlung zum Schwangerschaftsabbruch enthält, sollte eine Anomalie entdeckt werden"* [31]. Bis vor kurzem war der Aneuploidie Bluttest aus technischen Gründen nur für Trisomie 21 verfügbar ist. Henn et. al sahen darin die Gefahr einer Tendenz zur systematischen Verhinderung der Geburt von Kindern mit DS und einer konsekutiv stärkeren gesellschaftlichen Stigmatisierung von Trägern eines dritten Chromosoms 21 [28]. Inzwischen ist der Test ausgeweitet auf die Trisomien 13 und 18, es gilt aber analog die gleiche Gefahr, denn viele chromosomale Anomalien werden nach wie vor nicht von dem Test erfasst. Es sei an dieser Stelle nochmals angemerkt, dass der Aneuploidie Bluttest derzeit nicht für Mehrlingsschwangerschaften validiert ist. Es wird in dieser Arbeit von der hypothetischen Möglichkeit einer Anwendbarkeit dieses Verfahrens auch bei Mehrlingsschwangerschaften ausgegangen.

Diese ethischen Kontroversen bilden einen wesentlichen Teil der vorliegenden Arbeit, in welcher die Meinung von Eltern von DDSZ und EDS erfragt wurde. Wie sehen sie ihre Stellung in der Gesellschaft und wie bewerten sie die aktuellen technischen Möglichkeiten vor dem Hintergrund ihrer persönlichen Expertise?

## **ABORT / SELEKTIVE SCHWANGERSCHAFTSREDUKTION**

### **Rechtliche Rahmenbedingungen zum Schwangerschaftsabbruch**

In Deutschland sind gemäß §218 Strafgesetzbuch (StGB) [32] Schwangerschaftsabbrüche grundsätzlich für alle Beteiligten strafbar, außer in folgenden Fällen:

- Nach der *Beratungsregelung* (§218a Abs. 1 StGB): (a) Wenn die Schwangerschaft innerhalb von 12 Wochen nach der Empfängnis durch einen Arzt abgebrochen wird, (b) die schwangere Frau den Abbruch verlangt und (c) sie dem Arzt durch die Bescheinigung einer anerkannten Beratungsstelle eine mindestens drei Tage zurückliegende Schwangerschaftskonfliktberatung nach §219 StGB nachgewiesen hat. 2011 wurden 105357 Schwangerschaftsabbrüche nach der Beratungsregelung durchgeführt [33]. Dies entspricht 97% aller rechtlichen Begründungen für einen Schwangerschaftsabbruch.

- Bei *medizinischer Indikation* (§218a Abs. 2 StGB): Wenn der Schwangerschaftsabbruch unter Berücksichtigung der gegenwärtigen und zukünftigen Lebensverhältnisse notwendig ist, um Lebensgefahr oder die Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der schwangeren Frau abzuwenden; in diesen Fällen besteht keine zeitliche Begrenzung. 2011 wurden 3485 Schwangerschaftsabbrüche aufgrund medizinischer Indikation gemeldet [33].
- Bei *kriminologischer Indikation* (§218a Abs. 3 StGB): Bis zur 12. Woche nach der Empfängnis, wenn dringende Gründe für die Annahme sprechen, dass die Schwangerschaft auf einem Sexualdelikt (sexueller Missbrauch von Kindern, Vergewaltigung, sexuelle Nötigung oder sexueller Missbrauch Widerstandsunfähiger) beruht. 2011 wurden 25 Schwangerschaftsabbrüche aufgrund kriminologischer Indikation gemeldet [33].

In Deutschland gibt es aus historischen Gründen keine systematischen Erhebungen zu Schwangerschaftsabbrüchen oder -Reduktionen, die im Zusammenhang mit dem DS stehen, ebenso wie es in Deutschland kein Register für Geburten von DS oder anderen angeborenen Behinderungen gibt.

### **Indikationen und Risikoabwägung**

Seit circa drei Dekaden werden so genannte Schwangerschaftsreduktionen durchgeführt - meistens mit der Intention, die (einer Mehrlingsschwangerschaft immanenten) erhöhten gesundheitlichen Risiken für Mutter und nicht von einer Erkrankung betroffene Feten zu reduzieren.

In manchen Fällen kann eine medizinische Komplikation des einen Feten auch die nicht betroffenen Feten und/oder die Mutter gefährden. Wenn die medizinische Indikation besteht, kann eine Schwangerschaftsreduktion eine sichere und lebensrettende Option darstellen [34]. Studien berichten sogar, dass Schwangerschaftsreduktionen im Vergleich zu Mehrlingsschwangerschaften (auch bei Zwillingen) zu einer deutlichen Reduktion von Tot- und Frühgeburten, sowie Morbidität und Mortalität bei den übrigen Kindern führen würde [35,36] - allerdings zu dem ethisch höchst fragwürdigen Preis des Lebens der Feten, die von der Reduktion betroffen sind.

Eine andere Situation ist es jedoch, wenn bei einer Mutter im Rahmen der oben beschriebenen Screeningverfahren der Verdacht auf eine Zwillingsschwangerschaft mit Diskordanz für eine genetische Besonderheit (z.B. Trisomie 21) geäußert wird. Für sie bestünde grundsätzlich die Möglichkeit einer Schwangerschaftsreduktion mit intrauteriner Tötung des Feten mit DS bei Fortführung der Schwangerschaft nur mit dem Feten ohne DS. Vor dieser Entscheidung stünde jedoch zunächst die invasive Pränataldiagnostik mit ihren Komplikationsrisiken, da nur sie mit annähernd ausreichend hoher Wahrscheinlichkeit eine Bestätigung der Verdachtsdiagnose erbringen könnte, auf die sich die weitere Entscheidungsfindung stützen könnte. Sollte nun die Schwangere eine selektive Schwangerschaftsreduktion für sich erwägen, so sieht sie sich einem weiteren potenziellen Unsicherheitsfaktor gegenüber gestellt, denn es besteht bei dem Eingriff die Gefahr des Verlusts des 'falschen' oder beider Kinder [37]. Hinzu kommen eingriffsbedingte Komplikationen, die bei legalen Aborten allerdings selten [37] und sich meist moderat Blutverlust über 500ml, Cervixriss (0,04%), Uterusperforation (0,04%) sind [38]. Auch die Auswirkungen eines Aborts auf die psychische Gesundheit von Frauen wird in neueren Studien infrage gestellt [39,40], während sie früher als bedeutend angegeben wurden [41, 42, 43]. Eine Publikation von 2012 zweifelt an, dass die Langzeitfolgen in Bezug auf die psychische Gesundheit der betroffenen Frauen zuverlässig überhaupt gemessen werden können [44]. In einem Aspekt sind sich jedoch die Mehrheit der Autoren einig: Es ist wichtig, dass die Frauen frei in ihrer Entscheidung sein sollten und Unterstützung erfahren sollten. Der ärztlichen Begleitung in der Entscheidungsfindung und bei der emotionalen Verarbeitung kommt eine besondere Bedeutung zu [40]. Ist die Datenlage hierzu schon im Hinblick auf Schwangerschaftsabbrüche eher dünn und widersprüchlich, so existieren unserer Kenntnis nach derzeit keine wissenschaftlichen Publikationen zu den psychischen Auswirkungen von selektiven Schwangerschaftsreduktionen, die nicht nur ethisch konfliktbeladen sind, sondern bei denen zusätzlich die geborenen Kinder durch ihr Heranwachsen bei ihren Müttern möglicherweise die Gedanken an an den Zwilling, der nicht geboren wurde, wachhalten.

Doch selbst in Abwesenheit all dieser Risiken und Unsicherheitsfaktoren steht die Schwangere vor dem ganz zentralen, ethischen Entscheidungskonflikt, der der selektiven Tötung eines intrauterinen Menschenlebens aufgrund bestimmter genetischer Merkmale inhärent ist. Malhotra et al. [45] berichten über eine Serie von Eltern die von einer

Schwangerschaft mit Kindern mit Diskordanz für schwere Herzfehler betroffen waren und über schwierige medizinische und ethische Entscheidungskonflikte berichten. Beim DS sind diese unter Umständen noch schwieriger fassbar aufgrund der anfangs beschriebenen heterogenen Manifestation und des sozialen Stigmas.

### **Ethische Kontroverse**

Zusammenfassend lässt sich beobachten, dass die technologischen Fortschritte sowohl die Pränataldiagnostik als auch Schwangerschaftsabbrüche und -reduktionen risikoärmer gemacht haben - sowohl für die Mütter als auch für die Feten, die nicht von der Reduktion betroffen sind. Diese Entwicklung ist zunächst aus medizinischer Sicht begrüßenswert, denn es fördert die Reproduktionsautonomie der Mütter und kann (wie eingangs geschildert) bei lebensbedrohlichen Konstellationen in Mehrlingsschwangerschaften lebensrettend für die gesunden Feten sein. Außerhalb der eher seltenen medizinisch eindeutigen Situationen gibt es jedoch ein breites Spektrum von Graustufen und ethisch zu hinterfragenden bzw. eindeutig rechtswidrigen Situationen (z.B. Schwangerschaftsabbruch weil das Kind das 'falsche' Geschlecht hat). Die Komplikationsarmut der aktuellen Verfahren birgt zweifelsfrei ethische Probleme, denn sie können die Nutzung von Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch selbstverständlicher machen und somit eine Diskriminierung genetisch anderer Menschen fördern, insbesondere von Menschen mit DS. Eine sorgfältige Betrachtung der ethischen und psychosozialen Konsequenzen dieser Technologien ist daher dringend notwendig. Insbesondere in Bezug auf Zwillinge mit Diskordanz für das DS gibt es aktuell wenig evidenzbasierte Informationen die eine neutrale Beratung Schwangerer unterstützen könnten. Was für ein Leben erwartet Eltern mit Kindern mit Diskordanz für das DS? Wie bewerten sie ihre alltäglichen Konflikte im Vergleich zu anderen Familien? Sehen sie in den aktuellen technischen und gesellschaftlichen Rahmenbedingungen Diskriminierungs-Potenziale?

### **NEUES GENDIAGNOSTIKGESETZ**

Seit Februar 2010 ist in Deutschland das neue Gendiagnostik-Gesetz in Kraft [46]. Es soll der eingangs erwähnten Bedeutung der Patientenautonomie gerecht werden und der bisher oft mangelhaften ärztlichen Beratung bei pränataldiagnostischen Maßnahmen ent-

gegen wirken. Auch soll der Schutz gegen Kommerzialisierung und Missbrauch genetischer Informationen verbessert werden [47]. So darf beispielsweise keine genetische Untersuchung mehr ohne schriftliche Einverständniserklärung durchgeführt werden und jede Pränataldiagnostik, einschließlich nicht-invasiver Suchtests (z.B. Ultraschall) erfordert eine genetische Beratung. Für die Beratung wird eine Qualifikation gefordert, die durch eine strukturierte Fortbildung erworben werden kann [47]. Ob jedoch der Bedarf an "genetischen Basisberatungen" durch Ärzte mengenmäßig und in adäquater Qualität in absehbarer Zeit gedeckt werden kann, ist unklar [47].

# METHODEN

## GESAMTPROJEKT

Die vorliegende Arbeit ist Teil einer empirischen Studie über Zwillinge mit Diskordanz für das DS, die an der Universität des Saarlandes durchgeführt und von der Volkswagen

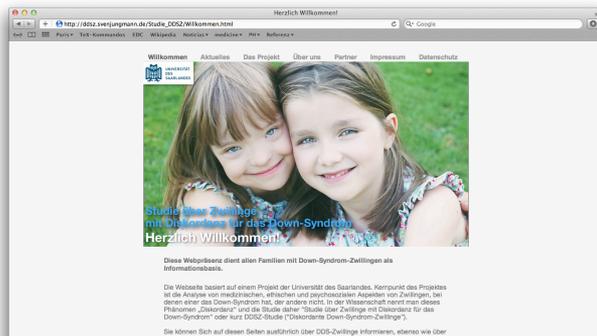


Abbildung 2: Screenshot der Studienwebseite.

Stiftung in der Förderlinie „*Offen für Außergewöhnliches*“ finanziert wurde. Dabei gab es eine Arbeitsgruppe an der medizinischen Fakultät in Homburg, am Institut für Humangenetik unter der Projektleitung von Prof. Dr. Wolfram Henn und eine an der Philosophischen Fakultät in Saarbrücken,

Arbeitseinheit Entwicklungspsychologie, unter der Projektleitung von Frau Professor Dr. Gisa Aschersleben. Die Homburger Arbeitsgruppe, aus der auch diese Dissertation hervorgeht, hatte folgende Schwerpunkte:

- Suche, Kontaktaufnahme, Rekrutierung und Erfassung der Studienteilnehmer (**Fallgruppe**).
- Suche, Kontaktaufnahme, Rekrutierung und Erfassung von Studienteilnehmern in der **Kontrollgruppe** „*Familien mit Einlingen mit Down-Syndrom*“.
- Erstellung einer **Webseite** zur Bekanntmachung der Studie, Koordinierung der Studienteilnehmer untereinander (vereinfachte Vernetzung) sowie zur Unterstützung der Sensibilisierung der Allgemeinbevölkerung für das Thema. Die Webseite ist zu finden unter [www.downsyndrom-zwillinge.de](http://www.downsyndrom-zwillinge.de). Eine Übergabe an Teilnehmer der Studie ist geplant.
- Erstellen einer **Datenbank** zur systematischen Erfassung der Studienteilnehmer und Studiendaten.
- Erarbeitung von Fragestellungen sowie Erstellung und Anpassung von **Fragebögen**.

- Ausdruck, individuelle Anpassung, Zusammenstellung und Versand der **Fragebogenpakete** an die einzelnen Studienteilnehmer.
- **Digitalisieren** der eingegangenen Fragebögen und Einspeisung der Daten in die Datenbank durch eine wissenschaftliche Hilfskraft.
- **Auswertung** der Daten durch qualitative und quantitative Methoden.

Die Aufgabenschwerpunkte der Saarbrücker Arbeitsgruppe lagen in der Rekrutierung der **Kontrollgruppe** ‚Familien mit Zwillingen ohne DS‘, der Auswahl und Pilotierung von **psychologischen Testverfahren**, den **Hausbesuchen** zu den Familien mit Interviews und entwicklungspsychologischer Testung sowie der Gestaltung und Organisation von **gemeinsamen Treffen** für die Studienteilnehmer.

Gemeinsam wurde auch an Maßnahmen gearbeitet, die die Vernetzung der Familien untereinander stärken sollten: Kontaktlisten-Erstellung sowie geplante Übergabe der Webseite an einen Verantwortlichen innerhalb der Studiengruppe als Sprachrohr für die Familien.

## **FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE**

- Ethische und gesellschaftliche Aspekte (Grundlage der vorliegenden Arbeit).
- Temperamentsunterschiede (in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Frank M. Spinath und Dr. Nicolas Becker von der AE Zwillingsforschung der Psychologischen Fakultät der Universität des Saarlandes).
- Medizinische Unterschiede zwischen DSZ und NDSZ (soweit es die Daten zulassen).
- Entwicklungspsychologische Aspekte (AE Entwicklungspsychologie an der Universität des Saarlandes, Prof. Dr. Gisa Aschersleben und Katarzyna Chwiedacz).

## **BESCHREIBUNG DER STUDIENTEILNEHMER, REKRUTIERUNG.**

Als Referenzpopulation definiert wurden im deutschsprachigen Raum wohnhafte Familien mit Zwillingen mit Diskordanz für das DS, die sich entweder aktiv gegen eine selektive Schwangerschaftsreduktion oder einen vollständigen Abbruch der Schwangerschaft

entschieden haben oder erst nach der Geburt die Diagnose erhielten. Der größte Anteil der Fallkohorte wurde über Artikel in der deutschsprachigen Zeitschrift "Lebenshilfe-Nachrichten" und in der allgemeinen Presse rekrutiert. Es wurden auch genetische Beratungsstellen und endokrinologisch-pädiatrische Behandlungsstellen in Deutschland kontaktiert, was jedoch nicht in Kontaktaufnahmen resultierte. Einige Teilnehmer wurden von bereits gewonnenen Familien angeworben oder kontaktierten uns über die Webseite des Projektes. Da dies jedoch nicht systematisch erfragt wurde, lässt sich der Anteil nicht genau quantifizieren.

NB: Der in der Arbeit verwendete Begriff 'Partner' soll das weite Spektrum an möglichen Partnerkonstellationen abdecken, denn nicht immer ist der Partner auch der leibliche Vater. Der Begriff Partner soll auch den Partnerinnen in gleichgeschlechtlichen Beziehungen gerecht werden.

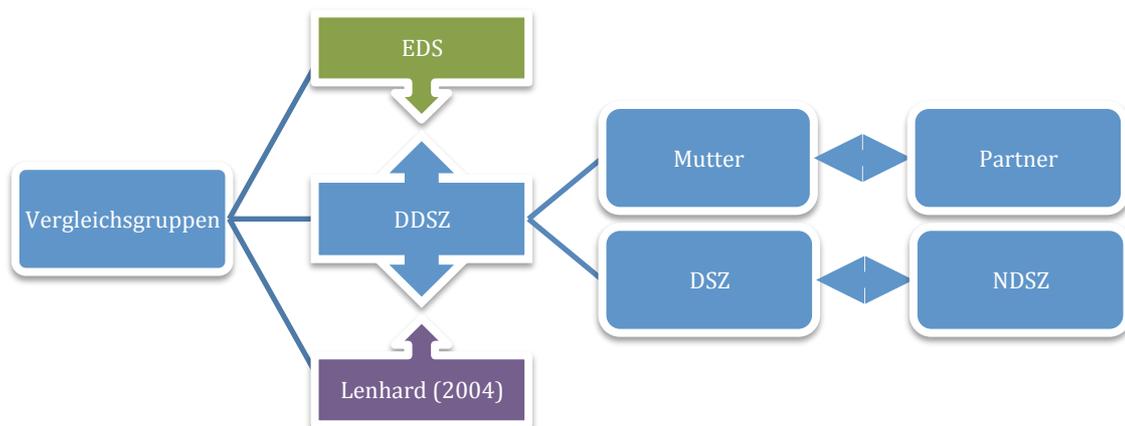


Abbildung 3: Darstellung der Kontrollgruppen / Vergleiche

Da unterschiedliche Vergleichsparameter herangezogen wurden, mussten auch verschiedene Kontrollgruppen definiert werden. Zunächst wurden Vergleiche innerhalb der Familien durchgeführt (d.h. zwischen Mutter und Partner sowie zwischen den beiden DDSZ-Zwillingen), im Weiteren war beabsichtigt auch mit Familien zu vergleichen, die entweder einen Einling mit DS haben (Kontrollgruppe „EDS“) oder Zwillinge ohne DS (Kontrollgruppe „ZW“). Zudem wurde ein Vergleich im historischen Kontext gezogen

durch die Gegenüberstellung der Ergebnisse in dieser Studie mit denen einer abgeschlossenen Forschungsarbeit unter Beteiligung der Homburger Arbeitsgruppe aus 2004 [1].

- **Rekrutierung der EDS-Kontrollgruppe (n=27):** Sie gestaltete sich im Wesentlichen analog zur Fallgruppe. Als Matchingkriterien wurden initial Alter, Geschlecht, Anzahl der Geschwister, Geschwisterrangfolge sowie Alter der Eltern bei Geburt des Kindes definiert. Jedoch stellte sich heraus, dass wenngleich diejenigen, die an der Studie als Kontrollfamilien teilnahmen eine hohe Bereitschaft zur Mitarbeit zeigten, es insgesamt nicht möglich war, hinreichend viele Teilnehmer in der Kontrollgruppe zu rekrutieren. So wurde von einem Paar-Matching auf ein Gruppenmatching übergegangen.
- **Rekrutierung der ZW-Kontrollgruppe:** Die Rekrutierung der Zwillingsskontrollgruppe oblag der Saarbrücker Arbeitsgruppe. Es ist nicht gelungen, zeitgerecht eine suffiziente Zwillingsskontrollgruppe zu rekrutieren. Daher muss leider in dieser Arbeit drauf verzichtet werden.

## DIE PHASEN DER STUDIE

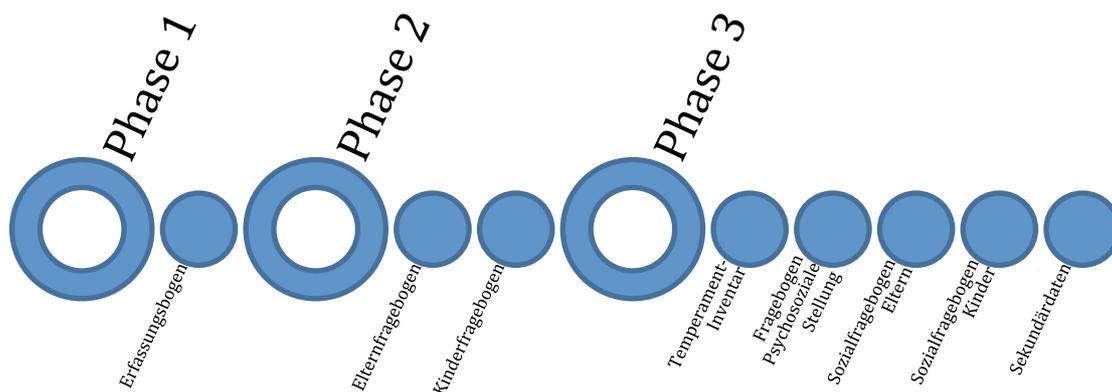


Abbildung 4: Darstellung der Phasen der Studie.

Die Fragestellungen wurden überwiegend in Fragebögen erfasst und zum Teil mit Sekundärdaten (Entwicklungsberichte, Mutterpässe,...) ergänzt. Es wurde davon abgesehen, invasive Untersuchungen durchzuführen, um die Familien nicht zu stark zu beanspru-

chen und keine weiteren Hürden für die Mitarbeit aufzubauen. Das Votum der Ethik-Kommission bei der Ärztekammer des Saarlandes bezog sich auch antragsgemäß nur auf Befragungen und psychologische Testungen. Die Fragebögen, auf die im Folgenden Bezug genommen wird, sind im Appendix beigefügt. Die Studie ist in mehrere konsekutive Phasen aufgeteilt. Das hatte zwei Gründe: zum einen sollte durch eine Aufteilung der Fragebögen der Tatsache Rechnung getragen werden, dass die Befragung insgesamt sehr umfangreich war, eine Fraktionierung des Arbeitsaufwandes für die Familien wurde da-

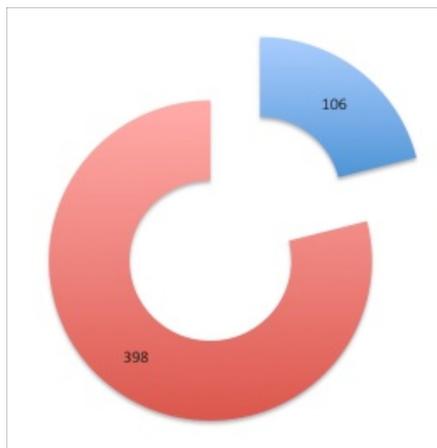


Abbildung 5: Absolute Verteilung der qualitativen (blau) und quantitativen (rot) Fragen.

her für wichtig erachtet. Diese Herangehensweise sollte zugleich aber auch ermöglichen, flexibel auf die Angaben der Familien eingehen zu können und die späteren Bögen an Erkenntnisse aus den vorherigen anpassen zu können bzw. die Familienbesuche durch die psychologische Arbeitsgruppe besser vorzubereiten. Während Phase I primär administrativen Zwecken diente (Erfassung aller Familienmitglieder mit Namen, Geburtsdatum, Wohnort, Kontaktdaten sowie Erfragung von Interesse an einer gemeinsamen Webseite, Kontaktliste und gemeinsamen Treffen), enthielt Phase II im Wesentlichen qualitative Fragen, die unter anderem zur Identifizierung von Schwerpunktthemen und zur Hypothesengenerierung dienten. Das schien insbesondere deshalb wichtig, weil nach unserer Kenntnis diese Studie die erste systematische Untersuchung überhaupt zu diesem Thema ist. Die qualitativen Fragen dienten weiterhin dazu, Zusammenhänge, die in den quantitativen Analysen zu Tage kamen, in einen weiteren Kontext bringen zu können. Der Autor war maßgeblich an der Konzeption und Erstellung dieser Fragebögen beteiligt. Auch wenn die vorliegende Arbeit sich im Schwerpunkt auf die quantitativen Daten aus dem psychosozialen Fragebogen der Phase III bezieht, wirkten die Informationen aus den anderen Phasen maßgeblich zur Eingrenzung des Themas und Ideenfindung bei, weswegen sie an dieser Stelle auch vollständig Erwähnung finden. Die einzelnen Phasen werden im Folgenden beschrieben. Die Fragebögen sind im Appendix beigefügt.

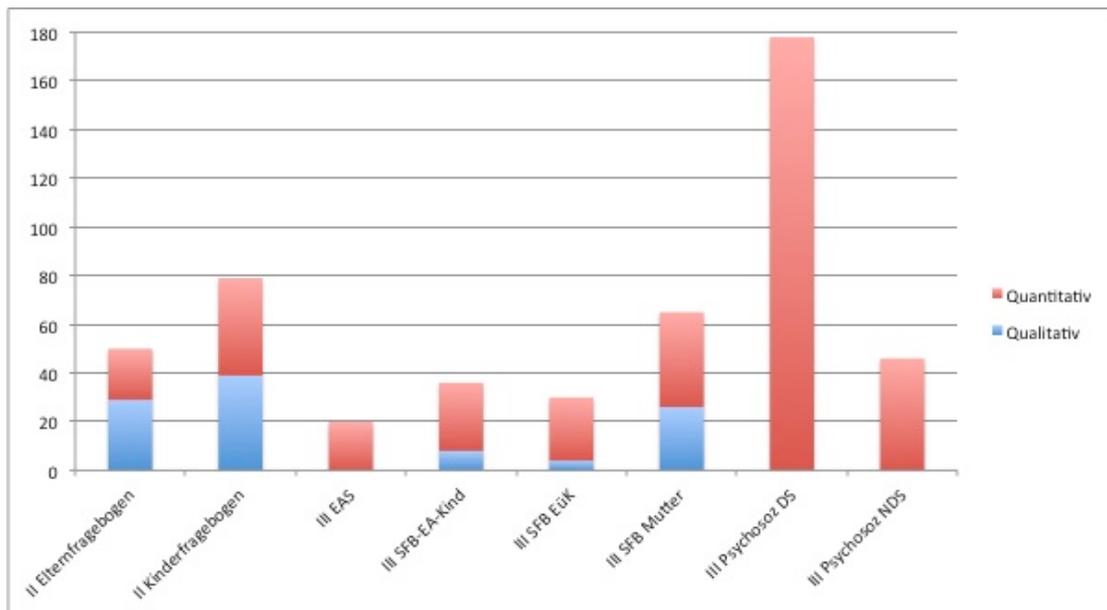


Abbildung 6: Aufteilung der quantitativen und qualitativen Fragen nach Modul.

## PHASE I: „ERFASSUNGSBOGEN“

Der erste Fragebogen diente der Erfassung der Familien (Alter der Eltern, der Kinder, Anzahl der Kinder und ihr Geschlecht, Kontaktmöglichkeiten). Weiterhin wurden organisatorische Fragen gestellt, wie etwa nach dem Interesse an einer interaktiven Webseite und an einem Treffen der Studienteilnehmer zum persönlichen Austausch. Außerdem wurde hier angeboten, einzelne Kontaktdaten auch für eine Kontaktliste zur Verfügung zu stellen.

## PHASE II: EINFÜHRUNG

Die Phase II wurde zu mehreren Zeitpunkten an die Studienteilnehmer verschickt (in Abhängigkeit von dem Eingang von Phase I) und beinhaltete schwerpunktmäßig qualitative Fragen. Es wurde den Eltern überlassen, wer von ihnen den Fragebogen ausfüllt oder sogar, ob sie ihn gemeinsam ausfüllen wollten - in einem entsprechenden Feld wurde angegeben, wer den Fragebogen bearbeitet hat. Sie bestand aus verschiedenen Modulen und beinhaltete:

1. Einen Bogen für die Eltern: Zum Ablauf der Schwangerschaft und Diagnosestellung und zur Lebenssituation der Familie.

2. Einen Bogen über die Kinder, der von den Eltern für jedes Kind ausgefüllt werden sollte. Er enthielt Fragen zu medizinischen Daten, Lebenslauf, aktuellem Alltag und Persönlichkeit (Stärken und Schwächen). Zu jedem Kind wurde ein Fragebogen ausgefüllt.
3. Um ergänzende Daten zu erhalten wurden die Familien gebeten, Sekundärdaten beizufügen, wie beispielsweise Arztbriefe, Vorsorgehefte oder psychologische Befunde.

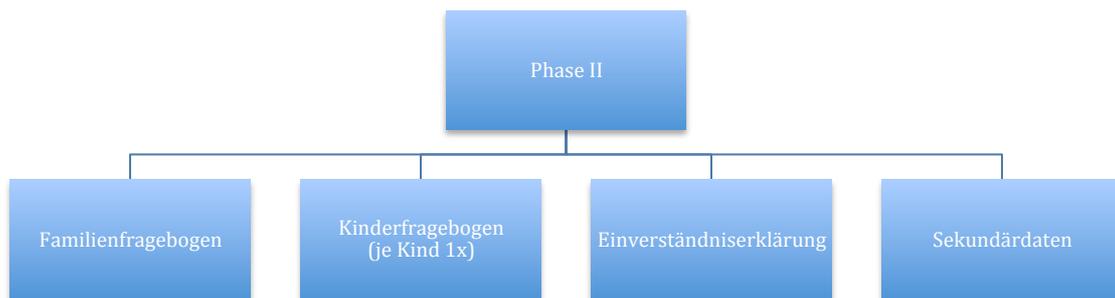


Abbildung 7: Übersicht über die Inhalte der Phase II

## PHASE II: ELTERNFRAGEBOGEN

Dieser fünfseitige Fragebogen beinhaltete quantitative und qualitative Fragen zu den Rubriken „*Schwangerschaft und Diagnosestellung*“, sowie „*Lebenssituation der Familie*“.

Der erste Abschnitt „*Schwangerschaft und Diagnosestellung*“ enthielt einige dichotome Fragen darüber, wie die Schwangerschaft entstanden ist, welche Vorerfahrung die Eltern hatten (z.B. vorherige Kinder), wie die Schwangerschaft selbst verlaufen ist, ob ein pränataler Verdacht auf Zwillinge mit Diskordanz für das DS geäußert wurde und was der Anlass dafür war. Bei Bedarf wurden die dichotomen Fragen um ein qualitatives Element ergänzt, bei dem die Eltern genauer spezifizieren konnten, was sie erlebt hatten. Ebenfalls beinhaltete dieser Abschnitt Fragen über die Diagnosestellung, darüber, wer zuerst von der Diagnose erfahren hat und in welcher Konstellation die Diagnoseübermittlung stattgefunden hat. Es wurde auch nach Störfaktoren gefragt, so etwa ob es nach der Geburt bei der Mutter einschneidende gesundheitliche Probleme gab oder ob es während der Zeit der Schwangerschaft sonstige, die Familie belastende Umstände existierten. Ebenfalls wurde erfragt, ob sich die Erfahrungen aus dieser Schwangerschaft auf das Vertrauen in professionelle Gesundheitsdienstleister ausgewirkt haben.

Der zweite Abschnitt befasste sich mit der „*Lebenssituation der Familie*“, wobei es unter anderem darum ging, den sozioökonomischen Status mittels Proxyindikatoren (z.B. Wohnsituation, höchster Bildungsgrad, ausgeübter Beruf) zu erfassen. Auf direkte Fragen zum finanziellen Status wurde verzichtet, um die Compliance der Studienteilnehmer nicht zu gefährden.

## **PHASE II: KINDERFRAGEBOGEN**

Der Kinderfragebogen umfasst ebenfalls fünf Seiten und wurde für jedes Kind inklusive der Geschwister der Zwillingskinder den Familien zugesandt. Er wurde von einem der beiden Elternteile ausgefüllt. Enthalten waren zum einen medizinische Daten, wie zum Beispiel Geburtsdaten (Geburtsgewicht, Schwangerschaftswoche, APGAR-Score,...), aber auch Fragen zur Krankheitsgeschichte und zu aktuellen Gesundheitsproblemen des Kindes. Weiterhin wurden Fragen gestellt zur Schullaufbahn und Betreuung des Kindes und seiner aktuellen Tagesgestaltung (d.h. wo das Kind derzeit wohnt und wie viele Stunden pro Woche es mit Sport, Therapie und verschiedenen Hobbys verbringt). Auf der ersten Seite des Fragebogens wurden offene Fragen gestellt, in der die Eltern angeben konnten, welche Stärken bzw. Schwächen sie an ihrem Kind sehen, und wo sie die Interessen ihrer Kinder darstellen konnten. Hier bestand die Möglichkeit, neben den Zahlen und Fakten auch einen persönlicheren Eindruck von den Kindern in ihrer ganzen Menschlichkeit zu sehen. Dieser Abschnitt half dabei, neue Aspekte zu evozieren und diente als Vergleich der Sicht auf die Kinder und der Rollenverteilung innerhalb der Familie.

## **PHASE III: EINFÜHRUNG**

Die dritte Phase der Studie sollte detaillierte Aufschlüsse geben über das soziale Umfeld, die Lebenssituation und den Tagesablauf der Familien. Sie war überwiegend mit quantitativen Fragen versehen, um eine statistische Auswertbarkeit zu ermöglichen. Teile dieser Phase dienten auch dem Vergleich mit der Vorläuferstudie von 2004. Die dritte Phase war wesentlich umfangreicher als die zweite, sie beinhaltete:

- einen Fragebogen zur Erfassung der psychosozialen Situation und der Sicht der Eltern auf relevante ethische Aspekte,
- einen validierten Temperamentstest [48-50], sowie
- für die Studie entwickelte Fragebögen mit Fragestellungen zu dem sozialen Umfeld von Eltern und Kindern.

Letzterer enthielt überwiegend qualitative Fragen. Die ersten beiden dagegen waren ausschließlich quantitativ. Die folgende Abbildung gibt eine Übersicht über den Inhalt der Phase III. Dabei ist zu beachten, dass für jede Familie individuell gemäß der Familienkonstellation (z.B. Anzahl und Alter der Kinder) ein Versandpaket zusammengestellt wurde. Es wurde jeweils ein EAS Fragebogen und ein Sozialfragebogen an *jedes* Kind in der Familie verschickt, nicht nur an die Zwillinge. Die Gestaltung der Fragebogen-Pakete für die Kontrollfamilien fand analog statt, das heißt z.B. für die EDS-Kontrollgruppe wurde für Mutter und Partner jeweils ein Sozialfragebogen und ein Fragebogen über die psychosoziale Stellung der Familie in Bezug auf das Kind mit DS erstellt. Für die Kinder wurde jeweils ein EAS-Fragebogen und ein Sozialfragebogen erstellt. Ein Fragebogen-Paket für die DDSZ-Kohorte erreichte somit im Regelfall (inklusive des Anschreibens etc.) 60-70 Seiten pro Familie.

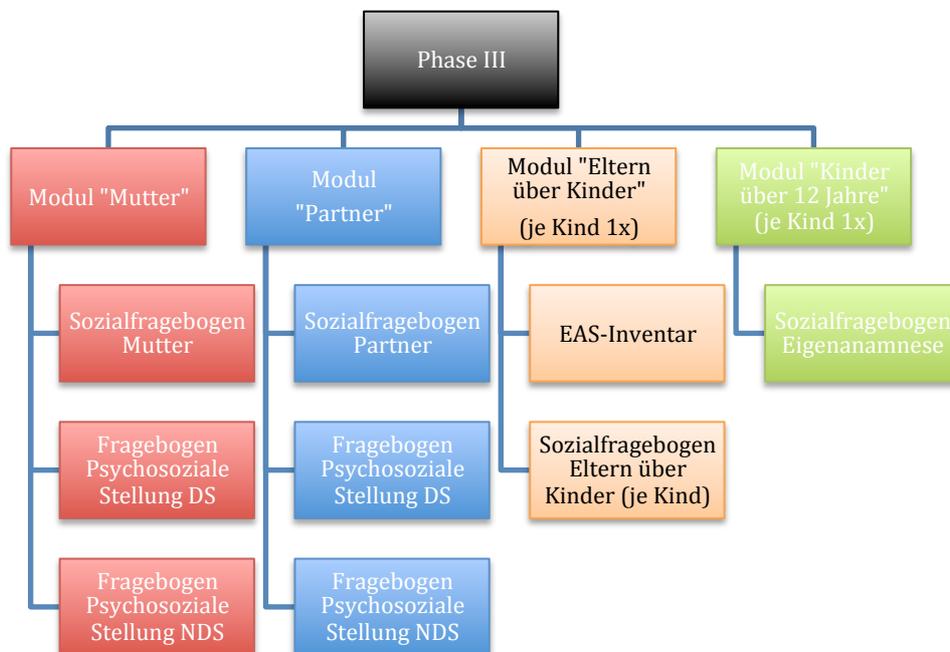


Abbildung 8: Übersicht über das Standard-Paket der Phase III, das an die Familien jeweils verschickt wurde.

### PHASE III: SOZIALFRAGEBOGEN MUTTER UND PARTNER

#### Einführung

Dieser 9-seitige Fragebogen wurde an Mutter und Partner ausgeteilt. Er sollte Einblicke über die Entwicklung des sozialen Umfeldes (aufgeteilt in berufliches, familiäres und privates Umfeld) liefern.

Zunächst wurden neben einer Berufs- und Beschäftigungsanamnese allgemeine Fragen zum Tagesablauf gestellt. Die Teilnehmer wurden gebeten, abzuschätzen, für welche Tätigkeit (z.B. Erwerbstätigkeit, Hausarbeit, Schlaf, Hobbys, Therapien,..) sie wie viele Stunden pro Woche aufwenden. Dies wurde jeweils für die Zeiträume vor der Geburt der

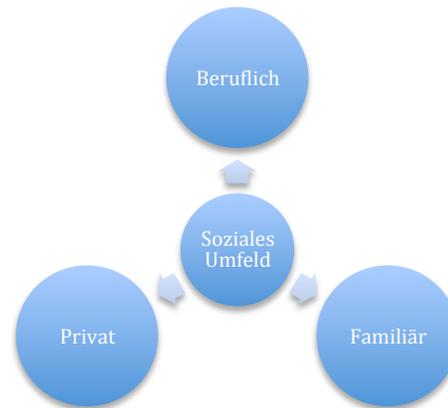


Abbildung 9: Darstellung der verschiedenen Dimensionen des Begriffs „Soziales Umfeld“.

Kinder, ein Jahr danach und zum Zeitpunkt der Bearbeitung des Fragebogens erfragt. Dadurch sollten Änderungen erkannt werden, die im Zusammenhang mit der Schwangerschaft mit den DDSZ (bzw. dem Alltag nach ihrer Geburt) liegen könnten. Eltern wurden auch gebeten, anzugeben, was sie sich in ihrem Leben anders wünschen würden. Erfasst wurde auch die persönliche Bewertung der Eltern in Bezug auf diese Entwicklung.

#### Erfassung der Fragestellungen zu dem Thema: „Privates Umfeld“

Der zweite Abschnitt dieses Fragebogens befasst sich mit dem sozialen Netzwerk und begann mit dem Privatleben. Zunächst wurden die Eltern befragt, ob sich ihr persönliches Umfeld verändert hatte, im nächsten Schritt wurden sie gebeten zu priorisieren, mit wem sie am häufigsten, bzw. am zweit- und dritthäufigsten ihre Freizeit verbrachten bzw. verbringen (ebenfalls gegliedert nach „Vor der Geburt der Zwillinge“, „Nach der Geburt“ und „Heute“) und zusätzlich, wem sie am ehesten ihre persönlichen Gedanken anvertrauten.

Analog zu den Freitext-Fragen konnten die Eltern angeben, von wem sie sich zu welchem dieser drei Zeitabschnitte am meisten unterstützt fühlten. Es wurde verschiedene Personengruppen genannt und eine 6-stufige Antwortskala angeboten. Schließlich gab es ein

Freitext-Feld in dem die Eltern gebeten wurden zu erläutern, weshalb der Kontakt zu manchen Menschen im Zusammenhang mit der Geburt der Zwillinge zurückgegangen ist, falls dies beobachtet wurde.

### **Erfassung der Fragestellungen zu dem Thema: „*Berufliches Umfeld*“**

Auch hier begann der Abschnitt mit quantitativen Fragen, in diesem Fall zur beruflichen Reintegration nach der Schwangerschaft (bei den Partnern ergänzt um die Frage, ob sie Elternzeit genommen hatten). Der nächste Block bestand aus Fragen mit Antwortmöglichkeiten auf einer 6-stufigen Likert-Skala. Es wurde um Stellungnahmen zur Berufszufriedenheit gebeten. Danach folgten Fragen zum sozialen Umfeld am Arbeitsplatz - ebenfalls gegliedert nach „*vor der Geburt*“ und „*Heute*“ mit konsekutiver Freitext-Frage, in der die Eltern spezifizieren konnten, worauf sie eventuell wahrgenommene Änderungen zurückführen.

### **Erfassung der Fragestellungen zu dem Thema: „*Zentrale Bezugspersonen bei pränatalen Entscheidungsprozessen*“**

In diesem Abschnitt wurde insbesondere der Frage nachgegangen, wer die zentralen Bezugspersonen im Umgang mit Entscheidungskonflikten und schwierigen Situationen waren (z.B. Umgang mit der pränatalen oder postnatalen Diagnose).

Der erste Block beschäftigte sich mit der Wahrnehmung von Pränataldiagnostik, der zweite mit den Überlegungen zur Möglichkeit, einen Schwangerschaftsabbruch durchzuführen. Bei beiden Blöcken wurde zunächst erfragt, ob eine Pränataldiagnostik durchgeführt wurde, bzw. ob über einen Schwangerschaftsabbruch nachgedacht wurde, um die Teilnehmer-Antworten in diesen Kontext einordnen zu können. Aus dem gleichen Grund wurde auch nach Vorerfahrungen und Vorüberlegungen zu den Themen gefragt. Dann wurden die Teilnehmer gebeten, nach Personengruppen sortiert (z.B. Partner, beratender Arzt, beste Freundin,...) anzugeben, wer im relevanten Umfeld einer Pränataldiagnostik bzw. einem Schwangerschaftsabbruch eher ablehnend, befürwortend oder neutral gegenüber eingestellt war.

### **Erfassung der Fragestellungen zu dem Thema: „*Reaktion des Umfeldes auf die Diagnose: Down-Syndrom*“**

Dieser Abschnitt beinhaltet überwiegend qualitative Fragen, um im Kontext der quantitativen Daten aus dem Fragebogen über die psychosoziale Stellung das Bild vervollständigen zu können. Hier wurde gefragt, wem von der Diagnose erzählt bzw. nicht erzählt wurde, mit welcher Erwartung und wie diese Personen reagiert haben. Ferner konnten die Eltern Angaben dazu machen, ob sie das Verhalten bestimmter Personen (im Positiven wie im Negativen) überrascht hatte und aus welchen Gründen. Wie auch im vorherigen Abschnitt ermöglichte eine nach Personengruppen (z.B. Partner, beratender Arzt, beste Freundin,...) sortierte Tabelle, anzugeben, wer auf die Diagnose positiv unterstützend, negativ oder neutral reagierte.

### **PHASE III: SOZIALFRAGEBOGEN ELTERN ÜBER KINDER**

Dieser Fragebogen wurde in drei Ausführungen erstellt, erstens für den DSZ, zweitens für den NDSZ und drittens für die Geschwister. Hierbei wurden die Eltern gebeten, ihr Kind und dessen Stellung zu den Geschwistern, im Familienverband und Freundeskreis einzuschätzen. Dieser Bogen wurde ausschließlich an Familien mit Kindern unter 12 Jahren verschickt, eine willkürliche Trennlinie zwischen Kindheit und Jugendalter, die sicherlich nicht allen individuellen Fällen gerecht wird. Dennoch erschien zwölf Jahre als 'Wasserscheide' zwecks besserer Vergleichbarkeit und der Unmöglichkeit, die Kinder auf persönliche Reife und Entwicklung vorher zu testen, durchaus sinnvoll.

### **PHASE III: SOZIALFRAGEBOGEN EIGENANAMNESE KIND**

Kinder, die zum Zeitpunkt der Erhebung über zwölf Jahre alt waren, erhielten den „*Sozialfragebogen Eigenanamnese Kind*“ - Er beinhaltet jeweils nur eine Seite mit 12-13 Fragen, die alle mit einer Likert-Skala von 1 bis 6 beantwortet werden konnten und ergänzt um eine Freitextfrage, die es ermöglicht, genauere Angaben zu der Frage „*[Mein Geschwister]... wird von manchen Personen im persönlichen Umfeld benachteiligt.*“ machen. Diese Entscheidung wurde für sinnvoll erachtet, da eine direkte Befragung andere Ergebnisse liefert als eine Proxy-Anamnese und generell angenommen wurde, dass Personen über zwölf in der Regel die gestellten Fragen unabhängig von ihren Eltern beantworten konn-

ten. Da es unter anderem um Fragen zur Diskriminierung und der persönlichen Wahrnehmung ging, wurde die Wahrung der Datensicherheit hierfür besonders wichtig erachtet. Daher wurde diesen Fragebögen ein separater Umschlag beigelegt und die Kinder wurden ermutigt, sich bei Fragen direkt an das Institut zu wenden, um eine (passive wie aktive) Beeinflussung der Antworten durch die Teilhabe der Eltern an der Bearbeitung der Fragen zu verhindern. Inhaltlich unterscheidet sich dieser Fragebogen von dem „Sozialfragebogen Eltern über Kinder“ primär durch die hinzugefügten qualitativen Fragen über das Sozialleben und die Freizeitgestaltung des Kindes. Die Fragen mit Likert-Skalen gleichen im Wesentlichen denen des Fragebogens, der von den Eltern ausgefüllt wurde - waren jedoch umfangreicher (23 Fragen).

### **PHASE III: FRAGEBOGEN ZUR PSYCHOSOZIALEN STELLUNG DER FAMILIEN.**

Dieser Fragebogen stellt die wichtigste Grundlage für die vorliegende Arbeit dar. Auch wenn die anderen Fragebögen indirekt Einfluss auf die Gestaltung und thematische Eingrenzung dieser Dissertation nahmen, so werden hier primär die Ergebnisse aus dem psychosozialen Fragebogen analysiert und diskutiert.

#### **Übersicht**

Als Grundlage für die Betrachtung der psychosozialen Stellung wurde ein Fragebogen gewählt, der ursprünglich 1971 am Max-Planck-Institut für Psychiatrie in München entwickelt worden war. Dieser Fragebogen wurde in einer 2004 publizierten Arbeit erneut verwendet [1]. Wenngleich der Fragebogen intensiv überarbeitet wurde, erlaubt diese Vorgehensweise zu großen Teilen Vergleiche zu den Vorgängerarbeiten und damit auch einen Blick auf die historische Entwicklung. Im Folgenden sind die wesentlichen konzeptionellen Aspekte dargestellt, unter denen der Fragebogen von 2004 überarbeitet wurde (darauf wird im Folgenden noch detaillierter eingegangen):

- Erweiterung der Fragen um den Zwillingsaspekt
- Entwurf einer Version für den Zwilling mit und den ohne DS
- Erweiterung der Fragen um neue gesellschaftliche und technische Entwicklungen

- Hinzufügen neuer Fragen zu weiteren Aspekten der Lebensbedingungen und Wahrnehmung der eigenen Situation
- Hinzufügen neuer Fragen zu weiteren möglichen Einflussfaktoren
- Zeitgemäße Anpassungen der Formulierungen
- Anpassung der Formulierungen an die spezielle Familiensituation
- Entfernung von Fragen, die als emotional störend und der Compliance abträglich empfunden werden könnten
- Gestaltung von Fragebögen für die Kontrollgruppen:
  - für die Kontroll-Familien mit Einlingen mit DS
  - für die Kontroll-Familien mit Zwillingen ohne DS deren Erhebungsdaten zum Zeitpunkt der Studie noch nicht vorliegen und in einer weiteren Studie verfolgt werden können

Dabei wurde jede Frage einzeln und im Kontext bewertet und überarbeitet. Der Fragebogen wird im Folgenden genauer dargestellt und diskutiert. Aus Gründen der Übersichtlichkeit wird hier beispielhaft nur auf den Fragebogen für die Mutter in Bezug auf das Zwillingkind mit DS eingegangen. Die anderen Fragebögen enthalten an die jeweilige Personengruppe angepasste analoge Formulierungen, weswegen darauf verzichtet wird, diese allesamt einzeln darzustellen. Ein wesentlicher Unterschied ist, dass in der hier vorgestellten Befragung im Gegensatz zu 2004 bewusst auf eine anonyme Erhebung verzichtet wurde (die Anonymisierung fand vor der Auswertung statt) - die Gründe werden in der Diskussion erläutert.

Der Fragebogen besteht aus folgenden Faktoren und Subfaktoren (die Item-Zuordnung findet sich im Appendix):

- Sozialer Bereich
  - Passiv, ungewollte Segregation
  - Aktive, selbstintendierte Segregation
  - Mitnehmen des Kindes in die Öffentlichkeit
  - Besondere Hilfsbereitschaft und Respekt der Anderen
- Emotionaler Bereich
  - Emotionale Anspannung

- Wunsch, dass das Kind nicht mehr leben würde
- Bedauern, mehr Probleme zu haben
- Tendenz zur Selbstaufopferung
- Selbstwirksamkeitserwartung
- Lieber auf beide Zwillinge verzichtet, als eines mit Behinderung zu haben
- Lebenskonzept
  - Lebensziele
  - Lebensqualität
- Umgang mit der Diagnose
  - Wahrnehmung der Diagnose als Überforderung
  - Übernahme der Rolle als ‚Starker‘
  - Gefühl, sich selbst neu kennen gelernt zu haben durch die Schwangerschaft-Erfahrung
  - Steigerung der Gelassenheit nach der Schwangerschaft
- Religiosität
- Schuldgefühle
  - Gefühl der persönlichen Inkompetenz
  - Angst, dem Kind zu wenig Zuwendung zu geben
  - Sorge, zu wenig konsequent zu sein
  - Befürchtung, medizinische und entwicklungspsychologische Aspekte zu vernachlässigen
- Partner und Familie
  - Zunahme der Intensität der Beziehung zum Partner
  - Priorisierung des Kindes gegenüber anderen Familienmitgliedern
  - Glaube, dass es einfacher sei, ein Kind mit DS zu haben als DDSZ
- Erziehung
  - Behütung
  - Autoritärer Erziehungsstil
  - Intensität der Inanspruchnahme ärztlicher Hilfen
  - Restriktive Erziehung
- Wahrgenommene Qualität der professionellen medizinischen Betreuung
  - Einstellung vorher

- Beratungsqualität während der Schwangerschaft
- Einstellung nachher
- 'State'-Teil des ‚State-Trait-Anxiety-Inventory‘ (Zustands-Teil des Zustands-Eigenchafts-Ängstlichkeits-Inventars) nach Laux, Glanzmann, Schaffner und Spielberger.
  - Messung von Angst als Persönlichkeitseigenschaft; Abkürzung: STAI

### **Detaillierte Darstellung**

Der Abschnitt *„zur Abschätzung der psychosozialen Stellung von Eltern behinderter Kinder“* beinhaltet 48 Fragen, wobei jede Seite mit dem Satz *„Angesichts unserer besonderen Familiensituation...“* eingeleitet wird. Er beinhaltet die Faktoren und Subfaktoren, die Aufschluss geben sollten über:

- Soziale Aspekte
- Emotionale Aspekte
- Religiöse Aspekte
- Ausgestaltung der Erziehung
- Partnerbeziehung
- Umgang mit der Diagnose
- Bedeutung der Situation für das eigene Lebenskonzept
- Wahrnehmung der Qualität der Beratung durch und Vertrauen in Gesundheitsdienstleister
- Schuldgefühle

Daran schlossen sich 20 Fragen an, die genau wie im ursprünglichen Fragebogen, die Einschätzung der Eltern bezüglich der Behindertenfreundlichkeit der Gesellschaft, des Einflusses von Elternverbänden, der Nützlichkeit pränataler Untersuchungen und der Zukunftserwartungen für das Kind umfassten. Das Antwortformat unterschied sich nicht von dem des vorhergehenden Abschnittes. Hierbei wurde auch um einen Vergleich mit der mutmaßlichen Situation von vor 40 Jahren gebeten.

In dem Abschnitt „*Technikfolgenabschätzung*“ sollten Eltern angeben, ob zum Beispiel Präimplantationsdiagnostik und eine genetische Analyse des Feten mittels mütterlichen Bluttests jeder Schwangeren zur Verfügung stehen sollten, ob sie selbst solche Untersuchungen in Anspruch nehmen würden und ob diese in jeder Schwangerschaft durchgeführt werden sollten. Ebenfalls wurden die Eltern um ihre Meinung über die gesellschaftlichen Konsequenzen der Verfügbarkeit von Methoden der selektiven Schwangerschaftsreduktion gebeten.

Schließlich folgte der *Trait-Teil des STATE-TRAIT-ANXIETY INVENTORY (STAI)*. Die Autoren unterscheiden Zustands- und Eigenschaftsangst [51]. Zustands-Angst ist definiert als „*[ein emotionaler] Zustand, der gekennzeichnet ist durch Anspannung, besorgt hat, Nervosität, innere Unruhe...*“ Er variiert von Situation zu Situation. Angst als Eigenschaft (d.h. Trait) dagegen, ist eine stabile Persönlichkeitstendenz, Situationen als bedrohlich einzustufen. Lenhard beschreibt, dass lediglich die Untersuchung der Eigenschafts-Angst für seine Studie relevant sei, da „*die langfristigen Effekte der Geburt eines Kindes mit Behinderung auf die Eltern untersucht werden sollte*“ [1] – dieser Argumentation folgend, wird hier genau so vorgegangen. Die Eigenschafts-Skala des STAI besteht aus 20 Feststellungen, mit denen die befragte Person beschreiben soll, wie sie sich im Allgemeinen fühlt. Die Bewertung der Feststellungen geschieht anhand einer 4-stufigen Skala mit den Kategorien „*Fast nie*“, „*Manchmal*“, „*Oft*“ und „*Fast immer*“. Die Auswertung wurde gemäß dem Manual des STAI durchgeführt.

### **Fragebogen über die Zwillingsgeschwister ohne Down-Syndrom**

Zur Beurteilung der Zwillingsgeschwister ohne DS (NDSZ) wurde ein weiterer vierseitiger Fragebogen jeweils an Mutter und Partner ausgeteilt. Er entspricht dem Fragebogen für den DSZ, jedoch wurden alle Fragen weggelassen, die sich nicht speziell auf das jeweilige Kind, für das der Bogen ausgefüllt wurde bezogen und somit redundant gewesen wären. Die Daten wurden genutzt, um einen direkten Vergleich zwischen den beiden Zwillingen zu ermöglichen, z.B. um zu unterscheiden, ob ein Kind stärker als das andere priorisiert wird oder ob Unterschiede in dem Erziehungsstil wahrgenommen werden. Im Appendix ist die Zuordnung der Items des Fragebogens zu den einzelnen Subfaktoren aufgelistet. Manche Subfaktoren enthielten dabei weniger Fragen als im Fragebogen für

den DSZ. Um einen Vergleich zu ermöglichen, wurden daher ausschließlich für diese Betrachtungen die Subfaktorenuordnungen der DSZ an die der NDSZ adaptiert.

## **HISTORISCHE BEZUGSARBEITEN**

### **Einführung**

Da die Studie sich nicht nur auf eine Momentaufnahme reduzieren soll, sondern auch beabsichtigt, Entwicklungen über die Zeit hinweg zu betrachten, werden die Ergebnisse des Fragebogens über die psychosoziale Situation der Familien mit denen aus den Vorläuferstudien von 1971 und 2004 verglichen.

### **Halbstandardisierte Interviews in der Studie von 2004**

Lenhard führte in seiner Studie 2004 auch halbstandardisierte Interviews durch, die keine Äquivalenz in der hier präsentierten Studie finden. Teilweise wurden ähnliche Fragen in offenen Fragestellungen von Phasen II und III abgehandelt. Interviews wurden von der Doktorandin der Forschungsgruppe von Prof. Aschersleben in Saarbrücken (Katarzyna Chwiedacz) durchgeführt.

### **Vorgenommene Änderungen**

Für die Zwecke dieser Studie musste der Fragebogen von 2004 komplett überarbeitet werden. Dabei wurde jedoch angestrebt, gleichzeitig eine gute Vergleichbarkeit beizubehalten. Tabelle 2 listet alle vorgenommenen Änderungen mit entsprechender Begründung und nennt jeweils ein repräsentatives Beispiel. Im Appendix sind die Fragebögen vollständig zur weiteren Referenz gelistet. Die Zahlen in Klammern bezeichnen die Nummerierung, wie sie im letztlich versendeten Fragebogen von den Studienteilnehmern vorzufinden war. Die Zahlen außerhalb der Klammern entsprechen den Fragen im ursprünglichen Fragebogen von 2004. Alle vierstelligen Zahlen bezeichnen in dieser Studie neu hinzugefügte Fragen. Diese Referenzzahlen wurden zur späteren, eindeutigen Zuordnung eingesetzt (für den historischen Vergleich). Die Studienteilnehmer erhielten Fragebögen mit einer laufenden Nummerierung, um Irritationen zu vermeiden. Ein Auswertebogen sowie die Datenbank selbst listeten beide Nummerierungen gleichzeitig parallel, um eine

fehlerfreie Eingabe sicherzustellen. Für die Auswertung wurde nur die interne Nummerierung verwendet.

Die meisten Fragen im ursprünglichen Fragebogen begannen mit „*Angesichts der Besonderheiten meines Kindes...*“ . Sie wurden umformuliert zu „*Angesichts unserer besonderen Familiensituation...*“ um der neuen Referenzpopulation gerecht zu werden.

Tabelle 2: Übersicht der Änderungen gegenüber dem Fragebogen von 2004. (Am Beispiel des Fragebogens für den DSZ.)

Grund	Betroffene Fragen	Beispiel
Umformuliert in Präsenz	21(4), 28(11), 34(17), 43(26), 47(31), 52(37), 55(40), 60(45), 48(63), 75(61), 90(76)	Statt „...denke ich oft, ich hätte mehr Geduld mit ihm/ihr haben sollen.“ wurde „...denke ich oft, ich sollte mehr Geduld mit ihm/ihr haben.“ verwendet
Unangemessen	72(58), 81(67), 87(73), 100(88), 113(105)	„...gehe ich frühzeitig daran, seinen/ihren Willen zu brechen.“ wurde umformuliert in „...stelle ich in Konfliktsituationen meinen Willen über den des Kindes.“
Sachlich falsch	126(120), 127(121)	„...sollte diese Untersuchung [Präimplantationsdiagnostik] in jeder Schwangerschaft durchgeführt werden.“ wurde umformuliert in „...sollte diese Untersuchung vor jedem Einpflanzen eines Embryos durchgeführt werden.“
Missverständlich	22(5), 50(34)	„...kommen nur selten andere Kinder zu uns ins Haus“ wurde umformuliert in „...kommen nur selten andere Kinder zu meinem Kind zum spielen.“
Angepasst an DDSZ	19(2)	Aus „...denke ich oft, ich hätte ihm/ihr mehr Zeit widmen müssen.“ entstand „...denke ich oft, ich müsste meinem Kind mit Down-Syndrom mehr Zeit widmen.“

Da bereits einige Fragen in anderen Abschnitten der Studie (teilweise detaillierter) abgefragt wurden, wurden diese nicht von dem ursprünglichen Fragebogen übernommen. Das betrifft die komplette Seite 1 (mit Ausnahme der Frage zur Konfession), sowie die Fragen 1 bis 6, 11, 15 bis 18 und 107.

Der Abschnitt über die ‚Technikfolgenabschätzung‘ des ursprünglichen Fragebogens von 2004 umfasste 16 Fragen zu neuen pränatalen Untersuchungsinstrumenten sowie deren möglichen gesellschaftlichen Folgen. Er wurde in der hier präsentierten Studie jeweils ergänzt (Präimplantationsdiagnostik, S. 9 bzw. Pränataldiagnostik via Bluttest, S. 8) um eine Frage (1008 resp. 1007). [Wenn es die Möglichkeit zur Präimplantationsdiagnostik

(resp. Pränataldiagnostik via Bluttest) gäbe....] „...würde sich das Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, in der Gesellschaft verschlechtern.“, um die Technikfolgenabschätzung noch spezifischer abzufragen. Manche Teilfragen in dem ursprünglichen Fragebogen waren nach heutigem Wissensstand sachlich falsch und mussten inhaltlich korrigiert werden. Die Korrekturen sind in der nachfolgenden Tabelle aufgelistet.

Um einigen Aspekten vertieft nachzugehen, wurden verschiedene neue Items und Faktoren hinzugefügt. Zum einen sollte die Auswirkung der neuen Familiensituation auf die Lebensziele der Eltern ausgeleuchtet werden, zum anderen die wahrgenommene Lebenssituation im Kontext dieser Familiensituation. Weiterhin sollte betrachtet werden, wie die Familien mit der Diagnose umgegangen sind: Hat die Diagnose initial zu einem Gefühl der Überforderung geführt? Welche Rolle hat die/der Befragte innerhalb der Familie eingenommen? Wurde die Diagnose rückwirkend als neue Selbsterfahrung gewertet? Und wie wurde die eigene Situation zum Zeitpunkt - also mit zeitlichem Abstand zum Moment der Diagnosestellung - der Erhebung erlebt?

Zudem interessierte, wie die Qualität der professionellen medizinischen Betreuung bewertet wird und welche Konsequenzen das für das spätere Vertrauen in die Ärzte und Therapeuten hatte. Als mögliche weitere Einflussfaktoren wurden Religiosität sowie die eigene Selbstwirksamkeitserwartung als potenziell wichtig empfunden und daher mit in den Fragebogen aufgenommen. Mit *Selbstwirksamkeitserwartung* ist das durch positive Lebenserfahrungen erworbene Selbstvertrauen, eine neue Situation durch eigenes, aktives Handeln zu meistern gemeint.

Zwei weitere Fragen wurden neu eingeführt:

- „Ich kann verstehen, wenn sich andere für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn sie ein Kind mit geistiger Behinderung erwarten.“ – Hintergrund dieser Frage war die Annahme, dass durchaus ein Unterschied herrschen kann zwischen Entscheidungen, die jemand für sich selbst trifft und dem, was er anderen Menschen an Entscheidungsfreiräumen zugesteht.
- „Menschen mit Down-Syndrom sind ein wichtiger Bestandteil unserer Gesellschaft.“

Die neu entwickelten Fragen wurden größtenteils vermischt unter die anderen Fragen verteilt. Ansonsten wurde die Reihenfolge der Originalfragen aus testpsychologischen Gründen weitestgehend beibehalten, denn es ist davon auszugehen, dass eine Frage auch in Abhängigkeit von den umliegenden Fragen beantwortet wird. Die Frage zur Religionszugehörigkeit von Seite 1 wurde auf Seite 6 (Ende des ersten Blocks) verlagert, da vermieden werden sollte, dass der falsche Eindruck entstünde, alle Fragen würden im Lichte der Religionszugehörigkeit betrachtet.

Bei Fragen 7 (91), 8 (84), 9 (54), 10 (96), 12(75), 13 (107), 14 (103) wurde die Antwort-Möglichkeit von dichotom in eine Likert-Skala umgewandelt und sie wurden zwischen die restlichen Fragen verteilt. Dies schien angebracht, da beispielsweise der Vorwurf, dass man die Geburt eines behinderten Kindes „*hätte verhindern können*“ (Frage 9) in unterschiedlichen Intensitäten wahrgenommen werden kann.

### **Durchführung des Vergleichs**

Um einen historischen Vergleich zur Abschätzung von gesellschaftlichen Entwicklungen zu ermöglichen, werden hier die Gesamtergebnisse mit den Ergebnissen aus der 2004 publizierten Studie von Lenhard verglichen. Dieser Vergleich ist in weiten Teilen gut durchführbar, an manchen Stellen jedoch limitiert, da Lenhard teilweise von "*gewichteten Summenscores*" spricht, aber sich nicht erschließt, wie diese Wichtung durchgeführt wurde. Dr. Lenhard hat freundlicherweise seine Rohdaten zur Verfügung gestellt, anhand derer zu vielen Abschnitten Vergleiche zwischen Tendenzen und Proportionen gezogen werden. Mehr zu der kritischen Betrachtungsweise des Vorgehens beim Vergleich zu historischen Bezugsarbeiten ist im Diskussionsteil zu finden.

Die Fragen zur ‚Technikfolgenabschätzung‘ existierten nicht im Fragebogen von 1971, sondern wurden von Lenhard 2004 neu entwickelt. Daher ist hier lediglich der Vergleich mit den Ergebnissen aus 2004 möglich (allerdings existierten vergleichbare Möglichkeiten im Jahr 1971 ohnehin nicht).

## **EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG DER STUDIENTEILNEHMER**

Wenngleich die Familien zu dem Zeitpunkt, an dem sie uns kontaktierten und ihre Bereitschaft zur Teilnahme an der Studie bekundeten, bereits sehr gut über die Ziele und Inhalte der Studie informiert waren, wurde dennoch an jede Familie eine ausführliche Einverständniserklärung versandt - jeweils in doppelter Ausführung an die Familien, eine zum Rückversand an uns, eine zum Verbleib in der Familie. Auch wenn nicht in jedem Fall zwingend rechtlich notwendig, baten wir auch ausdrücklich um das Einverständnis der Kinder, wobei Kinder die noch nicht schreiben konnten, die Möglichkeit hatten, ein kleines Bild an der für sie vorgesehenen Stelle zu malen um ihr Einverständnis zu signalisieren. Die Teilnahme von einzelnen Familienmitgliedern an der Studie war auch dann möglich, wenn einer oder mehrere andere Familienmitglieder nicht teilnahmen.

## **VOTUM DER ETHIKKOMMISSION**

Im Zusammenhang mit der Antragstellung bei der VolkswagenStiftung wurde die Studie der Ethikkommission bei der Ärztekammer des Saarlandes vorgelegt und erhielt ein positives Votum.

# AUSWERTUNG UND DATENREDUKTION

## DATENREDUKTION

Die vorgelegte Arbeit ist Teil einer breit angelegten Studie zu medizinischen, psychosozialen und ethischen Problemfeldern diskordanter Zwillinge. Hierzu wurden über qualitative Fragebögen viele Daten generiert, die über die hier behandelte Fragestellung hinausreichen. Daher wurde der Fokus dieser Arbeit auf die psychosoziale Situation der Eltern unter Ausgrenzung der Sicht ihrer Kinder eingegrenzt.

## QUANTITATIVE AUSWERTUNG

Insgesamt wurden in der Fallgruppe die Datensätze von 37 Müttern und 32 Partnern genutzt. Von ihnen waren die vollständigen Daten (inklusive Phase III) vorhanden. Teilweise wurden die Fragen, die mit Likert-Skalen versehen waren, von den Studienteilnehmern nicht in der vorgesehenen Weise oder unvollständig beantwortet: zum Beispiel bei einer Skala von 1-6 hatten manche Teilnehmer die Zahlen 4 und 5 angekreuzt. In diesem Fall wurde 4,5 als Wert für die Auswertung gewählt. Summenwerte wurden nur dort kalkuliert, wo alle Teilwerte vorhanden waren. Wenn also ein Teilnehmer eine Frage nicht beantwortet hat, die zur Kalkulation eines Summenwertes notwendig war, so wurde für diese Person insgesamt auf den Summenwert verzichtet. Alle Likert-Skalen wurden als solche und in Form von binärisierten Variablen ausgewertet. Beispielweise wurde „*ich stimme etwas zu*“, „*ich stimme überwiegend zu*“ und „*ich stimme vollkommen zu*“ in einer neuen, binären Variable zusammengefasst zu „*ich stimme zu*“ und verglichen mit „*ich stimme nicht zu*“. Dadurch wurden Gruppenunterschiede besser analysierbar und ergänzend mit den 6-7 wertigen Likert-Daten ausgewertet. Soweit möglich, wurden bei unplausiblen oder widersprüchlichen Angaben Werte aus den Sekundärdaten (zum Beispiel Arztberichten) herangezogen. Für die quantitative Auswertung kam das Softwarepaket Stata 11.2 zur Anwendung (StataCorp LP 4905 Lakeway Drive, College Station, Texas 77845, USA, <http://www.stata.com>). Am häufigsten wurden der Fisher's exact t-Test, Wolf-Mann-Whitney Test (da keine Normalverteilung vorlag), logistische Regressionsanalyse, der Proportionstest und der Chi-Quadrat-Test durchgeführt. Die Daten wurden

als normalverteilt definiert, wenn die Schiefe (engl. "Skewness") oder die Wölbung (engl. "Kurtosis") innerhalb von  $\pm 1$  lagen [52].

Sofern nicht explizit anders vermerkt, werden ausschließlich zweiseitige p-Werte genannt. Alle Angaben sind zur besseren Lesbarkeit auf zwei Nachkomma-Stellen gerundet. P-Werte sind auf drei Nachkomma-Stellen gerundet. In der Regel wird von dem 95% Konfidenzintervall gesprochen.

## **QUALITATIVE AUSWERTUNG**

Bei der Auswertung der qualitativen Daten wurde grundsätzlich nach dem Prinzip der „Grounded Theory“ vorgegangen bzw. in vielen Fällen wurden die Angaben kategorisiert und dann quantifiziert. Unter „Grounded Theory“ versteht man einen Ansatz, bei dem die Datensammlung, Kodierung und Analyse zeitgleich stattfinden. Er dient vor allem dem Ziel der realitätsnahen Hypothesengenerierung aus qualitativen Daten. Ein Beispiel für die Vorgehensweise bei der Quantifizierung der primär qualitativen Daten ist der Teil aus den Sozialfragebögen, bei denen die Teilnehmer angaben, wem sie vor bzw. nach der Geburt und heute ihre Gedanken anvertrauten. Diese wurden analysiert, indem die qualitativen Daten kodiert wurden. So wurden zum Beispiel Angaben wie: „Ehemann“, „mein Mann“, „Partnerin“, „Ehefrau“ umkodiert zu „Partner“. Dann wurden die Häufigkeiten nach Priorität gezählt. Beispielsweise wurde gezählt, wie häufig „Partner“ genannt wurde unter der Rubrik: „Wem vertrauten Sie vor der Geburt am häufigsten Ihre persönlichen Gedanken an?“ Die Antworten erhielten jeweils eine Wichtung: Faktor 3 für die höchste Priorität (...am häufigsten), Faktor 2 für die zweithöchste Priorität (...am zweithäufigsten) und Faktor 1 für die dritthöchste Priorität. Als Softwarepaket für die Auswertung der qualitativen Daten wurde Hyperresearch 3.0.2 (ResearchWare, <http://www.researchware.com/>) verwendet. Qualitative Daten hatten für diese Arbeit hauptsächlich Bedeutung für die Konzeption der konsekutiven Phasen und Erkennung von Schwerpunkt in der Auswertung und Datenverarbeitung.

## **DARSTELLUNG DER ERGEBNISSE**

In den Tabellen DDSZ versus DSZ wurden ungepaarte Vergleiche gemacht, weil ein Matching nicht möglich war. Der Wolf-Mann-Whitney Test (WMW) wurde immer als

ungepaarter Test ausgeführt. Bei den Mutter-Partner-Vergleichen wurden die Werte zwar gepaart angegeben, aber aufgrund der Nicht-Normalverteilung wurde auch hier der WMW als ungepaarter Test durchgeführt. Wenn der Partner keine Angabe gemacht hat, ging die Angabe der Mutter bei den gepaarten Vergleichen nicht mit ein. Daraus ergeben sich teilweise unterschiedliche  $n$  bei dem Vergleich der Werte eines Faktors innerhalb der DDSZ- und zwischen der DDSZ- und EDS-Kohorte.

## ERGEBNISSE

### DARTELLUNG DES RÜCKLAUFS

Die Prozentangaben der quantitativen Zusammenfassung sind auf ganze Zahlen ohne Nachkommastellen gerundet. Es wird außer in den Diagrammen nur auf die Werte der Fallgruppe eingegangen. Die wesentlichen Unterschiede zur Kontrollgruppe werden in einem separaten Unterkapitel illustriert. Abbildung 10 listet die Anzahl der Studienteilnehmer und Dropouts.

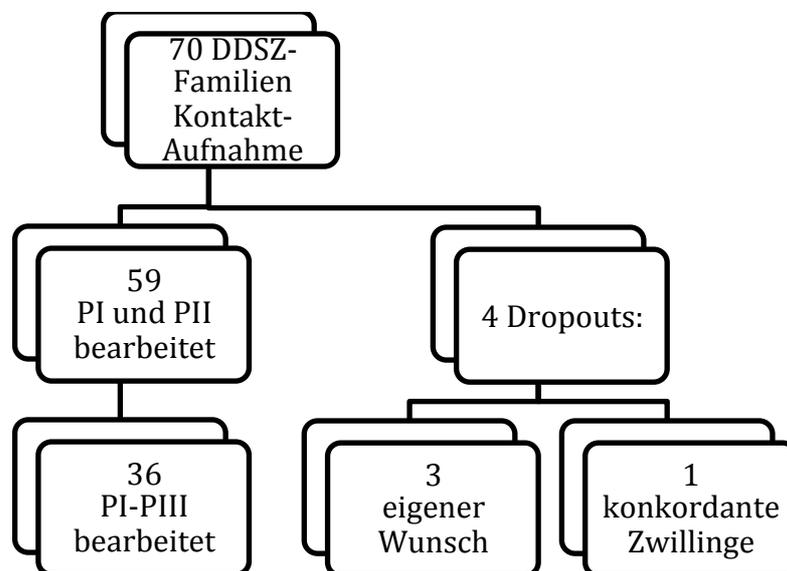


Abbildung 10: Auflistung der Dropouts in der Fallgruppe.

Als Gründe für den Dropout auf eigenen Wunsch wurden von einer Familie Zeitmangel, von einer weiteren eine zu starke psychische Belastung durch die Studie angegeben. Die übrigen Familien, von denen Phase II (respektive Phase III) nicht vorliegt, versprachen, die Bögen zeitnah nachzusenden, dies geschah trotz teilweise mehrfacher telefonischer Kontaktaufnahme sowie mehrfacher erneuter Zusendung der Fragebögen (oftmals baten die Familien selbst darum) nicht bis zum Zeitpunkt der Auswertung dieser Arbeit.

In wenigen Fällen sandten die Partner ihre Fragebögen nicht mit. Die Angaben der Mütter wurden dennoch verwendet. Für die vorliegende Arbeit wurden nur Familien berücksichtigt, die alle Phasen I bis III bearbeitet und zurückgesendet haben. Wir konnten bei

25 Familien identifizieren, welcher Elternteil primär Kontakt mit dem Studienteam aufgenommen hat: in 21 Fällen (84%) war es die Mutter, in 3 Fällen (12%) schrieben uns beide Eltern gemeinsam an und in einem Fall war es der Vater (4%).

## DARSTELLUNG DER STUDIENKOHORTE

### Populationskennwerte der Fallgruppe

34 (94%) Familien leben in Deutschland, 2 (6%) in Österreich. Alle Familien sind deutschsprachig. Es gab zwei Familien mit Drillingen, bei dem eines das DS hat und eine Familie mit zwei DDSZ.

### Daten zur Schwangerschaft

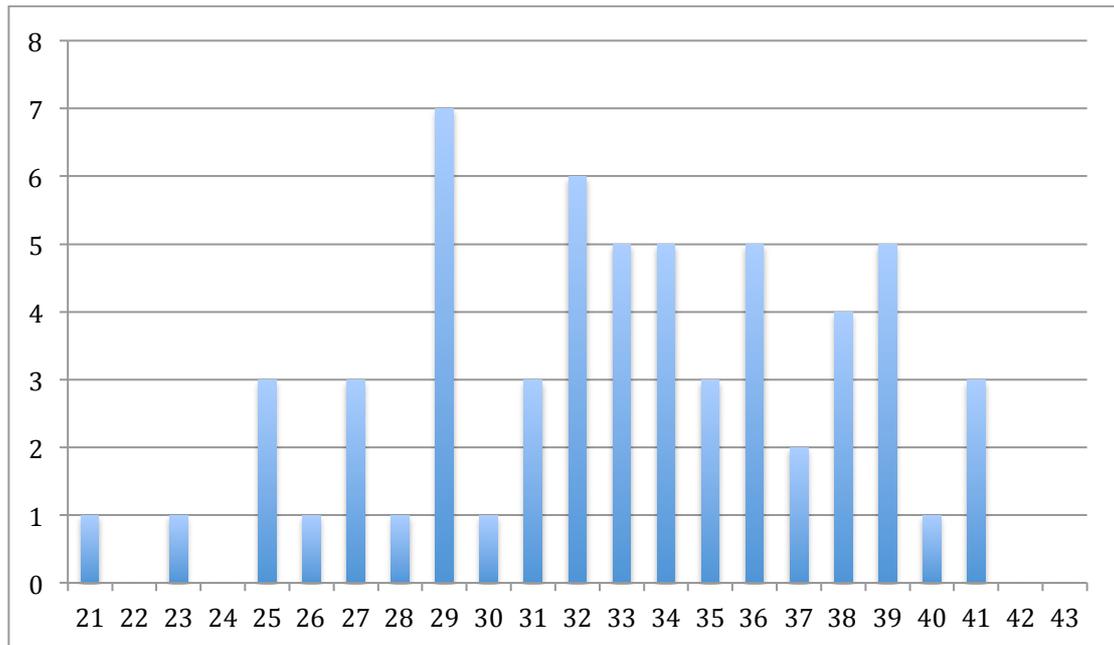


Abbildung 11: Alter der Mütter bei Geburt der DDSZ in Jahre (x-Achse), absolute Häufigkeiten auf der y-Achse.

Das durchschnittliche Alter der Mutter bei Geburt der Zwillinge lag bei 33 Jahren (*KI 31,2-34,8*). 36 Familien haben Angaben zu der Schwangerschaft gemacht, davon war bei 30 (83%) die Schwangerschaft geplant. In 9 Fällen (25%) ist die Schwangerschaft aus einer In-Vitro-Fertilisation hervorgegangen und in 7 Fällen (20%) wurde über eine Hormonbehandlung berichtet. In 19 Fällen (53%) war die Schwangerschaft mit den Zwillingen die erste, in 10 (28%) die zweite, in 7 (19%) die dritte oder vierte.

### Alter der Eltern und Kinder sowie Geschwisterkonstellation

Das Alter der Studienteilnehmer zum Zeitpunkt der Befragung (als Referenzdatum wurde der 1. Januar 2011 genommen) betrug durchschnittlich 42,9 Jahre (*KI 41,0-44,9*) bei den Müttern, 45,7 Jahre (*KI 43,2-48,1*) bei den Partnern und 9,9 Jahre (*KI 7,5-12,4*) bei den DDSZ. Zur Geschlechterverteilung der Zwillinge: 19 (53%) DS und 19 (53%)

NDS waren männlich. 12 (33%) der DDSZ waren gleichgeschlechtlich. Die Geschwisterkonstellation ließ sich in 58 Fällen ermitteln: 28 (48%) hatten keine, 21 (36%) hatten ein, 7 (12%) hatten zwei und 2 (3%) hatten drei oder vier Geschwister. Unter den 30 Zwillingen mit Geschwistern waren 7 an erster Stelle geboren, 15 waren an zweiter Stelle, 6 an dritter Stelle und jeweils ein weiterer an vierter und fünfter Stelle.

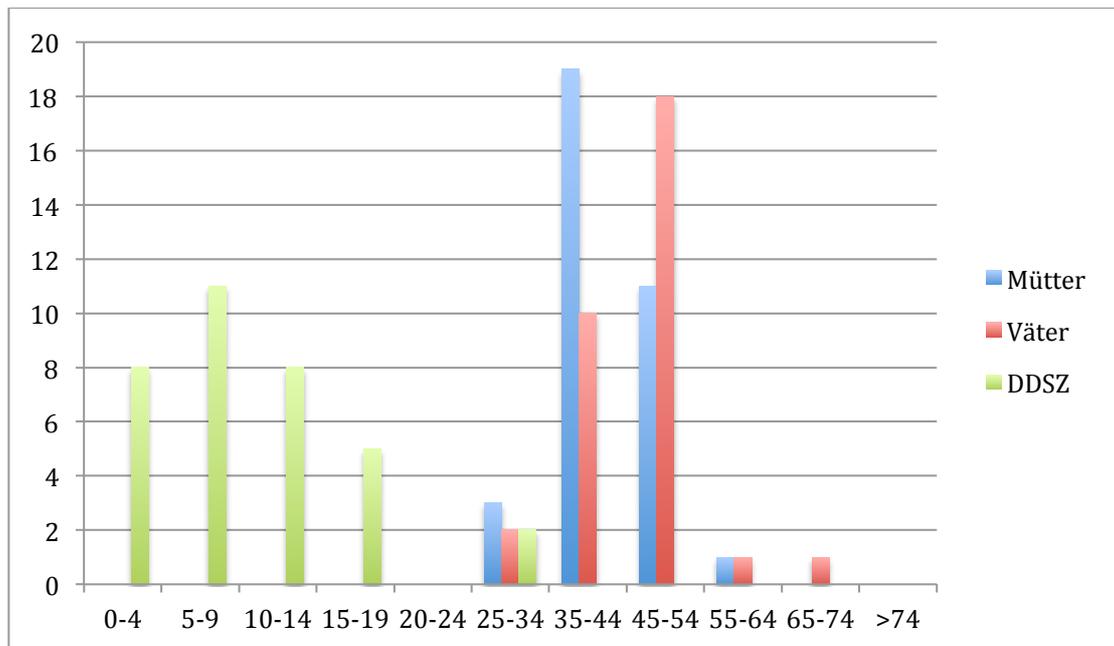


Abbildung 12: Altersverteilung in der DDSZ Studienkohorte. Altersgruppen in Jahren finden sich auf der x-Achse, die y-Achse repräsentiert Fälle.

### Schulabschluss und Status der Erwerbstätigkeit der Eltern

Es gab deutliche Unterschiede in der Erwerbstätigkeit zwischen Partner und Mutter. Abbildung 11 stellt die Erwerbstätigkeit der Mütter und Partner gegenüber. So waren DDSZ-Mütter signifikant seltener erwerbstätig als die Partner ( $p=0,002$  im *Proportions-test*). Es gab zwei Familien in der DDSZ-Kohorte, bei denen beide Elternteile nicht erwerbstätig waren. Nach der Geburt der Zwillinge arbeiteten 14 von 22 Müttern (64%) nicht mehr am selben Arbeitsplatz nach der Schwangerschaft. Davon arbeiteten 10 als Teilzeitangestellte.

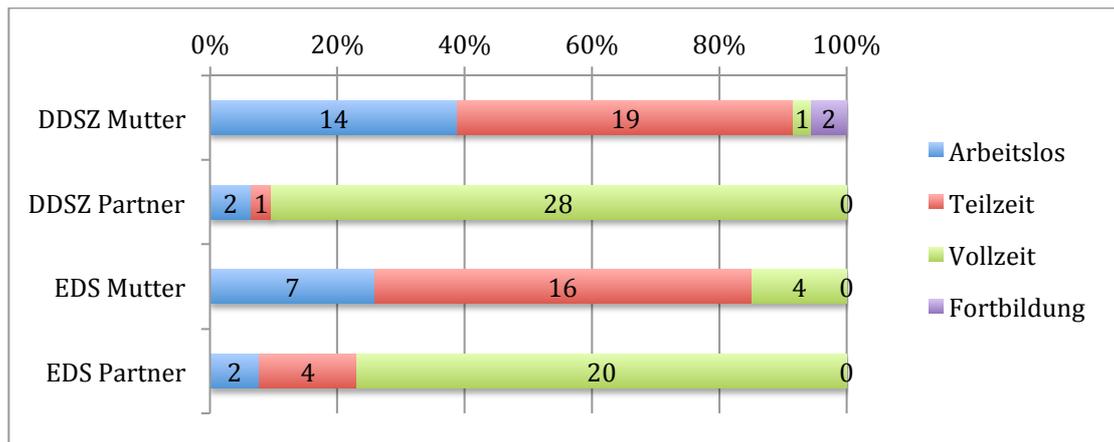


Abbildung 13: Die Erwerbstätigkeit der Mütter und ihrer Partner von EDS und DDSZ zum Zeitpunkt der Erhebung im Vergleich. Die Zahlen auf den Balken entsprechen absoluten Häufigkeiten. (DDSZ: 36 Mütter, 31 Partner; EDS: n=27 Mütter, 26 Partner)

Zum höchsten schulischen Bildungsgrad (berufliche Abschlüsse sind hierbei nicht berücksichtigt) gibt Abbildung 12 eine Übersicht: 14 von 35 Paaren (40%) aus der Fallgruppe hatten denselben Ausbildungsstand.

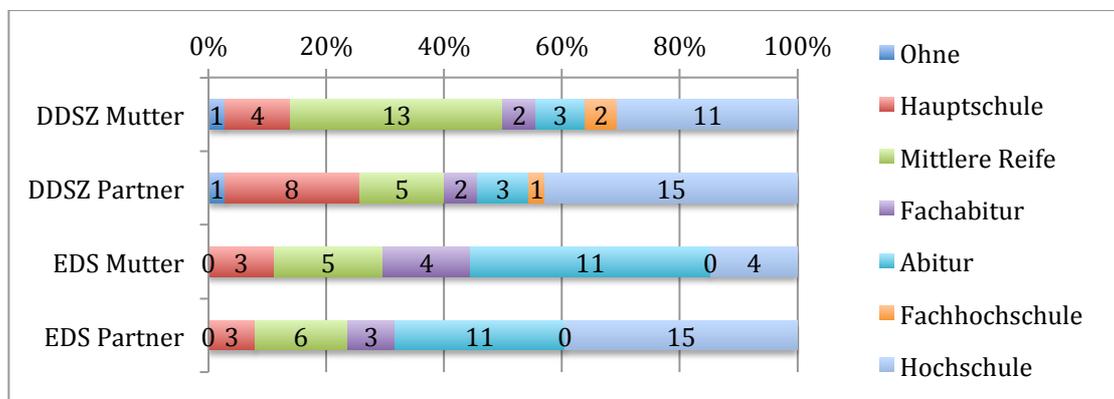


Abbildung 14: Der höchste schulische Ausbildungsstand der Mütter (n=35 resp. 27) und ihrer Partner (n=35 resp. 26) von DDSZ und EDS zum Zeitpunkt der Erhebung im Vergleich.

### Familienstand, Religiosität und Mitgliedschaft in Selbsthilfegruppen

In 29 von 33 (88%) Familien war der aktuelle Partner der natürliche Vater der Kinder. In einem der übrigen vier Fälle sind die Zwillinge bei Azoospermie des Partners aus einer heterologen Insemination via ICSI entstanden.

Zur Lebensform äußerten sich 35 Familien, wovon 31 (88%) in einer traditionellen Ursprungsfamilie leben, 2 (6%) aus einem allein erziehenden Elternteil bestehen und weite-

re 2 (6%) in Patchwork-Familien leben. Eine allein erziehende Mutter konstatierte zudem „Vater kümmert sich regelmäßig um den Sohn (Kontakt) [NDSZ] und unregelmäßig um die Tochter [DSZ]“.

Zur Konfession und Religiosität ließ sich Folgendes ermitteln: 36 (55%) waren katholisch, 16 (24%) konfessionslos und 14 (21%) evangelisch (n=66). 17 von 36 Müttern (47%) und 9 von 31 Vätern (29%) gaben an, religiös zu sein. 45% der Väter lehnten vollkommen ab, religiös zu sein, bei den Müttern waren 22%. In 21 von 31 Fällen (68%) stimmten beide Eltern einer Religiosität entweder gemeinsam zu oder lehnten sie gemeinsam ab. Insgesamt stimmten 17 (25%) Elternteile zu, dass sie Kraft aus ihrer Religion schöpften und 2 (5%) gaben an, an religiösen Veranstaltungen teil zu nehmen. Jedoch nur mit einer schwachen Zustimmung (4/6). 17 Mütter (47%) und 8 Partner (26%) engagierten sich in einer Selbsthilfegruppe. In allen 8 Fällen, in denen sich die Partner engagierten, taten es auch die Mütter.

### **Wohnbedingungen**

Zu den Fragen nach den Wohnbedingungen äußerten sich 36 Familien. 11 (31%) lebten in einer Großstadt, 11 (31%) in einer Kleinstadt und 14 (38%) in einem Dorf.

Als Wohnraum stand 26 (72%) Familien ein Einfamilienhaus zur Verfügung, 9 (25%) Familien eine Wohnung und einer Familie eine Doppelhaushälfte. 21 (58%) hatten einen Garten. Im Durchschnitt standen den Familien 5,5 Zimmer zur Verfügung (KI: 4,8-6,2).

### **Wesentliche Unterschiede zwischen der Fall- und Kontrollgruppe**

Alle wesentlichen Angaben zu den Populationskennwerten wurden auf statistisch signifikante Unterschiede überprüft. Zur besseren Übersicht werden hier nur wesentliche Unterschiede in den Populationskennwerten der Kontrollgruppe genannt.

- In der EDS-Kohorte ist die SS in nur einem Fall von 27 aus einer IVF hervorgegangen. Das ist grenzwertig signifikant ( $p=0,060$ ) weniger als in der Fallkohorte, wo in 10 Fällen von einer IVF berichtet wurde.
- Die Schwangerschaft mit dem EDS war in 37% die erste, in 26% die zweite und in 37% die dritte oder mehr. Das kontrastiert sich mit den Daten der DDSZ-

Kohorte, wo deutlich weniger Mütter vor der Schwangerschaft mit den DDSZ schon ein Mal schwanger waren (erste Schwangerschaft in 50% der Fälle, zweite in 29%, dritte in 18% und ein Mal die vierte).

- Das Alter der Geschwister (n=20) aus den EDS-Kontrollfamilien betrug 14,4 Jahre (KI 11,4 bis 17,3) und ist somit höher als das der DDSZ-Kinder (9,7 Jahre mit KI 7,3 bis 12,1).

Keiner der relevanten Items war normalverteilt, daher wurden im Folgenden (sofern nicht explizit anders erwähnt) bei Vergleichen der nicht-binären Daten die p-Werte mittels ungepaartem Wilcoxon-Mann-Whitney-Test ermittelt.

## **EMOTIONALE SITUATION UND LEBENSKONZEPT DER ELTERN**

### *„Die Geburt eines behinderten Kindes bringt Familien an die Grenzen ihrer Belastbarkeit“*

Dieser Aussage stimmten die Studienteilnehmer mehrheitlich zu (DDSZ-Mütter: 28 (76%), DDSZ-Partner: 26 (85%), EDS-Mütter: 20 (77%), EDS-Partner: 19 (73%)). Allerdings lag der Mittelwert bei allen ähnlich wie bei den DDSZ-Mütter bei 4,51 (KI: 4,01 bis 5,01) also gab es überwiegend Zustimmungen mit Einschränkungen.

Im Weiteren werden die Ergebnisse der Subfaktoren *"emotionaler Bereich"* und *"Lebensqualität und -Ziele"* aus dem psychosozialen Fragebogen dargestellt.

### **„Emotionale Anspannung“**

Die Mehrheit der Mütter und ihrer Partner fühlten sich eher nicht emotional angespannt: 27 (73%) bzw. 28 (88%) in der DDSZ- und 22 (88%) bzw. 19 (73%) in der EDS-Gruppe. Auch starke Grade der Ablehnung emotionaler Anspannung wurden angegeben. Dabei gab es keinen statistisch signifikanten Unterschied zwischen dem Anteil an Müttern und Partnern, die dieser Aussage zustimmten oder sie ablehnten. Die Wahrscheinlichkeit, dass Mutter und Partner die gleiche Ansicht (also Zustimmung oder Ablehnung) teilen, wurde in Fisher's exaktem T-Test mit einem p-Wert von 0,025 kalkuliert.

### **„Wunsch, dass das Kind nicht mehr leben würde“**

Beide Eltern waren sich einig, dass sie sich auf keinen Fall wünschen würden, dass das Kind mit DS nicht mehr leben würde (35 Mütter (95%) kreuzten ‚trifft überhaupt nicht zu‘ an (1/6), 2 (5%) kreuzten 2/6 an. Bei den Partnern waren es 28 (90%) für 1/6 und 3 (10%) für 2/6). Nur ein Partner aus der EDS-Kontrollgruppe stimmte der obigen Aussage schwach zu (4/6).

### **„Bedauern, mehr Probleme zu haben als andere Eltern“**

21 Mütter (57%) und 13 Partner (41%) der DDSZ-Kohorte stimmten zu, dass sie bedauern würden, mehr Probleme zu haben als andere Eltern (der Unterschied in Proportionen war nicht signifikant). Allerdings waren starke und sehr starke Zustimmungen selten (7 Mütter (19%) und 4 Partner (14%)) und Mütter gaben ein größeres Bedauern an als die Partner ( $p=0,033$ ) in Bezug auf den DSZ, jedoch nicht in Bezug auf den NDSZ ( $p=0,327$ ).

### **„Tendenz zur Selbstaufopferung“**

Im Bezug auf den DSZ stimmten 22 (59%) Mütter einer Tendenz zur Selbstaufopferung zu, beim NDSZ waren es 10 (28%). Bei den Partnern waren es 12 (39%) und 12 (38%) respektive. Diese Unterschiede waren nicht signifikant. Es ist wahrscheinlich ( $p=0,008$ ), dass wenn die Mutter einer Tendenz zur Selbstaufopferung im Bezug auf den DSZ zustimmt (bzw. sie ablehnt), der Partner dies auch tut. Die Eltern haben stärker das Gefühl, sich für Ihr Kind mit DS aufzuopfern als für den NDSZ ( $p=0,003$ ). Es gibt eine schwache Signifikanz ( $p=0,062$ ) für einen Unterschied in der Tendenz zur Selbstaufopferung der Mütter gegenüber ihrem DSZ in Abhängigkeit von dem Zeitpunkt der Diagnosestellung (vor der Geburt versus nach der Geburt) mit niedrigeren Werten in der Gruppe, die vor der Geburt von der Diagnose erfahren hat.

### **„Selbstwirksamkeitserwartung“**

Selbstwirksamkeitserwartung wird verstanden als eine optimistische Erwartung an das eigene Wirken, d.h. eine global hoffnungsvolle Haltung, aus eigener Kraft Hürden überwinden und eigene Ziele erreichen zu können. Dieser stimmten die Eltern eher zu: In der

DDSZ-Kohorte waren es 33 (89%) Mütter und 28 (90%) Partner. In der EDS-Kohorte waren es 25 (96%) Mütter und 23 (88%) Partner. Es fand sich zudem in der Gesamtheit eine signifikant stärkere Zustimmung der Mütter im Vergleich zu den Partnern ( $p=0,031$ ).

### „Lieber auf beide Zwillinge verzichtet“

Keiner der Elternteile gab an, dass er oder sie lieber auf beide Zwillinge verzichtet hätte, als eines mit DS zu haben. Die Ablehnung war sehr stark (1/6) in fast allen Fällen, bis auf einen Fall, in dem die Aussage ‚überwiegend‘ (2/6) abgelehnt wurde.

Tabelle 3: Angaben der Eltern zu den Subfaktoren „*emotionaler Bereich*“ in Bezug auf ihre DDSZ im Vergleich.

Subfaktor	Zwilling	Mutter	Partner	Diff.	p
Emotionale Anspannung	DSZ	3,03 (2,63-3,42)	2,22 (1,79-2,65)	0,81	<b>0,002</b>
Wunsch, Kind würde n. leben	DSZ	1,05 (1,00-1,13)	1,10 (1,00-1,21)	-0,04	0,505
Bedauern, mehr Probleme zu haben	DSZ	3,65 (3,28-4,02)	3,00 (2,52-3,48)	0,65	<b>0,033</b>
	NDSZ	1,69 (1,20-2,19)	1,72 (1,35-2,09)	-0,02	0,120
Selbstaufopferungstendenz	DSZ	3,70 (3,29-4,12)	3,23 (2,81-3,65)	0,48	0,122
	NDSZ	2,61 (2,09-3,14)	2,94 (2,40-3,48)	-0,33	0,327
Selbstwirksamkeitserwartung	-	5,05 (4,67-5,44)	4,61 (4,23-5,00)	0,44	<b>0,031</b>
Lieber auf DDSZ verzichtet	DDSZ	1,03 (1,00-1,09)	1,00 (1,00-1,00)	0,03	0,352

Tabelle 4: Vergleich der Angaben beider DDSZ-Elternteile gemeinsam zu den Subfaktoren des Faktors „*Emotionaler Bereich*“ über DSZ und NDSZ.

Subfaktor	DSZ	NDSZ	Diff.	p
Bedauern, mehr Probleme zu haben	3,34 (3,05-3,65)	1,71 (1,40-2,01)	1,64	<b>&lt;0,001</b>
Tendenz zur Selbstaufopferung	3,49 (3,19-3,78)	2,76 (2,40-3,13)	0,72	<b>0,003</b>

### „Intensität der Beziehung zum Partner hat zugenommen“

Die Mütter und ihre Partner stimmten überwiegend zu, dass die Intensität der Beziehung zu ihrem Partner sowohl in Bezug auf den DSZ (30 (83%) DDSZ resp. 27 (87%) EDS) als auch auf den NDSZ (30 (83%) resp. 27 (90%)) zugenommen hat. Die Unterschiede waren nicht signifikant. Die beobachtete Zunahme der Beziehung zum Partner ließ sich nicht kausal auf einen der beiden Zwillinge attribuieren (DSZ oder NDSZ).

### „Priorisierung des Kindes“

Bei diesem Subfaktor stimmten 26 (70%) Mütter zu in Bezug auf den DSZ und 15 (42%) in Bezug auf den NDSZ. Der Unterschied war signifikant ( $p=0,014$ ). Unter den Partnern stimmten 13 (41%) zu in Bezug auf den DSZ und 4 (13%) in Bezug auf den NDSZ. Der Unterschied war signifikant ( $p=0,013$ ). D.h. der DSZ wurde von der Mehrheit beider Eltern häufiger priorisiert als der NDSZ. Die Stärke der Zustimmung war ebenfalls signifikant deutlich höher für den DSZ.

Die Unterschiede zwischen Ablehnung bzw. Zustimmung der Mütter und der Partner waren in Bezug auf beide Kinder signifikant ( $p=0,013$  für den DSZ;  $p=0,009$  für den NDSZ). D.h. Mütter stimmten einer Priorisierung des DSZ häufiger zu als die Partner. Zudem ist die Stärke der Ablehnung einer Priorisierung (in Bezug auf den NDSZ) bei den Partnern im Mittel geringer als bei den Müttern ( $P=0,003$ ).

### „Ich stelle es mir einfacher vor, ein Kind mit Down-Syndrom zu erziehen als DDSZ.“

30 (82%) Mütter und 25 (81%) Partner lehnten diese Aussage ab. Der Grad der Ablehnung war ähnlich stark bei beiden Eltern (siehe Tabelle 5). Die Eltern aus der EDS-Kohorte dagegen stimmten dieser Aussage überwiegend zu (64% der Mütter, 54% der Partner). Der Unterschied war signifikant ( $p<0,001$  für die Mütter;  $p=0,007$  für die Partner). Auch der Grad der Zustimmung war stärker in der Vergleichsgruppe (*ordinale logistische Regressionsanalyse mit Koeffizient=0,51;  $p=0,001$  für die Mütter und Koeffizient=0,52;  $p=0,001$  für die Partner*).

Tabelle 5: Angaben der Eltern zu den Subfaktoren „Partnerbeziehung“ in Bezug auf ihre DDSZ im Vergleich.

Subfaktor	Zwillinge	Mutter	Partner	Diff.	p
Zunahme Intensität zu Partner	DSZ	4,5 (4,11-4,89)	4.35 (4,02-4,69)	0,15	0,414
	NDSZ	4,5 (4,07-4,93)	4.67 (4,27-5,06)	-0,17	0,623
Priorisierung des Kindes	DSZ	4,11 (3,60-4,62)	3.56 (3,05-4,07)	0,55	0,136
	NDSZ	3,25 (2,78-3,72)	2.29 (1,88-2,71)	0,96	<b>0,003</b>
EDS einfacher als DDSZ	DDSZ	2,08 (1,49-2,68)	2,00 (1,36-2,64)	0,08	0,847

Tabelle 6: Vergleich der Angaben beider DDSZ-Elternteile gemeinsam zu den Subfaktoren des Faktors „Partnerbeziehung“ über DSZ und NDSZ.

Subfaktor	DSZ	NDSZ	Diff.	p
Zunahme der Intensität zum Partner	4,43 (4,18-4,69)	4,58 (4,29-4,87)	-0,14	0,548
Priorisierung des Kindes	3,86 (3,50-4,21)	2,81 (2,48-3,14)	1,05	<b>&lt;0,001</b>

### „Lebensqualität“

Die Mehrheit der Mütter (29 = 81%) und Partner (23 = 74%) stimmte einer allgemein guten Lebensqualität zu. Jeweils 5 (14%) Mütter und 5 (16%) Partner gaben „*unentschieden*“ als Antwort und 2 (6%) Mütter bzw. 3 (10%) Partner berichteten über keine gute Lebensqualität. Es gab keine statistisch signifikanten Unterschiede zwischen den Müttern und ihren Partnern. Die Antworten (Zustimmung vs. Ablehnung) waren innerhalb der Familien signifikant miteinander assoziiert ( $p < 0,001$ ).

### „Lebensziele“

Auch was die Lebensziele betrifft, empfand die Mehrheit der Eltern - 23 Mütter (64%) und 19 Partner (61%) - sich nicht beeinträchtigt in der Verfolgung ihrer persönlichen Lebensziele. 7 Mütter (19%) bzw. 8 Partner (26%) gaben ‚*unentschieden*‘ an und 6 Mütter (17%) bzw. 4 Partner (13%) sahen ihre Lebensziele gefährdet. Es gab auch hier keine signifikanten Unterschiede zwischen Mutter und Partner. Die Partner der EDS-Kohorte hatten höhere Werte als die der DDSZ-Kohorte (*ordinale logistische Regressionsanalyse mit Koeffizient von 0,73,  $p=0,016$* ).

Tabelle 7: Angaben der Eltern zu den Subfaktoren Faktoren „Lebensqualität“ und „Lebensziele“ in Bezug auf ihre DDSZ im Vergleich.

Faktor	Mutter	Partner	Diff.	p
Zufriedenheit mit eigener Lebensqualität	5,52 (5,07-5,96)	5,32 (4,81-5,84)	0,19	0,969
Lebensziele nicht gefährdet	4,94 (4,50-5,37)	4,81 (4,38-5,23)	0,13	0,990

## ENTWICKLUNG DES SOZIALEN UMFELDES DER ELTERN

### „Passive Segregation“

Sie bezeichnet die unbeabsichtigte Ausgrenzung der Familien aus der Gesellschaft. Insgesamt verneinten 30 von 31 Partnern (97%), eine passive Segregation aufgrund des DSZ erfahren zu haben. Bei den Müttern waren es 29 von 37 (78%). Die Eltern waren sich

dabei zu 100% einig ( $p < 0,001$ ) und sowohl Partner als auch Mütter hatten die Tendenz, einer passiven Segregation „*eher nicht*“ (3/6) oder „*überwiegend nicht*“ (2/6) zuzustimmen. Allerdings wurde in keinem Fall einer passiven Segregation aufgrund des NDSZ zugestimmt. Insgesamt waren die Werte signifikant niedriger in Bezug auf den NDSZ ( $p < 0,001$ ) als auf den DSZ. Wenn also Familien klar über eine passive Segregation berichteten, dann hatte es etwas mit dem DSZ und nicht mit dem NDSZ zu tun. Einen Unterschied zur EDS-Gruppe gab es nicht.

### **„Aktive Segregation“**

Sie bezeichnet die selbstintendierte Ausgrenzung der Familien aus der Gesellschaft. Die Mehrheit der Partner (27/32 = 84%) und der Mütter (29/37 = 78%) lehnten eine selbstintendierte Ausgrenzung aufgrund des DSZ ab. Die Ablehnung war jedoch schwach mit Mittelwerten nahe an 3 (3 entsprechend schwacher Ablehnung, 4 entspricht schwacher Zustimmung). Signifikante Unterschiede zur EDS-Kohorte wurden nicht beobachtet.

### **„Mitnahme des Kindes in die Öffentlichkeit“**

19 Mütter (51%) und 25 Partner (78%) gaben an, ihr DSZ-Kind häufig in die Öffentlichkeit mitzunehmen. In Bezug auf ihr NDSZ-Kind waren es 25 Mütter (69%) und 21 (68%) Partner. Mütter und Partner behandelten dabei üblicherweise beide Zwillingsskinder gleich ( $p = 0,022$  für die Partner und  $p = 0,010$  für die Mütter). Es zeigten sich keine Unterschiede zwischen Mutter und Partner ( $p = 0,21$ ). Der Anteil der Mütter, die Angaben, ihre Kinder mit DS in die Öffentlichkeit mit zu nehmen war signifikant größer in der Kontrollgruppe ( $p = 0,002$ ). Es zeigte sich in der ordinalen logistischen Regressionsanalyse, dass stärkere Werte der Zustimmung wahrscheinlicher unter den Müttern der EDS Kontrollgruppe sind als unter den Müttern der DDSZ Fallgruppe (Koeffizient 0,55,  $p = 0,008$ ).

### **„Besondere Hilfsbereitschaft und Respekt“**

28 Mütter (78%) gaben an, dass sie sich in der Öffentlichkeit tendenziell eher unterstützt fühlen – bei den Partnern waren es 15 (50%). Im Proportionstest war dieser Unterschied signifikant ( $p = 0,018$ ). Auch die Stärke der Zustimmung war bei den Müttern signifikant größer als bei den Partnern. Dieser Umstand wird jedoch nicht stärker auf einen der bei-

den Zwillinge zurückgeführt. Es wurden keine statistisch signifikanten Unterschiede in der Wahrnehmung von DSZ bzw. NDSZ zwischen den Eltern für den Faktor „*Sozialer Bereich*“ beobachtet.

Tabelle 8: Angaben der Eltern zu den Subfaktoren „*sozialer Bereich*“ in Bezug auf ihre DDSZ im Vergleich.

Subfaktor	Zwilling	Mutter	Partner	Diff.	p
Passive Segregation	DSZ	2,76 (2,43-3,08)	2,29 (2,02-2,56)	0,47	<b>0,061</b>
	NDSZ	1,4 (1,19-1,61)	1,33 (1,13-1,54)	0,07	0,682
Aktive Segregation	DSZ	2,73 (2,33-3,13)	2,5 (2,06-2,94)	0,23	0,392
	NDSZ	1,94 (1,49-2,39)	1,78 (1,28-2,80)	0,16	0,426
Mitnahme d. Kindes in Öfftl.	DSZ	3,84 (3,35-4,33)	4,31 (3,83-4,79)	-0,47	0,156
	NDSZ	4,06 (3,56-4,55)	4,00 (3,47-4,53)	0,06	0,938
Hilfestellung & Respekt	DDSZ	4,22 (3,92-4,53)	3,47 (3,07-3,87)	0,76	<b>0,007</b>

Tabelle 9: Vergleich der Angaben beider DDSZ-Elternteile gemeinsam zu den Subfaktoren des Faktors „*Sozialer Bereich*“ über DSZ und NDSZ.

Subfaktor	DSZ	NDSZ	Diff.	p
Passive Segregation	2,54 (2,33-2,76)	1,37 (1,23-1,51)	1,17	<b>&lt;0,001</b>
Aktive Segregation	2,62 (2,33-2,91)	1,86 (1,54-2,19)	0,76	<b>&lt;0,001</b>
Mitnahme des Kindes in Öffentlichkeit	4,06 (3,72-4,40)	4,03 (3,68-4,38)	0,03	0,989

**„Ich habe mich während der Schwangerschaft völlig frei für bzw. gegen eine Fruchtwasseruntersuchung entschieden“**

Dieser Aussage stimmten 30 von 35 Müttern zu. Unter den DDSZ-Müttern gaben 6 an, eine Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt zu haben, bei den EDS war es eine Mutter. Die Zustimmung war überwiegend stark: 30 (85,7%) kreuzten „*stimme voll und ganz zu (6)*“ an, 2 (5,7%) „*stimme etwas zu (3)*“ und „*stimme überhaupt nicht zu (1)*“ in 3 Fällen (8,6%). Die Partner (n=28) gaben analog dazu in 21 von 28 Fällen (75%) an, keinen Einfluss auf die Entscheidung ihrer Partnerin genommen zu haben. Vergleicht man die Angaben von Müttern und Partnern, so ergibt sich ein recht kohärentes Bild: In Abbildung 13 wird ersichtlich, dass die Partner überwiegend angaben, keinen Einfluss auf die Entscheidung der Mütter genommen zu haben, während die Mutter überwiegend über Autonomie in der Entscheidungsfindung berichteten. 6 der 28 (21,4%) Partner berichteten über eine Einflussnahme auf die Mutter, wenn die Mutter gleichzeitig angab, dass sie völlig frei in ihrer Entscheidung war. In der Kontrollgruppe gaben alle Mütter an, in ih-

rer Entscheidung völlig frei gewesen zu sein. Der Unterschied der Proportionen war borderline signifikant ( $p=0,053$ ).

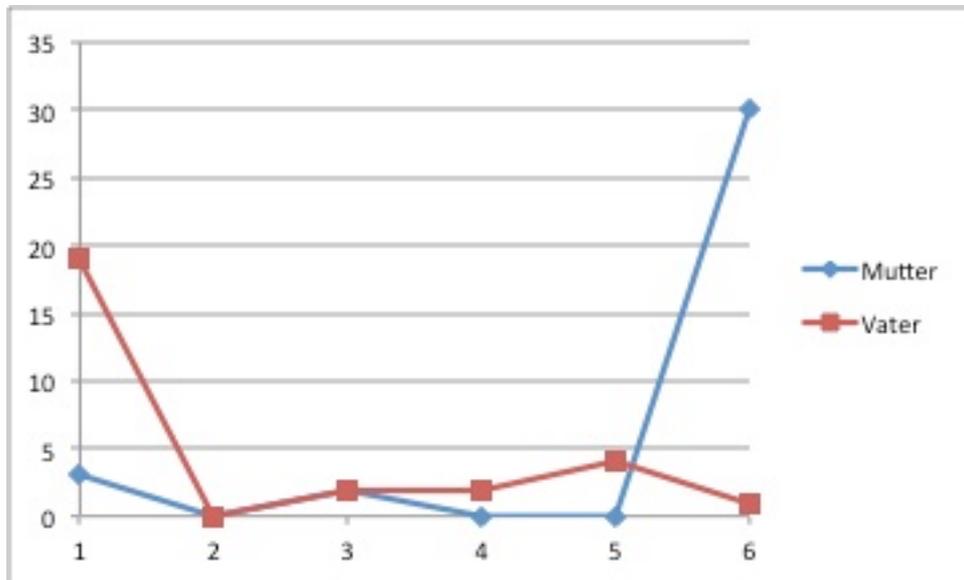


Abbildung 15: Darstellung der Angaben zur freien Entscheidung für oder gegen eine Pränataldiagnostik. Mutter und Partner im Vergleich. Absolute Häufigkeiten. Die y-Achse stellt die absolute Häufigkeit dar, auf der x-Achse findet sich der Grad der Zustimmung mit 1 entsprechend starker Ablehnung und 6 entsprechend starker Zustimmung.

## EINSTELLUNG ZUR PRÄNATALDIAGNOSTIK ALLGEMEIN

Die Mehrheit der Studienteilnehmer war nicht der Meinung, dass werdende Eltern generell vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen sollten. In der DDSZ-Kohorte waren 27 Mütter (75%) dagegen, bei ihren Partnern waren es 19 (59%). In der EDS-Kohorte waren 19 Mütter (76%) und 18 Partner (72%) dagegen. Statistisch signifikante Unterschiede wurden nicht beobachtet. Auf die Frage, ob die Eltern der Meinung waren, dass sie sich frühzeitiger und umfassender mit dem DS hätten beschäftigen sollten, stimmten 5 (14%) DDSZ-Mütter und 3 (10%) –Partner, 1 (4%) EDS-Mutter und 4 (15%)-Partner zu. Es gab keine signifikanten Unterschiede.

Die Aussage „Für werdende Eltern ist es hilfreich zu wissen, dass sie ein Kind mit Behinderung erwarten, da sie sich dann auf ein solches Kind vorbereiten können.“ wurde von 19 Müttern (51%) und 18 Partnern (58%) bejaht. Die Mütter der EDS-Kohorte stimmten mit 24% dieser Aussage seltener zu (Differenz = 27%;  $p=0,031$ ) als die Mütter der DDSZ-Kohorte. Bei den Vätern gab es keinen Unterschied.

Auf die Aussage „*Vorgeburtliche Untersuchungen tragen dazu bei, dass Frauen heute während ihrer Schwangerschaft viel unbesorgter sein können.*“ zeigte sich ebenfalls überwiegende Ablehnung. Unter den DDSZ Müttern waren 24 (65%) dagegen, unter den EDS 19 (73%). Bei den Partnern in der DDSZ Kohorte waren es 15 (48%), die Ablehnung äußerten, in der EDS-Kohorte waren es 18 (69%).

Dem gegenüber gaben 22 (59%) DDSZ-Mütter und 21 (68%) DDSZ-Partner an, dass sie es gut finden, „*dass man einige Behinderungen vor der Geburt erkennen kann.*“ Unter den EDS stand die Ablehnung im Vordergrund 21 (72%) Mütter und 14 (54%) Partner verneinten diese Aussage. Bei den Müttern war dieser Unterschied in den Proportionen signifikant (*31% absolute Differenz;  $p=0,015$* ). Auch der Vergleich der Mittelwerte war signifikant ( $p=0,007$ ) im Wilcoxon-Mann-Whitney-Test: DDSZ-Mütter hatten einen Mittelwert von 3,97 (*KI: 3,39-4,55*) im Vergleich zu 2,76 (*KI: 2,02-3,50*) bei den EDS. Zwischen den beiden Partner-Gruppen war der Test borderline-signifikant ( $p=0,053$ ) mit einem Mittelwert von 4,58 (*KI: 4,01-5,15*) in der DDSZ-Kohorte und 3,65 (*KI: 2,86-4,44*) in der EDS-Kohorte.

8 (22%) DDSZ-Mütter und 7 (27%) EDS-Mütter stimmten der Aussage „*Wenn ich noch einmal schwanger würde, ließe ich eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen.*“ zu. Unter den Vätern würden 6 (25%) der DDSZ- und 8 (30%) der EDS-Kohorte ihrer Partnerin zu einer Fruchtwasseruntersuchung raten.

Tabelle 10: Vergleich der Einstellung von DDSZ-Eltern zur Pränataldiagnostik.

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
„Werdende Eltern sollten vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen.“	2,92 (2,40-3,44)	3,16 (2,54-3,77)	-0,16	0,607
„Für Eltern ist es hilfreich zu wissen, dass sie ein Kind mit Behinderung erwarten, da sie sich dann auf ein solches Kind vorbereiten können.“	3,87 (3,30-4,44)	3,81 (3,20-4,42)	0,06	0,827
„Vorgeburtliche Untersuchungen tragen dazu bei, dass Frauen heute während ihrer Schwangerschaft viel unbesorgter sein können.“	3,00 (2,39-3,61)	3,55 (2,85-4,24)	-0,55	0,145
„Ich finde es gut, dass man einige Behinderungen vor der Geburt erkennen kann.“	3,97 (3,39-4,55)	4,58 (4,01-5,15)	-0,61	0,097
„Wenn ich noch einmal schwanger würde, ließe ich eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen.“/meiner Partnerin dazu raten	2,08 (1,33-2,84)	2,13 (1,36-2,89)	-0,04	0,959

Tabelle 11: Angaben zur Einstellung der Eltern zur Pränataldiagnostik im Allgemeinen.

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
„Werdende Eltern sollten vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen.“	3,03 (2,64-3,42)	2,70 (2,54-3,15)	0,33	0,270
„Für Eltern ist es hilfreich zu wissen, dass sie ein Kind mit Behinderung erwarten, da sie sich dann auf ein solches Kind vorbereiten können.“	3,76 (3,36-4,17)	3,27 (2,85-3,70)	0,49	0,108
„Vorgeburtliche Untersuchungen tragen dazu bei, dass Frauen heute während ihrer Schwangerschaft viel unbesorgter sein können.“	3,19 (2,77-3,62)	2,67 (2,17-3,17)	0,52	0,094
„Ich finde es gut, dass man einige Behinderungen vor der Geburt erkennen kann.“	4,25 (3,86-4,64)	3,22 (2,68-3,75)	1,03	<b>0,002</b>
„Wenn ich noch einmal schwanger würde, ließe ich eine Fruchtwasseruntersuchung durchführen.“/meiner Partnerin dazu raten	2,15 (1,69-2,61)	2,25 (1,71-2,79)	-0,10	0,724

## EINSTELLUNG ZUM TRISOMIE-BLUTTEST

Die Studienteilnehmer wurden zu ihrer Meinung zum 2012 eingeführten Bluttest auf Trisomie 21 befragt. Dies geschah noch vor der breiten medialen Aufmerksamkeit, die diesem Test kurz darauf zukam und vor der Anfang 2013 erfolgten Erweiterung des Testverfahrens auf die Trisomien 13 und 18.

Elternteile beider Kohorten waren überwiegend der Ansicht, dass der Trisomie-Bluttest allen Schwangeren zur Verfügung stehen sollte: 26 (70%) der DDSZ-Mütter, 30 (97%) der DDSZ-Partner, 19 (58%) EDS-Mütter und 19 (73%) EDS-Partner. Der Unterschied (27% absolut) zwischen Mütter und Partner der DDSZ-Kohorte war signifikant ( $p=0,004$ ) und auch zwischen beiden Partner-Kohorten (*absolute Differenz = 24%*;  $p=0,010$ ).

Dass der Test jedoch in jeder Schwangerschaft durchgeführt werden sollte, befürworteten die meisten Befragten nicht: 29 (78%) DDSZ-Mütter, 22 (71%) DDSZ-Partner und 23 (88%) EDS-Mütter bzw. 23 (88%) EDS-Väter waren dagegen.

Die DDSZ-Kohorte sprach sich überwiegend dafür aus, dass die Krankenkassen für die Kosten eines solchen Bluttest aufkommen sollten. (25 Mütter (68%) und 29 (94%) Partner) - der Unterschied war signifikant (*absolute Differenz 26%*;  $p=0,008$ ). In der EDS Kohorte waren es 11 (42%) Zustimmungen bei den Müttern und 18 (69%) bei den Partnern - auch hier mit einer (borderline) signifikant stärkeren Befürwortung seitens der Partner (*absolute Differenz 27%*;  $p=0,051$ ). Auch die Unterschiede in den Proportionen zwischen der DDSZ- und EDS-Kohorte waren signifikant ( $p=0,046$  für die Mütter und  $p=0,016$  für die Väter). Betrachtet man die Angaben in Skalenwerten, so zeigt sich ein statistisch signifikanter Unterschied zwischen DDSZ- und EDS-Kohorte sowohl in Bezug auf die Mütter (4,43 (3,84-5,02) versus 3,38 (2,53-4,24);  $p=0,045$ ) als auch die Partner (5,39 (4,98-5,80) versus 4,38 (3,63-5,14);  $p=0,033$ ).

Jedoch würden die meisten selbst nicht diesen Test in Anspruch nehmen bzw. ihrer Partnerin dazu raten. Zustimmung gaben 17 (46%) DDSZ-Mütter, 13 (42%) DDSZ-Partner, 5 (20%) EDS-Mütter und 11 (42%) EDS-Väter. Der Unterschied in den Proportionen war nur für die Mütter signifikant ( $p=0,046$ ).

Ein heterogenes Antwortverhalten zeigte sich bei der Frage, ob ein Bluttest auf Trisomien einen Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen darstellt. Diese Aussage lehnte die Mehrheit der DDSZ-Mütter ab (22, entsprechend 59%) während ihre Partner dem mehrheitlich zustimmten (19, entsprechend 63%). Dieser Unterschied war schwach borderline signifikant ( $p=0,064$ ). In der EDS-Gruppe dagegen stimmten 17 Mütter (71%) und 13 Partner (50%) zu. Dieser Unterschied war nicht signifikant ( $p=0,133$ ). Der Unterschied in den Proportionen war zwischen den Mütter von DDSZ und EDS signifikant (*absolute Differenz: 30%*;  $p=0,021$ ). So auch der Unterschied der Mittelwerte

( $p=0,020$ ): DDSZ-Mütter 3,19 (2,54-3,84), EDS-Mütter 4,42 (3,61-5,22). Diese Differenzen wurden jedoch nicht bei den Partnern beobachtet ( $p=0,315$  für den Test der Proportionen).

Jedoch herrscht unter allen Befragten die mehrheitliche Meinung, dass sich durch den Bluttest die gesellschaftliche Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung verschlechtern würde: 24 (65%) DDSZ-Mütter, 19 (61%) -Partner, 18 (72%) EDS-Mütter und 18 (72%) -Partner stimmten dieser Aussage zu. Eine noch stärkere Zustimmungstendenz zeigte sich bei der Frage, ob sich durch die Verfügbarkeit des Bluttests das gesellschaftliche Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, verschlechtern würde: Der Ansicht waren 26 (70%) DDSZ-Mütter, 18 (60%) -Partner, 22 (88%) EDS-Mütter und 19 (73%). Ein signifikanter ( $p=0,029$ ) Unterschied zeigte sich im Vergleich der Mittelwerte der Angaben von DDSZ- und EDS-Müttern: 4,30 (3,78-4,81) und 5,08 (4,58-5,58), Differenz: -0,78 Skalenwerte.

Tabelle 12: Gepaarter Vergleich der Antworten von Mutter und Partner auf die Fragen: "Wenn es die Möglichkeit gäbe, in einer Schwangerschaft durch einen einfachen Bluttest bei der Mutter die Gefahr einer geistigen Behinderung beim werdenden Kind zuverlässig zu erkennen oder auszuschließen, dann..."

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
... sollte diese Untersuchung auf Wunsch allen Schwangeren zur Verfügung stehen."	4,45 (3,83-5,07)	5,23 (4,85-5,60)	-0,77	<b>0,055</b>
... sollte diese Untersuchung in jeder Schwangerschaft durchgeführt werden."	2,55 (1,86-3,24)	2,55 (1,83-3,26)	0	0,948
... sollten die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchung tragen."	4,23 (3,55-4,90)	5,39 (4,98-5,80)	-1,16	<b>0,029</b>
... würde ich selbst eine solche Untersuchung in Anspruch nehmen / ...meiner Partnerin dazu raten."	3,26 (2,54-3,98)	3,16 (2,46-3,86)	0,10	0,676
... würde ich das als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen empfinden."	3,07 (2,37-3,77)	3,87 (3,14-4,59)	-0,8	0,191
... würde sich die Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung in der Gesellschaft verschlechtern."	4 (3,39-4,61)	3,94 (3,24-4,63)	0,06	0,860
... würde sich das Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, in der Gesellschaft verschlechtern."	4,13 (3,59-4,68)	3,73 (3,08-3,96)	0,40	0,191

Tabelle 13: Antworten der DDSZ- und EDS-Eltern auf die Fragen: "Wenn es die Möglichkeit gäbe, in einer Schwangerschaft durch einen einfachen Bluttest bei der Mutter die Gefahr einer geistigen Behinderung beim werdenden Kind zuverlässig zu erkennen oder auszuschließen, dann..."

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
... sollte diese Untersuchung auf Wunsch allen Schwangeren zur Verfügung stehen."	4,81 (4,46-5,15)	4,15 (3,59-4,71)	0,65	0,130
... sollte diese Untersuchung in jeder Schwangerschaft durchgeführt werden."	2,47 (2,03-2,92)	1,92 (1,50-2,34)	0,55	0,112
... sollten die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchung tragen."	4,87 (4,49-5,25)	3,88 (3,32-4,45)	0,98	<b>0,008</b>
... würde ich selbst eine solche Untersuchung in Anspruch nehmen / ...meiner Partnerin dazu raten."	3,09 (2,63-3,55)	2,74 (2,16-3,32)	0,35	0,272
... würde ich das als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen empfinden."	3,49 (3,01-3,97)	3,94 (3,38-4,50)	-0,45	0,183
... würde sich die Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung in der Gesellschaft verschlechtern."	4,01 (3,58-4,45)	4,40 (3,90-4,90)	-0,39	0,184
... würde sich das Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, in der Gesellschaft verschlechtern."	4,04 (3,64-4,45)	4,73 (4,29-5,17)	-0,68	<b>0,011</b>

## EINSTELLUNG ZUR PRÄIMPLANTATIONS DIAGNOSTIK

Die DDSZ-Kohorte war überwiegend der Ansicht, dass Präimplantationsdiagnostik allen Paaren mit Kinderwunsch zur Verfügung stehen sollte (20 Mütter (56%), 24 Partner (77%)). Der Unterschied war borderline signifikant ( $p=0,060$ ). In der EDS-Kohorte waren es 9 Mütter (35%) und 12 Partner (46%). Der Unterschied zwischen den Partnern von EDS und DDSZ war signifikant ( $p=0,015$ ). Auch in dem Vergleich der Mittelwerte zeigten sich signifikante Unterschiede sowohl zwischen den beiden Mutter-(DDSZ: 3,58 (2,88-4,29), EDS: 2,5 (1,76-3,24), Differenz 1,08;  $p=0,044$ ) als auch der Partner-Kohorten (DDSZ: 4,84 (4,34-5,34), EDS: 3,42 (2,60-4,25), Differenz 1,42;  $p=0,007$ ).

Dass diese Untersuchung jedoch vor jeder künstlichen Befruchtung durchgeführt werden sollte, stieß überwiegend auf Ablehnung: DDSZ-Mütter 28 (78%), -Partner 16 (52%), EDS-Mütter 25 (96%) und Partner 20 (77%). Der niedrigere Anteil der Zustimmung unter den Partnern im Vergleich zu den Müttern war signifikant sowohl innerhalb der DDSZ- ( $p=0,025$ ) als auch der EDS-Kohorte ( $p=0,042$ ). Ebenso war der Unterschied zwischen DDSZ und EDS sowohl im Vergleich der Mütter ( $p=0,043$ ) als auch der Part-

ner ( $p=0,049$ ) signifikant. Signifikant ( $p=0,060$ ) war der Unterschied der Mittelwerte zwischen den beiden Partner-Kohorten: DDSZ 3,39 (2,64-4,13); EDS 2,38 (1,61-3,16). Während die Mehrheit der DDSZ-Kohorte dafür (19 Mütter (53%), 20 Partner (65%)) war, dass präimplantationsdiagnostische Maßnahmen von den Krankenkassen bezahlt werden sollten, war das bei den EDS-Eltern nicht der Fall (4 Mütter (15%), 10 Partner (38%) - schwach signifikante Differenz ( $p=0,061$ )). Der Unterschied zwischen DDSZ und EDS war signifikant sowohl für die Mütter ( $p=0,003$ ) als auch schwach für die Partner ( $p=0,050$ ). Der Unterschied der Mittelwerte war zwischen beiden Mütter-Kohorten signifikant ( $p=0,018$ ): DDSZ 3,47 (2,70-4,24); EDS 2,00 (1,30-2,70).

Nur eine Minderheit der Mütter (10 (28%) DDSZ, 2 (8%) EDS) würde selbst eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch nehmen. Dieser Unterschied ist borderline signifikant ( $p=0,056$ ). Demgegenüber sagten 17 (55%) der DDSZ-Partner, dass sie heute ihrer Partnerin dazu raten würden, unter den EDS-Partnern waren es 7 (27%) - ein signifikanter Unterschied ( $p=0,034$ ). Die Unterschiede der Mittelwerte waren signifikant sowohl für die beiden Mutter- ( $p=0,023$ ) als auch die Partner-Kohorten ( $p=0,028$ ). Bei den Müttern war es 2,44 (1,82-3,07) in der DDSZ- und 1,48 (1,03-1,93) in der EDS-Kohorte; Differenz 0,96. Bei den Vätern respektive 3,48 (2,78-4,19) und 2,42 (1,62-3,22); Differenz 1,06.

Bei der Frage, ob die Befragten die Verfügbarkeit der Präimplantationsdiagnostik in Deutschland als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen empfinden würden, stimmten 21 (58%) DDSZ-Mütter und 14 (47%) -Partner zu. In der EDS-Kohorte waren es respektive 22 (85%) und 14 (54%). Der Unterschied zwischen Mutter und Partner war signifikant ( $p=0,016$ ) in der EDS-Kohorte. Ebenso der Unterschied zwischen den DDSZ- und EDS-Müttern ( $p=0,027$ ). Die Mittelwerte waren signifikant ( $p=0,008$ ) unterschiedlich zwischen den DDSZ- (3,81; 3,10-4,51) und EDS-Müttern (5,12; 4,48-5,75).

Mehrheitlich äußerten die Befragten die Sorge, dass sich durch Präimplantationsdiagnostik die gesellschaftliche Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung verschlechtern könnte. (DDSZ-Mütter: 25 (69%), -Partner 17 (55%), EDS-Mütter (92%), -Partner 17(65%)). Dass mehr EDS-Mütter diese Bedenken angaben als DDSZ-Mütter und ihre EDS-Partner, war signifikant ( $p=0,029$  respektive  $p=0,018$ ). Die Mittelwerte waren signi-

signifikant ( $p=0,019$ ) unterschiedlich zwischen den DDSZ- (4,31; 3,70-4,92) und EDS-Müttern (5,27; 4,76-5,77).

Bei der Frage, ob sich das gesellschaftliche Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, verschlechtern würde, stimmten 27 (75%) DDSZ-Mütter, 18 (58%) -Partner, 25 (96%) EDS-Mütter und 18 (69%) -Partner zu. Der Unterschied zwischen EDS-Müttern und ihren Partnern war signifikant ( $p=0,010$ ), ebenso der Unterschied zwischen DDSZ- und EDS-Müttern ( $p=0,025$ ). Die Mittelwerte waren signifikant ( $p=0,021$ ) unterschiedlich zwischen den DDSZ- (4,42; 3,85-4,98) und EDS-Müttern (5,35; 4,95-5,74).

Tabelle 14: Antworten auf die Fragen: "Wenn es in Deutschland die Möglichkeit gäbe, im Rahmen einer künstlichen Befruchtung eine genetische Untersuchung auf die Gefahr einer geistigen Behinderung vor Beginn einer Schwangerschaft durchzuführen (Präimplantationsdiagnostik), dann..."

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
... sollte sie auf Wunsch allen Paaren mit Kinderwunsch zur Verfügung stehen."	3,40 (2,63-4,17)	4,93 (4,45-5,41)	-1,53	<b>0,014</b>
... sollte sie vor jedem Einpflanzen eines Embryos durchgeführt werden."	2,23 (1,51-2,95)	3,43 (2,67-4,20)	-1,2	<b>0,009</b>
... sollten die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchung tragen."	3,27 (2,41-4,12)	4,23 (3,50-4,97)	-0,97	0,167
... würde ich selbst eine solche Untersuchung in Anspruch nehmen / ...meiner Partnerin dazu raten."	2,47 (1,78-3,15)	3,53 (2,81-4,26)	-1,07	<b>0,019</b>
... würde ich das als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen empfinden."	3,72 (2,94-4,51)	3,41 (2,58-4,25)	0,31	0,582
... würde sich die Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung in der Gesellschaft verschlechtern."	4,2 (3,53-4,87)	3,77 (3,02-4,52)	0,43	0,407
... würde sich das Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, in der Gesellschaft verschlechtern."	4,37 (3,76-4,97)	3,70 (3,01-4,39)	0,67	0,169

Tabelle 15: Antworten auf die Fragen: "Wenn es in Deutschland die Möglichkeit gäbe, im Rahmen einer künstlichen Befruchtung eine genetische Untersuchung auf die Gefahr einer geistigen Behinderung vor Beginn einer Schwangerschaft durchzuführen (Präimplantationsdiagnostik), dann..."

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
...sollte sie auf Wunsch allen Paaren mit Kinderwunsch zur Verfügung stehen."	4,16 (3,71-4,62)	2,96 (2,41-3,51)	1,20	<b>0,001</b>
...sollte sie vor jedem Einpflanzen eines Embryos durchgeführt werden."	2,75 (2,25-3,24)	1,85 (1,42-2,27)	0,90	<b>0,017</b>
... sollten die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchung tragen."	3,84 (3,31-4,36)	2,63 (2,07-3,20)	1,20	<b>0,006</b>
...würde ich selbst eine solche Untersuchung in Anspruch nehmen / Meiner Partnerin dazu raten."	2,93 (2,45-3,40)	1,96 (1,49-2,43)	0,96	<b>0,002</b>
...würde ich das als Angriff auf das Lebensrecht von behinderten Menschen empfinden."	3,65 (3,13-4,17)	4,35 (3,80-4,89)	-0,69	0,080
... würde sich die Stellung von Menschen mit geistiger Behinderung in der Gesellschaft verschlechtern."	4,09 (3,62-4,55)	4,71 (4,23-5,19)	-0,62	<b>0,060</b>
... würde sich das Ansehen von Eltern, die ein geistig behindertes Kind bekommen, in der Gesellschaft verschlechtern."	4,12 (3,69-4,55)	4,81 (4,35-5,26)	-0,69	<b>0,018</b>

## EINSTELLUNG ZUM SCHWANGERSCHAFTSABBRUCH

„Ich lehne Abtreibung grundsätzlich ab“ – dieser Aussage stimmten 18 (49%) DDSZ-Mütter, 14 (44%) –Partner, 17 (65%) EDS-Mütter und 14 (54%) –Partner zu.

Eine weit überwiegende Mehrheit lehnte die Aussage „Heute würde ich mich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn ich wüsste, dass ich ein Kind mit geistiger Behinderung erwarte.“ ab: In der DDSZ Gruppe lehnten 34 (92%) Mütter und 27 (87%) Partner die Aussage ab. In der EDS Gruppe waren es 25 (96%) Mütter und 26 (100%) Partner. Unter den beiden Partner-Kohorten war der Unterschied schwach grenzwertig signifikant ( $p=0,058$ ). Dass beide Partner gemeinsam dieser Aussage zustimmen, ist wahrscheinlich (*Odds Ratio* = 26;  $p=0,022$ ). Die Eltern sind sich also meistens einig in dieser Einschätzung.

Die Mehrheit der Studienteilnehmer bejahte die Aussage: „Die Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch wegen einer Behinderung sollte von jeder betroffenen Familie selbst getroffen werden.“: 32 (86%) DDSZ-Mütter, 24 (77%) –Partner, 21 (81%) EDS-Mütter und 19 (73%) –Partner.

„Ich kann verstehen, wenn sich andere für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn sie ein Kind mit geistiger Behinderung erwarten.“ Hier bejahten die Mütter (22: 59%) und Partner (22: 71%) aus der DDSZ die Aussage. In der EDS-Gruppe waren es 12 (46%) Mütter und 13 (50%) Partner. Die Unterschiede waren jedoch nicht signifikant.

Ob beim vorgeburtlichen Nachweis einer Behinderung keine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch erlaubt sein sollte, wurde sehr uneinheitlich beantwortet (statistisch signifikante Unterschiede wurden nicht beobachtet). Unter den DDSZ waren 17 (47%) Mütter und 12 (41%) Partner dafür. Bei den EDS waren es 16 (62%) Mütter und 12 (48%) Partner.

Tabelle 16: Angaben zur Einstellung der Eltern zum Schwangerschaftsabbruch.

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
„Ich lehne Abtreibung grundsätzlich ab“	3,78 (2,68-4,07)	3,28 (2,63-3,93)	0,09	0,912
„Heute würde ich mich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn ich wüsste, dass ich ein Kind mit geistiger Behinderung erwarte.“	1,52 (1,09-1,94)	1,68 (1,22-2,14)	-0,16	0,589
„Die Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch wegen einer Behinderung sollte von jeder betroffenen Familie selbst	5,13 (4,58-5,68)	4,58 (4,04-5,12)	0,55	<b>0,037</b>

getroffen werden.“				
„Ich kann verstehen, wenn sich andere für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn sie ein Kind mit geistiger Behinderung erwarten.“	3,84 (3,22-4,46)	4,23 (3,73-4,72)	-0,39	0,451
„Beim vorgeburtlichen Nachweis einer Behinderung sollte keine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch erlaubt sein.“	3,54 (2,93-4,15)	3,21 (2,60-3,82)	0,32	0,527

Tabelle 17: Angaben zur Einstellung der Eltern zum Schwangerschaftsabbruch.

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
„Ich lehne Abtreibung grundsätzlich ab“	3,32 (2,87-3,77)	3,92 (3,36-4,48)	-0,60	0,090
„Heute würde ich mich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn ich wüsste, dass ich ein Kind mit geistiger Behinderung erwarte.“	1,57 (1,30-1,85)	1,23 (1,04-1,42)	0,34	0,108
„Die Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch wegen einer Behinderung sollte von jeder betroffenen Familie selbst getroffen werden.“	4,87 (4,50-5,24)	4,81 (4,34-5,28)	0,06	0,945
„Ich kann verstehen, wenn sich andere für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden, wenn sie ein Kind mit geistiger Behinderung erwarten.“	4,04 (3,67-4,42)	3,56 (3,08-4,04)	0,49	0,121
„Beim vorgeburtlichen Nachweis einer Behinderung sollte keine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch erlaubt sein.“	3,42 (3,02-3,81)	3,71 (3,19-4,22)	-0,29	0,351

## EINSTELLUNG ZUM SELEKTIVEN FETOZID

Zu der Aussage, dass der selektive Fetozyd allen Schwangeren in dieser Situation zur Verfügung stehen sollte, äußerte sich die Mehrheit ablehnend: 24 (65%) DDSZ-Mütter, 17 (55%) –Partner, 19 (76%) EDS-Mütter und 21 (81%) –Partner. Der Unterschied der Proportionen war nur zwischen den Partnern beider Kohorten signifikant ( $p=0,039$ ). Dagegen war der Unterschied der Mittelwerte bei den Müttern im Wilcoxon-Mann-Whitney-Test signifikant ( $p=0,043$ ) mit 2,92 (2,31-3,53) für die DDSZ- und 2,12 (1,38-2,86) für die EDS-Kohorte.

Die Mehrheit gab auch an, dass für sie ein selektiver Fetozyd in Anbetracht ihrer Kinder nicht in Frage kommen würde: 32 (86%) DDSZ-Mütter, 22 (71%) –Partner, 21 (81%) EDS-Mütter und 20 (80%) –Partner. Der Anteil der Mütter, die zu dem Zeitpunkt ihrer

Schwangerschaft mit dem DS-Kind einen selektiven Fetozyd für sich selbst in Betracht gezogen hätte bzw. der Partner, die ihrer Partnerin dazu geraten hätten, war gering: Es äußerten sich 34 (94%) DDSZ-Mütter, 27 (90%) –Partner, 25 (100%) EDS-Mütter und 23 (88%) –Partner dagegen.

Bis auf einen Partner aus der DDSZ-Kohorte und zwei Partner aus der EDS-Kohorte lehnten alle Studienteilnehmer die Aussage *"Die Möglichkeit, bei einer Zwillingsschwangerschaft nur die Schwangerschaft für das von einer Behinderung betroffene Kind abzuberechnen und das gesunde Kind auszutragen (Selektiver Fetozyd / Schwangerschaftsreduktion) finde ich selbst dann gerechtfertigt, wenn damit das Leben des gesunden Kindes gefährdet wird."* ab. Sogar wenn durch den Eingriff die Lebenschancen des NDSZ verbessert werden würden, würden nur 5 (14%) DDSZ- Mütter, 3 (10%) –Partner, 2 (8%) EDS-Partner und keine (0%) EDS-Mutter diesen befürworten. Ähnlich war das Antwortverhalten auf die Frage, ob der selektive Fetozyd einem kompletten Schwangerschaftsabbruch vorgezogen werden sollte. Die Mehrheit war dagegen: 32 (86%) DDSZ-Mütter, 24 (77%) –Partner, 17 (71%) EDS-Mütter und 14 (61%) –Partner.

Tabelle 18: Antworten auf die Fragen: *"Die Möglichkeit, bei einer Zwillingsschwangerschaft nur die Schwangerschaft für das von einer Behinderung betroffene Kind abzuberechnen und das gesunde Kind auszutragen (Selektiver Fetozyd / Schwangerschaftsreduktion)..."*

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
<i>... sollte auf Wunsch allen Schwangeren in dieser Situation zur Verfügung stehen."</i>	3,16 (2,48-3,84)	3,26 (2,51-4,01)	-0,10	0,548
<i>... würde für mich in Anbetracht meiner Kinder nicht in Frage kommen."</i>	5,23 (4,62-5,83)	4,48 (3,74-5,22)	0,74	<b>0,036</b>
<i>... hätte ich zum Zeitpunkt meiner Schwangerschaft ernsthaft in Betracht gezogen / meiner Partnerin nahe gelegt."</i>	1,24 (1,00-1,56)	1,66 (1,23-2,08)	-0,41	<b>0,043</b>
<i>... finde ich selbst dann gerechtfertigt, wenn damit das Leben des gesunden Kindes gefährdet wird."</i>	1,03 (1,00-1,10)	1,58 (1,03-2,13)	-0,55	<b>0,024</b>
<i>... sollte wahr genommen werden, weil damit die Lebenschancen des gesunden Kindes verbessert wird (in Bezug auf Schwangerschaft, Geburt und das Leben)."</i>	1,74 (1,21-2,28)	1,97 (1,43-2,51)	-0,23	0,148
<i>... sollte einem kompletten Schwangerschaftsabbruch vorgezogen werden."</i>	1,74 (1,28-2,21)	2,13 (1,45-2,80)	-0,39	0,700

Tabelle 19: Antworten auf die Fragen: *"Die Möglichkeit, bei einer Zwillingsschwangerschaft nur die Schwangerschaft für das von einer Behinderung betroffene Kind abzuberechnen und das gesunde Kind auszu-*

<i>tragen (Selektiver Fetozyd / Schwangerschaftsreduktion)...</i>				
Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
<i>... sollte auf Wunsch allen Schwangeren in dieser Situation zur Verfügung stehen."</i>	3,07 (2,61-3,54)	2,27 (1,77-2,78)	0,80	<b>0,014</b>
<i>... würde für mich in Anbetracht meiner Kinder nicht in Frage kommen."</i>	4,88 (4,43-5,33)	4,92 (4,38-5,46)	-0,04	0,730
<i>... hätte ich zum Zeitpunkt meiner Schwangerschaft ernsthaft in Betracht gezogen / meiner Partnerin nahe gelegt."</i>	1,47 (1,20-1,74)	1,27 (1,00-1,55)	0,20	0,112
<i>... finde ich selbst dann gerechtfertigt, wenn damit das Leben des gesunden Kindes gefährdet wird."</i>	1,28 (1,03-1,53)	1,21 (1,00-1,42)	0,07	0,891
<i>... sollte wahrgenommen werden, weil damit die Lebenschancen des gesunden Kindes verbessert wird (in Bezug auf Schwangerschaft, Geburt und das Leben)."</i>	1,78 (1,44-2,12)	1,41 (1,17-1,65)	0,37	0,273
<i>... sollte einem kompletten Schwangerschaftsabbruch vorgezogen werden."</i>	1,94 (1,56-2,32)	2,60 (2,02-3,17)	-0,65	<b>0,067</b>

## **DIE GESELLSCHAFTLICHEN RAHMENBEDINGUNGEN**

### **Down-Syndrom und Behinderung im Kontext der Gesellschaft**

Eine stark überwiegende Mehrheit war der Ansicht, dass Menschen mit DS ein wichtiger Bestandteil unserer Gesellschaft sind. Die Mütter der DDSZ-Kohorte stimmten zu 97% zu (35 Personen), die Partner zu 75% (24 Personen). In der EDS-Kohorte waren es 96% (24) und 88% (23) respektive. Der Unterschied der Proportionen zwischen Müttern und Partnern war innerhalb der DDSZ-Kohorte signifikant ( $p=0,007$ ).

Die Mehrheit der Befragten war der Ansicht, dass heute auf Frauen ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck lasten würde, gesunde Kinder zur Welt zu bringen. In der DDSZ-Kohorte stimmten 28 (76%) Mütter und 21 (68%) Partner zu. In der EDS-Kohorte waren es 23 (88%) und 20 (77%) respektive.

Die Aussage, „Frauen mit hohem Risiko sollten besser keine Kinder bekommen.“ wurde größtenteils abgelehnt: Zu 84% von Müttern (31) der DDSZ-Kohorte und zu 84% von ihren Partnern (26). In der EDS-Kohorte waren es 88% der Mütter (23) und 96% der Partner (25), die die Aussage ablehnten.

33 (89%) DDSZ-Mütter, 28 (88%) –Partner, 24 (92%) EDS-Mütter und 24 (92%) –Partner waren der Ansicht, dass es Familien mit behinderten Kindern heute in der Gesellschaft leichter haben als vor 30 Jahren. Ihrer Einschätzung nach steht heute mehr

Geld für die Förderung behinderter Kinder zur Verfügung als vor 30 Jahren (DDSZ: 33 (89%) Mütter, 27 (87%) Partner; EDS: 23 (92%) Mütter, 22 (88%) Partner). Die Mütter der DDSZ-Gruppe (5,13; KI: 4,77-5,51) stimmten dem stärker zu als die Mütter der EDS-Gruppe (4,56; KI: 4,11-5,01;  $p=0,023$ ). Deutlich ausgeprägt war auch der Grad der Zustimmung zu der Aussage, ob Kinder mit geistiger Behinderung heute besser gefördert werden als vor 30 Jahren (DDSZ: 37 (100%) Mütter, 27 (87%) Partner; EDS: 25 (96%) Mütter, 26 (100%) Partner). Wieder stimmten die Mütter der DDSZ-Kohorte stärker zu als die der EDS-Kohorte (5,73 (KI: 5,54-5,92) versus 5,31 (KI: 4,87-5,75;  $p=0,042$ ). 100% Zustimmung erfuhr die Aussage „Der Fortschritt der Medizin hat in den letzten 30 Jahren die Lebenschancen von behinderten Kindern verbessert.“ Ob jedoch heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren in der Gesellschaft herrscht als vor 30 Jahren, zeigte stärkere Kontroversen: In der DDSZ-Gruppe stimmten 21 (58%) Mütter und 15 (48%) Partner zu, in EDS-Gruppe 11 (42%) und 13 (50%).

Der Aussage „Ich habe Angst um die Zukunft meines Kindes“ stimmten 29 (78%) DDSZ-Mütter und 20 (63%) Partner zu. In der EDS-Kohorte waren es 18 (69%) und 12 (46%). Die Unterschiede waren nicht signifikant.

Tabelle 20: Angaben zur Einstellung der Eltern zu dem gesellschaftlichen Kontext von Behinderung.

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
„Menschen mit Down-Syndrom sind ein wichtiger Bestandteil unserer Gesellschaft.“	5,74 (5,47-6,00)	4,94 (4,44-5,43)	0,81	<b>&lt;0,001</b>
„Heute lastet ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck auf Frauen, gesunde Kinder zur Welt zu bringen.“	4,81 (4,25-5,36)	4,39 (3,85-4,92)	0,42	0,102
„Frauen mit hohem Risiko sollten besser keine Kinder bekommen.“	1,87 (1,41-2,33)	1,94 (1,43-2,44)	-0,06	0,918
„Familien mit behinderten Kindern haben es heute in der Gesellschaft leichter als vor 30 Jahren.“	5,09 (4,69-5,50)	4,97 (4,56-5,37)	0,13	0,654
„Für die die Förderung behinderter Kinder steht heute mehr Geld zur Verfügung als vor 30 Jahren.“	5,10 (4,69-5,50)	5,00 (4,52-5,48)	0,10	0,831
„Kinder mit geistiger Behinderung werden heute besser gefördert als vor 30 Jahren.“	5,68 (5,46-5,90)	5,19 (4,80-5,59)	0,48	<b>0,023</b>
„Der Fortschritt der Medizin hat in den letzten 30 Jahren die Lebenschance von behinderten Kindern verbessert.“	5,71 (5,54-5,88)	5,65 (5,44-5,85)	0,06	0,586
„In der Gesellschaft herrscht heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren als vor 30 Jahren“	3,73 (3,24-4,22)	3,57 (2,96-4,17)	0,17	0,559
„Ich habe Angst um die Zukunft meines Kindes“	4,34 (3,85-4,84)	3,84 (3,29-4,40)	0,5	<b>0,068</b>

Tabelle 21: Angaben zur Einstellung der Eltern zu dem gesellschaftlichen Kontext von Behinderung.

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
„Menschen mit Down-Syndrom sind ein wichtiger Bestandteil unserer Gesellschaft.“	5,35 (5,08-5,63)	5,39 (5,10-5,68)	-0,04	0,693
„Heute lastet ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck auf Frauen, gesunde Kinder zur Welt zu bringen.“	4,66 (4,30-5,03)	4,62 (4,22-5,01)	0,05	0,610
„Frauen mit hohem Risiko sollten besser keine Kinder bekommen.“	1,94 (1,61-2,27)	1,63 (1,29-1,97)	0,31	0,149
„Familien mit behinderten Kindern haben es heute in der Gesellschaft leichter als vor 30 Jahren.“	5,00 (4,71-5,29)	5,15 (4,87-5,44)	-0,15	0,623
„Für die die Förderung behinderter Kinder steht heute mehr Geld zur Verfügung als vor 30 Jahren.“	5,07 (4,78-5,36)	4,66 (4,36-4,96)	0,41	<b>0,011</b>
„Kinder mit geistiger Behinderung werden heute besser gefördert als vor 30 Jahren.“	5,49 (5,27-5,70)	5,42 (5,18-5,67)	0,06	0,358
„Der Fortschritt der Medizin hat in den letzten 30 Jahren die Lebenschance von behinderten Kindern verbessert.“	5,69 (5,57-5,81)	5,65 (5,50-5,81)	0,04	0,811
„In der Gesellschaft herrscht heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren als vor 30 Jahren“	3,61 (3,26-3,96)	3,54 (3,17-3,91)	0,07	0,780
„Ich habe Angst um die Zukunft meines Kindes“	4,19 (3,84-4,54)	3,75 (3,34-4,16)	0,44	0,075

### Forschung und Technologie

Die Eltern waren mehrheitlich der Meinung, Forschung, die zum Ziel hat, dass Kinder mit geistiger Behinderung nicht mehr geboren werden, solle vom Staat nicht gefördert werden (DDSZ: 25 (71%) Mütter, 18 (56%) Partner. EDS: 20 (83%) Mütter, 16 (67%) Partner). Für ein Verbot sprachen sich 20 (57%) Mütter, 15 (50%) Partner unter den DDSZ aus, bei den EDS waren es 18 (75%) Mütter, 14 (56%) Partner. Die Tendenz der Zustimmung war signifikant ( $p=0,032$ ) deutlicher ausgeprägt bei den EDS- (5,29; KI: 4,80-5,78) als bei den DDSZ-Müttern (4,51; KI 3,98-5,05).

Die Aussage „Der Staat sollte besser Forschung über Therapien bei Behinderung unterstützen als Forschung über vorgeburtliche Untersuchungen.“ fand mehrheitliche Zustimmung sowohl in der DDSZ-Kohorte (32 (89%) Mütter, 25 (81%) Partner) als auch in der EDS-Kohorte (23 (92%) Mütter, 23 (88%) Partner).

Tabelle 22: Gepaarter Vergleich der Einstellung der Eltern zur Forschung und Technologie.

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
„Forschung, die zum Ziel hat, dass keine Kinder mit geistiger Behinderung mehr geboren werden, sollte vom Staat nicht gefördert werden.“	4,70 (4,16-5,24)	3,97 (3,28-4,66)	0,73	0,151
„Forschung, die zum Ziel hat, dass keine Kinder mit geistiger Behinderung mehr geboren werden, sollte verboten werden.“	4,07 (3,37-4,77)	3,79 (3,02-4,57)	0,28	0,517
„Der Staat sollte besser Forschung über Therapien bei Behinderung unterstützen als Forschung über vorgeburtliche Untersuchungen.“	5,33 (4,91-5,75)	4,83 (4,35-5,31)	0,50	<b>0,065</b>

Tabelle 23: Angaben zur Einstellung der Eltern zur Forschung und Technologie.

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
„Forschung, die zum Ziel hat, dass keine Kinder mit geistiger Behinderung mehr geboren werden, sollte vom Staat nicht gefördert werden.“	4,19 (3,77-4,62)	4,85 (4,37-5,34)	-0,66	<b>0,016</b>
„Forschung, die zum Ziel hat, dass keine Kinder mit geistiger Behinderung mehr geboren werden, sollte verboten werden.“	3,86 (3,37-4,35)	4,35 (3,81-4,88)	-0,49	0,140
„Der Staat sollte besser Forschung über Therapien bei Behinderung unterstützen als Forschung über vorgeburtliche Untersuchungen.“	5,00 (4,67-5,33)	5,47 (5,19-5,75)	-0,47	<b>0,052</b>

### Selbsthilfe

„Durch den Kontakt zu anderen Eltern von behinderten Kindern kann man viel für sein eigenes Kind lernen.“ - diese Aussage erfuhr starke Zustimmung: 34 (92%) Mütter und 28 (88%) Partner aus der DDSZ-Kohorte sowie 26 (100%) Mütter und 23 (92%) Partner aus der EDS-Kohorte stimmten zu. Die meisten Studienteilnehmer gaben an, sich nicht in einer Selbsthilfegruppe zu engagieren. Über ein Engagement berichteten 17 (46%) DDSZ-Mütter, 8 (25%) –Partner, 14 (53%) EDS-Mütter und 8 (31%) –Partner. Dennoch glaubt die Mehrheit daran, dass Elternvereinigungen in Politik und Gesellschaft viel für behinderte Kinder erreichen können (DDSZ: 30 (81%) Mütter, 26 (81%) Partner; EDS: 22 (85%) Mütter, 18 (69%) Partner).

Tabelle 24: Gepaarter Vergleich der Angaben zur Einstellung zum Stellenwert der Selbsthilfe.

Frage	Mutter	Partner	Diff.	p
„Durch den Kontakt zu anderen Eltern von behinderten Kindern kann man viel für sein eigenes Kind lernen.“	5,19 (4,86-5,51)	4,81 (4,38-5,24)	0,38	0,198
„Ich engagiere mich in einer Selbsthilfegruppe“	3,28 (2,51-4,05)	2,28 (1,65-2,92)	1,00	<b>0,043</b>
„Elternvereinigungen können in Politik und Gesellschaft viel für behinderte Kinder erreichen.“	4,69 (4,28-5,09)	4,59 (4,11-5,08)	0,09	0,778

Tabelle 25: Angaben zur Einstellung der Eltern zum Stellenwert der Selbsthilfe.

Frage	DDSZ	EDS	Diff.	p
„Durch den Kontakt zu anderen Eltern von behinderten Kindern kann man viel für sein eigenes Kind lernen.“	5 (4,74-5,26)	5,33 (5,08-5,59)	-0,33	<b>0,063</b>
„Ich engagiere mich in einer Selbsthilfegruppe“	2,84 (2,35-3,33)	3,31 (2,73-3,88)	-0,47	0,166
„Elternvereinigungen können in Politik und Gesellschaft viel für behinderte Kinder erreichen.“	4,59 (4,29-4,90)	4,44 (4,07-4,82)	0,15	0,531

## DISKUSSION DER METHODIK

### **STICHPROBENUMFANG**

Auch wenn es sich um die weltweit bislang größte Gruppe handelt, so scheint der geringe Umfang ( $n < 60$ ) und die starke Heterogenität der Studienkohorte schränke die statistische Power der Studienergebnisse ein. Die Standarddeviation (SD) und der Standard-Fehler (s.e.) einer kleinen Stichprobe haben die Tendenz, die SD und den s.e. der wahren Population systematisch zu überschätzen [53]. Viele Sonderfälle beeinflussen die Vergleichbarkeit untereinander negativ und reduzieren die Möglichkeit, Störfaktoren auszuschließen. Ausreißer beeinflussen das KI und den p-Wert. Bemisst man jedoch das Studien-n an der geschätzten (kleinen) Anzahl der wahren Grundgesamtheit, so liegt insgesamt doch eine angemessen große Kohorte vor - insbesondere für eine Initialstudie. Vergleiche der Einflussfaktoren zwischen Familien, die sich ( $n=6$ ) für bzw. gegen ( $n=31$ ) eine Fruchtwasseruntersuchung entschieden haben, waren aufgrund der niedrigen Fallzahlen nicht wie geplant möglich.

### **STÖRFAKTOREN UND SELEKTIONSVERZERRUNG**

Viele der Fragestellungen beinhalten sehr komplexe psychosoziale Zusammenhänge, die multifaktoriell beeinflusst werden. Im Folgenden werden einzelne Störfaktoren diskutiert, die für die Studie relevant sind. Es wurde in den Fragebögen gezielt nach dem Vorhandensein derartiger Einflussfaktoren gefragt. Bei der Erfassung des sozioökonomischen Status wurden Proxy-Indikatoren erfasst. Die Daten weisen darauf hin, dass die Familien von der Gesamtbevölkerung in Deutschland [54] abweichen und auch die beobachteten Unterschiede zwischen der DDSZ- und EDS-Kohorte relevant für die Interpretation der Ergebnisse sind:

#### **Sozioökonomischer Status**

Drei wesentliche Aspekte wurden als relevant für die Erfassung des sozioökonomischen Status gesehen: Bildungsstand, ausgeübter Beruf und wirtschaftliche Situation. Laut dem Bericht des Statistisches Bundesamtes *“Bildungsstand der Bevölkerung, 2011”* [55] ist in der Gesamtbevölkerung der 35-40 Jährigen ohne Migrationshintergrund die Verteilung

wie folgt: Fachhochschul- und Hochschulabschluss zusammen nur 20,9% und ohne Abschluss 9,0%. Dem gegenüber steht in der hier vorliegenden Kohorte ein Fachhochschul- oder Hochschulabschluss bei 43,1% der Väter bzw. 47,3% der Mütter – deutlich über dem Bundesdurchschnitt. Ein erhöhter Bildungsstand ist auch mit einem erhöhten Alter der Mutter bei Geburt assoziiert, was wiederum die Wahrscheinlichkeit sowohl von Zwillings- als auch DS-Schwangerschaften erhöht.

Weitere Angaben, wie beispielsweise zur Wohnsituation deuten darauf hin, dass die Studienteilnehmer im Allgemeinen finanziell besser gestellt sind als die deutsche Grundgesamtheit [54].

### **Resilienzfaktoren**

Weitere Aspekte, die eine Familie stärken können (resilienter machen), sind die Verfügbarkeit und Wahrnehmung unterschiedlicher professioneller Hilfe, die Unterstützung durch Laien und Netzwerke, sowie koinzidierende besondere Lebensereignisse (z.B. Trennung, Scheidung, Tod, Krankheit, Umzug, Beförderung, Entlassung). Auch kulturelle Rahmenbedingungen können regional unterschiedlich sein (etwa zwischen Österreich und Deutschland aber auch einzelne Regionen) sowie sich im Zeitverlauf verändert haben und sich beispielsweise auf die Inanspruchnahme von professionellen Gesundheitsdienstleistungen auswirken. Auch Vorerfahrungen mit Zwillingschwangerschaften, Down-Syndrom, berufliche Auseinandersetzung (z.B. Gesundheitsberufe), Berichte aus dem Bekanntenkreis, persönlichem Interesse oder vorherigen eigenen Schwangerschaften können den Eltern mehr Sicherheit geben. All diese Aspekte wurden überwiegend in Freitext-Fragen erfasst, um Einzelsituationen gerecht zu werden, aber eine systematische Auswertung war aufgrund der Komplexität im Rahmen der hier vorliegenden Arbeit nicht möglich.

### **Alter der Kinder**

Bezüglich des Alters der Kinder, kam Lenhard [1] zu dem Schluss, dass das Alter des Kindes nur eine sehr untergeordnete Rolle als Einflussfaktor bei den Analysen des psychosozialen Befindens spielt. Daher verzichtete er in seiner weiterführenden Auswertung darauf, diese Variable als Kovariate zu berücksichtigen. In Anlehnung an Lenhard wurde auch hier darauf verzichtet.

## **Weitere Hinweise auf eine Selektionsverzerrung**

Das Durchschnittsalter der Mütter bei Geburt der Zwillinge ist gegenüber der Allgemeinbevölkerung erhöht (33 Jahre versus 31,7 in 2009 [14]). Dies erklärt sich durch die Assoziation von mütterlichem Alter und Schwangerschaften mit Mehrlingen [12-14] sowie DS [4]. Das erhöhte Alter lässt aber auch vermuten, dass in vielen Fällen ein lang bestehender Kinderwunsch endlich erfüllt wurde. Man kann dann häufig davon ausgehen, dass sich die Eltern besonders intensiv mit dem Thema Schwangerschaft auseinandergesetzt haben und ein anderer Bezug zu der lang erhofften Schwangerschaft besteht.

Ein weiterer Unterschied zu der Allgemeinbevölkerung ist, dass die DDSZ deutlich mehr Geschwister hatten. 52% der DDSZ haben Geschwister - 15% sogar mehr als eines. Auch das ist leicht mehr als in den meisten deutschen Familien (minderjähriges Einzelkind in 25%, zwei minderjährige Kinder in einem Haushalt 47,6%, mehr als zwei 27%) [54]. Eine größere Anzahl an Kindern kann einerseits eine größere finanzielle Belastung für die Eltern bedeuten, andererseits jedoch können ältere Geschwister ihre Eltern durch Hilfestellungen entlasten. Zudem gab es Unterschiede in Bezug auf die Religiosität der Eltern: 57% waren katholisch (versus 30%), 24% evangelisch (versus 35%), 19% konfessionslos (versus 19%) [54]. 10% (versus 18%) berichteten über eine regelmäßige Teilnahme an religiösen Veranstaltungen [54].

Ein weiterer Unterschied wurde in Bezug auf ehrenamtliche Tätigkeit beobachtet: 41% der Eltern engagieren sich in einer Selbsthilfegruppe – deutlich mehr als der Anteil der ehrenamtlich Tätigen in der Gesamtbevölkerung mit 21,7% in 2009 [54]. Selbsthilfegruppen bieten Anschluss an soziale Netzwerke von Menschen in ähnlichen Situationen. Gleichzeitig lässt ein hohes soziales Engagement auch eine proaktive Lebenshaltung vermuten, mit der Menschen Schwierigkeiten im eigenen Leben und der Gesellschaft aktiv zu begegnen.

## **Bedeutung der Störfaktoren und Selektionsverzerrung für die Interpretation der Ergebnisse**

Wie sind diese Daten zu deuten? Handelt es sich bei der Studienpopulation um Familien, die tendenziell besser gestellt sind als die Referenzpopulation? Dies ist plausibel, wenn man annimmt, dass Familien mit höherem Bildungsgrad und größeren finanziellen

Ressourcen es leichter haben, sich zu vernetzen, Unterstützungsprogramme wahrzunehmen und sich in Selbsthilfegruppen zu engagieren. In diesem Fall läge eine Selektionsverzerrung vor, in erster Linie dadurch bedingt, dass die Familien über Selbsthilfegruppen rekrutiert wurden. Weiterhin ist denkbar, dass manche Familien nicht an der Studie teilnehmen wollten, weil sie insgesamt aufgrund schwieriger Rahmenbedingungen bereits zu sehr belastet sind (so genannte 'non-responder-bias'). In diesem Fall ist davon auszugehen, dass die vorliegende Studie die wahre Situation aller betroffenen Familien systematisch zu positiv einschätzt.

Andererseits scheint es wahrscheinlich, dass die vorliegende Studienkohorte in hohem Maße der Referenzpopulation (d.h. alle im deutschsprachigen europäischen Raum lebenden Familien mit DDSZ) entspricht, etwa aufgrund der Assoziation von Zwillingsschwangerschaften und Schwangerschaften mit DS mit erhöhtem mütterlichen Alter [4, 12-14]. Auch die Assoziation von In-Vitro-Fertilisationen (die erst nach langjährig unerfülltem Kinderwunsch durchgeführt werden) mit Mehrlingsschwangerschaften sind ein Argument dafür, dass die Studienkohorte der Referenzpopulation entspricht. Zudem bekommen Frauen mit höherem Bildungsstand ebenfalls häufig ihre Kinder später als andere Mütter, zum Beispiel um ihre beruflichen Aspirationen realisieren zu können. Zudem werden In-Vitro-Fertilisationen vermutlich auch häufiger von finanziell besser gestellten Paaren wahrgenommen (aufgrund der hohen direkten und indirekten Kosten). In diesem Fall ist die Studienkohorte durchaus repräsentativ für die Referenzpopulation und die externe Validität der Studie hoch. Da es jedoch keine bundesweiten Register zur Inzidenz von künstlicher Befruchtung und selektiver Schwangerschaftsreduktion bei Diskordanz für Trisomien gibt, lässt sich keine eindeutige Aussage treffen.

Die interne Validität ist allerdings eingeschränkt, da sich die Charakteristiken der EDS-Kohorte stark von der DDSZ-Kohorte unterscheiden.

Da es keine systematische Erfassung dieser besonderen Familienkonstellationen gibt, entspricht nach Ansicht der Arbeitsgruppe das verwendete Rekrutierungsverfahren der (den Möglichkeiten entsprechenden) optimalen Methode. Aus ethischen Überlegungen wurde auf eine Rekrutierung von Müttern verzichtet, die eine selektive Schwangerschaftsreduktion durchführen ließen.

## **KONTROLLE SOZIALER ERWÜNSCHTHEIT, ANONYMISIERUNG**

Die Kontrolle sozial erwünschter Antworten erwies sich als nicht möglich, da die Inventare, wie beispielsweise das „*Balanced Inventory of Social Desirable Responding*“ [56], viele Fragen beinhalten, die im Kontext dieser Studie als unangemessen empfunden werden könnten. Beispielsweise lautete eine Frage dieses Inventars: „*An meinen Fähigkeiten als Liebhaber habe ich schon gelegentlich gezweifelt.*“. Da sich große Teile der Studie mit Aspekten der Schwangerschaft und Paarbeziehung befassen, wurde angenommen dass diese Frage den Befragten peinlich sein oder Schuldgefühle erzeugen könne. Viele weitere Fragen zur Kontrolle der sozialen Erwünschtheit waren ebenfalls nicht angemessen vor dem Hintergrund der de facto nicht durchführbaren Anonymisierung der Studiendaten:

Jede Familie ist derart außergewöhnlich, dass sie trotz Anonymisierung für das Forschungsteam identifizierbar sein könnten. Eine Anonymisierung vor der Auswertung wurde zudem als nicht wünschenswert betrachtet, da die Daten auch zur Vorbereitung auf die einzelnen Hausbesuche genutzt werden sollten und in vielen Fällen telefonische Rückfragen notwendig waren. Eine Zuordnung der einzelnen Phasen und eine deutliche Wahrnehmung eventueller Änderungen in der familiären Situation wurden durch eine nichtanonyme Erhebung der Daten vereinfacht. Die Auswertung als solche wurde dennoch verblindet durchgeführt, um Auswerterverzerrung zu vermeiden.

Der systematischen Kontrolle der sozialen Erwünschtheit wurde jedoch nur eine untergeordnete Bedeutung beigemessen, denn alle Familien zeigten eine hohe Motivation zur Teilnahme und Offenheit. Sie haben aus aktivem Interesse oft in Eigeninitiative an der Studie teilgenommen, durch die enge Kommunikation zwischen Studienteilnehmern und dem Studienteam entwickelte sich ein hohes Maß an Vertrauen. Das zeigte sich zum Beispiel bei einer Familie, die zunächst angab, keine künstliche Befruchtung wahrgenommen zu haben, jedoch nach telefonischer Kontaktaufnahme und intensiver Aufklärung über die Ziele und Rahmenbedingungen der Studie den Fragebogen erneut zusandte und dann über die Wahrnehmung einer künstlichen Befruchtung berichtete.

## **ZEITUNTERSCHIEDE IN DER ERFASSUNG DER PHASEN**

Üblicherweise erhielten die Familien die Phase I zuerst. Basierend auf den Angaben in diesem ersten Fragebogen wurde die Phase II auf die Familien angepasst zugeschickt und später, durch die erste Analyse der Daten aus Phase II, wurde Phase III erstellt und im

Anschluss zugeschickt. Üblicherweise erhielt jede Familie also eine Phase erst, nachdem sie die vorherige Phase zurück geschickt hat. Familien brauchten allerdings unterschiedlich lang, so dass die Zeitabstände zwischen dem Erhalt der Phasen sich entsprechend unterschieden. Bei manchen Nachzüglern oder bei Familien, die um erneute Zusendung der Unterlagen baten, erhielten diese Phasen II und III in einem Paket um die Anzahl der Studienteilnehmer in dem vorgegebenen zeitlichen Rahmen zu maximieren. Das könnte unter Umständen zu einer unterschiedlichen Ausprägung von Recall-, Response und Responder-Bias führen.

Zweitens gab es Zeitunterschiede in der Erfassung zwischen Fall- und Kontrollgruppen. Die Kontrollgruppen wurden erst im Laufe der Studie gewonnen und erhielten die Fragebögen bis zu anderthalb Jahre später als die Fallgruppen. Es gibt jedoch in diesen Zeiträumen keinen Hinweis auf bedeutsame kulturelle oder rechtliche Änderungen (außer für den Aneuploidie Bluttest), die eine ernsthafte Beeinflussung der Ergebnisse ergeben könnten. Den Einfluss der Abstände auf das Antwortverhalten kann man jedoch nicht kontrollieren.

## **FALSCHEN ANGABEN**

An verschiedenen Stellen wurde deutlich, dass die Eigenangaben der Eltern zu medizinischen Sachverhalten oft fehlerbehaftet waren. So gaben 28,6% der Familien an, dass die Schwangerschaft aus einer In-Vitro-Fertilisation hervorgegangen sei. In nur 23,2% wurde dagegen von einer Hormonbehandlung berichtet. Die Anzahl der Hormonbehandlungen müsste jedoch mindestens der der In-Vitro-Fertilisation entsprechen, da im Zusammenhang mit einer IVF in aller Regel eine Hormonapplikation bei der Frau erfolgt. Ob die Eltern hier die Frage missverstanden haben (also dachten, dass sie nur eines der beiden ankreuzen dürfen) oder ob ihnen tatsächlich nicht klar oder erinnerlich war, dass sie eine Hormonbehandlung erhielten, lässt sich nicht feststellen. Da sich diese Arbeit jedoch primär auf die individuelle Wahrnehmung der Studienteilnehmer auf ihre eigene Situation bezieht, ist diese Art von Fehler von untergeordneter Bedeutung für die Auswertung.

In anderen Fällen wurden einzelne Fragen von den Studienteilnehmern missverstanden. So wird im Sozialfragebogen *“Eltern über Kinder”* gefragt, ob das Kind zeitweise in Betreuung durch andere Personen (z.B. Großmutter) war. Wenn ja, so wird um Angabe des

Alters gebeten. Gemeint war das Alter des Kindes - beantwortet wurde oft das Alter der betreuenden Person. An anderen Stellen wurden ungültige Angaben gemacht, insbesondere bei Ankreuzen von zwei nahe liegenden Werten (4 und 5) oder es wurde ein Kreuz dazwischen gesetzt. Eltern wurden in diesen Fällen entweder telefonisch kontaktiert, um die richtigen Werte zu erfragen (geeignet zum Beispiel im Fall, als das Alter des Kindes bei Betreuung falsch angegeben wurde) oder es wurde ein einheitlicher Umgang mit ungültigen Angaben erarbeitet (z.B. 4 und 5 angekreuzt = 4,5).

### **ANTWORTVERZERRUNG (RESPONSE BIAS)**

Trotz Hinweis auf die Anonymisierung der Studiendaten und Verblindung der Auswertung kann nicht vollkommen ausgeschlossen werden, dass die Studienteilnehmer auch sozial erwünschte Antworten oder „courtesy answers“ (also das antworteten, wovon sie glaubten, dass es der Forscher gerne als Ergebnis hätte) gaben.

### **ERINNERUNGSVERZERRUNG (RECALL BIAS)**

Es wurden viele Fragen zum Zeitraum vor und während der Schwangerschaft wie auch in der Zeit kurz danach gestellt. Dieser Zeitraum lag bei allen Familien unterschiedlich lange zurück und kann dazu führen, dass einige Aspekte nicht mehr oder falsch erinnert werden (sowohl bei Fakten wie medizinischen Daten als auch zu emotionalen Begebenheiten) was in Erinnerungsverzerrung resultieren kann. Um diesen Effekt zu minimieren, wurde versucht, über externe Quellen (Entwicklungsberichte und Arztbriefe, etc.) die Daten zu triangulieren. Das war jedoch aufgrund der Inhomogenität des Materials in Qualität und Quantität mäßig hilfreich.

### **AUSWERTERVERZERRUNG**

Da keine Verblindung bei der Erhebung durchgeführt wurde, wurde die Erfassung der Angaben von der Auswertung personell getrennt durchgeführt: Eine wissenschaftliche Hilfskraft digitalisierte alle Angaben aus den handschriftlich ausgefüllten Fragebögen in eine Datenbank. Die Daten wurden dann in anonymisierter Form in eine Excel-Tabelle exportiert und von dem Autor für die Auswertung vorbereitet und ausgewertet. So war es in der Auswerte-Phase auch trotz der sehr persönlichen und individuell unterschiedlichen

Daten nicht mehr möglich, Rückschlüsse auf die Familien zu ziehen oder einzelne Personen zuzuordnen.

### **VERGLEICHBARKEIT MIT DER STUDIE VON 2004**

Die Ergebnisse aus dem „*Fragebogen zur psychosozialen Stellung*“ der vorliegenden Studie wurden verglichen mit den Ergebnissen der Studie von Lenhard 2004. Dieser Vergleich sollte ermöglichen, die Ergebnisse im Zeitverlauf und im Kontext anderer Rahmenbedingungen zu vergleichen. Die Vergleichbarkeit ist allerdings etwas eingeschränkt:

- Es gab Unterschiede in der Rekrutierung (Ansprache über Schulen 2004; aktuell aktive Meldung durch interessierte Familien).
- Die Studie 2004 wurde bereits vor der Auswertung anonymisiert. (Die Bögen wurden anonym ausgefüllt).
- Einige Fragen mussten umformuliert werden. Das betrifft insbesondere jene Fragen, die aus der Originalstudie von 1971 stammen.

Teilweise ist ein direkter Vergleich der Daten nicht möglich, da er z.B. „*gewichtete Summenscores*“ erwähnt, aber nicht eruierbar war, wie diese zustande gekommen sind.

## DISKUSSION DER ERGEBNISSE

### **DIE AUSGANGSSITUATION DER ELTERN**

Die Tatsache, dass in 20% der Familien von einer vorherigen Hormonbehandlung und in 25% von einer In-Vitro-Fertilisation berichtet wurde, deutet darauf hin, dass bei vielen Elternpaaren der Geburt der Zwillinge ein starker und lange Zeit unerfüllter Kinderwunsch vorangegangen war. Zudem war die Schwangerschaft mit den DDSZ in der Mehrheit der Fälle die erste, die Eltern hatten somit häufig wenig Vorerfahrung mit Kindererziehung. Um so stärker ist die Belastung für viele der Eltern einzuschätzen. Ein lang erhoffter Traum geht in Erfüllung, doch er kommt mit unerwarteten Schwierigkeiten, auf welche die Eltern nicht vorbereitet sind: Zwillinge zu erziehen ist bereits eine Herausforderung. Kommt noch die Problematik des DS dazu, so haben die unerfahrenen Eltern viele Hürden zu meistern, die anfangs mitunter überwältigend wirken können.

### **DIE LEBENSBEDINGUNGEN DER ELTERN**

#### **Emotionale Situation**

Auch wenn zunächst die Mehrheit aller Befragten der Ansicht ist, dass die Geburt eines behinderten Kindes Familien an die Grenzen ihrer Belastbarkeit bringt, zeigt sich insgesamt eine sehr differenzierte Einschätzung der Eltern zu ihrer emotionalen Situation. Zwar sind die Familien vor große Herausforderungen gestellt, aber die Angaben der Befragten deuten darauf hin, dass diese sie nicht von einem zufriedenen und erfüllten Leben abhalten.

Nur wenige Eltern fühlen sich emotional angespannt, und dann gilt dies meist gleichermaßen für beide Elternteile. Vermutlich ist, wenn über emotionale Anspannung berichtet wurde, dies nicht ausschließlich auf die DDSZ zurück zu führen, sondern hat wahrscheinlich auch mit anderen Einflüssen zu tun, wie sie jeder Familie begegnen können. Dass die Partner generell weniger emotional angespannt sind als die Mütter, kann unter anderem darin begründet liegen, dass die Partner häufig im Tagesablauf weniger mit den Kindern und mehr mit dem Beruf beschäftigt sind als die Mütter. Dieser Unterschied in

der emotionalen Anspannung zwischen Partner und Mutter wurde auch schon in der Studie von 2004 beobachtet [1].

Erwartungsgemäß berichten Eltern über eine - wenn auch schwache - Tendenz zur Selbstaufopferung in Bezug auf das Kind mit DS. Das liegt vermutlich primär daran, dass es häufiger gesundheitliche Probleme und Schwierigkeiten im Alltag hat als der Rest der Familie - insbesondere der NDSZ, wo Eltern deutlich weniger eine Selbstaufopferungstendenz beschrieben. In der Studie von 2004 war die Selbstaufopferungstendenz größer bei den Müttern als bei den Partnern, das konnte jedoch in der hiesigen Erhebung nicht gezeigt werden. Lenhard beobachtete, dass sowohl die emotionale Anspannung als auch die Tendenz zur Selbstaufopferung zwischen 1970 und 2003 abgenommen haben. Er stellte die Hypothese auf, dass dies in besserem gesellschaftlichen Respekt und gesteigerter Hilfsbereitschaft aus dem sozialen Umfeld begründet liegen könnte [1]. Analog könnte man mutmaßen, dass sich die Rahmenbedingungen weiter dahingehend verbessert haben, dass Mütter sich nicht mehr als ihre Partner für ihr Kind aufopfern müssen, sondern die gefühlte Last gleichmäßiger verteilt wird. Oder: Die Notwendigkeit zur Selbstaufopferung ist durch bessere therapeutische und finanzielle Unterstützung weiter reduziert worden, sodass sich die Unterschiede zwischen Mutter und Partner nivelliert haben.

Obwohl die meisten Eltern der Meinung sind, dass die Erziehung eines Kindes mit Behinderung Familien an die Grenzen ihrer Belastbarkeit bringen kann, zeigten sich rund 90% der Eltern sehr optimistisch eingestellt gegenüber ihrer Fähigkeit, Probleme aus eigener Kraft zu bewältigen - Mütter sogar stärker als die Partner. Offenbar sind die Familien zwar starken Belastungen ausgesetzt, fühlen sich aber nicht existenziell durch diese bedroht.

### **Auswirkung auf das Lebenskonzept der Eltern.**

Ob Eltern von DDSZ bedauern, mehr Probleme zu haben als andere, lässt sich schwer verallgemeinern. Etwa die Hälfte stimmte zu, während die andere Hälfte nicht dieser Meinung war. Jedoch waren starke Werte der Zustimmung eher selten, was darauf deutet, dass selbst wenn die Eltern glauben, objektiv mehr Probleme zu haben, sie ihr Leben subjektiv überwiegend nicht sehr viel stärker problembehaftet sehen. Klar wird jedenfalls aus den Daten, dass die Eltern Probleme eher auf den DSZ als auf den NDSZ zurückführen.

Außerdem gaben die Eltern mehrheitlich hohe Zustimmungen in Bezug auf die Fragen zur Lebensqualität und sahen auch ihre Lebensziele überwiegend nicht in Gefahr. Diese Beobachtung gilt sowohl für die Mütter als auch die Partner, und beide haben innerhalb der Familie in der Regel eine diesbezüglich ähnliche Ansicht. Allerdings mussten die Partner der DDSZ-Kohorte häufiger Abstriche in Bezug auf ihre Lebensziele machen als die der EDS-Kohorte. Offenbar benötigen die diskordanten Zwillinge mehr elterliche Zuwendung als ein Einling mit DS, was in einer Einschränkung der Partner in der beruflichen und persönlichen Entfaltung resultieren könnte.

Die Daten passen gut in das Bild, dass in dem vorherigen Abschnitt gezeichnet wurde: Es gibt schwierige Situationen, aber die Eltern haben überwiegend das Gefühl, diese meistern zu können.

### **Partner und Familie**

Die vorliegenden Daten zeigen, dass die Mehrheit der Mütter den DSZ häufig gegenüber anderen Familienmitgliedern priorisieren (auch gegenüber dem NDSZ). Bei den Partnern waren es deutlich weniger. Dieselbe Feststellung machte Lenhard 2004 in seiner Studie über Einlinge mit Behinderung [1]. Wie lässt sich das erklären? Eine Hypothese ist, dass die Partner häufiger im Berufsleben eingespannt sind und somit weniger alltäglichen Entscheidungskonflikten in der Kindererziehung ausgesetzt sind als die Mütter, die unter Umständen mehr Zeit mit den Kindern verbringen. Alternativ ist auch eine andere Wahrnehmung denkbar: Eventuell machen sich die Mütter mehr Sorgen, dass sie den NDSZ benachteiligen könnten. In jedem Fall scheint jedoch die Beziehung der Eltern nicht unter der Priorisierung des DSZ zu leiden: Beide Elternteile sind sich überwiegend einig, dass ihre Beziehung an Intensität gewonnen hat. Da sich dies nach den vorliegenden Daten nicht auf einen der beiden DDSZ zurückführen lässt, scheint für die Eltern die besondere Familiensituation Herausforderungen hervorgebracht zu haben, an denen die Beziehung gewachsen ist.

Bemerkenswert ist die zeitliche Entwicklung: Lenhard beobachtete [1], dass die Eltern in 2003 tendenziell weniger eine Zunahme der Intensität der Beziehung zum Partner wahrnahmen als die Eltern, die 1970 befragt wurden. Im Gegenzug wurde 2003 häufiger über eine Priorisierung des Kindes mit DS gegenüber anderen Familienmitgliedern berichtet als 1970. Was in den beiden vorherigen Studien als sich gegenseitig ausschließende fami-

liäre Schwerpunkte gesehen wurde, sehen die Familien der aktuellen Studie offenbar eher nicht als Widerspruch. Es ist offenbar für die Eltern möglich, das Kind mit DS zu priorisieren und dennoch eine Zunahme der Intensität der Beziehung zum Partner zu erleben.

### **Integration in die Gesellschaft**

Dass die Mütter signifikant häufiger als die Partner keinen Arbeitsplatz nach der Geburt hatten, deutet darauf hin, dass sie mehr als die Partner mit der Erziehung der DDSZ befasst sind. Dies entspricht einer traditionellen Rollenverteilung zwischen Vater und Mutter, die auch in der EDS-Kohorte beobachtet wurde. Die Mehrheit der Mütter musste ihren Arbeitsplatz wechseln. Allerdings haben die Eltern generell eher nicht das Gefühl, ungewollt von der Gesellschaft ausgeschlossen zu werden. Wenn jedoch, so liegt es offenbar eher nicht an den alltäglichen Schwierigkeiten, die die Erziehung von Zwillingen mit sich bringt, sondern tatsächlich an der Tatsache, dass eines der Kinder das DS hat. Die Partner scheinen sich noch weniger einer ungewollten Ausgrenzung ausgesetzt zu sehen als Mütter, obwohl letztere zugleich über mehr Hilfsbereitschaft und Respekt in der Gesellschaft berichten als ihre Partner. Bemerkenswert ist, dass sich alle Elternteile grundsätzlich einig waren, ob sie ungewollte Ausgrenzung erleben oder nicht. Nur in dem Ausmaß der Zustimmung oder Ablehnung dieser Beobachtung unterschieden sich die Mütter von ihren Partnern. Das mag darin begründet liegen, dass die Eltern überwiegend dasselbe soziale Umfeld teilen. Worin dieser quantitative Unterschied jedoch begründet liegt, lässt sich an dieser Stelle nicht sicher eruieren. Es erscheint denkbar, dass die Mütter generell das Verhalten anderer Menschen - positiv wie negativ - in der Gesellschaft stärker wahrnehmen als ihre Partner. Gleichzeitig sind Frauen auch häufiger abhängig von Hilfe, etwa wenn ein schwerer Rollstuhl getragen werden muss. Zudem hat die Mutter, wenn sie nicht beruflich tätig ist, weniger Ausgleich in ihrem Alltag als ihr Partner, der auch Respekt durch sein berufliches Wirken erfahren kann. Demnach würden sie Hilfestellungen im Alltag stärker wertschätzen, aber sich auch von Ausgrenzungen stärker betroffen fühlen.

Während zwischen 1970 und 2003 eine deutliche Zunahme der ungewollten Segregation beobachtet wurde, scheint die Tendenz heute rückläufig zu sein [1]. Hilfestellungen und Respekt dagegen haben zwischen 1970 und 2003 zugenommen und sind seither vermutlich stabil geblieben.

Weiterhin scheinen die Eltern eher nicht das Bedürfnis zu haben, sich aktiv aus dem gesellschaftlichen Leben zurück zu ziehen. Allerdings wurde eine aktive Segregation lediglich schwach verneint. An welche Einschränkungen die Eltern bei der Beantwortung dieser Fragen gedacht haben, lässt sich nur mutmaßen. Eine Hypothese wäre, dass sich nicht etwa die Teilnahme am sozialen Geschehen als solche, sondern eher das soziale Umfeld verändert hat. Unter Umständen mussten einige Eltern ihren Freundeskreis oder Arbeitsplatz wechseln, um ein toleranteres Umfeld zu finden.

Die positiven Entwicklungen über die letzten Jahrzehnte hinweg sind sicherlich in weiten Teilen auch auf die Arbeit von Selbsthilfegruppen und durch staatliche Unterstützungen (z.B. barrierefreie Städteplanung) zurück zu führen. Selbsthilfegruppen bieten praktische Unterstützungen und machen den Familien spürbar, wie häufig und normal ihre Situation ist. Sie dienen auch als Sprachrohr in der Öffentlichkeit und können die gesellschaftliche Akzeptanz fördern. Gleichzeitig jedoch haben Selbsthilfegruppen auch ihre Grenzen, denn vielmals haben die Eltern untereinander wenig gemeinsam, außer dass sie ein Kind mit Behinderung haben. Dabei sind persönliche und berufliche Interessen wesentlich wichtiger für die Entstehung von Freundschaften.

Eine weitere Hypothese lässt sich aufstellen, wenn man die Angaben der Eltern zur *"Mitnahme des Kindes in die Öffentlichkeit"* mit einbezieht. Die Daten geben keinen Hinweis darauf, dass eines der beiden Kinder häufiger in die Öffentlichkeit mitgenommen wird als das andere. Allerdings nehmen Mütter von Einlingen mit DS ihr Kind häufiger mit in die Öffentlichkeit als Mütter von DDSZ. Es scheint also, als sei weniger das DS selbst ein Problem, sondern viel mehr die praktischen Schwierigkeiten die damit verbunden sind, zwei meist junge Kinder gleichzeitig mitzunehmen. Die Zustimmung der Eltern zu den Fragen nach der Mitnahme der Kinder in die Öffentlichkeit war eher schwach, was gut zu der generell schwachen Ablehnung der Fragen zur *"aktiven Segregation"* passt.

### **Wie bewerten die Eltern ihre Entscheidung?**

Die Ergebnisse, die in den vorangehenden Abschnitten diskutiert wurden, zeichnen ein recht klares Bild: Während Familien mit DDSZ sicherlich häufig großen Herausforderungen gegenüber stehen, scheinen sie diese in den meisten Fällen bewältigen zu können. Weiterhin empfinden sie eher geringe emotionale Anspannung ob ihrer Familiensituation und empfinden, dass ihre Partnerbeziehung gestärkt wurde. Nun wird betrachtet, wie

die Eltern die Geburt ihrer DDSZ bewerten, bevor im nächsten Schritt die aktuellen gesellschaftlichen und technischen Rahmenbedingungen aus Sicht der Eltern von DDSZ und EDS diskutiert werden.

Der Titel dieses Abschnitts suggeriert, dass die Eltern eine aktive Entscheidung getroffen haben: auch wenn sie keine Pränataldiagnostik wahrgenommen haben, so ist dies das Resultat eines (wenn auch nicht immer expliziten) Entscheidungsprozesses.

Die meisten Mütter in der DDSZ-Kohorte gaben an, dass sie sich völlig frei für oder gegen eine Fruchtwasseruntersuchung entschieden haben. Auch die Partner stimmten überwiegend zu, keinen Einfluss auf die Entscheidung ihrer Partnerin genommen zu haben. Das ist positiv zu bewerten, denn die Entscheidungsautonomie der Mutter in der Wahrnehmung der Pränataldiagnostik wird allgemein als ein hohes Gut betrachtet [57]. Bemerkenswert ist jedoch, dass die Mütter der DS-Einlinge zu 100% (und somit signifikant mehr als die DDSZ-Mütter) über völlige Entscheidungsfreiheit berichteten. Offenkundig sind die Entscheidungskonflikte bei Zwillingen ungleich komplizierter sind als bei Einlingen, und vermutlich hat auch das medizinische Fachpersonal deutlich weniger Expertise im Umgang mit einer solchen Situation.

Nur ein Vater aus der EDS-Kohorte wünschte, dass sein Kind mit DS nicht mehr leben würde. Alle anderen Befragten lehnten diese Aussage überwiegend sehr stark ab. Es ist zwar zu erwarten, dass einige Personen hier gemäß der sozialen Erwünschtheit geantwortet haben, dennoch zeigt die häufig sehr starke Ablehnung, dass die Eltern regelhaft hinter ihren Kindern und ihrer Entscheidung für die Geburt der Kinder stehen. Analog traf die Aussage *"Ich hätte lieber auf beide Zwillinge verzichtet, als eines mit Down-Syndrom zu haben."* ausschließlich auf starke Ablehnung.

Eine Beobachtung in der vorliegenden Studie zeigt besonders deutlich, wie viel positiver die meisten DDSZ-Familien ihre Situation bewerten als Andere es erwarten würden. Die Mehrheit der EDS-Eltern glaubten, es sei einfacher ein Kind mit DS zu erziehen als Zwillinge, bei denen eines das DS hat. Die tatsächlich betroffenen Familien sahen das jedoch überhaupt nicht so und lehnten diese Aussage weit mehrheitlich ab. Dies, obwohl die Partner aus den EDS-Familien weniger stark ihre Lebensziele gefährdet sehen als die Partner der DDSZ-Kohorte - das scheinen sie jedoch nicht primär auf ihre Familiensituation zurückzuführen. Offenbar sind die meisten anfänglichen Schwierigkeiten nach einer

Gewöhnungsphase zu meistern und werden dann nicht per se als eine größere Herausforderung wahrgenommen als andere Konstellationen.

### **Zusammenfassende Betrachtung der persönlichen Lebensbedingungen der Eltern**

Zusammenfassend zeigen die Daten zur persönlichen Wahrnehmung der eigenen Situation der Eltern ein sehr kongruentes Bild: Die meisten Familien glauben, objektiv mehr Schwierigkeiten zu haben als andere Familien und sind der Meinung, dass diese auch an die Grenze der Belastbarkeit führen können. Dennoch scheint die subjektiv empfundene Lebensqualität und Stellung in der Gesellschaft nicht wesentlich beeinträchtigt zu sein. Die Eltern wachsen offenbar an ihren Herausforderungen und führen zum großen Teil ein zufriedenes Leben mit einer gestärkten Partnerschaft und positiven Einstellung zur eigenen Fähigkeit, Probleme zu meistern. Die Daten zeigen jedoch auch, dass das nicht in allen Familien der Fall ist. Dass es manchen Familien schlechter geht, ist wahrscheinlich multifaktoriell bedingt: Zum einen kann das DS sehr unterschiedlich ausgeprägt sein - während es manchen Kindern gesundheitlich und in ihrer Entwicklung sehr gut geht, sind andere stark eingeschränkt und benötigen chirurgische Eingriffe oder eine besonders intensive Betreuung durch die Eltern. Schließlich können Familien von Kindern mit DDSZ ebenso wie alle anderen Familien von weiteren Schicksalsschlägen betroffen sein, wie etwa einer pflegebedürftigen Erkrankung eines nahen Angehörigen oder Arbeitslosigkeit, die sich - völlig unabhängig vom DS - stark auf das Wohlbefinden der Eltern auswirken können. Zumindest suggerieren die vorliegenden Daten jedoch, dass eine Schwangerschaft mit DDSZ heutzutage in Deutschland nicht automatisch als Tragödie gesehen werden muss, sondern dass vielmehr ein zufriedenes und erfülltes Familienleben wahrscheinlich ist. Der historische Vergleich mit Vorgängerstudien zeigt ferner, dass dieser Umstand zum Teil auch auf gesellschaftliche und medizinische Entwicklungen zurück zu führen ist.

### **DIE TECHNISCHEN RAHMENBEDINGUNGEN AUS SICHT DER ELTERN Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik**

Vor dem Hintergrund ihrer persönlichen Erfahrungen ist die Mehrheit der Befragten nicht der Meinung, dass werdende Eltern generell vorgeburtliche Untersuchungen durchführen lassen sollten, und würden diese auch für sich selbst nicht in Anspruch nehmen. Die Gründe für diese Einschätzung sind vermutlich vielfältig. Nur eine schwache Mehrheit gab an, dass man sich besser auf ein behindertes Kind vorbereiten kann, wenn man davon schon vor der Geburt erfährt. Lediglich die Kohorte der EDS-Mütter zeigte eine deutlich häufigere Ablehnung als der Rest der Befragten. Insgesamt fällt auf, dass die EDS-Mütter sich generell signifikant kritischer gegenüber den technischen und gesellschaftlichen Rahmenbedingungen äußern. Zudem glaubt die Mehrheit nicht daran, dass vorgeburtliche Untersuchungen eine unbesorgtere Schwangerschaft ermöglichen - im Gegensatz zu den Befragten aus der Studie von 2004 [1]. Ob dies auf eine gesteigerte Sensibilität zurück zu führen ist, auf gesteigerte Erwartung oder gar auf eine faktische Verschlechterung der Betreuung bei auffälligem Ergebnis, lässt sich an dieser Stelle nur mutmaßen.

Die Frage *"Ich finde es gut, dass man einige Behinderungen vor der Geburt erkennen kann."* wurde von den Eltern von DDSZ überwiegend bejaht, während sie von denen der EDS mehrheitlich abgelehnt wurde. Dieses widersprüchliche Antwortverhalten kann in der wenig konkreten Formulierung *"einige Behinderungen"* begründet sein, die Raum für viel individuelle Interpretation lässt. Es lässt sich nur spekulieren, weshalb beide Gruppen derart divergierende Meinungen haben. Ein positiver pränataldiagnostischer Befund hat eine andere Qualität bei einer Einlings- als bei einer Mehrlingsschwangerschaft. Zwar kann in beiden Fällen das Wissen um genetische Besonderheiten des Feten wichtig für die geburtshilfliche Betreuung sein (etwa um Risiken zu antizipieren oder um erkannter Probleme abzuklären). Dennoch steht nach einem positiven Ergebnis bei Einlingen (aufgrund der fehlenden kausalen Therapie) primär nur die binäre Entscheidungsmöglichkeit zwischen Abort und Fortführen der Schwangerschaft im Vordergrund. Demgegenüber kann bei Mehrlingsschwangerschaften der Gedanke der verbesserten geburtshilflichen Betreuung - auch für den bzw. die nicht betroffenen Feten dominieren. Jedoch sei erwähnt, dass die Eltern von Einlingen mit DS in der Studie von 2004 [1] anders als die EDS-Eltern in dieser Studie überwiegend sehr stark der Meinung waren, dass Pränataldiagnostik für einige Behinderungen sinnvoll ist. Sie stimmten also eher der Mehrheit der

DDSZ-Familien in dieser Studie zu, was die Ergebnisse aus der hiesigen EDS-Kohorte etwas relativiert.

Zu dem Aneuploidie-Bluttest gaben die Eltern eine differenzierte Einschätzung. Es sei an dieser Stelle kurz wiederholt, dass der Bluttest erst nach der Befragung auf den Markt kam und derzeit nur für Einlingsschwangerschaften zur Verfügung steht. Die Eltern würden diesen Test überwiegend nicht für sich selbst in Anspruch nehmen und sprachen sich auch gegen eine generelle Anwendung im Sinne eines Populationsscreenings aus. Viele sahen darin sogar eine Gefährdung für die gesellschaftliche Stellung der Eltern von Kindern mit geistiger Behinderung - allerdings weniger eine Gefährdung des Lebensrechts der behinderten Kinder selbst. Dennoch war eine Mehrheit dafür, dass der Test auf Wunsch allen Schwangeren zur Verfügung stehen sollte und sogar von den Krankenkassen bezahlt werden sollte. Diese Aussagen beinhalten folgende Botschaft: Trotz des als gering eingeschätzten Nutzens und dem Stigmatisierungspotenzial dieses Aneuploidie-Tests wird die Entscheidungsautonomie der Mutter und ihr Recht auf Information offenbar als das höhere gesellschaftliche Gut gewertet. Generell zeigten sich in Bezug auf die Fragen zum Aneuploidie-Bluttest die Väter häufig positiver eingestellt als die Mütter, und die DDSZ-Kohorte positiver eingestellt als die EDS-Kohorte. So zum Beispiel waren die Mütter der EDS-Kohorte die einzige Subpopulation, die sich mehrheitlich gegen eine Bezahlung des Tests durch die Krankenkasse ausgesprochen hat. Im Vergleich zu 2004 [1] scheinen die Eltern dieser Studie grundsätzlich kritischer gegenüber dem Aneuploidie-Test zu sein: damals hätte eine Mehrheit der Eltern eines Kindes mit DS den – damals noch hypothetischen - Test selbst in Anspruch genommen, und die meisten sahen darin eher keine Gefährdung der gesellschaftlichen Stellung behinderter Menschen. Diese Bedenken haben sich über die Jahre verstärkt, eventuell durch eine breitere mediale Präsenz des Themas.

Nahezu analog war die Befürchtung, dass die Verfügbarkeit von Präimplantationsdiagnostik (zur Zeit der Befragung noch in Deutschland verboten) die soziale Stellung sowohl von geistig behinderten Menschen als auch ihrer Eltern schädigen könnte. Wieder waren es die EDS-Mütter, die am häufigsten Bedenken äußerten. Dass dadurch jedoch auch das Lebensrecht von behinderten Menschen gefährdet würde, fand überwiegend eine nur schwache Zustimmung bei geringer Mehrheit - mit Ausnahme der EDS-Mütter, die sich deutlich häufiger Sorgen machten, dass durch Präimplantationsdiagnostik das Lebens-

recht behinderter Menschen gefährdet werden könnte. Der offenbar als zentral empfundene Unterschied zwischen Präimplantationsdiagnostik und Pränataldiagnostik liegt darin, dass bei letzterer der Schritt zum Schwangerschaftsabbruch (bzw. zur Schwangerschaftsreduktion) deutlich höhere psychologische, logistische und technische Hürden aufweist als bei der Präimplantationsdiagnostik: Auch bei positivem pränatalen Befund würden sich viele Eltern für eine Fortführung der Schwangerschaft entscheiden, während der Anteil an Geburten von Kindern mit genetischen Besonderheiten bei systematischen Einsatz von darauf gerichteter Präimplantationsdiagnostik wahrscheinlich gegen null tendieren würde.

Dennoch war die Mehrheit der DDSZ-Eltern der Ansicht, dass auch eine Präimplantationsdiagnostik den Eltern zur Verfügung stehen sollte. Bei den EDS-Eltern überwiegte dagegen die Ablehnung. Worin sich beide Kohorten wiederum mehrheitlich einig waren, war, dass keine systematische Durchführung (im Sinne eines Screenings) von PID im Rahmen einer IVF stattfinden sollte. Auch hier wird erneut die hohe Wertschätzung der mütterlichen Entscheidungsautonomie deutlich.

Die ablehnende Haltung der Befragten gegenüber dem Einsatz von vorgeburtlichen Untersuchungen im Screeningverfahren (d.h. systematische Untersuchungen auf unerkannte medizinische Probleme in Abwesenheit von Symptomen mit dem Ziel früher Interventionsmöglichkeiten, um Morbidität und Mortalität zu reduzieren) geht in Einklang mit der Tatsache, dass sie einige der WHO-Kriterien für die Anwendung von Screeningverfahren nicht erfüllen [58]: Das DS kann zwar mit schwerwiegenden Gesundheitsproblemen einhergehen, die Ätiologie ist gut verstanden, die Tests sind sensitiv, gesellschaftlich akzeptiert (mit Ausnahme der PID), ökonomisch und es sind hinreichend Zentren vorhanden, um die Tests durchzuführen. Allerdings wird ein entscheidendes Kriterium nicht erfüllt: es gibt noch keine kausale Therapie für genetische Besonderheiten. Bei einem Screening per Bluttest oder Präimplantationsdiagnostik würden mögliche geringe Vorteile nicht im Verhältnis stehen zu der Gefahr von Überdiagnose, Fehldiagnose und der Schaffung eines falschen Sicherheitsgefühls [59].

### **Schwangerschaftsabbruch und selektiver Fetozyd**

Während fast alle Studienteilnehmer für sich persönlich keinen Schwangerschaftsabbruch erwägen würden, spricht sich lediglich die Hälfte grundsätzlich dagegen aus. Denn auch

in Bezug auf einen Schwangerschaftsabbruch aufgrund geistiger Behinderung sehen die meisten Eltern die Entscheidungsautonomie der werdenden Mütter als schützenswertes Gut - die Mütter noch mehr als die Partner, selbst wenn relativ weniger Befragte angaben, verstehen zu können, dass sich andere bei geistiger Behinderung des zu erwartenden Kindes für einen Schwangerschaftsabbruch entscheiden.

Dass die Frage *"Beim vorgeburtlichen Nachweis einer Behinderung sollte keine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch erlaubt sein."* sehr heterogen beantwortet wurde, liegt wahrscheinlich primär an der für Laien schwer verständlichen Formulierung *"medizinische Indikation"*. Dies ist ein legaler Begriff, der abzugrenzen ist von der *"kriminologischen Indikation"* und dem *"Abbruch nach der Beratungsregelung"*. Das Wissen um die Bedeutung des zugegebenermaßen von uns im Fragebogen ungünstig gewählten Begriffes beeinflusst das Antwortverhalten und ist abhängig von dem Grad der persönlichen Auseinandersetzung mit dem Thema. In der Studie von 2004 [1] war dagegen jedoch eine mehrheitliche und sogar überwiegend starke Ablehnung dieser Aussage zu finden.

Zuletzt ist noch die Einstellung der Befragten zur selektiven Schwangerschaftsreduktion zu diskutieren. Hier zeigte sich (analog zu den vorher besprochenen Ansichten) eine bei allen Elternteilen überwiegende Ablehnung der Aussage, dass der selektive Fetozyd allen Schwangeren mit DDSZ auf Wunsch zur Verfügung stehen sollte. Die Häufigkeit der Ablehnung war allerdings bei den DDSZ-Eltern signifikant geringer und der Grad der Ablehnung signifikant schwächer ausgeprägt als bei den EDS-Eltern. Dies, obwohl Eltern beider Kohorten in ähnlichem Ausmaß und ähnlichen Proportionen für sich selbst nicht erwägen würden. Auch befürworteten sie generell einen selektiven Fetozyd nicht, wenn die Alternative ein kompletter Schwangerschaftsabbruch wäre oder durch den selektiven Abort die Lebenschancen des nicht betroffenen Kindes verbessert werden könnten. Erneut lautet die zentrale Nachricht, dass die Mehrheit sehr kritisch gegenüber dem Nutzen der technischen Möglichkeiten (des selektiven Fetozydes) eingestellt sind und dennoch mehr DDSZ-Eltern als EDS-Eltern der Ansicht sind, dass diese Techniken grundsätzlich allen werdenden Müttern zur Verfügung stehen sollten.

### **Zusammenfassende Betrachtung der technischen Rahmenbedingungen**

Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass die Mehrheit der Befragten einen eher geringen Nutzen in der Pränataldiagnostik sehen und diese auch für sich selbst nicht wahr-

nehmen würde. Teilweise sehen sie darin eine Gefahr für die Stellung behinderter Menschen und deren Eltern in der Gesellschaft. Grundsätzlich jedoch befürwortet sie mehrheitlich, dass alle werdenden Eltern die Möglichkeit haben sollten, sich freiwillig dafür zu entscheiden (jedoch im Umkehrschluss auch nicht dazu gezwungen werden sollten). In ähnlicher Weise käme für die meisten Eltern selbst auch kein Schwangerschaftsabbruch oder eine -reduktion in Frage. Selbst wenn einige angaben, die Entscheidung zum Abbruch nicht verstehen zu können, so befürworteten die meisten doch eine generelle Verfügbarkeit auf Wunsch der Eltern. Es wird erneut deutlich, dass selbst wenn die Mehrheit keinen oder wenig Nutzen und teilweise sogar eine Gefahr in diesen Technologien sieht, sie sich dennoch für ihre Verfügbarkeit aussprechen, wodurch die Entscheidungsautonomie und das Recht auf Information der werdenden Mütter gewahrt wird. Die ethischen Bedenken bei dem (in Deutschland erst seit 2011 erlaubten) Präimplantationstest waren insgesamt größer, was vermutlich darin liegt, dass die Hemmschwelle zur Durchführung eines Schwangerschaftsabortes größer ist als die Nichtdurchführung einer Implantation einer befruchteten Eizelle mit nachgewiesener Trisomie. Denn dadurch würden genetische Besonderheiten noch seltener werden und somit könnte der gesellschaftliche Druck auf Familien mit Kindern mit genetischen Besonderheiten stärker wachsen. Insgesamt zeigten sich insbesondere die DDSZ-Mütter toleranter gegenüber dem Einsatz der diagnostischen Verfahren als die Mütter aus der EDS-Kohorte. Die Gründe dafür können vielfältig sein. Zum einen ist denkbar, dass die EDS-Familien häufiger bereits an Studien teilgenommen haben und misstrauischer gegenüber Fragebögen sind, was in einer Antworterverzerrung (response bias) resultiert haben könnte. Ebenso ist denkbar, dass eine Selektionsverzerrung stattgefunden hat, denn häufig waren die Familien der DDSZ Kohorte älter, wohlhabender und verfügten über einen höheren Bildungsgrad als die Familien der EDS-Kohorte. Es ist jedoch auch denkbar, dass die höhere Toleranz der Mütter vor allem daher rührt, dass sie einen direkten Vergleich zwischen beiden Kindern haben und eventuell die Probleme mehr in der Erziehung von Zwillingen im Allgemeinen sehen bzw. auch Schwierigkeiten in Bezug auf den Zwilling ohne DS erfahren und - über die Zeit - offenbar viele Eltern ihre Situation als normal wahrnehmen. Gleichzeitig haben sich vermutlich viele Mütter aufgrund des erhöhten Alters und des wahrscheinlich oft lange unerfüllten Kinderwunsches mehr mit den technischen Möglichkeiten auseinandergesetzt, standen selbst vor komplexen Entscheidungskonflikten und schätzen da-

her sehr, dass sie sich frei fühlten in ihrer Entscheidung für oder gegen deren Wahrnehmung. Darin kann die Tatsache begründet liegen, dass sich die Mütter von DDSZ (trotz eigener Vorbehalte) häufiger als andere dafür aussprechen, dass die Entscheidungsautonomie und das Recht auf Information von schwangeren Frauen gewahrt bleiben.

## **GESELLSCHAFTLICHE IMPLIKATIONEN**

Welche gesellschaftlichen Implikationen leiten sich aus diesem Meinungsbild ab? Einerseits sprechen sich die Befragten klar für den Erhalt menschlichen Lebens aus und empfinden das Leben ihrer beiden Kinder als gleichermaßen lebenswert. Sie stehen mehrheitlich zu ihrer Familiensituation, trotz der mitunter schwierigen Umstände. Mehr noch: eine stark überwiegende Mehrheit der Befragten ist der Meinung, dass Menschen mit DS sogar ein wichtiger Bestandteil unserer Gesellschaft sind. Andererseits jedoch unterstützen sie auch die Wahrung der freien Entscheidung als hohes gesellschaftliches Gut. Dieses gilt es nach mehrheitlicher Meinung der Befragten zu schützen, sogar durch eine Kostenübernahme der pränatalen Untersuchungen. Allerdings unter der Prämisse, dass die gesellschaftlichen Rahmenbedingungen für Menschen mit Behinderung weiter gestärkt werden, auch wenn diese bereits in vielen Aspekten als gut wahrgenommen werden. Dies zeigt sich unter anderem dadurch, dass die Mehrheit der Befragten trotz erhöhter Schwierigkeiten ihre Lebensqualität nicht als gefährdet ansehen. Zudem sind sie mehrheitlich davon überzeugt, dass es in den vergangenen Jahrzehnten deutliche Verbesserungen auf den Gebieten der gesellschaftlichen Integration, Förderung, finanziellen Unterstützung und medizinischen Betreuung gegeben hat. Diese Beobachtungen erklären, weshalb eine starke Mehrheit glaubt, dass es Familien mit behinderten Kindern heute in der Gesellschaft leichter hätten als vor 30 Jahren. Dass die EDS Mütter sich häufig kritischer zu den Rahmenbedingungen äußerten als die DDSZ-Mütter könnte möglicherweise daran liegen, dass den DDSZ-Müttern durch den direkten Vergleich zwischen DSZ und NDSZ verdeutlicht bekommen, dass viele Schwierigkeiten ganz alltäglich und nicht mit dem DS per se assoziiert sind - oder daran, dass die DDSZ-Familien tendenziell besser gestellt waren (Selektionsverzerrung).

Doch in jedem Fall gibt es nach Meinung der Befragten noch Raum für weitere Verbesserungen - insbesondere in Bezug auf die sozialen Rahmenbedingungen. Denn innerhalb

der Befragten herrschte überwiegend der Eindruck, dass auf Frauen heute ein gewaltiger gesellschaftlicher Druck lastet, gesunde Kinder zur Welt bringen (was nach Ansicht der meisten Befragten jedoch Frauen mit hohem Risiko nicht davon abhalten sollte, Kinder zu bekommen). Zudem hatten viele Eltern nicht den Eindruck, dass heute mehr Rücksicht gegenüber Schwächeren herrschen würde als noch vor 30 Jahren und viele gaben an, Angst um die Zukunft ihres Kindes zu haben. Diese Angst kann auch mehr subjektiver als sachlich begründeter Natur sein. Was kann auf struktureller Ebene in Hinblick auf diese Sorgen getan werden? Zunächst sind die Neuerungen des Gendiagnostikgesetzes als positive Entwicklungen zu begrüßen. Sie erfordern im Kontext der Pränataldiagnostik eine professionelle Beratung durch einen qualifizierten Arzt, um die reproduktive Autonomie zu stärken. Ärzte haben auch eine normative Autorität, der sie durch fachgerechte und neutrale Beratung gerecht werden müssen. Das Gesetz soll dazu beitragen, dass Schwangere umfassend über die Möglichkeiten, Grenzen und möglichen Konsequenzen der Pränataldiagnostik aufgeklärt werden, um eine informierte Entscheidung treffen zu können. Die Frage ist jedoch, ob diese Forderung praktisch umsetzbar ist [57], insbesondere vor dem Hintergrund des erwarteten Ärztenotstandes [60]. Die Befragten befürworteten in den meisten Fällen mehrheitlich nicht, dass der Zugang zu pränataldiagnostischen Maßnahmen erschwert werden sollte - zum Beispiel durch einen Ausschluss der pränataldiagnostischen Maßnahmen aus dem Leistungskatalog der Krankenkassen. Ein Test zum Ausschluss fetaler Aneuploidien der Chromosomen 13, 18, 21 und der Geschlechterchromosomen aus einer vorhandenen Fruchtwasserprobe kostet beispielsweise 173,46 € [61], der Aneuploidie-Bluttest 1250€ [62]. Dies kann für Familien mit niedrigem Einkommen prohibitiv teuer sein und sie in ihrer reproduktiven Autonomie einschränken. Gleichzeitig ist unklar, ob hohe finanzielle Hürden später vor Schuldvorwürfen schützen, wie sie in der Einleitung dieser Arbeit erläutert wurden (*"Solche Kinder bekommt man heute nicht mehr"*).

Einen weiteren Hinweis auf politische Handlungsmöglichkeiten gaben die Studienteilnehmer auf der Ebene der Forschung: Sie waren der Ansicht, dass der Staat mehr in Forschungsprojekte über Therapien bei Behinderung investieren sollte als in die Forschung über vorgeburtliche Untersuchungen. Viele waren der Meinung, dass der Staat überhaupt keine Forschung fördern sollte, die zum Ziel hat, dass keine Kinder mit geistiger Behinderung mehr geboren werden, einige sprachen sich sogar für ein Verbot derartiger For-

schung aus. Auch hier war der Grad der Zustimmung größer bei den Müttern der EDS- als bei den Müttern der DDSZ-Kohorte. Absolute Verbote oder Desinvestitionen sind häufig Gegenstand kontroverser Diskussionen, denn im Zeitalter von Globalisierung und Gesundheitstourismus haben derartige Maßnahmen einen eher geringen Effekt (z.B. kann ein Paar in ein nahe gelegenes Land reisen, um dort einen Schwangerschaftsabbruch durchzuführen, was je nach Ort und Zentrum in einer erhöhten Morbidität und Mortalität resultieren kann).

Ein weiteres Verbesserungspotential steckt vermutlich in der Stärkung von Selbsthilfegruppen. Eine weit überwiegende Mehrheit der Befragten war der Ansicht, dass sie sowohl viel für ihr eigenes Kind durch den Kontakt zu anderen Eltern in ähnlicher Situation lernen könnten, als auch dass Elternvereinigungen in Politik und Gesellschaft viel für behinderte Kinder erreichen könnten. Zwar berichteten die meisten, dass sie sich selbst nicht in Selbsthilfegruppe engagieren (insbesondere die Partner, die vermutlich stärker in außerfamiliären Verpflichtungen (z.B. Erwerbstätigkeit) gebunden sind), doch das Engagement ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung deutlich höher. Im persönlichen Kontakt durch die Studienteilnehmer wurde deutlich, wie hilfreich ein Austausch untereinander sein kann. Vielen Familien war nicht bewusst, wie viele ähnliche Fälle es in Deutschland gibt. Und in den Familien besteht ein starkes Interesse an einem eigenen Sprachrohr, etwa durch eine Webseite. Eine verbesserte Vernetzung ist möglich und sinnvoll, etwa durch selbstverwaltete Kontaktlisten oder Familientreffen. Gleichzeitig aber auch wird deutlich, wie unterschiedlich die Familien sind und Selbsthilfegruppen sollten auch darauf abzielen, Menschen mit ähnlichen persönlichen Ansichten, Freizeitaktivitäten oder beruflichen Interessen besser miteinander zu verbinden. Individualisierte Angebote könnten den Nutzen von Selbsthilfegruppen für ihre Mitglieder verbessern. Selbsthilfegruppen haben bereits eine zentrale Rolle in der Sensibilisierung der Gesellschaft gegenüber Menschen mit geistiger Behinderung, etwa durch Kunstprojekte und Aufklärungskampagnen. Dies könnte weiter gestärkt werden. Auch den betreuenden Ärzten und Therapeuten sollte hier eine stärkere Rolle bei der Aufklärung über vorhandene Vereinigungen und deren Ziele zukommen.

Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass zwar stärker in Forschung investiert werden sollte, die eine Verbesserung der Lebensbedingungen behinderter Menschen befürwortet, aber gleichzeitig existierende diagnostische Mittel verfügbar gemacht werden sollten. Al-

lerdings nur im Zusammenhang mit umfassender professioneller Beratung und soliden gesellschaftlichen Strukturen, die zugleich die Lebensqualität behinderter Menschen fördern und wachsam gegenüber Diskriminierungspotenzialen bleiben.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Lenhard, W. 2004. Die Psychosoziale Stellung von Eltern behinderter Kinder im Zeitalter der Pränataldiagnostik. Homburg: unveröffentlichte Dissertation.
2. Lenhard, W., Breitenbach, E., Ebert, H., Schindelhauer-Deutscher, J., Henn, W., 2004. Zur Akzeptanz neuer diagnostischer Verfahren der Pränataldiagnostik unter Eltern von Kindern mit Behinderung. *GenomXPress*, 16-17.
3. Down syndrome [WWW Document], 2013. URL <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome> (accessed 7.15.13).
4. Hook, E.B., Lindsjo, A., 1978. Down syndrome in live births by single year maternal age interval in a Swedish study: comparison with results from a New York State study. *Am J Hum Genet* 30, 19–27.
5. Resta, R.G., 2005. Changing demographics of advanced maternal age (AMA) and the impact on the predicted incidence of Down syndrome in the United States: Implications for prenatal screening and genetic counseling. *Am. J. Med. Genet. A* 133A, 31–36.
6. Statistisches Bundesamt, 2012. Veränderung der Zahl der Lebendgeborenen zum jeweiligen Vorjahr. <https://www.destatis.de/DE/ZahlenFakten/GesellschaftStaat/Bevoelkerung/Geburten/Tabellen/LebendgeboreneDifferenz.html>. Abgerufen am 5. September 2012.
7. Gofferje, A.V., 2004 Bildung - die unmögliche Karriere. [http://www.focus.de/wissen/natur/bildung-die-unmoegliche-karriere\\_aid\\_198391.html](http://www.focus.de/wissen/natur/bildung-die-unmoegliche-karriere_aid_198391.html). Zugriff am 23. April 2013.
8. Knabl, W., 2010. Downsyndrom: Behindert - und begabt. Die Presse. [http://diepresse.com/home/bildung/erziehung/557528/Downsyndrom\\_Behindert-und-begabt](http://diepresse.com/home/bildung/erziehung/557528/Downsyndrom_Behindert-und-begabt). Zugriff am 23. April 2013.
9. Glasson, E.J., Sullivan, S.G., Hussain, R., Petterson, B.A., Montgomery, P.D., Bittles, A.H., 2002. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clin. Genet.* 62, 390–393.
10. Lümekemann, R., 2001. Down-Syndrom - die ersten Wochen. Erleben und Bewältigung der Diagnose durch die Eltern behinderter Kinder. Homburg: unveröffentlichte Dissertation.
11. Cloerkes, G., 1997. Soziologie der Behinderten: Eine Einführung. Heidelberg: Universitätsverlag C. Winter.
12. Bulmer MG. The Biology of Twinning in Man. Oxford: Clarendon Press; 1970. p.205.
13. Bortolus R, Parazzini F, Chatenoud L, Benzi G, Bianchi MM, Marini A. The epidemiology of multiple births. *Hum Reprod Update* 1999;5:179-187.
14. Hoekstra C, Zhao ZZ, Lambalk CB, Willemsen G, Martin NG, Boomsma DI, Montgomery GW. Dizygotic twinning. *Hum Reprod Update* 2008;14:37-47.
15. Keith, L.G., Oleszczuk, J.J., Keith, D.M., 2000. Multiple gestation: reflections on epidemiology, causes, and consequences. *Int J Fertil Womens Med* 45, 206–214.
16. Statistisches Bundesamt Pressestelle. Zahl der Woche vom 8. Januar 2013. 11 500 Mehrlingsgeburten in Deutschland im Jahr 2011. [https://www.destatis.de/DE/PresseService/Presse/Pressemitteilungen/zdw/2013/PD13\\_002\\_p002.pdf;jsessionid=B2BD4DE5C8D8F36CB021C0474A9A0ED6.cae4?\\_\\_blob=publicationFile](https://www.destatis.de/DE/PresseService/Presse/Pressemitteilungen/zdw/2013/PD13_002_p002.pdf;jsessionid=B2BD4DE5C8D8F36CB021C0474A9A0ED6.cae4?__blob=publicationFile). Zugriff am 13. July 2013.
17. Luke, B., Keith, L.G., 1992. The contribution of singletons, twins and triplets to low birth weight, infant mortality and handicap in the United States. *J Reprod Med* 37, 661–666.
18. Statistisches Bundesamt, 2010. Mehrlingsgeburten 1950-2009. Per E-Mail erhalten am 03. August 2011.
19. Diebel F.H., 2008. Erstes Retortenbaby der Welt wird 30. Welt Online. <http://www.welt.de/vermischtes/article2244896/Erstes-Retortenbaby-der-Welt-wird-30.html>. Aburfdatum 05. August 2011.
20. Statistisches Bundesamt, 2010. Durchschnittliches Alter der Mütter 1961 - 2009 WOD. Per E-Mail erhalten am 03. August 2011.
21. Reynolds, T.M., 2000. Down's syndrome screening: a controversial test, with more controversy to come! *J. Clin. Pathol.* 53, 893–898.

22. Reynolds, T.M., 2003. Down's syndrome screening is unethical: views of today's research ethics committees. *J. Clin. Pathol.* 56, 268–270.
23. Audibert, F., Gagnon, A., Genetics Committee of the Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada, Prenatal Diagnosis Committee of the Canadian College of Medical Geneticists, 2011. Prenatal screening for and diagnosis of aneuploidy in twin pregnancies. *J Obstet Gynaecol Can* 33, 754–767.
24. Tóth, A., Szabó, J., 2000. [Ethical aspects of prenatal screening for Down's syndrome]. *Orv Hetil* 141, 2293–2298.
25. Favre, R., Duchange, N., Vayssière, C., Kohler, M., Bouffard, N., Hunsinger, M.-C., Kohler, A., Mager, C., Neumann, M., Vayssière, C., Viville, B., Hervé, C., Moutel, G., 2007. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenat. Diagn.* 27, 197–205.
26. Renner, I. (ed.), 2006. Experience of Pregnancy and Prenatal Diagnosis. BZgA. <http://www.bzga.de/?uid=25d093aacb9296ea646b087b68c27996&id=medien&sid=88&idx=1496>. Zugriff am 27. Januar 2013.
27. MedlinePlus, 2012. Amniocentesis. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003921.htm>. Zugriff am 27. Januar 2013.
28. Henn, W., Schmitz, D., 2012. Pränataldiagnostik: Paradigmenwechsel. *Dtsch Arztebl International* 109, A–1306–A–1308.
29. Lifecodexx. 2013. Praenatest. <http://lifecodexx.com/lifecodexx-praenatest.html>. Zugriff am 27. Januar 2013.
30. Lenhard, W., Breitenbach, E., Ebert, H., Schindelhauer-Deutscher, H.J., Zang, K.D., Henn, W., 2007. Attitudes of mothers towards their child with Down syndrome before and after the introduction of prenatal diagnosis. *Intellect Dev Disabil* 45, 98–102.
31. Clarke, A., 1991. Is non-directive genetic counselling possible? *Lancet* 338, 998–1001.
32. Strafgesetzbuch in der Fassung der Bekanntmachung vom 13. November 1998 (BGBl. I S. 3322), das zuletzt durch Artikel 8 des Gesetzes vom 8. April 2013 (BGBl. I S. 734) geändert worden ist.
33. Statistisches Bundesamt. 2012. Gesundheit. Schwangerschaftsabbrüche nach rechtlicher Begründung, Dauer der Schwangerschaft und vorangegangenen Lebendgeborenen. <https://www.destatis.de/DE/ZahlenFakten/GesellschaftStaat/Gesundheit/Schwangerschaftsabbrueche/Tabellen/RechtlicheBegrueendung.html>. Zugriff am 27. Januar 2013.
34. Berkowitz, R.L., Stone, J.L., Eddleman, K.A., 1997. One hundred consecutive cases of selective termination of an abnormal fetus in a multifetal gestation. *Obstet Gynecol* 90, 606–610.
35. Evans, M.I., Ciorica, D., Britt, D.W., Fletcher, J.C., 2005. Update on selective reduction. *Prenat. Diagn.* 25, 807–813.
36. Evans, M.I., Britt, D.W., 2005. Fetal reduction. *Semin. Perinatol.* 29, 321–329.
37. Raymond, E.G., Grimes, D.A., 2012. The comparative safety of legal induced abortion and childbirth in the United States. *Obstet Gynecol* 119, 215–219.
38. Statistisches Bundesamt. 2011. Gesundheit. Schwangerschaftsabbrüche. <http://www.destatis.de/jetspeed/portal/cms/Sites/destatis/Internet/DE/Content/Publikationen/Fachveroeffentlichungen/Gesundheit/Schwangerschaftsabbrueche/Schwangerschaftsabbrueche2120300107004,property=file.pdf>. Zugriff am 05. August 2011.
39. Bradshaw, Z., Slade, P., 2003. The effects of induced abortion on emotional experiences and relationships: a critical review of the literature. *Clin Psychol Rev* 23, 929–958.
40. Stotland, N.L., 2011. Psychiatric aspects of induced abortion. *J. Nerv. Ment. Dis.* 199, 568–570.
41. Casey, P.R., 1998. [Psychological effects of abortion]. *Servir* 46, 5–7.
42. Shadmi, N., Bloch, M., Hermoni, D., 2002. [The psychological (long-term) sequelae of abortion]. *Harefuah* 141, 898–901, 930, 929.
43. Moseley, D.T., Follingstad, D.R., Harley, H., Heckel, R.V., 1981. Psychological factors that predict reaction to abortion. *J Clin Psychol* 37, 276–279.
44. Iversen, G.A., Løkeland, M., Fjereide, A.K., Bjørge, L., Iversen, O.-E., 2012. [Is it possible to obtain reliable information about the long-term effects of induced abortion?]. *Tidsskr. Nor. Laegeforen.* 132, 1450–1452.
45. Malhotra, A., Menahem, S., Shekleton, P., Gillam, L., 2009. Medical and ethical considerations in twin pregnancies discordant for serious cardiac disease. *J Perinatol* 29, 662–667.

46. Bundesregierung, 2009. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). Bundesgesetzblatt 50. 2529–2538. <http://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf>. Zugriff am 12. Januar 2013.
47. Henn, W., 2010. Recht. Das neue Gendiagnostikgesetz und seine Konsequenzen für den frauenärztlichen Alltag. *Frauenarzt* 51, 14-17.
48. Buss, A. H., Plomin, R., 1975. A temperament theory of personality development. Wiley-Interscience.
49. Buss, A. H., Plomin, R., 1986. Temperament: Early developing personality traits. Erlbaum.
50. Spinath, F. M., 2000. Psychometric Properties and Behavioral-Genetic Results with the German Emotionality-Activity-Sociability Temperament Inventory (EAS, Buss & Plomin, 1984). Verlag Hans Huber. 21.
51. Laux, L., Glanzmann, P., Schaffner, P., Spielberger, C. D. State-Trait-Angstinventar (STAI), Theoretische Grundlagen und Handanweisungen. Beltz Testgesellschaft. 1981.
52. Chan, Y.H., 2003. Biostatistics 101: Data Presentation. *Singapore Med J* 44(6), 280-285.
53. Kirkwood, B., Sterne, J., 2003. *Essential Medical Statistics*, 2. Auflage. ed. John Wiley & Sons.
54. Statistisches Bundesamt Deutschland. Gesellschaft & Staat. <https://www.destatis.de/DE/ZahlenFakten/GesellschaftStaat/StaatGesellschaft.html>. Zugriff am 16.04.2012.
55. Statistisches Bundesamt Deutschland. Bildungsstand der Bevölkerung 2011. <http://www.destatis.de/jetspeed/portal/cms/Sites/destatis/Internet/DE/Content/Publikationen/Fachveroeffentlichungen/BildungForschungKultur/Bildungsstand/BildungsstandBevoelkerung,templateId=renderPrint.psml>. Zugriff am 16.04.2012.
56. Musch, J., Brockhaus, R., Brüder, A. Ein Inventar zur Erfassung von zwei Faktoren sozialer Erwünschtheit. *Diagnostica*. 121-129. 2002.
57. Schmitz, D., Netzer, C., Henn, W., 2009. An offer you can't refuse? Ethical implications of non-invasive prenatal diagnosis. *Nat. Rev. Genet.* 10, 515.
58. Wilson J M G, Jungner G. Principles and Practice of Screening for Disease. WHO Public Health Papers. 1968. [http://whqlibdoc.who.int/php/WHO\\_PHP\\_34.pdf](http://whqlibdoc.who.int/php/WHO_PHP_34.pdf). Zugriff am 30. März 2013.
59. Medscape. Screening and Diagnostic Tests, 2013. <http://emedicine.medscape.com/article/773832-overview#aw2aab6b5>. Zugriff am 30. März 2013.
60. Deutsches Ärzteblatt. Studie prognostiziert dramatischen Ärzte- und Pflegenotstand. <http://www.aerzteblatt.de/nachrichten/51904>. Zugriff am 7. April 2013.
61. Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik. Überörtliche Gemeinschaftspraxis. Pränataler Schnelltest. <http://www.genetik-dresden.de/seite/pr%C3%A4nataler-schnelltest#Kosten>. Zugriff am 7. April 2013.
62. Bahnsen, U., 2013. Pränataldiagnostik: Mutters Blut, Babys Gene. *Die Zeit*.

## APPENDIX

Die Fragebögen und eine Auflistung der Itemzuordnungen sind online verfügbar über <http://www.downsyndrom-zwillinge.de/frageboegen.zip> oder können über das Institut für Humangenetik angefordert werden.