



FRAUENARZTPRAXIS
DR. JUSTINE BÜCHLER UND PROF. DR. SVEN HILDEBRANDT

Grundstraße 174, 01324 Dresden, Telefon +49 351 26998 0, www.praxis-buehlau.de

Informationen zur Pränataldiagnostik

Eine Orientierungshilfe für die Schwangerenbetreuung

Fassung vom 1.5.2026

Was für ein besonderer Tag: Sie sind Eltern! Und wir dürfen Ihnen von ganzem Herzen zu diesem so bedeutsamen Moment Ihres Lebens gratulieren und Ihnen, Ihrer Familie und besonders auch dem kleinen, zarten Wesen in Ihrem Bauch alles erdenklich Gute wünschen.

Nun beginnt für Sie eine Zeit, die sich von allen anderen Lebensphasen deutlich abheben wird. Sie betreten eine neue Welt: die Welt der Schwangerschaft, des Neubeginns, des Eltern-seins für dieses Kind. Und auch wenn Sie vielleicht bereits Kinder geboren haben, wird dieser Schritt so aufregend, bewegend und aufwühlend sein wie beim ersten Mal. Sie werden an Ihrem Körper und in Ihrer Seele ganz neue Seiten entdecken, Sie werden das Wunder erspüren, dass scheinbar aus dem Nichts heraus in Ihnen ein kleiner Mensch heranwächst, Und Sie werden viele Fragen haben, denn durch dieses Kind wird sich Ihr Leben grundlegend ändern – reicher, aber auch verletzbarer werden.

Der Beginn der Schwangerschaft versetzt viele Frauen, ihre Partner und Familien in einen Rausch lang ersehnten Glücks. Für andere ist er eine unerwartete, freudige Überraschung. Und für manche ist er ein Schock, der die Betroffenen völlig aus der Bahn wirft. In jedem Fall ist dieser Moment mit vielen oft widersprüchlichen Gefühlen, mit Fragen, durchaus auch Ängsten und Sorgen verbunden und erschüttert die Seele einer Frau zutiefst.

Wir Hebammen und Ärzte stehen solchen Momenten voller Respekt und Anteilnahme – sowohl die glücklichen wie auch die ambivalenten Regungen betreffend - gegenüber. Wir grüßen Sie am Beginn dieses so bedeutsamen Lebensabschnittes und wünschen Ihnen, Ihrem Kind und Ihrer Familie Gesundheit und Wohlergehen. Und wir sagen Ihnen unsere Unterstützung und Hilfe zu, damit Sie Ihre Schwangerschaft, Ihre Geburt und die Zeit danach möglichst unbeschwert und glücklich erleben können. Wir grüßen auch Ihren Partner und Ihre Familien, denn Schwangerenbetreuung schließt in unserem Verständnis immer auch – soweit vorhanden - den Vater und die Geschwister des Kindes und andere eng mit der Schwangeren verbundene Personen ein.

Im nachfolgenden Informationstext möchten wir Ihnen einige wichtige Aspekte der Ultraschalldiagnostik an Ihrem Kind erklären.

Auftragungsgerechte Schwangerenbetreuung

Verantwortungsvolle und umfassende Schwangerenbetreuung setzt eine klare Absprache zwischen der Schwangeren und den Hebammen/Ärzten voraus, worin der **Betreuungsauftrag** besteht. Natürlich kann dieser Auftrag nicht lauten: „Gib mir ein gesundes Kind!“ So verständlich der Wunsch nach der Geburt eines gesunden Kindes ist und so sehr wir verstehen, mit welchen Ängsten bezüglich der kindlichen Gesundheit jede Schwangere zu kämpfen hat: Niemand wird Ihnen auch nur ansatzweise sagen können, ob Ihr Traum vom glücklichen Ausgang der Schwangerschaft in Erfüllung gehen wird – so sehr wir Ihnen dies auch wünschen!

Wir verstehen unseren Auftrag so:

- Begleitung durch die Schwangerschaft
- Unterstützung bei allen auftretenden Problemen
- umfassende Entlastung
- Hilfe bei Schwangerschaftsbeschwerden
- achtsame und sorgfältige Beobachtung des Schwangerschaftsverlaufes mit dem Ziel, Abweichungen und Regelwidrigkeiten möglichst frühzeitig zu erkennen und nach Strategien zu suchen, um die Situation für Sie und Ihr Kind zu verbessern.

Wenn auch Sie Ihren Auftrag in diesem Sinne formulieren würden, werden wir Sie engagiert und mit einem hohen Maß an Sicherheit durch die Schwangerschaft begleiten. Sollten Sie andere Wünsche und Vorstellungen haben, werden wir diese selbstverständlich respektieren und nach geeigneten Wegen suchen, Ihre Betreuung entsprechend anzupassen.

Ultraschalldiagnostik am intrauterinen Kind – der diagnostische Auftrag

Die genannten Prinzipien bedeuten für die Diagnostik am intrauterinen Kind, dass wir nicht blind nach irgendwelchen Zeichen suchen, die möglicherweise gar nicht relevant sind und Sie unnötig verunsichern. Auftragungsgerechte Diagnostik heißt vielmehr, dass wir jeden diagnostischen Schritt *vor* der Untersuchung genau mit Ihnen abwägen, ob er den o.g. Regeln entspricht. Natürlich können wir Ihnen hier nicht jede denkbare Situation darstellen. Aber an einigen wenigen Beispielen möchten wir das Prinzip unserer diagnostischen Denkweise erklären:

Beispiel 1- Herzfehler:

Wollen wir wirklich von jedem Herzfehler wissen? Erfahrungsgemäß würden viele Paare die Frage nach entsprechender Beratung für sich eindeutig mit „nein“ beantworten: Wir wollen nur von den Herzfehlern wissen, aus denen wir eine Konsequenz ziehen können – z.B. bei der Wahl des Geburtsortes in einer entsprechenden Spezialklinik. Herzfehler, die von alleine wieder verschwinden oder die lebenslang symptomlos bleiben, die uns aber in den nächsten Wochen nachhaltig verunsichern werden, gehören dagegen nicht zum diagnostischen Auftrag.

Beispiel 2 – Harnstauung:

Einen solchen Befund würden wir nach dem genannten Verständnis erst dann mitteilen, wenn er Konsequenzen nach sich zieht – wenn beispielsweise die Stauung so massiv wäre, dass man bereits vor der Geburt Kontakt zum Kinderchirurgen aufnehmen sollte, um eine frühzeitige postnatale Entlastung der Niere zu planen und ggf. die Geburt früher einzuleiten. Solange der Befund jedoch unbedenklich ist, würden wir ihn diskret kontrollieren, jedoch nicht mitteilen.

Beispiel 3 - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte:

Diese gehört nach dem o.g. Verständnis in den diagnostischen Auftrag hinein, obwohl es bei diesem Befund weder eine vorgeburtliche Therapie gibt noch Konsequenzen für die Geburtsplanung sinnvoll erscheinen. Dennoch profitiert das Kind von der Kenntnis des Befundes, weil sich seine Eltern auf die Besonderheit des Kindes vorbereiten können. Das tatsächliche Aussehen des Kindes weicht bei dieser sonst gut zu behandelnden Fehlbildung so stark vom „inneren Bild“ der Eltern ab, dass der Schock über die Gesichtsfehlbildung massive und nachhaltige Bindungsprobleme mit für das Kind spürbaren Folgen auslösen kann. Die Kenntnis des Befundes erlaubt es den Eltern, sich auf die Situation vorbereiten.

Beispiel 4 - Down-Syndrom:

Im Gegensatz zur Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte können Sie im Falle eines Down-Syndroms *nicht* davon profitieren, von diesem Befund bereits vor der Geburt zu wissen. Denn die Besonderheit des Kindes ist selbst für Fachleute meist erst auf den zweiten Blick zu erkennen, und dann sind die primären Bindungsprozesse zwischen Eltern und Kind bereits so weit abgelaufen, dass die Erkenntnis von der genetischen Besonderheit deutlich besser verkräftet wird. Dabei möchten wir die großen Belastungen, die die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom für die Eltern nach sich zieht, nicht banalisieren. Dennoch gibt es eine beeindruckende wissenschaftliche Datenlage, wonach die Eltern besser mit der Situation zurechtkommen, wenn sie erst nach der Geburt mit der Diagnose konfrontiert werden. Das liegt daran, dass im Gegensatz zur Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte bei einer Befundmitteilung vor der Geburt das „innere Bild vom Kind“ eindeutig zu Ungunsten des Kindes verfälscht würde. Viele Eltern haben völlig verzerrte Vorstellungen vom Down-Syndrom - dabei handelt es sich in aller Regel um ausgesprochen niedliche und liebenswerte Kinder.

Allerdings müssen alle Beteiligten eine **klare Position** zum Umgang mit besonderen oder unheilbar kranken Menschen haben. Es gibt in unserer Kultur einen allgemeingesellschaftlichen Konsens, wonach behinderte Menschen nicht wegen ihrer Behinderung getötet werden dürfen. Entsprechend ist ein Schwangerschaftsabbruch bei Nachweis eines Down-Syndroms in Deutschland nicht erlaubt – und wird dennoch tagtäglich vollzogen. Diese Diskrepanz hat ihren Grund darin, dass das Down-Syndrom als einzige mit einiger Sicherheit bereits in der Schwangerschaft nachweisbare genetische Besonderheit eine Art Stellvertreter-Rolle für die absolut menschlichen und verständlichen Ängste der Schwangeren einnimmt. Wir alle wünschen uns gesunde Kinder – und der bloße Gedanke, dass unser Kind krank oder behindert sein könnte oder gar sterben muss, ist für uns das schlimmste denkbare Szenario überhaupt.

Leider haben in den letzten Jahren viele Ärzte ein problematisches Verständnis vom Umgang mit diesen Ängsten entwickelt und bieten Methoden an, die den Eltern eine vermeintliche Sicherheit vortäuschen. Dabei ist keine einzige dieser diagnostischen Verfahren in der Lage, ein Leben mit einem kranken Kind auszuschließen.

Es sollte uns immer bewusst sein, dass wir nicht in die Zukunft blicken können. Möge diese für Sie und Ihr Kind stets Gesundheit und Glück bereithalten. Aber Schicksalsschläge lassen sich mit Pränataldiagnostik weder voraussagen noch verhindern. Insofern wünschen wir Ihnen, dass es Ihnen gelingt, das für Sie richtige Maß an Sicherheitsbedürfnis zu entwickeln und umzusetzen.

Dabei sollte uns immer klar sein,

- dass eine sichere Voraussage einer chromosomalen Abweichungen letztlich nur durch eine Fruchtwasserpunktion möglich ist, die ihrerseits ein nicht unerhebliches Risiko für ihr Kind birgt und letztlich auch nicht eindeutig den Grad der Einschränkung bemessen kann;
- dass alle Verfahren, die Ultraschall- oder Blutbefunde zur Prognoseschätzung verwenden, mit nicht unerheblichen Fehlerquoten verbunden sind und oft sowieso nur ein statistisches Risiko (x von 100 Kindern sind betroffen) angeben können;
- dass der wissenschaftliche Beweis, dass Eltern einen Schwangerschaftsabbruch wegen der Diagnose „Down-Syndrom“ besser verkraften als das Austragen dieser besonderen Schwangerschaft, aussteht – die Datenlage behauptet sogar das Gegenteil!

Insofern gehört die Suche nach unspezifischen Hinweiszeichen für das Vorliegen eines Down-Syndroms oder anderer chromosomaler Abweichungen (so genanntes „First-Trimester-Screening“ um die 12.SSW) nach unserem Verständnis nicht zum diagnostischen Auftrag und somit nicht in den Umfang der Pränataldiagnostik. Alle genannten Aspekte gelten ebenso für entsprechende Untersuchungsmethoden aus dem mütterlichen Blut (so genannter „NIPD-Test“).

An diesen 4 Beispielen haben wir Ihnen exemplarisch unser Verständnis vom diagnostischen Auftrag erläutert. Es ist nicht möglich, jede denkbare Situation vorher in dieser Weise darzustellen. Es geht vielmehr um eine generelle Denkweise, mit der wir an Pränataldiagnostik herangehen. Wenn Sie sich mit diesem Denken identifizieren, werden Sie eine Diagnostik erhalten, bei der Sie mit hoher Sicherheit alle relevanten Informationen bekommen. Andererseits ist die Gefahr einer unnötigen Beunruhigung relativ gering.

Wichtig ist, dass Sie zu dieser Frage einen klaren eigenen Standpunkt entwickeln, der natürlich nicht mit unserer Haltung übereinstimmen muss. Wenn Sie die Dinge anders sehen, sollten Sie uns dies bitte unbedingt mitteilen, damit wir den Standard – möglicherweise mit Hilfe anderer Diagnostiker – auf Ihre Bedürfnisse anpassen. Wir betonen, dass wir jeder anderslautenden Haltung respektvoll begegnen.

Die aktuelle Mutterschaftsrichtlinie

Seit 2013 gibt es in Deutschland eine Neufassung der Mutterschaftsrichtlinie, die aus unserer Sicht leider überhastet und völlig unausgewogen in Kraft gesetzt und seitdem nicht mehr überarbeitet wurde. Zwar wird hier erstmals in der Geschichte der Schwangerenbetreuung das – eigentlich selbstverständliche – „Recht auf Nicht-Wissen“ herausgestellt. Dennoch müssen wir kritisieren, dass das von uns geforderte Konzept des eindeutigen diagnostischen Auftrages in keiner Weise umgesetzt wird. Demnach haben die Schwangeren bei der Screening-Untersuchung 18.-22.SSW die Wahl zwischen einer „**Basisdiagnostik**“, die ein aus unserer Sicht unzureichendes Minimalprogramm darstellt, und einer „**erweiterten Basisdiagnostik**“ (so genanntes „Organscreening“), das wiederum nicht den diagnostischen Umfang im genannten Sinne klarstellt, sondern eine ungezielte Befundsammlung im Sinne einer „Checkliste“ ohne vorherige Wichtung der Bedeutung vorsieht.

Die „**Basisdiagnostik**“ umfasst demnach folgende Inhalte:

- Bestätigung der intakten intrauterinen Schwangerschaft
- Erkennen von Mehrlingsschwangerschaften
- Bestimmung des Schwangerschaftsalters und des wahrscheinlichen Geburtszeitraumes
- Kontrolle der altersgerechten Entwicklung des intrauterinen Kindes
- Lage der Plazenta und Fruchtwassermenge

Das „**Organscreening**“ („erweiterter Basis-Ultraschall“) erfasst zusätzlich folgende Inhalte, ohne jedoch den beschriebenen diagnostischen Auftrag einzugrenzen:

- Beurteilung Kleinhirn und Hirnkammersystem
- Beurteilung Bauchdecken und Wirbelsäule
- Größenverhältnis Herz/Brustkorb, Lage des Herzens im Brustkorb
- Ausbildung aller 4 Herzkammern
- Nachweis von Magen und Harnblase

Aus unserer Sicht ist diese Art der Angebote unzureichend, weil sie wie gesagt nicht die eingangs beschriebenen Abwägungen hinsichtlich des diagnostischen Auftrages aufgreifen.

Sofern Sie mit dem oben beschriebenen diagnostischen Auftrag einverstanden sind, werden wir das „Organscreening“ streng nach den genannten Kriterien durchführen. Somit dürfen Sie mit einem hohen Maß an Sicherheit damit rechnen, dass einerseits wirklich relevante Abweichungen vom regelrechten Schwangerschaftsverlauf erkannt werden, andererseits aber die Gefahr einer unnötigen Beunruhigung sehr gering ist.

„sicherheitshalber Feindiagnostik“

Das in Deutschland verbreitete diagnostische Stufenkonzept sieht vor, dass bei jeder Unklarheit bei der „Basisdiagnostik“ oder im „Organscreening“ die Schwangere in eine qualifiziertere Betreuung überwiesen wird. Dieses Prinzip ist richtig und sinnvoll. Leider sieht die Realität ganz anders aus: Nahezu jede Schwangere sucht die höhere diagnostische Stufe, die so genannte „Feindiagnostik“, auf, obwohl gar keine Auffälligkeit am Kind gefunden wurde. Und dies erfolgt in aller Regel mit dem Einverständnis, oft sogar auf ausdrückliches Anraten der betreuenden Frauenärzte.

Die Eltern meinen, mit diesem Schritt die diagnostische Sicherheit zu erhöhen, was bei unerfahrener oder gar unzureichender Basisdiagnostik natürlich durchaus denkbar ist. Die Ärzte jedoch überweisen die Schwangere aus reinem Selbstschutz, um das eigene Haftungsrisiko zu begrenzen.

Das Problem dieser Vorgehensweise besteht darin, dass im Unterschied zur befundbezogenen Spezialdiagnostik, bei der ein gezielter Untersuchungsauftrag vorliegt, hier der diagnostische Auftrag lautet: „Scanne mein Kind“. Der Feindiagnostiker wird der Schwangeren somit jeden Befund – unabhängig von seiner Relevanz für die Schwangerschaft – mitteilen. Wenn er z.B. eine Zyste im Gehirn entdeckt, muss er der Schwangeren sagen: „Ihr Kind hat da einen Befund im Gehirn, der in 98% der Fälle bedeutungslos ist. Machen Sie sich deshalb keine Sorgen. Kommen Sie in 10 Wochen nochmal zur Kontrolle.“ Solche Aussagen haben für die Schwangere in der Regel katastrophal beunruhigende Auswirkungen.

Aus einer Feindiagnostik bei unauffälliger Basisdiagnostik ziehen Sie nach gegenwärtiger Datenlage keinen Vorteil. Abgesehen davon ist sie keine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse und damit für Sie kostenpflichtig.

Insofern raten wir Ihnen, die so genannte „Feindiagnostik“ nur dann durchführen zu lassen, wenn sich in der Basisdiagnostik oder im Organscreening Auffälligkeiten ergeben. In solchen Fällen werden Sie von uns selbstverständlich in entsprechende Spezialpraxen überwiesen und Sie haben keine Kosten.

First-Trimester-Screening und NIPD-Test

Beim so genannten „**First-Trimester-Screening**“ wird mittels Ultraschall und mütterlicher Blutuntersuchung nach so genannten „Soft-Markern“ gesucht: Zeichen, die in aller Regel bedeutungslos sind, bei Kindern mit einer chromosomalen Abweichung jedoch regelmäßig auftreten. Aus dieser Befundkonstellation errechnen mathematische Algorithmen eine individuelle Wahrscheinlichkeit z.B. für das Vorliegen eines „Down-Syndroms“ (beispielsweise eins von 250 Kindern), die dann mit der in Ihrem Alter erwarteten Wahrscheinlichkeit (beispielsweise eins von 1000 Kindern) verglichen wird. Im Beispielfall wäre somit das Ergebnis der Untersuchung eine zwar nach wie vor sehr geringe, jedoch im Vergleich zur Erwartung vierfach erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines „Down-Syndroms“. Die Eltern würden unter Umständen diesen Befund als „pathologisch“ („Mein Kind hat wahrscheinlich ein „Down-Syndrom““) interpretieren, obwohl in diesem Beispiel 249 der 250 Kinder einen unauffälligen Chromosomensatz haben. Insofern muss der diagnostische Sinn dieser Untersuchung kritisch hinterfragt werden.

Seit einigen Jahren wird das Verfahren durch Parameter zur Risikobestimmung für eine Schwangerschaftskomplikation, der so genannten „Prä-Eklampsie“ ergänzt. Auch hier ist der diagnostische Wert für Schwangere mit einer unbelasteten Anamnese umstritten. Selbst für Schwangere mit einer entsprechenden Vorgeschichte ist das Verfahren wenig hilfreich, da es letztlich zu keiner wirklichen Entlastung führt.

Beim so genannten „**NIPD-Test**“ (Nicht-Invasive Pränataldiagnostik, auch „Präna-Test“ oder „Harmony-Test“) werden aus dem mütterlichen Blut kindliche Zellen gewonnen und auf bestimmte genetische Merkmale untersucht. Die wissenschaftliche Datenlage geht hier von einer deutlich höheren Fehlerquote aus, als von den Herstellern der Testverfahren angegeben. Auch hier gilt der Grundsatz, dass man niemals eine Untersuchung durchführen lassen sollte, um sich zu beruhigen. Immer muss im Vorfeld einer solchen gentechnischen Untersuchung bedacht werden, welches Beunruhigungs-Potenzial ein möglicherweise falsch positiver Befund haben könnte und welche Konsequenzen daraus abgeleitet werden würden.

Und nun?

Wir bitten Sie, sich diesen Text sorgfältig durchzulesen und die Inhalte gründlich zu überdenken. Ergänzend verweisen wir auf die Broschüre „Ich bin schwanger...“ des Gemeinsamen Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen, in der die Problematik aus der Sicht der Mutterschaftsrichtlinie dargestellt wird.

Bitte wenden Sie sich bei allen Fragen, Unklarheiten und Zweifeln an uns. Wir nehmen uns Zeit, dieses wichtige Thema ganz ausführlich mit Ihnen zu bedenken, damit Sie für sich eine gute Entscheidung treffen.

Wenn Sie eine von unseren Vorstellungen abweichende Haltung haben, bitten wir Sie unbedingt, diese zu thematisieren, damit wir den diagnostischen Auftrag entsprechend Ihrer Vorstellungen anpassen und ggf. Unterstützung durch andere Diagnostiker vermitteln können. Ansonsten würden wir den geschilderten Umfang als den von Ihnen gewünschten diagnostischen Auftrag ansehen.

Prof. Dr. med. Sven Hildebrandt

Dr. med. Justine Büchler



FRAUENARZTPRAXIS
DR. JUSTINE BÜCHLER UND PROF. DR. SVEN HILDEBRANDT

Grundstraße 174, 01324 Dresden, Telefon +49 351 26998 0, www.praxis-buehlau.de

Pränataldiagnostik

Fassung vom 1.5.2026

**Ihre Rückmeldung an uns: Welches Konzept zur Pränataldiagnostik wünschen Sie sich?
Bitte kreuzen Sie den gewünschten Weg an!**

Ich wünsche die im Informationstext beschriebene „Basis-Diagnostik“ ohne jede Untersuchung kindlicher Organe.

oder

Ich wünsche die „erweiterte Basis-Diagnostik“ („Organscreening“) im Sinne des im Informationstext beschriebenen Untersuchungsauftrages.

Wir bitten Sie außerdem um Ihre Rückmeldung zum Thema „Feindiagnostik“ trotz unauffälligem Untersuchungsbefund bei einer der o.g. Untersuchungen:

Bei unauffälligem Befund wünsche ich keine weiterführende Diagnostik.

oder

Ich wünsche trotz der im Informationstext genannten Aspekte auch bei unauffälligem Befund ein so genanntes „First-Trimester-Screening“ oder einen „NIPD-Test“.

Ich wünsche trotz der im Informationstext genannten Aspekte auch bei unauffälligem Befund eine so genannte „Feindiagnostik“.

Name der Schwangeren:

Datum, Unterschrift der Schwangeren