

# **Schwangerschaften und Geburten bei Frauen mit Down Syndrom – eine Analyse auf Basis der Medizinischen Statistik der Krankenhäuser in der Schweiz**

Dagmar Orthmann Bless & Verena Hofmann

## **Zusammenfassung**

Wissen über mögliche Besonderheiten von Schwangerschaften und Geburten unter den Bedingungen eines Down Syndroms (DS) der (werdenden) Mutter sind eine unverzichtbare Grundlage, um die Frauen bedürfnisgerecht medizinisch und psychosozial unterstützen zu können. Anhand einer Stichprobe von 351 Schwangerschaften wurden Frauen mit Down Syndrom, Frauen mit anderen Formen von intellektueller Beeinträchtigung (ID) und Frauen ohne ID verglichen in Bezug auf den Ausgang der Schwangerschaften, Merkmale der Krankenhausaufenthalte sowie Komplikationen.

Bei Frauen mit DS endeten 62.9 % aller Schwangerschaften mit einem Abort, bei Frauen ohne ID waren das 15.1 % und bei Frauen mit anderen Formen von ID 22.0 %. Signifikante Gruppenunterschiede gab es hinsichtlich vorbestehender Krankheiten der Mutter. Keine Gruppenunterschiede wurden in Bezug auf schwangerschaftsspezifische Krankheiten, auf Komplikationen beim Fetus sowie Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung festgestellt.

Die stark erhöhte Rate von Aborten scheint ein zentrales Charakteristikum von Schwangerschaften bei DS zu sein, welches weiterer Untersuchungen bedarf.

## **1 Einleitung**

Schwangerschaften und Geburten von Frauen mit Down Syndrom werden in der Fachliteratur seit den 1970er Jahren in diversen Einzelfallstudien beschrieben (Kaushal et al. 2010; Fuchs-Mecke und Passarge 1972; Bovicelli et al. 1982; Scharrer et al. 1975; Pradhan et al. 2006; Azevedo Moreira und Damasceno Espirito Santo 2013; Sheridan et al. 1989; Shobha Rani et al. 1990). Kenntnisse

zu Besonderheiten der Gestation bei Frauen mit DS, etwa im Hinblick auf Verlauf und Ausgang von Schwangerschaften sowie mit Schwangerschaft und Geburt verbundene Komplikationen, können daraus kaum abgeleitet werden. Es fehlen bisher systematische Vergleiche mit Frauen ohne Beeinträchtigung und mit Frauen mit anderen Formen von intellektueller Beeinträchtigung. Informationen zu möglichen Spezifika von Schwangerschaften und Geburten unter den Bedingungen eines DS sind eine unverzichtbare Grundlage, um die werdenden Mütter ihren Bedürfnissen entsprechend medizinisch und psychosozial unterstützen zu können.

Im Folgenden wird zunächst eine kurze Übersicht zu bisher dokumentierten Schwangerschaften und Geburten bei DS gegeben. Ergänzend werden Überlegungen zur reproduktionsrelevanten gesundheitlichen und psychosozialen Situation von jungen Erwachsenen mit DS dargelegt. Daraus leiten sich die konkreten Zielstellungen der eigenen Untersuchung ab.

### **1.1 Schwangerschaften und Geburten bei Down Syndrom**

Elternschaft bei Frauen und Männern mit DS ist nach wie vor vermutlich sehr selten (Zhu et al. 2014). In Fallberichten werden Familien vorgestellt, in denen entweder die Mutter oder der Vater des Kindes ein DS aufweist, niemals jedoch beide Elternteile. Die Lebenssituationen der (werdenden) Eltern mit DS werden als stabil beschrieben, ihre adaptiven Kompetenzen als verhältnismäßig gut ausgeprägt (Fuchs-Mecke und Passarge 1972; Kaushal et al. 2010; Azevedo Moreira und Damasceno Espirito Santo 2013).

Die Schwangerschaften verliefen offenbar ohne oder mit nur geringfügigen Komplikationen. Im Zusammenhang mit der Geburt des Kindes wurden mehrfach Lageanomalien und Schnittentbindungen dokumentiert (Kaushal et al. 2010; Scharer et al. 1975; Bovicelli et al. 1982; Fuchs-Mecke und Passarge 1972), in einigen Fällen auch Früh- und Totgeburten sowie Aborte (Bovicelli et al. 1982). Ob die genannten Komplikationen bei Frauen mit DS häufiger vorkommen als in der allgemeinen Population oder als bei Frauen mit anderen Formen von intellektueller Beeinträchtigung, lässt sich nicht sicher bestimmen. Unter den knapp 60 Kindern von Eltern mit DS, über die in der Fachliteratur berichtet wird, sind deutlich mehr Kinder ohne DS als Kinder mit DS. Die tatsächliche Häufigkeit, mit der das Down Syndrom auch bei den Kindern von Eltern mit DS auftritt, ist somit deutlich geringer als die theoretisch bei einem dominant-rezessiven Erbgang zu erwartende Häufigkeit von ca. 50 Prozent. Als Gründe dafür werden z. B. mögliche Selektionsvorteile der euploiden gegenüber den diploiden Gameten diskutiert (Bovicelli et al. 1982). Es ist aber auch zu beachten, dass unter den Frauen mit DS vermutlich jene häufiger schwanger werden, bei denen eine Mosaikform des DS vorliegt (Zhu et al. 2014; Azevedo Moreira und Damasceno Espirito Santo 2013), bei welcher die Chromosomen-

veränderung nicht alle Zellen betrifft. Zudem ist bisher nicht bekannt, wie viele Schwangerschaften bei Frauen mit DS im Zusammenhang mit einer (vermuteten oder bestätigten) Chromosomenanomalie des Fetus abortiv enden. Möglicherweise treten bei Kindern von Frauen oder Männern mit DS häufiger als in der allgemeinen Population bestimmte phenotypische und mentale Auffälligkeiten auf (Scharrer et al. 1975; Bovicelli et al. 1982). Aber auch diese Vermutung lässt sich bisher nicht klar belegen.

## **1.2 Aspekte der gesundheitlichen und sozialen Situation bei Down Syndrom**

Mögliche Besonderheiten / Risiken bei der Fortpflanzung bzw. im Hinblick auf eine Elternschaft unter den Bedingungen eines DS lassen sich sowohl aus syndromspezifischen anatomisch-physiologischen als auch aus psychologisch-sozialen Aspekten ableiten.

In Bezug auf Frauen mit DS wird einerseits die Ansicht vertreten, deren reproduktionsspezifische Entwicklung, etwa im Hinblick auf die Menstruation, die Gonadenfunktion etc. zeige keine gravierenden Besonderheiten im Vergleich zu Frauen ohne DS (Angelopoulou et al. 1999). Andernorts wird von einer erhöhten Wahrscheinlichkeit bestimmter reproduktionsrelevanter Auffälligkeiten bei Frauen mit DS, wie z. B. häufigerer Amenorrhoe, früher einsetzender Menopause sowie deutlichen Einschränkungen der Fertilität, jeweils im Vergleich zur allgemeinen Bevölkerung, ausgegangen (Watson et al. 2012; Pikora et al. 2014; Ejskjaer et al. 2006; Chicoine et al. 2013).

Sicher ist, dass bei Personen mit DS häufig gewisse physische und psychische Komorbiditäten auftreten. Im (jungen) Erwachsenenalter sind z. B. angeborene Herzerkrankungen, Stoffwechselerkrankungen (Schilddrüsenerkrankungen, Diabetes, Übergewicht), auch Atemwegserkrankungen, Seh- und Hörbeeinträchtigungen, Osteoporose sowie Depressionen und Verhaltensstörungen von besonderer Relevanz (Capone et al. 2018; Määttä, Tervo-Määttä, Taanila, Kaski & Iivanainen 2006; Watson et al. 2012; Tenenbaum et al. 2012; Pikora et al. 2014; Cooper und van der Speck 2009). Wie das neueste Review der Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG-USA) (Capone et al. 2018) zeigt, treten die genannten Erkrankungen bei Personen mit DS signifikant häufiger auf als in der allgemeinen Bevölkerung, wobei Aussagen zur genauen Prävalenz nach wie vor unsicher sind. Häufigere und längere Krankenhausaufenthalte von Erwachsenen mit DS im Vergleich zu Gleichaltrigen ohne Beeinträchtigung sind Ausdruck vergleichsweise gravierender gesundheitlicher Probleme (Tenenbaum et al. 2012). Die Komorbiditäten können verschiedene reproduktionsrelevante Effekte haben, z. B. den allgemeinen Gesundheitszustand einschränken, die sexuelle Aktivität oder Funktionsfähigkeit

beeinflussen, zum Teil auch speziell eine Schwangerschaft gefährden (vgl. ICD-10) sowie mit gewissen Risiken für ein Kind verbunden sein.

Neben der gesundheitlichen Situation im engeren Sinne sind auch Aspekte der sozial-emotionalen Entwicklung zu beachten. Jugendliche und junge Erwachsene mit DS sind offenbar in unterschiedlichem Ausmaß in der Lage, mit ihrer sexuellen Entwicklung verbundene körperliche und psychische Veränderungen zu bemerken, zu verstehen und sich im Verhalten an diese anzupassen (Willis et al. 2011; Moreira und Gusmão 2002). Beeinträchtigungen der kognitiven und der sprachlichen Funktionen können zu Schwierigkeiten führen, über intime Beziehungen, sexuelle Wünsche und Interessen oder bestimmte körperliche Beschwerden zu kommunizieren (Watson et al. 2012; Chicoine et al. 2013). Hinzu kommt, dass medizinische und soziale Hilfsstrukturen zu wenig an die speziellen Bedürfnisse von jungen Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung angepasst sind (Servais 2006; Xie und Gemmill 2018) und Elternschaft von Menschen mit ID in der Gesellschaft insgesamt als problematisch bewertet wird (Moreira und Gusmão 2002; Tilley et al. 2012).

### **1.3 Zielstellung**

Anhand von Daten aus der Medizinischen Statistik der Krankenhäuser der Schweiz sollen Frauen mit Down Syndrom, Frauen mit anderen Formen von intellektueller Beeinträchtigung und Frauen ohne intellektuelle Beeinträchtigung verglichen werden in Bezug auf:

- (1) Merkmale von Klinikaufenthalten im Zusammenhang mit Schwangerschaften und Geburten
- (2) Ausgang von Schwangerschaften (Geburt oder Abort)
- (3) Komplikationen während der Schwangerschaften und Geburten.

Eine Behandlung im Krankenhaus ist bei einer normalen, störungsfreien Schwangerschaft nur anlässlich der Geburt des Kindes zu erwarten. Demzufolge wird untersucht, welche davon abweichenden Besonderheiten auftreten und inwiefern sich die drei Gruppen diesbezüglich voneinander unterscheiden.

## **2 Methode**

### **2.1 Die Medizinische Statistik der Krankenhäuser der Schweiz**

Die Datenquelle für diese Studie bildet die Medizinische Statistik der Krankenhäuser der Schweiz. Diese Pflichtstatistik dokumentiert seit 1998 sämtliche stationäre Behandlungsfälle in Krankenhäusern der Schweiz. Ein Behand-

lungsfall ist definiert als stationärer Aufenthalt eines Patienten in einem Spital vom Eintritt bis zum Austritt. Die Statistik enthält Angaben zur Person (z. B. Alter, Geschlecht, Nationalität) und Angaben zum Krankenhausaufenthalt (z. B. Eintrittsart, Dauer des Aufenthaltes). Sämtliche Diagnosen sind nach ICD-10-GM kodiert. Alle Behandlungen sind nach der Schweizerischen Operationsklassifikation (CHOP) kodiert. Für diese Datenquelle haben wir mit der Schweizerischen Eidgenossenschaft, vertreten durch das Bundesamt für Statistik, einen Datennutzungsvertrag abgeschlossen. Uns wurden 12 Jahrgänge (1998 bis 2009) der Statistik zur Verfügung gestellt. Einige Daten wurden aus Datenschutzgründen entfernt (z. B. Geburtsdatum) oder zusätzlich verschlüsselt.

## **2.2 Datenaufbereitung**

Der Datensatz wurde zunächst auf die Altersgruppe der 14- bis 49-jährigen Frauen reduziert (= 3.407.945 Behandlungsfälle). Darin enthaltene Behandlungsfälle bei Frauen mit intellektueller Beeinträchtigung (ID) wurden wie folgt bestimmt: eine Diagnose für Intelligenzminderung (F70-F79) oder für Down-Syndrom (Q90.-), jeweils in der Hauptdiagnose oder in einer der ersten acht Nebendiagnosen. 10.981 Behandlungsfälle (0.32 %) entsprachen diesen Kriterien. Behandlungsfälle, in denen es sich um Gestation handelte, wurden wie folgt ermittelt: ein Code aus der Diagnosegruppe „O“ (Schwangerschaft, Geburt, Wochenbett) oder „Z32–36, Z39“ (u. a. Überwachung einer Schwangerschaft) oder „Z640“ (unerwünschte Schwangerschaft) – alle Codes nach ICD-10-GM in der Hauptdiagnose oder in einer Nebendiagnose. In einem weiteren Schritt wurden unter Verwendung der persönlichen Identifikationsnummer und verschiedener Variablen des Datensatzes jene Behandlungsfälle zusammengefügt, welche zur selben Schwangerschaft gehören. Der so gewonnene Datensatz erlaubt eine Analyse von Schwangerschaften und Geburten bei Frauen, welche zwischen 1998 und 2009 in Krankenhäusern der Schweiz behandelt wurden. Verglichen wurden drei Gruppen von Frauen: Frauen mit DS (gemäß Q90.- der ICD-10, im Folgenden als Frauen mit DS bezeichnet), Frauen mit anderen, nicht-syndromspezifischen Formen von ID (gemäß F70–79 der ICD-10, im Folgenden als Frauen mit anderen Formen von ID bezeichnet) und Frauen ohne ID (im Folgenden als Frauen ohne ID bezeichnet).

## **2.3 Stichprobenziehung und Beschreibung der Stichprobe**

Es wurden insgesamt 97 Schwangerschaften von Frauen mit DS sowie 82 Schwangerschaften von Frauen mit anderen Formen von ID identifiziert, welche alle in die Analyse einbezogen wurden. Es handelte sich bei diesen beiden Teilstichproben somit um eine Vollerhebung. Diese beiden Teilstichproben

wurden mit einer Stichprobe ohne ID verglichen. Zu diesem Zweck wurde aus allen Schwangerschaften von Frauen ohne ID eine geschichtete Zufallsstichprobe gezogen, welche der Größe der Stichprobe aller Schwangerschaften bei Frauen mit ID (DS und andere Formen von ID) entsprechen sollte ( $N = 179$ ). Für die Schichtung wurden die Variablen „Sprachregion“ (Deutschschweiz vs. Romandie/Tessin) und „Nationalität“ (Schweiz vs. andere Nationalität) berücksichtigt, so dass deren Verteilung in der gezogenen Zufallsstichprobe der Verteilung in der Stichprobe aller Frauen mit ID entsprach. In der Stichprobe der Frauen mit ID betrafen insgesamt 120 Schwangerschaften Schweizerinnen und 52 Frauen anderer Nationalität. In sieben Fällen fehlten Angaben zur Nationalität. Von den 120 Schwangerschaften bei Schweizerinnen waren 62 aus der Deutschschweiz und 58 aus der Romandie oder dem Tessin. Von den 52 Schwangerschaften bei Frauen anderer Nationalität waren 25 aus der Deutschschweiz und 27 aus der Romandie oder dem Tessin. Diese Variablen wurden für die Schichtung gewählt, da je nach Sprachregion und Nationalität der Frau Unterschiede in der Behandlung und in Entscheidungen bezüglich der Schwangerschaft auftreten könnten. Das Alter der Frauen wurde für die Schichtung nicht berücksichtigt, da die Altersverteilung bereits in der Stichprobe aller Schwangerschaften von Frauen mit ID vergleichbar war mit der Verteilung innerhalb der Schwangerschaften von Frauen ohne ID. Aufgrund der fehlenden Werte auf der zur Schichtung verwendeten Variable der Nationalität, reduzierte sich die Teilstichprobe der Frauen ohne ID unwesentlich auf 172 Schwangerschaften.

Damit beinhaltete die neue Gesamtstichprobe 351 Schwangerschaften bei Frauen ohne ID, Frauen mit DS und Frauen mit anderen Formen von ID. In 66 Fällen handelte es sich nicht um die erste, sondern um eine weitere Schwangerschaft. Die Fälle der weiteren Schwangerschaften betrafen nur je fünfmal eine Frau mit DS oder einer anderen Form von ID, während die restlichen 56 Fälle Frauen ohne ID betrafen. Bei den 351 erfassten Schwangerschaften handelte es sich insgesamt um 340 verschiedene Frauen, darunter 92 Frauen mit DS, 77 Frauen mit anderen Formen von ID und 171 Frauen ohne ID.

Das durchschnittliche Alter der Gesamtstichprobe beim ersten Spitaleintritt betrug 30.77 Jahre ( $SD = 6.15$  Jahre, Range = 16–44 Jahre). Obwohl es bezüglich der Altersverteilung keinen generellen Unterschied gab zwischen Schwangerschaften bei Frauen mit und ohne ID, zeigten sich jedoch Unterschiede, wenn die Gruppe mit ID aufgeteilt wurde in die beiden Teilstichproben mit DS und anderen Formen von ID. Eine einfaktorielle Varianzanalyse zeigte, dass der Altersunterschied zwischen den Gruppen insgesamt signifikant war ( $F(2, 348): 56.581; p < .001$ ). Post-hoc-Tests mit Bonferroni-Korrektur bestätigten, dass sich auch jede einzelne Gruppe signifikant von den Gruppen unterschied ( $p < .001$ ). Hierbei war ersichtlich, dass Frauen mit DS im Durchschnitt älter

waren als Frauen mit anderen Formen von ID und Frauen ohne ID (siehe Tab. 1).

Tab. 1: Mehrfachvergleiche zwischen den Gruppen hinsichtlich des Alters

	Ohne ID (N = 172)			DS (N = 97)			Andere Form von ID (N = 82)		
	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>Range</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>Range</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>Range</i>
Alter in Jahren	30.45 <sup>a</sup>	5.30	16–42	34.98 <sup>a</sup>	5.03	24–44	26.48 <sup>a</sup>	5.84	18–43

<sup>a</sup> signifikanter Unterschied.

## 2.4 Vorgehen bei der Datenanalyse

Mittels Kreuztabellen wird nachfolgend dargestellt, ob sich Frauen mit DS hinsichtlich des Verlaufs und des Ausgangs der Schwangerschaft sowie hinsichtlich damit verbundener Komplikationen von Frauen mit anderen Formen von ID und von Frauen ohne ID unterscheiden. Um festzustellen, ob allfällige Unterschiede in der Auftretenshäufigkeit von Problemen während Schwangerschaft und Geburt überzufällig sind, wurden Chi-Quadrat-Tests nach Pearson durchgeführt. Im Falle geringer Zelhäufigkeiten wurde auf den exakten Test nach Fisher zurückgegriffen oder (sofern in der Gesamtstichprobe nur einzelne Schwangerschaften betroffen waren) auf eine Signifikanzprüfung verzichtet. Für die metrische Variable der Aufenthaltsdauer im Krankenhaus wurde eine einfaktorische Varianzanalyse mit Post-hoc-Tests durchgeführt. Für die Analysen bezüglich Merkmalen des Klinikaufenthaltes und des Ausgangs der Schwangerschaft wurde die Gesamtstichprobe von  $N = 351$  Schwangerschaften verwendet. Hinsichtlich der Häufigkeitsunterschiede bestimmter Komplikationen wurden hingegen nur die Schwangerschaften einbezogen, welche mit einer Geburt endeten ( $N = 246$ ). Da sich die Komplikationen auf verschiedene Stadien der Schwangerschaft sowie die perinatale Periode beziehen, hätten Fälle mit abortivem Ausgang diese Ergebnisse verzerrt.

## 3 Ergebnisse

### 3.1 Merkmale des Klinikaufenthaltes

In Tabelle 2 sind die Häufigkeitsverteilungen der Anzahl Klinikaufenthalte, der Eintrittsart und der Behandlung auf der Intensivstation in der Gesamtstichprobe und aufgeteilt nach Gruppen dargestellt. Tabelle 3 zeigt die Gruppenunterschiede bezüglich der Aufenthaltsdauer in der Klinik in Tagen. Aus den Ergebnissen wird ersichtlich, dass Frauen mit anderen Formen von ID häufiger

wiederholt in die Klinik eingewiesen wurden (14.6 %) als Frauen mit DS (4.1 %) und Frauen ohne ID (7.6 %). Dabei handelt es sich um einen signifikanten, wenn auch kleinen Effekt ( $p = .035$ ;  $\nu = .138$ ). Außerdem weisen die Ergebnisse der einfaktoriellen Varianzanalyse auf signifikante Unterschiede zwischen den Gruppen hinsichtlich der Aufenthaltsdauer hin ( $F(2, 348) = 9.351$ ;  $p < .001$ ). Aufgrund zweier Ausreißer von 173 und 278 Tagen Klinikaufenthalt (der Rest der Stichprobe lag zwischen einem Tag und 66 Tagen) wurde für die Mehrfachvergleiche ein Bootstrapping anstelle der normalen Signifikanztests durchgeführt. Dabei ergaben sich überzufällige Unterschiede zwischen allen Gruppen bei einem Konfidenzintervall von 95 %, wobei Frauen mit anderen Formen von ID am längsten und Frauen mit DS am wenigsten lange in der Klinik verblieben. Des Weiteren wurden Frauen ohne ID häufiger mindestens einmal als Notfall eingeliefert (56.1 % im Vergleich zu 36.0 % resp. 46.3 % bei DS und bei anderen Formen von ID). Auch hierbei handelte es sich um einen signifikanten, aber kleinen Effekt ( $p = .009$ ;  $\nu = .169$ ). Nur in drei Fällen kam es zu einer Behandlung auf der Intensivstation, wobei dies zweimal eine Frau ohne ID betraf und einmal eine Frau mit einer anderen Form von ID. Aufgrund dieser geringen Häufigkeiten wurde auf eine Signifikanzprüfung verzichtet.

Tab. 2: Häufigkeitsverteilung Gesamtstichprobe und Gruppenunterschiede hinsichtlich des Klinikaufenthaltes

	Gesamt ( $N = 351$ )		Ohne ID ( $N = 172$ )		DS ( $N = 97$ )		Andere Form von ID ( $N = 82$ )		$\chi^2(2)$	$p$	$\nu$
	$n$	%	$n$	%	$n$	%	$n$	%			
Mehr als ein Aufenthalt	29	8.3	13	7.6	4	4.1	12	14.6	6.697	.035	.14
Eintritt Notfall	158	48.2	88	56.1	32	36.0	38	46.3	9.334	.009	.17
Intensivstation <sup>a</sup>	3	0.9	2	1.2	0	0.0	1	1.2	-	-	-

<sup>a</sup> Aufgrund zu geringer Häufigkeiten konnte keine Signifikanzprüfung durchgeführt werden.

Tab. 3: Mehrfachvergleiche zwischen den Gruppen hinsichtlich der Aufenthaltsdauer

	Ohne ID ( $N = 172$ )		DS ( $N = 97$ )		Andere Form von ID ( $N = 82$ )	
	$M$	$SD$	$M$	$SD$	$M$	$SD$
Aufenthaltsdauer (Anzahl Tage)	5.79 <sup>a</sup>	0.57	3.19 <sup>a</sup>	0.27	14.50 <sup>a</sup>	4.01

<sup>a</sup> signifikanter Unterschied.



### 3.2 Ausgang der Schwangerschaft

Die in Tabelle 4 dargestellten Ergebnisse beziehen sich auf den Ausgang der Schwangerschaft. Insgesamt kam es bei 246 von 351 Schwangerschaften zur Geburt. Die anderen 105 Schwangerschaften hatten einen abortiven Ausgang, was rund 30 % entspricht. Hierbei zeigten sich signifikante Unterschiede mittlerer Effektstärke zwischen den Gruppen ( $p < .001$ ;  $\nu = .449$ ). Während bei Frauen ohne ID 15.1 % der Schwangerschaften mit einem Abort endeten, war dies bei 62.9 % der Schwangerschaften von Frauen mit DS der Fall. Bei Frauen mit anderen Formen von ID erfolgte etwas häufiger als bei Frauen ohne ID ein Abort (22.0 % versus 15.1 %), allerdings deutlich seltener als bei Frauen mit DS. Zu einer Totgeburt kam es in acht Fällen, von denen je zweimal eine Frau ohne ID und eine Frau mit anderen Formen von ID betroffen waren und viermal eine Frau mit DS. Insgesamt sechsmal wurden Zwillinge oder Mehrlinge geboren, wobei dies je zweimal innerhalb jeder Gruppe der Fall war. Für die letzten beiden Vergleiche wurden aufgrund der zu geringen Häufigkeiten keine Signifikanztests durchgeführt.

Tab. 4: Häufigkeitsverteilung Gesamtstichprobe und Gruppenunterschiede hinsichtlich des Ausgangs der Schwangerschaft

	Gesamt (N = 351)		Ohne ID (N = 172)		DS (N = 97)		Andere Form von ID (N = 82)		$\chi^2$ (2)	p	$\nu$
	n	%	n	%	n	%	n	%			
Abort	105	29.9	26	15.1	61	62.9	18	22.0	70.744	<.001	.45
Totgeburt <sup>a</sup>	8	2.3	2	1.2	4	4.1	2	2.4	-	-	-
Zwilling/ Mehrling <sup>a</sup>	6	1.7	2	1.2	2	2.1	2	2.4	-	-	-

<sup>a</sup> Aufgrund zu geringer Häufigkeiten konnte keine Signifikanzprüfung durchgeführt werden.

### 3.3 Komplikationen während Schwangerschaft und Geburt

In Tabelle 5 sind die Häufigkeitsverteilungen verschiedener Krankheiten und Gesundheitsprobleme dargestellt, welche gemäss ICD-10 während Schwangerschaft und Geburt auftreten und diese komplizieren können. Signifikante Gruppenunterschiede zeigten sich hinsichtlich der Diagnosegruppe «Ödeme, Proteinurie und Hypertonie während der Schwangerschaft, der Geburt und des Wochenbettes» (O10 - O16;  $p = .029$ ). Frauen mit anderen Formen von ID waren von diesen Problemen häufiger betroffen (9.4 %) als Frauen mit DS (2.8 %) und Frauen ohne ID (1.4 %). Die Effektstärke dieser Unterschiede ist jedoch gering ( $\nu = .182$ ). Ebenfalls signifikante Unterschiede wurden festgestellt

in Bezug auf «Sonstige Krankheiten der Mutter, die andernorts klassifizierbar sind, die jedoch Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett komplizieren» (O99;  $p < .001$ ). In dieser Diagnosegruppe werden (bereits vor der Schwangerschaft bestehende) Krankheiten des Blutes, Stoffwechselkrankheiten, Krankheiten des Kreislaufsystems, des Atmungssystems, des Nervensystems etc. kodiert, welche die Schwangerschaft erschweren, durch die Schwangerschaft verschlechtert werden oder den Hauptgrund für eine geburtshilfliche Betreuung darstellen. Auch hier zeigten Frauen mit anderen Formen von ID die meisten Probleme (25 %) gefolgt von Frauen mit DS (13.9 %). Bei Frauen ohne ID traten diese Komplikationen nur in 4.8 % der Fälle auf. Die Effektstärke liegt mit  $v = .273$  ebenfalls noch knapp im unteren Bereich.

In Bezug auf «Krankheiten der Mutter, die vorwiegend mit der Schwangerschaft verbunden sind» (O20 – O29), wie z. B. Blutungen in der Frühschwangerschaft, übermäßiges Erbrechen, Infektionen des Urogenitaltraktes, Schwangerschaftsdiabetes, wurden keine signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen gefunden. Auch hinsichtlich einer «Betreuung der Mutter im Hinblick auf den Fetus und die Amnionhöhle sowie mögliche Entbindungskomplikationen» (hier: O30 – O36) unterschieden sich die drei Gruppen nicht (Tab. 5).

Ebenso zeigten sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen bei «Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung» (O60 – O69) und auch nicht speziell in Bezug auf einen möglichen fetalen Gefahrenzustand (O68).

Tab. 5: Häufigkeitsverteilung Gesamtstichprobe aller Geburten und Gruppenunterschiede hinsichtlich Komplikationen während Schwangerschaft und Geburt

	Gesamt (N = 246)		Ohne ID (N = 146)		DS (N = 36)		Andere Form von ID (N = 64)		$\chi^2$ (2)	p	v
	n	%	n	%	n	%	n	%			
O10 – O16 <sup>b</sup>	9	3.7	2	1.4	1	2.8	6	9.4	7.024	.015 <sup>a</sup>	.18
O20 – O29 <sup>c</sup>	25	10.2	13	8.9	5	13.9	7	10.9	1.082	.575 <sup>a</sup>	.06
O30 – O36 <sup>d</sup>	50	20.3	24	16.4	11	30.6	15	23.4	4.071	.131	.13
O60 – O69 <sup>e</sup>	101	41.1	56	38.4	15	41.7	30	46.9	1.341	.512	.07
O68 <sup>f</sup>	50	20.3	27	18.5	6	16.7	17	26.6	2.138	.343	.09
O99 <sup>g</sup>	28	11.4	7	4.8	5	13.9	16	25.0	17.263	<.001 <sup>a</sup>	.27

<sup>a</sup> Exakter Test nach Fisher aufgrund geringer Zelhäufigkeiten.

<sup>b</sup> Ödeme, Proteinurie und Hypertonie während der Schwangerschaft, der Geburt und des Wochenbettes.

<sup>c</sup> Sonstige Krankheiten der Mutter, die vorwiegend mit der Schwangerschaft verbunden sind.

<sup>d</sup> Betreuung der Mutter im Hinblick auf den Fetus und die Amnionhöhle sowie mögliche Entbindungskomplikationen.

<sup>e</sup> Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung.

<sup>f</sup> Komplikationen bei Wehen und Entbindung durch fetalen Distress (fetaler Gefahrenzustand).

§ Sonstige Krankheiten der Mutter, die anderenorts klassifizierbar sind, die jedoch Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett komplizieren.

## 4 Diskussion

Die vorliegende Studie analysiert Verlauf und Ausgang von Schwangerschaften sowie mit Schwangerschaft und Geburt verbundene Komplikationen bei Frauen mit DS im Vergleich zu Frauen mit anderen Formen von ID und Frauen ohne ID. Die drei untersuchten Gruppen waren in Bezug auf die Nationalität der Frauen und die Sprachregionen miteinander vergleichbar. In Bezug auf das Alter der Frauen zeigte sich, dass Schwangere mit DS im Durchschnitt älter waren als Schwangere ohne ID und Schwangere mit anderen Formen von ID. Dieser Unterschied ist vor allem darauf zurückzuführen, dass im Untersuchungszeitraum keine Schwangerschaft einer Frau mit DS unter 24 Jahren identifiziert wurde. Eine registerbasierte Studie aus Dänemark kam zu ähnlichen Befunden, dort war die jüngste Mutter mit DS bei Geburt des Kindes 27 Jahre alt gewesen (Zhu et al. 2014). Schwangerschaften bei sehr jungen Frauen scheinen somit bei DS vergleichsweise noch seltener zu sein als in der allgemeinen Population. Dies könnte sowohl mit einer verzögerten Persönlichkeitsentwicklung als auch mit Besonderheiten der sozialen Lebensbedingungen (Institutionalisierung und / oder längerer Verbleib im Elternhaus) erklärt werden.

Die verwendete Datenquelle ist eine landesweite Pflichtstatistik, in der sämtliche Behandlungsfälle in allen öffentlichen und privaten Krankenhäusern nach verbindlichen Kodierregeln dokumentiert werden müssen. Laut Zivilstandsregister (BEVNAT) finden in der Schweiz mindestens 97 % aller Geburten in einer Klinik statt (Schwab und Zwimpfer 2007). Somit ist von einer hohen Validität der Daten hinsichtlich der Geburten und der damit im weiteren Sinne verbundenen Komplikationen auszugehen. Aussagen über ambulante Behandlungen im Zusammenhang mit Schwangerschaften, damit vor allem über die Gesamtheit von Schwangerschaftsabbrüchen sowie über (leichte) Komplikationen während der Schwangerschaft, die keinen (teil)stationären Aufenthalt erforderten, können hingegen nicht getroffen werden. Bei den Analysen stand die mütterliche Situation im Mittelpunkt. Da aus Datenschutzgründen die Verknüpfung des mütterlichen Datensatzes mit dem sogenannten Neugeborenenendatsatz nicht möglich war, betreffen Aussagen über die Kinder nur die Schwangerschaft und Geburt (sofern sie auch für die Behandlung der werdenden Mutter relevant waren), nicht aber die Situation der Neugeborenen.

Klinikaufenthalte von Frauen mit DS im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft waren nicht häufiger und dauerten nicht länger als bei Frauen ohne ID. Im Vergleich zu Frauen mit anderen Formen von ID mussten Frauen mit DS sogar weniger oft und kürzer im Spital behandelt werden. Eine intensiv-

medizinische Betreuung während der Schwangerschaft oder Geburt war in der gesamten Stichprobe nur in Einzelfällen notwendig.

Erhebliche Gruppenunterschiede gab es in Bezug auf den Ausgang der Schwangerschaft. Bei Frauen mit DS war die Häufigkeit eines Abortes mehr als viermal so hoch wie bei Frauen ohne ID und fast dreimal so hoch wie bei Frauen mit anderen Formen von ID. Im untersuchten Zeitraum von 12 Jahren endeten 61 von 97 Schwangerschaften bei Frauen mit DS abortiv. Nur in 36 Fällen (37.1 %) kam es zu einer Geburt. Unter den 39 Kindern, die von Frauen mit DS geboren wurden, waren vier Totgeburten. Bei Frauen ohne ID und Frauen mit anderen Formen von ID gab es im Untersuchungszeitraum jeweils zwei Totgeburten. Aufgrund der geringen Fallzahlen in der Stichprobe konnten mögliche Gruppenunterschiede hier nicht geprüft werden. Zieht man als Referenz die Angaben des Zivilstandsregisters der Schweiz (BEVNAT) hinzu, ergeben sich jedoch deutliche Hinweise auf eine erhöhte Prävalenz von Totgeburten bei Frauen mit DS im Vergleich zur Population. Im Untersuchungszeitraum von 1998 bis 2009 wurden in der Schweiz ca. 0.4 % aller Kinder tot geboren, in der untersuchten Stichprobe von Frauen mit DS waren es im gleichen Zeitraum 9.8 %.

In die Analyse ausgewählter Komplikationen während der Schwangerschaft und Geburt wurden aus Gründen der besseren Vergleichbarkeit nur jene Fälle einbezogen, in denen die Schwangerschaft regulär mit einer Geburt endete. Dabei zeigten sich signifikante Gruppenunterschiede in zwei Diagnosegruppen (gemäß ICD-10-GM). Diese betrafen Proteinurie und Hypertonie (O10 – O16) sowie sonstige Krankheiten der Mutter, welche Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett komplizieren (O99). Dabei handelt es sich um Komplikationen in der Schwangerschaft, die typischerweise mit vorbestehenden Erkrankungen der Mutter konfundiert sind. Vorerkrankungen, die diese Komplikationen während der Schwangerschaft wahrscheinlicher machen, sind identisch mit den Komorbiditäten, die bei Personen mit DS oft vorkommen (Capone et al. 2018). Dies erklärt das signifikant häufigere Auftreten der Komplikationen bei Frauen mit DS im Vergleich zu Frauen ohne ID. Erstaunlich ist jedoch, dass die genannten Probleme während der Schwangerschaft bei Frauen mit anderen Formen von ID noch häufiger vorkamen als bei Frauen mit DS. Frauen mit anderen Formen von ID sind eine heterogene Gruppe, deren Gesundheitszustand (vor der Schwangerschaft) zwar im Vergleich zur allgemeinen Bevölkerung, aber keinesfalls generell im Vergleich zu Frauen mit DS als durchschnittlich schlechter zu beurteilen ist (Rubin und Crocker 2006). Möglicherweise spielen hohe psychische Belastungen (Angst, Stress, Depressionen) im Zusammenhang mit benachteiligenden Lebensumständen (schwierige soziale Beziehungen, soziale Randständigkeit, fehlende private und professionelle Unterstützung) bei Frauen mit anderen Formen von ID eine erhebliche Rolle (Cooper und van der Speck 2009; Xie und Gemmill 2018; McConnell et al. 2008). Ihre besondere Vulnera-

bilität ist durch das Fehlen eines spezifischen Syndroms vermutlich auch weniger sichtbar als bei Frauen mit DS. Zudem ist nicht auszuschließen, dass, gerade bei komplikationslosem Verlauf von Schwangerschaft und Geburt, eine intellektuelle Beeinträchtigung der Mutter ohne spezifisches Syndrom gar nicht als solche wahrgenommen wird und damit in der Medizinischen Statistik nicht dokumentiert ist. Durch die vorliegende Untersuchung konnten diese Vermutungen leider nicht geprüft werden.

Während in Bezug auf jene Schwangerschaftskomplikationen, die mit vorbestehenden Erkrankungen konfundiert sind, also Gruppenunterschiede festgestellt wurden, trifft dies auf andere Arten von Komplikationen nicht zu. Frauen mit DS unterschieden sich nicht von den anderen beiden Gruppen bei den schwangerschaftsspezifischen Erkrankungen, nicht bei Situationen, die mit dem Zustand des Fetus verbunden sind und auch nicht hinsichtlich Komplikationen bei Wehentätigkeit und Entbindung. Bei all diesen Aspekten wirken sich die für das DS typischen Komorbiditäten und / oder Spezifika der Lebenssituation offenbar nicht signifikant aus.

Betrachtet man insgesamt die Merkmale der Klinikaufenthalte sowie die relative Häufigkeit von Komplikationen während Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit DS, so ist festzustellen, dass auch bei dieser Personengruppe die meisten Schwangerschaften wohl ohne gravierende Störungen verlaufen. Dieses Ergebnis korrespondiert mit Befunden aus den bisher vorliegenden Einzelfallstudien (siehe Kap. 1.1). Allerdings enden gemäß unserer Studie die meisten Schwangerschaften von Frauen mit DS nicht mit der Geburt eines Kindes, sondern mit einem Abort. Die im Vergleich zu Frauen ohne ID und zu Frauen mit anderen Formen von ID um ein Mehrfaches erhöhte Quote von Aborten stellt eine bisher so nicht dokumentierte, zentrale Besonderheit von Schwangerschaften bei Frauen mit DS dar. Ob diese zahlreichen Schwangerschaftsabbrüche bei Frauen mit DS überwiegend mit (vermuteten) medizinischen Indikationen im Zusammenhang stehen oder eher andere Gründe haben, muss noch untersucht werden.

## 5 Ausblick

Die vorliegende Studie liefert erstmals auf der Basis eines Dreigruppenvergleiches Hinweise auf Gemeinsamkeiten und Unterschiede von Schwangerschaften und Geburten bei Frauen mit Down Syndrom, Frauen mit anderen Formen intellektueller Beeinträchtigung (ohne spezifisches Syndrom) und Frauen ohne intellektuelle Beeinträchtigung. Da die untersuchte Stichprobe von Schwangerschaften bei DS zwar im Vergleich zu bisher vorliegenden Studien ungewöhnlich groß, aber absolut gesehen doch klein ist, sollten die hier generierten Befunde an größeren Stichproben geprüft werden. Besondere Beachtung verdient

die hohe Quote von Schwangerschaftsabbrüchen bei DS. Diesbezüglich sollte zukünftig untersucht werden, unter welchen Bedingungen Schwangerschaften bei DS eher mit einer Geburt oder eher mit einem Abort enden bzw. wie die hohen Abbruchquoten zu erklären sind.

## Literatur

- Angelopoulou, N.; v. Souftas; Sakadamis, A.; Matziari, C.; v. Papameletiou; Mandroukas, K. (1999): Gonadal function in young women with Down syndrome. In: *International Journal of Gynecology & Obstetrics* 67 (1), S. 15–21. DOI: 10.1016/S0020-7292(99)00123-X.
- Azevedo Moreira, L. M.; Damasceno Espirito Santo, L. (2013): Marriage and reproduction in a woman with Down syndrome. In: *International Medical Review on Down Syndrome* 17 (3), S. 39–42. DOI: 10.1016/S2171-9748(13)70041-2.
- Bovicelli, L.; Orsini, L. F.; Rizzo, N.; Montacuti, V.; Bacchetta, M. (1982): Reproduction in Down syndrome. In: *Obstetrics and gynecology* 59 (6 Suppl), 13S-7S.
- Capone, G. T.; Chicoine, B.; Bulova, P.; Stephens, M.; Hart, S.; Crissman, B. et al. (2018): Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. In: *American journal of medical genetics. Part A* 176 (1), S. 116–133. DOI: 10.1002/ajmg.a.38512.
- Chicoine, B.; McGuire, D.; Städtler-Ley, S. (2013): Gesundheit für Jugendliche und Erwachsene mit Down-Syndrom. Ein medizinischer Ratgeber. Unter Mitarbeit von Cora Halder. 1., Deutsche Erstausgabe. Zirndorf, Mittelfr: G & S Verlag (Edition 21, 17).
- Cooper, S.-A.; van der Speck, R. (2009): Epidemiology of mental ill health in adults with intellectual disabilities. In: *Current opinion in psychiatry* 22 (5), S. 431–436. DOI: 10.1097/YCO.0b013e32832e2a1e.
- Ejskjaer, K.; Uldbjerg, N.; Goldstein, H. (2006): Menstrual profile and early menopause in women with Down syndrome aged 26–40 years. In: *Journal of intellectual & developmental disability* 31 (3), S. 166–171. DOI: 10.1080/13668250600879222.
- Fuchs-Mecke, S.; Passarge, E. (1972): Kinder von Müttern mit Down-Syndrom (Mongolismus). In: *Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)* 97 (9), S. 338–341. DOI: 10.1055/s-0028-1107352.
- Kaushal, M.; Baxi, A.; Kadi, P.; Karandae, J.; Baxi, D. (2010): Woman with Down Syndrome delivered a Normal Child. In: *IJIFM* 1, S. 45–47. DOI: 10.5005/jp-journals-10016-1008.
- Määttä, T., Tervo-Määttä, T., Taanila, A., Kaski, M., Iivanainen, M. (2006): Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down syndrome. In: *Down Syndrome Research and Practice* 11(1), S. 37–43.
- McConnell, D.; Mayes, R.; Llewellyn, G. (2008): Pre-partum distress in women with intellectual disabilities. In: *Journal of intellectual & developmental disability* 33 (2), S. 177–183. DOI: 10.1080/13668250802007903.
- Moreira, L. M. A.; Gusmão, F. af (2002): Aspectos genéticos e sociais da sexualidade em pessoas com síndrome de Down. In: *Rev. Bras. Psiquiatr.* 24 (2), S. 94–99. DOI: 10.1590/S1516-44462002000200011.
- Pikora, T. J.; Bourke, J.; Bathgate, K.; Foley, K.-R.; Lennox, N.; Leonard, H. (2014): Health conditions and their impact among adolescents and young adults with Down syndrome. In: *PloS one* 9 (5), e96868. DOI: 10.1371/journal.pone.0096868.

- Pradhan, M.; Dalal, A.; Khan, F.; Agrawal, S. (2006): Fertility in men with Down syndrome: a case report. In: *Fertility and sterility* 86 (6), 1765.e1-3. DOI: 10.1016/j.fertnstert.2006.03.071.
- Rubin, I. L.; Crocker, A. C. (2006): Medical care for children & adults with developmental disabilities. 2nd ed. Baltimore: Paul H. Brookes Pub.
- Scharrer, S.; Stengel-Rutkowski, S.; Rodewald-Rudescu, A.; Erdlen, E.; Zang, K. D. (1975): Reproduction in a female patient with Down's syndrome. Case report of a 46, XY child showing slight phenotypical anomalies, born to a 47, XX, + 21 mother. In: *Humangenetik* 26 (3), S. 207–214.
- Schwab, P.; Zwimpfer, A. (2007): Gebären in Schweizer Spitälern. Spitalaufenthalte während Schwangerschaft und Entbindung. Neuchâtel: BFS (14, Gesundheit, 2007, 1).
- Servais, L. (2006): Sexual health care in persons with intellectual disabilities. In: *Mental retardation and developmental disabilities research reviews* 12 (1), S. 48–56. DOI: 10.1002/mrdd.20093.
- Sheridan, R.; Llerena, J.; Matkins, S.; Debenham, P.; Cawood, A.; Bobrow, M. (1989): Fertility in a male with trisomy 21. In: *Journal of medical genetics* 26 (5), S. 294–298. DOI: 10.1136/jmg.26.5.294.
- Shobha Rani, A.; Jyothi, A.; Reddy, P. P.; Reddy, O. S. (1990): Reproduction in Down's syndrome. In: *International journal of gynaecology and obstetrics: the official organ of the International Federation of Gynaecology and Obstetrics* 31 (1), S. 81–86.
- Tenenbaum, A.; Chavkin, M.; Wexler, I. D.; Korem, M.; Merrick, J. (2012): Morbidity and hospitalizations of adults with Down syndrome. In: *Research in developmental disabilities* 33 (2), S. 435–441. DOI: 10.1016/j.ridd.2011.09.026.
- Tilley, E.; Walmsley, J.; Earle, S.; Atkinson, D. (2012): 'The silence is roaring': sterilization, reproductive rights and women with intellectual disabilities. In: *Disability & Society* 27 (3), S. 413–426. DOI: 10.1080/09687599.2012.654991.
- Watson, S. L.; Richards, D. A.; Miodrag, N.; Fedoroff, J. P. (2012): Sex and genes, part 1: sexuality and Down, Prader-Willi, and Williams syndromes. In: *Intellectual and developmental disabilities* 50 (2), S. 155–168. DOI: 10.1352/1934-9556-50.2.155.
- Willis, D. S.; Wishart, J. G.; Muir, W. J. (2011): Menopausal Experiences of Women with Intellectual Disabilities. In: *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 24 (1), S. 74–85. DOI: 10.1111/j.1468-3148.2010.00566.x.
- Xie, E.; Gemmill, M. (2018): Exploring the prenatal experience of women with intellectual and developmental disabilities: In a southeastern Ontario family health team. In: *Canadian family physician Medecin de famille canadien* 64 (Suppl 2), S70-S75.
- Zhu, J. L.; Obel, C.; Hasle, H.; Rasmussen, S. A.; Li, J.; Olsen, J. (2014): Social conditions for people with Down syndrome: a register-based cohort study in Denmark. In: *American journal of medical genetics. Part A* 164A (1), S. 36–41. DOI: 10.1002/ajmg.a.36272.