

## **Zulassung des Nicht invasiven Pränataltests (NIPT) als GKV Leistung für Risikoschwangere**

Der medizinische Arbeitskreis pro familia NRW begrüßt die Debatte zu NIPT und möchte mit dieser Stellungnahme einen Beitrag leisten. Aufgrund der fachlichen und ethischen Komplexität des Themas haben wir uns für eine ausführliche Betrachtung entschieden, um die Vielschichtigkeit der anstehenden Entscheidung erfassbar zu machen.

### **Worüber wird diskutiert?**

Seit dem 18. August 2016 läuft ein Bewertungsverfahren durch den Gemeinsamen Bundesausschuss G-BA, welches prüft, ob der nicht invasive Pränataltest (NIPT) für Risikoschwangere in die Regelversorgung der Schwangerschaft aufgenommen und somit als Kassenleistung angeboten werden kann. Der Test ist bereits seit 2012 auf dem deutschen Markt verfügbar, musste aber bislang, bis auf einzelne Sonderregelungen, von Frauen und Paaren selbst bezahlt werden.

Zur Diskussion steht die Testung der Trisomien 13 (Patau Syndrom), 18 (Edwards Syndrom) und 21 (Down Syndrom). Weitere Untersuchungen, beispielsweise auf eine Abweichung der Zahl der Geschlechtschromosomen, sind möglich, jedoch nicht Gegenstand der derzeitigen Diskussion des Tests als Leistung der gesetzlichen Krankenkassen.

Der G-BA hat die wissenschaftlichen Kriterien bereits geprüft, die ethisch moralische Debatte aber in den Bundestag zurückgegeben. Hier befassen sich die Abgeordneten in einer parlamentarischen Debatte mit den ethischen Fragen, die sich im Zusammenhang mit dem Bluttest stellen. Im Jahr 2019 soll hierzu eine Entscheidung getroffen werden.

### **Wie ist es zur Entwicklung des NIPT gekommen und wie wird er durchgeführt?**

Die Entwicklung des NIPT wurde möglich, da weltweit Forscherteams herausfanden, dass sogenannte zellfreie Bruchstücke von den Erbanlagen (DNA) des Kindes zu einem geringen Prozentsatz auch im Blut der Mutter vorkommen. Gleichzeitig wurde ein Verfahren entwickelt, um diese Bruchstücke zu erkennen, anzureichern und auszuwerten. Das Interesse der Forschung auf diesem Gebiet war sehr groß. Verlässliche, umfangreiche Studiendaten führten zu einer rasanten Weiterentwicklung der Methoden.

Zur Durchführung des Tests ist lediglich eine Blutprobe der Schwangeren notwendig. Die in einem Speziallabor im Blut nachweisbaren freien DNA-Bestandteile der Chromosomen 13, 18, und 21 werden gezählt. Etwa 10 % davon sind kindlichen Ursprungs, während die übrige DNA von der Mutter stammt. Sind mehr Anteile des jeweiligen Chromosoms vorhanden als normalerweise erwartet und hat die Mutter selbst keine Veränderungen des Chromosomensatzes, müssen die zusätzlichen Bruchstücke des Chromosoms vom Kind stammen. Das bedeutet, bei dem Kind liegt zusätzlich zu den zwei üblichen ein drittes Chromosom vor. In diesem Fall man spricht von einer Trisomie.

Da die Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt, dürfen ausschließlich Fachärzt\*innen für Pränatalmedizin, Humangenetik oder Frauenheilkunde mit der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung (§ 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a i.V.m. § 27 Abs. 4 GenDG) den Test nach ausführlicher Beratung anbieten. Wird durch NIPT eine der drei Trisomien festgestellt, so wird empfohlen, das Testergebnis durch eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniocentese) oder eine Mutterkuchenpunktion (Chorionzottenbiopsie) zu bestätigen.

NIPT deckt nur einen kleinen Teil der möglichen Behinderungen auf und kann wie im Übrigen auch kein anderes Verfahren etwas über das Ausmaß der Beeinträchtigungen sagen.

### **Rechtliche Rahmenbedingungen für Schwangerenvorsorge und Pränataldiagnostik**

Das vorrangige Ziel der Schwangerenvorsorge ist die frühzeitige Erkennung von Risikoschwangerschaften und -geburten. Mögliche Gefahren für die Gesundheit und das Leben von Mutter und Kind sollen erkannt und behandelt werden.

Der NIPT stand bereits früh in der Kritik, da die genannten Trisomien nicht unbedingt eine Gefahr während der Schwangerschaft darstellen, aber vor allem nicht therapierbar sind.

Laut einem Gerichtsurteil des BGH sind Frauenärzt\*innen jedoch rechtlich verpflichtet, über die Möglichkeiten und Grenzen pränataler Diagnostik zu informieren, wenn „auf Grund konkreter Risikofaktoren die Gefahr einer Schädigung der Leibesfrucht erhöht ist“ (BGH, Urteil vom 22.11.1983, Az. VI ZR 85/82, Rn. 10). Ein erhöhtes Risiko ist beispielsweise das mütterliche Alter oder eine Auffälligkeit im Ultraschall. Betreuende Ärzt\*innen müssen der Schwangeren auffällige Befunde mitteilen und weitere Diagnostik anbieten.

Bestätigt sich das Ergebnis und besteht nach ausführlicher Beratung für die Schwangere eine nicht zumutbare, schwere Belastung mit Gefährdung ihres seelischen Gesundheitszustandes, so besteht die Option eines Schwangerschaftsabbruchs. Laut § 218a Abs. 2 StGB ist ein nach medizinischer Indikation durchgeführter Schwangerschaftsabbruch nicht rechtswidrig. Formal gibt es keine zeitliche Begrenzung, allerdings werden die Hürden mit fortschreitendem Schwangerschaftsalter höher. Eine Hinweispflicht u.a. auf die Möglichkeit psychosozialer Beratung ist gesetzlich vorgeschrieben.

### **Was sind die Vorteile von NIPT?**

Fruchtwasseruntersuchung und Mutterkuchenpunktion, zwei Verfahren die schon seit Jahrzehnten als Kassenleistung angeboten werden, bergen ein Fehlgeburtsrisiko von ca. 0,5–1,0 %. Zwar gehen neuere internationale Studien davon aus, dass die Risiken unter den vorgenannten Zahlen liegen (Jama, 2018; 320(6); 557-565). Vergleichbare deutsche Daten liegen jedoch nicht vor und es bleibt offen, ob diese Studiendaten der allgemeinen Versorgungsrealität in Deutschland entsprechen.

NIPT ist im Vergleich zu Fruchtwasseruntersuchung und Mutterkuchenpunktion kostengünstiger und nahezu risikofrei. Die Kosten dieses Testverfahrens sind von anfänglich 1.200 € auf momentan unter 300 € für alle drei Trisomien gesunken. Das Ergebnis hat im Risikokollektiv insbesondere für die Trisomie 21 eine hohe Spezifität (Genauigkeit) und Sensitivität (Empfindlichkeit). Das vom G-BA mit der Bewertung der Methode auf Nutzen, medizinische Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit des NIPT beauftragte IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen) hat bestätigt, dass die Trisomie 21 sehr zuverlässig erkannt wird. Die Datenlage für die Trisomien 13 und 18 ist auf Grund des selteneren Vorkommens weniger valide.

Die Untersuchung bei NIPT ist schnell und früh durchführbar. Das Ergebnis liegt in der Regel innerhalb von 4-6 Werktagen vor. Die Blutentnahme kann bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche erfolgen. Frauen oder Paare erfahren so bei einem negativen Test eine frühe und recht schnelle Entlastung.

Insbesondere das frühe Vorliegen eines auffälligen Ergebnisses im NIPT eröffnet die Möglichkeit, alle zusätzlichen hilfreichen Beratungsangebote verschiedener medizinischer Fachrichtungen wie Pränatalmedizin, Kinderheilkunde, Humangenetik und andere ohne Zeitdruck in Anspruch zu nehmen. Betroffene können mit mehr Ruhe Kontakt zu Behindertenverbänden und anderen Eltern aufnehmen und sich auf all diesen Wegen von einer qualifizierten psychosozialen Beratungskraft begleiten lassen.

NIPT bietet somit die Möglichkeit, die Anzahl sehr später Schwangerschaftsabbrüche, unter Umständen mit Fetozyd, zu reduzieren und die Gelegenheit für Schwangere und Familien, sich auf die Geburt eines Kindes mit dieser Chromosomenstörung vorzubereiten.

### **Ist die Trisomie 21 als Erkrankung im Fokus?**

Von Beginn an hat die Diskussion über den NIPT in Medien und Gesellschaft den Eindruck erweckt, dass es sich bei der Trisomie 21 (Down Syndrom) um eine der größten Gefahren in der Schwangerschaft und eine besonders schwerwiegende genetische Veränderung handelt. Das wiederum hat zu Recht Empörung bei den Behindertenverbänden und Betroffenen ausgelöst. Der medizinische Arbeitskreis von pro familia NRW hat daher bereits 2012 seine Bedenken geäußert, den Test zunächst nur für das Down Syndrom zuzulassen.

Bei der Entwicklung von NIPT suchten Wissenschaftler\*innen nach Möglichkeiten, die Zahl der Fruchtwasserpunktionen zu senken, eingriffsbedingte Fehlgeburten zu vermeiden und wenig aussagekräftige Bluttests, wie z.B. den Triple Test, abzulösen. Die Trisomie 21 ist nur schwer im Ultraschall nachweisbar und die häufigste Chromosomenstörung bei Lebendgeborenen. Zudem ist das Chromosom 21 auf Grund seiner Größe und Beschaffenheit in Verbindung mit dem häufigen Auftreten des Down Syndroms am sichersten mit dem NIPT nachweisbar.

Es führte dazu, dass der Test in der Presse als „Bluttest auf Down Syndrom“ verbreitet wurde und so in den Fokus der Aufmerksamkeit geriet, obwohl mit diesem Verfahren die drei häufigsten Trisomien, die lebend geboren werden können, nachweisbar sind. Darüber hinaus wurde in verschiedenen Studien längst bewiesen, dass mit dem NIPT künftig viele weitere genetische Erkrankungen festgestellt werden können.

### **Über welche Themen müssen Fachgesellschaften, Verbände und insbesondere die Politik aktuell diskutieren?**

#### **1. Nehmen alle Frauen NIPT in Anspruch und lassen sie nach einem auffälligen Ergebnis einen Schwangerschaftsabbruch durchführen?**

Kursierende Zahlen geben an, dass 90 % aller Schwangerschaften mit einem Feten mit Down Syndrom durch einen Schwangerschaftsabbruch beendet werden. In Deutschland gibt es hierzu aber keine flächendeckende, repräsentative Statistik. Außerdem werden bei diesen Schätzungen Frauen nicht berücksichtigt, die NIPT nicht in Anspruch nehmen, da sie sich in jedem Fall für ein Austragen entscheiden. Eine Erhebung der Charité in Berlin gibt an, dass sich 32,1 % der Frauen nach Untersuchung der Chromosomen für das Kind entschieden haben (J Perinat Med. 2017 Feb 1; 45(2):205-211). Eine internationale Studie belegt, dass seit Einführung des NIPT die Zahl der Schwangerschaftsabbrüche bei der Diagnose Down Syndrom (im Vergleich zur früheren Diagnose nach invasiver Diagnostik) in einigen Ländern sogar gesunken ist. Die Daten zeigen, dass sich Frauen und Paare, die NIPT in Anspruch nehmen, sich je nach Land zu 30-56% für das Kind (UK) oder zu 100% gegen das Austragen der Schwangerschaft (Hong Kong) entscheiden (Prenatal Diagnosis 2017; 37:1281-1290).

Somit liegt es nahe, dass nicht allein die Diagnose des Down Syndroms die Entscheidung beeinflusst, sondern vor allem das soziale Umfeld, die gesellschaftliche Akzeptanz und die Qualität der begleitenden Beratung vor und nach der Durchführung des NIPT.

#### **2. Wer soll Zugang zum NIPT haben und wie?**

Wird der Test Risikoschwangeren als Kassenleistung angeboten, erfordert dies eine fachübergreifende Diskussion über die Definition des Risikos. Derzeit wird in den meisten Fällen eine vorangegangene Schwangerschaft mit einem Kind mit Fehlbildung oder das mütterliche Alter zugrunde gelegt. Der Beginn des Altersrisikos wurde ursprünglich auf 35 Jahre festgelegt, da in diesem Alter das Risiko, ein Kind mit einer Chromosomenstörung zu bekommen, gleich dem Fehlgeburtsrisiko einer invasiven Diagnostik (0,5%) ist. Somit ist es fraglich, ob dieses Alter als Untergrenze bei einem nun risikolosen Test noch haltbar ist.

Eine Testanwendung erst nach einem auffälligen oder nicht eindeutigen Ergebnis im Ersttrimesterscreening (Blut- und Ultraschalluntersuchung in der 12. bis 14. Schwangerschaftswoche) als Risikoidentifizierung bedeutet eine zeitlich verzögerte Entscheidung für eine zuverlässigere Untersuchung zu Beginn der Schwangerschaft. Da das Ersttrimesterscreening von Schwangeren selbst gezahlt werden muss, ergibt sich die Situation, dass Frauen und Paare mit geringem Einkommen benachteiligt sind.

Eine denkbare Möglichkeit erscheint die Anwendung des NIPT in Verbindung mit einem frühen Ultraschall in ausgewiesenen Pränatalzentren. Durch hochauflösende Ultraschallgeräte und spezialisierte Untersucher\*innen können hier Hinweise auf eine der drei Chromosomenstörungen in den ersten Wochen einer Schwangerschaft zu erkennen sein. Bei festgestellten Auffälligkeiten kann qualifizierte Beratung durch die Pränataldiagnostiker\*innen in Kombination mit einer zeit- und ortsnahen psychosozialen Beratung eine selbstbestimmte Entscheidung der Schwangeren für oder auch gegen den NIPT auf Kassenleistung ermöglichen.

#### **3. Welche Form der Beratung ist im Rahmen des NIPT notwendig?**

Die Blutabnahme zum NIPT unterscheidet sich in ihrer Konsequenz erheblich von den sonst üblichen Blutuntersuchungen. NIPT kann niemals empfohlen werden. Die Entscheidung für oder gegen diese Untersuchung muss immer individuell und im persönlichen Kontext getroffen werden. Daher kommt einer Beratung vor NIPT eine besondere Bedeutung zu. Neben der vom Gendiagnostikgesetz vorgeschriebenen Beratung durch die anbietenden Ärzt\*innen sollte auch schon vor Durchführung des Tests die psychosoziale Beratung stärker implementiert werden. Eine solche Beratung muss wertneutral und

in geschütztem Rahmen Schwangere und werdende Eltern auf ihrem Weg begleiten, ihnen helfen zu klären, ob sie diese Information über ihr Kind brauchen, welche Konsequenz ein auffälliges Ergebnis hat, was sie durch den Test erfahren und was nicht. Sie müssen die eigene Haltung reflektieren können und Zeit und Raum für Fragen haben. Diese Beratung sollte selbstverständlich jederzeit auf freiwilliger Basis stattfinden.

Bei einem auffälligen Befund können dann zusätzlich Kinderärzt\*innen und Genetiker\*innen hinzugezogen und auf Wunsch der Kontakt mit Selbsthilfegruppen und anderen Betroffenen ermöglicht werden. Diese können aus ihrer professionellen und betroffenen Sicht die Paare über die möglichen Besonderheiten eines Lebens mit dem erwarteten Kind aufklären und informieren.

Unabhängig davon muss es gutes und vor allem unabhängiges Informationsmaterial geben, welches nicht nur den Test und die unter Umständen anstehende Entscheidungssituation, sondern auch das Recht auf eine freie Entscheidung gegen einen Test berücksichtigt.

### **Welchen gesellschaftlichen Kontext brauchen wir für die Pränataldiagnostik?**

Mit einer Schwangerschaft und der Geburt eines Kindes beginnt ein neuer Lebensabschnitt. Dieser ist geprägt von Vorfreude und Glück, aber auch von Ängsten und Unsicherheiten. Viele erhoffen sich von der pränatalen Diagnostik Sicherheit und die Beruhigung, dass mit der Schwangerschaft alles in Ordnung ist. Auffällige Befunde führen bei den werdenden Eltern zu jedem Zeitpunkt der Schwangerschaft zu Verunsicherung. Ist eine Diagnose gestellt, kann sie nicht mehr ignoriert werden. Plötzlich müssen sie über Fragen nachdenken, die sie sich nie zuvor gestellt haben.

Fällt ein Kind mit einer Chromosomenanomalie zu einem fortgeschrittenen Zeitpunkt der Schwangerschaft, z.B. durch die reguläre Ultraschalluntersuchung in der 20. Schwangerschaftswoche auf und liegt eine medizinische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch vor, müssen Entscheidungen häufig unter großem Zeitdruck getroffen werden. Die psychische Belastung beim Schwangerschaftsabbruch steigt oft deutlich mit jeder weiteren Schwangerschaftswoche an. Validierte, frühe pränataldiagnostische Verfahren nicht zu berücksichtigen, ist somit nicht zielführend. Unvermeidliche Diagnosen werden lediglich mit den entsprechenden Folgen später gestellt. Der Zugang zu einer frühen Untersuchung gibt mehr Zeit für eine Abwägung möglicher Konsequenzen.

Eine leistungs- und wohlstandsorientierte Gesellschaft sowie die Ansprüche an Planbarkeit und Kontrollierbarkeit erschweren die Entscheidung zu einem Kind mit Behinderung. In so einem gesellschaftlichen Klima muss unbedingt auch das Recht auf „Nicht wissen“ gesichert werden. PND abzulehnen darf nicht als fahrlässig gelten. Eine gute Sozialpolitik und eine echte Inklusion sowie Entlastung und Unterstützung bei der Durchsetzung von Ansprüchen und Hilfe bei Auseinandersetzungen mit Sozialversicherungen, Krankenkassen und Arbeitgebern schaffen Unabhängigkeit von der wirtschaftlichen Situation der betroffenen Eltern.

### **Eltern im Kreuzfeuer einer ethischen und medizinischen Debatte?**

Über die Reaktion werdender Eltern nach einem auffälligen Befund in der Pränataldiagnostik wird viel gesprochen, in der Debatte kommen sie selbst selten zu Wort. Allzu oft wird ihnen unterstellt, ihr Kind mit Behinderung nicht haben zu wollen. Dies können wir aus einer Vielzahl von Beratungen in den letzten Jahren nicht bestätigen<sup>1</sup>. Vielmehr befinden sie sich nach einer auffälligen Diagnose in einer der schwierigsten Lebenssituationen. Oftmals handelt es sich um lang geplante, gewünschte Schwangerschaften. Die Paare, die mit einem auffälligen Befund zur Beratung kommen, hadern mit einer Entscheidung, die eigentlich nicht zu treffen ist. Sich gegen das eigene Wunschkind oder für ein Leben mit einem Kind mit Behinderung zu entscheiden, ist ein kaum auflösbarer Konflikt.

Die Entscheidung zu einem Abbruch der gewünschten Schwangerschaft wird niemals leichtfertig getroffen. Die Beendigung der Schwangerschaft ist für die Betroffenen mit großem Schmerz und Trauer

---

<sup>1</sup> Allein an der Universitätsfrauenklinik in Münster wurden in den letzten 12 Jahren 5000 psychosoziale Beratungen im Kontext pränataldiagnostischer Entscheidungen und Befunde durch die Ärztinnen der pro familia durchgeführt.

verbunden. Und dennoch ist die Angst, in wirtschaftliche Not zu geraten, sozial isoliert zu sein und die Fürsorge für das pflegebedürftige Kind nicht Zeit seines Lebens sicherstellen zu können, allzu groß. Auch die Sorge, das Kind müsse nach der Geburt leiden, treibt viele Eltern um.

Die meisten Betroffenen formulieren sehr deutlich, dass sie glauben, die Gesellschaft billige keinen der Entscheidungswege. Dies ist oft auch der Grund, warum sie zunächst nur wenige Menschen aus ihrem Umfeld einweihen. Es ist enorm wichtig, Paaren in dieser Situation eine wertfreie professionelle Beratung und Begleitung zukommen zu lassen.

### **Die Position von pro familia NRW**

Unter der Bedingung, dass das Angebot von NIPT in definierte Prozessabläufe eingebettet wird, setzt sich pro familia für eine Kostenübernahme von NIPT als GKV-Leistung in Risikoschwangerschaften ein. Jede Frau sollte unabhängig von ihrem Einkommen Zugang zu diesem risikoärmeren und früh einsetzbaren Diagnoseverfahren haben.

In der Frühschwangerschaft werden Frauen mit einer großen Menge an Informationen konfrontiert. Um Sicherheit für ihr Kind zu bekommen, versuchen sie möglichst alles zu tun. Es muss für die Schwangere jedoch deutlich werden, dass sich NIPT von den üblichen Untersuchungen der normalen Schwangerenvorsorge unterscheidet.

- NIPT sollte im Rahmen einer qualifizierten fachgerechten medizinischen und psychosozialen Beratung angeboten werden. Die psychosoziale Beratung soll die Schwangere und ihren Partner vor und nach dem Test in die Lage versetzen eine selbstbestimmte Entscheidung zu treffen, die ihre Belastbarkeit, die eigene Wertehaltung und die größtmögliche körperliche und seelische Gesundheit berücksichtigt. Nach dem Selbstverständnis von pro familia muss diese Beratung ergebnisoffen, freiwillig und kostenfrei angeboten werden.
- Die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen behandelnden Ärzt\*innen und psychosozialen Berater\*innen ist nach unserer Erfahrung unverzichtbar für die tatsächliche Inanspruchnahme der Beratung. In vielen Pränatalpraxen und -zentren ist eine solche Kooperation oft schon etabliert. Sollte NIPT zukünftig auch weiter in gynäkologischen Praxen angeboten werden, braucht es auch hier eine Vertiefung oder Implementierung von Kooperationsstrukturen.
- Nach einem auffälligen Ergebnis sollte gewährleistet sein, dass die Paare zeit- und ortsnahe in ein Zentrum überwiesen werden, in dem alle weiteren Beratungssysteme (Fachärzt\*innen für Kinderheilkunde, Humangenetik und Pränatalmedizin, psychosoziale Beratung,) zur Verfügung stehen, um nach Möglichkeit unabhängig von ihrer Entscheidung wertfrei und kompetent weiter begleitet zu werden.
- Das Recht auf Nichtwissen für die Schwangere muss ermöglicht werden, ohne dass behandelnde Mediziner\*innen in Konflikte mit dem Rechtssystem kommen.
- Niedrigschwellige Entlastung und finanzielle Unterstützung von Eltern mit einem Kind mit Einschränkungen sind notwendig als Grundstein für eine aufrichtige Akzeptanz und Teilhabe von Menschen mit Behinderung inmitten der Gesellschaft.
- Die Bedingungen, unter denen Frauen und Paare im Kontext von Pränataldiagnostik eine selbstbestimmte Entscheidung treffen können, muss wissenschaftlich evaluiert werden.

Nach der Erfahrung von pro familia Berater\*innen wird gerade dies immer schwieriger. In Zukunft werden durch medizinische Weiterentwicklungen in der Gen- und Pränataldiagnostik weitere schwierige Fragen auf uns zukommen, die im Grunde immer wieder die gleichen gesellschaftlichen Grundthemen berühren. Die öffentliche Debatte über NIPT als Kassenleistung, angestoßen von Politik und Fachgesellschaften, beinhaltet Chance, aber auch Pflicht dafür, jetzt die notwendigen Bedingungen zu eruieren, zu schaffen und eine Gesellschaft zu gestalten, die nicht nur an ihrer Produktivität, sondern auch und vor allem an ihrer Mitmenschlichkeit und Vielfalt gemessen wird.

Erarbeitet durch den medizinischen Arbeitskreis

**Dr. Angelika Dohr**

Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe / ärztl. und syst. Psychotherapeutin  
pro familia Münster

**Gabrielle Stöcker**

Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe / systemische Beratung  
Sprecherin des medizinischen Arbeitskreises pro familia NRW  
pro familia Köln-Zentrum

**Dorothee Kleinschmidt**

Ärztin / systemische Familientherapeutin  
pro familia Bochum

Verabschiedet durch den Vorstand von pro familia NRW am 19.12.2018