

NIPT – Nicht-invasiver Pränataltest als Leistung der GKV?

Stellungnahme des pro familia Bundesverbands im Rahmen des Stellungnahme-Verfahrens des G-BA

pro familia bietet zu den Themen Sexualität, Verhütung, Kinderwunsch, Schwangerschaft, Pränataldiagnostik und Schwangerschaftsabbruch differenzierte, professionelle Beratung. Vor dem Hintergrund sexueller und reproduktiver Rechte (1) nimmt pro familia aktiv an gesellschaftlichen Debatten und Prozessen teil. Die Einführung des NIPT als Kassenleistung fordert eine breite gesellschaftliche Diskussion über wissenschaftliche, juristische und ethische Aspekte, der wir uns als Verband stellen.

Unsere hier vorgelegte Stellungnahme zum Entwurf des G-BA beschäftigt sich mit den Aspekten der für die Mutterschaftsrichtlinien vorgeschlagenen Verfahrensweisen und gibt nicht alle Aspekte einer allgemeinen Stellungnahme des pro familia Bundesverbands zur Untersuchungsmethode des NIPT wieder.

Der NIPT stellt ein Testverfahren zur Risikoermittlung bezüglich des Vorliegens einer Chromosomenstörung beim erwarteten Kind dar. Es handelt sich somit um einen Test, der im Rahmen der sogenannten Pränatalen Diagnostik (PND) angewandt wird. Hinsichtlich der immer differenzierter werdenden Möglichkeiten der PND, die immer früher im Verlauf der Schwangerschaft ansetzen, ist es aus Sicht von pro familia zentral, Schwangere/Paare durch ein niedrigschwelliges und flächendeckendes Angebot an psychosozialer Beratung zu unterstützen, das als freiwilliges und ergänzendes Angebot zur Verfügung gestellt wird. Information und Auseinandersetzung sind zentrale Aspekte, um Entscheidungen für oder gegen PND beziehungsweise bestimmte Methoden treffen zu können. So setzen Schwangere/Paare zumeist auf die Bestätigung durch einen unauffälligen Befund und geraten durch einen auffälligen Befund in tiefe Krisen. Nicht wenige Paare entscheiden sich im Falle des Nachweises einer Chromosomenstörung beim Kind zu einem Schwangerschaftsabbruch im Rahmen der Medizinischen Indikation. Ein auffälliger PND-Befund kann aber auch dazu führen, dass sich Paare schon in der Schwangerschaft auf die Geburt ihres „besonderen“ Kindes vorbereiten und einstellen.

In Deutschland gibt es aufgrund des Datenschutzes keine verlässlichen Zahlen dazu, bei wie vielen Schwangeren die speziellen Untersuchungen der Pränatalen Diagnostik (Ersttrimester-Screening, spezieller Fehlbildungs-Ultraschall, Fruchtwasseruntersuchung, Chorionzottenbiopsie und NIPT) angewandt werden. Nach den Meldungen an das Statistische Bundesamt wissen wir aber, dass etwa 4 Prozent aller Schwangerschaftsabbrüche im Rahmen der sogenannten Medizinischen Indikation erfolgen.

Es darf aber dabei nicht aus den Augen verloren werden, dass viele Schwangere primär, nach psychosozialer Schwangerenberatung oder nach ärztlicher Beratung die Pränatale Diagnostik auf Grund ethischer Abwägungen, moralischer oder religiöser Einstellungen für sich selbst ablehnen. Die Wahrnehmung dieses „Rechts auf Nicht-Wissen“ im Rahmen der Pränatalen Diagnostik muss respektiert und durch das Angebot psychosozialer Beratung gestützt werden.

Diese Aspekte müssen bei dem jetzt laufenden Stellungnahme-Verfahren mit berücksichtigt werden.

Hintergrund: Mutterschaftsrichtlinien

Die Überprüfung, ob eine neue Untersuchungs- oder Behandlungsmethode nach dem wissenschaftlichen Stand der Erkenntnisse in die Mutterschafts-Richtlinien aufzunehmen ist, erfolgt im Rahmen eines sogenannten Methodenbewertungsverfahrens. Der G-BA (Gemeinsame Bundesausschuss) leitete im August 2016 ein solches Bewertungsverfahren für die „Nichtinvasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von fetaler Trisomie 13, 18 und 21 mittels molekular-genetischer Tests **in den engen Grenzen einer Anwendung bei Risikoschwangerschaften**“ ein. (2)

Das damit beauftragte Institut für Qualität im Gesundheitswesen (IQWiG) bewertet in seinem Abschlussbericht 2018: „Die Sensitivität und die Spezifität der NIPT zur Erkennung der Trisomie 21 liegen bei 99,13 Prozent ... Für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 konnten jeweils die Sensitivität und Spezifität nicht robust geschätzt werden, liegen in der Sensitivität aber vermutlich niedriger“ (3).

Diese Methodenbewertung bestätigt die Zuverlässigkeit des NIPT zur Erkennung einer Trisomie 21 bei Risikoschwangerschaften. Durch die Anwendung von NIPT kann zusätzlich das Risiko von Fehlgeburten in Folge von invasiven Methoden (CVS/AC) gesenkt werden.

Nun stellt sich die Frage, ob der NIPT im Rahmen der Mutterschutzrichtlinie in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden soll. Der G-BA hat hierzu am 22.03.2019 ein Stellungnahme-Verfahren eingeleitet, an dem sich pro familia beteiligen möchte.

Zugangsbarrieren: IGeL oder Kassenleistung?

Schwangere Frauen und ihre Partner müssen durch Frauenärzt*innen bei Vorliegen entsprechender Risiken oder auf Nachfrage der Schwangeren zu den Möglichkeiten der Pränataldiagnostik informiert werden.

Im Falle einer Risikoschwangerschaft oder wenn die schwangere Frau dies explizit wünscht kann mittels eines sogenannten Ersttrimester-Screenings (Bestimmung spezifischer Proteine/Hormone im Blut, Messung der Nackentransparenz, Berücksichtigung des mütterlichen Alters) ein individuelles **statistisches Risiko** für das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 oder 21 berechnet werden. Sollte dieser Test ein erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Trisomie ergeben, so kann zur weiteren Abklärung ein **molekulargenetischer Test im mütterlichen Blut (NIPT)** eingesetzt werden.

Nicht wenige Frauenärzt*innen bieten den NIPT – nach Aufklärung entsprechend dem GenDG (Gendiagnostik-Gesetz) – primär zur weiteren Untersuchung ohne vorangehendes Ersttrimester-Screening an.

Beide Methoden werden grundsätzlich als individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) angeboten. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen bisher die Kosten nur in Ausnahmefällen. Übernommen werden hingegen die Kosten einer invasiven Diagnostik, die jedoch mit einem Fehlgeburtsrisiko verbunden ist: Amniozentese 0,3-0,5 Prozent und Chorionzottenbiopsie 0,5-1 Prozent.

Morphologische Veränderung des Feten sind nicht durch NIPT, sondern in einer ergänzenden Ultraschalluntersuchung durch eine/n erfahrene/n Pränataldiagnostiker*in zu erkennen. Isolierte genetische Mutationen (die unter Umständen schwerste Beeinträchtigungen mit sich bringen) werden ebenfalls nicht durch einen NIPT erkannt, sondern nur durch eine gezielte spezifische molekular-genetische Untersuchung nach Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese.

Kritische Würdigung des Tests – Ethische Debatte

Es liegen bereits erste Studienergebnisse zum Einsatz von Bluttests zum Ausschluss von 30 dominant erblichen Erkrankungen vor (in Nature Medicine 2019). Wissenschaftliche Machbarkeit zieht immer

die Weiterentwicklung einer Methode nach sich. Es ist anzunehmen, dass solche Untersuchungen mit Hilfe des NIPT in den nächsten Jahren im Rahmen der Regelungen des GenDG – in **zahlenmäßig wenigen** Fällen – bei schwerwiegenden genetischen Erkrankungen angeboten werden. Die Untersuchung zum frühest möglichen Zeitpunkt stellt in diesen Fällen für die betreffenden Schwangeren einen großen Vorteil dar.

In der klinischen Routine greifen Schwangere bereits jetzt auf den seit 2012 verfügbaren NIPT als IGeL zurück. Der medizinische Fortschritt erforderte einen sinnvollen Einsatz verfügbarer Diagnostik, der ethischen Kriterien standhält. Ein flächendeckender Einsatz des NIPT als „Screening Methode“ zu Lasten der GKV bei jungen Schwangeren wird von uns nicht befürwortet, da bei diesem „Patientinnen-Kollektiv“ die Anzahl „falsch pathologischer Befunde“ unverhältnismäßig hoch ist. Darüber hinaus würde die Aufnahme des NIPT als Leistung der GKV für alle Schwangeren in den Mutterschaftsrichtlinien dazu führen, dass diese Untersuchung zu einer allgemein verbindlich empfohlenen Untersuchung wird und dadurch die Ablehnung durch die Schwangere psychologisch sehr erschwert wird.

Es ist unserer Meinung nach davon auszugehen, dass auch zukünftig ein Teil der jungen Schwangeren einen NIPT (als IGeL-Untersuchung) durchführen lassen werden. Auch hierbei machen Frauen und Paare sich die Entscheidung für oder gegen eine pränataldiagnostische Untersuchung nicht leicht. Sie erwarten ein Wunschkind und somit vorrangig Entlastung und Bestätigung von Normalität durch die Anwendung von Pränataldiagnostik.

Ein auffälliger NIPT führt zu einer großen Verunsicherung (auch in Bezug auf mögliche falsch positive Ergebnissen) und ist daher zwingend durch eine differenzierte Ultraschalluntersuchung und eine weiterführende invasive Methode (möglichst durch eine CVS, bereits ab der 10./11. SSW möglich!) abzuklären. Bestätigt sich der Verdacht auf das Vorliegen einer Trisomie, so soll eine ergebnisoffene Beratung erfolgen. Auch das Recht auf Nichtwissen der Eltern muss hier Beachtung finden. Eine Entscheidung für einen Abbruch der Schwangerschaft erfolgt ggf. im Rahmen einer medizinischen Indikation.

Jedoch bedeutet dies unter Umständen, dass durch eine zeitaufwendige pränatalmedizinische Stufendiagnostik, die molekulargenetischen Verfahren und den hohen Bedarf an professioneller Beratung in einigen Fällen Spätabbrüche zu bewältigen sind. Hier besteht dringender Handlungsbedarf bezüglich einer belastbaren Leitlinie und interdisziplinären Standards im Vorgehen.

Die Definition einer Risikoschwangerschaft muss dezidiert überdacht werden, damit der NIPT indikationsbezogen den Schwangeren angeboten werden kann und diese ggf. davon profitieren. Neben den familiären Risiken (z.B. erbliche Chromosomenstörung, vorangehende Schwangerschaft mit Chromosomenstörung) erscheint es bezüglich des Risikos des Vorliegens einer Chromosomenstörung beim erwarteten Kind sinnvoll, weiterhin von der altersbezogenen Grenze von 35 Jahren, wie sie für die invasive Diagnostik gilt und/oder von den ggf. erhöhten Risiken, die sich bei einem Ersttrimester-Screening ergeben, auszugehen.

Da sich auch schon in der Frühschwangerschaft bei der Routine-Ultraschalluntersuchung Befunde zeigen können, die ggf. eine weitere Abklärung bezüglich des Vorliegens einer Chromosomenstörung erfordern, ist es den Schwangeren auch nicht zuzumuten – wie jetzt geplant – bis zur 13. Schwangerschaftswoche auf eine weitere Abklärung durch eine NIPT-Untersuchung zu warten. Durch eine solche zeitliche Begrenzung werden diese Schwangeren wieder „gezwungen“, zur weiteren Abklärung die stärker risikobelastete Chorionzottenbiopsie durchführen zu lassen, deren Ergebnis dann in der Regel nach drei Tagen – wie beim NIPT – vorliegt. pro familia fordert daher die Streichung dieser zeitlichen Beschränkung.

Die im Entwurf des G-BA angeführten Argumente zur Begrenzung des NIPT auf einen späteren Zeitpunkt sind nicht stichhaltig. Die Versagerquote liegt nach der vollendeten 11. SSW bei nur 1 bis 2 Prozent. Dass andere europäische Länder, z.B. die Schweiz, von der 12. SSW für den NIPT ausgehen, liegt nicht an einer hohen Versagerquote, sondern daran, dass meist ein vorangehendes Ersttrimester-Screening empfohlen bzw. gefordert und auch kassenfinanziert wird.

Auch das Argument, dass zur weiteren Abklärung eines pathologischen NIPT-Befundes die „Frühamniozentese erst ab der 15. SSW“ erfolgen kann, ist so nicht richtig. Durch die Chorionzottenbiopsie ist die Bestätigung des NIPT schon ab der 11. bis 12. SSW möglich, wobei die Befunde schon nach wenigen Tagen vorliegen.

pro familia sieht in der professionellen psychosozialen und ärztlichen Beratung vor, während und nach einer pränataldiagnostischen Maßnahme eine Möglichkeit, die Schwangeren qualifiziert während ihres Entscheidungsprozesses zu unterstützen und damit zum sinnvollen und individualisierten Einsatz des NIPT beizutragen. Dies bedarf einer strukturell gestärkten Kooperation von niedergelassenen Gynäkolog*innen/ Pränataldiagnostiker*innen mit den psychosozialen Beratungsstellen.

pro familia Standpunkt: Reproduktive und sexuelle Gesundheit und Rechte

Frauen und Paare haben ein Recht auf informierte Entscheidungen im Kontext ihrer sexuellen und reproduktiven Gesundheit. Dazu zählt auch die Entscheidung für oder gegen pränataldiagnostische Maßnahmen (PND) während einer Schwangerschaft. Dies impliziert sowohl ein Recht auf Information, ein Recht auf Nichtwissen und ein Recht auf Teilhabe am medizinischen Fortschritt.

Bei Vorliegen eines individuellen Risikos darf die Entscheidung für oder gegen einen risikoärmeren und als zuverlässig bewerteten nicht invasiven Pränatal Tests (NIPT) nicht von den finanziellen Möglichkeiten einer Schwangeren abhängig sein (Diskriminierung).

Daher befürwortet pro familia die Aufnahmen des NIPT in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen innerhalb enger Grenzen der Anwendung bei definierten Risikoschwangerschaften im Kontext einer freiwilligen, professionellen psychosozialen Schwangerenberatung. Eine Ultraschalluntersuchung sollte im Regelfall dem molekulargenetischen Test vorausgehen (4). Eine Abklärung eines auffälligen Tests mittels invasiver Verfahren ist medizinisch zwingend. Die Entscheidung über einen Abbruch einer Schwangerschaft aus medizinischer Indikation ist nicht alleine auf das Ergebnis des NIPT zu begründen, da – in seltenen Fällen – falschpathologische Befunde vorkommen. Hier bedarf es einer guten Information und Beratung der Betroffenen.

Frauen und Paare haben das Recht, sich ohne Stigmatisierung – auch bei einem auffälligen/pathologischen Befund – für das Austragen einer Schwangerschaft zu entscheiden. Dazu benötigen sie eine angemessene Unterstützung. Hierfür müssen die gesellschaftspolitischen Voraussetzungen geschaffen werden gemäß der UN Behindertenkonvention.

Fazit: Stellungnahme des pro familia Bundesverbandes

1. pro familia spricht sich dafür aus, den NIPT bei definierten Risikoschwangerschaften aus Gründen der Gleichbehandlung in den Leistungskatalog der GKV aufzunehmen.
2. pro familia fordert, die geplante zeitliche Beschränkung für diese Untersuchung nicht umzusetzen.
3. Die Definition der Risikoschwangerschaft muss neu überdacht und formuliert werden. Wir fordern, dass zunächst weiterhin im Falle des bisherigen „Altersrisikos“ für Schwangere ab 35 Jahren entweder – wie bisher – eine invasive Diagnostik (FW-Untersuchung /CVS) oder alternativ der NIPT als Leistung zu Lasten der GKV durchgeführt werden kann. Wir schlagen einen „Risiko-Grenzwert von 1:1000 entsprechend dem „Schweizer Modell“ vor. Bei darüber liegenden Schätzwerten für das Vorliegen einer Chromosomenstörung beim Feten kann nach

entsprechender Aufklärung und psychosozialer Beratung ein NIPT zu Lasten der GKV durchgeführt werden.

4. pro familia fordert eine engere interdisziplinäre Kooperation zwischen psychosozialen Beratungsstellen und behandelnden Gynäkolog*innen/Pränataldiagnostiker*innen und die angemessene Honorierung der komplexen Beratungsleistung.
5. pro familia sieht zwei Möglichkeiten, ein konkretes Procedere festzulegen:
 - a. Analog des Schweizer Modells (5): ein Stufenmodell, in dem nach einer freiwilligen und kostenfreien psychosozialen Beratung zunächst das ETS (Ersttrimester-Screening) durch qualifizierte Ärzt*innen als Kassenleistung durchgeführt wird und nur bei einem erhöhten statistischen Risiko (1:1000) – nach Aufklärung der Schwangeren entsprechend den Vorschriften des GenGD – eine weitere Abklärung durch einen NIPT als Kassenleistung erfolgt.
 - b. Der NIPT wird primär eingebettet in eine fachgebundene genetische Beratung entsprechend den Vorschriften des GenGD und eine freiwillige, kostenfreie psychosoziale Beratung (z.B. durch pro familia Berater*innen) und nach geeigneter Risiko-Stratifizierung, die die Komplexität des Themas berücksichtigt, als Kassenleistung durchgeführt. Sollte für die Risiko-Stratifizierung ein Ersttrimester-Screening notwendig sein, so müssen die Kosten hierfür als Kassenleistung übernommen werden.

Quellen:

1. International Planned Parenthood Federation (1996): IPPF Charta der sexuellen und reproduktiven Rechte, London. https://www.profamilia.de/fileadmin/profamilia/ippf_charta.pdf (Zugriff: 11.04.2019)
2. https://www.g-ba.de/downloads/34-215-789/05_2019-03-22_Mu-RL_NIPT_StnV.pdf (Zugriff: 11.04.2019)
3. <https://www.iqwig.de/de/presse/pressemitteilungen/2018/nicht-invasive-praenataldiagnostik-kann-trisomie-21-zuverlaessig-bestimmen.9472.html> (Zugriff: 11.04.2019)
4. BVNP (2018): BVNP-Positionspapier 2018 zum Thema „NIPT als GKV-Leistung“ (aktuelles Methodenbewertungsverfahren des G-BA). <https://www.bvnp.de/article/5-bvnp-positionspapier-2018-zum-thema-nipt-als-gkv-leistung-aktuelles-methodenbewe/> (Zugriff: 11.04.2019)
5. <https://www.praenatalplus-akademie.de/wp-content/uploads/NIPT-empfehlung-der-Ultraschallgesellschaften-deutsch.pdf> (Zugriff: 11.04.2019)

pro familia Bundesverband
Mainzer Landstraße 250-254
60326 Frankfurt am Main
Tel. 069 - 26 95 779 0
info@profamilia.de
www.profamilia.de