

## Memorandum

der niedergelassenen verfassten Gynäkologenschaft Deutschlands (BVF – BVNP)

### Ärztliche Botschaften zu NIPT als GKV-Leistung – Wie kann die Umsetzung gelingen?

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in der Sitzung vom 19.09.2019 beschlossen, dass ein NIPT in begründeten Einzelfällen zulasten der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) eingesetzt werden kann. Voraussetzungen sind eine vorherige intensive ärztliche Beratung und Aufklärung unter Verwendung einer verpflichtend vorgesehenen Versicherteninformation. Hierdurch soll klar und eindeutig im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien geregelt werden, dass der NIPT nicht als ethisch unvertretbares „Screening“ eingesetzt wird, sondern die Anwendung des NIPT nur unter bestimmten Bedingungen vorgenommen werden kann (1).

Hierzu wird in Teil B., Absatz 4 der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) ein neuer Punkt e) eingeführt: „Untersuchungen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut zur Frage des Vorliegens einer Trisomie 13, 18 oder 21 (NIPT) ... mit dem Ziel der Vermeidung der .... invasiven Maßnahmen, sofern ein entsprechender Test geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“ Nach dem neuen Buchstaben g) der Mu-RL ist geplant, „Empfehlungen zur Qualitätssicherung gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 Nummer 2 SGB V zu Untersuchungen an fetaler DNA gemäß B.4 e)“ einzuführen. Zu den sonografischen Voraussetzungen zur Durchführung von NIPT heißt es dort: „Voraussetzung für die NIPT- Untersuchung ist das Vorliegen des sonografisch bestimmten Gestationsalters und die Kenntnis der Anzahl der Embryonen bzw. Feten.“ (2).

Diese neuen Formulierungen in den Mu-RL sind eher allgemeiner bzw. explizit ausschließender (erhöhtes statistisches Risiko reicht nicht aus) Natur. Sie bedürfen einer weitergehenden fachlich-inhaltlichen Konkretisierung und Beschreibung, um tatsächlich eine Einzelfallentscheidung bleiben zu können.

**Hierzu müssen im ärztlichen Aufklärungsgespräch folgende Wissensinhalte (Botschaften) zwingend besprochen und dokumentiert (Checkliste, Aufklärungsdokumentation) werden:**

**Botschaft 1: Die a-priori-Wahrscheinlichkeit für ein gesundes Kind liegt mit Erreichen der 12. SSW generell und altersgemittelt bei rund 96 %.**

Die überwiegende Zahl der Kinder bei Geburt ist - unbesehen jedweder medizinischer Diagnostik – natürlicherweise gesund.

**Botschaft 2: Angst ist immer ein schlechter Ratgeber.**

Die allgemeinen (unspezifischen) Ängste vor kindlichen Erkrankungen, namentlich einer kindlichen Trisomie 21, sind in unserer Leistungs-Gesellschaft sehr hoch. Sie gehen in aller Regel über ein realistisches konkretes Maß deutlich hinaus. Diese Ängste können mittlerweile mit einer Fülle von bewährten, schonenden Methoden (Ultraschall, Nackentransparenztest-Untersuchung) auf ein konkretes individuelles Maß zurückgeführt werden.

**Botschaft 3: Keine Schwangere muss eine genetische Diagnostik in Anspruch nehmen.**

Nur weil ein Untersuchungsverfahren existiert und von der GKV bezahlt wird, ist seine Anwendung nicht notwendigerweise im individuellen Fall sinnvoll. Jede Frau besitzt das grundsätzliche Recht auf Nichtwissen.

**Botschaft 4: Jede gezielte vorgeburtliche Diagnostik sollte begründet (Indikation) und im individuellen Fall sinnvoll sein.**

Voraussetzung hierzu ist eine eingehende allgemeine und spezielle ärztliche Beratung der Schwangeren. Im Falle von NIPT als GKV-Leistung sollte sie durch eine eingehende psychosoziale Beratung vor und nach Testdurchführung zusätzlich ergänzt werden.

**Botschaft 5: NIPT ist ein genetisches Suchverfahren (Englisch: Screening Test).**

NIPT liefert nur eine individuelle Risikoeinschätzung und damit keine sichere Diagnose. Eine sichere genetische Diagnose kann nur gestellt werden über die Durchführung eines Punktionsverfahrens (Englisch: Diagnostic Test) mit Gewinnung kompletter kindlicher Zellen. Nur eine sichere Diagnose erlaubt eine Handlungskonsequenz. Punktionsverfahren sind in erfahrener Hand entgegen der überkommenen landläufigen Auffassung nahezu risikofrei (3).

**Botschaft 6: Chromosomenstörungen machen nur 8 % der Fehlbildungen und kognitiven Störungen bei Geburt aus (4).**

NIPT als Kassenleistung sucht nur nach Trisomie 21-18-13. Hierauf entfallen von den chromosomalen Störungen anteilig etwa 70 % und damit von allen Fehlbildungen bei Geburt ca. 5 %. Damit ist NIPT auf Trisomie 21-18-13 ein selektives Suchverfahren auf die rund 70 % häufigsten chromosomalen Störungen und blendet die 10-mal häufigeren nicht-chromosomal bedingten angeborenen Fehlbildungen und seltene Erbleiden aus.

**Botschaft 7: Ein auffälliges NIPT-Ergebnis bedeutet nicht, dass das Kind sicher von einer Chromosomenstörung betroffen ist.**

Die Empfindlichkeit des Verfahrens (richtig-positives Ergebnis bei Schwangeren für Chromosomenstörung des Kindes) liegt bei Trisomie 21 bei 99 %, bei Trisomie 18 bei 96 % und bei Trisomie 13 bei 91 %. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein auffälliges Ergebnis tatsächlich ein genetisch krankes Kind bedeutet, wird über den positiven Vorhersagewert (PPV, positiv predictive value) dieses genetischen Testverfahrens beschrieben. Er beträgt für Trisomie 21 bei 20-jährigen Frauen 50 % und bei Frauen mit 40 Jahren rund 90 %, bei Trisomie 18 mit 20 Jahren 14 %, mit 40 Jahren 69 %, bei Trisomie 13 mit 20 Jahren 6 %, mit 40 Jahren 50 % (5, 6).

**Botschaft 8: Ein auffälliges NIPT-Ergebnis muss immer durch eine diagnostische Punktion gesichert werden. NIPT ersetzt nicht die Fruchtwasseruntersuchung.**

Nur so kann vermieden werden, dass ein unrichtiges Testergebnis (vergl. Botschaft 7) zum Schwangerschaftsabbruch eines tatsächlich gesunden Kindes führt.

**Botschaft 9: Ein genetischer Suchtest wie NIPT sollte immer von einer eingehenden Ultraschalluntersuchung begleitet bzw. ergänzt werden.**

Ein unauffälliges NIPT-Ergebnis ist wertlos, wenn der Fet von einer klinisch relevanten, mit Ultraschall diagnostizierbaren, 10-mal häufiger auftretenden nicht-chromosomal bedingten Fehlbildung (7) betroffen ist oder eine von NIPT nicht adressierte Mikrodeletion aufweist, welche erkennbar sonografische Symptome aufweist und hierüber einer invasiven Klärung zugeführt werden kann. Ein alleiniges unauffälliges NIPT-Ergebnis bedeutet nicht: Ein gesundes Kind.

**Literatur**

1. <https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen/810/>
2. [https://www.g-ba.de/downloads/40-268-5639/2019-03-22\\_Einleitung-SN\\_NIPT\\_Beschlussentwurf\\_WZ.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/40-268-5639/2019-03-22_Einleitung-SN_NIPT_Beschlussentwurf_WZ.pdf)
3. <https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amniozentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-wissenschaftliche-blick/>
4. Queißer-Luft, A., Spranger, J.: Fehlbildungen bei Neugeborenen. Dtsch Arztebl 2006; 103(38): A-2464 / B-2136 / C-2060, <https://www.aerzteblatt.de/archiv/52795/Fehlbildungen-bei-Neugeborenen>
5. <https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/108646>
6. <https://perinatalquality.org/Vendors/NSGC/NIPT/>
7. Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO), Dritter Bericht gemäß § 23 Abs. 4 Gendiagnostikgesetz (GenDG) für den Zeitraum vom 01.01.2016 bis 31.12.2018, Kapitel 3.1.1./Seite 58

**Für die Autoren**

**Prof. Dr. med.  
Alexander Scharf, MBA**  
Praxis für Pränatalmedizin Mainz  
Am Brand 22  
55116 Mainz  
mainz@praenatalmedizin-  
scharf.de