

Pressemitteilung des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH) und des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner e. V. (BVNP)

G-BA-Entscheidung zum Bluttest auf Down-Syndrom (NIPT) in der Schwangerschaft

Zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinie (Mu-RL): "Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mu-RL"

Der BVDH und der BVNP sehen erhebliche inhaltliche Mängel des Beschlussentwurfs des GBA zum NIPT und fordern eine nachhaltige Überarbeitung.

1. Unbestimmter Anwendungsbereich - „individualisierte Reihenuntersuchung“

Die Definition des Anwendungsbereiches ist unbestimmt. Der Test soll „der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie (...) ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“ Laut den Tragenden Gründen zum Beschluss lässt sich keine „ Risikoschwelle, mit der eine weitergehende diagnostische Klärung geboten erscheint, prospektiv festlegen“.

Im Ausland sowie als Selbstzahler-Leistung in Deutschland wird NIPT hauptsächlich zur Erkennung häufiger Chromosomenstörungen insbesondere bei Schwangeren im Alter von über 35 Jahren eingesetzt, mithin also als Screening-Untersuchung.

Sollte der Test aber nur zur Abklärung auffälliger Ultraschall-Befunde dienen, wäre diese Indikation verfehlt. Zur Abklärung von Fehlbildungen und Anomalien ist eine hinreichende genetische Diagnostik nur durch eine invasive Diagnostik, meist eine Fruchtwasserentnahme, möglich.

Aufgrund der nicht objektivierbaren Indikationskriterien ist zu erwarten, dass der Test entgegen der Verlautbarung doch zum Screening auf Trisomien der Chromosomen 13 (Patau-Syndrom), 18 (Edwards-Syndrom) und 21 (Down-Syndrom), ohne Vorhandensein besonderer Verdachtskriterien, eingesetzt werden wird. Befürchtungen zahlreicher Behindertenverbände einer Selektion von Menschen mit Verschiedenheiten werden durch diese Unbestimmtheit gefördert und nicht entkräftet.

2. Schutz der Schwangeren vor psychischer Belastung – Schutz des Kindes vor Schwangerschaftsrisiken

Einbettung in fachärztliche frauenärztliche und genetische Betreuung der Schwangeren

Primärer Wunsch jeder Schwangeren ist ein gesundes Kind. Die schon jetzt nur finanziell begrenzte Erhältlichkeit eines scheinbar harmlosen Tests zeigt, dass zum einen Frauen durch unerwartete Zusatzbefunde in erhebliche Belastungssituationen geraten, dies zum Beispiel sehr häufig bei Nachweis einer, an sich völlig harmlosen, Veränderung der Geschlechtschromosomen. Zum anderen verzichten Frauen in dem Glauben, es sei „genetisch alles in Ordnung“ auf die Möglichkeit fachärztlicher pränatalmedizinischer Betreuung und erfahren dann erst bei der Geburt, die nicht selten außerhalb einer geeigneten Klinik stattfindet, von einer lebensgefährlichen körperlichen Fehlbildung ihres Kindes.

Vor jedem Test müssen eine humangenetische Beratung zu den Möglichkeiten, Grenzen und Nebenbefunden des Testes sowie eine hochauflösende Ultraschalluntersuchung zum Ausschluss

relevanter Fehlbildungen und Anomalien stattfinden. Die Überlassung einer Informationsbroschüre ist nicht ausreichend.

3. Qualitätsstandards

Der G-BA verweist auf veröffentlichte Daten zur hohen Sensitivität der kommerziell angebotenen Tests für Trisomie 21 und zur hohen Spezifität für die Trisomien 13, 18 und 21. Er verzichtet aber auf eine Mindestgrenze zur Sensitivität bei den Trisomien 13 und 18, obwohl gut bekannt ist, dass diese Werte unter 70% liegen. Es werden zwar Vorgaben an den Hersteller des Tests, aber keine Qualitätsstandards von den durchführenden Laboren gefordert.

Wir fordern obligat die Durchführung des NIPT in einem fachärztlich geleiteten genetischen Labor sowie die regelmäßige Teilnahme an unabhängigen Ringversuchen.

Die Qualität der genetischen Beratung muss durch regelmäßige Weiterbildung gewährleistet werden, die Qualität der Ultraschalluntersuchungen durch Mindeststandards in Bezug auf Qualifikation, Fallzahlen und Geräteausstattung.

4. Schutz der Daten der ungeborenen Kinder wie der Schwangeren

Technisch erfolgt mit einem NIPT eine NGS-Analyse sehr vieler genomischer Regionen bis hin zum „Whole Exome Sequencing“, die Analyse ist nicht auf Trisomien der Chromosomen 13, 18 und 21 beschränkt. Das NIPT-Verfahren wird bereits jetzt für zahlreiche genetische Erkrankungen angeboten, die erhobenen Daten können aber auch zur Feststellung von Anlagen von sich erst im Erwachsenenalter manifestierenden Krankheiten genutzt werden, zum Beispiel Krebs oder Unfruchtbarkeit. Der Entwurf blendet diesen Umstand völlig aus und lässt offen, was mit den „überflüssigen“ Analysedaten geschieht. Weder die Frage, wie der Schutz von Patientendaten in nicht-ärztlich geleiteten Testlaboren - welche nicht der ärztlichen Schweigepflicht unterliegen - gewährleistet werden soll, ist geklärt, noch ist eine maximale Aufbewahrungszeit bzw. Löschpflicht festgeschrieben. Derart sensible Patientendaten bedürfen eines besonderen Schutzes. Keineswegs kann zugelassen werden, dass die erhobenen genomischen Daten auf Servern von ausländischen Einrichtungen gespeichert oder verarbeitet werden.

5. Verbesserung der Versorgung von GKV-Patientinnen

Die Inanspruchnahme von Pränataldiagnostik darf grundsätzlich keine Frage des Geldes sein. Dem Entwurf liegt ein Strukturproblem zugrunde: Schwangere Frauen werden einer Screening- bzw. Risikogruppe zugeordnet - stattdessen sollten diejenigen besser umsorgt werden, die eine verbesserte Diagnostik auch wirklich brauchen. Ausgangspunkt für eine Erweiterung des Leistungskatalogs von GKV-Patienten sollte die Verbesserung des Versorgungsauftrages sein: Die Betreuung und Diagnostik derjenigen schwangeren Frauen, die bereits einen auffälligen Befund erhalten oder entsprechende Prädispositionen haben, muss verbessert werden. Hierfür ist das NIPT kein geeignetes Mittel.

Die aufgebrachten Finanzmittel werden in anderen GKV-Bereichen fehlen. Es ist zu erwarten, dass gegen Zahlung eines privaten Zusatzhonorars die Auswertung der bereits erhobenen Daten (siehe unter 4.) zur Abklärung weiterer genetischer Krankheiten angeboten wird. Dabei werden zahlreiche für die Schwangerschaft und die Gesundheit des Kindes irrelevante Varianten nachgewiesen werden, deren weitere Abklärung dann trotzdem zu Lasten der Solidargemeinschaft erfolgt. Mit einer erheblichen Mehrbelastung der Krankenkassen ist deshalb zu rechnen, gleichzeitig werden sich Schwangere, die sich solche privaten Tests nicht leisten können, benachteiligt fühlen.

Ohne medizinische Indikation muss die Ausweitung des NIPT zur Vermeidung zusätzlicher psychischer Belastung der Schwangeren und zusätzlicher Kosten für die Solidargemeinschaft untersagt werden.

V.i.S.d.P.

Dr. Nicolai Kohlschmidt, Präsident des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker, Linienstraße 127, 10115 Berlin, Email info@bvdh.de

Prof. Dr. Alexander Scharf, Präsident des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner, Luxemburger Str. 99, 50354 Hürth, Email info@bvnp.de