

Stellungnahme des Berufsverbandes der niedergelassenen Pränatalmediziner (BVNP) zu den nichtinvasiven pränatalen Testverfahren (NIPT)

Die Einführung der nichtinvasiven pränatalen Tests (NIPT) zur Analyse der zellfreien fetalen DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut erlaubt die Bestimmung einer Trisomie 21, 18, 13 und von geschlechtschromosomalen Störungen aus dem mütterlichem Blut. Die hierzu seit 2012 in Deutschland angebotenen, auf gemeinsamen Grundprinzipien beruhenden Tests zeichnen sich durch eine hohe Trennschärfe in der Erfassung genetisch unauffälliger und genetisch erkrankter Feten aus. Folgerichtig hat die qualitätsgesicherte Anwendung von NIPT in den vergangenen Jahren eine breite Akzeptanz erfahren. Der Beschluss des G-BA, ein Bewertungsverfahren zu NIPT in den engen Grenzen einer Anwendung bei Risikoschwangerschaften einzuleiten, ist Anlass dafür, die bisherige Stellungnahme des BVNP zu diesem Thema zu aktualisieren:

Die Durchführung eines derartigen Tests muss im gesamtgesellschaftlichen Kontext gesehen werden. Umso größere Bedeutung kommt der Einbettung dieser Untersuchung in eine umfassende und tiefgreifende Beratung und Diagnostik zu. Nur so kann im Sinne eines informed consent die Freiheit der Schwangeren zu einer individuellen und eigenständigen Entscheidung für oder gegen eine nichtinvasive Diagnostik sichergestellt werden.

Eine unreflektierte, flächendeckende Anwendung dieses Testes als primäres Screeningverfahren losgelöst von den etablierten pränataldiagnostischen Standards ist abzulehnen. Bei NIPT handelt es sich um ein selektives genetisches Suchverfahren auf die häufigsten chromosomalen Anomalien. Seltener genetische Störungen wie auch die viel häufigeren körperlichen Anomalien des Feten werden durch NIPT als stand-alone-Diagnostik nicht erfasst.

Die Anwendung von NIPT ist **nur bei vorliegender Indikation** (mit anderen Suchverfahren festgestelltes erhöhtes Risiko für solche genetischen Störungen, welche mit NIPT erfasst werden können, z.B. Trisomie 21) **in Verbindung mit einer qualifizierten Ultraschalluntersuchung und einer qualifizierten Beratung** vor und nach Testdurchführung vertretbar, um so invasive Eingriffe bei genetisch gesunden Feten zu vermeiden. **Unter diesen Voraussetzungen befürworten wir die Übernahme der Kosten durch die Krankenkassen.**

NIPT ist als fortgeschrittener Screeningtest mit hohem Aussagewert zu betrachten, erreicht allerdings nicht die Diagnosesicherheit und den Untersuchungsumfang der invasiven Diagnoseverfahren.

Darum darf dieser Test auch nicht losgelöst von den etablierten Verfahren der pränatalen Diagnostik (PD) angewandt werden. Seine Anwendung setzt große Erfahrung und Einfühlung des Untersuchers sowohl in pränataler als auch humangenetischer Hinsicht voraus.

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) am 01.02.2010 und korrespondierender Modifikationen im Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) hat sich gezeigt, dass die Betreuung von Schwangeren die umfassende Beratung und Moderation der Schwangerschaft in der Verzahnung pränataler, peri- und postpartualer Abläufe erfordert. Diese zum Teil in komplexe genetische Subspezifitäten hineinreichenden Beratungs- und Betreuungsleistungen können neben den von der Mutterschaftsvorsorge gem. Mutterschaftsrichtlinien geforderten Betreuungsleistungen in der Routinebetreuung im Regelfall nicht mehr optimal angeboten werden.

Aus diesen Gründen halten wir folgende Anforderungen an die Durchführung der NIPT für empfehlenswert:

- Die NIPT sollte in Institutionen angeboten werden, bei denen eine etablierte Zusammenarbeit zwischen Pränatalmedizinerinnen, Humangenetikern und ggfs. weiteren Fachdisziplinen gewährleistet ist.
- Um dem Anspruch an eine umfassende und vollständige Diagnostik gerecht zu werden, sollte die NIPT nur in Zusammenhang mit einer weiterführenden, speziellen Ultraschalldiagnostik (DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) Stufen II/III) zur Abklärung von möglichen anderen Risiken durchgeführt werden.
- Ein auffälliger Befund der NIPT bedarf der Abklärung durch ein anerkanntes invasives Verfahren.
- Beim Anwender einer NIPT ist die beratende Fachkompetenz gemäß GEKO-Richtlinie Genetische Beratung, Abschnitt VII.3.4. (erwerbbar im sog. 72-Sunden-Kurs) sowie die pränatalmedizinische Qualifikation „DEGUM II/III) Voraussetzung. Auch sollten alle strukturellen und fachlichen Voraussetzungen gegeben sein, um das gesamte Spektrum der unter Umständen notwendigen diagnostischen Optionen und Techniken inkl. invasiver Techniken (Chorionzottenbiopsie, Amniocentese, Nabelschnurpunktion) zeitnah und in möglichst enger Anbindung an alle beteiligten Fachdisziplinen zu gewährleisten.
- Die Voraussetzungen für eine unproblematische und zeitnahe Vermittlung zur psychosozialen Beratung vor und ggfs. nach der Diagnostik sollten vorliegen.
- Vor Angebot und Durchführung einer NIPT muss eine genetische Beratung nach GenDG erfolgen und dokumentiert werden.
- Die rechtlichen Vorgaben zu Aufklärung, Beratung, Einwilligung und Dokumentation müssen eingehalten werden.
- Die Ergebnismitteilung muss in einem persönlichen Gespräch zwischen der Patientin (betroffene Person gem. GenDG) und dem veranlassenden Arzt (verantwortliche Person gem. GenDG) erfolgen und dokumentiert werden.
- Diese persönliche Ergebnismitteilung hat die Benennung und Erörterung aller zur Verfügung stehenden Optionen zu umfassen und schließt insoweit auch die Vorgaben nach dem SchKG mit ein.