

## **BVNP-Positionspapier 2018 zum Thema „NIPT als GKV-Leistung“ (aktuelles Methodenbewertungsverfahren des G-BA)**

Seit 2012 wird in Deutschland ein molekulargenetischer Test aus mütterlichem Blut zur Abklärung der Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21 (Down Syndrom), Trisomie 13 und Trisomie 18, sowie des Geschlechts kommerziell angeboten. Dieser Test wird „Nichtinvasiver Pränatal-Test“ (NIPT) genannt. Das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) spricht von "nicht-invasiver Pränataldiagnostik" (NIPD), (IQWiG 2018).

Dieser Test ist in der Lage, mit einer hohen Erkennungsrate eine Trisomie 21 zu prognostizieren. Er ist aber nicht in der Lage, die Diagnose dieser Chromosomenstörung zu stellen. Der NIPT gehört nicht zu den Leistungen der GKV und muss derzeitig als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) von den Schwangeren selbst getragen werden, auch in Situationen, die eine indikationsbezogene Anwendung sinnvoll erscheinen lassen.

Der Vorteil dieses Testes gegenüber anderen etablierten Verfahren in der Pränataldiagnostik soll in der hohen Erkennungsrate und dem nicht existenten Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt liegen. Ein Nachteil des Tests liegt in der Einseitigkeit der Diagnostik, so erlaubt ein NIPT keine Aussagen über die Morphologie des Feten: Dieses ist nur durch Ultraschalluntersuchungen möglich. Ein weiterer Nachteil ist, dass die mit dem Test erkennbaren Trisomien nur einen geringen Teil der Erkrankungen ausmachen mit denen ein Kind geboren wird, sodass die alleinige Durchführung der NIPT keinen dem heutigen Untersuchungsstandard entsprechenden Überblick über den fetalen Gesundheitszustand geben kann.

Aus diesem Grund ist aus pränatalmedizinischer Sicht ein NIPT nur in Kombination mit einer detaillierten Ultraschalldiagnostik sinnvoll einsetzbar.

Das Verfahren in seinen Möglichkeiten und Grenzen erfordert zur fehlerfreien Anwendung ein intensives Wissen über die Methode und ihren Anwendungsbereich im Rahmen der Pränataldiagnostik.

Das unreflektierte Angebot und auch die simplifizierende Werbung der Industrie werfen ethische und moralische Fragen auf, die einen gesellschaftlichen Diskurs sowie rechtliche Rahmenbedingungen erfordern.

Der Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner (BVNP e.V.) als Interessenvertretung der in Deutschland in Praxen tätigen Pränatalspezialisten hat sich bereits 2012 in einer Stellungnahme zu der Frage des Umgangs mit diesem Test geäußert. Darin wurden Rahmenbedingungen, unter denen eine NIPT anwendbar ist, postuliert.

Nachdem der gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) die Frage der Aufnahme dieses Tests in den Leistungskatalog der GKV verhandelt, wurde in 2016 eine erneute Stellungnahme des BVNP veröffentlicht (BVNP 2016). Der G-BA hat das IQWiG mit einer wissenschaftlichen Arbeit (gesundheits-ökonomische Analyse) zur Funktion des Tests beauftragt. Der Abschlussbericht des IQWiG liegt nun jüngst vor (IQWiG 2018).

Neben der nicht mehr aktuellen Datenbasis (Unzutreffende Angabe der Risiken der invasiven Diagnostik) dieses Berichts ist zu kritisieren, dass keinerlei Hinweise in Bezug auf die praktische Anwendung und Einbindung in das bisherige System der Schwangerenvorsorge enthalten sind.

Dieses System sieht bisher keinen dem heutigen Standard entsprechenden Indikationskatalog vor, der die Anwendung der NIPT sinnvoll erscheinen lässt. Ein solches Instrument ist in anderen Ländern (z.B. Schweiz oder Dänemark) die Anwendung der Ersttrimesterdiagnostik (Nackenfaltenmessung) als Test zur Anwendung der NIPT bei besonderen Fragestellungen. Dieses ist in Deutschland bisher nicht möglich, da die Ersttrimesterdiagnostik nicht zum Leistungskatalog der GKV gehört. Die im IQWiG-Gutachten auch überprüfte Alternative wäre dann wohl nur das flächendeckende Angebot der NIPT für alle Schwangeren mit Übernahme der Kosten durch die GKV (quasi einer Reihenuntersuchung entsprechend). Dieses halten wir für ethisch problematisch.

Der BVNP lehnt NIPT als indikationsloses Angebot der GKV aus ethischen Gründen ausdrücklich ab.

Es ist zu befürchten, dass es im Bereich der Anwendung von Pränataldiagnostik zu einer unreflektierten und ausufernden Anwendung dieses Tests kommen könnte.

Sollte der G-BA die NIPT in den Maßnahmenkatalog der GKV-Leistungen aufnehmen, schlägt der BVNP deshalb auf der Basis der bestehenden Gesundheits-Regulativen folgende Maßnahmen vor:

- NIPT sollte als GKV-Leistung in Einrichtungen angeboten werden, wo die derzeit bestehenden behördlichen Qualitätsanforderungen an die Beratungskompetenz vor und nach Durchführung von NIPT erfüllt werden
- Die Anwendung sollte indikationsbezogen erfolgen
- Um dem Anspruch an eine umfassende und vollständige Diagnostik gerecht zu werden, sollte NIPT nur im Zusammenhang mit einer qualitätsgesicherten Ultraschalluntersuchung durchgeführt werden. Diese orientiert sich in Anbetracht der bisher hier etablierten internationalen und nationalen Standards an den Anforderungen der 11-14 Wochen-Untersuchung.
- Ein auffälliger Befund der NIPT bedarf der Abklärung durch ein anerkanntes invasives Verfahren.
- Beim Anwender eines NIPT ist als Qualifikation die beratende Fachkompetenz gemäß GEKO- Richtlinie Genetische Beratung, Abschnitt VII.3.4. (erwerbbar im sog. 72-Stunden- Kurs), sowie die Ultraschall-Qualifikation weiterführender Ultraschall gemäß den Mutterschafts-Richtlinien (Anlage I c. II Nr. 1. und 2. zu Abschnitt B. Nr. 4) Voraussetzung.
- Es sollten alle strukturellen und fachlichen Voraussetzungen gegeben sein, um das gesamte Spektrum der unter Umständen notwendigen diagnostischen Optionen und Techniken inkl. invasiver Techniken (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, 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 ggf. nach der Diagnostik sollten vorliegen.
- Die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes und des Schwangerschaftskonfliktgesetzes müssen angewandt werden.

Berlin, 03.11.2018 (nach Votum der Mitgliederversammlung)

## Der Vorstand des BVNP e.V.

Prof. Dr. Alexander Scharf  
Dr. Renate Rosenberg  
Dr. Nilgün Dutar  
Dr. Adam Gasiorek-Wiens, M. med.  
Dr. Robin Schwerdtfeger

## Weiterführende Literatur

BVNP. (2016): Stellungnahme des Berufsverbandes der niedergelassenen Pränatalmediziner (BVNP) zu den nichtinvasiven pränatalen Testverfahren (NIPT). Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e. V. [Online im Internet] <https://www.bvnp.de/media/1-2016-12-07-stellungnahme-nipt-bvnp-de-pdf/> [Zugriff: 04.11.2018].

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen IQWiG. (2018): Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. Abschlussbericht. [Online im Internet] [https://www.iqwig.de/download/S16-06\\_Nicht-invasive-Praenataldiagnostik-NIPD\\_Abschlussbericht\\_V1-0.pdf](https://www.iqwig.de/download/S16-06_Nicht-invasive-Praenataldiagnostik-NIPD_Abschlussbericht_V1-0.pdf) [Zugriff 04.11.2018].

Gemeinsamer Bundesausschuss (2016): Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60 a vom 27. März 1986) zuletzt geändert am 21. April 2016 veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 19.07.2016 B5 in Kraft getreten am 20. Juli 2016, In: Bundesanzeiger.

L., Varela-Lema, J., Puñal-Riobóo und L., Ballini. (2018): Screening of fetal trisomies 21, 18 and 13 by noninvasive prenatal testing. Rapid assessment of other health technologies using the HTA Core Model® for Rapid Relative Effectiveness Assessment. EUnetHTA Project ID: OTCA03. Ludwig Boltzmann Institut Health Technology Assessment. [Online im Internet] <http://eprints.hta.lbg.ac.at/1153/#> [Zugriff: 04.11.2018]

Becker, R. und Wegner, R. D. (2006): Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11-13-week scan, In: Ultrasound Obstet Gynecol, 27 (6), S. 613-618.

Becker, R., Schmitz, L., Kilavuz, S., Stumm, M., Wegner, R. D. und Bittner, U. (2012): 'Normal' nuchal translucency: a justification to refrain from detailed scan? Analysis of 6858 cases with special reference to ethical aspects, In: Prenat Diagn, 32 (6), S. 550-556.