

**„Eine wegweisende Fehlentscheidung“:  
Der Beschluss des G-BA über die Kassenfinanzierung des Pränataltests auf  
Trisomien (NIPT)**

**Zur Erinnerung:  
Was kann der Nicht invasive Pränataltest (NIPT)? Wie verlässlich ist ein auffälliges Testergebnis?**

**1. Der NIPT ist ein Suchtest.**

Er kann anhand einer mütterlichen Blutprobe berechnen, ob das werdende Kind **wahrscheinlich** eine Trisomie hat oder nicht. Die Testergebnisse der auswertbaren Tests lauten: „*auffällig*“ oder „*nicht auffällig*“.

Der NIPT hat bezogen auf die Trisomien 21, 18, 13 eine höhere Aussagekraft als das Ersttrimesterscreening.

**2. Der Test hat ein nahezu unbegrenztes technisches Potential.**

**Aktuell** wird er verkauft für die Suche

- nach den *Trisomien 13, 18 und 21* („klinische Routine“),
- nach *Besonderheiten bei den Geschlechtschromosomen* (z.B. Turner-Syndrom)
- nach bekannten (seltenen) *Mikrodeletionssyndromen* (z.B. DiGeorgesyndrom)<sup>1</sup>.

**In Erprobung** sind Tests auf weitere genetische Besonderheiten wie *spät manifeste Krankheiten* (z.B. Chorea Huntington), *Anlagetragerschaften* oder auf *Krankheitsdispositionen* (Diabetes, erblicher Brustkrebs, Alzheimer, Adipositas etc).

**Zukünftig** zu erwarten ist

- ein Screening auf *alle monogenetischen Auffälligkeiten*
- die Suche nach Merkmalen „*ohne direkten Bezug zur Gesundheit des ungeborenen Kindes*“ oder nach Merkmalen, „*die mit einer lediglich geringfügigen Beeinträchtigung für die Betroffenen einhergehen*“ (Tutzinger Thesen S. 16).<sup>2</sup>

In absehbarer Zeit wird der **Gesetzgeber** klären müssen: Was dürfen werdende Eltern über die Erbanlagen des werdenden Kindes wissen? Wie verhält sich ihr Recht

---

<sup>1</sup> Seit kurzem wird er beworben als Test auf *Trisomien und Monosomien* bei *allen* (anderen) *Chromosomen* (Life-Codexx; MGZ München), auf „über 80 Syndrome“ (Eluthia/Gießen) und auf Mukoviszidose, eine monogenetische Erbkrankheit (Eluthia/Gießen). Wichtig ist: Je seltener eine Chromosomenveränderung ist, desto höher ist die Zahl der falschen Testergebnisse und desto wenig sinnvoll ist ein Screening auf diese Besonderheiten. Wie wenig aussagefähig der NIPT derzeit für Mikrodeletionen ist, erklärt der folgende Artikel von *Scharf u.a.*, *NIPT bei Mikrodeletionen*, in: Der Frauenarzt 4/2021, Seiten 226-232.

<sup>2</sup> <https://www.tutzinger-diskurs.de/wp-content/uploads/2018/01/Praenataldiagnostik-im-Diskurs-DE-Maerz-2017.pdf>

auf Wissen zum Recht auf informationelle Selbstbestimmung (GenDG) über die eigenen Erbanlagen ihres werdenden Kindes, das noch kein Rechtssubjekt ist?

Wolfram Henn / Dagmar Schmitz prognostizieren bereits bei der Markteinführung des NIPT im Jahr 2012, der Gesetzgeber werde angesichts des technischen Potenzials des Tests künftig eine **Pflicht der Eltern zum Nichtwissen** regeln müssen<sup>3</sup>.

3. Das Testergebnis ist **kein Befund** und **keine Diagnose**.

Ein auffälliges Testergebnis besagt noch nicht, dass das werdende Kind auch tatsächlich eine Trisomie hat.

Trotz einer prinzipiell hohen Testgüte können **Testergebnisse** auch **falsch** sein.

Vor einem Abbruch muss ein auffälliges Testergebnis daher **invasiv abgeklärt** werden. Der NIPT erspart den schwangeren Frauen daher nicht prinzipiell eine Punktion, wie der G-BA (und mit ihm die Hersteller und Anbieter der Tests) mantraartig behaupten.

4. **Der prädiktive Vorhersagewert ist entscheidend.**

Für die einzelne Schwangere mit einem *auffälligen* Testergebnis ist in erster Linie der sog. **prädiktive Vorhersagewert** entscheidend<sup>4</sup>: Er sagt aus, mit welcher Wahrscheinlichkeit die Schwangere mit einem auffälligen Testergebnis bspw. zur Trisomie 21 auch tatsächlich ein Kind mit dem Down-Syndrom erwartet.

Und dieser Vorhersagewert kann sehr viel niedriger sein als die errechnete hohe Sensitivität und Spezifität des Tests. Das verschweigen die meisten Herstellerfirmen und Anbieter der Tests und auch der G-BA ignoriert dies in seinen Narrativen über den „sicheren“ NIPT.

Zur Berechnung dieses Vorhersagewerts wird die sog. **Prävalenz**, die **statistische Wahrscheinlichkeit** für ein Kind mit Trisomie einbezogen. Diese statistische Wahrscheinlichkeit ist im Fall einer Trisomie vor allem mit dem **Alter der Schwangeren** verbunden: Je *jünger* die Schwangere ist, desto *geringer* ist die statistische Wahrscheinlichkeit (Prävalenz) für ein Kind mit Trisomie und umgekehrt.

Die Berücksichtigung dieser statistischen Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie führt dazu, dass der positive Vorhersagewert bei verschiedenen Altersgruppen **stark voneinander abweicht**, trotz einer gleichbleibend hohen Testgüte des NIPT:

- Bei einer **30jährigen Schwangeren** mit einem auffälligen Testergebnis für Trisomie 21 liegt die statistische Wahrscheinlichkeit bei **39 Prozent**, dass sie **kein** Kind mit Trisomie 21 erwartet.
- Bei der **35-Jährigen** liegt sie bei **21 Prozent** und auch bei der **40jährigen Schwangeren** sind immer noch **7 Prozent** der auffälligen Testergebnis **falsch-positiv**.

Das bedeutet: Je **jünger** die Schwangere ist, desto höher ist die statistische Wahrscheinlichkeit, dass ihr **auffälliges Testergebnis falsch-positiv** ist.

---

<sup>3</sup> <https://www.aerzteblatt.de/archiv/127076/Praenataldiagnostik-Paradigmenwechsel>

<sup>4</sup> Weitere Informationen: *Gießelmann, Kathrin*: Nichtinvasive Pränataltests: Risiko für Fehlinterpretation, in: Deutsches Ärzteblatt, Heft 7/2020, Seiten 320-324 (<https://www.aerzteblatt.de/archiv/212522/Nichtinvasive-Praenataltests-Risiko-fuer-Fehlinterpretation>).

Die folgende Tabelle<sup>5</sup> gibt einen Überblick über die **positiven (PPV) und negativen (PFP) Vorhersagewerte** in Abhängigkeit vom Alter der Schwangeren:

**Berechnung des PPV nach Alter und Trisomien für ein sog. Hochrisiko-Kollektiv (!)**

<https://perinatalquality.org/Vendors/NSGC/NIPT/>

PPV: richtig- positiver Vorhersagewert (positiv predictive Value); PFP: falsch- positiver Vorhersagewert (positiv false Value)  
NPV: richtig-negativer Vorhersagewert (negativ predictive Value)

Mat. Alter	Trisomie 21					Trisomie 18					Trisomie 13				
	Sens (%)	Spez (%)	PPV (%)	PFP (%)	NPV (%)	Sens (%)	Spez (%)	PPV (%)	PFP (%)	NPV (%)	Sens (%)	Spez (%)	PPV (%)	PFP (%)	NPV (%)
20	99,2	99,91	48	52	>99	96,3	99,87	14	86	>99	91,0	99,87	6	94	>99
25	99,2	99,91	51	49	>99	96,3	99,87	15	85	>99	91,0	99,87	7	93	>99
30	99,2	99,91	61	39	>99	96,3	99,87	21	79	>99	91,0	99,87	10	90	>99
35	99,2	99,91	79	21	>99	96,3	99,87	39	61	>99	91,0	99,87	21	79	>99
40	99,2	99,91	93	7	>99	96,3	99,87	69	31	>99	91,0	99,87	50	50	>99
45	99,2	99,91	98	2	>99	96,3	99,87	90	10	>99	91,0	99,87	76	24	>99

Eine ausführlichere Erklärung, was es mit der Testgüte und dem Vorhersagewert auf sich hat und warum dieser Test trotzdem falsch sein kann, findet sich hier:

[https://www.diakonie-wuerttemberg.de/fileadmin/Diakonie/Arbeitsbereiche\\_Ab/Frauenund-Schwangere\\_Fra/NIPT-Flyer\\_Wie\\_verlaesslich\\_ist\\_ein\\_auffaelliges\\_Testergebnis\\_fuer\\_die\\_einzeln\\_Schwangere.pdf](https://www.diakonie-wuerttemberg.de/fileadmin/Diakonie/Arbeitsbereiche_Ab/Frauenund-Schwangere_Fra/NIPT-Flyer_Wie_verlaesslich_ist_ein_auffaelliges_Testergebnis_fuer_die_einzeln_Schwangere.pdf)

Hier finden Sie weitere Hintergrundinformationen der Diakonie Württemberg zum NIPT:

<https://www.diakonie-wuerttemberg.de/landkreis-und-kirchenbezirksdiakonie-existenzsicherung/frauen/pua/nipt.>

<sup>5</sup> Link zur Berechnung des Vorhersagewerts: <https://perinatalquality.org/Vendors/NSGC/NIPT/>. Die Datengrundlage für diese Berechnung ist die NIPT-Meta-Analyse von Gil et al. 2015 (Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH., Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(3):249-266. doi:10.1002/uog.14791). Ich danke Prof. Dr. Alexander Scharf/Mainz für den Link.

## **2. Eine wegweisende Fehlentscheidung: Der G-BA beschließt die Kassenfinanzierung des NIPT auf die Trisomien 13,18 und 21**

Der gemeinsame Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen (G-BA), das oberste Entscheidungsgremium der Selbstverwaltung im deutschen Gesundheitswesen, hat im September 2019 beschlossen: Der NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21 wird zur Kassenleistung.<sup>6</sup>

Es ist ein skandalöser Beschluss mit weitreichenden Folgen<sup>7</sup>.

### **1. Eine Kassenleistung ohne medizinische Indikation.**

Immer wieder hat der G-BA beteuert, es werde kein kassenfinanziertes Screening auf Trisomien bei allen Schwangeren geben, das sei ethisch nicht verantwortbar - zuletzt noch in der Pressemeldung vom 19.9.2019 zum Beschluss.

Tatsächlich hat er jedoch eine faktisch indikationslose Kassenleistung beschlossen: Allein die subjektive Besorgnis der Schwangeren, sie könnte möglicherweise ein Kind mit Trisomie erwarten, ist Zugangsvoraussetzung für diese Kassenleistung.

Sog. harte Fakten wie ein bestimmtes Alter oder eine prospektive Risikoschwelle wie beim Ersttrimesterscreening sind für die Kassenleistung nicht ausschlaggebend.

### **2. Eine neue Risikogruppe: Schwangere mit einem *antizipierten* Schwangerschaftskonflikt.**

Der G-BA führt mit diesem Beschluss eine neue Risikogruppe in die Mu-RL ein: Schwangere mit einem *potenziellen* Risiko für ein Kind mit bspw. Down-Syndrom.

Dieser *antizipierte Schwangerschaftskonflikt* wird ausgelöst durch die Sorge, das werdende Kind könnte möglicherweise das Down-Syndrom oder die Trisomien 13 oder 18 haben. Anders als etwa bei der sog. Angstindikation für eine Fruchtwasseruntersuchung müssen der medizinischen Indikation für den NIPT keine irgendwie gearteten Anhaltspunkte für eine individuell erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie zugrunde liegen. Allein die *subjektive Besorgnis der Schwangeren* ist für die Kosten-erstattung ausschlaggebend.

Die gesetzlichen Krankenkassen werden nach diesem Beschluss künftig die Kosten für die Bestätigung bezahlen, dass das werdende Kind keine Trisomie hat, anstatt die knappen Mittel für den eigentlichen Versorgungsauftrag der Ärztinnen einzusetzen, Krankheiten zu behandeln oder zu vermeiden.

Zur Erinnerung: Etwa 4/100 Kindern kommen mit einer vorgeburtlich entwickelten Krankheit oder Behinderung zur Welt, die allermeisten davon sind Herzfehler oder eine Fehlbildung am Neuralrohr (z B Spina bifida). Nur 0,5% dieser 4/100 Kindern haben überhaupt eine Chromosomenbesonderheit. Und die werden künftig flächendeckend durch den kassenfinanzierten NIPT gesucht werden.

### **3. Ein *Screening* für alle Schwangeren zulasten der Krankenkassen?!**

Der Berufsverband der Frauenärzte prognostiziert, dass durch diesen Beschluss prinzipiell jeder Schwangeren der Zugang zu dieser neuen Kassenleistung offenstehe und: dass mindestens 90 Prozent der Schwangeren diese Kassenleistung nutzen und den Kassen hohe Mehrkosten bescheren werden - Gelder, die für die Therapie von

<sup>6</sup> <https://www.g-ba.de/beschluesse/3955/>

<sup>7</sup> Weitergehende Erläuterungen zu diesem Beschluss und seinen Folgen finden sich in dem Beitrag „*Beschluss mit Folgen*“ in der Deutschen Hebammen Zeitschrift Nr. 7/2020: <https://www.dhz-online.de/das-heft/aktuelles-heft/heft-detail-abo/artikel/beschluss-mit-folgen/>

Krankheiten fehlen werden.

4. **Der Schwangerschaftsabbruch wird in diesem G-BA-Beschluss als *Option* mitgedacht.**

In den „*Tragenden Gründen*“ zu seinem Beschluss greift der G-BA in den Formulierungen auf die Regelungen zum Schwangerschaftsabbruch zurück („unzumutbare Belastung“) und stellt einen nahezu wörtlichen Bezug dazu her<sup>8</sup>.

*„Der G-BA lädt damit den Beschluss über die Kassenfinanzierung des NIPT – gewissermaßen subkutan – mit einer heiklen Botschaft auf: Bereits bei der Frage nach einer medizinischen Indikation für den NIPT wird der Schwangerschaftsabbruch mitgedacht und zwar für einen potenziellen Schwangerschaftskonflikt wegen eines Kindes mit einer Trisomie. Und: Unausgesprochen, aber sehr vernehmlich, wird die „Lösung“ des Konflikts mit diesen Formulierungen angedeutet, nämlich der Abbruch der Schwangerschaft, sollte sich eine Trisomie bestätigen“<sup>9</sup>.*

5. **Die Frauen zahlen den Preis.**

Ein flächendeckendes Screening bei tendenziell allen Schwangeren führt *statistisch zwingend* dazu, dass bis zu einem Drittel der auffälligen Testergebnisse falsch-positiv sind.

Mögliche Folgen können vermehrte Punktationen zur Abklärung des Testergebnisses sein. Viele Frauen werden in unbegründete Angst und Schrecken versetzt und möglicherweise in Panik in die Konfliktberatung kommen und einen Abbruch machen lassen wollen, evtl. ohne vorherige invasive Abklärung des Testergebnisses – das jedenfalls befürchten die Frauenärzt:innen.

6. **Besonders skandalös: Die Kassenleistung ist faktisch ein *Screening auf das Down-Syndrom*.**

Der G-BA öffnet mit seinem Beschluss faktisch die Tür zu einem Screening auf das Down-Syndrom bei allen Schwangeren: Die Testgüte des NIPT ist für die Trisomien 13 und 18 deutlich niedriger als für die Trisomie 21.

Vor allem jedoch: Der NIPT ist für diese beiden Trisomien aus medizinischer Sicht nicht erforderlich. Die Hinweise auf die Trisomien 13 und 18 sind bereits im Ultraschall so auffällig, dass der nächste Schritt eine diagnostische Abklärung ist und nicht noch eine Wahrscheinlichkeitsberechnung durch den NIPT

Die Botschaft der Kassenleistung an die werdenden Eltern lautet also:

Es ist medizinisch erforderlich, es ist verantwortlich und wir als Solidargemeinschaft der Versicherten unterstützen es, wenn Ihr euer Kind auf das Down-Syndrom testen lasst. Und: Ein Kind mit Down-Syndrom ist ein vermeidbares und daher auch zu vermeidendes Risiko!

Wie passt eine solche Botschaft zur UN-Behindertenrechtskonvention und zu all unseren Bemühungen um eine inklusive Gesellschaft?

7. **Der NIPT erspart den Frauen *nicht* grundsätzlich invasive Eingriffe.**

Das Hauptargument des G-BA (und der Anbieterfirmen) für einen kassenfinanzierten NIPT lautet: er erspart den Schwangeren eine Punktation und damit ggfs. unnötige

<sup>8</sup> [https://www.g-ba.de/downloads/40-268-6007/2019-09-19\\_Mu-RL\\_NIPT\\_TrG.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/40-268-6007/2019-09-19_Mu-RL_NIPT_TrG.pdf)

<sup>9</sup> Heinkel in: *Deutsche Hebammen Zeitschrift Heft 7/2020: „Der NIPT wird Kassenleistung. Beschluss mit Folgen“*, Seite 83.

Fehlgeburten. Das könne keiner Frau vorenthalten werden.

Ausgerechnet die Pränataldiagnostiker selbst zerpfücken dieses Hauptnarrativ und belegen: Der Berechnung lagen veraltete Zahlen über die Raten an Fehlgeburten durch eine Fruchtwasseruntersuchung oder eine Chorionzottenbiopsie zugrunde, die durch wissenschaftliche Studien bereits widerlegt wurden<sup>10</sup>.

Wenn aber diese Begründung des G-BA für eine Kassenfinanzierung gar nicht haltbar ist, was bleibt dann noch als Argument für eine Kassenfinanzierung übrig? Das Eingeständnis: Es geht tatsächlich um die Vermeidung von Kindern mit Behinderungen?

**8. Die Beratung kann es *nicht* richten! Es braucht mehr und anderes...**

Psychosoziale Beratung ist unverzichtbar und von großer Bedeutung für das einzelne Paar, das sich in einer existentiellen Konfliktsituation befindet und sich aufgrund eines auffälligen pränataldiagnostischen Befundes für oder gegen die Fortsetzung einer - erwünschten - Schwangerschaft entscheiden muss.

Beratung kann den werdenden Eltern Raum und Zeit und Beistand bieten bei ihrer Suche nach einer Entscheidung, mit der dieses Paar auf dem Hintergrund seiner Lebenssituation, seiner Ressourcen, seiner Biographie und seiner Überzeugungen am ehesten wird leben können.

Aber: Die Berater:in kann in der Intimität des Beratungszimmers nicht die ethische Debatte über die Kassenzulassung eines gesellschaftspolitisch umstrittenen Tests führen, um die sich Gesetzgeber wie Gesellschaft drücken, und sie kann auch nicht fatale Entscheidungen über ein kassenfinanziertes Screening und Botschaften wie die von vermeidbaren Kindern mit Trisomie „wegberaten“.

21. Mai 2021/Claudia Heinkel

---

<sup>10</sup> Siehe beispielsweise Scharf u.a., *Postfaktische Zeiten: Einführung von NIPT als Kassenleistung*, in: *Der Frauenarzt* 12/2019, Seiten 778-782; Scharf u.a., *NIPT als Kassenleistung-Professionelle ärztliche Beratung bei Trisomie 21, 18 und 13* in: *Der Frauenarzt* 1/2021, Seiten 9-17; Scharf/Schmidt, *Genetische Diagnostik in der Pränatalmedizin-der aktuelle Stand*, in: *Gyne* 1/2021, Seiten 30-37.