

Geht wirklich alles, was geht?
Pränataldiagnostik - ihre individuellen und
gesellschaftlichen Folgen

PH Ludwigsburg/Fakultät III:

**Seminar Inklusive Erziehungs- und Bildungspartnerschaft Elternhaus
und Schule**

24. Januar 2019

Claudia Heinkel

***Pua*-Fachstelle für Information, Aufklärung, Beratung zu
Pränataldiagnostik und Reproduktionsmedizin**

Diakonie Württemberg

Sie haben viele Fragen 

Welche vorgeburtlichen Untersuchungen will ich in Anspruch nehmen?

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es nach einem auffälligen Befund?

Was würde es für uns bedeuten, wenn unser Kind eine Behinderung oder Krankheit hätte?

Wie finden wir zu einer Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft?

Vorgeburtliche Untersuchungen können viele Fragen auslösen und vor schwierige Entscheidungen stellen.

Wir sind für Sie da...

Wir informieren Sie über die Untersuchungen und helfen Ihnen, das Für und Wider abzuwägen.

Wir beraten Sie bei einem auffälligen Befund und den weiteren Entscheidungen.

Wir informieren Sie über Hilfeangebote und können Kontakte zu anderen Eltern herstellen.

Wir unterstützen Sie während der Schwangerschaft und nach der Geburt eines Kindes mit Behinderung.

Wir begleiten Sie bei einem Schwangerschaftsabbruch und in der Trauer um Ihr verlorenes Kind.

Beratung bietet Ihnen Raum und Zeit, damit Sie in Ruhe und ohne Druck von außen Ihren eigenen Weg finden können.

Diakonie Württemberg
Vorgeburtliche Diagnostik
„Was will und was muss ich über mein Kind wissen?“
Pua
Fachstelle Pränataldiagnostik und Reproduktionsmedizin
- Information
- Aufklärung
- Beratung

Gliederung ...

1. Pränataldiagnostik (PND) als *Normalität* in der Schwangerenvorsorge heute
 1. Ein Blick zurück: Um welches *Risiko* geht es?
 2. Welche *Untersuchungsangebote* gibt es heute?
 3. Worüber reden wir eigentlich? Ein paar *statistische Informationen...*
2. PND: Von der Normalität zur *Norm*
 1. Medizintechnik und ihr Stellenwert am Lebensanfang
3. Die *Brisanz* der PND: Diagnostik ohne Therapie
4. Was hat PND mit uns als *Gesellschaft* zu tun?
 1. Kategorie: Elterliche Verantwortung
 2. Kategorie: Selbstbestimmung der Frau

... Gliederung ...

5. Was können wir tun? Worüber müssen wir reden?
6. NIPT auf dem Weg zur Kassenzulassung:
Das Methodenbewertungsverfahren 2016-2019
 1. Schritte des Methodenbewertungsverfahren
 2. Ergebnisse des Abschlussberichts des IQWiG
 3. Fazit des IQWiG zu seinen Berechnungen
 4. Kritik an der Wissenschaftlichkeit des Berichts
 5. Grundsätzliche Fragen zur Kassenzulassung des NIPT
 6. Was steht an? Die nächsten Schritte...
7. Interessante Links...
8. Interessantes zum Lesen, Hören und Schauen...
9. Kontakt
10. Einladung nach Stuttgart!

1. Pränataldiagnostik (PND) als *Normalität* in der Schwangerenvorsorge heute

- Heute ist Pränataldiagnostik (PND) als gezielte Suche nach Behinderungen oder Krankheiten beim Kind *Normalität* in der Schwangerenvorsorge.
 - Jedes Paar muss sich von Anfang an der Schwangerschaft damit beschäftigen und mit einer Vielzahl von Untersuchungsangeboten umgehen.
 - Jedes Kind, das in Deutschland zur Welt kommt, wird vielfach durchleuchtet, vermessen und auf bestimmte Merkmale hin überprüft.
- Ursprünglich war PND ein spezielles Angebot für wenige Familien mit einer besonderen familiären Konstellation.
- Innerhalb weniger Jahrzehnte ist das Spezialangebot zum Regelangebot für alle Schwangeren geworden.

1.1. Ein Blick zurück...

Mitte der 60er Jahre:

- Einführung der Mutterschaftsrichtlinien (MSR) und des Konzepts der Schwangerenvorsorge:
Vorsorge wird zur Pflichtleistung der Krankenkassen, die die Ärzte erbringen müssen.
 - Jede Schwangere sollte *vorsorglich* regelmässig in die ärztliche Praxis gehen und sich untersuchen lassen
- Finanzieller Anreiz für die Schwangeren: Die Kassen belohnen die Schwangere mit 100 DM für einen vollen Mutterpass – bis 1983!
- **Ziel:** Senkung der Mütter- und Säuglingssterblichkeit

... und weitere Wegmarken...

- 1974
Einführung des *Risikokonzepts* in die Mutterschaftsrichtlinien (MSR)
52 Risiken begründen Ansprüche auf Untersuchungen
- 1978
Einführung des *genetischen Altersrisikos* in die MSR
Frauen über 35 Jahre haben einen Anspruch auf eine Fruchtwasseruntersuchung als Kassenleistung
- 1995
Einführung des sog. *Fehlbildungsultraschall* in die MSR, unabhängig von Alter oder sonstigen Risiken
- 2013:
erweiterter Basis-Ultraschall (im 2. Trimenon) mit zusätzlicher Prüfung von Organen, Wirbelsäule, Gehirn)

... Risiko heute: Kind mit Behinderung?!

- Spätestens 1978 ist deutlich:
Im Fokus der medizinisch ausgerichteten Schwangerenvorsorge steht das „Risiko“ eines behinderten Kindes.
- Oft gehen die Eltern in die Untersuchungen, ohne genau zu wissen, was sie entdecken können und was nicht, oder sie verdrängen das Wissen.
- Hauptmotiv der werdenden Eltern:
 - Hoffnung auf Sicherheit und auf Gewissheit, dass „alles in Ordnung ist“
 - „Sich hinterher nichts vorwerfen müssen...“, (BZgA 2006)
 - Botschaft der PND: Untersuchungen tragen zum gesunden Kind bei.

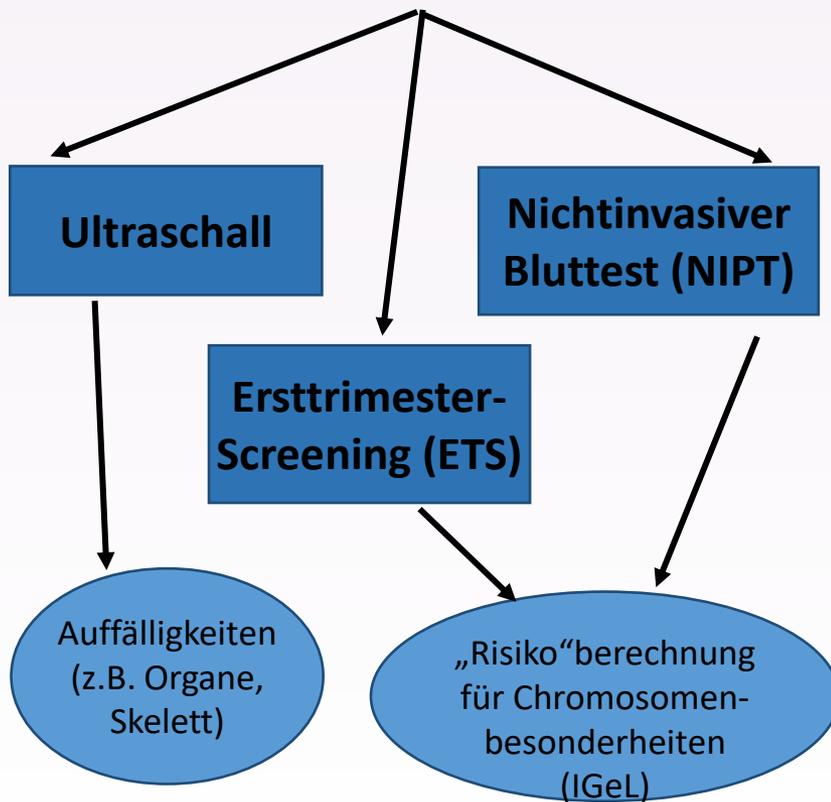
Beispiel: Werbestrategien zum Pränataltest (NIPT)

1.2 Welche vorgeburtlichen Untersuchungen gibt es?

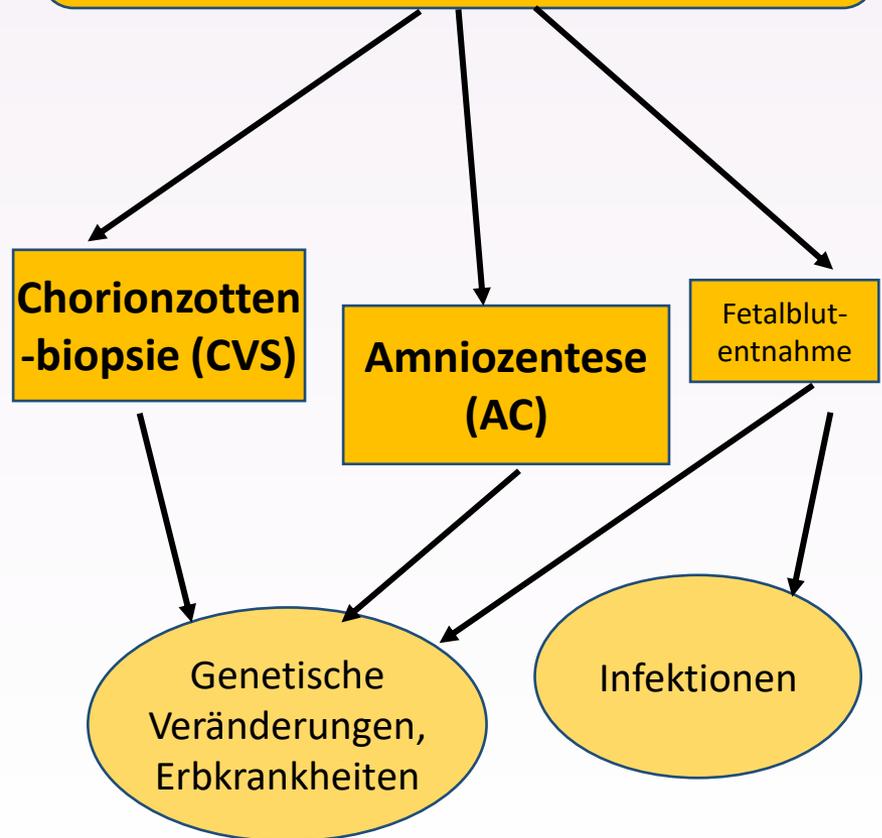
- Vorgeburtliche Untersuchungen:
 - *Nichtinvasive* Untersuchungen:
Ultraschall, Wahrscheinlichkeitsberechnungen
(Ersttrimesterscreening, Pränataltest)
 - *Invasive* Untersuchungen:
Chorionzottenbiopsie, Amniozentese
- *Fließender Übergang* zwischen PND als gezielte Suche nach Auffälligkeiten beim Kind und der allg. Schwangerenvorsorge, die auf die Gesundheit der Schwangeren und den guten Verlauf der Schwangerschaft schaut.
 - Bestes *Beispiel* dafür: Ultraschalluntersuchungen
 - Das „Recht auf Nichtwissen“ ist schwierig umzusetzen.

Vorgeburtliche Untersuchungen

nichtinvasiv



invasiv



Grafik zu Untersuchungen in der Schwangerschaft

- <https://www.zeit.de/feature/down-syndrom-praenataldiagnostik-bluttest-entscheidung#kapitel2>

Ultraschalluntersuchung

- kontrolliert den Verlauf der Schwangerschaft und die Entwicklung des Föten (Wachstum, Plazenta, Fruchtwasser ...)
- regulär drei Basis-Untersuchungen in der Schwangerschaft (MSR)
 - 9.-12. SSW/19.-22. SSW/29.-32.SSW
- Gezielte Suche nach „Fehlbildungen“ beim Kind wie z. B.
 - Hinweis auf Trisomie 21 (Messung der Nackentransparenz)
 - Spina bifida und Anencephalus
 - Organfehlbildungen
- Überversorgung?! Studie der Bertelsmann Stiftung 2015
<https://www.bertelsmann-stiftung.de/de/themen/aktuelle-meldungen/2015/juli/ueberversorgung-in-der-schwangerschaft/>

Ersttrimesterscreening (ETS)

- 12.-14. SSW
- Wahrscheinlichkeitsberechnung
 - Messung der *Nackentransparenz* im Ultraschall
 - Konzentration bestimmter *Schwangerschaftshormone* im Blut der Schwangeren
 - Eine Software berechnet anhand dieser Werte, des Alters der Frau und der Schwangerschaftsdauer ein individuelles statistisches „Risiko“ insbesondere für eine Chromosomenbesonderheit (1:xxxx).
- Fehlerquote: ca. 2-5%
- Eine erhöhte NT kann auch ein Hinweis sein auf genetische Syndrome, Herzfehler, Verschlussstörungen, Präeklampsie, Frühgeburt etc.
- Selbstzahlerleistung (IGeL): ca. 120-200€
- Auffällige Werte führen fast zwangsläufig zu weiteren Untersuchungen

Neu auf dem Markt: NIPT

- **Nichtinvasiver Pränataltest** in der Frühschwangerschaft (ab. 9+0 SSW)
- **Leistungsumfang 2019:**
 - Suche nach Trisomien und weiteren genetischen Besonderheiten (z.B. Veränderungen der Geschlechtschromosomen, einzelne bekannte Mikrodeletionen)
 - Kosten: 200€ - 500€
 - **In Zukunft:**
Suche nach weiteren genetischen Besonderheiten und Anlageträgerschaften
- **Umstrittener Test:**
 - „Technische Innovation“ und „sozialer Kollateralschaden“ (Henn 2012)
 - Ausschließlich selektiver Test, ohne jedes therapeutische Potential

Nichtinvasiver Bluttest (NIPT)

■ Funktionsweise:

- Im mütterlichen Blut zirkulieren ab der 8. SSW DNA-Fragmente des Fetus aus der Plazenta.
- Sie werden aus einer mütterlichen Blutprobe herausgefiltert und mit Hochleistungsrechnern analysiert. Diese errechnen den Anteil bestimmter Chromosomenfragmente an der Gesamtmasse der DNA-Fragmente.

■ **Wahrscheinlichkeitsberechnung** mit hoher Aussagekraft, insbesondere für Trisomie 21.

■ *Keine* Diagnose! Invasive Abklärung nach auffälligem Ergebnis ist erforderlich

NIPT: ein umkämpfter Markt!

- Angebotsentwicklung seit 2012:
 - Senkung der Kosten von 1249€ auf 200€ (Stand: 1/2019)
 - Ausweitung des Leistungsumfangs
 - Angebot in der Frühschwangerschaft
 - Auswertung in wenigen Tagen
- Wachstumsprognose der NIPT-Branche: Zwei Bill. US-Dollar bis 2020
- Vielerlei Testangebote in Deutschland:
 - *PraenaTest*/Eurofins LifeCodexx; *HarmonyTest*/Cenata; *PanormaTest*/Natera; *fetalis*/Amedes; *prenatalis*/Illumina verifi; *Nifty*/BGI; *previa*/Eluthia/BGI; ...
- Alle Firmen bieten inzwischen umfangreiche Testpakete zu Staffelpreisen an
 - Bsp: PanoramaTest : „Kostengünstige High-Tech-Medizin für werdende Eltern“ (https://www.panorama-test.de/wp-content/uploads/2019/06/2019_PAN-Preisliste.pdf)
- Aggressive Werbestrategien der konkurrierenden Firmen mit geradezu fahrlässigen Werbeversprechen
 - Beispiele: PraenaTest (<https://lifecodexx.com/fuer-schwangere/>); PanoramaTest (<https://www.panorama-test.de/fuer-eltern/>)
 - Schlüsselbegriffe sind: „Sicherheit“, „Gewissheit“, „Beruhigung“, „Entlastung“, „ohne Risiko“, „für ein gesundes Kind“
 - Subtile Appelle an die Schwangere: Handle verantwortlich! Nutze unseren Test.
- Die Anbieterinformationen sind – von der Information der ÄrztInnen abgesehen - bislang fast die einzigen Informationsquellen für die werdenden Eltern.
- Aktuelle Diskussion: Kassenzulassung des NIPT auf Trisomie 21?

Invasive Methoden

Amniozentese

Fetale Zellen aus dem Fruchtwasser

15.-18. SSW

Fehlgeburtsrisiko ?!

Alexander Scharf : < 0.15%

Ergebnis nach 2-3 Wochen

Chorionzottenbiopsie

Fetale Zellen aus der Plazenta (Mutterkuchen)

11.-13. SSW

Fehlgeburtsrisiko ?!

Alexander Scharf : < 0.15%

Ergebnis nach 2 Wochen

Alexander Scharf u.a.: Invasive Pränataldiagnostik: Abortrisiken reevaluiert, in: Der Frauenarzt 1-2018, Seite 33-36.

Weitere Infos: <https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amniozentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-wissenschaftliche-blick/>

Ein Beispiel aus der Praxis....

Down-Syndrom-Rechner auf der Homepage einer Praxis für
Pränataldiagnostik:

<https://www.gyn-koe70.de/schwangerschaft/down-syndrom-rechner/>

1.3. Worüber reden wir eigentlich? Ein paar statistische Informationen...

- Ca. 5/100 Kindern haben bei der Geburt eine „Fehlbildung“.
- Davon sind nur 10 Prozent chromosomal bedingt!
- Die häufigsten „Fehlbildungen“ sind Herzfehler.
- Andere gesundheitliche Probleme von Neugeborenen entstehen durch Frühgeburten, Infektionen, Präeklampsien.

...Worüber reden wir eigentlich?

Häufigkeit von Chromosomenbesonderheiten in der Schwangerschaft und bei der Geburt

- Trisomie 13 (Patau-Syndrom) : 2,9/10.000 *Schwangerschaften*
- Trisomie 18 (Edwards-Syndrom): 5,6/10.000 Schwangerschaften
- *Trisomie 21* (Down-Syndrom): 23,8/10.000 Schwangerschaften

Quelle: EUROCAT 2011-2015

- Spontanabort bei Trisomie 21: ca. 1/3 Schwangerschaften (Schätzung)
- *Geburten* mit Trisomie 21: 1/700 (Schätzung)
- Geschlechtschromosomale Besonderheiten:
 - Turner-Syndrom: 1/2500 Geburten
 - Klinefelter-Syndrom: 1-2/1000 Geburten

2. PND: Von der Normalität zur *Norm*

- Die gezielte Suche nach Besonderheiten beim Kind ist heute ein regelhaftes Angebot von PND an alle Frauen und wird auch selbstverständlich nachgefragt.
- PND hat den Charakter eines *verpflichtenden* Angebots:
 - die *Ablehnung* von Untersuchungen ist eher begründungspflichtig als ihre Nutzung
 - *Spürbarer sozialer Erwartungsdruck* auf die werdenden Eltern zur Nutzung von Untersuchungsangeboten („technischer Imperativ“)
 - Recht auf Nichtwissen?
- PND hat eine fatale Dynamik in Gang gesetzt:
Aus der *Hoffnung* auf ein gesundes Kind wird die Erwartung an die Pränatalmedizin, das auch sicherzustellen und die Vorstellung, es gebe ein *Recht* auf ein gesundes Kind.

2.1. Medizintechnik hat heute einen besonderen Stellenwert bei der Menschwerdung

- Fast alle Kinder kommen gesund zur Welt. Die Mütter- und Säuglingssterblichkeit ist seit Jahren auf einem historischen Tiefstand. Trotz der umfassenden medizinischen Kontrolle sind die Ängste und Sorgen der werdenden Eltern heute erheblich.
- Die „gute Hoffnung“ ist gebunden an die Kontrolle und die Bestätigung durch die medizinische Diagnostik. Ein unauffälliger Befund gibt erst die Erlaubnis, sich auf das Kind zu freuen und die Schwangerschaft zu genießen.
- Erklärungsmodelle für die Ängste der Frauen/Paare heute:
 - Schwangerschaft ist eine der wenigen Lebensphasen, die wir trotz aller med. Kontrolle letztlich nicht steuern können.
 - Schwangerenvorsorge ist ein modernes schützendes Ritual. Medizintechnik hat diese Funktion zur Beherrschung der normalen Ängste in der Schwangerschaft übernommen.
 - Angst vor einer Behinderung des Kindes ist eine gesellschaftlich akzeptierte Chiffre für die mit der Schwangerschaft verbundenen Ängste und Unsicherheiten der werdenden Eltern.

3. Die Brisanz der PND: Diagnostik statt Therapie!

- Schere zwischen Diagnostik und Therapie:
Die Pränatalmedizin kann immer früher immer mehr erkennen und das Wenigste davon behandeln.
 - Wenige Krankheiten können oder müssen in der Schwangerschaft behandelt werden. Bei manchen Krankheiten (Z.B. Herzfehler, offener Rücken) ist es gut, sie zur Planung des Geburtsmanagement vorher zu kennen.
 - Entscheidend ist: PND sucht in erster Linie nach genetischen Besonderheiten, die *nicht* behandelt werden können.
 - Aktuelles Beispiel: Pränataltest auf Trisomien

- Eine vorgeburtliche Diagnose über eine Behinderung bleibt in der Regel ohne Therapie:
 - Bei einem auffälligen Befund ist der Schwangerschaftsabbruch die einzige Handlungsalternative zur Geburt des Kindes mit Behinderung.
 - Die Eltern geraten in existentielle Entscheidungskonflikte. Sie müssen über Tod oder Leben ihres erwünschten Kindes entscheiden.
 - Eine Diagnose ist keine Prognose. Kein Arzt kann ihnen sagen, wie die Entwicklungsmöglichkeiten ihres Kindes sein werden.

- Die Entscheidung der Eltern gegen ihr Kind mit Down Syndrom sagt viel über unsere Gesellschaft und ihre Angst vor Behinderung aus.

4. Was hat PND mit uns als Gesellschaft zu tun?

- Die Entscheidung für eine Untersuchung und gegen ein Kind mit Behinderung ist einerseits eine *individuelle Entscheidung* des einzelnen Paares.
- Zugleich sind diese Einzelentscheidungen für oder gegen Untersuchungen und für oder gegen ein Kind mit Behinderung *auch ein Spiegel unserer Gesellschaft*.
- PND entfaltet wirkmächtige Bilder. Sie trägt dazu bei, dass sich *zentrale Kategorien* unserer Gesellschaft verändern.
 - Beispiele: Elterliche Verantwortung; Selbstbestimmung der Frau

4.1. Kategorie: Elterliche Verantwortung ...

- Eltern fühlen sich heute zunehmend verantwortlich für die Geburt eines *gesunden* Kindes
 - In der Logik der PND wird das Kind mit Behinderung zum schuldhaften Versäumnis der Eltern oder zum Kunstfehler des Arztes.
 - Neue Sorgfaltspflicht der Eltern zur Nutzung der Technik? (Maio 2014)
- Eltern mit behinderten Kindern erleben, dass sie sich rechtfertigen müssen für ihr Kind
 - Stillschweigende gesellschaftliche Übereinkunft: Ein Kind mit Behinderung muss heute nicht mehr sein?
 - Gibt es in Zukunft eine Pflicht zum gesunden Kind und die Schwangerschaft auf Probe als sozialen Standard? (Henn 2012)
 - Mareice Kaiser: „*Es erfordert Mut, ein behindertes Kind zu bekommen...*“ (Interview am 11.11.2016)
- Menschen mit Behinderung fühlen sich in ihrer Existenz in Frage gestellt.

4.2. Kategorie: Selbstbestimmung der Frau

- Ursprünglich Begriff der zweiten Frauenbewegung: Selbstbestimmung als Abwehrrecht gegen staatliche/kirchliche Fremdbestimmung aller Frauen
- Im Kontext von PND heute: Selbstbestimmung wurde zum ...
 - ... individuellen Wahlrecht der einzelnen Kundin im Medizinsystem auf Medizintechnik
 - ... Recht und Entscheidungsfreiheit - oder Entscheidungszwang –, sich auch gegen ihr Kind mit Behinderung zu entscheiden.

PND ist ein gesellschaftliches Thema...

- ...weil es auch um eine *gesellschaftlich finanzierte Angebotsstruktur* geht mit ihren Versprechungen auf eine Welt ohne Leid und Behinderung.
- ...weil der bewertende Blick am Lebensanfang auf das Kind auch Auswirkungen hat auf unseren Blick überhaupt auf Menschen, auf unsere Bedürftigkeit und Gebrechlichkeit *im Lauf des Lebens und am Lebensende*.
- ... weil sie unser grundlegendes Verständnis von Menschenwürde berührt:
 - Jeder/jede hat eine unverlierbare Würde weil er/sie *ist*, unabhängig von der genetischen Ausstattung, Leistungsfähigkeit und Intelligenz....
 - Der Anfang unseres Lebens verändert sich, wenn Eltern ihr Ja zu ihrem Kind grundsätzlich abhängig machen vom Ergebnis pränataler Untersuchung. Aus einem vorbehaltlosen Ja würde der Zwang zumindest am Lebensanfang perfekt zu sein.

5. Was können wir tun? Worüber müssen wir reden?

- Es braucht eine ernsthafte **gesellschaftliche Debatte!**
 - In welcher Gesellschaft wollen wir leben?
 - ... in der es erwünscht ist, ohne Behinderung oder Einschränkung auf die Welt zu kommen?
 - ... in der der Markt Angebot und Nachfrage ethisch brisanter Tests regelt, die Menschen einteilen in solche, die schützenswert sind und solche, die es nicht sind?
- Wir brauchen eine andere - respektvollere – **Sprache**, in der Menschen mit Behinderung nicht subtil abgewertet werden.
Bspe:
 - Genetische „Fehlbildung“, „Störung“, „Abweichung“, „Schädigung“ ...
 - Kinder mit Down Syndrom sind doch eine „Bereicherung“, sie können ihre Eltern „auch glücklich machen“ ...
- Wir brauchen **andere Bilder** von Lebensglück, andere Modelle des Zusammenlebens.

... Es ist noch viel zu tun!

- Familien mit einem behinderten Kind brauchen **gute Rahmenbedingungen** in dieser Gesellschaft, sodass jedes Kind willkommen ist und Eltern nicht mehr sagen müssen:
 - *„Unsere Belastung war nicht, dass unser Kind behindert ist, sondern dass wir im Krankenhaus lebten und Unterstützungsmöglichkeiten erbitten und erkämpfen mussten, anstatt sie selbstverständlich angeboten zu bekommen“. (Mareice Kaiser, Interview am 11.11.2016 <https://www.gwi-boell.de/de/2016/11/11/wusstet-ihr-das-schon-vorher>)*
- **Artikel 8 UN-BRK:** „Bewusstseinsbildung“ und: „Schädliche Praktiken vermeiden... “!

UN-BRK: PND - „schädliche Praktiken“...

Artikel 8 — Bewusstseinsbildung

(1) Die Vertragsstaaten verpflichten sich, sofortige, wirksame und geeignete Maßnahmen zu ergreifen, um

- a. in der gesamten Gesellschaft, einschließlich auf der Ebene der Familien, das Bewusstsein für Menschen mit Behinderungen zu schärfen und die Achtung ihrer Rechte und ihrer Würde zu fördern;
- b. Klischees, Vorurteile und schädliche Praktiken gegenüber Menschen mit Behinderungen, einschließlich aufgrund des Geschlechts oder des Alters, in allen Lebensbereichen zu bekämpfen;
- c. das Bewusstsein für die Fähigkeiten und den Beitrag von Menschen mit Behinderungen zu fördern.

(2)....

6. NIPT auf dem Weg zur Kassenleistung: Das Methodenbewertungsverfahren

- Sommer 2016:
Einleitung eines dreijährigen **Methodenbewertungsverfahrens** durch den Gemeinsamen BundesAusschuss (G-BA)
 - Entscheidung, ob die Gesetzlichen Krankenkassen (GKV) für sog Risikoschwangere die Kosten des Bluttests auf Trisomie 21, 18 und 13 übernehmen sollen.
- Prüf- und Entscheidungskriterien sind ausschließlich **medizintechnischer Art.**
- G-BA: **die ethische** und gesellschaftspolitische Prüfung ist Sache des Parlaments bzw. der Zivilgesellschaft

6.1. Schritte des Methodenbewertungsverfahrens...

- Prüfauftrag des G-BA an das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)
 - Metanalyse der vorhandenen Studien zur Aussagekraft des Tests auf die Trisomien 13,18,21 im Vergleich zu invasiven Untersuchungen
 - Berechnung von Anwendungsszenarien des Tests als Kassenleistung bei Risikogruppen oder bei allen schwangeren Frauen
- Diagnostische Eigenschaften des NIPT im Vergleich zu den kassenfinanzierten invasiven Untersuchungsverfahren
- **Bewertungsfragen:**
 - Wie zuverlässig ist der Test? (Sensitivität, Spezifität)
 - Wie viele Feten mit Trisomie entdeckt oder übersieht der Test?
 - Wie viele Fruchtwasseruntersuchungen und Fehlgeburten kann er vermeiden?
- *Der Nutzen der Suche nach Trisomie 21, 18, 13 wird vorausgesetzt*

6.2. Ergebnisse des Abschlussberichts des IQWiG...

Ergebnisse der Metaanalyse der Studien:

- **Hohe Aussagekraft** für Trisomie 21 – *aber* „eventuell überschätzt“?
- Für Trisomien 13 und 18 gibt es **keine robusten Daten** in den Studien

Ergebnisse der hypothetischen Szenarien für den Test auf Trisomie 21:

- Kassenfinanzierter NIPT nur für **Risikoschwangere** (Alter, Hinweise im US):
 - vermutlich ließe sich die Zahl der invasiven Untersuchungen reduzieren
 - es würden nicht alle Feten mit Trisomie 21 entdeckt (vergleichbar mit Status quo)
- Kassenfinanzierter NIPT für **alle Schwangeren**:
 - Es würden fast alle Feten mit Trisomie 21 entdeckt
 - Es gäbe bis zu einem Drittel falsch positive Ergebnisse (mit nachfolgenden invasiven Untersuchungen mit Fehlgeburten)

6.3. Fazit des IQWiG zu seinen Berechnungen:

- **„Rechnung mit vielen Unbekannten“** (Pressemeldung Juni 2018)
 - Möglicherweise wurde die Testgüte zu Trisomie 21 „überschätzt“. (*Bericht Seite iii*)
 - Zu NIPT als Kassenleistung für die sog. Risikoschwangeren: sie könnte „*vermutlich*“ die Zahl der Fehlgeburten reduzieren. (*Bericht Seite iii*)
 - Zu NIPT als Kassenleistung für alle Schwangeren: „... *es kann nicht notwendigerweise von einer Verringerung der invasiven Untersuchungen im Vergleich zum Status quo ausgegangen werden*“. (*Bericht Seite iv*)

6.4. Kritik an der Wissenschaftlichkeit des Berichts

- „Schwere methodische Mängel“, die die Aussagekraft des Berichts einschränken:
 - hohes Verzerrungspotential der zugrundeliegenden Studien hat Einfluss auf die Ergebnisse
 - Veraltete Annahmen zur Zahl der Fehlgeburten durch invasive Untersuchungen verfälscht die Ergebnisse (Berufsverband der niedergelassenen Pränataldiagnostiker und Berufsverband der Frauenärzte)
 - Nichteinbeziehung von Testversagern verfälscht die Ergebnisse
 - Keine soliden Daten über den Vergleich zum Status quo (z B zur tatsächlichen Zahl der Folgeuntersuchungen)
- Der Bericht ist Grundlage der Entscheidung des G-BA über die Kassenfinanzierung!

6.5. Grundsätzliche Fragen zur Kassenzulassung des NIPT

- Was ist der **medizinische Nutzen** der Suche nach Trisomie 21 durch den NIPT für die Schwangere und das werdende Kind?
- Was ist die **therapeutische Konsequenz** der Diagnose Trisomie 21?
- Was ist die **Botschaft** einer solidarisch finanzierten Suche nach Trisomie 21?
 - für die Schwangeren: Screening erwünscht?! Und dann?
 - für die Menschen mit Down Syndrom und ihren Familien: Sie soll es nicht mehr geben?! Sind „durchgerutscht“? Selbst schuld?
- **Krankheitsbegriff:**
Sind Trisomien Krankheiten oder nicht vielmehr Behinderungen, bei denen bestimmte Krankheiten häufiger vorkommen?

6.6. Was steht an? Die nächsten Schritte...

- **Orientierungsdebatte** des Parlaments zum NIPT und zur Kassenzulassung (Initiative von 10 Abgeordneten) in den nächsten 2 Monaten
 - Interfraktionelles Positionspapier: „Vorgeburtliche Diagnostik – wie weit wollen wir gehen?“ (Sommer 2018)
 - Internes Expertengespräch des Gesundheitsausschusses des Deutschen Bundestages (November 2018)
- **Aktivitäten der Zivilgesellschaft/Verbände/Initiativen...**
 - Netzwerk gegen Selektion durch PND, Diakonie, Bundesvereinigung Lebenshilfe etc: Pressemeldungen, Stellungnahmen, Anschreiben an die ParlamentarierInnen, örtliche Veranstaltungen etc.
- **Sommer 2019:** Entscheidung des G-BA über die Kassenzulassung

7. Interessante Links zu kritischen Verbänden, Initiativen, Selbsthilfegruppen ...

<https://www.gen-ethisches-netzwerk.de/>



<http://www.netzwerk-praenataldiagnostik.de/startseite.html>



<http://www.bioskop-forum.de/>

Netzwerk gegen Selektion durch PND



14. Februar 2017

Stellungnahme:

Keine Aufnahme weiterer selektiver Untersuchungen in die Regelversorgung!



<http://www.netzwerk-praenataldiagnostik.de/aktuelle-meldungen.html>

Links zu Selbsthilfeverbänden und interessanten Initiativen...

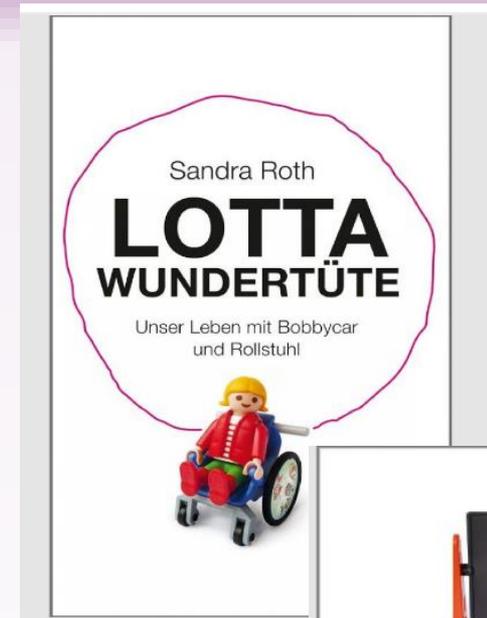
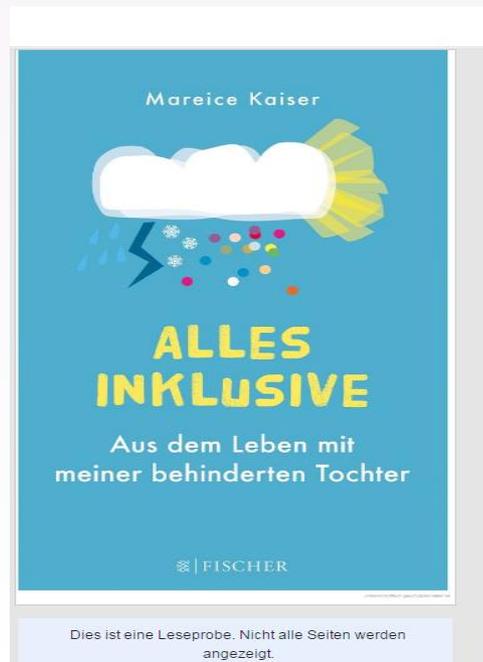
- Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen (bvkm)
<https://bvkm.de/>
- Leona e.V. Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen
<https://www.leona-ev.de/start/>
- Ohrenkuss und Touch Down 21/Bonn:
<https://ohrenkuss.de/ohrenblog/page-1.html>;
<https://touchdown21.info/de/startseite/index.html>

8. Interessantes zum Lesen ...

Sandra Schulz



Mareice Kaiser



Sandra Roth



BZgA Infomaterial



<https://www.bzga.de/infomaterialien/familienplanung/familienplanung/pranataldiagnostik-beratung-methoden-und-hilfen-1/>



<https://www.bzga.de/infomaterialien/fachpublikationen/forum-sexualaufklaerung/>



Interessantes zum Schauen ...

„Uma und ich“ und „Uma und wir“ (2018)

http://www.tabea-hosche.de/content/Tabea_Hosche_UMA.html

„Wirklich beste Freunde“ (2016)

<https://www.zdf.de/dokumentation/37-grad/wirklich-beste-freunde-eine-clique-fuers-leben-inklusion-100.html>

„Mein kleines Kind“ von Katja Baumgarten (2002)

<http://www.filmzentrale.com/rezis/meinkleineskindat.htm>

„24Wochen“ (2016)

<https://www.zdf.de/filme/der-fernsehfilm-der-woche/24-wochen-100.html>

Service, Kontakt

❖ Liste mit Fachliteratur bei der Pua-Fachstelle

Kontakt Daten:

Claudia Heinkel

Pua-Fachstelle für Information, Aufklärung, Beratung zu Pränataldiagnostik und Reproduktionsmedizin

Diakonisches Werk der evangelischen Kirche in Württemberg e.V.

Heilbronner Str. 180

70191 Stuttgart

Tel.: 0711 1656-341

Fax: 0711 1656 49-341

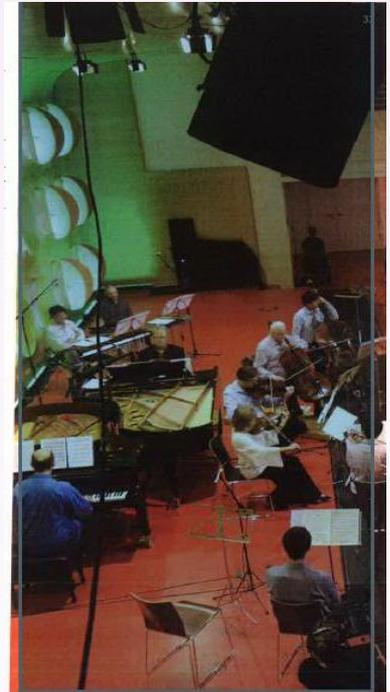
E-Mail: heinkel.c@diakonie-wuerttemberg.de

<https://www.diakonie-wuerttemberg.de/rat-hilfe/frauen-und-schwangere/pua/>

Herzliche Einladung nach Stuttgart!

- **22. Mai 2019, 12 Uhr -18 Uhr**
- **Pua-Fachforum** im Hospitalhof Stuttgart:
„Vorgeburtliche Untersuchungen – wie weit wollen wir gehen?“

MIT TouchDown 21 mini, ein Bühnenereignis des Forschungsprojektes Touch Down 21 aus Bonn mit Dr. Kaja de Braganca, Anne Leichtfuß, Dr. Katja Weiske weiteren Kolleg*innen des inklusiven Teams; Dr. Angelika Linckh, Diplompsychologin/niedergelassene Frauenärztin, Stuttgart; Claudia Heinkel, Pfarrerin/Diplompädagogin/systemische Familientherapeutin (DGSF) Pua-Fachstelle Stuttgart; weitere Expert*innen aus medizinischen und sozialen Einrichtungen und Diensten KOOPERATION: Pua-Fachstelle für Information, Aufklärung, Beratung zu Pränataldiagnostik und Reproduktionsmedizin im Diakonischen Werk Württemberg, Arbeitskreis Frauengesundheit e.V. (AKF); Evang Bildungszentrum Hospitalhof ANMELDUNG: heinkel.c@diakonie-wuerttemberg.de. Sie erhalten rechtzeitig vor der Veranstaltung einen Informationsbrief mit detaillierten Angaben zum Ablauf KOSTENBEITRAG: 20,00 € incl. Verpflegung, Studierende frei



www.hospitalhof.de/