

**Sachstand zum
Methodenbewertungsverfahren des G-BA:
nichtinvasive Pränataltests auf Trisomien als
Kassenleistung?**

25. Juni 2019 / PH Ludwigsburg

Claudia Heinkel

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

Diakonie Württemberg

Gliederung

1. Wie funktioniert der Test?
2. Was kann der NIPT (nicht)?
3. Worüber reden wir eigentlich?
Ein paar statistische Informationen zu Häufigkeiten
4. NIPT als Kassenleistung in der Schwangerenvorsorge?
Zum Methodenbewertungsverfahren des G-BA
5. Wie hoch ist die Testgüte?
6. Wann ist eine Schwangerschaft ein Risiko?
7. NIPT: ein umstrittener Test!

Wie funktioniert der Test?

NIPT : **Nichtinvasive Pränataltest**

- im Blut der Schwangeren zirkulieren Erbgutfragmente des Fötus (zellfreie plazentare DNA)
- werden mithilfe von Hochleistungsrechnern den einzelnen Chromosomen zugeordnet
- in der Frühschwangerschaft (ab 10. SSW) möglich
- hat kein Eingriffsrisiko
- Ergebnis liegt nach wenigen Tagen vor
- Selbstzahlerleistung (zwischen 130€ und 490€)

Was kann der NIPT (nicht)?

- sucht aktuell nach
 - Trisomien 13, 18 und 21
 - Abweichungen bei den Geschlechtschromosomen
 - einzelne seltene Mikrodeletionen
 - Geschlecht
- In *naher Zukunft*: auch nach weiteren genetischen Besonderheiten
 - Z.B. spät manifeste Krankheiten, Anlageträgerschaften, Krankheitsdispositionen
- *Technische* Innovation
- hat **keinen** medizinischen Nutzen
- **Wahrscheinlichkeitsberechnung, keine** Diagnose!

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

- Ca. 4/100 Kindern kommen mit einer Krankheit oder Behinderung zur Welt.
- Die häufigsten Diagnosen sind *Herzfehler* oder Veränderungen am *Neuralrohr* (Offener Rücken...)
- Höchstens 0,5% dieser 4 Kinder haben eine Chromosomenbesonderheit.

Zum Methodenbewertungsverfahren des G-BA: NIPT als Kassenleistung in der Schwangeren-vorsorge?

- **Methodenbewertungsverfahren** des G-BA (2016-2019):
 - Soll der Test auf die Trisomien 13, 18, 21 bei sog. Risikoschwangerschaften eine Kassenleistung werden?
 - Nur medizinisch-technische Bewertung!

- **Prüfauftrag** an das IQWiG über die **diagnostischen Eigenschaften**:
 - *Leitfragen*:
 - Wie zuverlässig ist der Test?
 - Wie viele Feten mit Trisomie übersieht der Test?
 - Wie viele Fruchtwasseruntersuchungen und mögliche Fehlgeburten werden vermieden?
 - Auswertung von Studien und hypothetische Berechnungen

Wie hoch ist die Testgüte des NIPT?

Prüfergebnis (Abschlussbericht des IQWiG/2018):

- **Hohe Aussagekraft** des Tests für Trisomie 21
- Trisomien 13 und 18 sind *nicht* „robust schätzbar“
- **Ergebnisse der hypothetischen Berechnungen :**
 - für sog *Risikoschwangere*:
möglicherweise weniger Fehlgeburten, aber Zahl der Feten mit Trisomie 21 die übersehen werden, ist nicht geringer
 - für *alle Schwangeren*:
fast alle Feten mit Trisomie 21 werden entdeckt, aber *viele falsch-positive* Ergebnisse
- „Rechnung mit **vielen Unbekannten**“:
 - *Aussagekraft* für Trisomie 21 überschätzt?
 - *Zahl der Fehlgeburten* überschätzt? (Pränataldiagnostiker)

Zum aktuellen Stand des Bewertungsverfahrens

▪ März 2019:

- **Beschlussentwurf** des G-BA für die Kassenzulassung des NIPT *auf Trisomien 21, 18, 13* bei sog. Risikoschwangerschaften
- **Stellungnahmeverfahren**

▪ April 2019:

- **Orientierungsdebatte** des Deutschen Bundestags zu NIPT als Kassenleistung
- Seither:
Vorbereitung von **Gesetzesanträgen**

▪ September 2019:

- Auftrag an das IQWiG zur Erstellung einer **Versicherteninformation**
- **Entscheidung** des G-BA über die Kassenzulassung des NIPT

Wann ist eine Schwangerschaft ein Risiko?

- *keine abschließende* Definition des Risikos
- MSR definieren 52 Risiken, die Ansprüche auf Untersuchungen begründen
- Beschlussentwurf des G-BA im März 2019:
 - Risiko soll *nicht nur* das Alter sein
 - „Risikoschwelle lässt sich nicht prospektiv festlegen“
 - Individuelle Situation der Frau (psychologische Indikation)
- Konsequenzen:
 - Ausweitung ist zu erwarten
 - mehr falsch positiven Ergebnisse für (jüngere) Frauen
 - Entscheidungsdilemma für die ÄrztInnen: Wem sollen sie mit welchen Gründen die Kassenfinanzierung vorenthalten?

NIPT: ein umstrittener Test als Kassenleistung?

■ Pro:

- Selbstbestimmung der Frauen und Recht auf Wissen
- erspart ihnen invasive Untersuchungen und unnötige“ Fehlgeburten oder späte Schwangerschaftsabbrüche
- Kassenzulassung ist Gerechtigkeitsfrage
- ist nichts grundsätzlich Neues

■ Contra:

- Test mit hohem Diskriminierungspotential ohne therapeutische Konsequenzen („sozialer Kollateralschaden“)
- Sozialer Erwartungsdruck zur Nutzung des NIPT wird größer
- Rechtfertigungsdruck für Kind mit Behinderung wird größer
- *Pränataldiagnostiker:*
wiegt Frauen in falscher Sicherheit und führt zu mehr späten Schwangerschaftsabbrüchen
- Botschaft einer Kassenleistung ist fatal: Suche nach Trisomie 21 ist sozial erwünscht und verantwortlich

Argumentationspapier von 12 Verbänden gegen eine Kassenzulassung des NIPT

http://www.netzwerk-praenataldiagnostik.de/fileadmin/p/raenatal-diagnostik/pdf/2019-04-14_Argumentationspapier-gegen-NIPT-als-Kassenleistung.pdf



Im April 2019

Warum wir uns gegen eine Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests auf Trisomie 21 und weitere Trisomien aussprechen!

Zusammenfassung

Die unterzeichnenden Verbände, Organisationen und Initiativen begrüßen es sehr, dass der Deutsche Bundestag eine ethische Orientierungsdebatte über die Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) führen wird.

Weil der Test „fundamentale ethische Grundfragen unserer Werteordnung“ berührt¹, kann über seine Kassenzulassung nicht allein nach medizinisch-technischen Kriterien entschieden werden, wie es im Methodenbewertungsverfahren des G-BA geschieht. Die mit dem Test verbundenen ethisch und gesellschaftspolitisch konfliktreichen Folgen müssen in die Entscheidung über seine Kassenzulassung einbezogen werden.

... zur Häufigkeit der gesuchten Chromosomenbesonderheiten

❖ Trisomien

- Trisomie 13 : 2,9/10.000 Schwangerschaften
- Trisomie 18 : 5,6/10.000 Schwangerschaften
- **Trisomie 21** : 23,8/10.000 Schwangerschaften

Quelle: EUROCAT 2011-2015

- Geburten mit Trisomie 21: 1/700 (Schätzung)
- Spontanabort bei Trisomie 21: ca. 1/3 der Schwangerschaften (Schätzung)

❖ Besonderheiten der Geschlechtschromosomen:

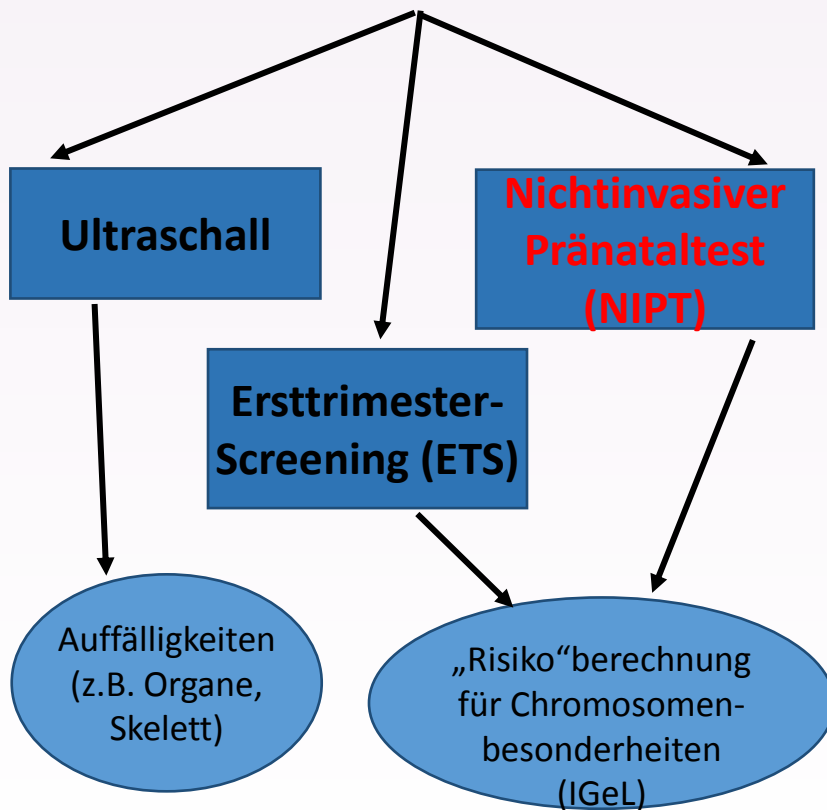
- Turner-Syndrom: 1/2.500 Geburten
- Klinefelter-Syndrom: 1-2/1.000 Geburten

❖ Mikrodeletionen:

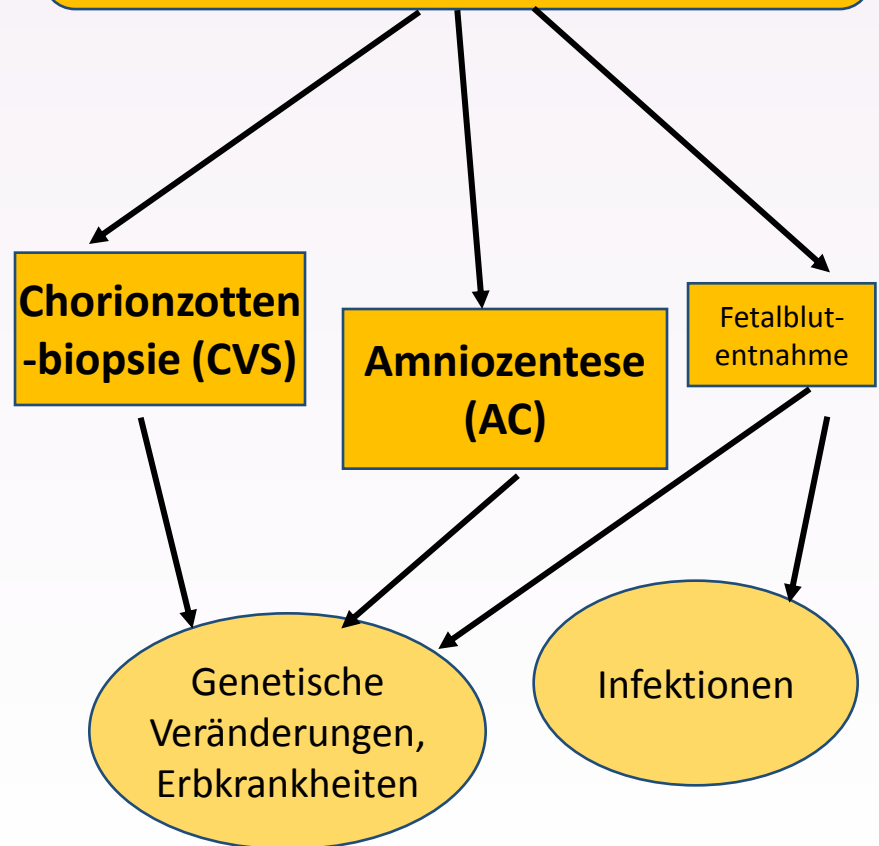
- Z.B. DiGeorge-Syndrom: 1/4.000 Geburten

Vorgeburtliche Untersuchungen

nichtinvasiv



invasiv



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

...k
un

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/>