

Vorstellung der aktuellen Debatte zum NIPT Sachstand, Problemlagen und Handlungsbedarfe

Vortrag von Taleo Stüwe – Fachpolitischer Austausch zum
Nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) – Bremische Bürgerschaft
– Mittwoch, 14. Dezember 2022

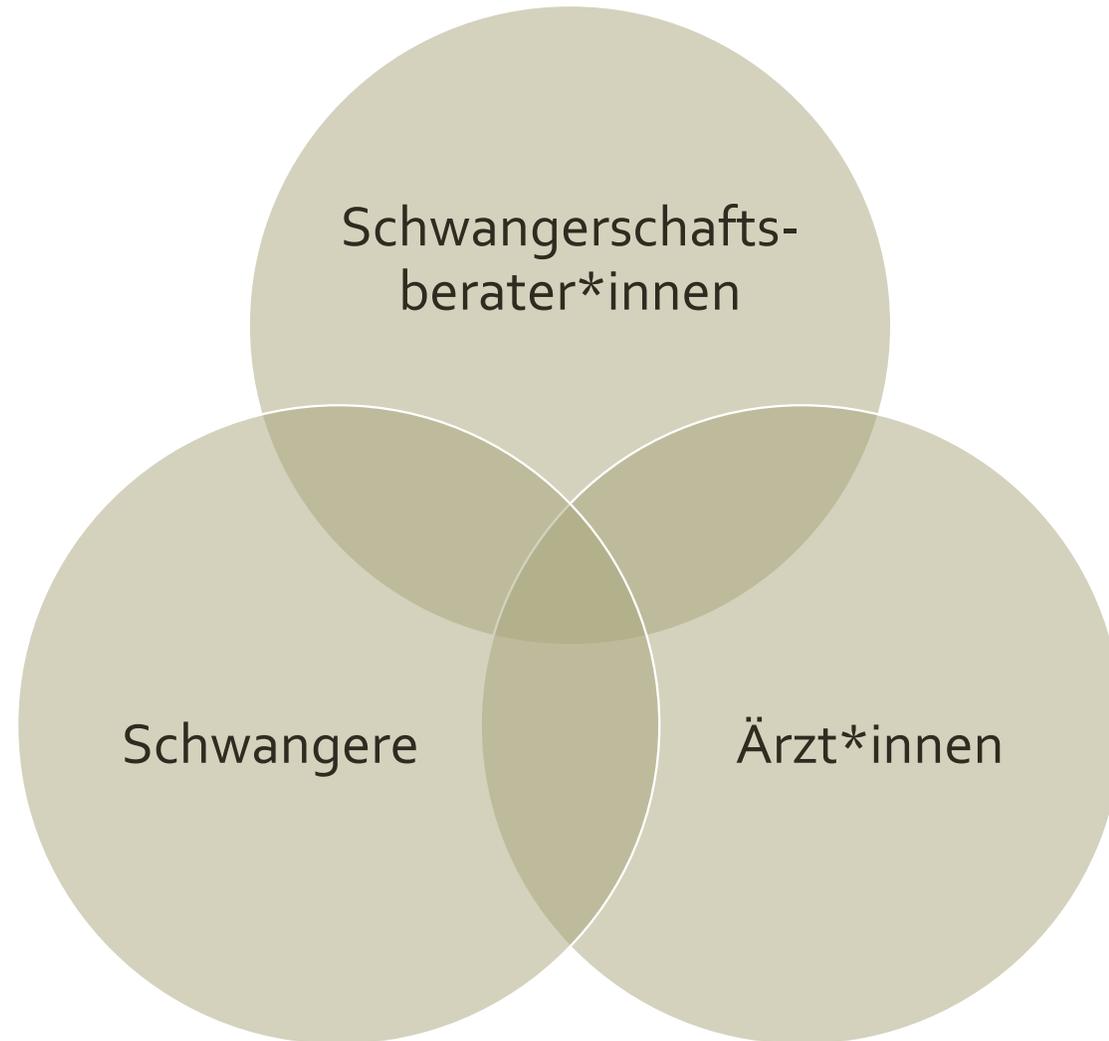
Ablauf

- Einleitung
 - Grundlagen der **Pränataldiagnostik**
 - Der **Nicht-invasive Pränataltest (NIPT)**
- **Sachstand** durch die Kostenübernahme des NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21 und daraus folgende **Problemlagen**
- **Handlungsbedarfe**
- **Rückfragen** und **Diskussion**

Einleitung



Soziale Situation



Gesellschaft- licher Kontext



Grundlagen der Pränatal- diagnostik



Pränatal- diagnostik (PND)

Weit gefasst

Jede Untersuchung (zur Überprüfung des Wohlergehens) der schwangeren Person und des Embryos/Fötus

Eng gefasst

Spezielle Untersuchungen auf (genetische) Besonderheiten u./o. Erkrankungen des Embryos/Föten

Zweck von PND

Wikipedia: "There are three purposes of prenatal diagnosis:

- (1) to **enable timely medical or surgical treatment** of a condition before or after birth,
- (2) to give the parents the **chance to abort** a fetus with the diagnosed condition, and
- (3) to give parents the **chance to prepare** psychologically, socially, financially, and medically for a baby with a health problem or disability, or for the likelihood of a stillbirth."

Pränatal- diagnostik

Pränataldiagnostik (PND) = Bestandteil der Pränatalmedizin = Bestandteil der Gynäkologie und Geburtshilfe

- **Nicht-invasive PND vs. invasive PND**
- **Vorsorgeuntersuchungen vs. weiterführende PND**
- **PND mit anschließenden Behandlungsmöglichkeiten vs. PND ohne anschließende Behandlungsmöglichkeiten**

Untersuchungs- -angebot



Untersuchungs- -angebot

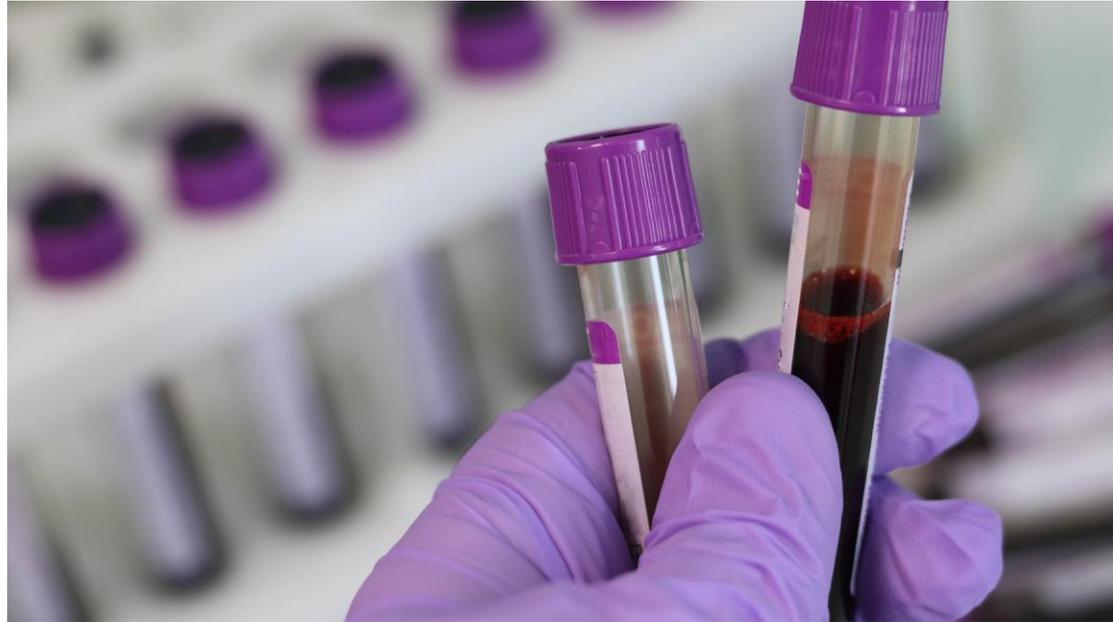
Nicht-invasive PND

- Ultraschalluntersuchungen
- Ersttrimesterscreening (ETS)
- Nicht-invasiver Pränataltest (NIPT)
- Triple Test
- Quadruple Test
- ...

Invasive PND

- Plazenta-Punktion (Chorionzottenbiopsie)
- Fruchtwasser-Punktion (Amniozentese)
- Nabelschnurpunktion (Cordozentese)
- Fetoskopie

Der Nicht- invasive Pränataltest (NIPT)



There's never been a better time to be pregnant.

Don't just size up your baby. Size up their genetic health risks with noninvasive prenatal testing (NIPT) as early as week 10.



Illumina

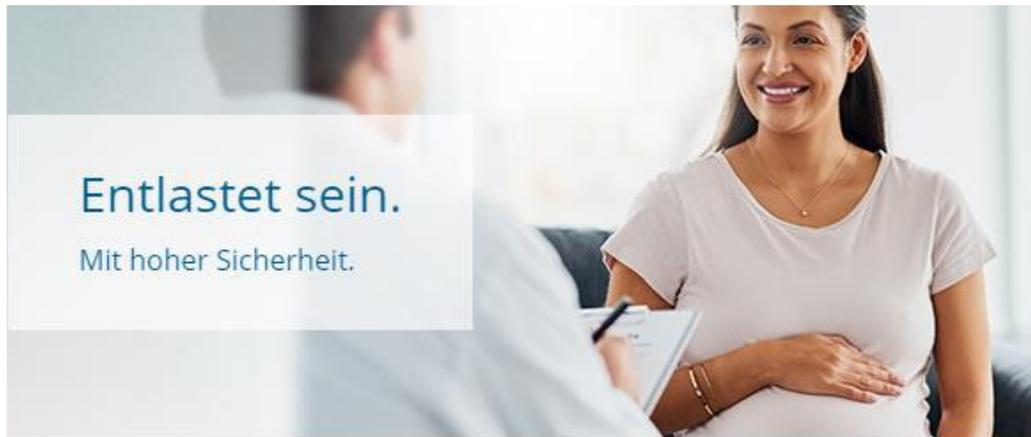
www.nipt.com



PraenaTest® Wissen schaffen.
Zuverlässig. Schnell. Sicher.



Gewissheit erlangen.
Ohne Risiko für das Kind.



Entlastet sein.
Mit hoher Sicherheit.



**Testdurchführung
natürlich in Deutschland.**
Nach deutschen und europäischen Qualitätsstandards.

Eurofins
LifeCodexx
GmbH:
PraenaTest

Der NIPT

- Seit 2011 auf dem Markt (D: 2012)
- Mittlerweile in über 60 Ländern erhältlich
- 2019 ~ 3,9 Milliarden US-Dollar (2024: ~ 7,3 Milliarden US-Dollar)
- Preise sinken
- Tlw. staatliche Kostenübernahme / -bezuschung
- In D: **Seit Juli 2022 ist der NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21 als Kassenleistung verfügbar.**

Der NIPT

- Ab 10. Schwangerschaftswoche (SSW)
- Zellfreie fetale DNA (cffDNA) wird aus dem Blut der schwangeren Person gewonnen
- Getestet wird i.d.R. auf :
 - Trisomie 13, 18, 21
 - numerische Abweichungen der Geschlechtschromosomen
 - Mikrodeletionssyndrome, z.B. DiGeorge-Syndrom
- Tendenz: Ausweitung des Testangebots
 - auf Trisomien und Monosomien bei allen Chromosomen 1 – 22
 - auf monogenetische Erkrankungen wie Mukoviszidose, Sichelzellenanämie und Muskeldystrophie
- Das Ergebnis ist eine Wahrscheinlichkeitsangabe, keine Diagnose.
- Auffällige Ergebnisse sollen invasiv abgeklärt werden.

	Trisomie 21						Trisomie 18						Trisomie 13				
Mat. Alter	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

Sachstand und Problemlagen



Bluttest auf Trisomien **Der nicht invasive** **Pränataltest (NIPT) auf** **Trisomie 13, 18 und 21**

Eine Versicherteninformation



Der Weg zur Kassen- finanzierung

- 2014: G-BA leitet Beratungsverfahren ein.
“Nichtinvasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von fetaler Trisomie 21 mittels molekulargenetischen Tests“
- 2016: G-BA leitet Methodenbewertungsverfahren ein.
“Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften“
- 19.09.2019: G-BA beschließt die Kassenzulassung des NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21.
- 19.08.2021: G-BA verabschiedet Versicherteninformation zum NIPT → Beschluss von 2019 tritt in Kraft
- 01.07.2022: Praxisstart des kassenfinanzierten NIPT auf Trisomien.

Prof. Joseph Hecken

- Der Vorsitzende des G-BA schrieb in einen Brief an Bundestagsabgeordnete: durch den Beschluss des G-BA seien **ethische Grundfragen unserer Gesellschaft** berührt, die unter Umständen wegen der damit verbundenen **gesellschafts-politischen Komponente** einer **gesetzgeberischen Antwort** bedürfen.
- Außerdem wies er darauf hin, **dass der Gesetzgeber jederzeit Richtlinienbeschlüsse des G-BA durch gesetzliche Regelungen aufheben oder abändern könne.**

Mutterschafts- Richtlinien

„Der Test kann durchgeführt werden, wenn er geboten ist, **um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen.** Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Testes nicht aus.“ (Mu-RL Abschnitt B Nr 3 Abs. 1 e)

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist **keine Routineuntersuchung**. Die Kosten werden übernommen,

- **wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat** oder
- **wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.**

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Zivilgesellschaft-licher Protest: 100 Stimmen für #NoNIPT // Don't Screen Us Out

Selektive Pränataldiagnostik

Wollen wir das wirklich?

✗ 100 Stimmen für #NoNIPT

„Wir wollen nicht aussortiert werden.“

 Natalie Dedreux sagt: „Ich bin dagegen, dass der Bluttest auf Down-Syndrom von den Krankenkassen bezahlt wird, weil es sonst keine Menschen mit Down-Syndrom mehr gibt.“

✗

www.NoNIPT.de

#NoNIPT Bündnis gegen die Kassenfinanzierung des Bluttests auf Trisomien



Selektive Pränataldiagnostik

Wollen wir das wirklich?

✗ 100 Stimmen für #NoNIPT

„Die Normalisierung solcher Tests vermittelt eine implizite Botschaft: Menschen mit Down Syndrom gehören in der Gesellschaft nicht dazu. Sie dürfen nicht leben.“

Dr. Emilia Roig, Politologin & Autorin des Bestsellers „Why we matter“

Foto: Mohamed Badarne

www.NoNIPT.de

#NoNIPT Bündnis gegen die Kassenfinanzierung des Bluttests auf Trisomien

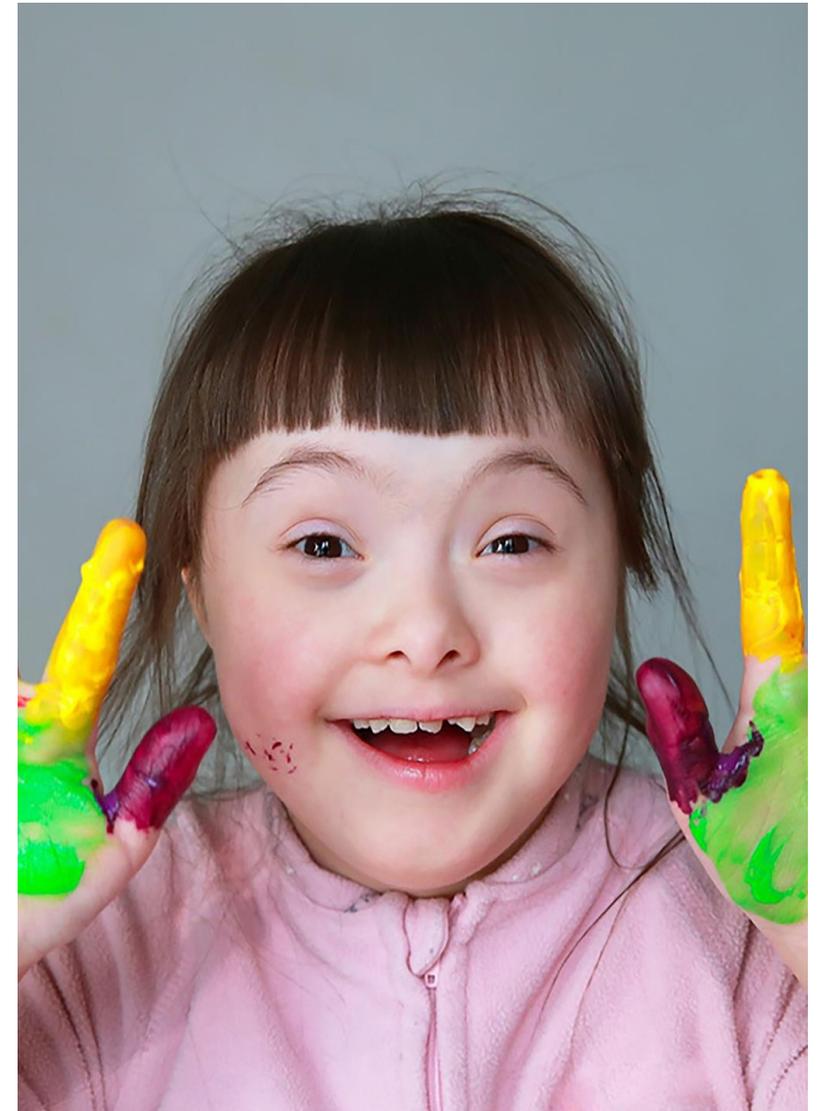
www.nonipt.de

www.dontscreenusout.org

Marker-Be_hinderung: Down-Syndrom

“For Europe, 2011–2015, we estimate 8,031 annual live births of children with DS, which would have been around 17,331 births annually, absent selective terminations. **The estimated reduction of live birth prevalence was, on average, 54%**, varying between 0% in Malta and 83% in Spain.” (De Graaf et al 2020)

Pränatales Screening vs. Inklusionspolitik



Schwanger- schaftskonflikt -gesetz (SchKG)

§2a Aufklärung und Beratung in besonderen Fällen SchKG

(1) Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die **medizinischen und psychosozialen Aspekte**, die sich aus dem Befund ergeben, unter **Hinzuziehung von Ärztinnen oder Ärzten, die mit dieser Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben**, zu beraten. Die Beratung erfolgt **in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen**. Sie umfasst die eingehende Erörterung der möglichen **medizinischen, psychischen und sozialen Fragen** sowie der **Möglichkeiten zur Unterstützung** bei physischen und psychischen Belastungen. Die Ärztin oder der Arzt hat über den **Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung** nach § 2 zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren **Kontakte zu Beratungsstellen** nach § 3 und **zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden** zu vermitteln.

Einschätzung nieder- gelassener Gynäkolog* innen

„Ich halte das Vorgehen für sinnvoll
(Pause) schwer umsetzbar (lacht).“

Warum?

„Weil wer soll das machen? Wer soll das sein, nicht? Also wir haben natürlich zum Beispiel Humangenetiker, die dazu Stellung nehmen können, was das auch für Konsequenzen hat. Wie können auch nicht alle Erkrankungen außer jetzt die Trisomien zum Beispiel, das Krankheitsbild, beurteilen. Das müssen schon Fachleute sein. Es gibt weder niedergelassene Kollegen, die sowas machen; die Krankenhausärzte sind teilweise da auch nicht ausgebildet und so wie so heillos überfordert. Also es gibt da wenig Fachleute, die man dann zu so einem Gespräch zu Rate ziehen könnte. Also das findet eher nicht statt. Wünschenswert wäre das schon.“

„Ja, ich finde es auf jeden Fall sinnvoll und es wird hier in Bremen auch schon umgesetzt. Es ist tatsächlich so, dass es einen Zusammenschluss der Pränataldiagnostiker, der Humangenetiker und spezialisierter Kinderärzte gibt, die als Netzwerk genau für solche Situationen halt eben zur Verfügung stehen. Dass wenn halt eben ein auffälliges Testergebnis da ist – und das wird ja nicht hier in der Praxis sein, weil ich das nicht mache, sondern dann bei dem Pränataldiagnostiker – dann gibt der der Frau die Möglichkeit, ein Gespräch bei ihm, ein Gespräch bei der Humangenetik, ein Gespräch beim Kinderarzt und ein Gespräch bei speziell geschulten Psychologen über dieses Problem zu haben. Und das klappt tatsächlich schon in Bremen erstaunlich oder erfreulich gut.“

Rechtslage

Gesetze

- Gendiagnostikgesetz
- Schwangerschaftskonfliktgesetz
- Strafgesetzbuch (§ 218 und §219)

Richt- und Leitlinien

- Mutterschaftsrichtlinien
- GEKO-Richtlinien
- DEGUM-Leitlinien
- U.a.

NIPT Special i UNITY

POWERED BY  Billion
To One

FRÜH – EINFACH – GENAU

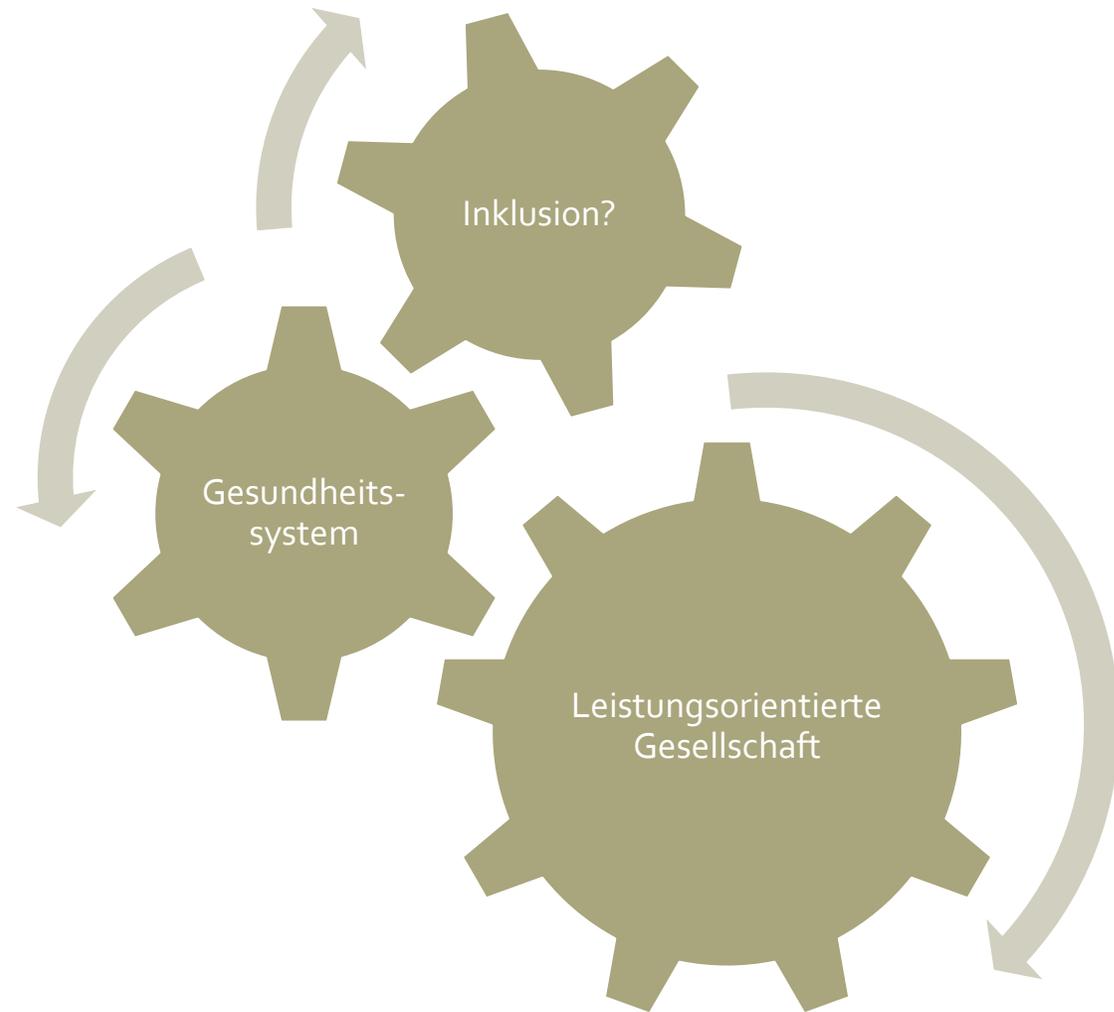
Nicht-invasiver Pränataltest auf
Mukoviszidose, SMA,
Sichelzellerkrankung, α - und β -
Thalassämien



Zusammenfassung

- Werdende Eltern sind mit Werbung von Anbieterfirmen konfrontiert.
- Kassenfinanzierung kann leicht als Empfehlung (miss)verstanden werden.
- Wahrscheinlichkeit kann leicht als Diagnose missverstanden werden.
- Die Indikation für den NIPT als Kassenleistung ist unklar formuliert.
- Es gibt Forschungslücken und offene Fragen bezüglich der Beratung sowie multiprofessionellen Zusammenarbeit.
- Kassenfinanzierung des NIPT auf Trisomien = Türöffner für weitere Anträge auf Kassenfinanzierung
- Es fehlen Antworten auf grundsätzliche Fragen: Was soll alles untersucht und mitgeteilt werden dürfen? Mit welcher Konsequenz / zu welchem Zweck?

Handlungs- bedarfe



Monitoring der Praxisimple- mentierung des NIPT

Inanspruchnahme des NIPT

- Wie viele Schwangere nehmen den Test als Kassenleistung in Anspruch?
- Warum?
- Wie läuft die Beratung vor der Inanspruchnahme?

Umgang mit einem auffälligen Testergebnis

- Wie häufig erfolgt eine invasive Abklärung?
- Wie viele Schwangere entscheiden sich für einen Abbruch?
- Wie läuft die Beratung nach der Inanspruchnahme?

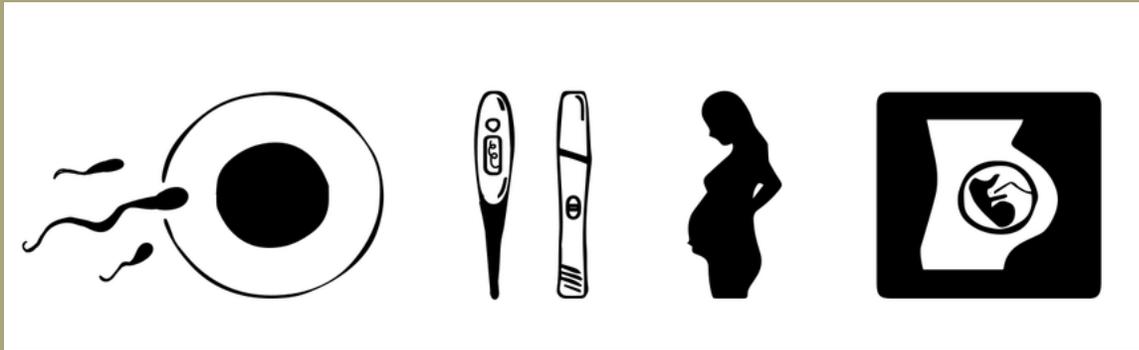
Politische Entscheidun- gen

Dr. Karl Lauterbach in der Orientierungsdebatte 2019:

„Wir werden sehr viele dieser Tests bekommen. Wir werden Tests auf fast jede erdenkliche genetische Erkrankung bekommen. Diese sind in Vorbereitung. Deswegen brauchen wir ein Gremium; das müssen Ethiker, Wissenschaftler, Soziologen, Psychologen sein.“

Aufgegriffen vom #NoNIPT Bündnis 2022:

„Dieser Vorschlag ist aus Sicht der kritischen Zivilgesellschaft ausdrücklich zu begrüßen: Ein solches Gremium könnte den Gesetzgeber fachlich-inhaltlich beraten und sicherstellen, dass eine ethische und gesellschafts-politische Bewertung vorgeburtlicher Tests erfolgt. In diesem Gremium müssten neben Vertreter*innen der genannten Professionen auch zwingend Betroffene und ihre Familien sowie kritische Stimmen der Zivilgesellschaft Sitz und Stimme erhalten.“



Vielen Dank für Ihre
Aufmerksamkeit!

Kontakt: taleo.stuewe@gen-ethisches-netzwerk.de

