

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt

PD Dr. med. Anke Reißmann
Ärztliche Leiterin

Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg

Telefon: +49 391 67-14174
Telefax: +49 391 67-14176 / -290484

monz@med.ovgu.de
www.angeborene-fehlbildungen.com

Magdeburg, 27.08.2024

Betreff:

Entschießung des Bundesrates „Kassenzulassung des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) - Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“ (Drucksache 204/23)

Sehr geehrte Damen und Herren,

bezugnehmend auf die Entschießung des Bundesrates „Kassenzulassung des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) - Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“ (Drucksache 204/23) möchte ich zur Prävalenz der Trisomie 13, 18 und 21 seit 2012 im Folgenden Stellung nehmen.

Als Ärztliche Leiterin des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt und langjährig klinisch tätige Kinderärztin ist mein Forschungsschwerpunkt die Fehlbildungsepidemiologie.

Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt erfasst und analysiert angeborene Fehlbildungen und Anomalien bei Neugeborenen im Bundesland Sachsen-Anhalt und fungiert als Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreening in Sachsen-Anhalt. Die Erfassung der Fehlbildungen/Anomalien erfolgt prospektiv, d.h. es werden alle Schwangerschaftsausgänge (Lebend- und Totgeburten, induzierte Aborte nach pränataler Diagnosestellung aller Schwangerschaftswochen, Spontanaborte ab der 16. Schwangerschaftswoche) mit einbezogen. Die Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen resultieren aus den Meldungen von Geburts-, Kinder- und Frauenkliniken, Einrichtungen der prä- und postnatalen Diagnostik sowie pathologisch-anatomischen und humangenetischen Instituten und Praxen auf freiwilliger Basis.

Mit den erhobenen Daten aus Sachsen-Anhalt vertritt das Fehlbildungsmonitoring die Bundesrepublik Deutschland im europäischen Netzwerk für populationsbezogene Fehlbildungserfassung EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) und im

WHO-verbundenen weltweiten Netzwerk International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR).

Trisomie 21 ist nach wie vor die häufigste numerische Chromosomenaberration. Die Gesamtprävalenz (Häufigkeit unter Einbeziehung aller Schwangerschaftsausgänge) und die Lebendgeborenenprävalenz hängt von demografischen Besonderheiten (Alter der Mutter) und der Anwendung pränataler Diagnoseverfahren ab. In der nachfolgenden Abbildung 1 ist die Prävalenz der Trisomie 21 im Vergleich zur Trisomie 13 und 18 in zwei Zeiträumen dargestellt. Die NIPT-Zulassung erfolgte in Deutschland im Jahr 2012, so dass die ersten Geborenen für Ende 2013 zu erwarten waren. Die ersten Fälle mit Angaben zum NIPT in der pränatalen Diagnostik sind in unseren Daten ab 2014 zu finden.

Der zeitliche Prävalenz-Verlauf der Schwangerschaftsausgänge bei Trisomie 13,18 und 21 für den Zeitraum 2000-2022 ist in Abbildung 2 ersichtlich. Ein ansteigender Trend ist bereits vor Einführung des NIPT in den Daten aus Sachsen-Anhalt festzustellen. Dieser Trend setzt sich nach 2014 fort. Der Anstieg des Geburtenanteils von Müttern im Alter von 35 Jahren und älter muss als sicherer Einflussfaktor angenommen werden. Die zusätzliche Einflussnahme des NIPT als bundesweite Leistung der GKV kann nicht ausgeschlossen werden und bedürfte weiterer Untersuchungen.

Insgesamt unterstützt das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt die Initiative für die Datenerhebung und wissenschaftliche Evaluation (Monitoring) zur Abschätzung der Auswirkungen der NIPT-Zulassung als GKV-Leistung. Hinsichtlich der vorgeschlagenen Bildung eines interdisziplinären Gremiums aus Expertinnen und Experten, das die Bundesregierung zu rechtlichen, ethischen und gesundheitspolitischen Grundlagen zum NIPT berät, möchten wir die vorgeschlagene Auflistung der Expertinnen und Experten um Fachexpertise im Bereich Perinatalogie (z.B. zusammengefasst in der Fachgesellschaft für das interdisziplinäre Gebiet "Perinatale Medizin", DGPM) und auch der Gruppe der klinisch tätigen Genetiker (z.B. vertreten durch Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V., GfH).

Mit freundlichen Grüßen

PD Dr. med. Anke Reißmann

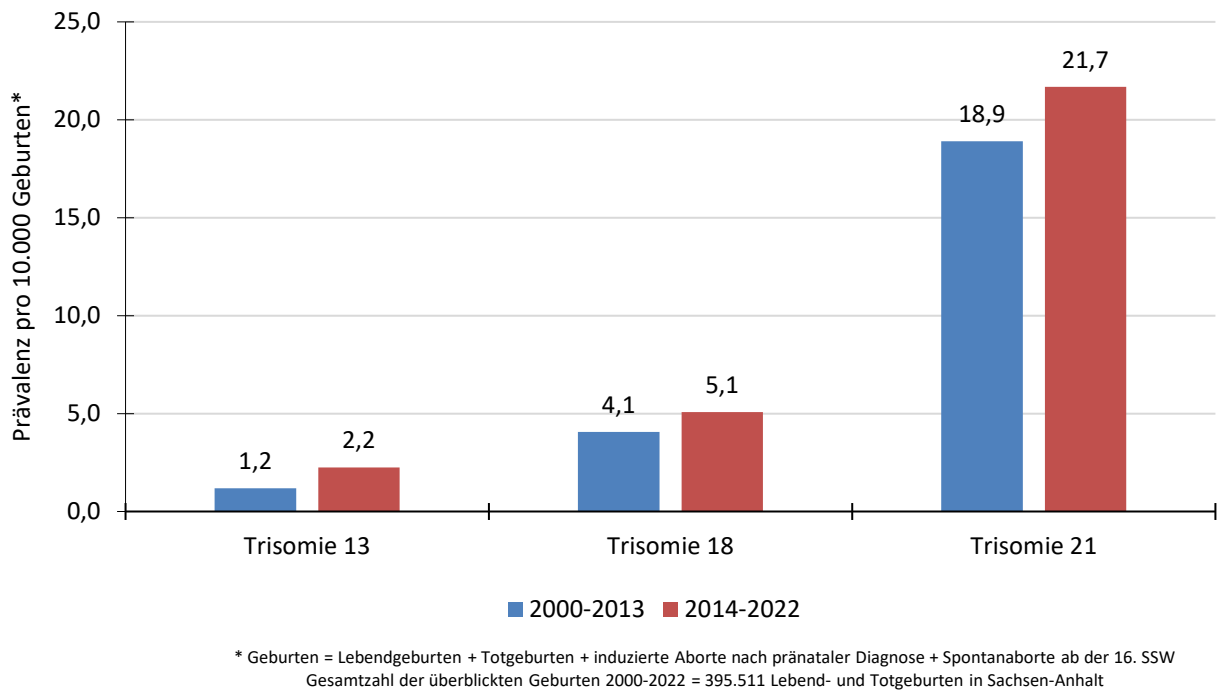


Abb. 1 Häufigkeit Trisomien 2000-2022
(Analyse Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Stand: 26.08.2024)

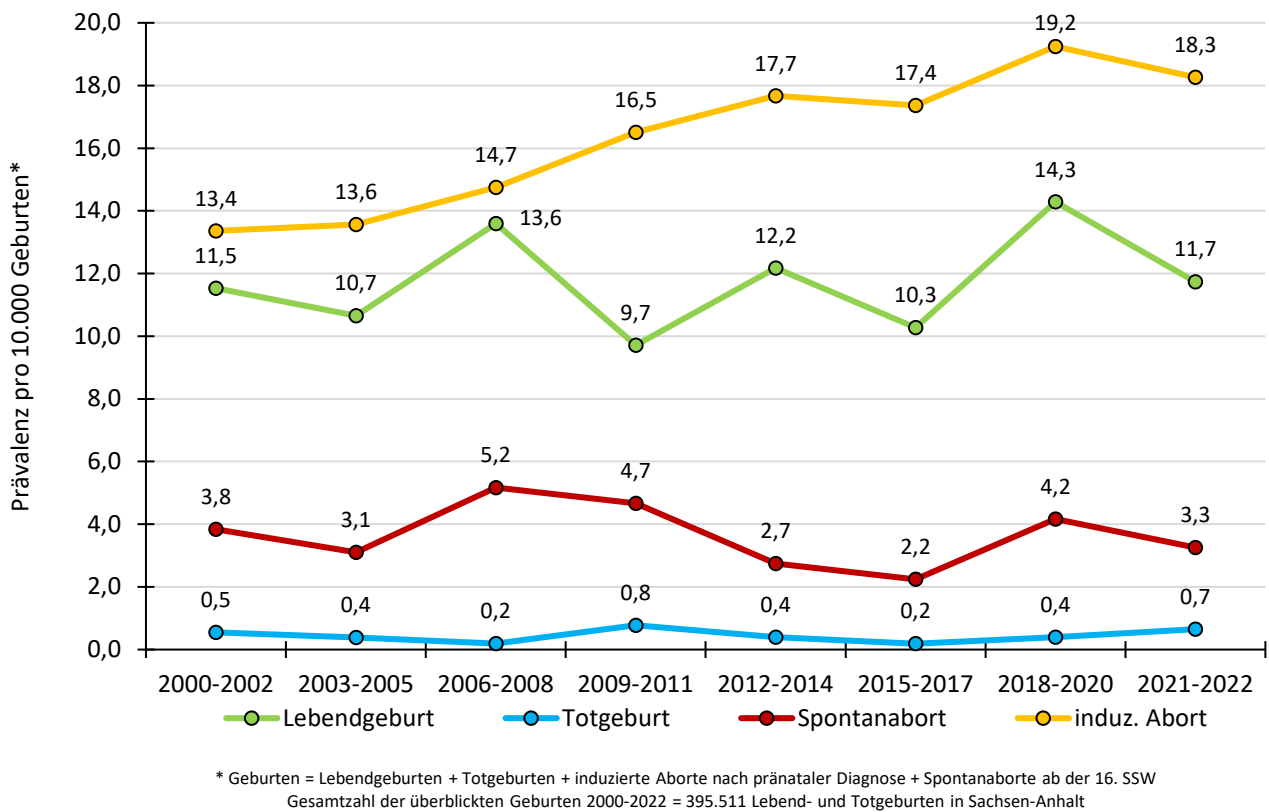


Abb. 2 Schwangerschaftsausgang Trisomien 2000-2022 (Trisomie 13, 18 und 21)
(Analyse Daten Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Stand: 26.08.2024)