

Stellungnahmen nicht geladener Sachverständige

Dem Ausschuss ist das vorliegende Dokument
in nicht barrierefreier Form zugeleitet worden.

Stellungnahme einer Betroffenen zum Antrag „Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests – Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“

Mein Name ist Ingrid Reifenschneider, 58 Jahre.

Ich wurde mit dem Ullrich-Turner-Syndrom geboren.

Als Betroffene eines seltenen Gendefekts begrüße ich die Einrichtung des o. g. Gremiums.

Nachfolgend meine Erläuterungen:

1. Was ist ein Syndrom?
 - Eine Anhäufung von Symptomen
2. Was ist das Ullrich-Turner-Syndrom ?
 - Ein Gendefekt
 - Es betrifft jede 2.500ste weibliche Lebendgeburt
 - Durchschnittliche Größe 1,47 m
 - Unfruchtbarkeit
3. Historie
 - In den 1930er Jahren entdeckt von dem deutschen Kinderarzt Otto Ullrich (1894–1957) und dem amerikanischen Arzt Henry H. Turner (1892–1970)
 - Gründung der Vereinigung in Deutschland 1988
4. Die Vereinigung
 - Bundesweit aktiv in rund 20 Regionalgruppen
 - Ca. 400 Mitglieder
 - Jährlich mehrere bundesweite Veranstaltungen, zum Beispiel
 - für Alle mit Vorträgen und Workshops u. a. von und für Mediziner
 - für Betroffene
 - für Jugendliche Betroffene
 - für Eltern
 - Unterschiedliche Treffen in den Regionalgruppen
 - Teilnahmen an Messen und Kongressen
5. Diagnose des Ullrich-Turner-Syndroms ?
 - Durch Pränataldiagnostik beim Ungeborenen
 - Erstellung einer Chromosomenanalyse beim Säugling
6. Welche Bedeutung hat die Pränataldiagnostik?
 - Gefahr der unzureichenden Beratung
 - Diagnose: „Sie bekommen ein behindertes Kind“
 - Was ist Behinderung und was ist normal?
7. Fakt
 - Nur 2 bis 5 % schaffen es, auf die Welt zu kommen
 - Durch richtige Aufklärung muss es möglich sein, dass diese 2 bis 5 % auch zur Welt kommen dürfen
8. Fazit
 - Es gibt unzählige Gendefekte und damit verbunden sicherlich auch die vorgenannten Problematiken in ähnlicher Form
 - Und gerade weil es unzählige Gendefekte gibt, ist eine qualifizierte Aufklärung und der Hinweis auf spezialisierte Beratungsstellen unerlässlich

Stellungnahme der Bundesvereinigung Lebenshilfe e. V.

zum Gruppenantrag zur Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests – Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums, Drucksache 20/10515

Sachverständige Prof. Dr. med. Jeanne Nicklas-Faust

07.10.2024

Die Bundesvereinigung Lebenshilfe setzt sich seit über 60 Jahren als Selbsthilfevereinigung, Eltern- und Fachverband für Menschen mit geistiger Behinderung und ihre Familien ein. In fast 500 Orts- und Kreisvereinigungen, 16 Landesverbänden und rund 4.500 Diensten und Einrichtungen der Lebenshilfe sind etwa 170.000 Mitglieder aktiv. Die Ziele der Lebenshilfe sind umfassende Teilhabe und Inklusion sowie die Umsetzung der Behindertenrechtskonvention der Vereinten Nationen in Deutschland.

A. Vorbemerkung

Die Bundesvereinigung Lebenshilfe e. V. bedankt sich für die Möglichkeit, zum Gruppenantrag zur „Kassenzulassung des nichtinvasiven Pränataltests – Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums" (BT-Drs. 20/10515) Stellung zu nehmen und mit der Bundesgeschäftsführerin Prof. Dr. med. Jeanne Nicklas-Faust eine Sachverständige zur Anhörung entsenden zu können.

Der Gruppenantrag greift den Beschluss des Bundesrates vom 26. Juni 2023 (BR-Drs. 204/23) inhaltsgleich auf und fordert ein Monitoring der Inanspruchnahme des nichtinvasiven Pränataltests (NIPT), der seit dem 1. Juli 2022 auch als Leistung der Gesetzlichen Krankenversicherung verfügbar ist. Außerdem soll ein Expertengremium eingesetzt werden, das die rechtlichen, ethischen und gesundheitspolitischen Grundlagen der Kassenzulassung des NIPT prüft.

Neben der Entschließung des Bundesrates liegen mit der Antwort der Bundesregierung auf die kleine Anfrage der CDU/CSU vom 15. Januar 2024 (BT-Drs. 20/10039) Zahlen zur Inanspruchnahme des NIPT vor, die darauf hinweisen, dass in etwa 40% der Schwangerschaften ein NIPT durchgeführt wird.

Die Höhe der Zahlen aus dem ersten Jahr nach Kassenzulassung zeigen, dass der NIPT schon jetzt als Reihenuntersuchung eingesetzt wird. Dies widerspricht sowohl der Überzeugung des Parlamentes, die in der Orientierungsdebatte zum Ausdruck kam, als auch der Intention des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA), der die Inanspruchnahme des NIPT ohne finanzielle Hürden *nur* in den durch die Indikation gerechtfertigten Einzelfällen ermöglichen wollte (§ 3 Abs. 3 Nr. 5 Mutterschafts-Richtlinie).

Die Forderungen an die Bundesregierung aus dem Gruppenantrag auf:

- (1) Monitoring der Umsetzung des NIPT nach Beschluss des G-BA entsprechend der ergänzten Mutterschaftsrichtlinie unter besonderer Beachtung der Beratungspflichten und ihrer Umsetzung,
- (2) die Einsetzung eines Expertengremiums zur umfassenden Beratung von NIPT und sich aus der Anwendung ergebender rechtlicher, ethischer und gesundheitspolitischen Grundlagen der Kassenfinanzierung sowie
- (3) die Berichterstattung an den Deutschen Bundestag werden daher ausdrücklich begrüßt.

Dies sind geeignete Maßnahmen, um zu überprüfen, ob die Zielsetzung des G-BA-Beschlusses in der Umsetzung erreicht wird, oder ob es Änderungsbedarf an den Regelungen gibt, wie dies die aktuellen Zahlen vermuten lassen. Gerade in der Umsetzung der UN-Behindertenrechtskonvention ist die Frage der Akzeptanz eines Lebens mit Behinderung zentral, die möglicherweise durch die aktuelle Praxis einer fast flächendeckenden Anwendung von NIPT auf Trisomien gefährdet wird. Gerade Menschen mit Trisomie 21 formulieren selbst, wie ausgrenzend und diskriminierend sie die Praxis der vorgeburtlichen Diagnostik empfinden.

Zur Einführung ein kurzer Blick auf die Ausgangslage:

Auf Grundlage einer Bewertung des NIPT durch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) hat der G-BA am 19. September 2019 den Beschluss gefasst, die Mutterschafts-Richtlinie um die Möglichkeit des NIPT zu ergänzen. Nach Beschluss der ebenfalls vom IQWiG erstellten Versicherteninformation trat die Änderung am 1. Juli 2022 in Kraft.

Der Bericht des IQWiG zur Bewertung des NIPT wurde durch sachverständige Verbände wie auch durch die Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V. methodisch kritisiert, dies betraf die Bewertung und Interpretation der eingeschlossenen Studien und die angewandte Methodik bei der Szenarien-Berechnung. Besonders gravierend wirkt sich auf die Qualität der Bewertung und der daraus gezogenen Schlussfolgerungen aus, dass der Anteil nicht auswertbarer Tests in die Berechnungen zur Vorhersagekraft nicht einbezogen wurde und die Festlegung des Anteils fetaler Zellen als Qualitätsstandard für die eingesetzten Testverfahren fehlte.

Auch der Beschluss des G-BA wurde gleichermaßen von Fachverbänden wie der Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V. kritisiert. Zum Einen hat er sich über die Bewertung des IQWiG hinweggesetzt und die Trisomien 13 und 18 miteinbezogen, obwohl das IQWiG hierfür in der Evidenz keine solide Grundlage sah. Zum Anderen wurde die Formulierung der Indikation in der Mutterschafts-Richtlinie als unklar kritisiert. Auch der Umstand, dass die Entscheidung der Frau für die Indikation maßgeblich ist, wurde problematisiert. Denn üblicherweise ist eine medizinische Indikation Voraussetzung für eine Finanzierung durch die Gesetzliche Krankenversicherung (GKV) und nicht eine individuelle Entscheidung der Versicherten. Darüber hinaus wirkt sich eine fehlende medizinische Indikation auf die Testqualität aus, da Tests im Allgemeinen, wie auch der NIPT in einer Population mit erhöhtem Risiko einen deutlich besseren positiv prädiktiven Wert haben als in einer Population mit niedriger Prävalenz.

Die ethische Dimension dieses Tests war zwar kein expliziter Bestandteil des Auftrages an das IQWiG - die Bundesvereinigung Lebenshilfe e. V. hat jedoch darauf hingewiesen, dass sie die durch Einführung der NIPT möglichen ungezielten Untersuchungen auf das Vorliegen von Trisomien für sehr bedenklich hält, da die Testverfahren auf die selektive Diagnostik von Menschen mit Trisomien zielen. Damit werden Menschen mit Behinderung abgewertet und der Druck auf Frauen, dieses für sie gesundheitlich unbedenkliche Verfahren anzuwenden, um eine mögliche Behinderung ihres Kindes auszuschließen, wird verstärkt.

Mit den nun erhobenen Zahlen zur Inanspruchnahme hat sich das Regel-Ausnahme-Verhältnis, das bisher für die Inanspruchnahme invasiver Testverfahren zur Feststellung des Down-Syndroms galt, umgekehrt und die NIPT ist faktisch zu einem Screeningverfahren geworden. Ein solches Screening war weder vom G-BA beabsichtigt noch politisch so gewollt. Die Bundesvereinigung Lebenshilfe e. V. sieht dadurch den Lebenswert von Menschen mit Trisomie in Frage gestellt und befürchtet, dass Familien, die sich für ein Kind mit Behinderung entscheiden, noch stärker als bisher unter Rechtfertigungsdruck geraten.

B. Zu den Forderungen im Einzelnen

1. Monitoring:

„ein Monitoring zur Umsetzung und zu den Folgen des Beschlusses der Kassenzulassung von nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) zu implementieren, durch das zeitnah belastbare Daten zu verschiedenen Aspekten erhoben und ausgewertet werden (zum Beispiel zu der in der Mutterschafts-Richtlinie geforderten ausführlichen medizinischen Beratung Schwangerer vor und nach der Inanspruchnahme eines NIPT, zu Bedarfen und Angeboten nicht medizinischer Beratungsangebote und zur Qualität ihrer Vernetzung, zur Inanspruchnahme des NIPT sowie deren Gründe, zur Inanspruchnahme einer anschließenden invasiven Abklärung und zur Entwicklung der Geburtenrate von Kindern mit Trisomie 21);“

Ein Monitoring zur Umsetzung des Beschlusses des G-BA zur Kassenzulassung des NIPT sowie zu den Folgen der Umsetzung wird ausdrücklich begrüßt. Bereits in Stellungnahmen zu der Beschlussfassung wurden Zweifel geäußert, dass die Formulierung der Indikation in den Mutterschafts-Richtlinie hinreichend klar sei. In dem Beschluss des G-BA vom 19. September 2019 über die Aufnahme des NIPT in die Mutterschafts-Richtlinie heißt es:

„Bei besonderen Risiken oder zur Abklärung von Auffälligkeiten können im Einzelfall neben den üblichen Untersuchungen noch folgende Untersuchungen in Frage kommen. Dabei handelt es sich nicht um Screening-Untersuchungen. Für die Untersuchungen nach e), f) und g) sind zusätzlich die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) zu beachten:“

iv. Nach Buchstabe „d)“ wird folgender Buchstabe „e)“ eingefügt: „e) Untersuchungen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut zur Frage des Vorliegens einer Trisomie 13, 18 oder 21 (Nicht-invasiver Pränataltest - NIPT) mit dem Ziel der Vermeidung der unter den Buchstaben f) und g) geregelten invasiven Maßnahmen. Der Test kann dann 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 Tests nicht aus.“

Die zitierte Formulierung des G-BA Beschlusses vom 19. September 2019 stellt als Vorbedingung zwar auf Risiken und festgestellte Auffälligkeiten ab und legt nahe, dass neben einem statistisch erhöhten Risiko (was als Vorbedingung verstanden werden könnte) weitere Aspekte vorliegen müssen, um die Anwendung eines NIPT im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinie zu rechtfertigen. Allerdings wird dies insoweit relativiert als im Folgenden darauf abgestellt wird, dass die Nutzung des NIPT eine Auseinandersetzung der Schwangeren mit ihrer individuellen Situation ermöglicht. Diese Formulierung wurde bereits 2019 vom Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner e.V. in seiner Stellungnahme 2021 kritisiert, da die Voraussetzung für die Anwendung des NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 nicht ausreichend klar geregelt sei (<https://www.bvnp.de/pressemeldung-nipt-bluttest/>).

Auch der Berufsverband der Frauenärzte führt in seiner Stellungnahme vom 1. Oktober 2024 (S. 2) aus, dass sich aus dem Text der Mutterschafts-Richtlinie ergebe, dass der Wunsch der Schwangeren der Grund für die Durchführung sei: **„Hier ergibt sich vereinfacht gesagt die „Indikation“ aus dem Begehren der Schwangeren nach der Beratung und Aufklärung durch die betreuenden Frauenärztinnen und Frauenärzte.“** (Hervorhebung durch die Autoren der Stellungnahme).

Die Anwendung bei etwa 40 % der Schwangeren (wobei hier allein die Zahlen gesetzlich Versicherter berücksichtigt werden und somit der Anteil bei Berücksichtigung auch privat Versicherter höher sein könnten, vgl. Antwort Kleine Anfrage der CDU/CSU Fraktion BT-Drs. 20/10039) verweist ebenfalls darauf, dass nicht nur bei klinisch oder anamnestisch festgestellten Auffälligkeiten der NIPT angewandt wird.

Dies widerspricht sowohl den Ausführungen des G-BA in den Tragenden Gründen zu seinem Beschluss vom 19. September 2019 als auch den Äußerungen des unparteiischen Vorsitzenden des G-BA in der Pressemitteilung zum Beschluss:

Aus den Tragenden Gründen zum Beschluss des G-BA unter 2.4, S. 4:

„Um sicherzustellen, dass der NIPT nicht - wie eine Reihenuntersuchung - allein aufgrund eines statistisch erhöhten Risikos für eine Trisomie 13, 18 oder 21 durchgeführt werden kann, wurde die Regelung in Abschnitt B. Nummer 3. e) Satz 2 aufgenommen.“

Aus der Pressemitteilung des G-BA vom 19. September 2019:

„(..) Die NIPT kann zulasten der GKV aber nur in begründeten Einzelfällen bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken durchgeführt werden und muss mit intensiver Beratung und Aufklärung verbunden sein. Durch diese sehr engen Voraussetzungen wird klar und eindeutig im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien geregelt, dass der NIPT nicht als ethisch unvertretbares ‚Screening‘ eingesetzt wird, sondern die Anwendung des NIPT nur unter bestimmten Bedingungen vorgenommen werden kann“, sagte Prof. Josef Hecken, unparteiischer Vorsitzender des G-BA anlässlich der Beschlussfassung in Berlin.“

Auch in der Orientierungsdebatte vom April 2019 haben die Abgeordneten des Deutschen Bundestages argumentiert, dass durch die Kassenfinanzierung keine Reihenuntersuchung auf Trisomie 21 erreicht werden soll. Vielmehr sollte der NIPT durch die GKV nur bei Vorliegen einer Indikation finanziert werden, um soziale Härten zu vermeiden. Darüber hinaus sollte Schwangeren bei Vorliegen einer Indikation eine selbstbestimmte Entscheidung für oder gegen den Test ermöglicht und eine umfassende Beratung sichergestellt werden.

Angesichts der Inanspruchnahme des NIPT in etwa 40% der Schwangerschaften ist ein Monitoring zur Überprüfung der Umsetzung dringend geboten. Dabei sollte geklärt werden, wie im Antrag formuliert, ob die mit dem Beschluss des G-BA angestrebte Kassenfinanzierung in „begründeten Einzelfällen“ erfolgt, oder ob hierfür eine klarere Formulierung der Indikation erforderlich ist.

Hierfür ist zunächst die Erhebung der **„Inanspruchnahme des NIPT sowie deren Gründe“** vordringlich: Wird er tatsächlich bei „(..) besonderen Risiken oder zur Abklärung von Auffälligkeiten“ eingesetzt, oder ohne spezifische Begründung auf Empfehlung der Ärzt*in oder auf Wunsch der Schwangeren, wie die Stellungnahme des Berufsverbands der Frauenärzte wie auch Erfahrungsberichte nahelegen. Dies ist besonders deshalb essenziell, da die GKV nur die Kosten für medizinisch indizierte Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V.

Maßnahmen übernimmt, eine Kostenübernahme für nicht indizierte Maßnahmen widerspricht diesem Grundsatz.

Da der NIPT keine Diagnose ermöglicht, erfordert eine Diagnosestellung, insbesondere für einen Abbruch der Schwangerschaft die **„Inanspruchnahme einer anschließenden invasiven Abklärung“**, wie dies auch die **Medizinische Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe zum Schwangerschaftsabbruch im ersten Trimenon vorsieht (S. 69)**.

Ob diese aber immer erfolgt, ist zweifelhaft. Berichten aus der Praxis zufolge werden teilweise bereits unmittelbar nach einem positiven Ergebnis des NIPT Schwangerschaftsabbrüche nach Beratungsregel durchgeführt. Ein Verzicht auf eine Diagnose durch invasive Abklärung ist allerdings gerade bei jüngeren Schwangeren ein Problem, da bei Schwangeren zwischen 20 und 30 von einer Rate falschpositiver Ergebnisse von 30% auszugehen ist. Dies bedeutet: bei 10 positiven Tests sind 3 Tests falsch positiv bei Kind ohne Trisomie.

Zur Beurteilung der gesellschaftlichen Folgen der Anwendung von NIPT mit Kostenübernahme durch gesetzliche Krankenkassen sollten zudem Daten **„zur Entwicklung der Geburtenrate von Kindern mit Trisomie 21“** wie auch der Erfahrungen von Menschen mit Trisomie 21 und ihrer Familien erhoben werden. In der Debatte zur Kassenfinanzierung des NIPT wurden immer wieder die unmittelbaren Folgen für Menschen mit Trisomie 21 und ihre Familien angesprochen: Setzt eine solche Finanzierung nicht ein gesellschaftliches Signal, dass Feten mit Trisomie 21 besser vorgeburtlich entdeckt werden sollten, um die Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches nutzen zu können? Und wird sich dies nicht auf die Akzeptanz von Menschen mit Trisomie 21 auswirken? Schon lange ist es Alltag, dass Familien mit Kindern mit Trisomie 21 gefragt werden, ob sie „dies“ nicht gewusst hätten, unterstellend, dass sie dann wohl die Schwangerschaft nicht fortgesetzt hätten. Die Kassenfinanzierung des NIPT könnte die gesellschaftliche Erwartungshaltung verstärken, dass „solche Kinder“ nicht mehr zur Welt kommen.

Eine zentrale Rolle spielt die Beratung Schwangerer und ihrer Partner zum NIPT, zu möglichen Ergebnissen und zu den Konsequenzen – dies wird schon im § 15 GenDG in Verbindung mit § 9 und 10 GenDG entsprechend geregelt und in den Tragenden Gründen zum Beschluss des G-BA vom 19. September 2019 (unter 2.5, S.6) noch ergänzt:

„In Ergänzung zur Beratung durch qualifizierte Ärzte und Ärztinnen nach GenDG muss den Schwangeren die Möglichkeit einer Beratung durch Menschen, denen das Leben mit Trisomie aus eigener Erfahrung vertraut ist, aufgezeigt werden. Nur diese können wirklich darüber informieren, was es bedeutet, wenn ihr Kind mit einer

Trisomie zur Welt kommt. Die werdende Mutter erhält Informationen über die Besonderheiten beim Leben mit einem Menschen mit Trisomie, aber auch Informationen darüber, inwiefern das Leben mit einem Menschen mit Trisomie eine bereichernde Erfahrung sein kann. Diese Beratung soll bevorzugt durch Eltern von Menschen mit Trisomie erfolgen, hilfsweise durch andere Angehörige oder Angehörigenvertretungen der Selbsthilfe. Um dies zu ermöglichen, ist im Zusammenhang mit der Fragestellung Trisomie im Rahmen der ärztlichen Beratung die Verpflichtung aufgenommen worden, den Hinweis zu geben, dass es die Möglichkeit gibt, über die entsprechenden Selbsthilfeorganisationen oder Behindertenverbände mit betroffenen Familien Kontakt aufzunehmen.“

Auch in § 2a Abs. 1 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes findet sich für das Vorliegen eines Befundes, der auf eine Behinderung hinweist, folgende Regelung, die in Satz 3 auf die besondere Expertise von Familien verweist, in denen ein Kind mit Behinderung lebt:

§ 2a Aufklärung und Beratung in besonderen Fällen

(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.

Daher ist es sinnvoll, mit einem Monitoring zu klären, ob die Beratungspflichten gemäß der gesetzlichen Vorgaben sowie der Intention des G-BA erfolgen, um somit Daten zu erheben, „(...) zu der in der Mutterschafts-Richtlinie geforderten ausführlichen medizinischen Beratung Schwangerer vor und nach der Inanspruchnahme eines NIPT, zu Bedarfen und Angeboten nicht medizinischer Beratungsangebote und zur Qualität ihrer Vernetzung, (...)“

Nach Gebührenordnungsposition (GOP) 01789 des einheitlichen Bewertungsmaßstabs für ärztliche Leistungen (EBM) dürfen bis zu 5 Minuten Beratung zum NIPT 4x/Schwangerschaft abgerechnet werden, sowie nach GOP 01790 bis zu 10 Minuten Beratung nach positivem Ergebnis eines NIPT 4x/Schwangerschaft. Im Rahmen des Monitorings sollte daher auch geklärt werden. Inwieweit dies ausreicht und aktuell genutzt wird, um Schwangere vor der Anwendung eines NIPT so zu beraten,

- (1) dass ihnen die Möglichkeiten und Grenzen eines NIPT deutlich werden,
- (2) dass sie ihre Wünsche zu der Frage von Wissen und Nichtwissen entwickeln und äußern können,
- (3) dass sie sich dessen bewusst sind, was ein positiver Befund bedeutet, einschließlich der Erläuterung der Möglichkeit eines falsch positiven Resultates und der deshalb erforderlichen Folgeuntersuchungen bei positivem Befund des NIPT, sowie
- (4) dass sie die möglichen Konsequenzen einer Entscheidung über einen Abbruch der Schwangerschaft kennen.

Neben all diesen Anforderungen kommt erschwerend hinzu, dass diese Information und Aufklärung in einer Phase der Schwangerschaft erfolgt, in der die Schwangere gerade erst erfahren hat, dass sie schwanger sind und sich mit den damit einhergehenden körperlichen und psychischen Folgen und auch Ambivalenzen gerade erst auseinandersetzt.

Hier könnte der Vorschlag zu Rahmenbedingungen aus der gemeinsamen Stellungnahme des Berufsverbandes der niedergelassenen Pränatalmediziner und donum vitae (Gemeinsame Stellungnahme des Vorstandes von donum vitae zur Förderung des Schutzes des menschlichen Lebens e. V. und des Vorstandes des BVNP – Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e. V. zum Bewertungsverfahren des Gemeinsamen Bundesausschusses: Nicht-invasive pränatale Tests NIPTs als Krankenversicherungsleistung 06.03.2019, S 3), die Durchführung des NIPT in der 12. Woche zu etablieren, eine Erleichterung sein: Einerseits gibt es Ärzt*innen wie Schwangeren mehr Zeit für die Information und Aufklärung, andererseits ist die Zeit häufiger Spontanaborte vorbei, die gerade bei Schwangerschaften mit Auffälligkeiten wie Trisomien gehäuft auftreten. Auch wird die für sichere Testergebnisse notwendige Quote an fetalen Zellen (fetal fraction) zu diesem Zeitpunkt in der Regel

erreicht, so dass es auch zu einer Qualitätsverbesserung bei der Durchführung der Tests käme.

2. Expertengremium

„ein durch Expertinnen und Experten besetztes interdisziplinäres Gremium einzusetzen, das die rechtlichen, ethischen und gesundheitspolitischen Grundlagen der Kassenzulassung des NIPT prüft. Das Gremium soll die Bundesregierung fachlich hinsichtlich der Schaffung einer sachgerechten, ethisch verantwortlichen und rechtssicheren Grundlage für das Angebot und den Zugang zu vorgeburtlichen genetischen Tests ohne therapeutische Handlungsoptionen beraten. Hierbei sind insbesondere auch die Qualitätskriterien der in der Mutterschafts-Richtlinie geforderten ausführlichen medizinischen Beratung in den Blick zu nehmen;“

Die Etablierung eines interdisziplinär besetzten Expertengremiums wird ausdrücklich befürwortet. Einerseits ergeben sich aus dem bereits vorliegenden Beschluss des G-BA vom 19. September 2019 und seiner Umsetzung bereits umfangreiche Fragen (s.o.), andererseits ist damit zu rechnen, dass eine Ausweitung des NIPT auf andere chromosomale Veränderungen erfolgt. So finden sich neben den numerischen Chromosomenveränderungen wie bei Trisomien oder Monosomien schon jetzt Tests auf Veränderungen einzelner Chromosomen durch Mikrodeletionen beim Di-George-Syndrom. Ist das Di-George-Syndrom noch relativ häufig mit 1 auf 4000, sind weitere, jetzt bereits angebotene Syndrome deutlich seltener, etwa 1:20.000 (Smith-Magenis-Syndrom) oder 1: 50.000 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom).

Allerdings hängt die Rate der falsch-positiven Befunde direkt mit der Häufigkeit der gesuchten Veränderungen zusammen, daher ist der NIPT auf Trisomie 21 bei 22jährigen Schwangeren, bei denen eine Trisomie 21 selten (etwa 0,8:1000) ist, in der Hälfte der Fälle falsch positiv, bei 39jährigen, bei denen die Trisomie 21 häufig (etwa 1:100) ist, nur in 5% der Fälle. Ist nun eine gesuchte chromosomale Veränderung noch seltener, steigt die Rate falsch positiver Fälle weiter an, so dass bei seltenen chromosomalen Veränderungen die Zahl falsch positiver Ergebnisse ein Mehrfaches der Zahl der richtig positiven Ergebnisse sein kann.

Diese Aussicht hat den heutigen Bundesminister für Gesundheit und damaligen stellvertretenden SPD-Fraktionsvorsitzenden für Gesundheitspolitik, Dr. Karl Lauterbach, in seiner Plenarrede im Rahmen der Orientierungsdebatte des Deutschen Bundestages am 19. April 2019 dazu bewogen, ein Expert*innen-Gremium zu fordern, das die Ausweitung von nicht-invasiven Pränataltests auf jede erdenkliche Erkrankung und Genanomalien ethisch und gesellschaftspolitisch, wissenschafts- und evidenzbasiert untersucht und bewertet (Plenarprotokoll 19/95).

Gerade die Frage, welche gesellschaftlichen Veränderungen aus der Kassenfinanzierung von vorgeburtlichen Untersuchungen ohne therapeutische Konsequenz folgen, ist auf Grundlage von Artikel 3 und 8 der UN-Behindertenrechtskonvention kritisch zu diskutieren: Eine Kassenfinanzierung jenseits medizinischer Indikation könnte als schädliche Maßnahme eingeordnet werden, da sie die Akzeptanz von Menschen mit Behinderung gefährdet, Klischees und Vorurteile befördert und damit gegen Artikel 3 lit. d) und Artikel 8 Abs. 1 lit. b) und Abs. 2 lit. ii) UN-Behindertenrechtskonvention verstößt. Dort heißt es:

Artikel 3 Allgemeine Grundsätze

d) die Achtung vor der Unterschiedlichkeit von Menschen mit Behinderungen und die Akzeptanz dieser Menschen als Teil der menschlichen Vielfalt und der Menschheit;

Artikel 8 Bewusstseinsbildung

(1) b) Klischees, Vorurteile und schädliche Praktiken gegenüber Menschen mit Behinderungen, einschließlich aufgrund des Geschlechts oder des Alters, in allen Lebensbereichen zu bekämpfen;

(2) ii) eine positive Wahrnehmung von Menschen mit Behinderungen und ein größeres gesellschaftliches Bewusstsein ihnen gegenüber zu fördern,

Neben den bedeutsamen ethischen, rechtlichen und gesellschaftlichen Fragen rund um den NIPT sind es auch praktische Schwierigkeiten, die bereits unter 1. erläutert wurden, für die ein interdisziplinär besetztes Expert*innen-Gremium ein geeigneter Ort der Beratung wäre. Dies gilt auch für die Information und Beratung Schwangerer zum NIPT mit allen bereits unter 1. beschriebenen Aspekten.

Bei der Einsetzung und Berufung des Expert*innen-Gremiums wäre darauf zu achten, dass neben Ethik, Recht und Medizin auch die Disability studies vertreten sind, um die spezifische Perspektive von Menschen mit Behinderung einzubeziehen.

3. Berichterstattung

„die Ergebnisse des Monitorings und die Bewertung des genannten interdisziplinären Gremiums des Angebots von und den Zugang zu vorgeburtlichen genetischen Tests ohne therapeutische Handlungsoptionen an den Deutschen Bundestag zu berichten.“

Die Berichterstattung an den Deutschen Bundestag wird ebenfalls ausdrücklich begrüßt. Da sich sowohl aus den Ergebnissen des Monitorings wie auch aus den

Beratungen des Expert*innen-Gremiums gesetzgeberischer Handlungsbedarf ergeben kann, ist eine solche Berichterstattung notwendig.

Kontakt:

Prof. Dr. med. Jeanne Nicklas-Faust

Bundesvereinigung Lebenshilfe e. V.

Bundesgeschäftsstelle

Hermann-Blankenstein-Str. 30

10249 Berlin

Jeanne.Nicklas-Faust@Lebenshilfe.de

www.lebenshilfe.de
