

Informationspapier zur nicht invasiven Pränataldiagnostik (NIPD)

Wo gilt es die Grenze zu ziehen?

Die medizinische Möglichkeit einer nicht invasiven genetischen Pränataldiagnostik stellt unsere Gesellschaft vor fundamentale ethische Fragestellungen. Hierüber wird der Deutsche Bundestag in 2019 beraten. Dabei geht es um viel mehr als die Frage, ob die gesetzlichen Krankenkassen die Bezahlung einer neuen Untersuchungsmethode in der Zukunft übernehmen sollen.

Wie können das Recht auf Selbstbestimmung und der Schutz menschlichen Lebens ermöglicht und miteinander in Einklang gebracht werden? Kann dieser medizinische Fortschritt dazu beitragen, Fehlgeburten zu verhindern? Bedeutet er den Schritt in eine Gesellschaft, die menschliches Leben mit einer Behinderung auf grundlegende Weise diskriminiert, einer Selektion Vorschub leistet? Darf man Schwangeren Untersuchungen verwehren, die ihnen ermöglichen mehr über die Gesundheit ihres Kindes in Erfahrung zu bringen? Wie kann das Recht auf Nichtwissen in der Praxis gewahrt werden? Wie begreifbar kann Aufklärung sein, wenn es um Wahrscheinlichkeiten geht? Erweckt eine genetische Diagnostik auf Grund ihres Namens bereits einen unfehlbaren Anschein?

Der Paritätische Wohlfahrtsverband bildet das gemeinsame Dach von über 10.500 rechtlich selbständigen Organisationen mit vielfältigen Schwerpunkten und Positionen. Hierzu gehören insbesondere solche, die sich für die Rechte von Menschen mit Behinderungen einsetzen und Beratungseinrichtungen, die sich für die Selbstbestimmung von Schwangeren und deren Partnern stark machen. Dieses Papier bezieht keine Position. Es trifft keine Aussage darüber, wo in Hinblick auf vorgeburtliche Bluttests eine Grenze gezogen werden sollte. Um die bevorstehende gesellschaftliche und parlamentarische Debatte zu unterstützen und zu stärken, stellt es Informationen bereit, beleuchtet unterschiedliche Aspekte.

Wie könnte dieser Test beeinflussen, wie mit Menschen mit Behinderungen in unserer Gesellschaft umgegangen wird?

„Die Möglichkeit, behindertes Leben vorgeburtlich zu beenden, könnte sich negativ auf die Bemühungen auswirken, die Gleichstellung von Menschen mit Behinderungen umfassend zu realisieren, für sie tatsächlich gleiche Lebenschancen her- und sicherzustellen und die Sorge für sie nicht auf individuelle bzw. familiäre Verantwortung zu verweisen“ (Ethikrat 2003, S. 93).

Zugänglichkeit des vorgeburtlichen Bluttests in Deutschland

Seit 2012 haben Schwangere in Deutschland die Möglichkeit einen Bluttest in Anspruch zu nehmen, der das Risiko autosomaler Trisomien bestimmt (Schäfers 2017). Dieser Test wird in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat sich über mehrere Jahre mit der Untersuchungsmethode befasst. Eine zunächst geplante Erprobung wurde 2016 ruhend gestellt. Gleichzeitig wurde ein Bewertungsverfahren eingeleitet, um die diagnostischen Eigenschaften der nicht invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) im Vergleich zur invasiven Biopsie der Plazenta bzw. der Fruchtwasseruntersuchung zu messen (G-BA 2016). Diese invasiven Verfahren „bergen ein Fehlgeburtsrisiko von 0,5 bis 1 Prozent“ (Ethikrat 2013, S.63). Im Rahmen des durch den G-BA eingeleiteten Verfahrens hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) in 2018 einen Abschlussbericht über die nicht invasive Pränataldiagnostik veröffentlicht (IQWiG 2018). Zwischenzeitlich hat der G-BA sein Bewertungsverfahren fortgesetzt. Am 22. März 2019 hat er ein Stellungnahmeverfahren eingeleitet (G-BA 2019). Der vom G-BA vorgelegte Beschlusstext sieht vor, eine nicht invasive Pränataldiagnostik für die autosomalen Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien aufzunehmen.

Wie hat das IQWiG die NIPD bewertet?

Das IQWiG gibt an, dass die Sensitivität der NIPD für Trisomie 21 zwischen 99,13 Prozent und 99,95 Prozent liegt. Diese Betrachtungsweise lässt allerdings die Testversager außen vor, bei denen der Test zu keinem Ergebnis geführt hat. Der Bericht weist daraufhin, dass 17 der 22 herangezogenen Studien „ein hohes Verzerrungspotential haben“ (IQWiG 2018, S. 22). In Hinblick auf Trisomie 13 und Trisomie 18 konnte keine robuste Schätzung vorgenommen werden.

Ulla Schmidt, Bundesvorsitzende der Lebenshilfe äußerte sich nach Veröffentlichung des Berichtes in Hinblick auf falsch positive Testergebnisse und die damit einhergehende Problematik des Bluttests: „Danach ist das positive Testergebnis bei bis zu 18 Prozent der Frauen falsch – sie erwarten gar kein Kind mit Down-Syndrom“ (Ärzteblatt 2018).

Der Deutsche Ethikrat hat 2013 die Problematik der falsch positiven Testergebnisse wie folgt veranschaulicht: „Geht man von 30.000 schwangeren Frauen (...) aus, die

alle einen nichtinvasiven Test auf Trisomie 21 mit einer Falsch-Positiv-Rate von 0,3 Prozent in Anspruch nehmen, erwartet man neben 300 tatsächlich von einer Trisomie 21 betroffenen Schwangerschaften (1 Prozent von 30.000), zusätzlich 89 falsch positiv getestete Fälle unter den verbleibenden 29.700 nicht betroffenen Schwangerschaften (0,3 Prozent von 29.700). Von insgesamt 389 Testergebnissen, die auf eine Trisomie 21 hindeuten, wären in diesem Beispiel fast ein Viertel falsch positiv“ (Ethikrat 2013, S. 65).

Inanspruchnahme des Tests

Personen, die sich dafür entscheiden, diesen Test in Anspruch zu nehmen, zahlen zwischen 200 und 300 Euro für den Test. Hinzu kommen Kosten für die Blutentnahme, eine Ultraschalluntersuchung und eine humangenetische Beratung. Die Kosten hierfür betragen nach GOÄ circa 150 Euro (2,3 facher Satz). Dies führt dazu, dass er aus finanziellen Gründen nicht allen Schwangeren zugänglich ist. Auf diese Weise besteht kein gleichberechtigter Zugang zu medizinischem Fortschritt und diagnostischen Möglichkeiten unabhängig vom Einkommen. Auswertungen des IQWiG, zur Qualitätssicherung in der Geburtshilfe, verraten den Anteil der Schwangeren, die eine nicht invasive pränatale Gendiagnostik in Deutschland in Anspruch genommen haben. Dies waren in 2015 9,34 Prozent aller Schwangeren und in 2016 12,83 Prozent aller Schwangeren (IQTIG 2016, S. 72; IQTIG 2017, S. 56).

Welche Rolle spielt die Aufklärung, wenn der Test in Anspruch genommen wird?

Gemäß § 15 des Gendiagnostikgesetzes darf eine vorgeburtliche genetische Untersuchung nur nach einer ärztlichen humangenetischen Beratung beauftragt werden. Eine ebensolche Beratung hat darüber hinaus bei Vorliegen der Testergebnisse zu erfolgen. Die Schwangere ist außerdem auf ihren Beratungsanspruch gemäß § 2 des Schwangerenkonfliktgesetzes hinzuweisen. Der gesetzlich verpflichtenden humangenetischen Beratung kommt eine besondere Rolle dabei zu, dass Schwangere und ihre Partner die Möglichkeiten und Begrenzungen des Testes verstehen, um für sich eine informierte Entscheidung darüber treffen zu können, ob Sie diesen in Anspruch nehmen wollen oder nicht. Darüber hinaus sind Informationsmaterialien und weitere Beratungsangebote und -einrichtungen für Schwangere von besonderer Bedeutung, um ihnen Antworten auf ihre Fragen zu liefern.

Findet in anderen Ländern der Test bei nahezu allen Schwangeren Anwendung?

„In allen Gesundheitssystemen, in denen die Einführung der NIPD diskutiert wird, wird ein primäres Screening aller Schwangeren abgelehnt, so dass in der Regel eine NIPD erst nach einem Erst-Trimester-Screening oder Zweit-Trimester-Screening (...) durchgeführt wird“ (G-BA 2016a, S. 12). Hierbei gilt es zu bedenken, dass das Erst-Trimester-Screening (ETS) in Deutschland ebenfalls keine Kassenleistung ist. Zu einem ETS können eine Nackenfaltenmessung, Ultraschalluntersuchungen und ein Bluttest, der Proteine im Blut analysiert, gehören. „Der Ersttrimestertest ermittelt aus

mehreren Werten einen rein statistischen Risikowert für das Vorliegen bestimmter zahlenmäßiger Chromosomenstörungen beim Kind; es handelt sich dabei also nicht um eine Diagnose“ (Pro Familia 2019a).

Wie wird die Genauigkeit des Erst-Trimester-Screenings bewertet?

„Wenn eine Trisomie 21 vorliegt, zeigt der Ersttrimester-Test in 80 bis 90 Prozent der Fälle ein auffälliges Ergebnis an. (...) Der Ersttrimester-Test zeigt bei fünf von 100 Frauen ein (falsches) auffälliges Ergebnis an, obwohl keine Trisomie 21 vorliegt“ (Pro Familia 2019b, S. 19).

Aspekt der Risikoschwangerschaft

Ärztinnen und Ärzte beurteilen anhand mehrerer Kriterien, ob sie die Schwangerschaft einer Frau als eine Risikoschwangerschaft einstufen oder nicht. Hierbei werden insbesondere der Gesundheitszustand der Mutter, das Alter, die Anzahl der Kinder, die Tatsache ob es sich um eine Mehrlingsschwangerschaft handelt und Ergebnisse medizinischer Untersuchungen berücksichtigt (G-BA 2016b, S.9). In Deutschland gilt etwa jede dritte Schwangerschaft als Risikoschwangerschaft. Vor dem Hintergrund der gesellschaftlichen Entwicklung, dass das durchschnittliche Alter von Frauen bei der Geburt ihres ersten Kindes ansteigt und der medizinische Fortschritt zunimmt, gibt es Experten, die hinterfragen, ob möglicherweise zu häufig eine Schwangerschaft als risikohaft eingestuft wird (Rupprecht et al 2018, S. 14; Langer et al 2018, S. 79f).

Gibt es Zahlen dazu, wie sich die Geburtenrate von Kindern mit Down-Syndrom in Ländern entwickelt hat, in denen eine nicht invasive Pränataldiagnostik eingeführt wurde?

Es gibt Zahlen zur Entwicklung der Geburtenrate von Kindern mit Down-Syndrom nach einer nationalen Einführung des Erst-Trimester-Screenings in Dänemark. „Nachdem das Land im Jahr 2004 Trisomie-21-Tests kostenlos verfügbar machte, sank die Zahl an Neugeborenen mit Downsyndrom innerhalb eines Jahres von etwa 55 bis 65 pro Jahr auf rund 30. Inzwischen hat sich die Zahl der Geburten stabilisiert, Dänemark registriert nun 22 bis 35 Neugeborene mit Downsyndrom pro Jahr“ (Kröplin/Oerding 2018).

Was gilt es bei einer Abwägung zwischen den Chancen und Risiken der NIPD zu bedenken?

Es sollte berücksichtigt werden, dass der vorgeburtliche Bluttest zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft (ab der 10. Woche) zum Einsatz kommen kann. Es ist schwer vorherzusagen, wie sich eine umfangreichere Verfügbarkeit der NIPD letzten Endes auf die Inanspruchnahme invasiver Pränataldiagnostik auswirken wird. Das IQWiG kommt in seiner Bewertung zu dem Schluss: „... es kann nicht notwendigerweise von einer Verringerung der invasiven Untersuchungen im Vergleich zum Status quo ausgegangen werden“ (IQWiG 2018, S. 22).

Schlussbemerkung

Unabhängig davon, zu welchem Ergebnis man individuell, als Partei, Organisation oder Interessenvertretung kommt, darf die gesamtgesellschaftliche Dimension der bevorstehenden Entscheidung nicht außer Acht bleiben. Unsere Gesellschaft bedarf der Bereitschaft die Vielfalt des menschlichen Lebens anzuerkennen und darauf aufbauend, Inklusion als handlungsleitendes Prinzip mit Leben zu füllen. Das bedeutet, allen Menschen in Deutschland unabhängig von ihren besonderen Merkmalen Zugang zu und Teilhabe an allen Bereichen des gesellschaftlichen Lebens zu ermöglichen. Nur auf dieser Basis und einer qualifizierten, ergebnisoffenen Beratung können sich werdende Eltern eigenverantwortlich und selbstbestimmt für oder gegen pränataldiagnostische Verfahren entscheiden.

Quellen

- 1) Schäfers, Burkhard 2017: Wissen und Gewissen, in: http://bit.ly/DLF_NIPD
- 2) G-BA 2016: Nicht-invasive Pränataldiagnostik bei Risikoschwangerschaften – G-BA beginnt Verfahren zur Methodenbewertung – Beratungen zur Erprobung ruhend gestellt, in: <http://bit.ly/Erprobung>
- 3) IQWiG 2018: Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften, in: <http://bit.ly/IQWiGnigd>
- 4) G-BA 2019: Einleitung eines Stellungsnahmeverfahrens (NIPD), in: www.g-ba.de/beschluesse/3711/
- 5) IQTIG 2017: Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2016 Geburtshilfe Qualitätsindikatoren, in: <http://bit.ly/IQTIG2016>
- 6) IQTIG 2016: Bundesauswertung zum Erfassungsjahr 2015 Geburtshilfe Qualitätsindikatoren, in: <http://bit.ly/IQTIG2015>
- 7) Christoph J. Rupprecht; Olga Dortmann; Petra Fuhrmann; Dr. Volquart Stoy 2018: Gesunder Start ins Leben. Schwangerschaft – Geburt – erstes Lebensjahr, in: <http://bit.ly/AOKgeburt>
- 8) Langer, Alexandra; Jürgensen, Ivonne-Nadine; Usko, Nicole; Kheiravi, Sara 2018: Pränataldiagnostik bei Schwangeren, in: <http://bit.ly/UniBremen2018>
- 9) G-BA 2016a: Antrag auf Bewertung der Methode der nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V, in: <http://bit.ly/GBA2016a>
- 10) G-BA 2016b: Mutterschaftsrichtlinien, in: <http://bit.ly/GBA2016b>
- 11) Pro familia 2019a: Untersuchungsmethoden, in: <http://bit.ly/profamiliaA>
- 12) Pro familia 2019b: Vorgeburtliche Untersuchungen. Körper und Sexualität, in: <http://bit.ly/profamiliaB>
- 13) Kröplin, Tim; Oerding, Henrik 2018: Was, wenn Sie wüssten es hat Down-Syndrom? in: <http://bit.ly/Zeit2018>
- 14) Ethikrat 2013: Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung, in: <http://bit.ly/Ethikrat2013>
- 15) Ethikrat 2003: Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft, in: <http://bit.ly/Ethikrat2003>
- 16) Ärzteblatt 2018: Lebenshilfe und Caritas gegen Pränatest als Krankenkassenleistung, in: <http://bit.ly/Äblatt>

Berlin, 10. April 2019

Kontakt

Verena Holtz (gesundheit@paritaet.org)

Paritätischer Gesamtverband

Oranienburger Straße 13-14, 10178 Berlin, Tel: 030 24636-0, Fax: 030 24636-11
Email: info@paritaet.org, Internet: <http://www.paritaet.org>