

# KONSENSPAPIER NIPT

## Aufnahme des „nicht-invasiven Pränataltests“ (NIPT)

### in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung – Thesen

Das Konsensus-Treffen zwischen Vertretern des Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V., Berufsverband Deutscher Laborärzte e.V., Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e.V., Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V., Deutsche Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin e.V., Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. und Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V. am 20. Mai 2019 in Bonn hat sich auf folgende Thesen zum „nicht-invasiven Pränataltest“ verständigt:

Ein nicht-invasiver Pränataltest (NIPT) ermöglicht eine Analyse von zellfreier fetaler DNA im mütterlichen Blut, aktuell mit hoher bzw. akzeptabler Sensitivität und Spezifität für die Erkennung von Veränderungen der Chromosomenzahl. Vor einer Überführung in die Patientenversorgung als einer von verschiedenen diagnostischen Bausteinen in der Mutterschaftsvorsorge sind folgende Aspekte zu berücksichtigen:

- (1) Ein NIPT ist nicht geeignet zum generellen Ausschluss einer angeborenen Störung bzw. zur Bestätigung der Gesundheit eines Kindes.
- (2) In der Regel und besonders bei altersunabhängiger Inanspruchnahme des NIPT besteht zusammengenommen eine höhere Wahrscheinlichkeit für eine fetale Fehlbildung, früh nach Geburt manifeste Krankheit oder strukturelle Chromosomenveränderung als für eine Trisomie der Chromosomen 13, 18 oder 21. Durch adäquate Beratung muss bei unauffälligem NIPT der Eindruck einer scheinbaren Garantie von Gesundheit verhindert werden.
- (3) Der NIPT ist nicht indiziert zur Abklärung fetaler Fehlbildungen und Anomalien sowie fetaler Wachstumsrestriktionen. In diesen Fällen kann sein Einsatz eine angemessene Diagnostik und genetische Beratung verzögern. Hier ist zu fordern, dass alle notwendigen Methoden wie z.B. die Mikroarray-Analyse zur diagnostischen Abklärung eingesetzt und die Kosten von den gesetzlichen Krankenversicherungen übernommen werden.
- (4) Mit Ausnahme eines familiär bekannten Risikos für geschlechtsgebundene Erkrankungen (z.B. Muskeldystrophie Duchenne), besteht keine medizinische Indikation für die Feststellung des fetalen Geschlechts. Der Nachweis von Aneuploidien der Geschlechtschromosomen führt häufig zu einer Verunsicherung und starken psychischen Belastung der Schwangeren.
- (5) Ein auffälliger Befund eines NIPT vor dem Ende der 12. Schwangerschaftswoche wird voraussichtlich überwiegend im Rahmen der in § 218 a StGB vorgegebenen Fristen zu einem Abbruch der Schwangerschaft führen. Da die Wahrscheinlichkeit eines Spontanabortes bei numerischen Chromosomenaberrationen zu diesem Zeitpunkt noch sehr hoch ist, werden Frauen möglicherweise unnötig der psychischen Belastung eines Schwangerschaftsabbruchs ausgesetzt.
- (6) Vor NIPT ist eine ausgewogene und ergebnisoffene Beratung der Schwangeren im Kontext der weiteren diagnostischen Möglichkeiten der Mutterschaftsvorsorge als Voraussetzung für ein informiertes Einverständnis sicherzustellen, incl. der hierfür notwendigen fachärztlichen Kapazität und angemessenen Vergütung.
- (7) Auch für NIPT ist der geltende rechtliche Rahmen zu berücksichtigen (§15 GenDG), incl. der Überprüfung eines Status als genetische Reihenuntersuchung nach §16 GenDG bei risikounabhängiger Einführung von NIPT und dem „Recht auf Nichtwissen“ des Kindes besonders bei zukünftiger breiterer Anwendung von NIPT.

Es zeichnen sich für die nahe Zukunft sehr viel breitere Anwendungen des NIPT für genetische Untersuchungen bis hin zu einer Auswertung des gesamten fetalen Genoms ab, deren Entwicklung und Akzeptanz incl. ethischer Implikationen vor einem vorzeitigen Einsatz in der Patientenversorgung zunächst in Studien evaluiert und durch einen breiten gesellschaftlichen Diskurs begleitet werden sollte:

- (8) Die im Rahmen der Untersuchung gewonnenen Rohdaten können für die Abschätzung der Wahrscheinlichkeit anderer genetischer Erkrankungen oder deren Anlageträgerschaft herangezogen werden, aktuell z.B. für Mikrodeletion 22q11, Thalassämie. Über die derzeit unzureichende Datengrundlage hierzu ist aufzuklären.
- (9) Die Auswertung der gewonnenen genomischen Zusatzinformation ermöglicht als IGeL einen zusätzlichen Umsatz für die durchführenden Labore. Zusätzlich können die gewonnenen Daten für kommerzielle Zwecke weiter verwertet und noch Jahre später individuell zugeordnet werden.
- (10) Um eine kommerzielle Nutzung der gewonnenen Rohdaten zu verhindern und die informationelle Selbstbestimmung der betroffenen Menschen nach ihrer Geburt zu gewährleisten, müssen eine Bearbeitung und Speicherung außerhalb des Wirkungsbereichs der deutschen Gesetzgebung untersagt und Regelungen zur zeitnahen Löschung erlassen werden.

#### § 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen (GenDG)

1) Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, oder wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird und die Schwangere nach § 9 aufgeklärt worden ist und diese nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat. Wird anlässlich einer Untersuchung nach Satz 1 oder einer sonstigen vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.

(2) Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, darf nicht vorgenommen werden.

#### § 16 Genetische Reihenuntersuchungen (GenDG)

(1) Eine genetische Reihenuntersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn mit der Untersuchung geklärt werden soll, ob die betroffenen Personen genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann.

(2) Mit einer genetischen Reihenuntersuchung nach Absatz 1 darf nur begonnen werden, wenn die Gendiagnostik-Kommission die Untersuchung in einer schriftlichen Stellungnahme bewertet hat. Die Gendiagnostik-Kommission prüft und bewertet anhand der ihr vorgelegten Unterlagen, ob die Voraussetzungen nach Absatz 1 vorliegen, das Anwendungskonzept für die Durchführung der Untersuchung dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entspricht und die Untersuchung in diesem Sinne ethisch vertretbar ist.

#### § 3 Begriffsbestimmungen, Absatz 9 (GenDG)

ist genetische Reihenuntersuchung eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll,