



Stellungnahme zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL):

- Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL)

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe	
18.04.2019	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Änderung der Überschrift: des Beschlusses: Nicht invasiver Pränatal <u>test</u> zur...	Im Text wird das Verfahren überwiegend und korrekterweise als NIPT bezeichnet, was die Abgrenzung zu den diagnostischen Verfahren betont.
2. c) cc) = MuRL B4e: Anlaß für den NIPT	Die DGGG begrüßt die Aufnahme des NIPT für Trisomien mit dem Ziel die Anzahl der invasiven Diagnostik weiter zu vermindern. Gleichzeitig müssen die diagnostischen Grenzen des Tests betont werden, der nur ein 5tel aller fetalen Erkrankungen erfasst. In der Mutterschaftsvorsorge und im Kontext aller Schwangerschaftserkrankungen ist deshalb eine adäquate Verteilung der personellen und finanziellen Ressourcen zu fordern, die auch den Umfang und Inhalte der Schwangerenberatung betreffen.
Bei Risiko für geschlechtsgebundene Erkrankungen sollte als Ausnahme die Bestimmung des fetalen Geschlechtes zu Lasten der der Kostenträger erfolgen.	Bei geschlechtsgebundene Erkrankungen kann durch den NIPT die Anzahl der invasiven Diagnostik mit dem Ziel einer molekulargenetischen Untersuchung auf die Hälfte reduziert werden. Im Regenfall sollte beim NIPT im Rahmen der MU-RL keine Option für die Bestimmung der Geschlechtschromosomen bestehen. Die hohe Rate plazentarer Mosaik bei den Geschlechtschromosomen würde eine höhere Rate an invasiver Diagnostik zur Folge haben, deren Vermeidung Ziel des NIPT ist.
2. c) cc) = MuRL B4e: Gestationsalter bei Durchführung des NIPT ab 11+0 post menstruationem	NIPT sollte nicht vor 11+0 SSW post menstruationem wegen hoher Prävalenz anderer Aneuploidien, die der Test nicht erfasst, und der hohen Spontanabortrate erfolgen. Deshalb sollte auch der Nachweis der Vitalität des Feten vor Blutentnahme erfolgen. Invasive diagnostische Maßnahmen (CVS) erfolgen auch ab 11+0 SSW p.m. Schwangerschaftsabbrüche auf der Basis der Fristenlösung nach positivem NIPT ohne weitere Abklärungsmaßnahmen müssen unbedingt vermieden werden. Als geeignete Maßnahmen können der Arztvorbehalt im GenDG, die unter Punkt 5 im Kapitel B der Mu-RL verankerte Betreuung durch Frauenärzte mit besonderer Qualifikation nach Erkennen eines Risikomerkmals, die vertiefende psychosozialen Beratung als auch die geplante Patienteninformationsbroschüre betrachtet werden. Ein verpflichtendes und fortgeschrittenes Gestationsalter als 11+0 post menstruationem bei Veranlassung des NIPT nach MuRL ist den seelisch belasteten Schwangeren nicht zumutbar.
2. d) = MuRL B4g: Bei den Empfehlungen zur Qualitätssicherung soll die Angabe der individuellen, fetalen	Die fetale Fraktion erlaubt eine Einschätzung der Zuverlässigkeit des NIPT. Dadurch müssen die Schwangere mit Übergewicht (präkonzeptioneller BMI $\geq 25\text{kg/m}^2$) und Zwillingsschwangerschaften nicht vom NIPT ausgeschlossen werden, zumal die invasiven Methoden in diesen Risikokollektiven höhere Komplikationsraten haben.

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe	
18.04.2019	
Fraktion vom Testanbieter eingefordert werden.	
2. d) = MuRL B4g: Qualitätssicherung: Bei Testversagen muss der Befund eine Empfehlung zur weiteren Abklärung durch eine Ultraschalluntersuchung und/oder invasive Diagnostik enthalten.	Nach Studienlage ist die Rate der chromosomalen Störungen bei Testversagen mit niedriger Rate einer fetalen Fraktion auf das 6-7 fache erhöht und muss als Risikomerkmak gewertet werden, das einer weiteren Abklärung durch eine Ultraschalluntersuchung und/oder invasive Diagnostik bedarf. Deshalb sollte der entsprechende Hinweis in B4g ergänzt werden. Hierauf sollte auch in der Versicherteninformation hingewiesen werden.
2. d) = MuRL B4g: Qualitätssicherung:	Die geforderte Testgüte mit extrem hoher Sensitivität und Spezifität > 99% berücksichtigt die Testversager nicht.
B g) = MuRL B4g Aufklärung über Alternativen zum NIPT	Um einer Schwangeren „eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie“ zu ermöglichen, muss sie auch über andere prädiktiven Methoden für das Vorliegen einer fetalen Trisomie als den NIPT aufgeklärt werden. Auch dies sollte in der Versicherteninformation berücksichtigt werden.
Aufklärung	Die vom Patientenvertreter geforderte umfassende Information über das Leben mit Trisomien und Angebote der Beratung durch Peers gehört ins Kapitel 6 „Aufklärung und Beratung“ (sofern nicht durch GenDG bereits enthalten). Da die Krankheitsbilder inhaltlich erhebliche Unterschiede aufweisen, kann die Auswahl der entsprechenden Selbsthilfegruppen erst nach Diagnosestellung erfolgen.
2. c) cc) = MuRL B4e: Klarstellung: plazentare anstelle „fetaler“ DNA	Bei dem NIPT wird plazentare (eigentlich fetale DNA plazentaren Ursprunges) im maternalen Blut untersucht. Sollte auch auf Seite 3 (Absatz 2.2. Beschreibung..) in der Begründung korrigiert werden.

Mit freundlichem Gruß,

18.04.2019

Prof. Dr. K. O. Kagan, Prof. Dr. U. Gembruch, PD Dr. U. Germer

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 27. Juni 2019

Bitte klicken Sie hier und geben dann den Namen der stellungnehmenden Organisation ein.

Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein