

Pränataldiagnostiker kritisieren NIPT als Kassenleistung

DEGUM formuliert Richtlinien für die Anwendung des nichtinvasiven DNA-Tests

Zwischenzeitlich wurde der nicht-invasive molekulare Bluttest (NIPT) zur Pränataldiagnostik auf Trisomien als Kassenleistung zugelassen. Der Test wurde insbesondere für die Früherkennung einer Trisomie 21 entwickelt. In der berufspolitischen Entscheidung bezüglich dieses Screeningtests wurden die Stellungnahmen und Einwände seitens der Pränataldiagnostiker wenig berücksichtigt, bedauern Experten der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V. (DEGUM). Sie befürchten eine Ablösung des bisherigen Ersttrimesterscreenings, das weit über die Erkennung einer Trisomie 21 hinausgeht. Die DEGUM hat deshalb 10 Empfehlungen erarbeitet, die als Qualitätssichernde Maßnahmen bei der Durchführung des NIPT gedacht sind.

Wenn im Rahmen der ärztlichen Schwangerenbetreuung die Frage aufkommt, ob eine Trisomie beim Ungeborenen vorliegen könnte und dies vom Arzt als „unzumutbare Belastung“ für die Schwangere bescheinigt wird, übernimmt die Krankenkasse zukünftig die Kosten für einen nicht-invasiven Pränataltest (NIPT). „Dieser Test wurde insbesondere für die Detektion der Trisomie 21 entworfen“, erklärt Prof. Dr. med. Karl Oliver Kagan, Leiter der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe der DEGUM. „In den Entscheidungen, ob der Test Kassenleistung wird, wurden Einwände der Pränataldiagnostiker kaum berücksichtigt.“ Das Kernproblem sei, dass vermittelt werde, der NIPT sei die bessere Alternative im Vergleich zum Ersttrimesterscreening oder zur diagnostischen Punktion. „Hierbei wird jedoch ignoriert, dass das Ersttrimesterscreening auf weit mehr als ‚nur‘ die Erkennung der Trisomie 21 abzielt.“ Es sei sehr wichtig, dass eine differenzierte Ultraschalluntersuchung noch vor dem NIPT stattfindet. Die frühe Ultraschallfeindiagnostik – ele-

mentärer Teil des Ersttrimesterscreenings – gehört zu den etablierten Methoden der Pränataldiagnostik. Das Screening kann zwischen Anfang der 12. und Ende der 14. Schwangerschaftswoche (SSW) durchgeführt werden und besteht aus einer sonografischen Untersuchung des Ungeborenen sowie einem umfassenden Bluttest bei der Schwangeren.

„90% der fetalen oder kindlichen Fehlbildungen sind gar nicht chromosomalen Ursprungs“, ergänzt Prof. Dr. med. Markus Hoopmann vom Board der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe. Ein Beispiel dafür sei die Spina bifida, der offene Rücken, welcher in der überwiegenden Mehrheit der Fälle ohne Chromosomenstörung auftritt.

„Hochrisiko-Schwangerschaften für die spätere Entwicklung einer Präeklampsie könnten ohne Ersttrimesterscreening unerkannt bleiben.“ Bei einer frühen Diagnose kann die Erkrankung mittels Gabe von Aspirin erfolgreich behandelt werden. Beide Experten sind sich zudem einig: Der NIPT entspricht nicht den Kriterien eines diagnostischen Tests, sondern müsse, wenn er positiv ausfalle, immer in einer anschließenden invasiven Untersuchung überprüft werden. Daher sei der gezielte Einsatz diagnostischer Punktionen weiterhin unverzichtbar.

Aus diesem Grund haben die Sektionsleitung und das Board der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe in Zusammenarbeit mit dem Vorstand der DEGUM ihre Kernbotschaften in 10 Regeln für die Durchführung eines NIPT zusammengefasst. „Diese Empfehlungen sollen allen in der Schwangerschaftsvorsorge mit dem Thema involvierten Kollegen als Hilfestellung dienen“, so die Experten abschließend:

1. Der NIPT erfordert eine ärztliche Aufklärung und genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG).
2. Der NIPT erlaubt derzeit zuverlässige Aussagen zur Wahrscheinlichkeit einer Trisomie 21, 18 und 13, aber keine Aussagen zu strukturellen Fehlbildungen. Diese machen jedoch den Großteil der perinatal relevanten Anomalien aus. Auch lassen sich die meisten anderen Chromosomenstörungen

und syndromalen Erkrankungen nicht erkennen.

3. Der NIPT erfordert eine qualifizierte Ultraschalluntersuchung, idealerweise vor der Blutabnahme und nach der 12. SSW.
4. Bei sonografisch nachgewiesenen Fehlbildungen oder erhöhter Nackentransparenz ist die diagnostische Punktion (CVS oder Amniozentese) Mittel der Wahl, um Chromosomenstörungen erkennen zu können und um einen unnötigen Zeitverlust bis zur endgültigen Diagnose zu vermeiden.
5. Im Rahmen einer NIPT-Untersuchung sollten grundsätzlich der fetale bzw. schwangerschaftsspezifische Anteil an der zellfreien DNA angegeben werden. Die „Fetal Fraction“ ist ein Qualitätsparameter mit großem Einfluss auf die Testgüte.
6. Ein ergebnisloser NIPT ist ein abklärungsbedürftiger Befund. In diesem Kollektiv finden sich mehr Chromosomenstörungen, insbesondere Trisomien 13 und 18 sowie Triploidien.
7. NIPT ist ein Screeningtest. Bei einem auffälligen NIPT ist eine diagnostische Punktion obligat anzubieten. Die Indikationsstellung zum Schwangerschaftsabbruch darf nicht auf einem isolierten NIPT-Befund beruhen.
8. Ein NIPT auf Veränderungen der Geschlechtschromosomen sollte nicht routinemäßig durchgeführt werden.
9. Der Einsatz von NIPT zur Bestimmung des Risikos für seltene autosomale Aneuploidien, strukturelle Chromosomenstörungen, insbesondere Mikrodeletionen und monogenetische Erkrankungen des Feten kann derzeit nicht generell empfohlen werden.
10. Bei Zwillingschwangerschaften, nach künstlicher Befruchtung und bei Adipositas hat NIPT eine höhere Versagerquote und es liegen nur eingeschränkt Daten zur Testgüte vor.

Die Empfehlungen wurden auch auf der DEGUM-Homepage veröffentlicht: <https://www.degum.de/sektionen/gynaekologie-geburtshilfe/informationen-zum-fach.html>

Corinna Spirgat, Stuttgart