

Test auf Trisomien

Wie sollen wir mit pränatalen Bluttests umgehen?

Der nicht-invasive molekulargenetische Test (NIPT) zum Vorliegen von Trisomien wird voraussichtlich ab Herbst 2020 Kassenleistung. Dieser Bluttest stellt eine ungefährliche Alternative zur risikoreichen Amniozentese dar. Kritiker erheben jedoch ethische Einwände. Wie sollten wir NIPT handhaben?

Pro: Ein Verbot von NIPT ist nicht durchsetzbar!

N IPT werden weltweit mit steigender Nachfrage in Anspruch genommen – in Deutschland nach Herstellerangaben inzwischen jährlich mehr als 100.000 Mal, das Ersttrimester-screening (ETS) wahrscheinlich noch öfter. Zentrales Ziel beider Screening-Tests ist die pränatale Erkennung des Down-Syndroms (DS). Das ist nicht neu, 1976 wurde die Amniozentese in die Mutterschaftsrichtlinien aufgenommen.

NIPT hat eine Detektionsrate für die Trisomie 21 von mehr als 99% (ETS von ca. 85%). Bei einer Spezifität von 99,95% bedeutet ein negatives Testergebnis de facto den Ausschluss des DS. Die Aussagekraft für Gonosomenstörungen und Mikrodeletionssyndrome ist dagegen deutlich schlechter. Je größer die Anzahl untersuchter seltener Störungen, desto höher ist der Anteil falsch-positiver Befunde und damit invasiver Folgeuntersuchungen. NIPT liefert keine Hinweise auf Störungen, die der Test nicht untersucht, und kann nur einen sehr kleinen Anteil möglicher kindlicher Störungen ausschließen. Ein Pränatalscreening auf zystische Fibrose, spinale Muskelatrophie und Hämoglobinopathien, das ergänzend angeboten wird, dürfte bei negativem Testergebnis zwar beruhigen, sollte jedoch bereits vor Eintritt einer Schwangerschaft thematisiert werden.

Die Zahl der pränatalen Diagnosen und Schwangerschafts(SS)-Abbrüche bei

DS ist angestiegen, dessen Inzidenz wegen des zunehmenden Alters der Schwangeren jedoch im geringeren Umfang. Invasive pränatale Untersuchungen und damit auch untersuchungsbedingte Fehlgeburten sind um mehr als 50% gesunken. SS-Abbrüche erfolgen statistisch früher. Der Anteil der Abbrüche nach auffälligem NIPT, vor allem nach qualifizierter Beratung, ist geringer als nach primär invasiver Diagnostik. NIPT wird auch in Anspruch genommen, wenn ein SS-Abbruch keine Option ist.

Jedoch ist die Sorge vor einer abnehmenden Wertschätzung von Menschen mit DS durch eine „Routinisierung“ der Diagnostik sehr ernst zu nehmen. Eltern von Kindern mit DS lieben wie alle Eltern ihre Kinder sehr. Die Sorge vor den negativen Folgen pränataler Diagnostik (PD) für Betroffene wird seit der Einführung vor mehr als 50 Jahren vehement diskutiert. Die Lebensbedingungen von Menschen mit Behinderung haben sich jedoch seither nicht verschlechtert – im Gegenteil, sie sind sogar besser geworden. Die Richtigkeit der einfach klingenden Gleichung „Je weniger Menschen mit DS – die es auch in Zukunft geben wird – leben, desto schlechter müssen deren Lebensbedingungen werden“, ist nicht nur unbewiesen, sie kann bezweifelt werden.

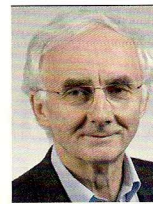
Ein Verbot von NIPT ist nicht durchsetzbar. Warum sollte man in einer Gesellschaft, in der allein 2018 100.989 SS-

Abbrüche erfolgt sind, die 3.815 Abbrüche nach medizinischer Indikation (einschließlich mütterlicher Erkrankungen) einer anderen moralischen Kategorie zurechnen? Ist der SS-Abbruch bei der 40-jährigen Schwangeren nach PD einer Trisomie 21 ethisch anders zu bewerten als bei einer 20-Jährigen? Bei einem Verbot von NIPT müssten auch die von den gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) finanzierte invasive Diagnostik für Frauen über 35 Jahre sowie das ETS auf den Prüfstand. Die vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) vorgeschlagene Regelung, NIPT als GKV-Leistung nur bei Vorliegen „besonderer Risiken“ zu finanzieren, nicht aber aufgrund des mütterlichen Alters, ist wenig überzeugend.

Der Zugang zu NIPT für alle Schwangeren – wofür die GKV-Finanzierung keine zwingende Voraussetzung sein muss – ist dann der einzig realistische Weg für eine selbstbestimmte Entscheidung der Schwangeren, wenn eine qualifizierte sachgerechte Beratung sichergestellt ist. Die Aufklärung über Aussagekraft und mögliche Konsequenzen von NIPT ist jedoch schwierig. Viele Ärzte verstehen weder das Testprinzip noch dessen Aussagekraft. Hochglanzbroschüren der Anbieter mit strahlenden Schwangeren sind heute oft die wesentlichen Informationsquellen. Wir sollten im Zusammenhang mit Fragen

der PD immer nach der kulturellen Wertschätzung von Behinderung fragen. Inklusion, erster Arbeitsmarkt oder Betreuungsmöglichkeiten sind nur einige der drängenden Themen der Lebenswelt behinderter Menschen. Hier besteht ein großer Handlungsbedarf als gesamtge-

sellschaftliche Aufgabe. Sich gegen NIPT zu verschließen, so menschlich die Begründungen auch klingen mögen, kann in einer Gesellschaft mit freiem Zugang zu Informationen aller Art – auch über das werdende Kind – kein tragfähiger Weg sein.



Prof. Dr. med. Klaus Zerres
Institut für
Humangenetik
Pauwelsstr. 30
52074 Aachen

Contra: Die Finanzierung durch die Krankenkassen ist problematisch!

Es scheint naheliegend, dass ein ungefährlicher Bluttest besser ist als eine potenziell gefährliche Amniozentese. Aber der Test ist nicht nur eine medizinische Maßnahme, sondern kann weitgehende soziale und ethische Folgen haben. Letztere mahnt der G-BA in seinem Beschluss an, fühlt sich aber für deren Bearbeitung nicht zuständig.

Es wird behauptet, mit der Kassenfinanzierung der NIPT sollten keineswegs ein Screening auf DS oder andere Chromosomenabweichungen eingeführt werden. Die Bluttests sollten vielmehr in einem engen Rahmen von Risikosituationen durchgeführt werden. Das widerspricht jedoch den Erfahrungen mit der Ausbreitung pränataldiagnostischer Untersuchungen. Das Risiko selbst ist wiederum nicht näher definiert – und aus welchem Grund sollte man einer Schwangeren die Tests verweigern, wenn er denn als vernünftig und gut beschrieben wird?

Die Kassenfinanzierung sendet eine fatale Botschaft an die werdenden Eltern: Ein Kind mit Trisomie 21 ist ein vermeidbares und zu vermeidendes Risiko. Das steht im Widerspruch zu allen Appellen zu einer verbesserten Inklusion.

Durch die GKV-Finanzierung würde eine weitere Diagnostik mit selektiver Zielsetzung in der Schwangerenvorsorge etabliert. Der Test würde dadurch gesellschaftskonform und die Ängste vor Behinderung eher fördern als begrenzen. Wir sollten vielmehr Ressourcen darauf verwenden, Menschen mit Behinderung die Partizipation in allen Lebensbereichen zu ermöglichen und Familien mit behinderten Kindern die erforderlichen Hilfen zu geben, die sie für ein gutes Leben für sich und ihre Kinder brauchen.

Der NIPT als quasi Regelleistung in der Schwangerenvorsorge würde das Recht der Frauen auf Selbstbestimmung

nicht stärken. Er würde die gesellschaftliche Erwartung an die Frauen noch erhöhen, ein Kind ohne Behinderung zur Welt zu bringen. Und er würde die Erklärungsnot der werdenden Eltern verschärfen, die sich gegen den Test und gegebenenfalls für ihr werdendes Kind mit Behinderung entscheiden.

Die psychosoziale Beratung im Einzelgespräch kann nicht den notwendigen ethischen Diskurs der Gesellschaft zu diesem Test ersetzen und die zwiespältigen Folgen dieser Untersuchung auffangen. Es wäre eine Funktionalisierung von Beratung, wenn sie dazu genutzt würde, die Kassenzulassung dieses Tests zu rechtfertigen. Und suggeriert obendrein, dass die Frauen nicht verantwortungsvoll selber entscheiden könnten.

Der Hinweis auf die bereits kassenfinanzierte Fruchtwasseruntersuchung ist kein überzeugendes Argument, um die Kassenleistung des NIPT zu begründen. Auch die invasive Abklärung eines Verdachts auf Trisomie hat keinen medizinischen Nutzen und kann weder die Gesundheit der Schwangeren noch die des werdenden Kindes verbessern.

Eine häufigere Anwendung der Tests wird auch zu einer höheren Zahl von falsch-positiven Ergebnissen führen, die wiederum durch eine Fruchtwasserpunktion abgeklärt werden müssten.

Die Zuverlässigkeit des Tests wurde in sogenannten Risikokollektiven überprüft. Das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen befand die Datenlage über die Zuverlässigkeit in Bezug auf die selteneren Trisomien 13 und 18, die auch mit angeboten werden, als nicht belastbar. Im Beschluss des G-BA bleibt übrigens unklar, ob sich die Zulassung letztlich nur auf die Trisomie 21 bezieht oder auch auf 13 und 18. Eine Beschränkung auf Trisomie 21 wäre auch

in seiner inneren Logik eine bedenkliche Entscheidung, da der Krankheitswert von Trisomie 21 generell fragwürdig ist. Es gibt im Übrigen auch keinen Grund anzunehmen, dass auf die Testung der Geschlechtschromosomen bei einer gewissen Zuzahlung verzichtet wird.

Ist es eine Frage von Gerechtigkeit? Es kann nicht die Aufgabe der GKV sein, allen einen gleichen Zugang zu einer medizinischen Leistung zu gewähren, deren Zielsetzung in hohem Maße diskriminierend ist. In der Realität stellt sich dabei aber weniger die Frage, wer sich pränatale Untersuchungen leisten kann und will, als vielmehr die, wer sich Kinder mit besonderen Bedürfnissen leisten kann. Meist entscheiden sich Schwangere aus Angst vor Diskriminierung, Überlastung und Verarmung für die Tests und gegebenenfalls für einen SS-Abbruch. Dort besteht jede Menge Handlungsbedarf, insbesondere mit Blick auf die soziale Gerechtigkeit und Selbstbestimmung.

Der Beschluss des G-BA ist also in sich nicht schlüssig, was er selbst auch so formuliert und parallel eine breite gesellschaftliche Debatte anmahnt und zu entsprechenden Maßnahmen zur Verbesserung der Inklusion rät. Hier sind insbesondere auch Kinderärzte gefragt, die schließlich Fachleute für alle unsere Kinder sind – im Gegensatz zu vielen Pränataldiagnostikern, die primär in „Detektionsraten“ denken.



Silke Koppermann
Sprecherin des Netzwerk
gegen Selektion durch
Pränataldiagnostik
Fachärztin für
Frauenheilkunde
Psychotherapeutin
Bahnenfelder Straße 242
22765 Hamburg