

# Beschluss

## **des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL):**

### **Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken**

Vom 19. September 2019

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 19. September 2019 beschlossen, die Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (BAnz. Nr. 60a vom 27. März 1986), zuletzt geändert am 22. März 2019 (BAnz AT 27.05.2019 B3), wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

1. Das Wort „sonographische“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „sonografische“.
2. Das Wort „dopplersonographischer“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „dopplersonografischer“.
3. Das Wort „Sonographie“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „Sonografie“.
4. Das Wort „Dopplersonographie“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „Dopplersonografie“.
5. Das Wort „sonographischen“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „sonografischen“.
6. Das Wort „kardiotokographische“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „kardiotokografische“.
7. Das Wort „Tokographische“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „Tokografische“.
8. Das Wort „Kardiotokographie“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „Kardiotokografie“.
9. Das Wort „Kardiotokographische“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „Kardiotokografische“.
10. Das Wort „kardiotokographischer“ wird jeweils ersetzt durch das Wort „kardiotokografischer“.
11. In Abschnitt A wird Nummer 6 wie folgt geändert:
  - a) In Satz 1 wird das Wort „Screening“ ersetzt durch das Wort „Screenings“.
  - b) Nach Satz 1 wird folgender Satz eingefügt: „Dies gilt auch für Untersuchungen nach Abschnitt B. Nummer 3.“

12. Abschnitt B wird wie folgt geändert:

a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst:

„Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf sowie Schwangerschaften mit besonderen Risiken und Risikogeburten“

b) Nummer 1 wird wie folgt geändert:

aa) Satz 1 wird wie folgt geändert:

- i. Das Wort „Risikoschwangerschaften“ wird durch die Wörter „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf“ ersetzt.
- ii. Nach dem Wort „Befunde“ werden die Wörter „nach ärztlicher Beurteilung im konkreten Einzelfall“ eingefügt.

bb) Satz 2 wird wie folgt geändert:

- i. In der Überschrift von Abschnitt I werden die Wörter „Nach Anamnese“ durch die Wörter „Anamnestische Besonderheiten“ ersetzt.
- ii. In der Überschrift von Abschnitt II werden die Wörter „Nach Befund“ durch das Wort „Befunde“ ersetzt.

cc) Nummer 1 wird folgender Satz angefügt: „Bei Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf können häufigere als vierwöchentliche Untersuchungen (bis zur 32. SSW) und häufigere als zweiwöchentliche Untersuchungen (in den letzten 8 SSW) angezeigt sein.“

c) In Nummer 2 Satz 1 wird das Wort „Risikoschwangerschaften“ durch die Wörter „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf oder besonderen Risiken“ ersetzt.

d) Nummer 3 wird aufgehoben.

e) Die bisherigen Nummern 4, 5 und 6 werden die Nummern 3, 4 und 5.

f) Die neue Nummer 3 wird wie folgt geändert:

aa) Der bisherige Wortlaut wird zu Absatz 1.

bb) Satz 1 des neuen Absatz 1 wird wie folgt geändert:

- i. Die Wörter „Bei Risikoschwangerschaften können neben den üblichen Untersuchungen noch folgende in Frage kommen:“ werden ersetzt durch die Wörter „Bei besonderen Risiken oder zur Abklärung von Auffälligkeiten können im Einzelfall neben den üblichen Untersuchungen noch folgende Untersuchungen in Frage kommen. Dabei handelt es sich nicht um Screening-Untersuchungen. Für die Untersuchungen nach e), f) und g) sind zusätzlich die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) zu beachten:“

ii. Buchstabe a wird wie folgt gefasst:

„Ultraschall-Untersuchungen (Sonografie)

(Die Voraussetzungen für die Durchführung von zusätzlichen Ultraschall-Untersuchungen bei Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf oder besonderen Risiken, die über das sonografische Screening nach Abschnitt A. Nummer 5 hinausgehen, werden im Abschnitt A. Nummer 6 abgehandelt und sind in den Anlagen 1 c und 1 d zu diesen Richtlinien spezifiziert.)

- iii. In Buchstabe c werden die Wörter „können in der Schwangerenvorsorge nicht routinemäßig durchgeführt werden. Sie“ gestrichen.

iv. Nach Buchstabe „d)“ wird folgender Buchstabe „e)“ eingefügt:

„e) Untersuchungen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut zur Frage des Vorliegens einer Trisomie 13, 18 oder 21 (Nicht-invasiver Pränataltest - NIPT) mit dem Ziel der Vermeidung der unter den Buchstaben f) und g) geregelten invasiven Maßnahmen. Der Test kann dann durchgeführt werden, wenn er geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“

v. Die bisherigen Buchstaben „e)“ und „f)“ werden die Buchstaben „f)“ und „g)“.

cc) Nach Absatz 1 wird folgender Absatz angefügt:

„Für Untersuchungen gemäß Absatz 1 Buchstabe e) dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, die die Validität ihrer Ergebnisse durch eine Qualitätssicherung absichern. Die Testgüte zur Abklärung der jeweils gegenständlichen Trisomien muss im Rahmen von prospektiv geplanten, verblindeten Studien untersucht worden sein. Dabei muss für Trisomie 21 eine Sensitivität von mindestens 97 % und eine Spezifität von mindestens 99 % und für Trisomie 13 eine Spezifität von mindestens 99 % sowie für Trisomie 18 eine Spezifität von 99 % nachgewiesen worden sein.

Die Studienergebnisse müssen entsprechend den wissenschaftlichen Standards vollständig veröffentlicht worden sein.

Voraussetzung für die NIPT-Untersuchung ist das Vorliegen des sonografisch bestimmten Gestationsalters und die Kenntnis der Anzahl der Embryonen oder Feten. Liegen zum Zeitpunkt der Blutabnahme Befunde vor, deren Abklärung ein invasives Vorgehen erfordert, sodass das Ziel einer Vermeidung von invasiven Maßnahmen nach f) oder g) nicht erreichbar ist, kann der Test nicht im Rahmen dieser Richtlinie erbracht werden.

Sofern die Probe auswertbar war, muss das Testergebnis eine Angabe enthalten, ob ein auffälliges oder unauffälliges NIPT-Ergebnis bezüglich der Fragestellung (Trisomie) vorliegt. Weist das Testergebnis auf eine Trisomie hin, muss der Befund die Information enthalten, dass eine gesicherte Diagnose einer invasiven Abklärungsdiagnostik bedarf.“

dd) Nach dem neuen Absatz 2 wird folgender Absatz angefügt:

„Der Arzt oder die Ärztin, der oder die die Schwangere vor und nach Durchführung des NIPT aufklärt und berät, muss über eine Qualifikation gemäß GenDG und den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission verfügen und die Aufklärungs- und Beratungsverpflichtungen des GenDG entsprechend erfüllen.

Die Aufklärung und Beratung haben ergebnisoffen stattzufinden und dienen dem Ziel einer eigenständigen informierten Entscheidung der Schwangeren. Die Bedeutung der Untersuchungsergebnisse ist in verständlicher Form zu erläutern. Die möglichen Folgen einer Entscheidung für diesen Test sind in die Beratung einzubeziehen. Insbesondere ist das jederzeitige Recht auf Nichtwissen, auch für Teilergebnisse des NIPT, zu betonen. Im Zusammenhang mit der Fragestellung Trisomie ist der Hinweis zu geben, dass es die Möglichkeit gibt, über die entsprechenden Selbsthilfeorganisationen oder Behindertenverbände mit betroffenen Familien Kontakt aufzunehmen.

Zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 oder 21 ist die Versicherteninformation (Anlage X) dieser Richtlinien zu verwenden.“

- g) Die neue Nummer 4 wird wie folgt geändert:
  - aa) Das Wort „Nr.“ wird ersetzt durch das Wort „Nummer“.
  - bb) Die Zahl „4“ wird ersetzt durch die Zahl „3“.
  - cc) Der Buchstabe „f“ wird ersetzt durch den Buchstaben „g“.
- h) Nach der neuen Nummer 5 wird folgende Nummer 6 angefügt:

„Gemäß § 2a Absatz 1 Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) gelten folgende Anforderungen an die Aufklärung und Beratung: Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die medizinischen und psychosozialen Aspekte, die sich aus dem Befund ergeben, unter Hinzuziehung von Ärztinnen oder Ärzten, die mit dieser Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, gemäß § 2a Absatz 1 SchKG verständlich und ergebnisoffen zu beraten. Dies umfasst die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen. Die Ärztin oder der Arzt hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 SchKG zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 SchKG und zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden zu vermitteln.“

13. In den Anlagen 1 (a – d) und Anlage 2 wird die Angabe „B. Nr. 4“ ersetzt durch die Angabe „B. Nr. 3“.

14. In Anlage 1c wird folgender Wortlaut gestrichen:

„Aufklärung und Beratung gemäß § 2a Abs. 1 SchKG

Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die medizinischen und psychosozialen Aspekte, die sich aus dem Befund ergeben, unter Hinzuziehung von Ärztinnen oder Ärzten, die mit dieser Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, gemäß § 2a Abs. 1 SchKG verständlich und ergebnisoffen zu beraten. Dies umfasst die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen. Die Ärztin oder der Arzt hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 SchKG zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 SchKG und zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden zu vermitteln. Für genetische vorgeburtliche Untersuchungen gelten die Vorgaben des GenDG.“

II. Dieser Beschluss tritt gemeinsam mit dem noch zu fassenden Beschluss zur Aufnahme der Versicherteninformation als Anlage X in die Mu-RL in Kraft.

Die Tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de) veröffentlicht.

Berlin, den 19. September 2019

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Dieser Beschluss tritt gemeinsam mit dem noch zu fassenden Beschluss zur Aufnahme der Versicherteninformation als Anlage X in die Mu-RL in Kraft.