



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 Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mu-RL

Vom Beschlussdatum

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am TT. Monat JJJJ beschlossen, die Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) in der Fassung vom 10. Dezember 1985 (BAanz 27.03.1986 Nr. 60a), zuletzt geändert am TT. Monat JJJJ (BAanz AT TT.MM.JJJJ V [Veröffentlichungsnummer manuell hinzufügen]), wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

1. In Teil A. Nummer 6. werden in Absatz 1 nach den Wörtern „Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge“ die Wörter „wie die Untersuchungen nach B.4“ eingefügt.

2. Teil B. wird wie folgt geändert:

a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst:

„Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf und Risikogeburten“

b) Nummer 1 wird wie folgt geändert:

aa) Nach dem Wort „Befunde“ werden die Wörter „nach ärztlicher Beurteilung im konkreten Einzelfall“ eingefügt.

bb) In Abschnitt I werden die Wörter „Nach Anamnese“ durch die Wörter „Anamnestische Besonderheiten“ ersetzt.

cc) In Abschnitt II werden die Wörter „Nach Befund“ durch das Wort „Befunde“ ersetzt.

c) Nummer 4 wird wie folgt geändert:

aa) Absatz 1 wird wie folgt gefasst: „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 die Vorgaben des GenDG zu beachten.“

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

cc) Nach Buchstabe „d) Amnioskopien“ wird folgender Buchstabe e) eingefügt:

„e) Untersuchungen an fetaler DNA aus mütterlichem Blut zur Frage des Vorliegens einer Trisomie 13, 18 oder 21 (NIPT)

| DKG; GKV-SV; KBV | PatV |
|------------------|----------------------------------|
| | ab der 12. Schwangerschaftswoche |

mit dem Ziel der Vermeidung der unter den Buchstaben f) und g) geregelten invasiven Maßnahmen, sofern ein entsprechender Test 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.“

dd) Der bisherige Buchstabe „e)“ wird Buchstabe „f)“

ee) Der bisherige Buchstabe „f)“ wird Buchstabe „g)“

d) Nach dem neuen Buchstaben „g)“ wird folgender Absatz angefügt:

„Empfehlungen zur Qualitätssicherung gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 Nummer 2 SGB V zu Untersuchungen an fetaler DNA gemäß B.4 e)

Es dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, deren Testgüte zur Abklärung von Trisomien 13, 18 und 21 im Rahmen von prospektiven diagnostischen Kohortenstudien untersucht wurden und für Trisomie 21 eine Sensitivität von mindestens 99,13 % und eine Spezifität von mindestens 99,95 % und für Trisomie 13 eine Spezifität von mindestens 99,97 % sowie für Trisomie 18 eine Spezifität von 99,94 % aufweisen. Diese Studien müssen in einem peer-reviewed Journal veröffentlicht worden sein.

Der Arzt bzw. die Ärztin, der bzw. die die Schwangere aufklärt und berät, muss über eine Qualifikation gemäß Gendiagnostikgesetz und den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission verfügen.

| DKG; GKV-SV; KBV | PatV |
|--|--|
| | Zu dieser Beratung gehören auch umfassende Informationen über das Leben mit Trisomien. Die ärztliche Aufklärung muss zusätzlich über Angebote der Beratung durch Peers (i.e. Eltern von Menschen mit Trisomien) und andere Selbsthilfeorganisationen informieren und den Kontakt zu diesen herstellen. |
| Zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21 ist die Versicherteninformation (Anlage X) dieser Richtlinie zu verwenden. | <i>(PatV: Zustimmung ist später möglich, wenn Versicherteninformation vorliegt.)</i> |

Voraussetzung für die NIPT-Untersuchung ist das Vorliegen des sonographisch bestimmten Gestationsalters und die Kenntnis der Anzahl der Embryonen bzw. Feten. Liegen zum Zeitpunkt der Blutabnahme Befunde vor, deren Abklärung

ein invasives Vorgehen erfordert, sodass das Ziel einer Vermeidung von invasiven Maßnahmen nach f) bzw. g) nicht erreicht werden kann, soll der Test nicht durchgeführt werden.

Der Befund muss eine Angabe enthalten, ob eine hohe oder eine niedrige Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie vorliegt, sofern die Probe auswertbar war. Bei hoher Wahrscheinlichkeit muss der Befund eine Empfehlung zur invasiven Abklärungsdiagnostik enthalten.“

e) Nach Nummer 6. wird folgender Absatz angefügt:

„Aufklärung und Beratung gemäß § 2a Absatz 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 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.“

3. In Anlage 1c II. wird nach Nummer 2. folgender Absatz aufgehoben:

„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 mit dem noch zu fassenden Beschluss zur Aufnahme der Versicherteninformation in die Mu-RL in Kraft.

Die Tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter www.g-ba.de veröffentlicht.

Berlin, den Beschlusdatum

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Entwurf