

Tragende Gründe

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

Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

Vom T. Monat JJJJ

Inhalt

1.	Rechtsgrundlage.....	2
2.	Eckpunkte der Entscheidung.....	2
2.1	Vorgaben zu Beratung und Aufklärung zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen im Beschluss vom 19. September 2019	2
2.2	Versicherteninformation	4
2.3	Übernahme der Versicherteninformation in die Mu-RL.....	4
3.	Beschlussfassung vom 19. September 2019 Anpassungen in den Tragenden Gründen	5
3.1	Korrektur zu den Qualitätsanforderungen	5
3.2	Erläuterung zu den Anforderungen im Studiendesign.....	5
4.	Würdigung der Stellungnahmen	6
5.	Bürokratiekostenermittlung	6
6.	Verfahrensablauf.....	6
7.	Fazit.....	8

1. Rechtsgrundlage

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) überprüft gemäß gesetzlichem Auftrag nach § 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V für die vertragsärztliche Versorgung der gesetzlich Krankenversicherten neue ärztliche Methoden daraufhin, ob der therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit nach gegenwärtigem Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse als erfüllt angesehen werden können. Auf der Grundlage des Ergebnisses dieser Überprüfung entscheidet der G-BA darüber, ob eine neue Methode ambulant zu Lasten der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) erbracht werden darf.

Der Antrag auf Bewertung der Methode der nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13, 18, 21) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V wurde vom Spitzenverband Bund der Krankenkassen, der Kassenärztlichen Bundesvereinigung sowie vom unparteiischen Vorsitzenden und den weiteren unparteiischen Mitgliedern des G-BA am 4. Juli 2016 gestellt.

Die vom G-BA gemäß § 92 Absatz 1 Satz 2 Nr. 4 SGB V beschlossenen Richtlinien über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung (Mutterschafts-Richtlinien [Mu-RL]) regeln die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung einschließlich der Indikationen für die einzelnen Maßnahmen sowie Art, Umfang und Durchführung der Maßnahmen.

Der G-BA hat am 19. September 2019 die Anwendungsmöglichkeiten und -grenzen nicht-invasiver molekulargenetischer Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) zu Lasten der GKV abschließend beraten. Der Beschluss sieht vor, dass ein NIPT-Trisomie 13,18,21 bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken in begründeten Einzelfällen und nach ärztlicher Beratung unter Verwendung einer Versicherteninformation eingesetzt werden kann. Dieser Beschluss tritt erst gemeinsam mit dem nun zu fassenden Beschluss zur Aufnahme der Dokumente der Versicherteninformation in Kraft.

2. Eckpunkte der Entscheidung

2.1 Vorgaben zu Beratung und Aufklärung zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen im Beschluss vom 19. September 2019

Die Anforderungen zur Aufklärung und Beratung, die mit dem Beschluss vom 19. September 2019 in die Mu-RL aufgenommen wurden orientieren sich an den Verpflichtungen, die bereits im Gendiagnostikgesetz (GenDG) vorgegeben sind. Danach hat die verantwortliche ärztliche Person vor Einholung der Einwilligung die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Der betroffenen Person ist nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen.

Bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen des GenDG erfüllt, genetisch zu beraten, soweit diese nicht im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet. Der betroffenen Person ist nach der Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen. Die Beratung er-

folgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis.

Die Bedeutung der Untersuchungsergebnisse ist in verständlicher Form zu erläutern. Die möglichen Folgen einer Entscheidung für diesen Test sind in die Beratung einzubeziehen.

Auch das in den Richtlinien betonte jederzeitige Recht auf Nichtwissen, auch für Teilergebnisse des NIPT-Trisomie 13,18, 21, lehnt sich an die Ausführung des GenDG an.

Die Beratung zur Testdurchführung erfolgt unter der verpflichtenden Verwendung der Versicherteninformation

DKG/GKV-SV/KBV	PatV
(mit diesem Beschluss: Anlage 8 der Mu-RL)	(mit diesem Beschluss: Anlage 8a und 8b der Mu-RL)

zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21.

Die Aufklärung und Beratung gemäß Schwangerschaftskonfliktgesetz erfolgt, da bei einem positiven Testergebnis weitere Handlungsoptionen abzuwägen sind. In der Mu-RL wurde bereits vor den jetzt vorgenommenen Änderungen auf die Vorgaben des Schwangerschaftskonfliktgesetzes bei der Aufklärung und Beratung verwiesen, da auch zuvor durch die im Rahmen dieser Richtlinie durchgeführten Untersuchungen entsprechende Konstellationen zu berücksichtigen waren.

In Ergänzung zur Beratung durch qualifizierte Ärzte und Ärztinnen nach GenDG muss den Schwangeren die Möglichkeit einer Beratung durch Menschen, denen das Leben mit Trisomie aus eigener Erfahrung vertraut ist, aufgezeigt werden. Nur diese können wirklich darüber informieren, was es bedeutet, wenn ihr Kind mit einer Trisomie zur Welt kommt. Die werdende Mutter erhält Informationen über die Besonderheiten beim Leben mit einem Menschen mit Trisomie, aber auch Informationen darüber, inwiefern das Leben mit einem Menschen mit Trisomie eine bereichernde Erfahrung sein kann. Diese Beratung soll bevorzugt durch Eltern von Menschen mit Trisomie erfolgen, hilfsweise durch andere Angehörige oder Angehörigenvertretungen der Selbsthilfe. Um dies zu ermöglichen, ist im Zusammenhang mit der Fragestellung Trisomie im Rahmen der ärztlichen Beratung die Verpflichtung aufgenommen worden, den Hinweis zu geben, dass es die Möglichkeit gibt über die entsprechenden Selbsthilfeorganisationen oder Behindertenverbände mit betroffenen Familien Kontakt aufzunehmen.

Frauen sollen dabei unterstützt werden, eine eigenständige informierte Entscheidung darüber zu treffen, ob sie diese vorgeburtliche genetische Untersuchung für erforderlich halten. Die ärztliche Aufklärung und Beratung über das Wesen, die Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und deren mögliche Befunde hat ausdrücklich ergebnisoffen und in verständlicher Form stattzufinden. Insbesondere ist von Seiten der Ärztin oder des Arztes auch das jederzeitige Recht der Schwangeren auf Nichtwissen, auch für Teilergebnisse des NIPT-Trisomie 13,18, 21, zu betonen.

Im Zusammenhang mit der Fragestellung Trisomie ist von der Ärztin oder dem Arzt auf Kontaktmöglichkeiten mit betroffenen Familien hinzuweisen.

2.2 Versicherteninformation

Für die ärztliche Beratung hat der G-BA das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit (IQWiG) beauftragt, eine Versicherteninformation zu entwickeln: Mit dem getroffenen Beschluss zur NIPT-Trisomie 13, 18, 21 konnte das IQWiG die Erarbeitung der Versicherteninformation abschließen. Dazu gehörte auch eine umfangreiche Nutzerinnentestung der Materialien (vgl. Abschlussbericht „Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik“, IQWiG 2020¹).

Die verpflichtend zu verwendende Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18, 21 berücksichtigt insbesondere die spezifischen Möglichkeiten und die Bedeutung der Ergebnisse der gemäß der Richtlinie eingesetzten Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien.

Sie enthält neben dem Hinweis auf die Freiwilligkeit der Untersuchungen, allgemeine Informationen zu Trisomien, sowie Informationen zur Bedeutung einer Trisomie für das Familienleben und die Häufigkeiten von Trisomien. Im mittleren Teil der Broschüre wird der NIPT-Trisomie 13,18, 21 ausführlich dargestellt. Dies beinhaltet Informationen zur Durchführung der Untersuchungen, allgemeine Informationen zur Bedeutung des Testergebnisses und unter welchen Bedingungen der NIPT-Trisomie 13, 18, 21 von den Krankenkassen übernommen wird. Darüber hinaus wird die Zuverlässigkeit des NIPT-Trisomie 13, 18, 21 beschrieben. Am Ende der Broschüre werden Informationen zur Unterstützung der Entscheidung gegeben und es wird auf weitere Quellen hingewiesen.

PatV
Die dazugehörige allgemeine Versicherteninformation beinhaltet allgemeine Informationen zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik. Sie umfasst neben den gemäß Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik wie dem NIPT, sowie der Fruchtwasseruntersuchung bzw. der Chorionzottenbiopsie, auch Informationen zum Ersttrimesterscreening. Darüber hinaus wird auf die Freiwilligkeit der Untersuchungen hingewiesen. Am Ende der allgemeinen Versicherteninformation wird auf weitere Quellen verwiesen.

2.3 Übernahme der Versicherteninformation in die Mu-RL

Die Versicherteninformation „Bluttest auf Trisomien - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21 - Eine Versicherteninformation“

DKG/GKV-SV/KBV	PatV
wird Anlage 8	sowie die dazugehörige allgemeine Versicherteninformation „Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik) Eine Versicherteninformation“ werden die Anlagen 8a und 8b

1 <https://www.iqwig.de/projekte/p17-01.html>

der Mu-RL.

Diese Versicherteninformation ist gemäß Abschnitt B Nr. 3 Abs. 3 durch die Ärztin oder den Arzt, die oder der die Schwangere vor und nach Durchführung des NIPT aufklärt und berät, als Bestandteil der ärztlichen Leistung verpflichtend zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 oder 21 gemäß dieser Richtlinie zu verwenden und der Versicherten in Schriftform auszuhändigen.

3. Beschlussfassung vom 19. September 2019 | Anpassungen in den Tragenden Gründen

3.1 Korrektur zu den Qualitätsanforderungen

Für die Anforderungen an die vorzulegenden Studienergebnisse zum Nachweis der erforderlichen Testgüte eines einsetzbaren NIPT-Trisomie 13, 18, 21 wurde im Beschluss folgendes festgelegt: Die Studienergebnisse müssen entsprechend den wissenschaftlichen Standards vollständig veröffentlicht worden sein.

In den Tragenden Gründen zum Beschluss vom 19.09.2019 (Abschnitt 2.5.1) wird dazu weiter ausgeführt:

„Entsprechende Studien müssen in einem peer-reviewed Journal veröffentlicht worden sein (z.B. gemäß „Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies“).“

Diese Ausführungen entsprechen nicht dem Beratungsstand des Beschlusses, denn die Anforderung einer Veröffentlichung in einem peer reviewed journal wurden gestrichen.

Folgender Satz ist stattdessen korrekt:

„Die Studienergebnisse zur Testgüte müssen entsprechend den wissenschaftlichen Standards vollständig (z. B. gemäß „Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies“) und für die Öffentlichkeit zugänglich veröffentlicht worden sein. Eine Festlegung zum Ort der Veröffentlichung erfolgt nicht.“

3.2 Erläuterung zu den Anforderungen im Studiendesign

Im Beschluss vom 19.09.2019 wurde in Abschnitt I. f) cc) folgende Regelung beschlossen: „Die Testgüte zur Abklärung der jeweils gegenständlichen Trisomien muss im Rahmen von prospektiv geplanten, verblindeten Studien untersucht worden sein.“

Dazu reicht der G-BA folgende Erläuterungen nach:

Es besteht lediglich die Anforderung einer prospektiven Studienplanung. Weitere Konkretisierungen (außer Verblindung und Publikation) sind an dieser Stelle nicht formuliert worden.

Eine retrospektive Studie zur Testgüte im Sinne einer prospektiv geplanten Re-Analyse von vorliegenden Studienergebnissen oder eingefrorenem Probenmaterial ist hinreichend, wenn weiterhin eine wechselseitige Verblindung der Testbefundungen von Index- und Referenztest, eine prospektiv geplante Grenzwertfestlegung und eine Repräsentativität der Stichprobe für die zu testende Population der Schwangeren sichergestellt ist.

Ein Methodenvergleich im Sinne einer Konkordanzstudie für die Testung des fetalen Merkmals kann ausreichend sein, wenn das Testergebnis des untersuchenden Tests mit einem Referenz-

test bei einem hinreichend hohen Anteil von Patientinnen übereinstimmt und somit nachgewiesen werden kann, dass der zu untersuchende Test die vorgegebenen Grenzen für die Sensitivität und Spezifität erfüllt.

4. Würdigung der Stellungnahmen

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

5. Bürokratiekostenermittlung

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

6. Verfahrensablauf

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
04.07.2016		Antrag des Unparteiischen Vorsitzenden und der weiteren Unparteiischen Mitglieder des G-BA sowie des GKV-Spitzenverbandes und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung auf Bewertung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mu-RL gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V
18.08.2016	G-BA	Aufnahme der Beratungen gemäß 1. Kapitel § 5 Absatz 1 Verfo Beschluss zur Einleitung des Beratungsverfahrens
26.01.2018	UA MB	Beschluss zur Ankündigung des Bewertungsverfahrens gemäß § 135 Absatz 1 SGB V und Einholung erster Einschätzungen gemäß 2. Kapitel § 6 Verfo
		Beauftragung des IQWiG zur Evidenzbewertung der NIPT-Trisomie 13, 18, 21 und Erstellung einer Versicherteninformation über die bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gemäß Mu-RL sowie der Einbindung von Eckpunkten, die sich gegebenenfalls aus einer zukünftigen Änderung der Mu-RL ergeben
16.02.2018	G-BA	Beauftragung des IQWiG zur Erstellung einer Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik
30.04.2018		Vorlage des IQWiG-Abschlussberichtes zum Auftrag S16-06, Version 1.0 zur Nicht invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften
30.05.2018	UA MB	Auftragsgemäße Abnahme (i.S.e. Plausibilitätsprüfung)

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
27.09.2018	UA MB	Bekanntmachung zur Ermittlung von Medizinprodukteherstellern, denen vor Entscheidungen des G-BA Gelegenheit zur Stellungnahme zu geben ist
24.01.2019	UA MB	Bestimmung weiterer stellungnahmeberechtigter Organisationen im Einzelfall <ul style="list-style-type: none"> • Deutscher Ethikrat oder dessen Mitglieder • Gendiagnostik-Kommission
		Abschluss der vorbereitenden Beratungen zur Einleitung des <u>ersten</u> Stellungnahmeverfahrens vor abschließender Entscheidung des G-BA (gemäß 1. Kapitel § 10 VerfO)
22.03.2019	G-BA	Bestimmung weiterer stellungnahmeberechtigter Organisationen: <ul style="list-style-type: none"> • Deutscher Ethikrat oder dessen Mitglieder • Gendiagnostik-Kommission
		Beschluss zur Einleitung des Stellungnahmeverfahrens (1. Stufe) vor abschließender Entscheidung des G-BA (gemäß 1. Kapitel § 10 VerfO)
27.06.2019	UA MB	Mündliche Anhörung und Würdigung der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen des Stellungnahmeverfahrens (1. Stufe)
22.08.2019	UA MB	Abschluss der vorbereitenden Beratungen
05.09.2019	UA MB	Abschließende Beratung; im Ergebnis mit einer Beschlussempfehlung für das Plenum am 19. September 2019
19.09.2019	G-BA	Abschließende Beratungen zur Evidenzbewertung der NIPD und Beschlussfassung (1. Stufe)
26.11.2019		Mitteilung des Ergebnisses der gemäß § 94 Abs. 1 SGB V erforderlichen Prüfung des Bundesministeriums für Gesundheit
03.12.2020		Vorlage des IQWiG-Abschlussberichtes zum Auftrag S17-01, Version 1.0 zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
25.02.2021	UA MB	Abstimmung der Zeitplanung für die zweite Beratungsstufe
15.04.2021	G-BA	Entscheidung, ob das Stellungnahmeverfahren zur zweiten Beratungsstufe öffentlich durchgeführt wird
22.04.2021	UA MB	Beschluss zur Einleitung des Stellungnahmeverfahrens (2. Stufe) vor abschließender Entscheidung des G-BA (gemäß 1. Kapitel § 10 Verfo)
<i>TT.MM.JJJJ</i>	UA MB	Mündliche Anhörung und Würdigung der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen des Stellungnahmeverfahrens (2. Stufe)
<i>TT.MM.JJJJ</i>	UA MB	Abschließende Beratung
<i>TT.MM.JJJJ</i>	Plenum	Abschließende Beratungen zur Aufnahme der Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik in die Mu-RL (2. Stufe)
<i>TT.MM.JJJJ</i>		<i>Veröffentlichung im Bundesanzeiger</i>
<i>TT.MM.JJJJ</i>		<i>Inkrafttreten (2. Stufe)</i>

7. Fazit

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

Berlin, den T. Monat JJJJ

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende
Prof. Hecken