

Zusammenfassende Dokumentation



Gemeinsamer
Bundesausschuss

Beratungsverfahren Methodenbewertung
Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL):

**Nicht-invasive 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**

und

**Aufnahme einer Versicherteninformation zur
Durchführung des NIPT 13,18,21**

Stand: 3. August 2021

Unterausschuss Methodenbewertung
des Gemeinsamen Bundesausschusses

Korrespondenzadresse:

Gemeinsamer Bundesausschuss
Abteilung Methodenbewertung und Veranlasste Leistungen

Postfach 12 06 06

10596 Berlin

Tel.: +49 (0)30 – 275 838 - 0

Internet: www.g-ba.de

Inhaltsverzeichnis

Abkürzungsverzeichnis	6
Inhalt der Anlagen (erste und zweite Stufe) zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes)	7
A Tragende Gründe und Beschluss zur Durchführung des NIPT- Trisomie 13,18,21	9
A-1 Rechtsgrundlage	9
A-2 Eckpunkte der Entscheidung	9
A-2.1 Medizinische Grundlagen	9
A-2.2 Beschreibung der Methode	10
A-2.3 Bewertung der Testgüte von NIPT	10
A-2.4 Bewertung der medizinischen Notwendigkeit.....	10
A-2.5 Regelungen zur Qualitätssicherung	11
A-2.5.1 Festlegung einer Mindesttestgüte.....	11
A-2.5.2 Durchführungsbestimmungen.....	12
A-2.5.3 Aufklärung und Beratung.....	12
A-2.6 Weitere Änderungen	13
A-2.7 Bewertung der Wirtschaftlichkeit.....	14
A-3 Würdigung der Stellungnahmen	14
A-4 Bürokratiekostenermittlung.....	14
A-5 Verfahrensablauf	15
A-6 Fazit.....	16
A-7 Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses	17
A-8 Anhang.....	22

A-8.1	Antrag zur Bewertung der Methode Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V	22
A-8.2	Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Abs. 1 SGB V	23
B	Tragende Gründe und Beschluss zur Aufnahme einer Versicherteninformation	24
B-1	Rechtsgrundlage	24
B-2	Eckpunkte der Entscheidung	24
B-2.1	Aufnahme der Versicherteninformation in die Mutterschaft-Richtlinie	24
B-2.1.1	Vorgaben zu Beratung und Aufklärung zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen im Beschluss vom 19. September 2019	24
B-2.1.2	Versicherteninformation	25
B-2.1.3	Übernahme der Versicherteninformation in die Mu-RL	26
B-2.2	Aufnahme eines deklaratorischen Hinweises zu datenschutzrechtlichen Vorgaben	26
B-3	Beschlussfassung vom 19. September 2019 Anpassung in den Tragenden Gründen	27
B-3.1	Korrektur zu den Qualitätsanforderungen.....	27
B-3.2	Erläuterung zu den Anforderungen im Studiendesign	27
B-4	Würdigung der Stellungnahmen	28
B-5	Bürokratiekostenermittlung.....	28
B-6	Verfahrensablauf	28
B-7	Fazit.....	30
B-8	Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses	31
B-9	Anhang.....	32
B-9.1	Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung	32

B-9.2 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Abs. 1 SGB V	33
C Sektorenübergreifende Bewertung von Nutzen und medizinischer Notwendigkeit	34
C-1 Einleitung	34
C-2 Medizinische Grundlagen	34
C-3 Beschreibung der Methode	35
C-4 Sektorenübergreifende Bewertung des Nutzens	35
C-4.1 Bewertung der Testgüte von NIPT	35
C-5 Sektorenübergreifende Bewertung der medizinischen Notwendigkeit	35
C-6 Regelungen zur Qualitätssicherung	36
C-6.1 Festlegung einer Mindesttestgüte	36
C-6.2 Durchführungsbestimmungen	37
C-6.3 Aufklärung und Beratung	37
C-7 Weitere Änderungen	38
C-8 Zusammenfassung der sektorenübergreifenden Bewertung des Nutzens und der medizinischen Notwendigkeit	39
C-9 Anhang	40
C-9.1 Ankündigung des Bewertungsverfahrens.....	40
C-9.1.1 Ankündigung des Bewertungsverfahrens im Bundesanzeiger vom 26. Januar 2017.....	40
C-9.1.2 Fragebogen zur strukturierten Einholung erster Einschätzungen.....	40
C-9.1.3 Übersicht der eingegangenen Einschätzungen.....	40
C-9.2 Beauftragung des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften	40
C-9.3 Abschlussbericht des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften.....	40
C-9.4 Auftragsgemäße Annahme des Abschlussberichtes des IQWiG.....	40

C-9.5	Beauftragung des IQWiG zur Erstellung einer Versicherteninformation über die bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gemäß Mu-RL.....	40
C-9.6	Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Recherche zu empirischen Daten aus dem deutschen Versorgungskontext zu invasiven Eingriffen in der Schwangerschaft.....	41
C-9.7	Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Qualitätsanforderungen der Anwendung der NIPD in Ländern außerhalb Deutschlands.....	41
C-9.8	Abschlussbericht des IQWiG zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik	41
C-9.9	Auftragsgemäße Annahme des Abschlussberichtes des IQWiG.....	41
A	Sektorspezifische Bewertung der Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit in der vertragsärztlichen Versorgung.....	42
A-1	Einleitung.....	42
A-2	Sektorspezifische Bewertung der Notwendigkeit in der vertragsärztlichen Versorgung	42
A-3	Sektorspezifische Bewertung der Wirtschaftlichkeit in der vertragsärztlichen Versorgung.....	42
B	Stellungnahmeverfahren vor Entscheidung des G-BA	43
B-1	Stellungnahmeverfahren zur Anwendung des NIPT 13,18,21 bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken.....	43
B-1.1	Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen.....	43
B-1.2	Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens	43
B-1.3	Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer	43
B-1.4	Übersicht über die Abgabe von Stellungnahmen	44
B-1.4.1	Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde	44
B-1.4.2	Nicht zur Stellungnahme berechtigte Institutionen/Organisationen	45
B-1.5	Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens	46
B-1.6	Schriftliche Stellungnahmen	47
B-1.6.1	Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen der stellungnahmeberechtigten und nicht stellungnahmeberechtigten Institutionen / Organisationen	47
B-1.6.2	Auswertung der verfristet eingegangenen Stellungnahmen	47

B-1.7 Mündliche Stellungnahmen	48
B-1.7.1 Teilnahme an der Anhörung und Offenlegung von Interessenkonflikten	48
B-1.7.2 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen	50
B-1.8 Würdigung der Stellungnahmen	51
B-1.8.1 Position DKG, KBV und GKV-SV	51
B-2 Stellungnahmeverfahren zur Aufnahme der Versicherteninformation zur Durchführung des NIPT 13,18,21	53
B-2.1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen	53
B-2.2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens	53
B-2.3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer	53
B-2.4 Übersicht über die Abgabe von Stellungnahmen	54
B-2.4.1 Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde	54
B-2.4.2 Nicht zur Stellungnahme berechnigte Institutionen/Organisationen, die unaufgefordert Unterlagen eingereicht haben	55
B-2.5 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens	56
B-2.6 Schriftliche Stellungnahmen	57
B-2.6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen der stellungnahmeberechtigten und nicht stellungnahmeberechtigten Institutionen / Organisationen	57
B-2.6.2 Auswertung der verfristet eingegangenen Stellungnahmen	57
B-2.7 Mündliche Stellungnahmen	58
B-2.7.1 Teilnahme an der Anhörung und Offenlegung von Interessenkonflikten	58
B-2.7.2 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen	60
B-2.8 Würdigung der Stellungnahmen	61
C Gesamtbewertung in der vertragsärztlichen Versorgung	64
D Bürokratiekostenermittlung	65

Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	Bedeutung
BAnz	Bundesanzeiger
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
DKG	Deutsche Krankenhausgesellschaft
ETS	Erst-Trimester-Screening
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GenDG	Gendiagnostikgesetz
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
GKV-SV	Spitzenverband Bund der Krankenkassen
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
KBV	Kassenärztliche Bundesvereinigung
Mu-RL	Mutterschafts-Richtlinien
NIPD	Nicht-invasive Pränataldiagnostik
NIPT	Nicht-invasiver Pränataltest
PatV	Patientenvertretung
SGB V	Sozialgesetzbuch (SGB) Fünftes Buch (V)
UA MB	Unterausschuss Methodenbewertung
VerfO	Verfahrensordnung des G-BA

Inhalt der Anlagen (erste und zweite Stufe) zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes)

Die Anlagen zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) sind unter www.g-ba.de abrufbar und umfassen folgenden Inhalt:

Anlage zur ersten Stufe der Beschlussfassung

- 1. Antrag zur Bewertung der Methode Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V**
- 2. Ankündigung des Bewertungsverfahrens im Bundesanzeiger vom 26. Januar 2017**
 - a. Fragebogen zur strukturierten Einholung erster Einschätzungen
 - b. Übersicht der eingegangenen Einschätzungen
- 3. Beauftragungen des IQWiG**
 - a. Beauftragung des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften
 - b. Konkretisierung der Beauftragung zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes
 - c. Abschlussbericht des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften
 - d. Beauftragung des IQWiG zur Erstellung einer Versicherteninformation über die bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gemäß Mutterschafts-Richtlinien
 - e. Konkretisierung der Beauftragung zur Erstellung einer Versicherteninformation
- 4. Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Recherche zu empirischen Daten aus dem deutschen Versorgungskontext zu invasiven Eingriffen in der Schwangerschaft**
- 5. Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Qualitätsanforderungen der Anwendung der NIPD in Ländern außerhalb Deutschlands**
- 6. Beschluss gewillkürte Stellungnahmeberechtigte vom 22. März 2019**
- 7. Unterlagen zur Einleitung des Stellungnahmeverfahrens**
 - a. Beschlussentwurf zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien
 - b. Auszug des Fließtextes der Richtlinie zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien
 - c. Tragende Gründe zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien
- 8. Schriftliche Stellungnahmen zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Stufe 1)**
- 9. Wortprotokoll der Anhörung am 27. Juni 2019 (Stufe 1)**

10. Auswertungstabelle der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen

Anlage zur zweiten Stufe der Beschlussfassung

- 1. Abschlussbericht des IQWiG | Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik**
- 2. Unterlagen zur Einleitung des Stellungnahmeverfahrens**
 - a. Beschlussentwurf zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien
 - b. Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik – allgemeiner Teil
 - c. Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik – spezifischer Teil
 - d. Tragende Gründe zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinie
- 3. Schriftliche Stellungnahmen zur Änderung der Mutterschafts-Richtlinien**
- 4. Wortprotokoll der Anhörung am 24. Juni 2021**
- 5. Auswertungstabelle der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen**
- 6. Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Abs. 1 SGB V**

A Tragende Gründe und Beschluss zur Durchführung des NIPT-Trisomie 13,18,21

A-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) 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.

A-2 Eckpunkte der Entscheidung

A-2.1 Medizinische Grundlagen¹

Die Trisomien 13 (Patau-Syndrom), 18 (Edward-Syndrom) und 21 (Down-Syndrom) gehören zu den autosomalen Aneuploidien. Sie zeichnen sich durch eine numerische Abweichung des normalerweise doppelten Chromosomensatzes aus. Die Ausprägung der Symptomatik und der Fehlbildungen ist bei diesen 3 Aneuploidien unterschiedlich.

Für die Trisomien 13 und 18 berichtet beispielsweise die Organisation EUROCAT (European Surveillance of congenital Anomalies) eine mittlere Inzidenz von 2,09 respektive 5,67 pro 10 000 Schwangerschaften für die Jahre 2011 bis 2015. Lebend geborene Kinder haben eine ungünstige Prognose. Eine kanadische Studie berichtet von einer medianen Überlebenszeit von 12,5 Tagen für Kinder mit Trisomie 13 und von 9 Tagen für Kinder mit Trisomie 18. Knapp 19,8 % der in dieser Studie beobachteten Kinder mit Trisomie 13 erreichten das 1. Lebensjahr und 12,9 % das 10. Lebensjahr. Für Kinder mit Trisomie 18 werden in dieser Studie die 1-Jahres- und die 10-Jahres-Überlebensrate mit 12,6 % und 9,8 % angegeben. Für das Down-Syndrom berichtet die EUROCAT eine Inzidenz von 23,88 pro 10 000 Schwangerschaften für die Jahre 2011 bis 2015. Die Prognose ist deutlich besser als diejenige bei den Trisomien 13 und 18. Die mediane Lebenserwartung liegt bei über 50 Jahren. Im Ausprägungsgrad weisen die Symptomatik und die Fehlbildungen starke Unterschiede auf. Die freie Trisomie ist die häufigste Form der Trisomie 21 mit etwa 95 % der Fälle, daneben stehen die Formen Translokationstrisomie und Mosaiktrisomie.

Aneuploidien sind bereits pränatal durch die Chromosomenanalyse kindlicher Zellen diagnostizierbar. Dazu können mittels invasiver Verfahren Proben kindlichen Gewebes gewonnen werden. Die gebräuchlichsten Verfahren hierzu sind die Amniozentese (AC) und

¹ In Anlehnung an den Abschlussbericht vom IQWiG S16-06, Stand: 30.04.2018

die Chorionzottenbiopsie (CVS), die ab der 16. respektive 12. Schwangerschaftswoche (SSW) post menstruationem (p. m.) durchgeführt werden können. Mütterliche Komplikationen werden als sehr selten beschrieben. Die häufigste fetale Komplikation ist die eingriffsbedingte Fehlgeburt. Ihre Rate wird zum Beispiel im Informationsmaterial der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) mit 0,5 bis 2 % angegeben; die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. (DEGUM) geht von einer Spanne zwischen 0,2 und 1 % aus.

A-2.2 Beschreibung der Methode²

Bei dem NIPT im Sinne dieses Beschlusses handelt es sich um Tests, bei denen durch die molekulargenetische Analyse zellfreier fetaler DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut das Risiko der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 bestimmt werden kann. Dabei werden bei kommerziellen Tests unterschiedliche Verfahren angewendet, zum Beispiel Random massively parallel Sequencing (rMPS), Digital Analysis of selected Regions (DANSR) und die SNP-Analyse (SNP: Single Nucleotide Polymorphism). Laut Herstellerbeschreibung kann der NIPT ab der 10. SSW p. m. eingesetzt werden. Der NIPT ist bislang als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) erhältlich.

Die invasive Testung (auch) auf Aneuploidien ist seit 1975 Bestandteil der Mu-RL. In diesem Rahmen wird die Indikation (auch) für invasive pränatale Diagnostik an das Vorliegen einer Risikoschwangerschaft gebunden, die nicht abschließend definiert wird.

Für die Trisomien 13, 18 und 21 gibt es keine kurativen Therapien. Für körperliche Fehlbildungen, beispielsweise Duodenalatresien oder Herzfehler, besteht zum Teil die Möglichkeit operativer Korrekturen, im Übrigen erfolgt die Therapie symptomatisch; für Kinder mit Downsyndrom haben sich spezifische (Früh-)Förderangebote etabliert.

A-2.3 Bewertung der Testgüte von NIPT

Gemäß IQWiG-Abschlussbericht liegen die Sensitivität und die Spezifität des NIPT zur Erkennung der Trisomie 21 bei 99,13 % (95 %-KI: [97,39 %; 99,72 %]) und 99,95 % (95 %-KI: [99,88 %; 99,98 %]). Der mögliche Einfluss von Testversagern blieb bei den Berechnungen unberücksichtigt, womit die Sensitivität oder die Spezifität des NIPT möglicherweise überschätzt wurde. Für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 konnte die Sensitivität nicht robust geschätzt werden.

Für die Spezifität der Tests auf Trisomien 13 und 18 hingegen liegen robuste Belege aufgrund enger Konfidenzintervalle vor: Diese beträgt für die Testung auf Trisomie 13 99,97 % (95 %-KI: [99,88 %; 99,99 %]) und für die Testung auf Trisomie 18 99,94 % (95 %-KI: [99,87 %; 99,97 %]).

Aus diesen Angaben wurden die entsprechenden Parameter für diesen Beschluss abgeleitet.

A-2.4 Bewertung der medizinischen Notwendigkeit

Die medizinische Notwendigkeit des NIPT gründet einerseits auf der Invasivität der Materialgewinnung bei den bisherigen diagnostischen Vorgehensweisen und andererseits auf der in der Bewertung ermittelten Testgüte. Die hohe Spezifität vermindert die Wahrscheinlichkeit, dass durch falsch positive Ergebnisse unnötige invasive Abklärungsmaßnahmen induziert werden. Die hohe Sensitivität erlaubt es, bei negativem Ergebnis auf invasive Testverfahren zu verzichten. Allerdings ist die Sensitivität bei den Trisomien 13 und 18 (aufgrund ihrer Seltenheit) weniger robust einschätzbar als bei der Trisomie 21.

Die medizinische Notwendigkeit einer Diagnostik bezüglich des Vorliegens einer Trisomie kann sich im Rahmen der ärztlichen Betreuung während der Schwangerschaft in der Auseinandersetzung der Schwangeren mit ihrem individuellen Risiko zum Vorliegen einer

² In Anlehnung an den Abschlussbericht vom IQWiG S16-06, Stand: 30.04.2018

Trisomie ergeben. Dabei kommt es weder auf das quantifizierte Risiko an, das grundsätzlich mit dem Alter der Schwangeren ansteigt, noch lässt sich eine Risikoschwelle, mit der eine weitergehende diagnostische Klärung geboten erscheint, prospektiv festlegen. Vielmehr kann die Schwangere auch erst durch die mit der Schwangerschaft verbundene Änderung der Lebenslage und die im Rahmen der Schwangerenbetreuung intensiviertere Aufmerksamkeit bezüglich möglicher Risiken in eine Situation geraten, in der die Klärung der Frage geboten ist, ob durch die Schwangerschaft und deren Folgen eine für die Schwangere schwerwiegende Beeinträchtigung des seelischen Gesundheitszustandes oder eine Belastung erwächst. Diese kann angesichts der individuellen Umstände der Schwangeren so schwer und außergewöhnlich sein, dass sie die zumutbare Obergrenze übersteigt.

Um sicherzustellen, dass der NIPT nicht - wie eine Reihenuntersuchung - allein aufgrund eines statistisch erhöhten Risikos für eine Trisomie 13, 18 oder 21 durchgeführt werden kann, wurde die Regelung in Abschnitt B. Nummer 3. e) Satz 2 aufgenommen.

Um eine informierte Auseinandersetzung mit dieser Situation zu ermöglichen, sieht die Mu-RL seit 1975 die invasive Materialgewinnung zur zytogenetischen Diagnostik vor. Der dazu nötige Eingriff ist mit einem Schadenspotential verbunden. Der schwerwiegendste Schaden ist eine Fehlgeburt, welche in 0,5 bis 1% (Tabor et al. 2010) der Fälle auftreten kann. Durch die Anwendung eines NIPT mit der im Beschluss geforderten Testgüte kann die nachfolgende invasive Diagnostik entfallen, sofern durch die robuste Einschätzung über das Nichtvorliegen einer Trisomie weitere Konsequenzen für den Schwangerschaftsverlauf nicht mehr gegeben sind. Weist das Ergebnis des NIPT auf das Vorliegen einer Trisomie hin, ist, sofern deswegen eine Beendigung der Schwangerschaft eine sich daraus ergebende Handlungsoption darstellt, die weiterführende Diagnostik mit invasiver Materialgewinnung indiziert.

A-2.5 Regelungen zur Qualitätssicherung

A-2.5.1 Festlegung einer Mindesttestgüte

Die Anwendung des NIPT zur Klärung der Frage einer Trisomie 13, 18 oder 21 kann erfolgen, wenn dadurch im Rahmen dieser Fragestellung die Durchführung einer Amniozentese oder einer Chorionzottenbiopsie auf eine möglicherweise erforderliche Bestätigungsdiagnostik beschränkt bleiben kann.

Dies ist dann erreichbar, wenn die verwendeten Verfahren des NIPT eine Mindesttestgüte aufweisen.

Es sollen daher Tests verwendet werden, die für die Testung der Trisomie 21 eine Sensitivität von mindestens 97 % und eine Spezifität von mindestens 99 % und für die Trisomie 13 und 18 eine Spezifität von mindestens 99 % aufweisen. Die Grenzen stellen das gerundete untere Konfidenzintervall der Ergebnisse des IQWiG-Abschlussberichtes dar. Entsprechende Studien müssen in einem peer-reviewed Journal veröffentlicht worden sein (z.B. gemäß "Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies"³).

Es dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, die die Validität ihrer Ergebnisse durch eine Qualitätssicherung absichern. Die Qualitätssicherung obliegt damit dem Anbieter des Testverfahrens. Dieser muss durch ein geeignetes Verfahren nachweisen, dass die ärztliche Fragestellung gemäß der Anerkennung der Methode beantwortet wird.

Bei der Etablierung eines Qualitätssicherungssystems sollte die DIN ISO 15189 Berücksichtigung finden. So sind auch Maßnahmen zu treffen, die eine ausreichende Qualität der zu analysierenden Probe sicherstellen.

³ (<http://www.equator-network.org/wp-content/uploads/2015/03/STARD-2015-checklist.pdf>)

A-2.5.2 Durchführungsbestimmungen

Um den NIPT gemäß Herstellerangaben durchführen zu können, ist die sonografische Bestimmung des Gestationsalters und die Bestimmung der Anzahl der Embryonen bzw. Feten erforderlich.

Die Vorgaben zur Übermittlung des Testergebnisses nach B. Nummer 3 Absatz 2 Abschnitt 4 beziehen sich auf die Inhalte des Befundes der vom Labor an den anfordernden Arzt oder die Ärztin versandt wird. Die formulierten Anforderungen stützen sich auf eine im Auftrag des G-BA erstellte Synopse zu Qualitätsanforderungen der Anwendung des NIPT in Ländern außerhalb Deutschlands (siehe auch Zusammenfassende Dokumentation, Abschnitt B-9.7).

Liegen bereits auffällige Befunde vor, die ohnehin eine invasive Abklärungsdiagnostik erforderlich erscheinen lassen, kann das Ziel einer Vermeidung dieser Maßnahmen durch den NIPT nicht erreicht werden. Daher kann in diesen Fällen kein NIPT im Rahmen der Mu-RL durchgeführt werden.

A-2.5.3 Aufklärung und Beratung

Die Anforderungen zur Aufklärung und Beratung in der Richtlinie orientieren sich an den Verpflichtungen, die bereits im Gendiagnostikgesetz (GenDG)⁴ 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 erfolgt 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, lehnt sich an die Ausführung des GenDG an.

Die Beratung zur Testdurchführung erfolgt unter der verpflichtenden Verwendung der Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21. Die Versicherteninformation selbst wird in einem zweiten Schritt nach dem Beschluss zur Anwendung des NIPT als Anlage der Mu-RL beraten werden und in einem folgenden Stellungnahmeverfahren vorgelegt. Der Beschluss zur Anwendung des NIPT tritt erst mit dem noch zu fassenden Beschluss zur Erweiterung der Mu-RL mit der Anlage X (Versicherteninformation) in Kraft.

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

⁴ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG) vom 31.07.2009 (BGBl. I S.2529, ber. S. 3672, zuletzt geändert durch Art. 2 Abs. 1 G vom 04.11.2016 (BGBl. I S. 2460))

durch die im Rahmen dieser Richtlinie durchgeführten Untersuchungen entsprechende Konstellationen zu berücksichtigen waren. Diese Passage wurde nun prominenter platziert und von Anlage 1c in den Teil B. Nummer 6. verschoben.

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.

Neben den in die Richtlinie aufgenommenen Regelungen zur Qualitätssicherung gelten unverändert die Regelungen der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen.

A-2.6 Weitere Änderungen

Gegenstand des aktuellen Beschlussvorhabens ist die Anwendung des NIPT, welche insbesondere mit der Ergänzung von Buchstabe e) in Teil B. Nummer 3 (neu). umgesetzt wird. Im Zuge dieser Ergänzung der Mu-RL leiten sich darüber hinaus folgende sprachliche Anpassungen ab:

- Formulierungen mit dem Wortstamm „graph“ wurden gemäß neuer deutscher Rechtschreibung in den gesamten Mu-RL zu „graf“ verändert, dies trifft auf folgende Abschnitte der Mu-RL zu: A. Nummer 5., A. Nummer 6., A. Nummer 9., B. Nummer 3. (neu) b) und c) sowie Anlage 1 (a-d) und Anlage 2
- In Abschnitt A Nummer 6 wurde nach dem Satz
„Ergibt sich aus den Screening-Untersuchungen – gegebenenfalls einschließlich der Kontrolluntersuchungen – die Notwendigkeit zu einer weiterführenden sonografischen Diagnostik, auch mit anderen sonografischen Verfahren, sind diese Untersuchungen ebenfalls Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge, aber nicht mehr des Screenings.“
der Satz „Dies gilt auch für Untersuchungen nach B. Nummer 3.“ ergänzt. Dies dient der Klarstellung, inwiefern die Teile A und B voneinander abzugrenzen sind und dass die Regelungen in B. Nummer 3 (neu) nicht zum Screening gehören.
- Änderung der Überschrift in Kapitel B der Mu-RL zur präziseren Begriffsbestimmung des Terminus „Risikoschwangerschaft“ in „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf sowie Schwangerschaften mit besonderen Risiken (und Risikogeburten)“ und zur Klärung, dass B. Nummer 1 und B. Nummer 3 (neu) nicht direkt aufeinander bezogen sind.
- In der Einleitung von Teil B. Nummer 1 wird definiert, welche anamnestischen Besonderheiten und Befunde zur Feststellung einer Schwangerschaft mit besonderem Überwachungsbedarf führen können. Mit der Ergänzung wird nun präzisiert, dass dies „nach ärztlicher Beurteilung im konkreten Einzelfall“ erfolgen soll. Die Änderungen der Überschriften in Teil B. Nummer 1 Abschnitt I. und II. zielen auf eine bessere Verständlichkeit ab.
- Die Änderungen der Einleitung in Teil B. Nummer 3 (neu) Absatz 1 enthalten die Klarstellung, dass im Einzelfall eine Schwangerschaft mit besonderen Risiken oder bei Abklärungsbedarf von Auffälligkeiten festgestellt werden kann, sowie notwendige

Vorgaben, die in Zusammenhang mit der Anwendung des NIPT unter Buchstabe e) Beachtung finden müssen. Dazu gehört der Verweis auf die Vorgaben des GenDG.

- Die Streichung des Halbsatzes in der Klammer zu B. Nummer 3. (neu) c) zu den nicht routinemäßig in der Schwangerschaftsvorsorge durchzuführenden kardioto-kographischen Untersuchungen ist eine Folgeänderung, die sich aus der Anpassung der Präambel in Teil B. Nummer 4. ergibt.
- Im Zuge der begrifflichen Präzisierungen wurde der Inhalt aus der bisherigen Regelung in B. Nummer 3, in der es um die Untersuchungsfrequenz bei Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf (vorher: „Risikoschwangerschaften“) geht, in den dafür vorgesehenen Teil B. Nummer 1 geschoben, ohne diesen inhaltlich zu ändern.
- die Regelungen unter B. wurden insgesamt an die neuen Nummerierungen angepasst.

A-2.7 Bewertung der Wirtschaftlichkeit

Die beantragte Methode stellt bisher noch keinen Bestandteil der vertragsärztlichen Versorgung in Deutschland dar. Daher fehlen weitgehend valide Daten zur Einschätzung der Wirtschaftlichkeit.

Es ist davon auszugehen, dass eine unter bestimmten Voraussetzungen in der Versorgung angewandte nicht-invasive Pränataldiagnostik hinsichtlich einer fetalen Aneuploidie zu Mehrkosten führen wird. Gleichzeitig ist davon auszugehen, dass die Kosten für die Anwendung der Methoden Amniozentese und Chorionzottenbiopsie, verbunden mit einer Verringerung der eingriffsbezogenen Komplikationen, sinken werden.

A-3 Würdigung der Stellungnahmen

Eine detaillierte Darstellung der Würdigung der Stellungnahmen findet sich in der Zusammenfassenden Dokumentation zum Beschluss (Abschnitt D-8).

A-4 Bürokratiekostenermittlung

Gemäß § 91 Absatz 10 SGB V ermittelt der G-BA die infolge seiner Beschlüsse zu erwartenden Bürokratiekosten und stellt diese in den Beschlussunterlagen nachvollziehbar dar. Hierzu identifiziert der G-BA gemäß Anlage II 1. Kapitel VerfO die in den Beschlusssentwürfen enthaltenen neuen, geänderten oder abgeschafften Informationspflichten für Leistungserbringer.

Nach dem vorliegenden Beschluss wird die Mu-RL im nächsten Schritt um eine neue Informationspflicht erweitert. Die Empfehlungen zur Qualitätssicherung gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 Nummer 2 SGB V zu Untersuchungen an fetaler DNA gemäß B. Nummer 3 (neu) e) sehen vor, dass die Ärztin bzw. der Arzt zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21 eine Versicherteninformation (Anlage X) zu verwenden hat. Aufklärung und Beratung als solche zählen nicht zu den Informationspflichten im Sinne des Standardkosten-Modells. Allerdings entsteht den Leistungserbringern Aufwand durch die Beschaffung und Bevorratung der schriftlichen Informationsmaterialien. Dieser Aufwand entspricht jedoch in erster Linie einem aus inhaltlichen Vorgaben resultierenden Erfüllungsaufwand, welcher vom G-BA nicht zu quantifizieren ist.

A-5 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 NIPD 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), gemäß 2. Kapitel § 8 Absatz 1 lit. b) Spiegelstrich 3 Verfo
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)

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
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 / Auflage
20.12.2019		Veröffentlichung im Bundesanzeiger
<i>TT.MM.JJJJ</i>		<i>Inkrafttreten (1. Stufe) erfolgt mit Inkrafttreten der Versicherteninformation</i>

A-6 Fazit

Im Ergebnis des umfassenden Abwägungsprozesses gemäß 2. Kapitel § 13 der VerfO erkennt der G-BA im Rahmen der in den Richtlinien benannten Indikation den Nutzen der Methode sowie deren medizinische Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit gemäß § 135 Abs. 1 Satz 1 SGB V an. Auf Basis dieses Beschlusses erstellt das IQWiG eine Versicherteninformation, die als Grundlage für eine entsprechende Anlage X der Mu-RL dienen soll. Nach einem zweiten Stellungnahmeverfahren einschließlich dieser Anlage X soll das Beratungsverfahren abgeschlossen werden.

Der Beschluss zur Anwendung des NIPT tritt erst mit dem Inkrafttreten dieses noch zu fassenden Beschlusses zur Erweiterung der Mu-RL mit der Anlage X (Versicherteninformation) in Kraft.

Berlin, den 19. September 2019

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

A-7 Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses

Veröffentlicht im BAnz am 20. Dezember 2019

Zusammenfassende Dokumentation

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 27.03.1986 Nr. 60a), 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 Teil 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 B. Nummer 3.“
 12. Teil 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 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 Anlage 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 veröffentlicht.

Berlin, den 19. September 2019

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

A-8 Anhang

A-8.1 Antrag zur Bewertung der Methode Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V

Der Antrag auf Bewertung gemäß § 135 Absatz 1 SGB V der drei Unparteiischen, des GKV-SV und der KBV ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

Der Begriff der „Risikoschwangerschaft“ wurde im Beratungsverfahren durch spezifischere Formulierungen ersetzt.

A-8.2 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Abs. 1 SGB V

26/11/2019 13:06 EMPFANGEN 26/11/2019 13:06 +4930275838105 GEM. BUNDESAUSSCHUSS
030184413788 BMG REFERAT 213 S. 01/01



**Bundesministerium
für Gesundheit**

Bundesministerium für Gesundheit, 11055 Berlin

**Gemeinsamer Bundesausschuss
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin**

Dr. Josephine Tautz
Ministerialrätin
Leiterin des Referates 213
"Gemeinsamer Bundesausschuss,
Strukturierte Behandlungsprogramme
(DMP), Allgemeine medizinische Fragen in
der GKV"

HAUSANSCHRIFT Friedrichstraße 108, 10117 Berlin
POSTANSCHRIFT 11055 Berlin
TEL +49 (0)30 18 441-4514
FAX +49 (0)30 18 441-3788
E-MAIL 213@bmg.bund.de
INTERNET www.bundesgesundheitsministerium.de

vorab per Fax: 030 - 275838105

Berlin, 26. November 2019
AZ 213 - 21432 - 05

**Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses gem. § 91 SGB V vom 19. September 2019
hier: 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**

Sehr geehrte Damen und Herren,

der von Ihnen gemäß § 94 SGB V vorgelegte o. g. Beschluss vom 19. September 2019 über eine
Änderung der Mutterschafts-Richtlinien wird nicht beanstandet.

Mit freundlichen Grüßen
Im Auftrag

Dr. Josephine Tautz

U-Bahn U 6:
S-Bahn S1, S2, S3, S7:
Straßenbahn M 1

Oranienburger Tor
Friedrichstraße

B Tragende Gründe und Beschluss zur Aufnahme einer Versicherteninformation

B-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.

B-2 Eckpunkte der Entscheidung

B-2.1 Aufnahme der Versicherteninformation in die Mutterschaft-Richtlinie

B-2.1.1 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 erfolgt 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 (mit diesem Beschluss: Anlage 8 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.

B-2.1.2 Versicherteninformation

Der G-BA hatte das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit (IQWiG) am 16. Februar 2017 beauftragt, bereits während der laufenden Methodenbewertung zum NIPT-Trisomie 13,18,21, zunächst mit einem allgemeinen Teil einer Versicherteninformation zu in Deutschland versorgungsrelevanten, insbesondere gemäß Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder deren Dispositionen zu beginnen. Dies konnte losgelöst von der zu diesem Zeitpunkt nicht entschiedenen Aufnahme des NIPT-Trisomie 13, 18, 21 umgesetzt werden, da dessen Aufnahme in die Mu-RL keine grundsätzliche Änderung der Regelungszintention der Mu-RL darstellt. Eine entsprechende Diagnostik mit den in der Mu-RL enthaltenden Möglichkeiten der Probengewinnung war auch zuvor impliziert.

Für die ärztliche Beratung im Falle der möglichen Anwendung des NIPT-Trisomie 13, 18, 21 hat der G-BA das IQWiG beauftragt, den spezifischen Teil der Versicherteninformation zu entwickeln: Mit dem getroffenen Beschluss zur NIPT-Trisomie 13, 18, 21 vom 19. September 2019 konnte das IQWiG auch die Erarbeitung dieser Versicherteninformation abschließen. Dazu gehörte auch eine umfangreiche

Nutzerinnentestung der Materialien (vgl. Abschlussbericht „Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik“, IQWiG 2020⁵).

Die verpflichtend zu verwendende spezifische Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18, 21 berücksichtigt insbesondere die 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, Informationen zur Aufklärung und Beratung, 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.

B-2.1.3 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“ wird Anlage 8 der Mu-RL.

Diese spezifische 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.

Die allgemeine Versicherteninformation beinhaltet generelle 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.

Diese Information über die vorgeburtliche genetische Pränataldiagnostik wird allgemein verfügbar sein unter www.gesundheitsinformation.de, kann aber mit Blick auf die angelegte Richtlinienintention nicht bei allen Schwangeren verpflichtend zur Aufklärung vorgesehen werden. Das Ziel der pränatalen Diagnostik im Rahmen der Mu RL ist nämlich nicht die systematische Suche nach Fehlbildungen, sondern bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken oder zur Abklärung von Auffälligkeiten im Einzelfall neben den üblichen Untersuchungen weitere Untersuchungen verfügbar zu machen, bei denen es sich ausdrücklich nicht um Screening-Untersuchungen handelt.

Die in der Information genannten Ultraschalluntersuchungen im Rahmen der Mu RL werden von eigenen Informationsschriften begleitet, welche die ärztliche Aufklärung unterstützen.

B-2.2 Aufnahme eines deklaratorischen Hinweises zu datenschutzrechtlichen Vorgaben

Der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (BfDI) hat in einem Schreiben an den G-BA darauf hingewiesen, dass die Übermittlung von nicht-invasiven Pränataltests auf Trisomie 13,18, 21 zur Auswertung in Drittstaaten nur zulässig sei, wenn eine Angemessenheitsentscheidung

⁵ <https://www.iqwig.de/projekte/p17-01.html>

der Europäischen Kommission vorliegt oder ein ausreichender Schutz der personenbezogenen Daten auf andere Weise sichergestellt ist.

Aus diesem Anlass nimmt der G-BA einen deklaratorischen Hinweis in den Richtlinien text auf: Wenn nicht anders geregelt, gelten die Vorgaben des G-BA ergänzend zu sonstigen rechtlichen Voraussetzungen. Sonstige rechtliche Voraussetzungen, wie datenschutzrechtliche Anforderungen, bleiben also unberührt. An dieser Stelle weist der G-BA wegen der datenschutzrechtlichen Bedeutung des Themas ausdrücklich auf diese Regelungssystematik hin. Der Hinweis ist rein deklaratorischer Natur.

B-3 Beschlussfassung vom 19. September 2019 | Anpassung in den Tragenden Gründen

B-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.“

B-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 Referenztest 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.

B-4 Würdigung der Stellungnahmen

Eine detaillierte Darstellung der Würdigung der Stellungnahmen findet sich in der Zusammenfassenden Dokumentation zum Beschluss (Abschnitt E-2.8).

B-5 Bürokratiekostenermittlung

Gemäß § 91 Absatz 10 SGB V ermittelt der G-BA die infolge seiner Beschlüsse zu erwartenden Bürokratiekosten und stellt diese in den Beschlussunterlagen nachvollziehbar dar. Hierzu identifiziert der G-BA gemäß Anlage II 1. Kapitel VerFO die in den Beschlussskizzen enthaltenen neuen, geänderten oder abgeschafften Informationspflichten für Leistungserbringer.

Mit dem vorliegenden Beschluss wird die Mu-RL im nächsten Schritt um eine neue Informationspflicht erweitert. Die Empfehlungen zur Qualitätssicherung gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 Nummer 2 SGB V zu Untersuchungen an fetaler DNA gemäß B. Nummer 3 (neu) e) sehen vor, dass die Ärztin bzw. der Arzt zur Unterstützung der nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes zu erfolgenden Aufklärung und Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21 eine Versicherteninformation zu verwenden hat.

Aufklärung und Beratung als solche zählen nicht zu den Informationspflichten im Sinne des Standardkosten-Modells. Allerdings entsteht den Leistungserbringern Aufwand durch die Beschaffung und Bevorratung der schriftlichen Informationsmaterialien. Dieser Aufwand entspricht in erster Linie einem aus inhaltlichen Vorgaben resultierenden Erfüllungsaufwand, welcher vom G-BA nicht zu quantifizieren ist. Er ist darüber hinaus nicht allein durch die Änderung der Mu-RL induziert, sondern auch durch die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes veranlasst.

B-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
26.01.2017	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

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
16.02.2017	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 Annahme (i.S.e. Plausibilitätsprüfung)
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 öffentlichen 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

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand / Verfahrensschritt
03.12.2020		Vorlage des IQWiG-Abschlussberichtes zum Auftrag S17-01, Version 1.0 zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik
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 öffentlichen Stellungnahmeverfahrens (2. Stufe) vor abschließender Entscheidung des G-BA (gemäß 1. Kapitel § 10 VerfO)
24.06.2021	UA MB	Mündliche Anhörung und Würdigung der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen des Stellungnahmeverfahrens (2. Stufe)
22.07.2021	UA MB	Abschließende Beratung
19.08.2021	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>

B-7 Fazit

Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken entschieden. Damit ist der 2016 begonnene zweistufige Beratungsprozess abgeschlossen.

Zusätzlich wird ein deklaratorischer Hinweis bezüglich datenschutzrechtlicher Vorgaben bei der Anwendung des NIPT-13,18,21 aufgenommen und es werden Ausführungen in den Tragenden Gründen zum Beschluss vom 19. September 2019 angepasst.

B-8 Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses

<<wird nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger eingefügt>>

B-9 Anhang

B-9.1 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung

Für die ärztliche Aufklärung und Beratung der Frauen ist unterstützend eine Versicherteninformation zu verwenden, die mit dem aktuellen Beschluss als Anlage in die Mu-RL konsentiert aufgenommen werden soll.

Die Versicherteninformation wurde vom IQWiG auf Grundlage der Beschlussfassung zur Anwendung des NIPT-13,18,21 erstellt und bildet die spezifischen Möglichkeiten und die Bedeutung der Ergebnisse der gemäß der Richtlinie eingesetzten Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien ab (spezifische Versicherteninformation).

Zusätzlich wurde vom IQWiG ein Dokument mit allgemeinen Informationen über die in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik vorgelegt (allgemeine Versicherteninformation).

Die PatV plädiert dafür, dass auch diese allgemeinen Informationen Anlage der Mu-RL werden und damit verpflichtend zur Unterstützung der ärztlichen Aufklärung und Beratung herangezogen werden sollen.

B-9.2 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Abs. 1 SGB V

C Sektorenübergreifende Bewertung von Nutzen und medizinischer Notwendigkeit

Das Kapitel B dieses Berichtes befasst sich mit der sektorenübergreifenden und damit einheitlichen Bewertung des Nutzens und der medizinischen Notwendigkeit.

C-1 Einleitung

Der G-BA hat den gesetzlichen Auftrag, über seine Richtlinien eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche Versorgung der Versicherten nach wissenschaftlichen Kriterien abzusichern.

Mit Bekanntmachung vom 26. Januar 2017 veröffentlichte der G-BA die Aufnahme der Beratung zum Thema „Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL)“.

Hierzu hat der G-BA des Weiteren mit Beschluss vom 26. Januar 2017 das IQWiG mit der Bewertung der NIPD 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 beauftragt (s. Kapitel B 9-2).

Der Begriff der „Risikoschwangerschaft“ wurde im Beratungsverfahren durch spezifischere Formulierungen ersetzt.

Mit einem weiteren Beschluss vom 16. Februar 2017 hat der G-BA das IQWiG mit der Erstellung einer Versicherteninformation über die bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gemäß Mu-RL sowie der Einbindung von Aspekten, die sich gegebenenfalls aus einer Änderung der Mu-RL ergeben, beauftragt (s. Kapitel B 9-5).

C-2 Medizinische Grundlagen

Die Trisomien 13 (Pätausyndrom), 18 (Edwardssyndrom) und 21 (Downsyndrom) gehören zu den autosomalen Aneuploidien. Sie zeichnen sich durch eine numerische Abweichung des normalerweise doppelten Chromosomensatzes aus. Die Ausprägung der Symptomatik und der Fehlbildungen ist bei diesen 3 Aneuploidien unterschiedlich.

Für die Trisomien 13 und 18 berichtet beispielsweise die Organisation EUROCAT (European Surveillance of congenital Anomalies) eine mittlere Inzidenz von 2,09 respektive 5,67 pro 10 000 Schwangerschaften für die Jahre 2011 bis 2015. Lebend geborene Kinder haben eine ungünstige Prognose. Eine kanadische Studie berichtet von einer medianen Überlebenszeit von 12,5 Tagen für Kinder mit Trisomie 13 und von 9 Tagen für Kinder mit Trisomie 18. Knapp 19,8 % der in dieser Studie beobachteten Kinder mit Trisomie 13 erreichten das 1. Lebensjahr und 12,9 % das 10. Lebensjahr. Für Kinder mit Trisomie 18 werden in dieser Studie die 1-Jahres- und die 10-Jahres-Überlebensrate mit 12,6 % und 9,8 % angegeben. Für das Downsyndrom berichtet die EUROCAT eine Inzidenz von 23,88 pro 10 000 Schwangerschaften für die Jahre 2011 bis 2015. Die Prognose ist deutlich besser als diejenige bei den Trisomien 13 und 18. Die mediane Lebenserwartung liegt bei über 50 Jahren. Im Ausprägungsgrad weisen die Symptomatik und die Fehlbildungen starke Unterschiede auf. Die freie Trisomie ist die häufigste Form der Trisomie 21 mit etwa 95 % der Fälle, daneben stehen die Formen Translokationstrisomie und Mosaiktrisomie.

Aneuploidien sind bereits pränatal durch die Chromosomenanalyse kindlicher Zellen diagnostizierbar. Dazu können mittels invasiver Verfahren Proben kindlichen Gewebes gewonnen werden. Die gebräuchlichsten Verfahren hierzu sind die Amniozentese (AC) und die Chorionzottenbiopsie (CVS), die ab der 16. respektive 12. Schwangerschaftswoche (SSW) post menstruationem (p. m.) durchgeführt werden können. Mütterliche Komplikationen werden als sehr selten beschrieben. Die häufigste fetale Komplikation ist die eingriffsbedingte Fehlgeburt. Ihre Rate wird zum Beispiel im Informationsmaterial der Bundeszentrale für

gesundheitliche Aufklärung (BZgA) mit 0,5 bis 2 % angegeben; die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. (DEGUM) geht von einer Spanne zwischen 0,2 und 1 % aus.

C-3 Beschreibung der Methode⁶

Bei dem NIPT im Sinne dieses Beschlusses handelt es sich um Tests, bei denen durch die molekulargenetische Analyse zellfreier fetaler DNA (cffDNA) im mütterlichen Blut das Risiko der fetalen Trisomien 13, 18 und 21 bestimmt werden kann. Dabei werden bei kommerziellen Tests unterschiedliche Verfahren angewendet, zum Beispiel Random massively parallel Sequencing (rMPS), Digital Analysis of selected Regions (DANSR) und die SNP-Analyse (SNP: Single Nucleotide Polymorphism). Laut Herstellerbeschreibung kann der NIPT ab der 10. SSW p. m. eingesetzt werden. Der NIPT ist bislang als individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) erhältlich.

Die invasive Testung (auch) auf Aneuploidien ist seit 1975 Bestandteil der Mu-RL. In diesem Rahmen wird die Indikation (auch) für invasive pränatale Diagnostik an das Vorliegen einer Risikoschwangerschaft gebunden, die nicht abschließend definiert wird.

Für die Trisomien 13, 18 und 21 gibt es keine kurativen Therapien. Für körperliche Fehlbildungen, beispielsweise Duodenalatresien oder Herzfehler, besteht zum Teil die Möglichkeit operativer Korrekturen, im Übrigen erfolgt die Therapie symptomatisch; für Kinder mit Downsyndrom haben sich spezifische (Früh-)Förderangebote etabliert.

C-4 Sektorenübergreifende Bewertung des Nutzens

C-4.1 Bewertung der Testgüte von NIPT

Gemäß IQWiG-Abschlussbericht liegen die Sensitivität und die Spezifität des NIPT zur Erkennung der Trisomie 21 bei 99,13 % (95 %-KI: [97,39 %; 99,72 %]) und 99,95 % (95 %-KI: [99,88 %; 99,98 %]). Der mögliche Einfluss von Testversagern blieb bei den Berechnungen unberücksichtigt, womit die Sensitivität oder die Spezifität des NIPT möglicherweise überschätzt wurde. Für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 konnte die Sensitivität nicht robust geschätzt werden.

Für die Spezifität der Tests auf Trisomien 13 und 18 hingegen liegen robuste Belege aufgrund enger Konfidenzintervalle vor: Diese beträgt für die Testung auf Trisomie 13 99,97 % (95 %-KI: [99,88 %; 99,99 %]) und für die Testung auf Trisomie 18 99,94 % (95 %-KI: [99,87 %; 99,97 %]).

Aus diesen Angaben wurden die entsprechenden Parameter für diesen Beschluss abgeleitet.

C-5 Sektorenübergreifende Bewertung der medizinischen Notwendigkeit

Die medizinische Notwendigkeit des Testes gründet einerseits auf der Invasivität der Materialgewinnung bei den bisherigen diagnostischen Vorgehensweisen und andererseits auf der in der Bewertung ermittelten Testgüte. Die hohe Spezifität vermindert die Wahrscheinlichkeit, dass durch falsch positive Ergebnisse unnötige invasive Abklärungsmaßnahmen induziert werden. Die hohe Sensitivität erlaubt es, bei negativem Ergebnis auf invasive Testverfahren zu verzichten. Allerdings ist die Sensitivität bei den Trisomien 13 und 18 (aufgrund ihrer Seltenheit) weniger robust einschätzbar als bei der Trisomie 21.

Die medizinische Notwendigkeit einer Diagnostik bezüglich des Vorliegens einer Trisomie kann sich im Rahmen der ärztlichen Betreuung während der Schwangerschaft in der Auseinandersetzung der Schwangeren mit ihrem individuellen Risiko zum Vorliegen einer Trisomie ergeben. Dabei kommt es weder auf das quantifizierte Risiko an, das grundsätzlich

⁶ In Anlehnung an den Abschlussbericht vom IQWiG S16-06, Stand: 30.04.2018, Kapitel 1 zitiert

mit dem Alter der Schwangeren ansteigt, noch lässt sich eine Risikoschwelle, mit der eine weitergehende diagnostische Klärung geboten erscheint, prospektiv festlegen. Vielmehr kann die Schwangere auch erst durch die mit der Schwangerschaft verbundene Änderung der Lebenslage und die im Rahmen der Schwangerenbetreuung intensiviertere Aufmerksamkeit bezüglich möglicher Risiken in eine Situation geraten, in der die Klärung der Frage geboten ist, ob durch die Schwangerschaft und deren Folgen eine für die Schwangere schwerwiegende Beeinträchtigung des seelischen Gesundheitszustandes oder eine Belastung erwächst. Diese kann angesichts der individuellen Umstände der Schwangeren so schwer und außergewöhnlich sein, dass sie die zumutbare Opfergrenze übersteigt.

Um sicherzustellen, dass die NIPT - nicht wie eine Reihenuntersuchung - allein aufgrund eines statistisch erhöhten Risikos für eine Trisomie 13, 18 oder 21 durchgeführt werden kann, wurde die Regelung in Abschnitt B. Nummer 3. e) Satz 2 aufgenommen.

Um eine informierte Auseinandersetzung mit dieser Situation zu ermöglichen, sieht die Mu-RL seit 1975 die invasive Materialgewinnung zur zytogenetischen Diagnostik vor. Der dazu nötige Eingriff ist mit einem Schadenspotential verbunden. Der schwerwiegendste Schaden ist eine Fehlgeburt, welche in 0,5 bis 1% (Tabor et al. 2010) der Fälle auftreten kann. Durch die Anwendung eines NIPT mit der im Beschluss geforderten Testgüte kann die nachfolgende invasive Diagnostik entfallen, sofern durch die robuste Einschätzung über das Nichtvorliegen einer Trisomie weitere Konsequenzen für den Schwangerschaftsverlauf nicht mehr gegeben sind. Weist das Ergebnis des NIPT auf das Vorliegen einer Trisomie hin, ist, sofern deswegen eine Beendigung der Schwangerschaft eine sich daraus ergebende Handlungsoption darstellt, die weiterführende Diagnostik mit invasiver Materialgewinnung indiziert.

C-6 Regelungen zur Qualitätssicherung

C-6.1 Festlegung einer Mindesttestgüte

Die Anwendung des NIPT zur Klärung der Frage einer Trisomie 13, 18 oder 21 kann erfolgen, wenn dadurch im Rahmen dieser Fragestellung die Durchführung einer Amniozentese oder einer Chorionzottenbiopsie auf eine möglicherweise erforderliche Bestätigungsdiagnostik beschränkt bleiben kann.

Dies ist dann erreichbar, wenn die verwendeten Verfahren des NIPT eine Mindesttestgüte aufweisen.

Es sollen daher Tests verwendet werden, die für die Testung der Trisomie 21 eine Sensitivität von mindestens 97 % und eine Spezifität von mindestens 99 % und für die Trisomie 13 und 18 eine Spezifität von mindestens 99 % aufweisen. Die Grenzen stellen das gerundete untere Konfidenzintervall der Ergebnisse des IQWiG-Abschlussberichtes dar. Entsprechende Studien müssen in einem peer-reviewed Journal veröffentlicht worden sein (z.B. gemäß "Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies"⁷).

Es dürfen nur NIPT-Verfahren verwendet werden, die die Validität ihrer Ergebnisse durch eine Qualitätssicherung absichern. Die Qualitätssicherung obliegt damit dem Anbieter des Testverfahrens. Dieser muss durch ein geeignetes Verfahren nachweisen, dass die ärztliche Fragestellung gemäß der Anerkennung der Methode beantwortet wird.

Bei der Etablierung eines Qualitätssicherungssystems sollte die DIN ISO 15189 Berücksichtigung finden. So sind auch Maßnahmen zu treffen, die eine ausreichende Qualität der zu analysierenden Probe sicherstellen.

⁷ (<http://www.equator-network.org/wp-content/uploads/2015/03/STARD-2015-checklist.pdf>)

C-6.2 Durchführungsbestimmungen

Um den NIPT gemäß Herstellerangaben durchführen zu können, ist die sonografische Bestimmung des Gestationsalters und die Bestimmung der Anzahl der Embryonen bzw. Feten erforderlich.

Die Vorgaben zur Übermittlung des Testergebnisses nach B. Nummer 3 Absatz 2 Abschnitt 4 beziehen sich auf die Inhalte des Befundes der vom Labor an den anfordernden Arzt oder die Ärztin versandt wird. Die formulierten Anforderungen stützen sich auf eine im Auftrag des G-BA erstellte Synopse zu Qualitätsanforderungen der Anwendung des NIPT in Ländern außerhalb Deutschlands (siehe auch Zusammenfassende Dokumentation, Abschnitt B-9.7).

Liegen bereits auffällige Befunde vor, die ohnehin eine invasive Abklärungsdiagnostik erforderlich erscheinen lassen, kann das Ziel einer Vermeidung dieser Maßnahmen durch den NIPT nicht erreicht werden. Daher kann in diesen Fällen kein NIPT im Rahmen der Mu-RL durchgeführt werden.

C-6.3 Aufklärung und Beratung

Die Anforderungen zur Aufklärung und Beratung in der Richtlinie orientieren sich an den Verpflichtungen, die bereits im Gendiagnostikgesetz (GenDG)⁸ 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 erfolgt 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, lehnt sich an die Ausführung des GenDG an.

Die Beratung zur Testdurchführung erfolgt unter der verpflichtenden Verwendung der Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21. Die Versicherteninformation selbst wird in einem zweiten Schritt nach dem Beschluss zur Anwendung des NIPT als Anlage der Mu-RL beraten werden und in einem folgenden Stellungnahmeverfahren vorgelegt. Der Beschluss zur Anwendung des NIPT tritt erst mit dem noch zu fassenden Beschluss zur Erweiterung der Mu-RL mit der Anlage X (Versicherteninformation) in Kraft.

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

⁸ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG) vom 31.07.2009 (BGBl. I S.2529, ber. S. 3672, zuletzt geändert durch Art. 2 Abs. 1 G vom 04.11.2016 (BGBl. I S. 2460))

Schwangerschaftskonfliktgesetzes bei der Aufklärung und Beratung verwiesen da auch zuvor durch die im Rahmen dieser Richtlinie durchgeführten Untersuchungen entsprechende Konstellationen zu berücksichtigen waren. Diese Passage wurde nun prominenter platziert und von Anlage 1c in den Teil B.6 verschoben.

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.

Neben den in die Richtlinie aufgenommenen Regelungen zur Qualitätssicherung gelten unverändert die Regelungen der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen.

C-7 Weitere Änderungen

Gegenstand des aktuellen Beschlussvorhabens ist die Anwendung der NIPT, welche insbesondere mit der Ergänzung von Buchstabe e) in Teil B. Nummer 3. (neu) umgesetzt wird. Im Zuge dieser Ergänzung der Mu-RL leiten sich darüber hinaus folgende sprachliche Anpassungen ab:

- Formulierungen mit dem Wortstamm „graph“ wurden gemäß neuer deutscher Rechtschreibung in den gesamten MU-RL zu „graf“ verändert, dies trifft auf folgende Abschnitte der Mu-RL zu: A. Nummer 5, A Nummer 6, A Nummer 9, B. Nummer 3 (neu) b) und c) sowie Anlage 1 (a-d) und Anlage 2
- In Abschnitt A Nummer 6 wurde nach dem Satz
„Ergibt sich aus den Screening-Untersuchungen – gegebenenfalls einschließlich der Kontrolluntersuchungen – die Notwendigkeit zu einer weiterführenden sonografischen Diagnostik, auch mit anderen sonografischen Verfahren, sind diese Untersuchungen ebenfalls Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge, aber nicht mehr des Screenings.“
der Satz „Dies gilt auch für Untersuchungen nach B. Nummer 3“ ergänzt. Dies dient der Klarstellung, inwiefern die Teile A und B voneinander abzugrenzen sind und dass die Regelungen in B. Nummer 3 (neu) nicht zum Screening gehören.
- Änderung der Überschrift in Kapitel B der Mu-RL zur präziseren Begriffsbestimmung des Terminus „Risikoschwangerschaft“ in „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf sowie Schwangerschaften mit besonderen Risiken (und Risikogeburten)“ und zur Klärung, dass B. Nummer 1 und B. Nummer 3 (neu) nicht direkt aufeinander bezogen sind.
- In der Einleitung von Teil B. Nummer 1 wird definiert, welche anamnestischen Besonderheiten und Befunde zur Feststellung einer Schwangerschaft mit besonderem Überwachungsbedarf führen können. Mit der Ergänzung wird nun präzisiert, dass dies „nach ärztlicher Beurteilung im konkreten Einzelfall“ erfolgen soll. Die Änderungen der Überschriften in Teil B. Nummer 1 Abschnitt I. und II. zielen auf eine bessere Verständlichkeit ab.
- Die Änderungen der Einleitung in Teil B. Nummer 3 (neu) Absatz 1 enthalten die Klarstellung, dass im Einzelfall eine Schwangerschaft mit besonderen Risiken oder bei

Abklärungsbedarf von Auffälligkeiten festgestellt werden kann, sowie notwendige Vorgaben, die in Zusammenhang mit der Anwendung des NIPT unter Buchstabe e) Beachtung finden müssen. Dazu gehört der Verweis auf die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes.

- Die Streichung des Halbsatzes in der Klammer zu B. Nummer 3. c) (neu) zu den nicht routinemäßig in der Schwangerschaftsvorsorge durchzuführenden kardiotokeographischen Untersuchungen ist eine Folgeänderung, die sich aus der Anpassung der Präambel in Teil B. Nummer 4. ergibt.
- Im Zuge der begrifflichen Präzisierungen wurde der Inhalt aus der bisherigen Regelung in B. Nummer 3, in der es um die Untersuchungsfrequenz bei Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf (vorher: „Risikoschwangerschaften“) geht, in den dafür vorgesehenen Teil B. Nummer 1 geschoben, ohne diesen inhaltlich zu ändern.
- die Regelungen unter B wurden insgesamt an die neuen Nummerierungen angepasst.

C-8 Zusammenfassung der sektorenübergreifenden Bewertung des Nutzens und der medizinischen Notwendigkeit

Im Ergebnis des umfassenden Abwägungsprozesses gemäß 2. Kapitel § 13 der VerfO erkennt der G-BA im Rahmen der in der Richtlinie benannten Indikation den Nutzen der Methode sowie deren medizinische Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit gemäß § 135 Abs. 1 Satz 1 SGB V an. Auf Basis dieses Beschlusses erstellt das IQWiG eine Versicherteninformation, die als Grundlage für eine entsprechende Anlage X der Mu-RL dienen soll. Nach einem zweiten Stellungnahmeverfahren einschließlich dieser Anlage X soll das Beratungsverfahren abgeschlossen werden.

Der Beschluss zur Anwendung der NIPT tritt erst mit dem Inkrafttreten dieses noch zu fassenden Beschlusses zur Erweiterung der Mutterschafts-Richtlinien mit der Anlage X (Versicherteninformation) in Kraft.

C-9 Anhang

C-9.1 Ankündigung des Bewertungsverfahrens

C-9.1.1 Ankündigung des Bewertungsverfahrens im Bundesanzeiger vom 26. Januar 2017

Die Ankündigung des Bewertungsverfahrens im Bundesanzeiger ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.1.2 Fragebogen zur strukturierten Einholung erster Einschätzungen

Der Fragebogen zur strukturierten Einholung erster Einschätzungen ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.1.3 Übersicht der eingegangenen Einschätzungen

Die Übersicht der eingegangenen Einschätzungen ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.2 Beauftragung des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften

Die Beauftragung des IQWiG zur Bewertung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften sowie die Konkretisierung des Auftrags sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.3 Abschlussbericht des IQWiG zur Bewertung des aktuellen medizinischen Wissenstandes zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften

Der Abschlussbericht des IQWiG zur Bewertung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften (Auftrag S16-06, Version 1.0, Stand: 30.04.2018) ist auf der Homepage des IQWiG verfügbar: <https://www.iqwig.de/de/projekte-ergebnisse/projekte-301/nichtmedikamentoese-verfahren/s-projekte/s16-06-nicht-invasive-praenataldiagnostik-zur-bestimmung-des-risikos-autosomaler-trisomien-13-18-und-21-bei-risikoschwangerschaften.7776.html>, zuletzt abgerufen am 12.09.2019.

C-9.4 Auftragsgemäße Annahme des Abschlussberichtes des IQWiG

Der Abschlussbericht des IQWiG zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften wurde am 30. Mai 2018 vom Unterausschuss Methodenbewertung formal angenommen und als eine Grundlage für die Bewertung der NIPT herangezogen.

C-9.5 Beauftragung des IQWiG zur Erstellung einer Versicherteninformation über die bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik gemäß Mu-RL

Die Beauftragung des IQWiG zur Erstellung einer Versicherteninformation sowie die Konkretisierung sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.6 Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Recherche zu empirischen Daten aus dem deutschen Versorgungskontext zu invasiven Eingriffen in der Schwangerschaft

Die Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.7 Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin: Qualitätsanforderungen der Anwendung der NIPD in Ländern außerhalb Deutschlands

Die Stellungnahme der Abteilung Fachberatung Medizin in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

C-9.8 Abschlussbericht des IQWiG zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Der Abschlussbericht des IQWiG zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik (Auftrag S17-01, Version 1.0, Stand: 03.12.2020) ist auf der Homepage des IQWiG verfügbar: https://www.iqwig.de/download/p17-01_versicherteninformation-zur-praenataldiagnostik_abschlussbericht_v1-0.pdf?rev=161141, zuletzt abgerufen am 03.08.2021.

C-9.9 Auftragsgemäße Annahme des Abschlussberichtes des IQWiG

Der Abschlussbericht des IQWiG zur Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik wurde am 25. Februar 2021 vom Unterausschuss Methodenbewertung formal angenommen und als eine Grundlage für die Beratung zur Aufnahme der Versicherteninformation zur Durchführung eines NIPT-Trisomie 13,18,21 herangezogen.

A Sektorspezifische Bewertung der Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit in der vertragsärztlichen Versorgung

A-1 Einleitung

Entsprechend der zweigliedrigen Bewertung einer Methode ist gemäß 2. Kapitel § 7 Buchstabe b VerfO eine sektorspezifische Bewertung der Wirtschaftlichkeit und Notwendigkeit im Versorgungskontext durchzuführen (zur sektorenübergreifenden Bewertung des Nutzens und der medizinischen Notwendigkeit gemäß 2. Kapitel § 7 Buchstabe a VerfO wird auf Kapitel *B Sektorenübergreifende Bewertung von Nutzen und medizinischer Notwendigkeit* verwiesen).

A-2 Sektorspezifische Bewertung der Notwendigkeit in der vertragsärztlichen Versorgung

Für die Notwendigkeit des NIPT ergeben sich keine über die in der sektorenübergreifenden Bewertung der Notwendigkeit dargestellten hinausgehenden Aspekte. Die Methode eignet sich grundsätzlich für eine ambulante Durchführung.

A-3 Sektorspezifische Bewertung der Wirtschaftlichkeit in der vertragsärztlichen Versorgung

Die beantragte Methode stellt bisher noch keinen Bestandteil der vertragsärztlichen Versorgung in Deutschland dar. Daher fehlen weitgehend valide Daten zur Einschätzung der Wirtschaftlichkeit.

Es ist davon auszugehen, dass eine unter bestimmten Voraussetzungen in der Versorgung angewandte nicht-invasive Pränataldiagnostik hinsichtlich einer fetalen Aneuploidie zu Mehrkosten führen wird. Gleichzeitig ist davon auszugehen, dass die Kosten für die Anwendung der Methoden Amniozentese und Chorionzottenbiopsie, verbunden mit einer Verringerung der eingriffsbezogenen Komplikationen, sinken werden.

B Stellungnahmeverfahren vor Entscheidung des G-BA

B-1 Stellungnahmeverfahren zur Anwendung des NIPT 13,18,21 bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

B-1.1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen

Folgenden Organisationen ist Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme zu geben:

- Organisationen der Leistungserbringer gemäß § 92 Absatz 1b SGB V:
 - Bund freiberuflicher Hebammen Deutschlands e. V. (BfHD)
 - Deutscher Hebammen Verband e. V. (DHV)
- Stellungnahmeberechtigte im Einzelfall gemäß 1. Kapitel § 8 Absatz 2 Satz 1 lit. a) VerfO:
 - Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
 - Deutscher Ethikrat oder dessen Mitglieder

Das Plenum hat in seiner Sitzung am 22. März 2019 folgende weitere Institutionen/Organisationen, denen gemäß 1. Kapitel 3. Abschnitt VerfO für dieses Beschlussvorhaben Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme zu erteilen war, festgestellt:

- Bundesärztekammer gemäß § 91 Absatz 5 und § 136 Absatz 3 SGB V
- Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit gemäß § 91 Absatz 5a SGB V
- jeweils einschlägige in der AWMF organisierte Fachgesellschaften gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V
- jeweils einschlägige nicht in der AWMF organisierte Fachgesellschaften aus der Liste nach 1. Kapitel § 9 Absatz 5 VerfO gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V
- maßgebliche Spitzenorganisationen der Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V
- jeweils betroffene Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V

B-1.2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens

Das Plenum beschloss in seiner Sitzung am 22. März 2019 die Einleitung des Stellungnahmeverfahrens. Die Unterlagen wurden den Stellungnahmeberechtigten am 22. März 2019 übermittelt. Es wurde Gelegenheit für die Abgabe von Stellungnahmen innerhalb von sechs Wochen nach Übermittlung der Unterlagen gegeben.

B-1.3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer

Die Stellungnahmeberechtigten wurden darauf hingewiesen,

- dass die übersandten Unterlagen vertraulich behandelt werden müssen und ihre Stellungnahmen nach Abschluss der Beratungen vom G-BA veröffentlicht werden können, und
- dass jedem, der gesetzlich berechtigt ist, zu einem Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses Stellung zu nehmen, soweit er eine schriftliche Stellungnahme abgegeben hat, in der Regel auch Gelegenheit zu einer mündlichen Stellungnahme zu geben ist.

B-1.4 Übersicht über die Abgabe von Stellungnahmen**B-1.4.1 Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde**

Stellungnahmeberechtigte	Eingang der Stellungnahme	Bemerkungen
Bundesärztekammer (BÄK)	03.05.2019	
Der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (BfDI)	26.04.2019	Verzicht auf die Abgabe einer Stellungnahme
Deutscher Hebammenverband e. V. (DHV)	20.06.2019	verfristet eingegangene SN
Stellungnahmeberechtigte im Einzelfall		
Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	03.05.2019	
Einschlägige, in der AWMF-organisierte Fachgesellschaften vom G-BA bestimmt		
Deutsche Gesellschaft für Psychosomatische Frauenheilkunde und Geburtshilfe e. V. (DGPFPG)	24.04.2019	
Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM)	26.04.2019	
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG)	30.04.2019	
Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e. V. (DGSPJ)	02.05.2019	
Akademie für Ethik in der Medizin e. V. (AEM)	03.05.2019	
Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft e. V. (DGHWi)	03.05.2019	
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)	06.05.2019	
von AWMF bestimmt		
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e. V.	02.05.2019	
Einschlägige, nicht in AWMF organisierte Fachgesellschaften		
Arbeitsgemeinschaft für Gendiagnostik (AGD)	03.05.2019	
Maßgebliche Spitzenorganisationen der Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Abs. 7d S. 1 Halbsatz 2 SGB V		
Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH)	03.05.2019	

Stellungnahmeberechtigte	Eingang der Stellungnahme	Bemerkungen
Betroffene Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Abs. 7d S. 1 Halbsatz 2 SGB V		
LifeCodexx	26.04.2019	
CryoSave	01.05.2019	
PerkinElmer	02.05.2019	
Roche Diagnostics	02.05.2019	
Illumina	03.05.2019	
NIPD Genetics	03.05.2019	

B-1.4.2 Nicht zur Stellungnahme berechtigte Institutionen/Organisationen

Organisation/Institution	Eingang der Positionierung	Bemerkungen
pro familia Bundesverband	11.04.2019	
Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e. V. (BVNP) – Runder Tisch	14.04.2019	
Arbeitskreis Frauengesundheit in Medizin, Psychotherapie und Gesellschaft e. V. (AKF)	02.05.2019	
amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH	02.05.2019	
Fetal Medicine Foundation Deutschland (FMF)	03.05.2019	
Akkreditierte Labore in der Medizin e. V. (ALM)	03.05.2019	
Bundesvereinigung Lebenshilfe	03.05.2019	
Diakonie Württemberg	03.05.2019	
Berufsverband niedergelassener Pränatalmediziner e. V. (BVNP)	03.05.2019	
Mother Hood e. V.	08.05.2019	

B-1.5 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens

Den Stellungnehmern wurden die folgenden Unterlagen übermittelt:

- Beschlussentwurf und Tragende Gründe zur Änderung der Mu-RL
- Fließtext der Mu-RL
- Formular zur Abgabe einer Stellungnahme

Die Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-1.6 Schriftliche Stellungnahmen

Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-1.6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen der stellungnahmeberechtigten und nicht stellungnahmeberechtigten Institutionen / Organisationen

Die Auswertungstabelle der schriftlichen Stellungnahmen stellungnahmeberechtigter und nicht stellungnahmeberechtigter Institutionen / Organisationen ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-1.6.2 Auswertung der verfristet eingegangenen Stellungnahmen

Die Stellungnahme des Deutschen Hebammenverbands e.V. ist verfristet eingegangen und wurde gewürdigt.

B-1.7 Mündliche Stellungnahmen

Alle stellungnahmeberechtigten Organisationen bzw. Institutionen, die eine schriftliche Stellungnahme abgegeben haben, wurden fristgerecht zur Anhörung am 27. Juni 2019 eingeladen.

B-1.7.1 Teilnahme an der Anhörung und Offenlegung von Interessenkonflikten

Vertreterinnen oder Vertreter von Stellungnahmeberechtigten, die an mündlichen Beratungen im G-BA oder in seinen Untergliederungen teilnehmen, haben nach Maßgabe des 1. Kapitels 5. Abschnitt VerFO Tatsachen offen zu legen, die ihre Unabhängigkeit potenziell beeinflussen. Inhalt und Umfang der Offenlegungserklärung bestimmen sich nach 1. Kapitel Anlage I, Formblatt 1 VerFO (abrufbar unter www.g-ba.de).

Im Folgenden sind die Teilnehmer der Anhörung am 27. Juni 2019 aufgeführt und deren potenziellen Interessenkonflikte zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangabe der einzelnen Personen. Die Fragen entstammen dem Formblatt und sind im Anschluss an diese Zusammenfassung aufgeführt.

Organisation/ Institution	Anrede/Titel/Name	Frage					
		1	2	3	4	5	6
Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V.(DEGUM)	Prof. Dr. med. Peter Kozlowski	nein	ja	ja	nein	nein	nein
LifeCodexx AG	Dr. Michael Lutz	ja	nein	nein	nein	ja	ja
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V.(DGGG)	PD Dr. Ute Germer	ja	ja	ja	nein	nein	nein
PerkinElmer	Dr. Thomas Hartmann	ja	nein	nein	nein	nein	nein
Roche Diagnostics Deutschland GmbH	Dr. Tanja Huether	ja	nein	nein	nein	ein	ja
Akademie für Ethik in der Medizin e. V.(AEM)	Dr. Julia Inthorn	nein	nein	nein	nein	nein	nein
	Ruth Denkhaus	nein	nein	nein	nein	nein	ja
Illumina Deutschland GmbH	Dr. Sven Schaffer	ja	nein	nein	nein	nein	ja
	Prof. Bernd Eiben	ja	ja	nein	nein	nein	ja
NIPD Genetics Limited	Hari Radhakrishnan	ja	nein	nein	nein	nein	ja
	Dr. Markus Stumm	ja	nein	nein	nein	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft (DGHWi)	Kerstin Böhm	nein	nein	nein	nein	nein	nein
	Annekatriin Skeide	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Arbeitsgemeinschaft für Gen-	Dr. Joachim Bürger	ja	ja	ja	nein	nein	ja

Diagnostik e.V.(AGD)							
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)	Prof. Elke Holinski-Feder	nein	ja	nein	nein	nein	nein
Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH)	Dr. Carolin Schächterle	ja	nein	nein	ja	nein	nein

Frage 1: Anstellungsverhältnisse

Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor angestellt bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 2: Beratungsverhältnisse

Beraten Sie oder haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor ein Unternehmen, eine Institution oder einen Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere ein pharmazeutisches Unternehmen, einen Hersteller von Medizinprodukten oder einen industriellen Interessenverband direkt oder indirekt beraten?

Frage 3: Honorare

Haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor direkt oder indirekt von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband Honorare erhalten für Vorträge, Stellungnahmen oder Artikel?

Frage 4: Drittmittel

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, abseits einer Anstellung oder Beratungstätigkeit innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband finanzielle Unterstützung für Forschungsaktivitäten, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten?

Frage 5: Sonstige Unterstützung

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor sonstige finanzielle oder geldwerte Zuwendungen (z. B. Ausrüstung, Personal, Unterstützung bei der Ausrichtung einer Veranstaltung, Übernahme von Reisekosten oder Teilnahmegebühren ohne wissenschaftliche Gegenleistung) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 6: Aktien, Geschäftsanteile

Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem Hersteller von Medizinprodukten? Besitzen Sie Anteile eines „Branchenfonds“, der auf pharmazeutische Unternehmen oder Hersteller von Medizinprodukten ausgerichtet ist?

B-1.7.2 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen

Die mündlichen Stellungnahmen wurden anhand eines Wortprotokolls in einem ersten Schritt danach geprüft, ob sie Inhalte enthalten, die sich auf die zur Stellungnahme gestellten Inhalte beziehen. Alle Ausführungen, für die dies sicher verneint werden konnte, wurden keiner gesonderten Auswertung im Rahmen der Dokumentation des aktuellen Stellungnahmeverfahrens zugeführt. Für die verbleibenden Wortbeiträge wurde in einem zweiten Schritt geprüft, ob sie die Inhalte der abgegebenen schriftlichen Stellungnahmen wiederholen. Sofern dies sicher bejaht werden konnte, wurden sie ebenfalls keiner gesonderten Auswertung zugeführt (s. 1. Kapitel § 12 Abs. 3 Satz 4 VerfO).

Der Unterausschuss Methodenbewertung hat festgestellt, dass keine über die schriftlich abgegebenen Stellungnahmen hinausgehenden Aspekte in der Anhörung vorgetragen wurden. Daher bedurfte es keiner gesonderten Auswertung der mündlichen Stellungnahmen (s. 1. Kapitel § 12 Abs. 3 Satz 4 VerfO).

Das Wortprotokoll zur mündlichen Anhörung ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-1.8 Würdigung der Stellungnahmen

Aufgrund der schriftlich und mündlich vorgetragene Argumente zu den zur Stellungnahme gestellten Beschlussinhalten wird der Beschlussentwurf wie folgt geändert:

B-1.8.1 Position DKG, KBV und GKV-SV

	Änderung im Beschlussentwurf	Begründung in den Auswertungstabellen (D-6.1, D-6.3) ⁹	
		D-6.1	D-6.3
1.	In der Überschrift von Abschnitt B. wird der Terminus „Risikoschwangerschaft“ durch die Formulierung der „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf sowie Schwangerschaften mit besonderen Risiken“ ersetzt.	Z. 29 Z. 31 Z. 38 Z. 54	-
3.	In der Einleitung von B. Nummer 1 wird das Wort „Risikoschwangerschaften“ zu „Schwangerschaften mit besonderem Überwachungsbedarf“	Z. 29 Z. 31 Z. 38 Z. 54	-
4.	Der Text aus B. Nummer 3 (alt) wird im Zuge der Begriffspräzisierungen (siehe lfd. Nr. 1 und 2), in den Abschnitt B. Nummer 1 verschoben, ohne diesen inhaltlich zu ändern.	Z. 29 Z. 31 Z. 38 Z. 54	-
5.	In B Nummer 3 (neu) Absatz 2 (neu) wurde zur Vermeidung von sogenannten <u>Testversagern</u> ergänzt, dass „[...] nur NIPT-Verfahren verwendet werden [dürfen], die die Validität ihrer Ergebnisse durch eine Qualitätssicherung absichern [...]“.	Z. 55 - 57 Z. 59 - 65 Z. 68 - 70 Z. 72/73 Z. 75 - 77 Z. 83	Z. 113
6.	In B Nr. Nummer 3 (neu) Absatz 2 (neu) wurde <u>die einzuhaltende Mindesttestgüte</u> folgendermaßen festgelegt: „...und deren Testgüte zur Abklärung der jeweils gegenständlichen Trisomien [...] untersucht wurde, wobei 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 sein müssen.“	Z. 55 - 57 Z. 59 - 65 Z. 68 - 70 Z. 72/73 Z. 75 - 77 Z. 83	Z. 113
7	In B Nummer 3 (neu) Absatz 2 (neu) wurde die <u>vorzulegende Studienqualität</u> folgendermaßen festgelegt: „...und deren Testgüte zur Abklärung der jeweils gegenständlichen Trisomien im Rahmen von prospektiv geplanten, verblindeten Studien untersucht wurde. [...] Die Studienergebnisse müssen entsprechend den wissenschaftlichen Standards vollständig veröffentlicht worden sein.“	Z. 55 - 57 Z. 59 - 65 Z. 68 - 70 Z. 72/73 Z. 75 - 77 Z. 83	Z. 113

⁹ Nummer entspricht der Zeilenzahl in der jeweiligen Auswertungstabelle, in der sich die Stellungnahme findet

8	<p>Nach B Nummer 3 (neu) Absatz 2 (neu) wurde ein neuer Absatz 3 zur Aufklärung und Beratung eingefügt, um dort den Hinweis zum GenDG, auf die Versicherteninformation sowie den Beratungsinhalt der PatV zu verorten. Zusätzlich ist folgende Formulierung als Beratungsinhalt ergänzt worden: „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.“</p>	<p>Z. 2 Z. 7 Z. 14 Z. 30/31 Z. 41 Z. 44/45 Z. 49/50 Z. 54 Z. 82</p>	<p>Z. 104 Z. 109 Z. 110</p>
---	---	---	-------------------------------------

Einwände oder Änderungswünsche ohne Bezug auf den Stellungnahmegegenstand wurden nicht berücksichtigt.

Der Unterausschuss Methodenbewertung hat festgestellt, dass keine über die schriftlich abgegebenen Stellungnahmen hinausgehenden Aspekte in der Anhörung vorgetragen wurden. Daher bedurfte es keiner gesonderten Auswertung der mündlichen Stellungnahmen (s. 1. Kapitel § 12 Abs. 3 Satz 4 VerfO).

B-2 Stellungnahmeverfahren zur Aufnahme der Versicherteninformation zur Durchführung des NIPT 13,18,21

B-2.1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen

Folgenden Organisationen ist Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme zu geben:

- Organisationen der Leistungserbringer gemäß § 92 Absatz 1b SGB V:
 - Bund freiberuflicher Hebammen Deutschlands e. V. (BfHD)
 - Deutscher Hebammen Verband e. V. (DHV)
- Stellungnahmeberechtigte im Einzelfall gemäß 1. Kapitel § 8 Absatz 2 Satz 1 lit. a) VerfO:
 - Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
 - Deutscher Ethikrat oder dessen Mitglieder

Der UA MB hat in seiner Sitzung am 22. April 2019 folgende Institutionen/Organisationen, denen gemäß 1. Kapitel 3. Abschnitt VerfO für dieses Beschlussvorhaben Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme zu erteilen war, festgestellt:

- Bundesärztekammer gemäß § 91 Absatz 5 und § 136 Absatz 3 SGB V
- Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit gemäß § 91 Absatz 5a SGB V
- jeweils einschlägige in der AWMF organisierte Fachgesellschaften gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V
- jeweils einschlägige nicht in der AWMF organisierte Fachgesellschaften aus der Liste nach 1. Kapitel § 9 Absatz 5 VerfO gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V
- maßgebliche Spitzenorganisationen der Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V
- jeweils betroffene Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V

B-2.2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens

Das Plenum hat am 15. April 2021 bestimmt, dass die Unterlagen zum Stellungnahmeverfahren auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht werden sollen. Der UA MB beschloss in seiner Sitzung am 22. April 2021 in Delegation für das Plenum gemäß § 3 Absatz 1 GO und 1. Kapitel § 10 Absatz 1 Satz 1 VerfO die Einleitung des Stellungnahmeverfahrens. Die Unterlagen wurden den Stellungnahmeberechtigten am 22. April 2021 übermittelt und auf der Internetseite des G_BA veröffentlicht. Es wurde Gelegenheit für die Abgabe von Stellungnahmen innerhalb von vier Wochen nach Übermittlung der Unterlagen gegeben.

B-2.3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer

Die Stellungnahmeberechtigten wurden darauf hingewiesen,

- dass die übersandten Unterlagen vertraulich behandelt werden müssen und ihre Stellungnahmen nach Abschluss der Beratungen vom G-BA veröffentlicht werden können, und
- dass jedem, der gesetzlich berechtigt ist, zu einem Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses Stellung zu nehmen, soweit er eine schriftliche Stellungnahme abgegeben hat, in der Regel auch Gelegenheit zu einer mündlichen Stellungnahme zu geben ist.

B-2.4 Übersicht über die Abgabe von Stellungnahmen**B-2.4.1 Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde**

Stellungnahmeberechtigte	Eingang SN	Bemerkungen
Stellungnahmeberechtigte gemäß § 91 Absatz 5 SGB V		
Bundesärztekammer	20.05.2021	Keine Änderungen; Verzicht auf mdl. Anhörung
Stellungnahmeberechtigte im Einzelfall gemäß 1. Kapitel § 8 Absatz 2 Satz 1 lit. a) VerfO		
Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	06.05.2021	
Jeweils einschlägige in der AWMF organisierte Fachgesellschaften gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V		
Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM)	20.05.2021	Gemeinsam eingereichte SN
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG)		
Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V. (DGSPJ)	20.05.2021	
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)	20.05.2021	
Spitzenorganisationen der Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Abs. 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V		
Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH)	20.05.2021	
Betroffene Medizinproduktehersteller gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 2 SGB V		
Becton Dickinson	22.04.2021	
Illumina	20.05.2021	
NIPD Genetics	20.05.2021	

B-2.4.2 Nicht zur Stellungnahme berechtigte Institutionen/Organisationen, die unaufgefordert Unterlagen eingereicht haben

Weitere eingegangene Stellungnahmen <u>nicht</u> stellungnahmeberechtigter Organisationen	Eingang SN	Bemerkungen
Berufsverband der Frauenärzte e. V. (BVF)	10.05.2021	
KIDS Hamburg e.V.	20.05.2021	
donumvitae e. V.	20.05.2021	
Elterninitiative BM 3x21	20.05.2021	
Praxis für Pränataldiagnostik und Frauenheilkunde (Praenat FFM)	26.05.2021	Verfristet eingegangen

B-2.5 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens

Den Stellungnehmern wurden die folgenden Unterlagen übermittelt:

- Beschlussentwurf und Tragende Gründe zur Änderung der Mu-RL
- Allgemeine Versicherteninformation
- Spezifische Versicherteninformation
- Fließtext der Mu-RL
- Formular zur Abgabe einer Stellungnahme

Die Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-2.6 Schriftliche Stellungnahmen

Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-2.6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen der stellungnahmeberechtigten und nicht stellungnahmeberechtigten Institutionen / Organisationen

Die Auswertungstabelle der schriftlichen Stellungnahmen stellungnahmeberechtigter und nicht stellungnahmeberechtigter Institutionen / Organisationen ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-2.6.2 Auswertung der verfristet eingegangenen Stellungnahmen

Die Stellungnahme der Praxis für Pränataldiagnostik und Frauenheilkunde (Praenat FFM) ist verfristet eingegangen und wurde gewürdigt.

B-2.7 Mündliche Stellungnahmen

B-2.7.1 Teilnahme an der Anhörung und Offenlegung von Interessenkonflikten

Vertreterinnen oder Vertreter von Stellungnahmeberechtigten, die an mündlichen Beratungen im G-BA oder in seinen Untergliederungen teilnehmen, haben nach Maßgabe des 1. Kapitels 5. Abschnitt VerFO Tatsachen offen zu legen, die ihre Unabhängigkeit potenziell beeinflussen. Inhalt und Umfang der Offenlegungserklärung bestimmen sich nach 1. Kapitel Anlage I, Formblatt 1 VerFO (abrufbar unter www.g-ba.de).

Im Folgenden sind die Teilnehmer der Anhörung am 27. Juni 2019 aufgeführt und deren potenziellen Interessenkonflikte zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangabe der einzelnen Personen. Die Fragen entstammen dem Formblatt und sind im Anschluss an diese Zusammenfassung aufgeführt.

Organisation/ Institution	Anrede/Titel/Name	Frage					
		1	2	3	4	5	6
Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	Prof. Dr. med. Karl Oliver Kagan	nein	nein	ja	ja	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V. (DGSPJ)	Dr. med. Christoph Kretzschmar	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V. (DEGUM)	Prof. Dr. Peter Kozlowski	nein	nein	ja	nein	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)	Prof. Dr. med. Christian Netzer	nein	nein	ja	ja	ja	nein
	Prof. Dr. med Stefan Arentz	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Fa. Illumina	Dr. Sven Schaffer	ja	nein	nein	nein	nein	ja
	Birgit Schäfer	ja	nein	nein	nein	nein	ja
Fa. NIPD Genetics	Hari Radhakrishnan	ja	nein	nein	nein	nein	nein
	Pd. Dr. Markus Stumm	ja	nein	nein	nein	nein	ja

Frage 1: Anstellungsverhältnisse

Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor angestellt bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 2: Beratungsverhältnisse

Beraten Sie oder haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor ein Unternehmen, eine Institution oder einen Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere ein pharmazeutisches Unternehmen, einen Hersteller von Medizinprodukten oder einen industriellen Interessenverband direkt oder indirekt beraten?

Frage 3: Honorare

Haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor direkt oder indirekt von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband Honorare erhalten für Vorträge, Stellungnahmen oder Artikel?

Frage 4: Drittmittel

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, abseits einer Anstellung oder Beratungstätigkeit innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband finanzielle Unterstützung für Forschungsaktivitäten, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten?

Frage 5: Sonstige Unterstützung

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor sonstige finanzielle oder geldwerte Zuwendungen (z. B. Ausrüstung, Personal, Unterstützung bei der Ausrichtung einer Veranstaltung, Übernahme von Reisekosten oder Teilnahmegebühren ohne wissenschaftliche Gegenleistung) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 6: Aktien, Geschäftsanteile

Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem Hersteller von Medizinprodukten? Besitzen Sie Anteile eines „Branchenfonds“, der auf pharmazeutische Unternehmen oder Hersteller von Medizinprodukten ausgerichtet ist?

B-2.7.2 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen

Die mündlichen Stellungnahmen wurden anhand eines Wortprotokolls in einem ersten Schritt danach geprüft, ob sie Inhalte enthalten, die sich auf die zur Stellungnahme gestellten Inhalte beziehen. Alle Ausführungen, für die dies sicher verneint werden konnte, wurden keiner gesonderten Auswertung im Rahmen der Dokumentation des aktuellen Stellungnahmeverfahrens zugeführt. Für die verbleibenden Wortbeiträge wurde in einem zweiten Schritt geprüft, ob sie die Inhalte der abgegebenen schriftlichen Stellungnahmen wiederholen. Sofern dies sicher bejaht werden konnte, wurden sie ebenfalls keiner gesonderten Auswertung zugeführt (s. 1. Kapitel § 12 Abs. 3 Satz 4 VerfO).

Der Unterausschuss Methodenbewertung hat festgestellt, dass keine über die schriftlich abgegebenen Stellungnahmen hinausgehenden Aspekte in der Anhörung vorgetragen wurden. Daher bedurfte es keiner gesonderten Auswertung der mündlichen Stellungnahmen (s. 1. Kapitel § 12 Abs. 3 Satz 4 VerfO).

Das Wortprotokoll zur mündlichen Anhörung ist in der Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation (des Abschlussberichtes) abgebildet. Die Anlage ist unter www.g-ba.de abrufbar.

B-2.8 Würdigung der Stellungnahmen

Über das Stellungnahmeverfahren sind Hinweise zu einigen Aspekten eingegangen, die der G-BA zum Anlasse genommen hat, folgende Änderungen am Beschlussentwurf (BE, I. 3 | Anlage 8 – spezifische Versicherteninformation) vorzunehmen:

	Position in gelayouteter Fassung der spezifischen Versicherteninformation	Änderung in BE	Hinweis (laufende Nummer in Auswertungstabelle, siehe ZD, Abschnitt E-2.6.1 bis E-2.6.3)
1.	Seite 3, 2. Abschnitt	Änderung Text zu: „Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT auf Trisomie 13,18 und 21 entscheiden. ...“	(Nr. 24)
2.	Seite 4, Überschrift und 1. Abschnitt	Änderung Überschrift zu: „Welche Aufklärung und Beratung gibt es?“ Änderung Text zu: „Die ärztliche Aufklärung und Beratung: Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären und zu beraten. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Beratung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben.“	(Nr. 18, 26, 64) Der G-BA weist an dieser Stelle darauf hin, dass für die Versicherten Aufklärungs- und Beratungserfordernisse bestehen. Maßgeblich ist aus Sicht des G-BA dabei die grundsätzliche Information über die Aufklärung und Beratung. Hingegen ist es nicht das Ziel des Textes, in der Versicherteninformation alle rechtlichen Voraussetzungen, Anforderungen und Pflichten der Leistungserbringer detailliert darzustellen, die sich für die Aufklärung nach § 9 GenDG, die genetische Beratung nach §§ 10 und 15 GenDG und die psychosoziale Beratung ergeben. Der G-BA greift die Stellungnahme der GEKO auf und ergänzt den Text um für die Versicherten maßgebliche klarstellende Formulierungen zur Aufklärung und Beratung.
3.	Seite 4, 1. Abschnitt	Änderung Text zu: „Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis oder ein Institut	(Nr. 65)

		für Pränataldiagnostik oder Humangenetik.“	
4.	Seite 4, 1. Abschnitt	Streichung des Textes: „Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.“	(Nr. 108) Aus Sicht des G-BA können durch den gegenständlichen Satz Missverständnisse entstehen.
5.	Seite 4, 3. Abschnitt	Änderung Text zu: „Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und psychosozialen Beratung hinzuweisen.“	(Nr. 19)
6.	Seite 5, 3. Abschnitt	Änderung Text zu: „Typisch sind Veränderungen des Herzens und des Gehirns, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte.“	(Nr. 1, 67)
7.	Seite 6, 3. Abschnitt	Änderung Text zu: „Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände und sozialpädiatrische Zentren.“	(Nr. 55)
8.	Seite 10, 5. Abschnitt	Änderung Text zu: „Es ist auch möglich, vorher abzusprechen, sich nur bestimmte Ergebnisse eines NIPT mitteilen zu lassen: zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.“	(Nr. 20,33)
9.	Seite 11, 6. Abschnitt	Streichung des Textes: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden <u>nicht</u> von den Krankenkassen übernommen.“	(Nr. 5,36,50,51)

<p>10.</p>	<p>Seite 13, 2. und 3. Abschnitt</p>	<p>Änderung Text zu: „Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie): möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Ein vorläufiger Befund liegt nach etwa zwei Tagen vor, das endgültige Ergebnis nach zwei bis drei Wochen. Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.“</p>	<p>(Nr. 8, 41,42,62,13,111)</p>
<p>11.</p>	<p>Seite 13, 6. Abschnitt</p>	<p>Änderung Text zu: „Schwerwiegender ist aber, dass etwa 1 bis 4 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben.“</p>	<p>(Nr. 43,112)</p>
<p>12.</p>	<p>Seite 17, Überschrift und 1. Abschnitt</p>	<p>Änderung Überschrift und Text zu: „Was, wenn eine Trisomie festgestellt wird? Durch eine Abklärungsuntersuchung kann sich ein Hinweis auf eine Trisomie bestätigen. Dann stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen.“</p>	<p>Kein konkreter Stellungnahmenbezug</p>

C Gesamtbewertung in der vertragsärztlichen Versorgung

Mit diesem Beschluss wird die Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken entschieden. Damit ist der 2016 begonnene zweistufige Beratungsprozess abgeschlossen.

Zusätzlich wird ein deklaratorischer Hinweis bezüglich datenschutzrechtlicher Vorgaben bei der Anwendung des NIPT-13,18,21 aufgenommen und es werden Ausführungen in den Tragenden Gründen zum Beschluss vom 19. September 2019 angepasst.

D Bürokratiekostenermittlung

Gemäß § 91 Absatz 10 SGB V ermittelt der G-BA die infolge seiner Beschlüsse zu erwartenden Bürokratiekosten und stellt diese in den Beschlussunterlagen nachvollziehbar dar. Hierzu identifiziert der G-BA gemäß Anlage II 1. Kapitel VerfO die in den Beschlussentwürfen enthaltenen neuen, geänderten oder abgeschafften Informationspflichten für Leistungserbringer.

Nach dem vorliegenden Beschluss wird die Mu-RL im nächsten Schritt um eine neue Informationspflicht erweitert. Die Empfehlungen zur Qualitätssicherung gemäß § 135 Absatz 1 Satz 1 Nummer 2 SGB V zu Untersuchungen an fetaler DNA gemäß B.4 e) sehen vor, dass die Ärztin bzw. der Arzt zur Unterstützung der Beratung zu Untersuchungen auf Trisomie 13, 18 und 21 eine Versicherteninformation zu verwenden hat. Aufklärung und Beratung als solche zählen nicht zu den Informationspflichten im Sinne des Standardkosten-Modells. Allerdings entsteht den Leistungserbringern Aufwand durch die Beschaffung und Bevorratung der schriftlichen Informationsmaterialien. Dieser Aufwand entspricht jedoch in erster Linie einem aus inhaltlichen Vorgaben resultierenden Erfüllungsaufwand, welcher an dieser Stelle vom G-BA nicht zu quantifizieren ist.