Pränataler Bluttest auch im Blick

Neuer Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission

Silke Koppermann (Hamburg), Frauenärztin, aktiv im Netzwerk NoNIPT

Die Gendiagnostik-Kommission hat im Oktober ihren Tätigkeitsbericht für den Zeitraum 2022 bis 2024 veröffentlicht. Darin betont sie erneut, dass auch nichtinvasive Pränataltests (NIPT), mit denen im Blut von Schwangeren das Erbgut des Ungeborenen auf die Wahrscheinlichkeit von Trisomien untersucht wird, die Regeln des Gendiagnostikgesetzes einhalten müssen.

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) gilt seit 2010, es regelt, welche Daten bei genetischen Untersuchungen erhoben werden dürfen, wer diese veranlassen und durchführen darf, wie Betroffene aufgeklärt werden müssen, wie die Befunde mitgeteilt werden und wie über das Ergebnis beraten werden muss. Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) hat den Auftrag, Richtlinien zur Umsetzung des Gesetzes zu erstellen und die »Entwicklung in der genetischen Diagnostik« regelmäßig zu bewerten; Mitglieder der 18-köpfigen Kommission sind größtenteils Fachleute aus Humangenetik, Medizin und Rechtswissenschaft, drei Vertreter*innen repräsentieren Organisationen von Patient*innen und behinderten Menschen.

Die GEKO erklärt in ihrem neuen Bericht, grundsätzlich sollten genetische Untersuchungen nur bei medizinischer Indikation durchgeführt werden, das gelte auch für NIPT. Unser Netzwerk NoNIPT, das seit vielen Jahren gegen die Kassenfinanzierung des pränatalen Bluttests argumentiert, hatte aber immer wieder in Frage gestellt, ob die Suche nach Trisomien überhaupt medizinisch begründet werden könne.

Die GEKO definiert auch die Qualifizierung für »fachgebundene genetische Beratung«, die Gynäkolog*innen in Bezug auf pränataldiagnostische Beratung erwerben können. Allerdings wären in diesen Fällen ja eigentlich pädiatrische Kenntnisse notwendig, um qualifiziert darüber beraten zu können, welche Auswirkungen bestimmte Befunde auf die Feten haben.

Die GEKO hat die Richtlinien für die Qualifikation zur Beratung überarbeitet. Wir als Netzwerk NoNIPT hatten dazu eine Stellungnahme geschrieben und kritisiert, dass die einschlägigen Fortbildungen weitgehend von Pränataldiagnostikern und Laboren durchgeführt werden, die selbst ein Interesse an der Durchführung dieser Untersuchungen haben. Aus unserer Sicht muss es in den Fortbildungen auch Raum zur Reflexion des Begriffs von Behinderung geben. Vorträge zu den Auswirkungen der gesuchten Besonderheiten müssten von Wissen und Erfahrung im Umgang mit Menschen, die damit leben, geprägt sein. Den Umfang der zu erwerbenden praktisch-kommunikativen Fähigkeiten erachten wir als zu gering und als zu allgemein. Die GEKO nimmt auch Stellung zu einer 2024 veröffentlichten »Zukunftsvision« einer auf genetische Reihenuntersuchungen gestützten Eugenik »in ihrem besten und humansten Sinn«, formuliert vom damaligen Vorsitzenden der Kassenärztlichen Vereinigung Sachsen, der anschließend aufgrund von Protesten abgesetzt wurde *(→ BIOSKOP Nr. 107)*. Die GEKO lehnt ein solches Szenario klar ab – Begründung im Kern: Reihenuntersuchungen schränken immer das Recht auf Nichtwissen ein, weil es immer schwer ist, sich so einem Angebot zu entziehen. Sowieso sei ein Projekt, geprägt von der Vorstellung einer Säuberung des Genoms, nicht vereinbar mit dem Stand von Wissenschaft und Technik.

> »Heute wird die Untersuchung häufig auch außerhalb der eigentlichen Intention des G-BA angewendet.«

NIPT müssen seit Juli 2022 »in begründeten Einzelfällen« von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt werden, so hatte es der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) beschlossen und Reihenuntersuchungen (Screenings) ausdrücklich ausgeschlossen. Die GEKO stellt in ihrem Tätigkeitsbericht für die Jahre 2022, 2023 und 2024 allerdings fest: »Heute wird die Untersuchung häufig auch außerhalb der eigentlichen Intention des G-BA angewendet, was durch die Zahlen der Barmer-Krankenkasse belegt werden kann. Die niedrigere Prävalenz der Trisomien 21, 18 und 13 führt dazu, dass in den jüngeren Altersgruppen der positive Vorhersagewert geringer ist. Somit sind mehr falsch-positive Ergebnisse zu beobachten, als es die allgemeinen Angaben zur Testgüte des NIPT erwarten ließen.«

Eine mögliche Begründung für hohe Inanspruchnahme des NIPT hat mit medizinischen Gründen rein gar nichts zu tun: »Etwa 17 % der Schwangeren gaben die Geschlechtsbestimmung als eigentlichen Grund für den NIPT«, schreibt die GEKO mit Bezug auf Zahlen der Barmer-Krankenkasse. Bei der Geschlechtsbestimmung werden zusätzlich Abweichungen bei den Geschlechtschromosomen entdeckt, mit fraglichen Konsequenzen, was vielen Schwangeren wahrscheinlich nicht immer bewusst ist. ›

»Monitoring jetzt!«

Das Kürzel #NoNIPT steht für ein Bündnis zahlreicher Initiativen und Organisationen, die sich seit Jahren mit guten Argumenten gegen die Kassenfinanzierung des vorgeburtlichen Bluttests auf Trisomien (NIPT) engagieren *(→ BIOSKOP 95)*. Darunter das Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik, der Elternverein mittendrin, die Down-Syndrom-Elterninitiative BM 3X21, das Deutsche Down-Syndrom InfoCenter; auch das Gen-ethische Netzwerk und BioSkop e.V. wirken hier mit. Unter dem Motto »Monitoring jetzt!« fordert das Bündnis den Bundestag weiterhin auf, endlich eine unabhängige und systematische Auswertung der gesellschaftlichen Folgen des NIPT zu veranlassen. »Das sogenannte Monitoring soll sichtbar machen, was viele bereits spüren: Mit der Kassenzulassung hat sich der Druck auf Schwangere und Ärzt*innen erhöht«, steht auf der Kampagnenseite *https://nonipt.de*. Dort gibt es auch eine Übersichtskarte, die zeigt, in welchen Wahlkreisen bereits Bundestagsabgeordnete persönlich auf das wichtige Monitoring angesprochen wurden und wo das noch notwendig ist. Wer mitmachen möchte, ist willkommen. Kontakt: *netzwerk@nonipt.de*

Das Risiko bei zu breiter NIPT-Anwendung sei die (unnötige) Beunruhigung der Schwangeren durch falsch-positive Befunde und die daraus folgende notwendige Abklärung durch invasive Diagnostik (Fruchtwasser-Punktionen), die ja eigentlich vermieden werden sollten. Zudem entstehen so Mehrkosten für die GKV – ein Aspekt, der in der Debatte um NIPT selten benannt wird.

Die GEKO weist ausdrücklich darauf hin, dass die Bestimmung des Geschlechts nicht Zweck von NIPT sein dürfe und nur Untersuchungen mit medizinischer Relevanz zulässig seien. Sie erklärt dazu: »Da aber die Geschlechtsbestimmung mittels NIPT eine zusätzliche Leistung beinhaltet, die weitere ärztliche Maßnahmen (Analyse, Befunderhebung und Befunderstellung) erforderlich macht und die daher auch eine zusätzliche Vergütung der Tätigkeit rechtfertigt, scheint die Voraussetzung, dass die Geschlechtsbestimmung anlässlich der Trisomie-Diagnostik erfolgen soll, nicht gegeben.«

Wir als Netzwerk NoNIPT lehnen den massenhaften, kassenfinanzierten Einsatz pränataler Bluttests weiterhin ab und fordern, dass zumindest die Testpraxis kontinuierlich überprüft und ausgewertet wird. Die Ausführungen und Daten im neuen GEKO-Bericht stützen tendenziell unsere Forderung nach einem Test-Monitoring und der Revision des GBA-Finanzierungsbeschlusses! Wir können uns nicht nur auf das Dokument berufen, sondern auch die GEKO selbst auffordern, ein Monitoring zu unterstützen!

Speicherung genetischer Daten in der ePA?

Genetische Daten können auch in der elektronischen Patientenakte (ePA) gespeichert werden. Die Voraussetzungen sind strenger und transparenter geregelt als bei anderen medizinischen Daten.

Die Krankenkassen haben für alle gesetzlich Versicherten, die nicht schriftlich widersprochen haben, automatisch eine ePA eingerichtet. Auch im Nachhinein ist ein Widerspruch gegen die Nutzung jederzeit noch bei der zuständigen Krankenkasse möglich. Passiert das, müssen die bis dahin in der ePA gespeicherten Daten anschließend gelöscht werden *(→ BIOSKOP Nr. 111).*

Wer die persönliche ePA nutzt, kann im Paragraphen 347 SGB V nachlesen, welche Behandlungsdaten die Leistungserbringer wie Arztpraxen und Krankenhäuser in die ePA übermitteln müssen. Behandelnde Ärzt*innen müssen ihre Patient*innen informieren, welche medizinischen Daten sie in die ePA übermitteln. Allerdings genügt es, wenn sie das mündlich oder auch per Aushang in der Praxis tun. Eine schriftliche Einwilligung der Patient*innen ist rechtlich nicht erforderlich. Versicherte, die bestimmte Dokumente nicht in der ePA dokumentiert haben wollen, können die Speicherung ablehnen – vorausgesetzt, ihnen ist dieses Recht zum differenzierten Widerspruch überhaupt bekannt.

Transparenter sind die rechtlichen Vorgaben für die Speicherung von Ergebnissen genetischer Untersuchungen und Analysen. Diese dürfen in der ePA nämlich nur dann gespeichert werden, wenn der betroffene Versicherte zuvor nachweislich eingewilligt hat, »schriftlich oder in elektronischer Form«.

Ein Muster für eine entsprechende Einwilligungserklärung hat die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) entwickelt. Patient*innen, die sie unterschreiben, werden wie folgt aufgeklärt: »Stimmen Sie zu, sind die Untersuchungsergebnisse grundsätzlich auch für andere Ärztinnen und Ärzte sowie Angehörige anderer Heilberufe einsehbar – es sei denn, Sie verbergen die Dokumente mit Ihrer ePA-App. Dann können nur Sie die Dokumente in Ihrer ePA sehen und kein anderer.« Die Einwilligung gilt, so steht es im KBV-Muster, »bis auf Widerruf für alle Dokumente, die die Ergebnisse der genannten genetischen Untersuchung(en) beinhalten«. Der Widerruf könne »jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich« erfolgen.

Ein Musterformular für die schriftliche Einwilligung von Patient*innen in die Übermittlung und Speicherung genetischer Daten in die ePA hat auch die Deutsche Krankenhausgesellschaft (DKG) verfasst. Darin wird auch betont, dass genetische Informationen »besonders sensible und schutzbedürftige Daten« seien.

Ergänzend zum Musterformular hat die DKG auch »Umsetzungshinweise« für Krankenhäuser zusammengestellt. Dabei erklärt die DKG auch, wann die notwendigen Einwilligungen bei Patient*innen eingeholt werden könnten. Möglich seien hier drei Varianten: »Die Einholung der Einwilligung erfolgt direkt im Rahmen des Aufnahmeprocedere, sofern bereits Klarheit darüber besteht, dass ein genetisch relevanter Bezug vorliegt. Die Einwilligung erfolgt im Rahmen der genetischen Aufklärung oder zu einem späteren Zeitpunkt.«

Bemerkenswert ist zudem dieser organisatorische Hinweis der DKG, den insbesondere Klinikverantwortliche beachten sollten: »Sofern der Patient – zu welchem Zeitpunkt auch immer – die Einwilligung nicht erteilt, ist rein technisch sicherzustellen, dass systemisch die Befüllung der ePA unterbleibt.« – Patient*innen, die hier ganz sicher gehen wollen, sollten vorsichtshalber ausdrücklich nachfragen.

Klaus-Peter Görlitzer

Genetische Daten

Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) schreibt in ihrem aktuellen Tätigkeitsbericht auch Grundsätzliches zur Bedeutung genetischer Daten. Sie erklärt, das 2009 vom Bundestag beschlossene Gendiagnostikgesetz basiere auf der Auffassung eines »genetischen Exzeptionalismus«. Dies bedeute, »dass genetische Informationen aufgrund ihrer Stabilität und Vererbbarkeit eine besondere Stellung haben« und als »besonders individuell und persönlich« gelten. Folge dieser Sichtweise seien »feste Vorstellungen darüber, dass Gene das Schicksal oder Verhalten eines Menschen stark bestimmen können, was das Risiko birgt, dass genetische Diagnosen zu Stigmatisierung oder diskriminierenden Gesetzen führen«, erklärt die GEKO. In der Fachöffentlichkeit werde inzwischen aber betont, dass »nach Stand von Wissenschaft und Technik eine Position des ›genetischen Kontextualismus‹ angemessener« sei. Dieser Begriff sei »mit der These verbunden, dass genetische Informationen je nach genetischem, physiologischem, medizinischem und sozialem Kontext zu betrachten sind«. Nach dieser Auffassung sind genetische Tests (ausgenommen solche, die monogene Veränderungen finden sollen), »in der Regel nur aussagekräftig, wenn andere medizinische Daten und physiologische Prozesse mit in die Diagnose einbezogen werden«, erläutert die GEKO. Die Kommission befürwortet die »Notwendigkeit kontextualistischer Perspektiven in der Genommedizin« und erklärt auch, die Bedeutung von Begriffen wie Gen, Risiko oder Befund sei »unscharf, interpretationsabhängig und nicht eindeutig festzulegen«. Ihre Arbeit an Richtlinien, unter anderem zur genetischen Beratung, versteht die GEKO als »kontinuierliche Kontextualisierungsarbeit«.