



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**

Anlage zum Abschlussbericht

**Beratungsverfahren Methodenbewertung
Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL):**

**Aufnahme einer Versicherteninformation zur
Durchführung des NIPT 13,18,21– zweite Stufe der
Beschlussfassung**

Stand: 19. 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

Anlagenverzeichnis

- 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**



IQWiG-Berichte – Nr. 1011

Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Abschlussbericht

Auftrag: P17-01
Version: 1.0
Stand: 03.12.2020

Impressum

Herausgeber

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen

Thema

Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik

Auftraggeber

Gemeinsamer Bundesausschuss

Datum des Auftrags

16.02.2017

Interne Auftragsnummer

P17-01

Anschrift des Herausgebers

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
Im Mediapark 8
50670 Köln

Tel.: +49 221 35685-0

Fax: +49 221 35685-1

E-Mail: berichte@iqwig.de

Internet: www.iqwig.de

ISSN: 1864-2500

Dieser Bericht wurde unter Beteiligung externer Sachverständiger erstellt.

Für die Inhalte des Berichts ist allein das IQWiG verantwortlich.

Externe Sachverständige, die wissenschaftliche Forschungsaufträge für das Institut bearbeiten, haben gemäß § 139b Abs. 3 Satz 2 Sozialgesetzbuch – Fünftes Buch – Gesetzliche Krankenversicherung „alle Beziehungen zu Interessenverbänden, Auftragsinstituten, insbesondere der pharmazeutischen Industrie und der Medizinprodukteindustrie, einschließlich Art und Höhe von Zuwendungen“ offenzulegen. Das Institut hat von jedem der Sachverständigen ein ausgefülltes „Formblatt zur Offenlegung von Beziehungen“ bzw. „Formblatt zur Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ erhalten. Die Angaben wurden durch das speziell für die Beurteilung der Interessenkonflikte eingerichtete Gremium des Instituts bewertet. Die Selbstangaben der externen Sachverständigen zur Offenlegung von Beziehungen sind in Kapitel B4 dargestellt. Es wurden keine Interessenkonflikte festgestellt, die die fachliche Unabhängigkeit im Hinblick auf eine Bearbeitung des vorliegenden Auftrags gefährden.

Externe Sachverständige

- Wolfram Henn, Institut für Humangenetik, Universität des Saarlandes und Institut für Immunologie und Genetik, Kaiserslautern

Das IQWiG dankt den externen Beteiligten für ihre Mitarbeit am Projekt.

Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des IQWiG

- Milly Schröer-Günther
- Dennis Fechtelpeter
- Martina Ehrlich
- Ulrich Grouven
- Sabine Keller
- Marco Knelangen
- Klaus Koch
- Beate Zschorlich

Schlagwörter: Pränatale Diagnostik, Chromosomenstörungen, Schwangerschaft, Gesundheitsinformation

Keywords: Prenatal Diagnosis, Chromosome Disorders, Pregnancy, Health Information

Kernaussage

Fragestellung

Das Ziel des vorliegenden Projekts ist die Erstellung einer Versicherteninformation:

- mit einem allgemeinen Teil zu in Deutschland versorgungsrelevanten, insbesondere gemäß den Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder deren Dispositionen und
- mit Informationen zu den spezifischen Möglichkeiten und der Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien.

Weitere Ziele des vorliegenden Projekts sind

- Nutzertestungen der Versicherteninformation und
- die Konzeption einer Internetversion.

Fazit

Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum nicht invasiven Pränataltest (NIPT) für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse. Deshalb wurden eine allgemeine Kurzinformation (Kurzinfor) zur Pränataldiagnostik und eine spezifische Broschüre zum NIPT entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können.

Folgendes Thema wird in der Kurzinfor angesprochen:

- Kurzer Überblick über verschiedene Möglichkeiten der Pränataldiagnostik

Folgende Themen werden in der Broschüre angesprochen:

- Allgemeine Informationen zum NIPT (Ablauf, Kostenübernahme)
- Informationen zu Trisomien und deren Bedeutung für das Familienleben
- Bedeutung der Untersuchungsergebnisse und weitere Abklärung
- Zuverlässigkeit des NIPT
- Entscheidungsfindung für oder gegen die Inanspruchnahme des NIPT

Die Materialien wurden einer abschließenden Nutzertestung unterzogen. Sie wurden dabei als sehr gut verständlich bewertet. Akzeptanz und Weiterempfehlungsbereitschaft lagen jeweils über 90 %. Damit sind die Materialien geeignet zur Unterstützung der ärztlichen Aufklärung.

Inhaltsverzeichnis

	Seite
Kernaussage	iii
Tabellenverzeichnis	viii
Abbildungsverzeichnis	ix
Abkürzungsverzeichnis	x
1 Hintergrund	1
2 Fragestellung	2
3 Methoden	3
4 Ergebnisse	6
4.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs	6
4.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung	6
4.1.2 Charakteristika der eingeschlossenen qualitativen Studien.....	6
4.1.3 Ergebnisse zu den Erfahrungen und Informationsbedürfnissen	6
4.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz	7
4.3 Entwicklung der Informationsmaterialien	10
4.3.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Kurzinfo zur Pränataldiagnostik	10
4.4 Entwicklung einer Broschüre zum NIPT	13
4.4.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Broschüre zum NIPT	13
4.5 Vorschlag zur Konzeption einer Internetversion	16
5 Einordnung des Arbeitsergebnisses	17
6 Fazit	18
Details des Berichts	19
A1 Projektverlauf	19
A1.1 Zeitlicher Verlauf des Projekts	19
A1.2 Spezifizierungen und Änderungen im Projektverlauf	19
A2 Methodik gemäß Berichtsplan 1.0	22
A2.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs	22
A2.1.1 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys	23
A2.1.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung	23
A2.1.2.1 Bibliografische Recherche	23
A2.1.2.2 Weitere Suchquellen	23
A2.1.2.3 Selektion relevanter qualitativer Studien und Surveys	24
A2.1.2.4 Informationsbewertung	24

A2.1.2.5	Informationssynthese	24
A2.1.3	Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.....	24
A2.1.3.1	Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten	24
A2.1.3.1.1	Population.....	24
A2.1.3.1.2	Interventionen.....	25
A2.1.3.1.3	Zielgrößen	25
A2.1.3.1.4	Studientypen	25
A2.1.3.1.5	Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss systematischer Übersichten	25
A2.1.3.2	Fokussierte systematische Informationsbeschaffung.....	25
A2.1.3.2.1	Bibliografische Literaturrecherche.....	25
A2.1.3.2.2	Weitere Suchquellen.....	26
A2.1.3.3	Selektion relevanter systematischer Übersichten.....	26
A2.1.3.4	Informationsbewertung	26
A2.1.3.5	Informationssynthese	27
A2.1.4	Orientierende Recherche nach Hintergrundinformationen.....	27
A2.1.5	Nutzertestungen	27
A2.1.6	Konzept für eine Internetversion der Versicherteninformation.....	28
A3	Details der Ergebnisse	29
A3.1	Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen (qualitative Forschung)	29
A3.1.1	Ergebnisse der Informationsbeschaffung: qualitative Studien	29
A3.1.1.1	Bibliografische Recherche nach qualitativen Studien	29
A3.1.1.2	Weitere Suchquellen	30
A3.1.1.3	Resultierender Studienpool: qualitative Studien.....	30
A3.1.2	Ergebnisse der qualitativen Studien	30
A3.1.2.1	Erfahrungen mit Pränataldiagnostik in der Schwangerschaft.....	30
A3.1.2.2	Entscheidungsfindung: weiterführende Tests	32
A3.1.2.3	Einstellung zum und Erfahrungen mit dem NIPT	33
A3.1.2.4	Partner schwangerer Frauen und Pränataldiagnostik	34
A3.1.2.5	Diagnose: Trisomie	35
A3.1.2.6	Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft.....	37
A3.1.2.6.1	Entscheidung zur Fortführung der Schwangerschaft	37
A3.1.2.7	Einstellungen von Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 zum NIPT ..	38
A3.1.2.8	Diagnose Trisomie 13 / Trisomie 18	39
A3.1.3	Potenzielle Informationsbedürfnisse bezüglich des NIPT.....	39
A3.2	Ermittlung und Bewertung der Evidenz.....	42

A3.2.1	Bibliografische Datenbanken	42
A3.2.2	Weitere Quellen	42
A3.2.2.1	Autorenanfragen.....	43
A3.3	Fehlgeburtsrate durch Amniozentese bzw. Chorionzottenbiopsie.....	43
A3.4	Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung.....	43
A3.5	Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung (Survey).....	45
A4	Kommentare.....	47
A4.1	Würdigung der Anhörung zum Vorbericht	47
A4.1.1	Anmerkungen zum Vorbericht	47
A4.1.1.1	Anmerkungen zum Kapitel Hintergrund.....	47
A4.1.1.2	Berichtsmethodik	47
A4.1.2	Anmerkungen zu Kurzinfo und Broschüre.....	50
A4.1.2.1	Indikationsformulierung	50
A4.1.2.2	Invasivität von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie	50
A4.1.2.3	Stellenwert von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie	51
A4.1.2.4	Beteiligung von Betroffenen bei der Erstellung der Materialien	51
A4.1.2.5	Beschreibung von Behinderung.....	51
A4.1.2.6	Anmerkungen zu den Illustrationen.....	51
A4.1.2.7	Weitere Anmerkungen	52
A4.1.2.8	Redaktionelle Hinweise	52
A4.1.3	Anmerkungen zur Kurzinfo Pränataldiagnostik	52
A4.1.3.1	Ersttrimesterscreening.....	52
A4.1.3.2	Weitere Anmerkungen	52
A4.1.4	Anmerkungen zur Broschüre Bluttest auf Trisomien.....	53
A4.1.4.1	Zeitpunkt der Testdurchführung	53
A4.1.4.2	Zuverlässigkeit des NIPT.....	53
A4.1.4.3	Ergänzende Informationen für die Broschüre.....	54
A4.1.4.4	Anmerkungen zum Überblick „Vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien“ (Zeitleiste).....	55
A4.1.4.5	Anmerkungen zu den Grafiken	56
A4.1.4.6	Schwangerschaftsabbruch.....	56
A4.1.4.7	Weitere Anmerkungen	56
A5	Literatur	58
A6	Liste der eingeschlossenen qualitativen Studien.....	64
A7	Suchstrategie in bibliografischen Datenbanken.....	67
B1	Bericht: Qualitative Nutzertestung	71
B2	Bericht: Quantitative Nutzertestung.....	146
B2.1	Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung	146

B2.2	Fragebogen.....	227
B3	Finale Versicherteninformationen	244
B3.1	Kurzinformation Vorgeburtliche Untersuchungen (finale Version).....	244
B3.2	Broschüre Bluttest auf Trisomien (finale Version).....	247
B4	Offenlegung von Beziehungen der externen Sachverständigen und der externen Reviewerinnen und Reviewer	260

Tabellenverzeichnis

	Seite
Tabelle 1: Berechnung der absoluten Häufigkeit in Abhängigkeit von der Prävalenz (Trisomie 21, bezogen auf 10 000 Schwangerschaften)	8
Tabelle 2: Altersabhängige Prävalenz Trisomie	9
Tabelle 3: Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys.....	23
Tabelle 4: Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten	25
Tabelle 5: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines ETS zur Untersuchung auf Trisomie 21	32
Tabelle 6: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT	34
Tabelle 7: Übersicht über Autorenanfragen	43
Tabelle 8: Risiko einer Fehlgeburt durch Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie	43
Tabelle 9: Qualitative Nutzertestung: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Kurzinfo Pränataldiagnostik	44
Tabelle 10: Qualitative Nutzertestung: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Broschüre	45
Tabelle 11: Quantitative Nutzertestung: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung.....	46

Abbildungsverzeichnis

	Seite
Abbildung 1: Einflussfaktoren für die Inanspruchnahme eines NIPT	7
Abbildung 2: Ergebnis der bibliografischen Recherche und des Literaturscreenings für qualitative Studien.....	29
Abbildung 3: Einflussfaktoren auf die Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft bei der Diagnose Trisomie	36

Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	Bedeutung
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
CASP	Critical Appraisal Skills Programme
DEGUM	Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin
EUROCAT	European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies
ETS	Ersttrimesterscreening
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GenDG	Gendiagnostikgesetz
GKV	gesetzliche Krankenversicherung
IGe- Leistungen	Individuelle Gesundheitsleistungen
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
Mu-RL	Mutterschafts-Richtlinien
NIPT	nicht invasiver Pränataltest
RCT	Randomized controlled Trial (randomisierte kontrollierte Studie)
SchKG	Schwangerschaftskonfliktgesetz

1 Hintergrund

Im Juli 2016 haben der unparteiische Vorsitzende und die unparteiischen Mitglieder des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) sowie die Kassenärztliche Bundesvereinigung und der GKV-Spitzenverband die Bewertung der Methode der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos der autosomalen Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (nicht invasiver Pränataltest [NIPT]) für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) gemäß § 135 Abs. 1 Satz 1 SGB V gemeinsam beantragt.

Losgelöst vom Ausgang dieser Beratungen zur konkreten Frage der nicht invasiven Pränataldiagnostik wurde in diesem gemeinsamen Antrag ein Bedarf gesehen, Frauen und Paare durch eine Versicherteninformation über die in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren und damit in ihrer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen.

Der G-BA hat vor diesem Hintergrund in der Sitzung am 06.02.2017 das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) mit der Erstellung einer Versicherteninformation beauftragt, die auch die ärztliche Aufklärung unterstützen soll.

Mit dem Beschluss vom 19.09.2019 [1] wurden die Mu-RL geändert. Mit der Änderung der Mu-RL wurde der Rahmen zur Kostenerstattung eines NIPT festgelegt.

2 Fragestellung

Das Ziel des vorliegenden Projekts ist die Erstellung einer Versicherteninformation

- mit einem allgemeinen Teil zu den in Deutschland versorgungsrelevanten, insbesondere gemäß den Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen und
- mit Informationen zu den spezifischen Möglichkeiten und der Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien.

Weitere Ziele des vorliegenden Projekts sind

- Nutzertestungen der Versicherteninformation und
- die Konzeption einer Internetversion.

3 Methoden

Die Erstellung der Versicherteninformation folgte den Methoden und Prozessen des IQWiG zur Erstellung von Gesundheitsinformationen [2].

Dazu zählen folgende Anforderungen: eine wissenschaftliche Evidenzbasierung, ein systematischer Entwicklungsprozess, ein allgemein verständlicher Sprachstil und die Darstellung der Ergebnisse in möglichst unverzerrter und verständlicher Form.

Die Erarbeitung der Versicherteninformation erfolgte schrittweise:

- Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder deren Dispositionen
- Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
- Erstellung der Versicherteninformation
- qualitative Nutzertestung der Informationsmaterialien

Eine quantitative Nutzertestung erfolgte nach dem Stellungnahmeverfahren.

Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen

Es wurde eine fokussierte systematische Recherche nach qualitativen Studien durchgeführt. Ziel dieser Suche war es herauszufinden:

- welche Erfahrungen mit nicht invasiver Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien gemacht wurden und welche Herausforderungen in diesem Zusammenhang bestehen sowie
- welche potenziellen Fragen Frauen und Männer zur nicht invasiven Pränataldiagnostik haben.

Die eingeschlossenen qualitativen Studien sollten Erwartungen, subjektive Erfahrungen und individuelles Handeln bezüglich der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien beschreiben.

Die systematische Literaturrecherche nach qualitativen Studien, die ab 2012 publiziert wurden, erfolgte in den Datenbanken MEDLINE, PsycINFO und CINAHL.

Die Studienselektion erfolgte in 2 Schritten: Im 1. Schritt selektierte 1 Person die Studien. Im 2. Schritt wurde das Ergebnis durch eine 2. Person qualitätsgesichert.

Die Ergebnisse der einzelnen Studien wurden deskriptiv zusammengefasst und daraus mögliche Informationsbedürfnisse für die Versicherteninformation abgeleitet.

Ermittlung und Bewertung der Evidenz

Für die Ableitung von Aussagen zur Zuverlässigkeit des NIPT (darunter Sensitivität, Spezifität, falsch-positive und falsch-negative Testergebnisse) wurden die Ergebnisse des Abschlussberichts S16-06 [3] des IQWiG herangezogen.

Informationen, die nicht dem Abschlussbericht entnommen werden konnten (zum Beispiel zur Epidemiologie), wurden durch orientierende Recherchen identifiziert.

Erstellung der Versicherteninformationen

Die Materialien wurden auf Basis der identifizierten Informationsbedürfnisse und der eingeschlossenen Literatur erstellt. Die Materialien wurden durch einen klinischen Experten für Pränataldiagnostik begutachtet.

Qualitative Nutzertestung

Die Materialien wurden von einem externen Dienstleister einer qualitativen Testung mit Hebammen / Entbindungshelfern, Gynäkologinnen und Gynäkologen sowie Personen, die in der Schwangerenberatung tätig sind, unterzogen. Insgesamt wurden 15 Einzelinterviews mit Experten und Expertinnen durchgeführt.

Die Versicherteninformationen wurden zusätzlich in 10 Einzelinterviews mit 10 Paaren getestet, die einen aktuellen Kinderwunsch haben oder bei denen die Partnerin zurzeit schwanger ist ($n = 2$). Es wurden jeweils 5 Paare mit Kindern und 5 kinderlose Paare befragt. 9 Frauen waren im Alter von 20 bis 40 Jahren. 1 Frau war älter als 40 Jahre. Der Dienstleister transkribierte die Interviews, wertete diese angelehnt an der Methodik der qualitativen Inhaltsanalyse [4] aus und stellte einen Ergebnisbericht mit Handlungsempfehlungen bereit. Die Materialien wurden auf Basis der Ergebnisse dieser quantitativen Nutzertestung überarbeitet.

Quantitative Nutzertestung

Die Befragung führte ein externer Dienstleister durch. An der Befragung nahmen 1000 Personen teil. 750 Personen haben die Broschüre bewertet, 250 Personen haben sowohl die Kurzinformation (im Folgenden: Kurzinfo) als auch die Broschüre bewertet. 80 % der Teilnehmenden waren Frauen, 20 % waren Männer. Zusätzlich wurde nach Bildung quotiert. 50 % der Teilnehmenden hatten höchstens einen Haupt- oder Volksschulabschluss (Bildungsgruppe 1), 50 % hatten mindestens einen Realschulabschluss (Bildungsgruppe 2). Die Materialien wurden auf Basis dieser Ergebnisse dieser Nutzertestung überarbeitet.

Vorschlag für ein Konzept einer Internetversion

Das Konzept sieht vor, die Materialien zuerst in geeignete bestehende Internetangebote zu integrieren. Während der Erstellung der Materialien ergab sich, dass schwangere Frauen umfangreiche weitere Informations- und Beratungsbedürfnisse haben. Für ein umfassendes

Konzept ist es daher sinnvoll, zuerst weitere Rahmenbedingungen eines Internetangebots für Schwangere zu klären.

4 Ergebnisse

4.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs

4.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung

Die fokussierte Informationsbeschaffung identifizierte 31 qualitative Studien, die die für diesen Bericht definierten Kriterien für den Studieneinschluss erfüllten. Die letzte Suche fand am 09.01.2019 statt. Die Recherche war umfangreich und hat eine breite Basis an Informationsbedürfnissen hervorgebracht. Aus aktuelleren Studien wurden keine zusätzlichen Erkenntnisse erwartet.

Durch die Suche in den weiteren Suchquellen wurden keine zusätzlich relevanten qualitativen Studien identifiziert.

4.1.2 Charakteristika der eingeschlossenen qualitativen Studien

Die qualitativen Studien stammen aus Schweden (6), dem UK (5), Kanada (5), Australien (4), den Niederlanden (3), den USA (5), Finnland (2) und Dänemark (1). Keine der eingeschlossenen qualitativen Studien wurde in Deutschland durchgeführt. Es wurde angenommen, dass die Studien ausreichend übertragbar sind, da nur Studien aus Ländern eingeschlossen wurden, die zu Deutschland ähnliche Gesellschaftsformen und Lebensstandards haben.

In den Studien wurden zumeist semistrukturierte Interviews, Fokusgruppen oder Surveys mit offenen Fragen durchgeführt.

4.1.3 Ergebnisse zu den Erfahrungen und Informationsbedürfnissen

Aus den Ergebnissen der eingeschlossenen qualitativen Studien konnten vielfältige Erfahrungen, Einstellungen und potenzielle Informationsbedürfnisse zum Thema Pränataldiagnostik, insbesondere zur nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien, abgeleitet werden.

Pränataldiagnostische Untersuchungen werden von einem Teil der Schwangeren als Chance angesehen, ein Gefühl der Sicherheit und Kontrolle über die Schwangerschaft zu erlangen [5,6]. Zudem werden sie als Gelegenheit erlebt, sich über eine mögliche Fehlbildung zu informieren und dann auch zu entscheiden, ob die Schwangerschaft fortgeführt werden soll [5].

Eine Untersuchung auf Trisomien anhand des NIPT wird von vielen Schwangeren und deren Partnern begrüßt, wobei als wichtig beschrieben wird, sich für oder gegen eine Inanspruchnahme frei entscheiden zu können [7-9]. Geschätzt wird insbesondere das im Vergleich zu anderen Untersuchungen als einfach erlebte Verfahren, welches nicht mit dem Risiko einer Fehlgeburt verbunden ist. Auch die Genauigkeit des Tests wird positiv beurteilt [8,10-16]. Den Test zu einem möglichst frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft zu machen, wird bevorzugt. Als Grund wird angegeben, dass die Bindung zum Ungeborenen in der Frühschwangerschaft

womöglich noch nicht sehr stark und das soziale Umfeld oft noch nicht über die Schwangerschaft informiert worden sei. Ein früher Test gebe zudem Zeit, über die Fortführung der Schwangerschaft zu entscheiden oder sich auf ein Leben mit einem Kind einzustellen, das eine Trisomie hat [10,13-15,17,18].

Die Wartezeit auf die Ergebnisse wurde als sehr belastend beschrieben – ebenso wie fehlerhafte oder nicht eindeutige Ergebnisse bei einem NIPT [10,19].

Die in Abbildung 1 dargestellten Faktoren können die Entscheidung über die Inanspruchnahme eines NIPT beeinflussen.

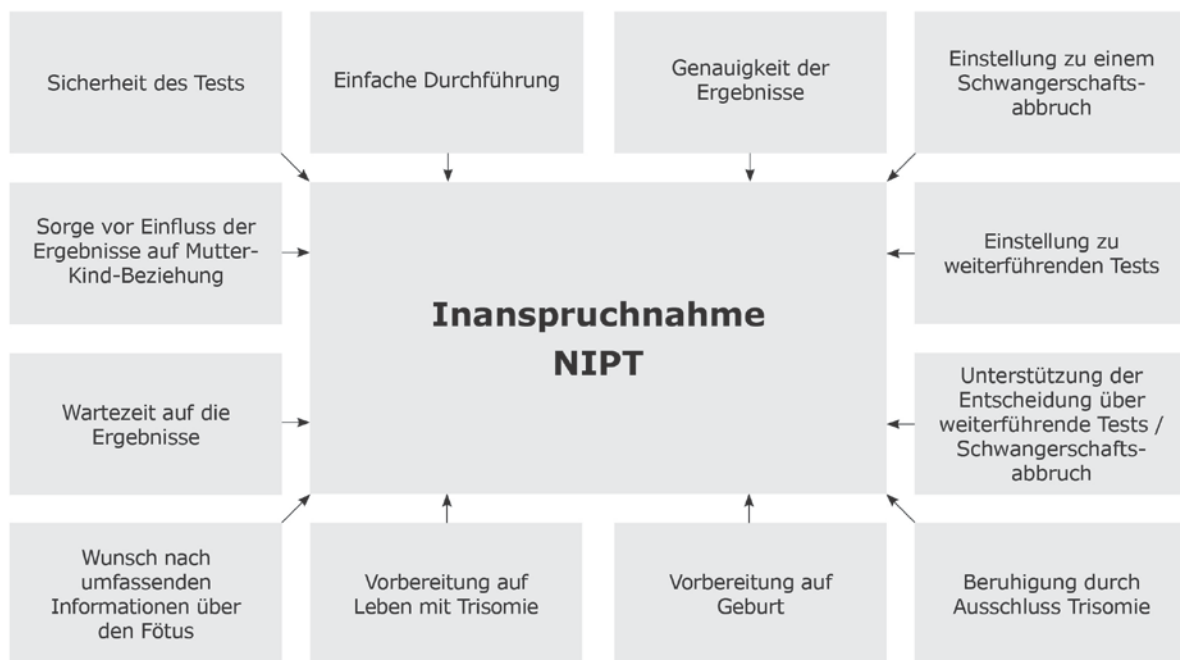


Abbildung 1: Einflussfaktoren für die Inanspruchnahme eines NIPT

4.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz

Die für die Materialien relevanten Informationen zum Verfahren der nicht invasiven Pränataldiagnostik wurden dem Abschlussbericht S16-06 entnommen [3]. Um die Aktualität der Zuverlässigkeit des NIPT zu prüfen, wurde im November 2020 eine orientierende Recherche nach systematischen Übersichten durchgeführt. Dabei wurden 2 systematische Übersichten als relevant identifiziert [20,21]. Die Angaben zur Zuverlässigkeit des NIPT aus S16-06 werden in den aktuellen Übersichten bestätigt.

Zuverlässigkeit des NIPT (aus IQWiG-Bericht S16-06)

Im Abschlussbericht S16-06 [3] wurden 22 Studien eingeschlossen, die die diagnostische Genauigkeit des NIPT für die Feststellung einer Trisomie 21 untersucht haben. Die meta-analytische Auswertung zeigt eine Sensitivität von 99,13 %; 95 %-KI: [97,39 %; 99,72 %]. Für die Spezifität ergibt sich eine Punktschätzung von 99,95 %; 95 %-KI: [99,88 %; 99,98 %].

Auf dieser Grundlage wurden für die Versicherteninformation natürliche Häufigkeiten zur Zuverlässigkeit des NIPT berechnet. Auf Basis der diagnostischen Genauigkeit und einer angenommenen Prävalenz (von 1:100; 1:300; 1:1000) wurden Vierfeldertafeln berechnet (siehe Tabelle 1).

Tabelle 1: Berechnung der absoluten Häufigkeit in Abhängigkeit von der Prävalenz (Trisomie 21, bezogen auf 10 000 Schwangerschaften)

Szenario Berechnung	Anzahl durchgeführter NIPTs	RP	FP	FN	RN
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:100	10 000	99,1	4,9	0,9	9895,1
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:300	10 000	33	5	0,3	9961,7
Testpopulation mit einer Prävalenz von 1:1000	10 000	9,9	5	0,1	9985
FN: falsch-negativ; FP: falsch-positiv; NIPT: nicht invasiver Pränataltest; RN: richtig-negativ; RP: richtig-positiv					

Die Zuverlässigkeit wurde im 1. Entwurf der Versicherteninformation (vor der qualitativen Nutzertestung) beispielhaft für die Prävalenzen 1:100 und 1:1000 dargestellt. Dies sollte veranschaulichen, dass das Verhältnis zwischen falsch-positiven und richtig-positiven Ergebnissen (positiver prädiktiver Wert, PPV) stark von der Prävalenz einer Trisomie abhängt.

Prävalenz Trisomie

Im Abschlussbericht S16-06 werden Daten des European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies (EUROCAT) zitiert [3,22]. In der EUROCAT wurde der Verweis auf die Studie Loane 2013 [23] identifiziert. Die Studie untersuchte Trends und geografische Unterschiede in der Gesamt- und Lebendgeburtenprävalenz der Trisomien 21, 18 und 13 in Europa. Es wurde eine Autorenanfrage gestellt, um altersabhängige Daten zur Häufigkeit von Trisomien während der Schwangerschaft zu erhalten. Die Autorinnen und Autoren stellten die altersabhängigen Daten zur Verfügung, sie wurden für den Zeitraum 1990 bis 2009 in 12 europäischen Ländern erfasst (siehe Tabelle 2).

Tabelle 2: Altersabhängige Prävalenz Trisomie

Alter der Schwangeren (in Jahren)	Zahl der Trisomien pro 10 000 Schwangerschaften ^a		
	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13
20 bis 24	8	2	1
25 bis 29	10	2	1
30 bis 34	17	3	2
35 bis 39	52	10	4
> 40	163	41	10

a: Die Zahlen stammen aus einer Autorenanfrage.

Überleben Trisomie 13 und 18

Die Kohortenstudie Nelson 2016 [24], welche im Abschlussbericht S16-06 zitiert wurde, schloss 174 Kinder mit einer Trisomie 13 und 254 Kinder mit einer Trisomie 18 ein. Es zeigte sich eine mediane 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. Über die Handsuche wurde ergänzend eine internationale Registerauswertung identifiziert [25]. Diese zeigt für die Trisomie 13 im 1. Lebensjahr eine Mortalitätsrate von 87 %. Die Mortalitätsrate für die Trisomie 18 betrug im 1. Lebensjahr 88 %. Die kumulative 5-Jahres-Überlebensrate betrug für die Trisomie 13 etwa 7 %, für die Trisomie 18 betrug sie 7,7 %. Die längeren Überlebenszeiten zeigten sich in erster Linie für Kinder mit Mosaik- und Translokationstrisomien. Bei diesen Formen sind die Trisomien verhältnismäßig weniger stark ausgeprägt.

Eingriffsbedingte Fehlgeburt

Im Abschlussbericht S16-06 werden bezüglich der eingriffsbedingten Fehlgeburten die Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM) zur Durchführung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie von 2013 herangezogen [26]. Die Arbeit weist auf nicht randomisierte retrospektive Studien mit Amniozentese im Vergleich mit Kontrollgruppen ohne Amniozentese hin. Demnach liegen die Fehlgeburtsraten etwa zwischen 0,2 und 1 %. Im Rahmen des Anhebungsverfahrens wurde darauf hingewiesen, dass die verwendete Fehlgeburtsrate zu hoch sei. Aufgrund dessen wurde eine orientierende Recherche durchgeführt, in welcher 3 systematische Übersichten [27-29] identifiziert werden konnten. Die Fehlgeburtsraten durch Amniozentese liegen auf Basis dieser 3 Übersichten etwa zwischen 0,1 und 0,35 %.

Testversager

Im Abschlussbericht S16-06 wird auf Basis der systematischen Übersicht Yaron 2016 [30] beschrieben, dass die Testversagerquote verfahrensabhängig zwischen 1,58 % und 6,39 % liegt.

Indikation und Kostenübernahme

In welchen Situationen die gesetzlichen Krankenkassen den NIPT erstatten, ist in den Mu-RL geregelt, die am 19.09.2019 [1] beschlossen wurden. Die Inhalte werden in der Versicherteninformation zusammenfassend dargestellt.

4.3 Entwicklung der Informationsmaterialien

Die aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik wurden bei der Erstellung berücksichtigt. Die Analyse der Informationsbedürfnisse ergab, dass allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum NIPT für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse sind. Deshalb wurden 2 Materialien entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können. Zum einen wurde eine Kurzinfo erstellt, die einen kurzen Überblick zum Thema Pränataldiagnostik bietet, zum anderen wurde eine Broschüre zum NIPT entwickelt.

Beide Materialien wurden im Verlauf des Projekts schrittweise weiterentwickelt. Dabei wird in diesem Bericht folgende Benennung der Versionen verwendet:

- Version vor qualitativer Nutzertestung: erste Version, die in der qualitativen Nutzertestung eingesetzt wurde.
- Version „Vorbericht“: modifiziert aufgrund der Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung. Diese Fassung wurde im Vorbericht zur Anhörung gestellt.
- Version vor quantitativer Nutzertestung: modifiziert aufgrund der Ergebnisse der Anhörung. Diese Version wurde der quantitativen Nutzertestung unterzogen.
- Finale Version: modifiziert aufgrund der Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung.

4.3.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Kurzinfo zur Pränataldiagnostik

Version vor qualitativer Nutzertestung

Der Entwurf der Kurzinfo beinhaltet allgemeine Informationen zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik, dem Ersttrimesterscreening, dem NIPT sowie der Fruchtwasseruntersuchung bzw. der Chorionzottenbiopsie. Darüber hinaus wird auf die Freiwilligkeit der Untersuchungen hingewiesen. Am Ende der Kurzinfo wird auf weitere Quellen verwiesen.

Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Die befragten Paare bewerteten die Kurzinfo zur Pränataldiagnostik als übersichtlich, verständlich und informativ. Sie waren der Meinung, dass die Kurzinfo neutral über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik informiert. Bei der Illustration auf der Titelseite wurde die Bedeutung der Pfeile von einigen nicht verstanden. Es wurde angemerkt, dass in der

Kurzinfo keine Männer auftauchen. Einige Probanden vermissten Angaben zur Zuverlässigkeit der einzelnen Untersuchungen.

Die Mehrheit der Expertinnen und Experten würde die Kurzinfo an schwangere Frauen und Paare weitergeben. Das Format wurde als praktikabel beurteilt. Die Experten wiesen darauf hin, dass die Beratung zur Pränataldiagnostik vor allem in gynäkologischen Praxen stattfindet. Ergänzend erfolge die Beratung auch durch Hebammen / Entbindungshelfer. Aus Sicht der Experten sollte die Korrektheit einzelner Aussagen noch einmal geprüft werden.

Version „Vorbericht“

Die Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung gaben keinen Anlass, die Kurzinfo grundsätzlich zu überarbeiten. Es gab kleinere redaktionelle und inhaltliche Änderungen. Die Illustration auf der Titelseite der Kurzinfo in der Version „Vorbericht“ wurde überarbeitet. Die Illustration auf der Rückseite wurde um einen Mann ergänzt. Zudem wurde ergänzt, dass gynäkologische Praxen zur Pränataldiagnostik beraten.

Version vor quantitativer Nutzertestung

Aufgrund der Ergebnisse der Anhörung wurden folgende Änderungen vorgenommen:

- Umformulierung der Einleitung
- Anpassung der auf Basis der Mu-RL formulierten Indikation für die Erstattung des NIPT durch die gesetzliche Krankenversicherung
- Informationen zu den Standarduntersuchungen ergänzt
- deutlichere Trennung zwischen Standarduntersuchungen, von den gesetzlichen Krankenkassen in bestimmten Situationen bezahlten zusätzlichen Untersuchungen und Individuelle Gesundheitsleistungen (IGe-Leistungen)
- Änderung der eingriffsbedingten Fehlgeburtssrate durch Amniozentese und Chorionzottenbiopsie auf „etwa 3 von 1000“
- Ergänzung einer Zeitleiste, die einen Überblick über die verschiedenen Untersuchungen bietet
- Anpassungen bei der Darstellung des Ersttrimesterscreenings
- stärkere Betonung der Rolle der psychosozialen Beratung
- Änderungen im Abschnitt „Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“
- redaktionelle Änderungen

Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung

Auf Basis der Anhörung wurde die Kurzinfo überarbeitet. Die neue Version der Kurzinfo (siehe B2) wurde anschließend einer quantitativen Nutzertestung (Online-Survey) unterzogen.

Der Dienstleister wertete die erhobenen Daten aus und erstellte einen Ergebnisbericht mit Handlungsempfehlungen (siehe B2). Auf Grundlage dieses Berichts wurde geprüft, ob weitere Anpassungen der Kurzinfo notwendig waren. Die daraus resultierenden finalen Materialien sind in Kapitel B3 zu finden.

Verständlichkeit

In der quantitativen Nutzertestung bewerteten 92 % bzw. 94 %¹ der Befragten die Kurzinfo als sehr oder eher verständlich; 2 % bzw. 0 % bewertete sie als schlecht verständlich.

Umfang

84 % bzw. 82 % der Befragten fanden den Umfang der Kurzinfo genau richtig; 12 % bzw. 9 % fanden die Entscheidungshilfen zu lang.

Akzeptanz

86 % bzw. 89 % der Befragten beurteilten die Kurzinfo in der Gesamtbewertung als (sehr) gut. 3 % bzw. 1 % beurteilte sie als (sehr) schlecht.

86 % bzw. 92 % der Befragten beurteilten die Kurzinfo als sehr / eher vertrauenswürdig. 3 % bzw. 1 % beurteilte sie als eher / überhaupt nicht vertrauenswürdig. 74 % der Befragten (beide Bildungsgruppen gleich) würden die Kurzinfo ganz sicher / sehr wahrscheinlich weiterempfehlen. 5 % bzw. 3 % würden die Kurzinfo sehr wahrscheinlich nicht / bestimmt nicht weiterempfehlen.

Nützlichkeit

87 % bzw. 89 % gaben an, dass die Kurzinfo helfe, einen Überblick über vorgeburtliche Untersuchungen zu bekommen. 73 % bzw. 85 % gaben an, dass sie dazu anregt, über vorgeburtliche Untersuchungen nachzudenken. Für 81 % bzw. 80 % bereitet die Kurzinfo gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vor.

Ausgewogenheit / Freiwilligkeit

Bei 66 % bzw. 57 % der Befragten erweckte die Kurzinfo den Eindruck, dass man selbst entscheiden kann, ob man vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien in Anspruch nimmt. Bei 30 % bzw. 40 % erweckte die Kurzinfo den Eindruck, alle Untersuchungen machen zu müssen.

Finale Version

Nach der quantitativen Nutzertestung ergaben sich nur geringfügige redaktionelle Änderungen. Die finale Version findet sich hier (B3).

¹ Im weiteren Bericht wird als Erstes das Ergebnis für die Bildungsgruppe 1 (höchstens Haupt- oder Volksschulabschluss) berichtet, als Zweites das Ergebnis der Bildungsgruppe 2 (mindestens Realschulabschluss).

4.4 Entwicklung einer Broschüre zum NIPT

Ausschlaggebend für die Erstellung der Broschüre war die Ausgestaltung der Mu-RL.

Die aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik und des NIPT wurden bei der Erstellung der Materialien berücksichtigt.

Die Broschüre informiert schwerpunktmäßig über den NIPT und soll eine informierte Entscheidung für oder gegen den Test unterstützen.

4.4.1 Aufbau, Inhalt und Gestaltung der Broschüre zum NIPT

Version vor qualitativer Nutzertestung

Der Entwurf der Broschüre beinhaltete allgemeine Informationen zu Trisomien, Häufigkeiten von Trisomien sowie Informationen zur Bedeutung einer Trisomie für das Familienleben. Im mittleren Teil der Broschüre wurde der NIPT ausführlich dargestellt. Dies beinhaltete Informationen zur Durchführung der Untersuchungen sowie allgemeine Informationen zur Bedeutung des Testergebnisses. Darüber hinaus wurde die Zuverlässigkeit des NIPT beschrieben. Am Ende der Broschüre wurden Informationen zur Unterstützung der Entscheidung gegeben und es wurde auf weitere Quellen hingewiesen. Um die Inhalte übersichtlich und in angemessener Schriftgröße darstellen zu können, wurde die 20-seitige Broschüre im Format DIN-A5 entwickelt.

Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Die Broschüre wurde von den Probanden als gut verständlich und lesbar bewertet. Auch Aufbau und Struktur wurden positiv aufgenommen. Einige Befragte schlugen ein Inhaltsverzeichnis am Anfang der Broschüre vor. Als schwer verständlich empfanden manche Paare die Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT. Es wurde vorgeschlagen, diese Information zu vereinfachen. Es wurde der Wunsch geäußert, die zeitliche Abfolge der Tests klarer darzustellen, zum Beispiel in Form einer Zeitachse. Darüber hinaus wünschten einige Teilnehmerinnen und Teilnehmer mehr Informationen zum Thema Erkrankungen / genetisch bedingte Beeinträchtigungen des Ungeborenen oder auch allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere.

Die befragten Expertinnen und Experten bewerteten die Broschüre positiv: Die Inhalte seien verständlich und übersichtlich dargestellt. Es wurde auf einzelne Aussagen hingewiesen, die fachlich überprüft werden sollten.

Version Vorbericht

Die Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung gaben keinen Anlass, die Broschüre grundsätzlich zu überarbeiten. An einigen Stellen wurden jedoch Änderungen vorgenommen, um bestimmte Informationen besser zu vermitteln oder Inhalte zu korrigieren. Der Titel der Broschüre wurde geändert, um die Verständlichkeit zu erhöhen. Es wurde ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen ergänzt. Es gab kleinere Umstrukturierungen. Da die Wissensvermittlung zur

Zuverlässigkeit des NIPT Schwierigkeiten bereitete, wurden die Tabellen durch eine Grafik ersetzt. Zudem wurde die Darstellung auf ein Beispiel begrenzt. Es wurden keine zusätzlichen Informationen ergänzt, allerdings wurde die Liste um weitere Informationsangebote erweitert. Die von den Probanden gewünschte Zeitleiste wurde am Ende der Broschüre als Abbildung integriert.

Version vor quantitativer Testung

Aufgrund der Anhörung wurden folgende Änderungen vorgenommen:

- Änderungen von Formulierungen, die als defizitorientiert wahrgenommen wurden, vor allem in den Abschnitten „Was sind Trisomien?“ und „Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?“
- Anpassung der auf Basis der Mu-RL formulierten Indikation für die Erstattung des NIPT durch die gesetzliche Krankenversicherung
- Anpassung der Frageliste im Abschnitt „Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?“
- Hervorhebung der Beratungsmöglichkeiten und stärkere Betonung der psychosozialen Beratung
- Anpassungen bei der Erklärung des NIPT
- Änderungen bei der Darstellung des Ersttrimesterscreenings
- Änderungen bei der Darstellung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie
- Änderung der eingriffsbedingten Fehlgeburtsrate durch Amniozentese und Chorionzottenbiopsie auf „etwa 3 von 1000“
- deutlichere Trennung zwischen der Trisomie 21 und den Trisomien 13 und 18 bei der Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT
- deutlichere Trennung zwischen den Fragen, die sich bei der Entscheidung vor einer Untersuchung stellen und den Fragen, die sich bei der Entscheidung nach einem auffälligen Befund stellen
- Ergänzung der Möglichkeit der palliativen Geburt bei den Trisomien 13 und 18
- Ergänzung eines Links, um auf weiterführende Informationen zu den Trisomien 13 und 18 zu verweisen
- Überarbeitung der Zeitleiste
- redaktionelle Änderungen

Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung

Verständlichkeit

In der quantitativen Nutzertestung bewerteten 91 % bzw. 93 %² der Befragten die Broschüre als sehr / eher verständlich; 1 % bewertete sie als schlecht verständlich.

Umfang

77 % bzw. 80 % der Befragten fanden den Umfang der Broschüre genau richtig; 21 % bzw. 19 % fanden die Entscheidungshilfen zu lang.

Akzeptanz

86 % bzw. 90 % der Befragten beurteilten die Broschüre in der Gesamtbewertung als (sehr) gut. 1 % bzw. 2 % beurteilten sie als (sehr) schlecht.

89 % bzw. 94 % der Befragten beurteilten die Broschüre als sehr / eher vertrauenswürdig. 1 % (beide Bildungsgruppen gleich) beurteilte sie als eher / überhaupt nicht vertrauenswürdig.

76 % bzw. 77 % der Befragten würden die Broschüre ganz sicher / sehr wahrscheinlich weiterempfehlen. 3 % (beide Bildungsgruppen gleich) würden die Broschüre sehr wahrscheinlich nicht / bestimmt nicht weiterempfehlen.

Nützlichkeit

87 % bzw. 86 % gaben an, dass die Broschüre helfe, über die Vor- und Nachteile des NIPT nachzudenken. 82 % bzw. 84 % gaben an, dass diese gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vorbereite. 23 % bzw. 19 % fanden die Broschüre nicht hilfreich.

Darstellung von Trisomien

Es wurde gefragt, wie die Darstellung des Lebens mit einem Kind mit Down-Syndrom empfunden wurde. 70 % der Befragten (beide Bildungsgruppen gleich) empfanden die Darstellung als ausgewogen. 15 % bzw. 12 % hatten den Eindruck, dass eher die Schwierigkeiten betont werden, die damit einhergehen. Für 9 % bzw. 13 % wurden eher die positiven Seiten des Lebens mit einem Kind mit Down-Syndrom betont.

Wissen

Nach dem Lesen der Broschüre wurde danach gefragt, was ein NIPT ist. 65 % bzw. 76 % beantworteten die Frage richtig. Die Teilnehmenden wurden gefragt, bei wie vielen schwangeren Frauen im Alter von 25 bis 29 Jahren das ungeborene Kind ein Down-Syndrom hat. 78 % bzw. 83 % beantworteten die Frage richtig.

² Als Erstes wird das Ergebnis für die Bildungsgruppe 1 (höchstens Haupt- oder Volksschulabschluss) berichtet, als Zweites das Ergebnis der Bildungsgruppe 2 (mindestens Realschulabschluss).

Die Teilnehmenden wurden nach der Bedeutung eines unauffälligen NIPT-Befundes gefragt. 65 % bzw. 70 % beantworteten die Frage richtig.

Die Teilnehmenden wurden nach der Zuverlässigkeit des NIPT gefragt. Etwa 90 % antworteten richtig, dass Sensitivität und Spezifität des NIPT nicht bei 100 % liegen. 65 % bzw. 71 % antworteten richtig, dass der Test auch falsch-positiv sein kann. 42 % bzw. 54 % gaben richtig an, dass es auch falsch-negative Tests geben kann.

Auswirkung auf die Teilnahmebereitschaft

Nach dem Lesen der Broschüre gaben 48 % bzw. 54 % der Befragten an, dass sie in Zukunft vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen würden. 14 % (beide Bildungsgruppen gleich) würden keine machen lassen. 36 % bzw. 30 % waren unentschlossen. Insgesamt wechselten etwa 20 % der Befragten ihre Einstellung nach dem Lesen (beispielsweise von teilnahmebereit zu unentschlossen).

Ausgewogenheit / Freiwilligkeit

Für 74 % bzw. 78 % der Befragten vermitteln die Materialien, dass man selbst entscheiden kann, ob man vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien in Anspruch nimmt. 30 % bzw. 29 % empfanden die Broschüre als Empfehlung, die Untersuchungen in Anspruch zu nehmen.

Finale Version

Nach der quantitativen Nutzertestung ergaben sich nur geringfügige redaktionelle Änderungen. Die finale Version findet sich hier (B3).

4.5 Vorschlag zur Konzeption einer Internetversion

Neben der Printversion der Versicherteninformationen soll ein Vorschlag für Konzept für eine Internetversion erstellt werden.

Während der Erstellung der Materialien ergab sich, dass schwangere Frauen umfangreiche weitere Informations- und Beratungsbedürfnisse haben. Ein umfassender Vorschlag eines Konzepts einer Internetversion würde deshalb vorab die Klärung wesentlicher Rahmenbedingungen erfordern (z. B. Verhältnis zu bestehenden Angeboten).

Die Materialien wurden so gestaltet, dass sie in gängigen Online-Formaten auf der Internetseite gesundheitsinformation.de oder auch auf andere Internetseiten (z. B. g-ba.de, BZgA) oder in Apps eingebunden werden können. In der Broschüre und auch in der Kurzinfo wurde zudem auf weiterführende Angebote verwiesen (z. B der BZgA).

5 Einordnung des Arbeitsergebnisses

Die Versicherteninformationen haben zum Ziel, ausgewogen, verständlich, evidenzbasiert und in angemessenem Umfang über das Thema Pränataldiagnostik zu informieren. Dabei wurden neben allgemeinen Informationen zu den in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik ausführliche Informationen zur Erkennung von Aneuploidien entwickelt. Die Versicherteninformationen sollen eine informierte und selbstbestimmte Entscheidung für oder gegen die Inanspruchnahme von Verfahren der Pränataldiagnostik, insbesondere des NIPT, unterstützen. Dazu gehört, die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme dieser Verfahren zu betonen.

Die Analyse der Informationsbedürfnisse ergab, dass allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum NIPT für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse sind. Deshalb wurden 2 Materialien entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können. Diese Aufteilung bewährte sich in der Nutzertesting.

Im Rahmen einer Kurzinfo und einer Broschüre können nicht alle potenziellen Informationsbedürfnisse angesprochen werden. Deshalb wird auf weitergehende Informationsangebote und Beratungsmöglichkeiten verwiesen. Darüber hinaus werden weitergehende Informationen auf www.gesundheitsinformation.de zur Verfügung gestellt.

Die Materialien wurden auf Basis des G-BA-Beschlusses über eine Änderung der Mu-RL entwickelt [1]. Ebenso wurde beachtet, dass der NIPT eine genetische Untersuchung im Sinne des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) ist. Zudem gelten die Vorgaben an eine Beratung gemäß § 2a Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG).

Mit der Einführung des NIPT in die Schwangerschaftsvorsorge ist der Umgang mit dem Test (Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme, ggf. Durchführung und Warten auf die Ergebnisse) für eine schwangere Frau, ihren Partner und den weiteren Verlauf der Schwangerschaft ein wichtiger Aspekt. Dazu gehört die Frage, was ein Kind mit einer Trisomie für ihr Leben bedeuten könnte. In den Materialien kann auf diese Situation, die eine umfassende Beratung erfordert, nur in allgemeiner Form eingegangen werden. Ergänzend wird auf weitere Informationsquellen verwiesen.

Als mögliche Folge eines auffälligen Ergebnisses spielt auch das Thema Schwangerschaftsabbruch eine Rolle. Dieses Thema wird ebenfalls nur kurz angesprochen. Es wird auf weitere Informationsquellen und Beratungsmöglichkeiten verwiesen.

6 Fazit

Allgemeine Informationen zur Pränataldiagnostik und spezielle Informationen zum nicht invasiven Pränataltest (NIPT) für unterschiedliche Gruppen von Schwangeren sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft von Interesse. Deshalb wurden eine allgemeine Kurzinformation (Kurzinfor) zur Pränataldiagnostik und eine spezifische Broschüre zum NIPT entwickelt, die getrennt voneinander eingesetzt werden können.

Folgendes Thema wird in der Kurzinfor angesprochen:

- Kurzer Überblick über verschiedene Möglichkeiten der Pränataldiagnostik

Folgende Themen werden in der Broschüre angesprochen:

- Allgemeine Informationen zum NIPT (Ablauf, Kostenübernahme)
- Informationen zu Trisomien und deren Bedeutung für das Familienleben
- Bedeutung der Untersuchungsergebnisse und weitere Abklärung
- Zuverlässigkeit des NIPT
- Entscheidungsfindung für oder gegen die Inanspruchnahme des NIPT

Die Materialien wurden einer abschließenden Nutzertestung unterzogen. Sie wurden dabei als sehr gut verständlich bewertet. Akzeptanz und Weiterempfehlungsbereitschaft lagen jeweils über 90 %. Damit sind die Materialien geeignet zur Unterstützung der ärztlichen Aufklärung.

Details des Berichts

A1 Projektverlauf

A1.1 Zeitlicher Verlauf des Projekts

Der G-BA hat am 16.02.2017 das IQWiG mit der Erstellung einer Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik beauftragt. Die Versicherteninformation soll 12 Monate nach Mitteilung der relevanten Eckpunkte der Mu-RL durch den G-BA fertiggestellt sein.

Der G-BA teilte dem IQWiG am 19.09.2019 mit, welche Eckpunkte neu in den Mu-RL vorgesehen und für die Versicherteninformation relevant sind.

In die Bearbeitung des Projekts wurden 1 externer Sachverständiger mit beratender Funktion sowie externe Dienstleister für die Durchführung von Nutzertestungen eingebunden.

Der vorläufige Berichtsplan in der Version 1.0 vom 23.03.2017 wurde am 30.03.2017 auf der Website des IQWiG veröffentlicht und zur Anhörung gestellt. Bis zum 27.04.2017 konnten schriftliche Stellungnahmen eingereicht werden. Die Dokumentation und Würdigung der Anhörung zum Berichtsplan ist auf der Website des IQWiG veröffentlicht.

Im Anschluss an die Anhörung wurde ein überarbeiteter Berichtsplan (Version 1.0 vom 07.06.2017) publiziert.

Die vorläufige Bewertung, der Vorbericht in der Version 1.0 vom 28.02.2020, wurde am 06.03.2020 auf der Website des IQWiG veröffentlicht und zur Anhörung gestellt. Bis zum 29.05.2020 konnten schriftliche Stellungnahmen eingereicht werden. Unklare Aspekte aus den schriftlichen Stellungnahmen zum Vorbericht wurden am 24.08.2020 in einer wissenschaftlichen Erörterung mit den Stellungnehmenden diskutiert. Die wesentlichen Argumente aus den Stellungnahmen werden in Kapitel A4 „Kommentare“ des vorliegenden Abschlussberichts gewürdigt.

Der vorliegende Abschlussbericht beinhaltet die Änderungen, die sich aus der Anhörung ergeben haben.

Im Anschluss an die Anhörung erstellte das IQWiG den vorliegenden Abschlussbericht, der 4 Wochen nach Übermittlung an den G-BA auf der Website des IQWiG veröffentlicht wird. Die zum Vorbericht eingegangenen Stellungnahmen und das Protokoll der wissenschaftlichen Erörterung werden in einem gesonderten Dokument „Dokumentation der Anhörung zum Vorbericht“ zeitgleich mit dem Abschlussbericht auf der Website des IQWiG bereitgestellt.

A1.2 Spezifizierungen und Änderungen im Projektverlauf

Berichtsplan im Vergleich zum vorläufigen Berichtsplan 1.0

Im Vergleich zum vorläufigen Berichtsplan ergaben sich im Berichtsplan lediglich redaktionelle Änderungen.

Vorbericht im Vergleich zum Berichtsplan 1.0

Der G-BA hat in seiner Sitzung am 19.09.2019 folgende Eckpunkte der Mu-RL beschlossen:

„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:

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.

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.

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.“

Im Vergleich zum Berichtsplan ergab sich im Vorbericht aus der Bekanntgabe der Eckpunkte folgende Änderung:

- Das Kapitel „Hintergrund“ wurde entsprechend den neuen Eckpunkten des G-BA angepasst.
- Der am 07.06.2017 publizierte Berichtsplan adressiert die „Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL“. Die Suche nach weiteren systematischen Übersichten entfiel nach Bekanntwerden der neuen Eckpunkte der Mu-RL vom 19.09.2019 (betrifft Abschnitt 4.2 der Methodik gemäß Berichtsplan), da die relevanten Informationen (vor allem: diagnostische Güte des NIPT) dem Abschlussbericht S16-06 entnommen werden konnten [3]. Ergänzende Informationen wurden über orientierende Recherchen identifiziert.
- Die fokussierte systematische Recherche zur Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs beschränkte sich auf qualitative Studien. Surveys wurden nicht berücksichtigt, da sich im Laufe des Prozesses zeigte, dass dadurch keine zusätzlich relevanten Informationen zu erwarten waren (betrifft Abschnitt 4.1 der Methodik gemäß Berichtsplan).
- Die Volltextbewertung wurde auf qualitative Studien mit Erfahrungen mit Pränataldiagnostik, insbesondere mit der nicht invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien, fokussiert. Der Grund dafür war, dass andere Verfahren der Pränataldiagnostik in den Materialien nur kurz beschrieben werden.

Im Vergleich zum Berichtsplan ergaben sich darüber hinaus redaktionelle Änderungen.

Abschlussbericht im Vergleich zum Vorbericht

Neben redaktionellen Änderungen ergaben sich folgende Spezifizierungen oder Änderungen im Abschlussbericht:

- Um die Angaben zum Fehlgeburtsrisiko durch Amniozentese in den Materialien zu aktualisieren, wurde eine orientierende Recherche nach systematischen Übersichten durchgeführt. Relevante Daten wurden extrahiert. Die Fehlgeburtsrate durch Amniozentese sowie Chorionzottenbiopsie wurde in beiden Materialien angepasst.

A2 Methodik gemäß Berichtsplan 1.0

Die folgenden Abschnitte geben den Wortlaut der Berichtsmethodik aus dem Berichtsplan wieder. Über diese Methodik hinausgehende Spezifizierungen oder Änderungen der Methoden im Projektverlauf werden in Abschnitt A1.2 erläutert. Im folgenden Text wird an entsprechenden Stellen auf diesen Abschnitt verwiesen.

Die Erstellung der Versicherteninformation folgt den Methoden und Prozessen des IQWiG zur Erstellung von Gesundheitsinformationen [2].

Dazu zählen folgende Anforderungen: eine wissenschaftliche Evidenzbasierung, ein systematischer Entwicklungsprozess, ein allgemein verständlicher Sprachstil und die Darstellung der Ergebnisse in möglichst unverzerrter und verständlicher Form.

Die Erarbeitung der Versicherteninformation erfolgt schrittweise:

- Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen
- Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
- Erstellung der Versicherteninformation
- qualitative und quantitative Nutzertestung der Informationsmaterialien

A2.1 Ermittlung von Erfahrungen und des Informationsbedarfs

Es wird eine fokussierte systematische Recherche nach qualitativen Studien und Surveys durchgeführt. Ziel dieser Suche ist es herauszufinden:

- welche Erfahrungen mit Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen gemacht wurden und welche Herausforderungen in diesem Zusammenhang bestehen sowie
- welche potenziellen Fragen Frauen und Männer zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen haben.

Die eingeschlossenen qualitativen Studien und Surveys sollen Erwartungen, subjektive Erfahrungen und individuelles Handeln bezüglich der Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen beschreiben.

A2.1.1 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys

Tabelle 3: Kriterien für den Einschluss von qualitativen Studien und Surveys

Einschlusskriterien	
E1a	Zielpopulation Frauen und Männer
E2a	Zum Thema: Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen
E3a	Studientyp: <ul style="list-style-type: none"> ▪ qualitative Studie ▪ Mixed-Methods-Studie ▪ Survey
E4a	Übertragbarkeit: Stichprobe stammt aus vergleichbarem Kulturkreis ^a
E5a	Publikationssprache: Englisch oder Deutsch
E6a	Vollpublikation verfügbar
E7a	nachvollziehbar beschriebene Studie nach den festgelegten Qualitätskriterien (siehe Abschnitt A2.1.2.4)
E8a	Publikationszeitpunkt: 2012 oder später veröffentlicht
a: Es wurden Studien aus Ländern eingeschlossen, die zu Deutschland ähnliche Gesellschaftsformen und Lebensstandards haben, zum Beispiel aus Ländern der EU, Nordamerika und Ozeanien.	

A2.1.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung

A2.1.2.1 Bibliografische Recherche

Die fokussierte systematische Recherche nach relevanten qualitativen Studien und Surveys wird in folgenden bibliografischen Datenbanken durchgeführt:

- MEDLINE,
- PsycINFO,
- CINAHL.

A2.1.2.2 Weitere Suchquellen

Zur Identifizierung weiterer publizierter und nicht publizierter Studien / Informationen werden folgende Suchquellen herangezogen:

- über Suchmaschinen wie Google und Google Scholar kann ergänzend nach weiteren relevanten qualitativen Studien und Surveys gesucht werden; insbesondere deutschsprachige Publikationen sollen somit identifiziert werden, da diese häufig nicht in den englischen Datenbanken enthalten sind,
- Angebote der Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung im Rahmen des gesetzlichen Auftrags aus § 1 Schwangerschaftskonfliktgesetz,

- im Rahmen der Anhörungen eingereichte Informationen und
- durch den G-BA übermittelte Referenzen.

A2.1.2.3 Selektion relevanter qualitativer Studien und Surveys

Die durch die Suche identifizierten Treffer werden durch 1 Reviewer anhand der Einschlusskriterien (siehe Tabelle 3) selektiert. Das Ergebnis wird durch eine 2. Person qualitätsgesichert.

A2.1.2.4 Informationsbewertung

Die im Volltextscreening als relevant eingestuften qualitativen Studien und Surveys werden zunächst durch 1 Reviewer anhand folgender Aspekte (angelehnt an die Checkliste des Critical Appraisal Skills Programme [CASP] [31]) hinsichtlich ihrer Qualität bewertet. In unklaren Fällen erfolgt eine Begutachtung durch einen 2. Reviewer.

- Sind die Forschungsfrage und / oder Ziele der Studie beschrieben?
- Ist die Stichprobenziehung (Samplingstrategie) beschrieben?
- Ist die Stichprobe (das Sample) beschrieben und für die Fragestellung geeignet?
- Sind die Methoden und der Kontext der Datenerhebung beschrieben und für das Thema geeignet?
- Sind die Methoden der Datenauswertung beschrieben?
- Waren mindestens 2 Wissenschaftler an der Auswertung der Daten beteiligt?
- Ist der Prozess der Datenanalyse transparent und nachvollziehbar beschrieben?
- Sind die Ergebnisse der Studie klar ausgewiesen?

Die Ergebnisse der Bewertung werden bei der Interpretation der Studienergebnisse berücksichtigt.

A2.1.2.5 Informationssynthese

Die in den Studien berichteten Ergebnisse werden deskriptiv zusammengefasst und potenzielle Informationsbedürfnisse von Frauen und Männern zur Pränataldiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen oder derer Dispositionen identifiziert.

A2.1.3 Ermittlung und Bewertung der Evidenz gemäß den durch den G-BA übermittelten Eckpunkten der Mu-RL

A2.1.3.1 Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten

A2.1.3.1.1 Population

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.2 Interventionen

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.3 Zielgrößen

Gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL.

A2.1.3.1.4 Studientypen

Es werden systematische Übersichten oder Overviews of Reviews herangezogen, sofern diese methodisch adäquat (siehe Abschnitt A2.1.3.4) durchgeführt wurden.

Um als systematische Übersicht eingeschlossen zu werden, müssen folgende Mindestanforderungen erfüllt sein:

- Es fand eine systematische Recherche in mindestens 2 bibliografischen Datenbanken statt.
- Es fand eine Qualitätsbewertung der Primärstudien statt.

Wenn für die Informationsmaterialien relevante Informationen in den systematischen Übersichten nicht oder nicht hinreichend berichtet werden, werden sie den Primärpublikationen aus den systematischen Übersichten entnommen.

A2.1.3.1.5 Tabellarische Übersicht über die Kriterien für den Einschluss systematischer Übersichten

Tabelle 4: Kriterien für den Einschluss von systematischen Übersichten

Einschlusskriterien	
E1b	Population: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E2b	Intervention: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E3b	Zielgrößen: gemäß den durch den G-BA zu übermittelten Eckpunkten der Mu-RL
E4b	Studientyp: <ul style="list-style-type: none">▪ systematische Übersicht▪ Overview of Reviews
E5b	Zeitpunkt der Recherche: 2012 oder später
E6b	Publikationssprache: Englisch oder Deutsch
E7b	Vollpublikation verfügbar

A2.1.3.2 Fokussierte systematische Informationsbeschaffung

A2.1.3.2.1 Bibliografische Literaturrecherche

Eine systematische Recherche nach systematischen Übersichten wird in folgenden bibliografischen Datenbanken durchgeführt:

- MEDLINE,

- Cochrane Database of Systematic Reviews,
- Database of Abstracts of Reviews of Effects und
- Health Technology Assessment Database.

A2.1.3.2.2 Weitere Suchquellen

Zusätzlich zur Suche in bibliografischen Datenbanken werden weitere Suchquellen zur Identifizierung von systematischen Übersichten herangezogen:

- Websites von NICE und AHRQ,
- durch den G-BA übermittelte Dokumente und
- im Rahmen der Anhörungen eingereichte Informationen.

A2.1.3.3 Selektion relevanter systematischer Übersichten

Die durch die Suche in bibliografischen Datenbanken identifizierten Treffer werden in einem 1. Schritt anhand ihres Titels und Abstracts hinsichtlich ihrer Relevanz bezüglich der spezifischen Einschlusskriterien (siehe Tabelle 4) bewertet. Als potenziell relevant erachtete Publikationen werden in einem 2. Schritt anhand ihres Volltextes auf Relevanz geprüft (Volltextscreening). Beide Schritte erfolgen durch 2 Reviewer unabhängig voneinander. Diskrepanzen werden durch Diskussion zwischen den beiden Reviewern aufgelöst.

Ergebnisse aus den weiteren Suchquellen werden von 1 Reviewer auf systematische Übersichten gesichtet und diese dann hinsichtlich ihrer Relevanz bewertet. Ein 2. Reviewer überprüft den gesamten Prozess inklusive der Bewertungen.

A2.1.3.4 Informationsbewertung

Die im Volltextscreening als relevant eingestuften systematischen Übersichten werden zunächst durch 1 Reviewer mittels des Oxman-Guyatt-Index hinsichtlich ihrer Qualität bewertet. Bewertet werden 9 Items, unter anderem zur Qualität der Informationsbeschaffung, der Studienselektion und der Evidenzsynthese. Eine systematische Übersicht wird herangezogen, wenn sie allenfalls kleinere Mängel („minor flaws“) hat. Das entspricht einem Mindestscore von 5 Punkten. In unklaren Fällen erfolgt eine Begutachtung durch einen 2. Reviewer. Die Entscheidung über die Qualitätsbewertung erfolgt durch einen Konsens zwischen den beiden Reviewern. Die Ergebnisse der Qualitätsbewertung nach Oxman & Guyatt werden im Bericht dargestellt.

Eine eigene Qualitätsbewertung der in die systematischen Übersichten eingeschlossenen Primärstudien erfolgt nicht.

Gemäß den Methoden des Instituts erfolgt die Auswahl der systematischen Übersichten bei Vorliegen mehrerer systematischer Übersichten von angemessener methodischer Qualität unter Berücksichtigung folgender Kriterien:

- Qualitätsunterschiede,

- Ausführlichkeit,
- Aktualität der Suche,
- Durchführung von Sensitivitätsanalysen und Umgang mit Heterogenität,
- Adressierung und Umgang mit ggf. vorhandenem Verzerrungspotenzial.

Da sich der Oxman-Guyatt-Index nur bedingt auf Overviews of Reviews anwenden lässt, werden für die Bewertung von Overviews of Reviews nur die relevanten Aspekte des Oxman-Guyatt-Index berücksichtigt.

A2.1.3.5 Informationssynthese

Alle für die Versicherteninformation relevanten Ergebnisse werden extrahiert. Die Ergebnisse werden hinsichtlich ihrer qualitativen und quantitativen Ergebnissicherheit überprüft.

A2.1.4 Orientierende Recherche nach Hintergrundinformationen

Informationen, die nicht in den identifizierten systematischen Übersichten enthalten sind, zum Beispiel deutsche epidemiologische Daten oder Versorgungsstandards oder -daten, werden durch eine gezielte Suche identifiziert. Die Suche und Auswahl der Informationen findet durch 1 Person statt. Die Qualitätssicherung des Ergebnisses erfolgt durch eine 2. Person. Die Dokumentation im Bericht beschränkt sich auf die Darstellung der konkreten Ergebnisse.

A2.1.5 Nutzertestungen

Es sind 2 unterschiedliche Nutzertestungen vorgesehen. Beide Nutzertestungen haben das Ziel, Akzeptanz, Verständlichkeit und Vollständigkeit der Materialien in unterschiedlichen Phasen des Projekts zu überprüfen, sodass konkrete Verbesserungsvorschläge abgeleitet werden können.

Qualitative Nutzertestung

Vor Veröffentlichung des Vorberichts erfolgt eine qualitative Nutzertestung durch einen externen Dienstleister. Die Kriterien für die Fokusgruppen und die Fragen werden in Zusammenarbeit mit dem externen Dienstleister erarbeitet. Ziel ist es, die Verständlichkeit und Akzeptanz der Versicherteninformation zu erfassen. Dazu werden Fokusgruppen bzw. Einzelinterviews mit schwangeren Frauen und werdenden Vätern durchgeführt. Weitere Gruppen der Nutzertestung bestehen aus Experten und Expertinnen wie zum Beispiel Ärzten und Ärztinnen, Hebammen / Entbindungshelfer und Personen, die in der Schwangerenberatung tätig sind. Auf Basis der Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung wird die Versicherteninformation überarbeitet.

Quantitative Nutzertestung

Die externe quantitative Nutzertestung (in Form eines Surveys) findet nach dem Stimmnahmeverfahren zum Vorbericht statt. Der Fragenkatalog und die Vorgaben für die Stichprobe der Nutzertestung werden im Laufe des Projekts in Zusammenarbeit mit dem Dienstleister

entwickelt. Ziel des Surveys ist es, die Verständlichkeit und Akzeptanz der Versicherteninformation zu erfassen. Auf Basis der Ergebnisse des Surveys wird die Versicherteninformation überarbeitet.

A2.1.6 Konzept für eine Internetversion der Versicherteninformation

Neben der Printversion der Versicherteninformation soll ein Konzept für die Umsetzung der Inhalte in einer Internetversion vorgelegt werden. Die Umsetzung dieses Konzepts ist nicht Teil des Auftrags.

A3 Details der Ergebnisse

A3.1 Ermittlung von Erfahrungen und Informationsbedürfnissen (qualitative Forschung)

A3.1.1 Ergebnisse der Informationsbeschaffung: qualitative Studien

A3.1.1.1 Bibliografische Recherche nach qualitativen Studien

Abbildung 2 zeigt das Ergebnis der systematischen Literaturrecherche nach qualitativen Studien in den bibliografischen Datenbanken und der Studienselektion gemäß den Kriterien für den Studieneinschluss.

Die Suchstrategien für die Suche in bibliografischen Datenbanken finden sich in Kapitel A7. Die letzte Suche fand am 09.01.2019 statt.

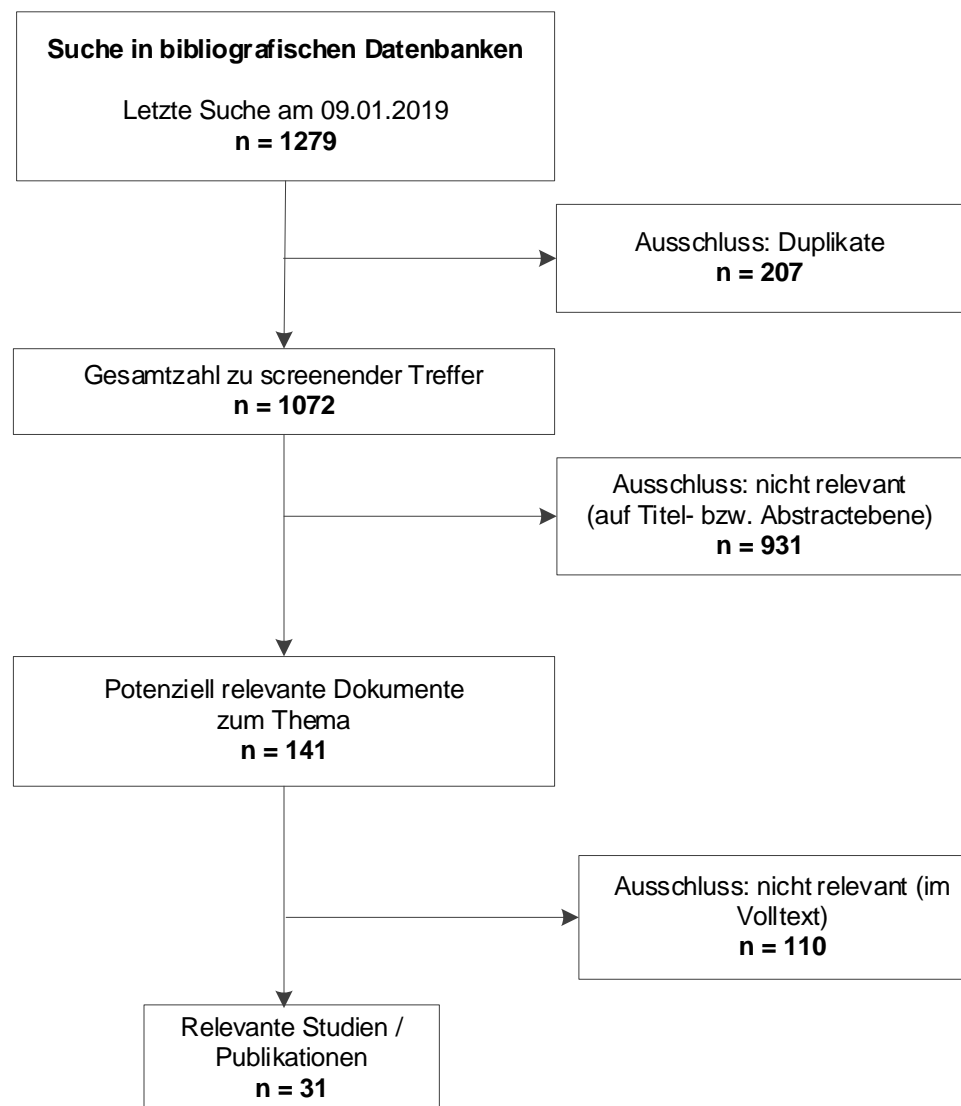


Abbildung 2: Ergebnis der bibliografischen Recherche und des Literaturscreenings für qualitative Studien

A3.1.1.2 Weitere Suchquellen

Über weitere Suchquellen wurden keine weiteren qualitativen Studien beziehungsweise Dokumente identifiziert, die die für diesen Bericht definierten Einschlusskriterien erfüllten und nicht bereits über die bibliografische Recherche gefunden wurden.

A3.1.1.3 Resultierender Studienpool: qualitative Studien

Es wurden 31 qualitative Studien eingeschlossen. Eine Liste der eingeschlossenen Studien findet sich in Kapitel A6.

A3.1.2 Ergebnisse der qualitativen Studien

A3.1.2.1 Erfahrungen mit Pränataldiagnostik in der Schwangerschaft

Manche Frauen erleben die Schwangerschaft als etwas, das außerhalb der eigenen Kontrolle liegt. Pränataldiagnostische Untersuchungen werden dann als Chance gesehen, ein Gefühl der Kontrolle und Sicherheit in Bezug auf die Entwicklung des Kindes zu erhalten [5,6,32].

Pränataldiagnostische Untersuchungen werden von einem Teil der Frauen als Möglichkeit gesehen, im Falle einer Fehlbildung des Ungeborenen entscheiden zu können, die Schwangerschaft fortzuführen oder zu beenden. Manche Frauen oder Paare hoffen, dass dem Fötus bei einer durch die Diagnostik erkannten Erkrankung geholfen werden kann – oder sie die Möglichkeit erhalten, sich auf ein Leben mit einem besonderen Kind einstellen zu können [5].

Einige zögern jedoch, pränataldiagnostische Untersuchungen in Anspruch zu nehmen, da sie unsicher sind, wie sie sich bei der Diagnose einer Fehlbildung oder Erkrankung entscheiden würden [5]. Andere haben Bedenken, dass sie zu viele oder ungewollte Informationen über das Ungeborene erhalten könnten, beispielsweise über Erkrankungen, die nach der Geburt oder im späteren Leben des Kindes auftreten könnten und denen nicht vorgebeugt werden kann [5].

Die Informationen, die zur Verfügung stehen, sind auf den Zugang zu den Untersuchungen auf Trisomien sowie auf deren Risiken beschränkt und werden meist als wenig empathisch empfunden. Manchen vermissen Erklärungen und Beschreibungen, wie sich ein solcher Test anfühlt und welche Auswirkungen eine Trisomie 21 auf das Kind und die Familie haben könnte [6,8,33]. Oft wird die Beschreibung von Erfahrungen anderer Paare, die sich einem Test unterzogen oder ein Kind mit Trisomie 21 großgezogen haben, gewünscht [6,33].

Andere wünschen sich Informationen über die Art und den Ablauf der verschiedenen Untersuchungen, um bewusster zwischen den verschiedenen Optionen entscheiden zu können [6,34]. Zahlen zur Pränataldiagnostik werden oft als kompliziert und eher verwirrend erlebt. Die Vermittlung altersbedingter Risikozunahmen in Bezug auf Trisomien wird von einigen als indirekte Empfehlung für einen Test verstanden. Sie befürchten, dies könnte Sorgen auslösen [35].

Viele beschreiben, dass sie mit einer Flut von Informationsmaterialien zur Schwangerschaft und Geburt konfrontiert werden [33]. Es fällt ihnen schwer zu unterscheiden, welche Informationen für anstehende Entscheidungen, auch über pränataldiagnostische Untersuchungen, relevant sind. Zudem fehlt ihnen eine Orientierung, welche Informationen in welcher Phase der Schwangerschaft benötigt werden [6].

Vor- und Nachteile einer Entscheidungshilfe

Frauen und Paare versprechen sich von einer Entscheidungshilfe zur Inanspruchnahme pränataldiagnostischer Untersuchungen, dass sie helfen könnte, deren Vor- und Nachteile in Ruhe abzuwägen und eine informierte Entscheidung zu treffen – möglicherweise mit mehr Zeit, als in einer Arztpraxis oder Klinik zur Verfügung stünde [36].

Wichtig ist den meisten, dass die Ärztin oder der Arzt die Entscheidungshilfe übergibt und erklärt sowie Ansprechpartner nennt, an die man sich bei noch offenen Fragen wenden kann [37]. Zusätzlich wird gewünscht, dass die Entscheidungshilfe online verfügbar ist [36].

Der Umfang der Entscheidungshilfe wird nicht stark kritisiert. Es interessiert alles, was an Informationen über die Schwangerschaft und das Kind erhältlich ist [37]. Eher werden noch weitere Informationen erwünscht.

Als möglicher Nachteil einer Entscheidungshilfe wird das Wissen um die Risiken und den Nutzen des Tests genannt, das Sorgen bereiten könnte [36,37]. Weiter wird genannt, dass das Arztgespräch durch das Besprechen einer Entscheidungshilfe länger dauern könnte [37].

Ersttrimesterscreening (ETS)

Für viele schwangere Frauen ist das Ersttrimesterscreening (ETS) ein Meilenstein. Es markiert eine neue Phase in der Schwangerschaft, weil die Ergebnisse eine gewisse Sicherheit suggerieren. Obwohl die Wahlmöglichkeit bei der Inanspruchnahme des ETS geschätzt wird, wird es von den meisten wahrgenommen, ohne die Nutzung groß zu hinterfragen [32].

Das ETS wird als Möglichkeit verstanden, das Kind zu „sehen“ und sich die Schwangerschaft sowie die Gesundheit des Kindes bestätigen zu lassen [5,32]. Es werden Informationen über das Geschlecht gewünscht und eine Zusicherung, dass alles normal verläuft [5]. Frauen und Paare warten oft das ETS ab, bevor sie anderen von der Schwangerschaft erzählen [32].

Es ist bekannt, dass beim ETS ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie festgestellt werden kann [32]. Sehr viele sind sich unsicher, welche Konsequenzen ein solches Ergebnis für sie nach sich ziehen würde [32,33,35]. Vielen bereitet das Risiko große Sorgen, das Ungeborene nach einem auffälligen ETS-Ergebnis durch einen möglicherweise empfohlenen invasiven Test zu verlieren, und manche lehnen daher weiterführende Tests ab [35].

Sollte eine Trisomie festgestellt werden, wäre für viele die Entscheidung über die Weiterführung oder einen Abbruch der Schwangerschaft sehr schwierig [16]. Nur wenige sind sich im

Vorfeld sehr sicher, wie sie sich bei einer solchen Diagnose entscheiden würden [32,35]. Die Entscheidung für eine solche Untersuchung wird als privat angesehen.

Einige Paare möchten die Entscheidung gemeinsam tragen und die Untersuchung zusammen wahrnehmen [33,37]. Falls die Partner unterschiedliche Meinungen haben, überlassen viele Männer die Entscheidung ihrer Partnerin: Dann trifft die Frau die finale Entscheidung [13,38].

Tabelle 5 fasst die Gründe für und gegen die Inanspruchnahme einer Untersuchung auf Trisomie 21 im Rahmen des ETS zusammen.

Tabelle 5: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines ETS zur Untersuchung auf Trisomie 21

Gründe für eine Untersuchung auf Trisomie 21 (ETS)	Gründe gegen eine Untersuchung auf Trisomie 21 (ETS)
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Absicherung, dass das Kind gesund ist ▪ Bei einer Diagnose: Vorbereitung auf ein Kind mit Trisomie ▪ Folgen für die Familie abschätzen können ▪ Zugang zu Unterstützungsangeboten während der Schwangerschaft ▪ gezieltere Geburtsvorbereitung ▪ auffällige Ergebnisse bei Screeninguntersuchungen ▪ fortgeschrittenes Alter ▪ Partner wünscht den Test ▪ ärztliche Empfehlung 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ eine Diagnose wäre kein Grund für einen Schwangerschaftsabbruch ▪ kein wahrgenommenes persönliches Risiko für ein Kind mit einer Trisomie 21 ▪ jüngeres Alter ▪ unauffällige Schwangerschaften in der Vergangenheit ▪ Vermeiden von Sorgen und Stress ▪ religiöse Einstellung ▪ Mangel an Wissen um Risiken in der Schwangerschaft
ETS: Ersttrimesterscreening	

A3.1.2.2 Entscheidungsfindung: weiterführende Tests

Frauen und Paare begrüßen es, wenn ihnen ein auffälliges ETS-Ergebnis in einem geschützten Rahmen mitgeteilt wird und ihnen vor Ort etwas Zeit gegeben wird, diese Information zu verarbeiten [39].

Frauen beschreiben, dass ein auffälliges Testergebnis emotional stark belastet. Sie sind überrascht, geschockt, traurig, ängstlich und unsicher oder machen sich Sorgen, dass weitere Testverfahren schaden könnten. Das Warten auf die Ergebnisse wird als sehr belastend erlebt [34].

Viele berichten, dass sie vor einem ETS eine feste Meinung dazu hatten, ob sie bei einem auffälligen Ergebnis die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen würden [19]. Die Schwangerschaft und die damit verbundene persönliche Entwicklung können jedoch auch frühere Einstellungen zur Pränataldiagnostik ändern [5].

Einige Frauen sind nach der Ultraschalluntersuchung mit den vermittelten Informationen über eine mögliche Fehlbildung nicht zufrieden. Es besteht großer Bedarf an weiterführenden

mündlichen und schriftlichen Informationen. Die Frauen möchten Fehlbildungen und dessen Folgen für die Zukunft des Kindes und für das Familienleben besser verstehen [40]. Das Wissen, dass eine Trisomie 21 unterschiedlich schwer ausgeprägt sein kann, erschwert die Entscheidung für oder gegen ein Screening [16].

Widersprüchliche Informationen von verschiedenen Ärztinnen und Ärzten verwirren und verunsichern [40]. Frauen erleben die Entscheidung bezüglich eines NIPT versus invasiver Diagnostik als sehr persönlich und besprechen es außer mit dem Partner nur selten mit anderen Personen im sozialen Umfeld. Eine Herausforderung stellt das Abwägen der verschiedenen Faktoren dar [19]. Zudem berichten einige Frauen, dass ihnen Zeit für Reflexion und Gespräche wichtig ist [40].

Ausschlaggebende Gründe für oder gegen weitere Testverfahren sind außerdem die Sicherheit, das Risiko für Fehlgeburten und Komplikationen aufgrund des Tests, die Genauigkeit der empfohlenen Testverfahren, das Wohlbefinden während des Tests sowie, wie schnell die Testergebnisse vorliegen [19,34].

A3.1.2.3 Einstellung zum und Erfahrungen mit dem NIPT

Viele Schwangere begrüßen die Möglichkeit einer Untersuchung auf Trisomie durch den NIPT. Dabei ist es vielen wichtig, dass sie frei wählen können, ob sie den Test in Anspruch nehmen [7-9,11].

Am NIPT schätzen Schwangere das einfache Verfahren über eine Blutentnahme, an die sie bereits gewöhnt sind. Ausschlaggebend für die Entscheidung für einen NIPT sind die Genauigkeit des Tests sowie das nicht invasive Verfahren ohne Fehlgeburtsrisiko [8,10,11,13-17,41]. Der Test verursacht zudem weniger Schmerzen als invasive Verfahren [19]. Der Wunsch nach einem Test ohne Fehlgeburtsrisiko ist besonders bei Frauen stark, die einen Schwangerschaftsabbruch ablehnen [10].

Die Wartezeit auf das Ergebnis eines NIPT wird als sehr belastend erlebt [10,19], ebenso fehlerhafte oder nicht eindeutige Ergebnisse, die eine erneute Blutentnahme erfordern [10].

Frauen äußern eine große Präferenz für einen NIPT früh in der Schwangerschaft, damit die Entscheidung für oder gegen einen anschließenden invasiven Test und ggf. eine Beendigung der Schwangerschaft früh getroffen werden kann – möglichst, bevor sie das soziale Umfeld über die Schwangerschaft informiert haben. Bei einer Fortsetzung der Schwangerschaft ziehen sie es vor, sich und später auch ihr soziales Umfeld auf die Geburt eines Kindes mit Trisomie vorzubereiten [10,11,13-15,17,18].

Tabelle 6 fasst die zuvor beschriebenen Gründe für und gegen die Inanspruchnahme eines NIPT zusammen.

Tabelle 6: Gründe für und Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT

Gründe für die Inanspruchnahme eines NIPT	Gründe gegen die Inanspruchnahme eines NIPT
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Sicherheit (kein Risiko für Fehlgeburt) ▪ einfache Durchführung ▪ Genauigkeit der Ergebnisse ▪ Unterstützung der Entscheidung für oder gegen invasiven Test / Abbruch der Schwangerschaft ▪ Beruhigung (Ausschluss von Trisomie) ▪ Vorbereitung auf die Geburt eines Kindes mit Trisomie und das Leben mit einem besonderen Kind ▪ weitere Informationsquelle über das Kind 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Schwangerschaftsabbruch kommt nicht infrage ▪ Vermeiden von emotionaler Belastung durch Wartezeit auf die Ergebnisse ▪ Ablehnung weiterführender Tests ▪ Sorge vor Beeinflussung der Mutter-Kind-Beziehung ▪ Testergebnisse nicht genau genug ▪ Möglichkeit von nicht verwertbaren Testergebnissen
NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

Einige Frauen äußern Bedenken bezüglich der Einführung des NIPT in die Versorgung. Sie sorgen sich, dass eine Kostenübernahme durch das Versicherungssystem als implizite Empfehlung für den Test verstanden werden könnte [13]. Aufgrund der einfachen Durchführbarkeit könnten viele Frauen und Paare schnell und unüberlegt den Test in Anspruch nehmen [17]. Außerdem könnten Schwangerschaften abgebrochen werden, ohne ausreichend über diese Entscheidung und über Alternativen nachzudenken. Eine gute Beratung zur Inanspruchnahme des NIPT wird als sehr wichtig angesehen [11]. Einige Frauen machen sich Sorgen um ein mögliches falsch-positives Ergebnis des NIPT und dessen Folgen [9].

Weiterhin befürchten und beschreiben einige Frauen, dass sich ein sozialer Druck aufbauen könnte, den NIPT in Anspruch zu nehmen – und dass als Folge Menschen mit einer Trisomie in Zukunft gesellschaftlich weniger akzeptiert werden könnten [11,13,16]. Andere Frauen nehmen jedoch auch einen sozialen Druck wahr, den NIPT nicht in Anspruch zu nehmen [16].

A3.1.2.4 Partner schwangerer Frauen und Pränataldiagnostik

Viele Paare sehen die Entscheidung über die Teilnahme an Untersuchungen in der Schwangerschaft als gemeinsame Entscheidung an [6]. Meist sind die Partner der Meinung, dass die angebotenen Untersuchungen in Anspruch genommen werden sollten. Sie vertrauen den Tests und hoffen, dass die Ergebnisse beruhigen, indem sie die Gesundheit des Kindes bestätigen oder bei Hinweisen auf Auffälligkeiten Hilfe ermöglichen [38,42]. Die meisten Partner denken aber nicht intensiv über die Untersuchungen und deren mögliche Folgen nach [38].

Viele Männer begleiten ihre schwangere Partnerin zu Arztterminen, um sie zu unterstützen [38]. Sie erhalten selbst jedoch oft keine Informationen, wie die Untersuchungen ablaufen, welche Ziele damit verfolgt werden und welche Ergebnisse diese haben können [38,42].

Auffällige Ergebnisse sind für manche völlig unerwartet [42]. Viele machen sich dann große Sorgen um das Kind. Einige vermuten, dass das Kind ernsthaft erkrankt oder geschädigt ist, wenn sie den Hinweis auf eine nötige 2. Untersuchung erhalten. Einige denken sehr schnell

daran, welche Konsequenzen das Leben mit einem behinderten Kind haben könnte, ohne dass eine Diagnose feststeht [42].

Viele möchten, dass die Bedeutung eines auffälligen Ergebnisses zeitnah erklärt wird. Einige wünschen sich Informationen, um sich mental auf mögliche Schädigungen des Kindes vorzubereiten [42]. Eine dazu im Vorfeld von Untersuchungen ausgehändigte Broschüre würden sie begrüßen [42].

Manche Partner unterstützen die Inanspruchnahme des NIPT; sie sehen es als Vorteil des Tests, genauere Informationen zu erhalten, ohne dabei Risiken für das Kind einzugehen [14]. Einige machen sich aber auch Sorgen um die Konsequenzen eines möglichen auffälligen Ergebnisses [14].

Partner möchten in die Entscheidungsfindung rund um pränataldiagnostische Untersuchungen eingebunden werden. Sie sehen dies als Verantwortung gegenüber ihrer Partnerin und als Möglichkeit an, die partnerschaftliche Beziehung zu stärken, um die Konsequenzen der Entscheidung gemeinsam tragen zu können. Manchmal ist dies für Partner in der Rolle als „Nichtpatient“ im Rahmen der Arzt-Schwangeren-Beziehung schwierig [14].

A3.1.2.5 Diagnose: Trisomie

Die Diagnose einer Trisomie ist oft zunächst ein Schock und wird von den meisten Frauen und Paaren als unerwartete persönliche Tragödie beschrieben [39,40,43-46]. Es folgen oft eine erste Ablehnung der Diagnose, Wut und aufkommende Schuldgefühle, die Trisomie durch eigenes Verhalten ausgelöst zu haben. Viele berichten von widersprüchlichen Gefühlen [39,44]. Die Diagnose bedeutet das Ende der erwarteten gesunden und unbeschwerten Schwangerschaft [43].

Die Diagnose ist für viele sehr schwer zu begreifen und zu verarbeiten – vor allem, wenn sie die Bewegungen des Kindes spüren. Die Diagnose wird von manchen als „unfair“ wahrgenommen [43].

In der ersten Zeit nach der Diagnose werden ergebnisoffene Gespräche mit Ärztinnen und Ärzten über das weitere Vorgehen als positiv erlebt [39]. Besonders wichtig sind das unmittelbare Angebot an Unterstützung sowie die Bereitstellung von Informationen direkt nach der Diagnose [44].

Als negativ wird erlebt, wenn

- Ärztinnen und Ärzte versuchen, die Schwangere bzw. die Paare zu einem Abbruch zu bewegen,
- die Familie negativ auf die Diagnose reagiert,
- ein Mangel an Mitgefühl zum Ausdruck gebracht wird und
- Informationen fehlen oder diese veraltet und beängstigend sind [44].

Viele berichten, dass die Trennung von bisherigen Vorstellungen vom Kind und der Zukunft als Familie mit Trauer verbunden war. Viele fragen sich, welchen Einfluss eine Trisomie auf das Familienleben haben würde, z. B. bezüglich der langfristigen Versorgung des Kindes, der gesellschaftlichen Stellung Behinderter und finanzieller Aspekte [7,39,44]. Sie machen sich Sorgen um die Zukunft des Kindes und ihre eigene Zukunft. Viele fragen sich, was sie die nächsten Jahre erwarten würde, wenn sie die Schwangerschaft fortführen würden [39,44].

Für viele ist nach Erhalt der Diagnose die Entscheidung, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder nicht, sofort klar. Einige beschreiben, dass sie ihre bisherige Einstellung zu diesem Thema ändern. Relevante und neutrale Informationen über eine mögliche Prognose und das Vorgehen bei einem Abbruch werden für diese Entscheidung sehr geschätzt [39].

Bei der Entscheidungsfindung für oder gegen eine Weiterführung der Schwangerschaft werden die in Abbildung 3 dargestellten Einflussfaktoren genannt [7,39,40,44].



Abbildung 3: Einflussfaktoren auf die Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft bei der Diagnose Trisomie [39,40]

Die Diagnose zieht für viele Frauen eine unter Zeitdruck zu treffende Entscheidung nach sich. Der Bedarf an Informationen ist groß, besonders an genauen Informationen über das Kind, wie zum Beispiel die Prognose. Die Entscheidungsfindung belastet viele Frauen sehr stark. Zudem fällt es manchen Frauen im Alltag schwer, anderen Schwangeren und gesunden Kindern zu begegnen [43].

Den Frauen ist es sehr wichtig, dass die Diagnose absolut sicher ist, bevor sie eine Entscheidung über einen Abbruch oder die Fortführung der Schwangerschaft treffen [40].

A3.1.2.6 Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft

Sich für einen Schwangerschaftsabbruch zu entscheiden bedeutet, sich vom Kind und von der Schwangerschaft zu verabschieden [46]. Nachdem die Entscheidung für einen Abbruch gefallen ist, wird es als sehr schwierig empfunden, die Bewegungen des Kindes und die physische Veränderung des Körpers zu spüren, die mit der Schwangerschaft einhergeht [46].

Auch Ultraschalluntersuchungen sind für viele Frauen nach der Entscheidung für einen Abbruch sehr schwierig [46]. Einige vermeiden es bis zum Abbruch, ihren schwangeren Körper zu betrachten, oder beenden das an die Schwangerschaft angepasste Essverhalten [46]. Viele sind emotional sehr empfindsam, besonders in bestimmten Umgebungen wie Arztpraxen und Kliniken. Sie erleben es als unangenehm, wenn sie in Kliniken neben Frauen behandelt werden, die mit einem gesunden Kind schwanger sind [46]. Viele erleben jedoch die professionelle Betreuung während des Abbruchs als teilnahmsvoll [45].

Die Einnahme von Medikamenten zum Einleiten des Abbruchs wird von den Frauen als „point of no return“ und als eine emotional sehr belastende Situation beschrieben, in welcher sie den Fötus bewusst töten [46]. Sie berichten von emotionalen und physischen Schmerzen während des Abbruchs. Darauf fühlten sich viele nicht vorbereitet und bemängeln, dass entsprechende Informationen im Vorfeld fehlten [45]. Sie wünschen sich umfassende Informationen, zum Beispiel darüber, was direkt nach dem Abbruch passiert [40]. Viele Frauen stehen dann u. a. vor der Entscheidung, den Fötus sehen zu wollen oder dies abzulehnen [45].

Viele Frauen akzeptieren mit der Zeit ihre Entscheidung für einen Abbruch der Schwangerschaft. Manche trauern jedoch noch Jahre nach dem Abbruch. Einige sehnen sich nach einem Kind und sorgen sich, dass diese Situation in einer nächsten Schwangerschaft erneut auftreten könnte [45].

A3.1.2.6.1 Entscheidung zur Fortführung der Schwangerschaft

Viele Frauen und Paare haben aber auch positive Erfahrungen mit Informationen über Trisomie 21, mit dem Austausch in Selbsthilfegruppen für Eltern mit Kindern mit Trisomie und bei Gesprächen mit medizinischen Spezialisten sowie der Unterstützung durch Familie und Freunde gemacht [44]. Besonders wichtig ist vielen der Austausch mit anderen Eltern von Kindern mit Trisomie 21. Als hilfreich werden auch Aufmerksamkeit und Empathie im sozialen Umfeld beschrieben [44].

Die Bewältigung des Alltags und das Versorgen älterer Kinder sind für viele nach der Diagnose und mit fortschreitender Schwangerschaft eine große Herausforderung [43]. Einige nehmen eher Abstand und meiden den Kontakt mit dem sozialen Umfeld, da sie nicht an die Diagnose erinnert werden möchten [43]. Andere schätzen sehr, dass sie ihre Gedanken und Gefühle mit der Familie und Freunden teilen können [43].

Nach einer gewissen Zeit beschreiben einige Frauen, dass sie die Diagnose allmählich akzeptieren und ihr Leben langsam umstellen, um sich auf die Geburt vorzubereiten. Sie bereiten sich mental und praktisch auf das Leben mit einem behinderten Kind vor. Viele beschreiben, dass sie eine besondere und sehr enge Bindung zum ungeborenen Kind entwickeln. Die Frauen sorgen sich jedoch, ob die Schwangerschaft weiterhin gut verläuft. Auch deshalb wird das Warten auf weitere (Kontroll-)Untersuchungen als schwierig erlebt [43].

Manche machen sich Sorgen, ob die Geburt normal verläuft und die erste Zeit danach. Sie fragen sich, ob das Kind nach der Geburt von ihnen getrennt wird, Operationen erforderlich sind und wie hoch die Chance ist, dass es überlebt. Auch praktische Fragen stellen sich, zum Beispiel wie Geschwisterkinder vor oder während der Geburt versorgt werden können [43]. Die Frauen haben ein besonderes Bedürfnis, die Zukunft zu planen und vorzubereiten, und benötigen dafür entsprechende Informationen [43].

Eltern von Kindern mit Trisomie 21 berichten, dass sich ihre Gefühle mit der Zeit gewandelt haben, hin zur Akzeptanz der Diagnose. Die Mitteilung der Diagnose in der Frühschwangerschaft wird von vielen als positiv angesehen. Dadurch hätten sie sich schon vor der Geburt auf das Kind vorbereiten können [44].

A3.1.2.7 Einstellungen von Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 zum NIPT

Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 sehen bei einem NIPT den Vorteil, dass invasive Tests und das damit verbundene Risiko für Fehlgeburten vermieden werden könnten. Weiterhin bewerten sie positiv, dass ein NIPT zu einem frühen Zeitpunkt in der Schwangerschaft möglich ist [12]. Bei einem auffälligen Ergebnis wäre dann ein Abbruch, wenn gewünscht, einfacher, einerseits weil die Bindung zum Fötus vermutlich noch nicht so stark sei, andererseits dem sozialen Umfeld die Schwangerschaft oft noch nicht bekannt sei. Auf der anderen Seite befürchten die Eltern auch, dass mit der Einführung des NIPT weniger Kinder mit Trisomie geboren werden könnten. Sie glauben, dass Paare, die sich gegen die Durchführung des Tests entscheiden, stigmatisiert werden könnten, wenn sie ein Kind mit Trisomie bekommen. Einige Studienteilnehmer äußerten sich besorgt darüber, dass es weniger Akzeptanz und weniger Unterstützung für Kinder mit Downsyndrom geben könnte, wenn mehr Paare den NIPT verwenden sollten [12].

Einige Väter von Kindern mit Trisomie 21 berichten von einem Zwiespalt zwischen einem wahrgenommenen Druck, die Schwangerschaft zu beenden, und der Entscheidung, ein Kind mit Trisomie 21 großzuziehen. Dieser Druck setze sich aus den eigenen Vorstellungen und Erwartungen, durch Ärztinnen und Ärzte, die Familie und Freunde sowie durch verfügbare Informationen zusammen. Sie beschreiben, dass hauptsächlich medizinisch geprägte, eher negative und veraltete Informationen über Trisomie 21 verfügbar seien. Einigen wurde ein zeitlicher Druck bei der Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft vermittelt [18]. Manche spüren eine gesellschaftliche Haltung, dass Kinder mit einer Behinderung unerwünscht sind [18].

Die Väter beschreiben, dass sie sich denselben Fragen wie Väter anderer Kinder gegenübersehen. Besondere Herausforderungen bestehen demnach durch die häufigen gesundheitlichen Probleme, eine langsamere Entwicklung des Kindes, manche seiner Verhaltensweisen und die Sorge um seine Zukunft. Dennoch beschreiben sie positive Erfahrungen mit ihrem Kind. Unterstützungsangebote helfen bei der Bewältigung im Alltag [18].

A3.1.2.8 Diagnose Trisomie 13 / Trisomie 18

Frauen und Paare wünschen sich nach der Diagnose einer Trisomie 13 oder Trisomie 18 Informationen über das Spektrum der Erkrankung und darüber, wie andere Kinder und Familien mit der Diagnose leben. Allein die Unterstützung durch den Arzt oder die Ärztin – unabhängig von der Entscheidung der Eltern – wird als hilfreich erlebt [47].

A3.1.3 Potenzielle Informationsbedürfnisse bezüglich des NIPT

Aus den Ergebnissen der eingeschlossenen qualitativen Studien konnten folgende potenziellen Informationsbedürfnisse abgeleitet werden:

Zur Pränataldiagnostik allgemein

- Was sind die Ziele der einzelnen pränataldiagnostischen Untersuchungen?
- Wie laufen die Untersuchungen ab?
- Wann und von wem werden die Ergebnisse mitgeteilt?
- Treten bei der Untersuchung Schmerzen auf?
- Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, eine Fehlbildung oder Erkrankung mit der jeweiligen Untersuchung zu erkennen? Wie sicher sind die Ergebnisse?
- Welche Möglichkeiten und Grenzen haben die einzelnen Untersuchungen?
- Welche Risiken sind mit den Untersuchungen verbunden?
- Gibt es Alternativen zu den Untersuchungen?
- Was folgt, wenn ein erhöhtes Risiko für eine Fehlbildung oder Erkrankung festgestellt wurde?
- Können pränataldiagnostische Untersuchungen dem Kind im Fall einer Fehlbildung oder Erkrankung helfen?
- Was hilft mir dabei, eine Entscheidung für / gegen einen Test zu treffen?
- Kann ich wählen, ob ich pränataldiagnostische Untersuchungen wahrnehme, oder besteht eine Verpflichtung?

Entscheidungsfindung bezüglich der Inanspruchnahme eines ETS

- Was hilft bei der Entscheidungsfindung zur Inanspruchnahme eines ETS?
- Was hilft, wenn man als Paar unterschiedlicher Meinung bezüglich eines ETS ist?
- Welche Erfahrungen haben andere Paare gemacht?
- Wo gibt es zuverlässige und neutrale Informationen?
- Wie kann mit der Informationsflut in der Schwangerschaft umgegangen werden und wie können die Informationen priorisiert werden?
- Was kann helfen, wenn die angebotenen Informationen verwirrend sind?
- Wo sind gute Informationen über das Leben mit einem behinderten Kind zu finden?

Partner

- Wo finden Partner zuverlässige Informationen über die Untersuchungen in der Schwangerschaft?
- Welche Konsequenzen hat ein auffälliges Untersuchungsergebnis für die Partnerin?
- Wie kann die Partnerin unterstützt werden?

NIPT

- Welche (zusätzlichen) Informationen sind durch einen NIPT möglich?
- Was sind die Vorteile eines NIPT gegenüber den invasiven Tests?
- Was für Nachteile hat der NIPT gegenüber den invasiven Tests?
- Ab wann kann frühestens ein NIPT in Anspruch genommen werden?
- Wie wird ein NIPT durchgeführt?
- Wie lange dauert die Untersuchung (Blutentnahme)?
- Welche Wartezeiten sind mit einem NIPT verbunden (z. B. auf einen Termin oder das Ergebnis)?
- Wie wird das Ergebnis mitgeteilt?
- Wie kann mit der emotionalen Belastung während der Wartezeit umgegangen werden?
- Was ist der Vorteil, wenn ein NIPT invasiven Tests vorgeschaltet wird?
- Wie genau ist ein NIPT im Verhältnis zur invasiven Diagnostik?
- Was muss man wissen, bevor ein NIPT in Anspruch genommen werden kann?
- Was bedeuten die Ergebnisse eines NIPT?
- Was passiert nach der Mitteilung des Ergebnisses?
- Wie hoch ist das Risiko eines Testversagens? Was passiert dann?

- Wie lange ist die Wartezeit zwischen einem auffälligem NIPT-Ergebnis und dem Ergebnis aus invasiver Diagnostik? Wo gibt es Unterstützung, um diese Zeit zu bewältigen?
- Was passiert, wenn sich die Ergebnisse des ETS und des NIPT widersprechen?
- Wie lange bleibt nach einem auffälligen Ergebnis Zeit für eine Entscheidung über die Fortführung oder den Abbruch der Schwangerschaft?
- Was hilft, wenn gesellschaftlicher oder Druck aus dem sozialen Umfeld bezüglich der Inanspruchnahme eines NIPT empfunden wird?
- Haben Eltern oder hat ein Kind mit Trisomie Nachteile, wenn der Test abgelehnt wird und nach der Geburt eine Trisomie festgestellt werden sollte?

Positive Testergebnisse

- Was passiert bei einem positiven Testergebnis? Welche Entscheidungen stehen dann wann an?
- Wie kann mit dem emotionalen Schock und Gefühlen von Ärger, Verzweiflung und Schuld umgegangen werden?
- Bin ich als schwangere Frau schuld an einem auffälligen Testergebnis?
- Wie viel Zeit bleibt für eine Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft nach einem auffälligen Testergebnis?
- Was passiert, wenn die Schwangerschaft fortgeführt wird?
- Was passiert, wenn die Schwangerschaft abgebrochen wird?

Entscheidung für die Fortführung der Schwangerschaft

- Welche Konsequenzen würde ein Leben mit einem behinderten Kind haben?
- Was bedeutet ein Kind mit Trisomie für die Familie?
- Welche Bedeutung hat die Diagnose für das Leben des Kindes direkt nach der Geburt und langfristig?
- Wie kann ich mich auf ein Leben mit einem Kind mit Trisomie vorbereiten?
- Welche praktische Hilfe gibt es?
- Welche Erfahrungen machen Paare mit der Betreuung eines behinderten Kindes?
- Wie wird sich der Zustand des Kindes während der Schwangerschaft verändern?
- Welche Untersuchungen stehen bis zur Geburt an?
- Wie wird die Geburt ablaufen?
- Wie können sich Schwangere und Partner auf die Geburt vorbereiten? Gibt es zum Beispiel spezielle Geburtskliniken?
- Was passiert mit dem Kind nach der Geburt?

- Wo wird Unterstützung geboten?
- Wie können Freunde und Familie unterstützen?

Entscheidung für den Abbruch der Schwangerschaft

- Was passiert, wenn sich Schwangere und Partner gegen ein Kind mit Trisomie entscheiden und die Schwangerschaft abbrechen möchten? Welche Schritte stehen an?
- Wie läuft ein Schwangerschaftsabbruch ab?
- Wie stark sind die Schmerzen bei einem Abbruch?
- Wie kann mit Trauer, Verlust- und Schuldgefühlen umgegangen werden?

Wissen um die Trisomie

- Was sind die Ursachen von Trisomien?
- Welche Risikofaktoren gibt es?
- Wie verändert sich das Risiko für Trisomien mit zunehmendem Alter der Eltern?
- Welche Beschwerden können bei Trisomien bestehen?
- Wie äußert sich eine Trisomie?
- Wie verlaufen Trisomien und wie ist die Prognose?
- Wie gut sind Menschen mit Trisomien in die Gesellschaft integriert? Welche Möglichkeiten der Unterstützung gibt es?
- Welche Erfahrungen haben andere Eltern mit der Entscheidung für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft bei einer Trisomie gemacht?
- Welche Erfahrungen haben andere Eltern mit einem Kind mit einer Trisomie gemacht?

A3.2 Ermittlung und Bewertung der Evidenz

A3.2.1 Bibliografische Datenbanken

Es wurde keine Informationsbeschaffung bezüglich systematischer Übersichten durchgeführt. Entsprechend erfolgten keine Informationsbewertung und -synthese systematischer Übersichten (siehe Abschnitt A1.2). Für die Ableitung von Aussagen zur Zuverlässigkeit des NIPT (darunter Sensitivität, Spezifität, falsch-positive und falsch-negative Testergebnisse) wurden die Ergebnisse des Abschlussberichts S16-06 des IQWiG herangezogen [3].

A3.2.2 Weitere Quellen

Informationen, die nicht dem Abschlussbericht entnommen werden konnten (zum Beispiel zur Epidemiologie), wurden durch orientierende Recherchen identifiziert.

A3.2.2.1 Autorenanfragen

Für die vorliegende Bewertung wurde 1 Autorenanfrage versendet (Tabelle 7). Die Informationen aus der eingegangenen Antwort sind in die Bewertung eingeflossen.

Tabelle 7: Übersicht über Autorenanfragen

Studie	Inhalt der Anfrage	Antwort eingegangen ja / nein	Inhalt der Antwort
Loane 2013 [23]	Daten über die altersspezifische Prävalenz bei den Geburtenraten für Trisomie 21, 18 und 13	ja	Die angeforderten Daten wurden zur Verfügung gestellt.

A3.3 Fehlgeburtsrate durch Amniozentese bzw. Chorionzottenbiopsie

In einigen Stellungnahmen wurde darauf hingewiesen, dass die Angabe zur Fehlgeburtsrate durch eine Amniozentese in den Materialien nicht aktuell sei. Deshalb wurde eine orientierende Recherche nach aktuellen systematischen Übersichten zur Amniozentese in den Datenbanken MEDLINE (Ovid) und der HTA database durchgeführt. Die Suchstrategie findet sich in Kapitel A7. Die Recherche vom Juli 2020 führte zu insgesamt 32 Treffern. Nach dem Screening von Titeln und Abstracts sowie der Qualitätsbewertung nach Oxman und Guyatt wurden 3 systematische Übersichten eingeschlossen [27-29] (siehe Tabelle 8). In den eingeschlossenen 3 systematischen Übersichten wurde ebenso das Risiko einer Fehlgeburt durch Chorionzottenbiopsie berichtet. Diese Daten wurden zusätzlich extrahiert, weil die Bedeutung der Chorionzottenbiopsie im Rahmen der Anhörung betont wurde. Es fand keine explizite Suche nach systematischen Übersichten zur Chorionzottenbiopsie statt.

Tabelle 8: Risiko einer Fehlgeburt durch Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie

Systematische Übersicht	Risiko Fehlgeburt durch Amniozentese [95 %-KI]	Risiko Fehlgeburt durch Chorionzottenbiopsie [95 %-KI]
Akolekar 2015 [27]	0,11 % [-0,04;0,26]	0,22 % [-0,71;1,16]
Beta 2018 [28]	0,35 % [0,07;0,63]	0,35% [-0,31;1,00]
Salomon 2019 [29]	0,30 % [0,11;0,49]	0,20% [-0,13;0,52]
KI: Konfidenzintervall		

A3.4 Ergebnisse der qualitativen Nutzertestung

Im externen Gutachten zur qualitativen Nutzertestung (siehe B1) werden konkrete Handlungsempfehlungen für die Überarbeitung der Materialien gegeben. Diese Handlungsempfehlungen wurden geprüft und zum Teil umgesetzt. Die Änderungen sind in Tabelle 9 und Tabelle 10 zusammengefasst.

Tabelle 9: Qualitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Kurzinfo Pränataldiagnostik

Handlungsempfehlungen aus dem Gutachten zur externen Nutzertesting	Umsetzung in der überarbeiteten Version
Titelblatt	
▪ Pfeile auf dem Titelblatt nicht verständlich	▪ Die Illustration wurde ersetzt.
▪ Beine der Figur abgeschnitten	▪ Die Illustration wurde ersetzt.
▪ Farbe des Mutterpasses	▪ nicht umgesetzt, da es sich um die Originalfarbe handelt
Leserichtung der Untersuchungen	
▪ Leserichtung der 3 Untersuchungen ist unklar	▪ keine Umsetzung, da es für das ETS und den NIPT keine festgelegte Reihenfolge gibt
Zuverlässigkeit der Untersuchungen	
▪ fehlende Angaben zur Zuverlässigkeit der Untersuchungen	▪ nicht umgesetzt, da die Kurzinfo nur einen kurzen Überblick über die verschiedenen Untersuchungen gibt
Ersttrimesterscreening	
▪ Korrigieren: Blutabnahme beim Ersttrimesterscreening nicht zwingend notwendig	▪ nicht umgesetzt, da in der Regel Blut abgenommen wird
Recht auf Nichtwissen	
▪ Recht auf Nichtwissen noch deutlicher formulieren	▪ umgesetzt
ETS: Ersttrimesterscreening; NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

Tabelle 10: Qualitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung – Broschüre

Handlungsempfehlungen aus dem Gutachten zur externen Nutzertesting	Umsetzung in der überarbeiteten Version
Titelblatt	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Verständlichkeit des Titels, Einfügen einer erklärenden Unterüberschrift 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
Einleitung	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Schwerpunkte ersetzen durch ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ statt Einleitung andere Überschrift wählen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
NIPT	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass Beratungen meist persönlich durchgeführt werden 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ herausstellen, dass ein selektives Testergebnis mitgeteilt werden kann 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Im Abschnitt „Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?“ wurde dieser Hinweis bereits gegeben.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass bei unauffälligem Befund eine Fruchtwasseruntersuchung nicht notwendig ist 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt
<ul style="list-style-type: none"> ▪ keine Darstellung der NIPT-Testergebnisse als natürliche Häufigkeiten 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Prozentangaben sind keine bessere Alternative.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Komplexität der Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT reduzieren 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Umgesetzt. Die Balkendiagramme wurden durch eine Kreisgrafik ersetzt. Um die Komplexität zu reduzieren, wird im neuen Entwurf nur ein Beispiel dargestellt.
Zeitlicher Ablauf der Untersuchungen	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hinweis, dass es Unsicherheit bezüglich des zeitlichen Ablaufs der Untersuchungen gibt. Vorschlag, eine Zeitachse als Abbildung zu ergänzen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Umgesetzt. Es wurde eine Zeitleiste im hinteren Teil der Broschüre ergänzt. Die Zeitleiste gibt einen Überblick über die vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien.
Ergänzende Informationen	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ergänzende Informationen über das Thema Gendefekte des Embryos oder allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Keine Änderung. Weitere zusätzliche Informationen würden die Broschüre noch komplexer machen. Es wurden Links ergänzt, unter welchen ausführlichere Informationen zu finden sind.
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Version in weiteren Sprachen erstellen 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Bislang ist eine Übersetzung in weitere Sprachen nicht geplant. Der Vorschlag wird an den G-BA weitergeleitet.
NIPT: nicht invasiver Pränataltest	

A3.5 Ergebnisse der quantitativen Nutzertesting (Survey)

Aus der quantitativen Nutzertesting wurden 2 konkrete Handlungsempfehlungen für die Materialien abgeleitet. Die diesbezüglichen Änderungen sind in der folgenden Tabelle 11 zusammengefasst.

Tabelle 11: Quantitative Nutzertesting: Zusammenfassung der Handlungsempfehlungen und Umsetzung

Handlungsempfehlungen aus der externen Nutzertesting	Umsetzung in der überarbeiteten Version
Kurzinfo	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ die Freiwilligkeit der Untersuchungen stärker betonen. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ nicht umgesetzt Der Hinweis wurde mehrmals in der Kurzinfo gegeben.
Broschüre	
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Textkürzungen / Vereinfachungen innerhalb einzelner Abschnitte 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ umgesetzt

A4 Kommentare

In der Anhörung wurde eine Vielzahl von Aspekten angesprochen, die im Folgenden gewürdigt werden.

A4.1 Würdigung der Anhörung zum Vorbericht

Insgesamt wurden 49 Stellungnahmen zum Vorbericht frist- und formgerecht eingereicht.

Die im Rahmen der Anhörung vorgebrachten Aspekte wurden hinsichtlich valider wissenschaftlicher Argumente für eine Änderung des Vorberichts sowie der Überarbeitung der Informationsmaterialien überprüft. Die wesentlichen Argumente werden im Folgenden diskutiert. Neben projektspezifischen wissenschaftlichen Aspekten wurden auch übergeordnete Punkte, z. B. zu rechtlichen Vorgaben für das Institut, angesprochen. Auf solche Punkte wird im Rahmen dieser projektspezifischen Würdigung der Anhörung nicht weiter eingegangen. Auch grundsätzliche methodische Festlegungen, welche die Prozesse des IQWiG betreffen oder im Berichtsplan beschrieben wurden, werden nicht weiter erörtert. Auch Anmerkungen zu Beschlüssen des G-BA zum NIPT, welche in einigen Stellungnahmen gemacht wurden, werden in dem vorliegenden Bericht nicht gewürdigt. Alle Stellungnahmen werden dem G-BA im Rahmen des Projekts aber zugeleitet.

Ebenso werden an dieser Stelle ethische Fragestellungen der Erstattungsentscheidung des G-BA nicht gewürdigt, da diese im Rahmen des G-BA-Verfahrens diskutiert wurden und den vorliegenden Auftrag nicht betreffen.

Die Zusammenfassung aller Änderungen des Abschlussberichts gegenüber dem Vorbericht, die sich u. a. durch die Anhörung zum Vorbericht ergeben haben, ist in Abschnitt A1.2 dargestellt.

A4.1.1 Anmerkungen zum Vorbericht

A4.1.1.1 Anmerkungen zum Kapitel Hintergrund

Es wurde erwähnt, dass das Hintergrundkapitel des Berichts unvollständig sei. Es wurde gewünscht, den gesamten Verlauf des Verfahrens inklusive Antragstellung zu erläutern.

Der ausführliche Verlauf des Verfahrens ist der Internetseite des G-BA zu entnehmen. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

A4.1.1.2 Berichtsmethodik

Anmerkungen zu den eingeschlossenen qualitativen Studien

Stellungnehmende merkten an, dass insbesondere Studien berücksichtigt worden waren, die die Haltung und Erfahrungen verschiedener Personengruppen bezüglich der Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik erhoben. Analoge Untersuchungen zum bewussten Verzicht auf Pränataldiagnostik seien nicht genannt worden.

Die Aussage in der Stellungnahme ist nicht korrekt. Im Rahmen des Vorberichts wurden Studien mit Teilnehmenden eingeschlossen, die auf ein Screening verzichtet hatten [16,35,44]. Ebenso wurden Studien eingeschlossen, in denen Frauen befragt wurden, die einen NIPT speziell ablehnten. [8,10,11,15,41]. In der Studie How 2018 [18] waren darüber hinaus unter anderem Väter eingeschlossen, deren Partnerin sich gegen einen NIPT entschieden hatte. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Es wurde gefragt, wie die aus sehr unterschiedlichen Settings stammenden Erfahrungen und Einstellungen zum Thema Pränataldiagnostik in die aufgeführten Entscheidungsfaktoren für die Inanspruchnahme des NIPT integriert wurden.

Aus den Ergebnissen der eingeschlossenen qualitativen Studien wurden Einflussfaktoren für eine Inanspruchnahme eines NIPT abgeleitet (vgl. Abbildung 1). Dabei erfolgte keine Hierarchisierung der Faktoren, zum Beispiel aufgrund der Häufigkeit der Nennung. Alle identifizierten Einflussfaktoren wurden gleichrangig benannt. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Stellungnehmende hinterfragten, auf welcher Grundlage und mit welchen Zielen die aus den qualitativen Studien gewonnenen Informationsbedürfnisse und ermittelten Sichtweisen und Erfahrungen der Paare bezüglich der Pränataldiagnostik bei der Erstellung der Materialien berücksichtigt wurden.

Die ermittelten potenziellen Informationsbedürfnisse flossen in die Schwerpunktsetzung und inhaltliche Ausgestaltung der Materialien ein. Aufgrund der Vielzahl der identifizierten Informationsbedürfnisse und des begrenzten Umfangs der Materialien konnten nicht alle Aspekte berücksichtigt werden. Die Materialien wurden in den Nutzertestungen aber als weitestgehend vollständig bewertet. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Stellungnehmende kritisierten, dass keine qualitativen Studien aus Deutschland eingeschlossen wurden. Die Übertragbarkeit der nicht in Deutschland durchgeführten Studien wurde angezweifelt.

Durch die systematische Recherche nach qualitativen Studien konnte keine in Deutschland durchgeführte qualitative Studie identifiziert und eingeschlossen werden. Die im Bericht eingeschlossenen Studien sind aus Sicht des Instituts für die vorliegende Fragestellung ausreichend übertragbar. Wie beschrieben, wurden nur Studien aus Ländern mit ähnlichen sozialen und kulturellen Bedingungen einbezogen. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Des Weiteren wurde kritisiert, dass Studien ab dem Publikationsjahr 2012 eingeschlossen worden wären. Es sei fraglich, ob diese mittlerweile noch relevant seien.

Es wurde nach qualitativen Studien ab Januar 2012 (2012–2019) gesucht, da der NIPT seit diesem Jahr in Deutschland verfügbar ist. Deshalb können auch Studien aus dem Jahr 2012 relevant für den Bericht sein. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Des Weiteren wurden die Ergebnisse aus einzelnen qualitativen Studien kritisiert und / oder infrage gestellt.

Im Vorbericht wurden die deskriptiv zusammengefassten Ergebnisse aus den qualitativen Studien berichtet. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

Datenbasis zur Prävalenz

Es wurde argumentiert, dass das EUROCAT-Register nur etwa 3 % der Schwangerschaften und Geburten in Deutschland abbilde und die Zahlen somit nicht repräsentativ für Deutschland seien.

Die Studien von EUROCAT boten die bestverfügbare Evidenz zur Darstellung der altersspezifischen Prävalenz von Trisomien. Bessere Datenquellen wurden in den Stellungnahmen nicht genannt. Es erfolgte keine Änderung.

Qualitative Nutzertestung

Es wurde angemerkt, dass die qualitative Befragung von nur 26 Personen keine repräsentativen Aussagen zulässt.

Es ist grundsätzlich nicht das Ziel von qualitativer Forschung, repräsentative Aussagen zu treffen. Ziel der qualitativen Nutzertestung war es, die Reaktionen auf die Materialien aus der Sicht von potenzieller Leserinnen zu erfassen und einen Überarbeitungsbedarf herzuleiten. Nach der Anhörung erfolgte zudem eine quantitative Nutzertestung.

Es wurde zudem kritisiert, dass keine Menschen mit Behinderungen oder betroffene Familien in die qualitative Nutzertestung involviert wurden.

Das Ziel der qualitativen Nutzertestung war es, die Verständlichkeit und Akzeptanz der Versicherteninformationen bei der primären Zielgruppe zu erfassen. Dies sind schwangere Frauen bzw. Paare, die ein Kind erwarten. Die Beteiligung von Eltern- und Behindertenverbänden erfolgte über die öffentliche Anhörung, die auch eine mündliche Erörterung umfasste. Auf die Beteiligung von Menschen mit Behinderung wird in Abschnitt A4.1.2.4 eingegangen.

Zielgruppe der Befragten

Es wurde angeregt, in der quantitativen Nutzertestung ergänzend zu Paaren mit Kinderwunsch auch Frauen bzw. Paare zu befragen, die sich in verschiedenen Stadien des mit pränataldiagnostischen Untersuchungen verbundenen Entscheidungsprozesses befinden, darunter insbesondere auch Frauen bzw. Paare, die Erfahrungen mit einem positiven Befund haben.

Es wurden Teilnehmerinnen und Teilnehmer involviert, die noch kein Kind oder bereits ein Kind haben. Alle Teilnehmerinnen und Teilnehmer hatten einen Kinderwunsch. Ebenso waren 15 % der befragten Frauen während der Befragung schwanger. Es ist deshalb anzunehmen, dass

unter den Teilnehmenden auch Frauen bzw. Paare mit den angesprochenen Erfahrungen wie z. B. mit einem positiven Befund waren. Es erfolgte keine Änderung im Bericht.

A4.1.2 Anmerkungen zu Kurzinfo und Broschüre

A4.1.2.1 Indikationsformulierung

Es wurde kritisiert, dass die in den Materialien gewählte Formulierung der Indikation für einen NIPT nicht dem Wortlaut der Mu-RL entspreche (G-BA Beschluss vom 19.09.2019 – Aufnahme NIPT Mutterschaftsrichtlinien Seite 3).

Die Formulierung der Indikation wurde in Abstimmung mit dem G-BA geändert.

A4.1.2.2 Invasivität von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie

Stellungnehmende betonten, dass die Amniozentese sowie die Chorionzottenbiopsie heutzutage weniger invasiv seien als früher. So wurde angemerkt, dass in der Regel keine lokale Betäubung mehr notwendig sei.

Laut der Arbeit von Geipel 2018 [48] ist die Invasivität abhängig vom Durchmesser der Nadel, der Eingriffstechnik, der Lage des Fötus und der Plazenta sowie der Erfahrung der Ärztin bzw. des Arztes. Laut Geipel 2018 ist bei der Amniozentese die Invasivität mit optimierten Einstichtechniken zurückgegangen. Die Chorionzottenbiopsie ist durch eine Etablierung der transabdominalen Einstichtechnik und der zunehmenden Erfahrung der Ärztinnen und Ärzte vermutlich ebenfalls weniger invasiv [48]. Die Aussage in der Broschüre wurde angepasst.

Eingriffsbedingte Fehlgeburt

Stellungnehmende argumentierten, dass die Angabe zum Fehlgeburtsrisiko durch eine Amniozentese oder durch eine Chorionzottenbiopsie zu hoch sei. Es wurden systematische Übersichten [27,29], eine randomisierte kontrollierte Studie (RCT) [49], eine narrative Übersicht [50] und die Studie Wulff 2016 [51] eingereicht, aus denen aktuellere Daten abgeleitet werden könnten. Während der Erörterung am 24.08.2020 wurden die Stellungnehmenden gefragt, ob Daten für den deutschen Versorgungskontext bekannt seien, da keine der in den übermittelten systematischen Übersichten eingeschlossenen Studien in Deutschland durchgeführt wurde.

Bezüglich der eingriffsbedingten Fehlgeburten wurde in den Materialien bislang die 2013 formulierten Empfehlungen der DEGUM zur Durchführung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie herangezogen. Aufgrund der Stellungnahmen wurde im Juli 2020 vom IQWiG eine orientierende Recherche nach systematischen Übersichten zum Fehlgeburtsrisiko durch Amniozentese durchgeführt. Im Rahmen dieser Recherche wurden 3 systematische Übersichten eingeschlossen und die Ergebnisse extrahiert (siehe Tabelle 8). 2 (Akolekar 2015 und Salomon 2019 [27,29]) der 3 recherchierten systematischen Übersichten wurden auch von den Stellungnehmenden genannt. Da in der Anhörung die zunehmende Bedeutung der Chorionzottenbiopsie betont wurde, wurden ebenfalls die in den 3 systematischen Übersichten

erhobenen Daten zur Fehlgeburtsrate durch Chorionzottenbiopsie extrahiert. Daten aus dem deutschen Versorgungskontext liegen nicht vor.

Die Angabe zum Risiko einer eingriffsbedingten Fehlgeburt wurde auf Basis der eingeschlossenen systematischen Übersichten geändert.

A4.1.2.3 Stellenwert von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie

Es wurde erwähnt, dass der Stellenwert der Chorionzottenbiopsie mittlerweile höher ist, als in den Materialien beschrieben wird.

Im Rahmen der Anhörung wurden keine repräsentativen Daten vorgelegt, die zeigen, wie häufig welche Eingriffe im Rahmen der Abklärung eines auffälligen NIPT-Befundes durchgeführt werden. Verschiedene Quellen (z. B. [52]) sprechen jedoch dafür, dass beide Verfahren eine vergleichbare Bedeutung haben. Das wird in den Materialien entsprechend dargestellt.

A4.1.2.4 Beteiligung von Betroffenen bei der Erstellung der Materialien

Einige Stellungnehmende sahen bei der Erstellung der Materialien Behindertenorganisationen bzw. Betroffene nicht oder nicht ausreichend beteiligt.

Die Einbindung von Betroffenen bzw. deren Vertretern wie Eltern- und Behindertenverbänden erfolgte über die Anhörung, die neben einem Stellungnahmeverfahren auch eine mündliche Erörterung umfasste. Die hohe Anzahl der Stellungnahmen zeigt, dass die Beteiligung wahrgenommen wurde. Auf Basis der eingegangenen Stellungnahmen hat das Institut zudem die Materialien an vielen Stellen überarbeitet, beispielsweise bei der Beschreibung von Trisomien und deren Bedeutung für das Familienleben.

A4.1.2.5 Beschreibung von Behinderung

Eine Reihe von Stellungnehmenden empfanden die Beschreibung von Behinderung an mehreren Stellen als zu stark defizitorientiert.

Viele der kritisierten Passagen und Formulierungen wurden überarbeitet. Dabei wurden Formulierungsvorschläge der Stellungnehmenden aufgegriffen.

A4.1.2.6 Anmerkungen zu den Illustrationen

Es wurden Anmerkungen zu den verwendeten Illustrationen gemacht. Sie wurden zum Teil als unpassend, nicht zeitgemäß und vereinzelt auch suggestiv empfunden.

Im Verlauf des Projekts hat der G-BA ein neues, standardisiertes Design seiner Versicherteninformationen entwickelt. Nach Rücksprache wurde entschieden, das Format und Design der Broschüre sowie der Kurzinfo diesem Design der G-BA-Materialien anzupassen. Die Designvorgaben hatten zur Folge, dass auf die Illustrationen verzichtet werden musste.

A4.1.2.7 Weitere Anmerkungen

Es wurde darauf hingewiesen, dass das Ungeborene in den Materialien unzutreffend an vielen Stellen als „Kind“ bezeichnet werden würde. Ein Kind wäre es rechtlich gesehen aber erst ab der Geburt. Die pränataldiagnostischen Untersuchungen sind daher als solche am Ungeborenen zu bezeichnen.

In den überarbeiteten Materialien wurden die Bezeichnungen „ungeborenes Kind“ oder „Ungeborenes“ verwendet.

A4.1.2.8 Redaktionelle Hinweise

In Stellungnahmen wurden verschiedene redaktionelle Vorschläge zu beiden Materialien gemacht, die nicht im Einzelnen gewürdigt werden. Einige der Vorschläge wurden umgesetzt. Dazu sei auf die finalen Versionen verwiesen.

Im Vorbericht waren zu Kurzinfo und Broschüre neben den „Versionen Vorbericht“ auch jeweils die Versionen zur qualitativen Nutzertestung dokumentiert. Hier hat es bei einigen Stellungnehmenden Verwechslungen gegeben. Um solchen Verwechslungen besser vorzubeugen, wurden die Versionen in diesem Bericht in einem Abschnitt genauer beschrieben und die finale Version klarer abgegrenzt.

A4.1.3 Anmerkungen zur Kurzinfo Pränataldiagnostik

A4.1.3.1 Ersttrimesterscreening

Es wurde erwähnt, dass das ETS nicht nur auf die Erkennung von Trisomien ziele, sondern auch eine umfangreiche frühe Organdiagnostik umfasse. Dies werde in den Materialien nicht ausreichend deutlich.

In der Kurzinfo ist beschrieben, dass im ETS neben den Trisomien auch nach anderen Auffälligkeiten wie Herzfehler oder Spina bifida gesucht werden kann. Der Abschnitt zum ETS wurde etwas umformuliert, sodass deutlicher wird, dass das ETS primär der Erkennung von Trisomien dient, es aber auch zur Suche anderen Auffälligkeiten oder Fehlbildungen eingesetzt werden kann, wie in der Publikation von Kozlowski 2019 beschrieben [53].

Darüber hinaus wurde angemerkt, dass einzelne Krankenkassen das ETS als Satzungsleistung erstatten würden.

Es wurde der Hinweis ergänzt, dass ETS *in der Regel* nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt wird.

A4.1.3.2 Weitere Anmerkungen

Es wurde angemerkt, dass die Darstellung der Erstattungsfähigkeit von weiterführenden Untersuchungen wie die der Fruchtwasseruntersuchung in der Kurzinfo missverständlich sei. Es würde nicht deutlich, dass diese auch bei anderen Konstellationen erstattet würden, wie

z. B. bei einem mütterlichen Alter ab 35 Jahren bei der Geburt oder bei einem familiär erhöhtem Risiko für eine genetisch bestätigte Erkrankung.

Die Kurzinfo wurde umstrukturiert, sodass deutlicher zwischen Standarduntersuchungen, zusätzlichen Untersuchungen (die in bestimmten Fällen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt werden) und IGe-Leistungen unterschieden wird.

Es wurde vorgeschlagen, auch in der Kurzinfo auf Links von Down-Syndrom-Verbänden zu verweisen.

Im Gegensatz zur Broschüre liegt der Fokus der Kurzinfo nicht auf Trisomien, sondern beschreibt vorgeburtliche Untersuchungen allgemein. Er erfolgte keine Änderung in der Kurzinfo.

A4.1.4 Anmerkungen zur Broschüre Bluttest auf Trisomien

A4.1.4.1 Zeitpunkt der Testdurchführung

Es wurde kritisiert, dass die Angaben der Zeitpunkte zur Testdurchführung der verschiedenen Untersuchungen nicht durchgehend korrekt wiedergegeben seien.

Die genannten Zeitpunkte wurden geprüft und in der Broschüre angepasst.

Darüber hinaus wurde darauf hingewiesen, dass die Testergebnisse des NIPT üblicherweise innerhalb von 7 Tagen der Praxis vorlägen und nicht innerhalb von 14 Tagen.

Die Angabe wurde geprüft und in der Broschüre angepasst.

A4.1.4.2 Zuverlässigkeit des NIPT

Darstellung der Zuverlässigkeit

Es wurde vorgeschlagen, die Darstellung der Zuverlässigkeit des NIPT noch stärker anhand der Ausgangswahrscheinlichkeit für eine Trisomie zu differenzieren.

In der Broschüre wird die Zuverlässigkeit des NIPT beispielhaft für eine Gruppe mit einer eher niedrigen Prävalenz veranschaulicht. Dies hat primär zum Ziel, die Bedeutung von falsch-positiven Befunden zu verdeutlichen und die Relevanz der Abklärungsdiagnostik zu betonen. Eine Differenzierung nach verschiedenen Wahrscheinlichkeiten würde die Komplexität der Broschüre erhöhen, ohne dass die Leserinnen und Leser eine konkrete Wahrscheinlichkeitsangabe für ihre persönliche Situation bekämen. In der Version vor der qualitativen Nutzertestung der Broschüre wurde die Zuverlässigkeit des NIPT für eine hohe und eine niedrige Prävalenz dargestellt. Die qualitative Nutzertestung ergab allerdings, dass die Darstellung zweier Beispiele als zu komplex empfunden wurde. Deshalb wurde die Darstellung eines Beispiel-Szenarios beibehalten.

Einfluss von Testversagern

In Stellungnahmen wurde erwähnt, dass ein möglicher Einfluss von nicht auswertbaren NIP-Tests bei der Darstellung der diagnostischen Genauigkeit unberücksichtigt bliebe.

Die Problematik der Testversager wird in der Broschüre thematisiert. Die Anzahl möglicher Testversager wird angegeben und auch die Konsequenzen eines nicht auswertbaren Tests sind beschrieben (entweder Wiederholung des Tests oder invasive Untersuchung). Im Abschnitt zur Zuverlässigkeit des NIPT wird erläutert, dass sich die dargestellten Ergebnisse in der Grafik nur auf auswertbare Ergebnisse beziehen.

Es ergab sich somit keine Änderung in der Broschüre.

Testgüte bei Trisomie 13 und 18

Des Weiteren wurde angemerkt, dass die Testgüte des NIPT für die Trisomie 21 deutlich besser sei als die für die Trisomien 13 und 18. Das würde in den Materialien nicht deutlich.

In der Broschüre wurde ergänzt, dass die Testgüte des NIPT bei den Trisomien 13 und 18 geringer ist als bei der Trisomie 21.

A4.1.4.3 Ergänzende Informationen für die Broschüre

Psychosoziale Beratung

Es wurde bemängelt, dass die Rolle der psychosozialen Beratung nicht ausreichend hervorgehoben wird.

Es wurde eine Seite ergänzt, auf der die Rolle der ärztlichen sowie der psychosozialen Beratung beschrieben wird. Dort werden die ärztlichen Beratungspflichten nach dem Gendiagnostikgesetz beschrieben und auch betont, dass die psychosoziale Beratung sowohl vor einer Untersuchung als auch nach einer Untersuchung mit resultierendem auffälligem Befund eine wichtige Rolle spielen kann.

Palliative Geburt

Es wurde darauf hingewiesen, dass in der Broschüre nicht alle Handlungsmöglichkeiten bei einem auffälligen Testergebnis aufgeführt sind. Dies betreffe insbesondere die Trisomien 13 und 18. Als Alternative zur Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch sollte die Möglichkeit einer palliativen Geburt ergänzt werden.

Im Abschnitt „Was, wenn ein Befund auffällig ist?“ wurde die Möglichkeit der palliativen Geburt bei einer Trisomie 13 und 18 ergänzt.

Nennung weiterer Beratungs- und Unterstützungsangebote

Es wurde der Verweis auf weitere Seiten von Behindertenverbänden und Elterninitiativen angeregt.

Die Broschüre kann aus Platzgründen nur auf einen Teil möglicher Angebote verweisen. Sie verweist bereits auf das Deutsche Down-Syndrom InfoCenter und den Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V. Ergänzend wurde ein Verweis auf den Verein LEONA (Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen e. V.) aufgenommen, der u. a. Informationen zu den Trisomien 13 und 18 bereitstellt.

Vereinzelt wurde die Ergänzung weiterer Informationen zum Leben mit einer Trisomie vorgeschlagen, wie Hinweise auf Pflegegeld oder andere Unterstützungsleistungen.

In der Broschüre wird auf verschiedene Anbieter von Unterstützungsangeboten hingewiesen. Vertiefende Informationen bieten die Links im Abschnitt „Weitere Informationen“. Ausführlichere Informationen zum Leben mit einer Behinderung gehen über den Fokus der Broschüre hinaus und müssen auch aus Platzgründen entfallen.

Angabe von Quellen unter „Weitere Informationen“

Es wurde vorgeschlagen, die zugrunde liegenden Quellen der Informationen zu nennen. Darüber hinaus wurde empfohlen, Informationen zum IQWiG zu ergänzen.

Die zugrunde liegenden Quellen finden sich im Abschlussbericht, auf den in der Broschüre verwiesen wird. Zudem ist in Zukunft der G-BA Herausgeber der Broschüre, dem damit auch die Gestaltung des Impressums obliegt. Es erfolgte keine Änderung.

Rechtliche Aspekte

Es wurde vorgeschlagen, weitere rechtliche Aspekte zum Thema Pränataldiagnostik zu ergänzen (z. B. zu den gesetzlichen Regelungen des Embryonenschutzgesetzes).

Das Gendiagnostik- sowie das Schwangerschaftskonfliktgesetz werden in der Broschüre erwähnt. Die Erwähnung bzw. Erläuterung weiterer Gesetze wäre im Rahmen der Broschüre zu weitgehend. Es ergab sich keine Änderung in den Materialien.

A4.1.4.4 Anmerkungen zum Überblick „Vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien“ (Zeitleiste)

Es wurde die Funktion der Zeitleiste infrage gestellt, die sich am Ende der Broschüre befindet. Es wurde die Befürchtung geäußert, dass sie als Empfehlung zur Inanspruchnahme von Untersuchungen auf Trisomien wahrgenommen werden könnte.

Die Zeitleiste wurde aufgrund von Anregungen aus der qualitativen Nutzertesting entwickelt. Sie sollte Leserinnen und Lesern einen orientierenden Überblick über die verschiedenen Untersuchungen auf Trisomien geben. Um die Hinweise aus den Stellungnahmen zu adressieren, wurde die Zeitleiste stark überarbeitet. Sie gibt nun einen breiten Überblick über vorgeburtliche Untersuchungen und hat somit nicht mehr den Fokus auf Trisomien. Zudem wird die Freiwilligkeit der Untersuchungen betont. Der Eindruck einer Empfehlung wird damit soweit wie möglich abgeschwächt.

A4.1.4.5 Anmerkungen zu den Grafiken

Piktogramm „10.000 Frauen“)

Es wurde angeregt, im Piktogramm „10.000 Frauengrafik“ auch die Trisomien 13 und 18 darzustellen.

Die Grafik soll beispielhaft die Größenordnung der Prävalenz von Trisomien veranschaulichen. Zur differenzierten Darstellung der Prävalenzen dient die nachfolgende Tabelle. Es erfolgte keine Änderung.

Darüber hinaus wurde argumentiert, dass das Piktogramm nicht geeignet sei, um die Wahrscheinlichkeit für eine Trisomie zu veranschaulichen.

Piktogramme dieser Art können die realistische Wahrnehmung von Unterschieden und Wahrscheinlichkeiten unterstützen. Die qualitative Nutzertestung hat ergeben, dass die visuelle Darstellung der Häufigkeit durch die Punktwolke als positiv bewertet wurde (siehe B1). Dieses Ergebnis wurde in der quantitativen Nutzertestung bestätigt (siehe B2). Es erfolgte keine Änderung.

A4.1.4.6 Schwangerschaftsabbruch

Es wurde vorgeschlagen, ausführlicher auf das Thema Schwangerschaftsabbruch einzugehen.

An verschiedenen Stellen in den Materialien ist erwähnt, dass sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen kann. Eine vertiefende Auseinandersetzung mit diesem Thema liegt nicht im Fokus der Broschüre, da sie vor allem dazu dient, die Entscheidung für oder gegen einen NIPT zu unterstützen, und die Frage zum Umgang mit einem auffälligen Befund nur einführend aufgreifen kann. Für weitere Informationen wird auf die Seite familienplanung.de verwiesen. Es ergab sich keine Änderung in der Broschüre.

Es wurde betont, dass die Broschüre nicht den Eindruck erwecken sollte, dass der Schwangerschaftsabbruch die zu bevorzugende Entscheidung bei einem auffälligen Befund ist.

Die entsprechenden Passagen wurden noch einmal überprüft und zum Teil überarbeitet. In der quantitativen Nutzertestung wurden die Materialien mehrheitlich als neutral und ausgewogen beurteilt.

A4.1.4.7 Weitere Anmerkungen

Der Titel der Broschüre wurde kritisiert. Der Entscheidungsparameter „ja oder nein“ würde die Botschaft vermitteln, dass es nur um die Entscheidung ginge, ob schwangere Frauen den Bluttest machen sollten oder nicht. Dabei enthalte die Broschüre noch weitere Informationen.

Der Titel der Broschüre wurde geändert.

Es wurde der Hinweis gegeben, dass die Bezeichnungen „DNA des Ungeborenen“ und „Erbgut des Kindes“ nicht korrekt seien. Analysiert würden DNA-Fragmente der Plazenta der Mutter.

Die Passage wurde geändert.

Es wurde darauf hingewiesen, dass nach einer Chorionzottenbiopsie Zellen zweier Gewebeschichten der späteren Plazenta untersucht würden, nicht „kindliche Zellen“.

Die entsprechende Formulierung wurde geändert.

Es sollte in der Broschüre ergänzt werden, dass bei einem positiven NIPT immer eine Amniozentese notwendig ist.

Der Hinweis, dass ein positiver Befund nur verlässlich mit einer Amniozentese abzuklären ist, findet sich bereits in der Version zum Vorbericht. Er erfolgte keine Änderung.

Es wurde angemerkt, dass die dargestellte Lebenserwartung für Personen mit Trisomie 21 veraltet sei. Sie liege bei durchschnittlich 60 Jahren [54,55].

Die Stellungnehmenden zitierten das Lehrbuch Graw 2015, Seite 614, in dem eine durchschnittliche Lebenserwartung von 60 Jahren angegeben ist. Die Angabe wurde entsprechend angepasst.

Es wurde als sinnvoll erachtet, alternative Formulierungen zu „behindert“ und „Behinderung“ zu finden.

Der Begriff Behinderung ist im Sozialgesetzbuch verankert und wird ebenfalls auch von Betroffenen und Verbänden verwendet. Es erfolgte daher keine Änderung in den Materialien.

Es wurde vorgeschlagen, auf die Ursachen für die Entstehung einer Trisomie einzugehen.

Die medizinische Erklärung der Entstehung einer Trisomie würde den Rahmen der Broschüre sprengen. Es wurde allerdings auf Quellen in der Broschüre verwiesen, um sich noch ausführlicher über Trisomien zu informieren. Es erfolgte keine Änderung in der Broschüre.

Stellungnehmende haben vorgeschlagen, stärker zu betonen, dass der NIPT nur einen kleinen Teil möglicher Auffälligkeiten erkennen kann.

Der Hinweis wurde umgesetzt. Es wurde stärker betont, dass der NIPT nicht erkennen kann, ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist.

Es wurde angemerkt, dass in der Broschüre im Abschnitt „Was bedeutet das Ergebnis des NIPT“ fälschlicherweise der Eindruck vermittelt werde, dass bei einem unauffälligen Ergebnis generell keine weiteren Untersuchungen nötig seien. Dabei seien andere Auffälligkeiten nicht ausgeschlossen, die einer Abklärung bedürften.

Es wurde deutlicher gemacht, dass sich die Aussage nur auf die Diagnostik einer Trisomie bezieht.

A5 Literatur

1. Gemeinsamer Bundesausschuss. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken [online]. 2019 [Zugriff: 12.12.2019]. URL: https://www.g-ba.de/downloads/39-261-3955/2019-09-19_B_Mu-RL_NIPT_WZ_.pdf.
2. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Allgemeine Methoden: Version 6.0 [online]. 2020 [Zugriff: 30.11.2020]. URL: https://www.iqwig.de/download/Allgemeine-Methoden_Version-6-0.pdf.
3. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften: Abschlussbericht; Auftrag S16-06 [online]. 2018 [Zugriff: 17.12.2019]. URL: https://www.iqwig.de/download/S16-06_Nicht-invasive-Praenataldiagnostik-NIPD_Abschlussbericht_V1-0.pdf.
4. Mayring P. Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken. Weinheim: Beltz; 2015.
5. Ekelin M, Persson L, Valimaki A et al. To know or not to know: parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis. *J Reprod Infant Psychol* 2016; 34(4): 356-369. <https://dx.doi.org/10.1080/02646838.2016.1200019>.
6. Barr O, Skirton H. Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: a qualitative study of parents and professionals. *Nurs Health Sci* 2013; 15(3): 318-325. <https://dx.doi.org/10.1111/nhs.12034>.
7. Long S, O'Leary P, Lobo R et al. Women's understanding and attitudes towards Down syndrome and other genetic conditions in the context of prenatal screening. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 647-655. <https://dx.doi.org/10.1007/s10897-017-0167-7>.
8. Kibel M, Vanstone M. Reconciling ethical and economic conceptions of value in health policy using the capabilities approach: a qualitative investigation of non-invasive prenatal testing. *Soc Sci Med* 2017; 195: 97-104. <https://dx.doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.11.024>.
9. Gammon BL, Jaramillo C, Riggan KA et al. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2020; 33(8): 1412-1418. <https://dx.doi.org/10.1080/14767058.2018.1519541>.
10. Vanstone M, Yacoub K, Giacomini M et al. Women's experiences of publicly funded non-invasive prenatal testing in Ontario, Canada: considerations for health technology policy-making. *Qual Health Res* 2015; 25(8): 1069-1084. <https://dx.doi.org/10.1177/1049732315589745>.
11. Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 2013; 16(5): 223-232. <https://dx.doi.org/10.1159/000353523>.

12. Van Schendel RV, Kater-Kuipers A, Van Vliet-Lachotzki EH et al. What do parents of children with Down syndrome think about non-invasive prenatal testing (NIPT)? *J Genet Couns* 2017; 26(3): 522-531. <https://dx.doi.org/10.1007/s10897-016-0012-4>.
13. Haidar H, Vanstone M, Laberge AM et al. Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: a comparative study of Lebanon and Quebec. *AJOB Empir Bioeth* 2018; 9(2): 99-111. <https://dx.doi.org/10.1080/23294515.2018.1469551>.
14. Farrell RM, Mercer M, Agatista PK et al. Balancing needs and autonomy: the involvement of pregnant women's partners in decisions about cfDNA. *Qual Health Res* 2019; 29(2): 211-221. <https://dx.doi.org/10.1177/1049732318796833>.
15. Vanstone M, Cernat A, Nisker J et al. Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions. *BMC Med Ethics* 2018; 19(1): 27. <https://dx.doi.org/10.1186/s12910-018-0267-4>.
16. Van Bruggen MJ, Henneman L, Timmermans DRM. Women's decision making regarding prenatal screening for fetal aneuploidy: a qualitative comparison between 2003 and 2016. *Midwifery* 2018; 64: 93-100. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2018.06.010>.
17. Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2014; 22(12): 1345-1350. <https://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2014.32>.
18. How B, Smidt A, Wilson NJ et al. 'We would have missed out so much had we terminated': what fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *J Intellect Disabil* 2019; 23(3): 290-309. <https://dx.doi.org/10.1177/1744629518787606>.
19. Chen A, Tenhunen H, Torkki P et al. Considering medical risk information and communicating values: a mixed-method study of women's choice in prenatal testing. *PLoS One* 2017; 12(3): e0173669. <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0173669>.
20. Health Quality Ontario. Noninvasive Prenatal Testing for Trisomies 21, 18, and 13, Sex Chromosome Aneuploidies, and Microdeletions: A Health Technology Assessment. *Ont Health Technol Assess Ser* 2019; 19(4): 1-166.
21. Geppert J, Stinton C, Johnson S et al. Antenatal screening for fetal trisomies using microarray-based cell-free DNA testing: A systematic review and meta-analysis. *Prenat Diagn* 2020; 40(4): 454-462. <https://dx.doi.org/10.1002/pd.5621>.
22. European Commission. EUROCAT: European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies [online]. [Zugriff: 31.01.2020]. URL: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>
23. Loane M, Morris JK, Addor MC et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013; 21(1): 27-33. <https://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2012.94>.

24. Nelson KE, Rosella LC, Mahant S et al. Survival and surgical interventions for children with trisomy 13 and 18. *JAMA* 2016; 316(4): 420-428.
<https://dx.doi.org/10.1001/jama.2016.9819>.
25. Goel N, Morris JK, Tucker D et al. Trisomy 13 and 18-prevalence and mortality: a multi-registry population based analysis. *Am J Med Genet A* 2019; 179(12): 2382-2392.
<https://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.61365>.
26. Kähler C, Gembruch U, Heling KS et al. Empfehlungen der DEGUM zur Durchführung von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie. *Ultraschall Med* 2013; 34(5): 435-440.
<https://dx.doi.org/10.1055/s-0033-1335685>.
27. Akolekar R, Beta J, Picciarelli G et al. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45(1): 16-26. <https://dx.doi.org/10.1002/uog.14636>.
28. Beta J, Lesmes-Heredia C, Bedetti C et al. Risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review of the literature. *Minerva Ginecol* 2018; 70(2): 215-219. <https://dx.doi.org/10.23736/S0026-4784.17.04178-8>.
29. Salomon LJ, Sotiriadis A, Wulff CB et al. Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019; 54(4): 442-451. <https://dx.doi.org/10.1002/uog.20353>.
30. Yaron Y. The implications of non-invasive prenatal testing failures: a review of an under-discussed phenomenon. *Prenat Diagn* 2016; 36(5): 391-396.
<https://dx.doi.org/10.1002/pd.4804>.
31. Critical Appraisal Skills Programme. CASP checklist: 10 questions to help you make sense of a qualitative research [online]. 2018 [Zugriff: 17.12.2019]. URL: <https://casp-uk.net/wp-content/uploads/2018/01/CASP-Qualitative-Checklist-2018.pdf>.
32. Lou S, Frumer M, Schlutter MM et al. Experiences and expectations in the first trimester of pregnancy: a qualitative study. *Health Expect* 2017; 20(6): 1320-1329.
<https://dx.doi.org/10.1111/hex.12572>.
33. Carroll FE, Owen-Smith A, Shaw A et al. A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2012; 32(1): 57-63. <https://dx.doi.org/10.1002/pd.2901>.
34. Chen A, Lillrank PM, Tenhunen H et al. Context-based patient choice management in healthcare. *Int J Health Care Qual Assur* 2018; 31(1): 52-68.
<https://dx.doi.org/10.1108/IJHCQA-01-2017-0016>.
35. Crombag NM, Boeije H, Iedema-Kuiper R et al. Reasons for accepting or declining Down syndrome screening in Dutch prospective mothers within the context of national policy and healthcare system characteristics: a qualitative study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16(1): 121. <https://dx.doi.org/10.1186/s12884-016-0910-3>.

36. Portocarrero ME, Giguere AM, Lepine J et al. Use of a patient decision aid for prenatal screening for Down syndrome: what do pregnant women say? *BMC Pregnancy Childbirth* 2017; 17(1): 90. <https://dx.doi.org/10.1186/s12884-017-1273-0>.
37. Agbadje TT, Menear M, Dugas M et al. Pregnant women's views on how to promote the use of a decision aid for Down syndrome prenatal screening: a theory-informed qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2018; 18(1): 434. <https://dx.doi.org/10.1186/s12913-018-3244-1>.
38. Dheensa S, Metcalfe PA, Williams R. What do men want from antenatal screening? Findings from an interview study in England. *Midwifery* 2015; 31(1): 208-214. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2014.08.011>.
39. Hodgson J, Pitt P, Metcalfe S et al. Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about termination of pregnancy: a qualitative study. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2016; 56(6): 605-613. <https://dx.doi.org/10.1111/ajo.12501>.
40. Asplin N, Wessel H, Marions L et al. Pregnant women's experiences, needs, and preferences regarding information about malformations detected by ultrasound scan. *Sex Reprod Healthc* 2012; 3(2): 73-78. <https://dx.doi.org/10.1016/j.srhc.2011.12.002>.
41. Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's experiences and preferences for service delivery of non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a public health setting: a mixed methods study. *PLoS ONE* 2016; 11(4): e0153147. <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0153147>.
42. Ahman A, Lindgren P, Sarkadi A. Facts first, then reaction: expectant fathers' experiences of an ultrasound screening identifying soft markers. *Midwifery* 2012; 28(5): e667-e675. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2011.07.008>.
43. Carlsson T, Starke V, Mattsson E. The emotional process from diagnosis to birth following a prenatal diagnosis of fetal anomaly: a qualitative study of messages in online discussion boards. *Midwifery* 2017; 48: 53-59. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2017.02.010>.
44. Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil* 2013; 51(6): 446-457. <https://dx.doi.org/10.1352/1934-9556-51.6.446>.
45. Carlsson T, Bergman G, Karlsson AM et al. Experiences of termination of pregnancy for a fetal anomaly: a qualitative study of virtual community messages. *Midwifery* 2016; 41: 54-60. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2016.08.001>.
46. Pitt P, McClaren BJ, Hodgson J. Embodied experiences of prenatal diagnosis of fetal abnormality and pregnancy termination. *Reprod Health Matters* 2016; 24(47): 168-177. <https://dx.doi.org/10.1016/j.rhm.2016.04.003>.

47. Wallace SE, Gilvary S, Smith MJ et al. Parent perspectives of support received from physicians and/or genetic counselors following a decision to continue a pregnancy with a prenatal diagnosis of trisomy 13/18. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 656-664.
<https://dx.doi.org/10.1007/s10897-017-0168-6>.
48. Geipel A. Invasive Pränataldiagnostik. In: Gembruch U, Hecher K, Steiner H (Ed). *Ultraschalldiagnostik in Geburtshilfe und Gynäkologie*. Berlin: Springer; 2018. S. 717-728.
49. Malan V, Bussieres L, Winer N et al. Effect of cell-free DNA screening vs direct invasive diagnosis on miscarriage rates in women with pregnancies at high risk of trisomy 21: a randomized clinical trial. *JAMA* 2018; 320(6): 557-565.
<https://dx.doi.org/10.1001/jama.2018.9396>.
50. Scharf A, Frenzel J, Axt-Flidner R. Invasive Pränataldiagnostik: Abortrisiken reevaluiert. *Frauenarzt* 2018; 59(1): 33-36.
51. Wulff CB, Gerds TA, Rode L et al. Risk of fetal loss associated with invasive testing following combined first-trimester screening for Down syndrome: a national cohort of 147,987 singleton pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2016; 47(1): 38-44.
<https://dx.doi.org/10.1002/uog.15820>.
52. Deutscher Bundestag. Bericht des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (18. Ausschuss) gemäß § 56a der Geschäftsordnung: Technikfolgenabschätzung (TA); aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik [online]. 2019 [Zugriff: 24.09.2020]. URL:
https://www.bundestag.de/resource/blob/673604/fe6103dd45d75faa356310bd6d504c5e/19_9059-data.pdf.
53. Kozłowski P, Burkhardt T, Gembruch U et al. DEGUM, OGUM, SGUM and FMF Germany recommendations for the implementation of first-trimester screening, detailed ultrasound, cell-free DNA screening and diagnostic procedures. *Ultraschall Med* 2019; 40(2): 176-193. <https://dx.doi.org/10.1055/a-0631-8898>.
54. Graw J. *Genetik*. Berlin: Springer Spektrum; 2015.
55. Zimpel AF. *Trisomie 21: was wir von Menschen mit Down-Syndrom lernen können*. Göttingen: Vandenhoeck & Ruprecht; 2016. URL: <https://www.vr-elibrary.de/doi/book/10.13109/9783666701757>.
56. Wong SS, Wilczynski NL, Haynes RB. Developing optimal search strategies for detecting clinically relevant qualitative studies in MEDLINE. *Stud Health Technol Inform* 2004; 107(Pt 1): 311-316.
57. McKibbin KA, Wilczynski NL, Haynes RB. Developing optimal search strategies for retrieving qualitative studies in PsycINFO. *Eval Health Prof* 2006; 29(4): 440-454.
<https://dx.doi.org/10.1177/0163278706293400>.

58. Wilczynski NL, Marks S, Haynes RB. Search strategies for identifying qualitative studies in CINAHL. *Qual Health Res* 2007; 17(5): 705-710.

<https://dx.doi.org/10.1177/1049732306294515>.

59. Wong SSL, Wilczynski NL, Haynes RB. Comparison of top-performing search strategies for detecting clinically sound treatment studies and systematic reviews in MEDLINE and EMBASE. *J Med Libr Assoc* 2006; 94(4): 451-455.

A6 Liste der eingeschlossenen qualitativen Studien

Agbadje TT, Menear M, Dugas M et al. Pregnant women's views on how to promote the use of a decision aid for Down syndrome prenatal screening: a theory-informed qualitative study. *BMC Health Serv Res* 2018; 18(1): 434. <https://dx.doi.org/10.1186/s12913-018-3244-1>.

Ahman A, Lindgren P, Sarkadi A. Facts first, then reaction: expectant fathers' experiences of an ultrasound screening identifying soft markers. *Midwifery* 2012; 28(5): e667-e675. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2011.07.008>.

Ahman A, Sarkadi A, Lindgren P et al. 'It made you think twice': an interview study of women's perception of a web-based decision aid concerning screening and diagnostic testing for fetal anomalies. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16: 267. <https://dx.doi.org/10.1186/s12884-016-1057-y>.

Asplin N, Wessel H, Marions L et al. Pregnant women's experiences, needs, and preferences regarding information about malformations detected by ultrasound scan. *Sex Reprod Healthc* 2012; 3(2): 73-78. <https://dx.doi.org/10.1016/j.srhc.2011.12.002>.

Barr O, Skirton H. Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: a qualitative study of parents and professionals. *Nurs Health Sci* 2013; 15(3): 318-325. <https://dx.doi.org/10.1111/nhs.12034>.

Carlsson T, Bergman G, Karlsson AM et al. Experiences of termination of pregnancy for a fetal anomaly: a qualitative study of virtual community messages. *Midwifery* 2016; 41: 54-60. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2016.08.001>.

Carlsson T, Starke V, Mattsson E. The emotional process from diagnosis to birth following a prenatal diagnosis of fetal anomaly: a qualitative study of messages in online discussion boards. *Midwifery* 2017; 48: 53-59. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2017.02.010>.

Carroll FE, Owen-Smith A, Shaw A et al. A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2012; 32(1): 57-63. <https://dx.doi.org/10.1002/pd.2901>.

Chen A, Lillrank PM, Tenhunen H et al. Context-based patient choice management in healthcare. *Int J Health Care Qual Assur* 2018; 31(1): 52-68. <https://dx.doi.org/10.1108/IJHCQA-01-2017-0016>.

Chen A, Tenhunen H, Torkki P et al. Considering medical risk information and communicating values: a mixed-method study of women's choice in prenatal testing. *PLoS One* 2017; 12(3): e0173669. <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0173669>.

Crombag NM, Boeije H, Iedema-Kuiper R et al. Reasons for accepting or declining Down syndrome screening in Dutch prospective mothers within the context of national policy and healthcare system characteristics: a qualitative study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016; 16(1): 121. <https://dx.doi.org/10.1186/s12884-016-0910-3>.

Dheensa S, Metcalfe PA, Williams R. What do men want from antenatal screening? Findings from an interview study in England. *Midwifery* 2015; 31(1): 208-214.

<https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2014.08.011>.

Ekelin M, Persson L, Valimaki A et al. To know or not to know: parents' attitudes to and preferences for prenatal diagnosis. *J Reprod Infant Psychol* 2016; 34(4): 356-369.

<https://dx.doi.org/10.1080/02646838.2016.1200019>.

Farrell RM, Mercer M, Agatisa PK et al. Balancing needs and autonomy: the involvement of pregnant women's partners in decisions about cfDNA. *Qual Health Res* 2019; 29(2): 211-221.

<https://dx.doi.org/10.1177/1049732318796833>.

Gammon BL, Jaramillo C, Riggan KA et al. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2020; 33(8): 1412-1418. <https://dx.doi.org/10.1080/14767058.2018.1519541>.

Haidar H, Vanstone M, Laberge AM et al. Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing: a comparative study of Lebanon and Quebec. *AJOB Empir Bioeth* 2018; 9(2): 99-111. <https://dx.doi.org/10.1080/23294515.2018.1469551>.

Hodgson J, Pitt P, Metcalfe S et al. Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about termination of pregnancy: a qualitative study. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2016; 56(6): 605-613. <https://dx.doi.org/10.1111/ajo.12501>.

How B, Smidt A, Wilson NJ et al. 'We would have missed out so much had we terminated': what fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *J Intellect Disabil* 2019; 23(3): 290-309.

<https://dx.doi.org/10.1177/1744629518787606>.

Kibel M, Vanstone M. Reconciling ethical and economic conceptions of value in health policy using the capabilities approach: a qualitative investigation of non-invasive prenatal testing. *Soc Sci Med* 2017; 195: 97-104. <https://dx.doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.11.024>.

Lewis C, Hill M, Chitty LS. Women's experiences and preferences for service delivery of non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a public health setting: a mixed methods study. *PLoS ONE* 2016; 11(4): e0153147. <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0153147>.

Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 2013; 16(5): 223-232.

<https://dx.doi.org/10.1159/000353523>.

Long S, O'Leary P, Lobo R et al. Women's understanding and attitudes towards Down syndrome and other genetic conditions in the context of prenatal screening. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 647-655. <https://dx.doi.org/10.1007/s10897-017-0167-7>.

Lou S, Frumer M, Schlutter MM et al. Experiences and expectations in the first trimester of pregnancy: a qualitative study. *Health Expect* 2017; 20(6): 1320-1329.

<https://dx.doi.org/10.1111/hex.12572>.

Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil* 2013; 51(6): 446-457. <https://dx.doi.org/10.1352/1934-9556-51.6.446>.

Pitt P, McClaren BJ, Hodgson J. Embodied experiences of prenatal diagnosis of fetal abnormality and pregnancy termination. *Reprod Health Matters* 2016; 24(47): 168-177. <https://dx.doi.org/10.1016/j.rhm.2016.04.003>.

Portocarrero ME, Giguere AM, Lepine J et al. Use of a patient decision aid for prenatal screening for Down syndrome: what do pregnant women say? *BMC Pregnancy Childbirth* 2017; 17(1): 90. <https://dx.doi.org/10.1186/s12884-017-1273-0>.

Van Bruggen MJ, Henneman L, Timmermans DRM. Women's decision making regarding prenatal screening for fetal aneuploidy: a qualitative comparison between 2003 and 2016. *Midwifery* 2018; 64: 93-100. <https://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2018.06.010>.

Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2014; 22(12): 1345-1350. <https://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2014.32>.

Vanstone M, Cernat A, Nisker J et al. Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions. *BMC Med Ethics* 2018; 19(1): 27. <https://dx.doi.org/10.1186/s12910-018-0267-4>.

Vanstone M, Yacoub K, Giacomini M et al. Women's experiences of publicly funded non-invasive prenatal testing in Ontario, Canada: considerations for health technology policy-making. *Qual Health Res* 2015; 25(8): 1069-1084. <https://dx.doi.org/10.1177/1049732315589745>.

Wallace SE, Gilvary S, Smith MJ et al. Parent perspectives of support received from physicians and/or genetic counselors following a decision to continue a pregnancy with a prenatal diagnosis of trisomy 13/18. *J Genet Couns* 2018; 27(3): 656-664. <https://dx.doi.org/10.1007/s10897-017-0168-6>.

A7 Suchstrategie in bibliografischen Datenbanken

Suche nach qualitativer Forschung

1. MEDLINE

Suchoberfläche: Ovid

- Ovid MEDLINE(R) In-Process & Other Non-Indexed Citations January 07, 2019,
- Ovid MEDLINE(R) 1946 to December Week 4 2018,
- Ovid MEDLINE(R) Daily Update January 08, 2019,
- Ovid MEDLINE(R) Epub Ahead of Print January 07, 2019

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: Wong 2004 [56] – Kombination aus Single term high sensitivity und Two or three term high specificity sowie Schlagwort (Zeile 8)

#	Searches
1	exp Prenatal Diagnosis/
2	Pregnancy/ and (Mass Screening/ or Genetic Testing/)
3	((prenatal* or antenatal*) adj3 (screening* or diagnos?s* or testing* or detection*)).ti,ab.
4	((first* or second*) adj1 trimester* adj3 screening*).ti,ab.
5	amniocentes?s*.ti,ab.
6	(chorion* adj1 (villus* or villi*) adj1 sampling*).ti,ab.
7	or/1-6
8	exp Qualitative Research/
9	(qualitative or themes).tw.
10	interview*.mp.
11	or/8-10
12	and/7,11
13	12 and (english or german).lg.
14	..l/ 13 yr=2012-Current

2. PubMed

Suchoberfläche: NLM

- PubMed – as supplied by publisher
- PubMed – in process
- PubMed – pubmednotmedline

Search	Query
#1	Search ((prenatal* [TIAB] OR antenatal* [TIAB]) AND (screening* [TIAB] OR diagnosis* [TIAB] OR diagnoses* [TIAB] OR testing* [TIAB] OR detection* [TIAB]))
#2	Search ((first* [TIAB] OR second* [TIAB]) AND trimester* [TIAB] AND screening* [TIAB])
#3	Search (amniocentesis*[TIAB] OR amniocenteses*[TIAB])
#4	Search (chorion* [TIAB] AND (villus* [TIAB] OR villi* [TIAB]) AND sampling* [TIAB])
#5	Search (#1 OR #2 OR #3 OR #4)
#6	Search (qualitative[TIAB] OR themes[TIAB] OR interview*[TIAB])
#7	Search (#5 AND #6)
#8	Search (#7 NOT Medline [SB])
#9	Search (#8 AND (english[LA] OR german[LA]))
#10	Search (#9 AND 2012:2019 [DP])

3. PsycINFO

Suchoberfläche: Ovid

- PsycINFO 1806 to December Week 5 2018

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: McKibbon 2006 [57] – Optimizing difference

#	Searches
1	Prenatal Diagnosis/
2	Pregnancy/ and Screening/
3	((prenatal* or antenatal*) adj3 (screening* or diagnos?s* or testing* or detection*)),ti,ab.
4	((first* or second*) adj1 trimester* adj3 screening*)),ti,ab.
5	amniocentes?s*.ti,ab.
6	(chorion* adj1 (villus* or villi*) adj1 sampling*)),ti,ab.
7	or/1-6
8	(experiences or interview* or qualitative).tw.
9	Qualitative Research/
10	8 or 9
11	7 and 10
12	11 and (english or german).lg.
13	../ 12 yr=2012-Current

4. CINAHL

Suchoberfläche: EBSCO

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Qualitative Forschung: Wilczynski 2007 [58] – Best optimization of sensitivity & specificity sowie Schlagwort (Zeile 8), angepasst an die Suchoberfläche EBSCO

#	Abfrage
S1	(MH "Prenatal Diagnosis+")
S2	TI ((prenatal* OR antenatal*) AND (screening* OR diagnos?s* OR testing* OR detection*)) OR AB ((prenatal* OR antenatal*) AND (screening* OR diagnos?s* OR testing* OR detection*))
S3	TI ((first* OR second*) AND trimester* AND screening*) OR AB ((first* OR second*) AND trimester* AND screening*)
S4	TI amniocentes?s* OR AB amniocentes?s*
S5	TI (chorion* AND (villus* OR villi*) AND sampling*) OR AB (chorion* AND (villus* OR villi*) AND sampling*)
S6	S1 OR S2 OR S3 OR S4 OR S5
S7	(MH "Audiorecording")
S8	(MH "Qualitative Studies+")
S9	TI interview OR AB interview
S10	TX qualitative stud*
S11	(S7 OR S8 OR S9 OR S10)
S12	(S6 AND S11)
S13	S12 AND (LA english OR LA german)
S14	S13 AND (PY 2012-2019)

Suche nach systematischen Übersichten (Fehlgeburt durch Amniozentese)

1. MEDLINE

Suchoberfläche: Ovid

- Ovid MEDLINE(R) ALL 1946 to June 16, 2020

Es wurden folgende Filter übernommen:

- Systematische Übersicht: Wong [59] – High specificity strategy

#	Searches
1	Amniocentesis/
2	amniocentes?s.ti,ab.
3	or/1-2
4	Cochrane database of systematic reviews.jn.
5	(search or MEDLINE or systematic review).tw.
6	meta analysis.pt.
7	or/4-6
8	7 not (exp animals/ not humans.sh.)
9	3 and 8
10	9 and (english or german).lg.
11	..l/ 10 yr=2015-Current

2. Health Technology Assessment Database

Suchoberfläche: INAHTA

#	Searches
1	"Amniocentesis"[mh]
2	(amniocentesis) OR (amniocenteses)
3	#2 OR #1
	2015 oder später

B1 Bericht: Qualitative Nutzertestung

Ergebnisbericht Nutzertesting einer
Versicherteninformation zur
Pränataldiagnostik (P17-01)

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im
Gesundheitswesen (IQWiG)

Inhalt

1	Einleitung	4
2	Management Summary	5
2.1	Sicht der Adressaten	5
2.2	Sicht der Experten	5
2.3	Handlungsempfehlungen	6
2.3.1	Materialübergreifend	6
2.3.2	Flyer	7
2.3.3	Broschüre	7
3	Studiendesign	11
3.1	Zielgruppe	11
3.2	Rekrutierung der Teilnehmer	11
3.3	Soziodemografische Zusammensetzung der Teilnehmer	12
3.4	Durchführung	13
3.5	Leitfaden	13
3.6	Transkription	13
3.7	Methodische Anmerkungen	13
4	Auswertung	14
4.1	Methode	14
4.2	Zitate	15
5	Ergebnisse der Interviews mit Paaren	16
5.1	Gesamteindruck der beiden Broschüren	16
5.2	Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik	17
5.2.1	Ersteindruck	17
5.2.2	Vermittelte Informationen	17
5.2.3	Vermisste Informationen	18
5.2.4	Verständlichkeit	18
5.2.5	Layout	20
5.2.6	Titelblatt	21
5.2.7	Nützlichkeit und Lesebereitschaft	21
5.2.8	Gewünschte Darreichungsform	22
5.2.9	Übergabe	22
5.2.10	Sonstige Hinweise	23
5.3	Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)	24
5.3.1	Ersteindruck	24
5.3.2	Vermittelte Informationen	25
5.3.3	Vermisste Informationen	26
5.3.4	Gliederung	26
5.3.5	Verständlichkeit	27
5.3.6	Beschreibung der Trisomien	28
5.3.7	Beschreibung der Tests	29
5.3.8	Layout	31
5.3.9	Titelblatt	31
5.3.10	Nützlichkeit	31

5.3.11	Hilfe bei konkreter Entscheidung	32
5.3.12	Übergabe	33
6	Ergebnisse der Experteninterviews	34
6.1	Gesamteindruck der beiden Broschüren	34
6.2	Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik	35
6.2.1	Vermittelte Informationen	35
6.2.2	Fehlerhafte Informationen	36
6.2.3	Vermisste Informationen	36
6.2.4	Verständlichkeit	38
6.2.5	Layout	38
6.2.6	Titelblatt	39
6.2.7	Nützlichkeit	40
6.2.8	Sonstige Hinweise	41
6.3	Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)	42
6.3.1	Ersteindruck	42
6.3.2	Vermittelte Informationen	42
6.3.3	Vermisste Informationen	43
6.3.4	Falschinformationen	44
6.3.5	Verständlichkeit	45
6.3.6	Beschreibung der Trisomien	46
6.3.7	Beschreibung der Tests	47
6.3.8	Layout	48
6.3.9	Nützlichkeit	49
6.3.10	Übergabe	50
6.3.11	Leben mit einem Kind mit Trisomie 21	50
7	Anhang	51
7.1	Leitfaden Paar-Interviews	51
7.2	Leitfaden Experteninterviews	55
7.3	Testmaterialien	59

1 Einleitung

Im vorliegenden Bericht sind die Ergebnisse der qualitativen Nutzertesting von Versicherteninformationen zur Pränataldiagnostik dokumentiert. Die Versicherteninformation hat das Ziel, Frauen und Paare über die in Deutschland bestehenden Möglichkeiten der Pränataldiagnostik zu informieren und damit in ihrer selbstbestimmten Entscheidung zu unterstützen.

Die Testmaterialien umfassten eine Kurzbroschüre (Flyer) mit allgemeineren Informationen zur Pränataldiagnostik sowie eine längere Broschüre, die sich spezifisch mit dem Nicht Invasivem Pränataltest (NIPT) beschäftigt. Beide Broschüren hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) im Auftrag des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) entwickelt.

Die Ziele der Nutzertestungen waren wie folgt definiert:

- Die Verständlichkeit der Versicherteninformation zu prüfen (z. B. Bewertung von Verständlichkeit, Inhalt, Aufbau, Relevanz der Abschnitte, Umfang)
- Stärken und Schwächen zu identifizieren und Optimierungsbedarf zu erheben
- Zu eruieren, ob die für die Testerinnen und Tester wichtigsten Themen angesprochen werden und ob die Versicherteninformation einen guten Überblick über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik und den NIPT im Speziellen bietet
- Zu eruieren, ob die Versicherteninformation die Bedeutung der Ergebnisse der Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Genmutationen (insbesondere Trisomie 21) verständlich darstellt

In 25 qualitativen Einzelinterviews wurden die Materialien evaluiert. Mit der Kombination aus Anwendersicht und Experteninterviews wird sowohl die Sicht der zukünftigen Empfänger der Materialien als auch die Expertensicht berücksichtigt.

Im Kapitel 2 „Management Summary“ sind die wichtigsten Kernergebnisse zusammengefasst.

2 Management Summary

Beide Broschüren zum Thema Pränataldiagnostik werden sowohl von den zukünftigen Adressaten als auch von den Experten größtenteils positiv bewertet. Sie bauen gut aufeinander auf und die enthaltenen Informationen werden bis auf wenige Ausnahmen verständlich präsentiert. Größere Kritik zum Format, dem Inhalt sowie dem Design beider Broschüren wurde über beide befragten Zielgruppen hinweg nicht geäußert.

2.1 Sicht der Adressaten

Insgesamt werden beide getestete Materialien von den Adressaten positiv bewertet und beide Broschüren würden von den befragten Personen gelesen werden. Die enthaltenen Informationen werden größtenteils verstanden. Die Aufteilung in eine Kurz- und eine Langbroschüre erscheint hilfreich, um sich einen Überblick verschaffen zu können (Flyer) und bei Bedarf relevante Inhalte speziell zum NIPT zu vertiefen (Langbroschüre). Die Ausführlichkeit der Langbroschüre wird jedoch von einigen Probanden als Hemmschwelle empfunden, diese zu lesen. Außerdem weckt die Länge der Broschüre teilweise Verunsicherung, besonders in Verbindung mit der Angabe, dass es bei einem NIPT zu falsch positiven Befunden sowie falsch negativen Ergebnissen kommen kann.

2.2 Sicht der Experten

Die große Mehrheit der befragten Experten würden beide Broschüren an schwangere Frauen bzw. Paare weitergeben. Sie bewerten die Broschüren hinsichtlich des Formates als praktikabel in ihrem jeweiligen Arbeitsalltag und hinsichtlich der präsentierten Informationen als größtenteils vollständig sowie verständlich. Ein Großteil der Experten bezweifelt allerdings, dass Frauen bzw. Paare die Grafik auf Seite 15 der Langbroschüre bezüglich der Zuverlässigkeit des NIPT verstehen würden. Vereinzelt weisen Experten auf aus ihrer Sicht fehlerhaften Informationen hin (*siehe: Handlungsempfehlungen*).

2.3 Handlungsempfehlungen

Anhand der Hinweise der Adressaten und Experten werden im Folgenden mögliche Verbesserungspotenziale aufgeführt.

2.3.1 Materialübergreifend

Format

Das Format der Unterlagen gefällt. Auch die Zweiteilung in (Kurz)Flyer und Broschüre mit Detailinformationen zum NIPT erscheint stimmig.

→ Das Format kann beibehalten werden. Die fertigen Broschüren sollten jedoch auf etwas hochwertigerem Papier als die Testmaterialien gedruckt werden.

→ Die gezeichneten Figuren werden von Wenigen als etwas „altbacken“ empfunden. Überwiegend gefällt diese Darstellungsform jedoch, u.a. da es weniger Ängste als „echte“ Menschen schürt und deswegen beibehalten werden sollte.

Am wichtigsten ist für die Rezipienten die Übergabe/Auslage in Praxen oder Beratungsstellen als Printversion.

→ Für Onlineaffine könnte zusätzlich auch eine Bereitstellung als Download, z.B. im pdf-Format, sinnvoll sein.

Titelseiten

Die Titelseiten werden eher skeptisch betrachtet. U.a. wird kritisiert, dass die Frauen auf den Titelseiten nicht schwanger aussehen, was einem frühen Stadium der Schwangerschaft, wo Entscheidungen über vorgeburtliche Untersuchungen getroffen werden, aber auch angemessen ist.

→ Es könnten Symboliken ergänzt werden, die auf eine Schwangerschaft hinweisen.

Der Hinweis, dass ein NIPT bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann, ist nach Einschätzung eines Gynäkologen falsch, ein weiterer ist sich zumindest nicht ganz sicher.

→ Der Sachverhalt sollte geprüft und ggf. korrigiert werden

Kosten der Untersuchungen

Es werden mehr Informationen zu den Kosten der einzelnen Untersuchungen (ETS, NIPT) und unter welchen Umständen genau diese von den Krankenkassen bezahlt werden, gewünscht. Dies wird nicht nur von den Paaren, sondern auch von den Experten gewünscht, da dies häufig Thema in den Beratungen ist.

Begrifflichkeiten

Die Verwendung der Begrifflichkeit behindert/Behinderung wird von vielen als negativ empfunden.

→ Die Materialien sollten dahingehen überprüft und, wo es sinnvoll ist, alternative Formulierungen gewählt werden.

2.3.2 Flyer

Titelblatt

Die Pfeile auf dem Titelblatt werden nicht von jedem verstanden.

→ Ggf. könnte darauf verzichtet werden und stattdessen die Denkblase, die intuitiv besser verstanden wird, prominenter gestaltet werden.

Es wird kritisiert, dass die Beine der Figur auf dem Titelblatt abgeschnitten sind.

→ Ausschnitt der Figur analog zum Titelblatt auf der Broschüre gestalten.

Mutterpass

Der Mutterpass ist in blau (=Junge) abgebildet.

→ Der Mutterpass sollte aus Gründen der Neutralität einmal in blau und einmal in rosa abgebildet werden.

Leserichtung der Untersuchungen

Die Leserichtung der drei dargestellten Untersuchungen ist nicht ganz klar, was aber auch ggf. so gewollt ist, da der NIPT im Anschluss an ein Ersttrimester-Screening oder ggf. aber auch unabhängig davon durchgeführt werden kann.

→ Um eine Leserichtung vorzugeben, können Seitenzahlen in eine Fußzeile integriert werden.

Zuverlässigkeit der Untersuchungen

Im Flyer fehlen Angaben zur Zuverlässigkeit der einzelnen Untersuchungen.

→ Prüfen, ob eine entsprechende (kurze) Ergänzung machbar und sinnvoll ist, alternativ auf den längeren Flyer verweisen.

Ersttrimester-Screening

Nach Aussage eines Gynäkologen muss beim Ersttrimester-Screening nicht zwingend Blut abgenommen werden, manchmal wird auch nur ein Ultraschall durchgeführt.

→ Satz ergänzen: „Es besteht *meistens* aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme“.

Muss ich die Untersuchung wahrnehmen?

„Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung zwingen sollte“:

→ Schärfer formulieren/kein Konjunktiv verwenden: „...zwingen darf“.

Es wird darauf hingewiesen, dass Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos Unterstützung anbieten. Die Erstberatung wird jedoch üblicherweise beim Gynäkologen durchgeführt.

→ Darauf hinweisen, dass auch Gynäkologen und ggf. auch Hebammen Beratung anbieten.

2.3.3 Broschüre

Titelblatt

Ohne Vorwissen – beispielsweise durch Lektüre des Flyers - kann der Rezipient bei Betrachtung des Titelblatts in der Regel mit der Begrifflichkeit „Nicht invasiver Pränataltest“ nichts anfangen.

→ Durch eine erklärende Unterüberschrift oder eine aussagekräftige Symbolik ergänzen.

S. 3 - Einleitung

Der Einleitung wird oft keine Beachtung geschenkt, da Einleitungen nach Aussage einiger Rezipienten generell meist nicht gelesen werden.

Durch die nicht gefettete Formulierung gehen die nicht fett gedruckten Themenschwerpunkte, die die Funktion eines Inhaltsverzeichnisses haben, verloren.

→ statt Einleitung andere Überschrift wählen, z.B. „Warum diese Broschüre?“

→ kein fetter Text, da Einleitung sich sonst zu sehr vom Rest der Broschüre abgrenzt

→ Statt Schwerpunkte zu listen sollte ein Inhaltsverzeichnis mit Seitenzahlen integriert werden, um die Orientierung in der Broschüre zu erleichtern. Dies ist auch deswegen zu empfehlen, weil die Broschüre insgesamt als umfangreich eingeschätzt wurde und so gezielt einzelne Aspekte nachgeschlagen werden können. Eine gute Orientierung in der Broschüre senkt mutmaßlich auch die Hemmschwelle, sich mit dieser detaillierter zu befassen.

S. 5 - NIPT

„Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten:“: Aufgrund der heiklen Thematik werden Beratungen in den Beratungsstellen meist persönlich durchgeführt.

→ Änderungsvorschlag: „Sie werden dort individuell beraten“

S. 6 - Trisomien

Teilweise wurde es als falsch empfunden, dass nur auf drei Trisomien eingegangen wird.

→ Im einführenden Text ergänzen, dass es mehr als die dargestellten drei Trisomien gibt, ggf. mit Hinweis auf deren Seltenheit.

S. 8/9 - Häufigkeit von Trisomien

Die visuelle Darstellung der Häufigkeit durch die Punktelwolke wird positiv bewertet.

→ Darstellung beibehalten, ggf. noch durch Fragezeichen ergänzen.

„Die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie“: Dieser Satz wird falsch verstanden, da das Risiko im Vergleich zu den jüngeren Gebärenden größer ist.

→ Umformulieren, beispielsweise: „Selbst unter den älteren Schwangeren, bei den das Risiko höher ist, haben die Meisten kein Kind mit einer Trisomie.“

Einige Leser vermissen eine Quellenangabe zu den genannten Zahlen.

→ Quellenangabe ergänzen um Seriosität zu unterstreichen.

S.10 - NIPT

Wenn man sich vorstellen kann ein Kind mit Trisomie 21 auszutragen, kann man sich auch nur die Ergebnisse zu den Trisomien 13 und 18 mitteilen lassen (S. 10). Dies wird ggf. überlesen.

→ Prominenter herausstellen, dass auch ein selektives Testergebnis mitgeteilt werden kann.

S. 11 - NIPT

Ein Gynäkologe weist darauf hin, dass die Aussage, dass ein unauffälliges Testergebnis des NIPT eine Fruchtwasseruntersuchung nicht mehr nötig machen würde, falsch ist, da aufgrund von anderen Auffälligkeiten ggf. eine solche Untersuchung nötig ist.

→ Satz ergänzen: „Bei einem unauffälligem Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung zur Abklärung einer möglichen Trisomie mehr nötig.“

S. 12 - NIPT: Testergebnisse

Die Darstellung in absoluten Zahlen auf S. 12 ff. wird von einigen kritisiert.

→ Einige würden Prozentangaben bevorzugen – diese würden mutmaßlich wiederum von anderen Lesern weniger gut verstanden werden.

S. 14 - NIPT: Zuverlässigkeit

Die Tatsache, dass der Test nicht 100% zuverlässig ist, kann Unsicherheiten schüren.

→ Auf S. 14 kann expliziter darauf hingewiesen werden, dass a) es sehr üblich ist, dass Tests und Untersuchungen mit einem gewissen Fehler behaftet sind, und dass b) der Test sehr zuverlässig ist.

S. 15 - Zuverlässigkeit

Die Tabelle auf S. 15 ist zu kompliziert und erst nach intensiverem Lesen zu verstehen. Oft wird sie wegen des Komplexitätsgrads auch ganz überlesen.

→ Weglassen oder stark vereinfachen. Für eine Vereinfachung könnte etwa auf die Differenzierung nach niedriger und hoher Wahrscheinlichkeit verzichtet werden und stattdessen eine Darstellung basierend auf der durchschnittlichen Wahrscheinlichkeit gewählt werden.

In Beispiel 2 („Höhere Wahrscheinlichkeit“) fehlt das Wort „haben“ am Ende des ersten Satzes.

→ formalen Fehler beseitigen

Zeitlicher Ablauf

Es besteht viel Unsicherheit bezüglich des zeitlichen Ablaufs. In den Köpfen ist verankert, dass ein Schwangerschaftsabbruch nur bis zur 12. Schwangerschaftswoche möglich ist. Da der NIPT lt. der Broschüre frühestens ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann und das Ersttrimester-Screening zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche stattfindet, wird somit ein hoher Entscheidungsdruck suggeriert.

→ Ein Hinweis auf die Möglichkeit der medizinischen Indikation auch nach der 12. Schwangerschaftswoche wäre für das Verständnis hilfreich.

Der Entscheidungsdruck wird durch den Hinweis „Gesetzlich vorgeschrieben sind 3 Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung“ (S. 6) verstärkt.

→ Hier müsste korrekterweise „mindestens“ ergänzt werden.

→ Zeitachse mit Abbildung integrieren, wenn welche Untersuchungen durchgeführt werden (können).

Zusätzliche Informationen

Teilweise werden von den Teilnehmern weitere Informationen gewünscht, die über das Thema der Broschüre hinausgehen, wie beispielsweise zu anderen möglichen Erkrankungen/Gendefekten des Embryos oder allgemeine Gesundheits- und Verhaltenstipps für Schwangere.

→ Da dies die Intention und Umfang des Flyers sprengen würden, könnten zumindest ggf. weitere Onlinequellen oder Literaturhinweise für Schwangere integriert werden. Hierfür könnte die derzeitige S. 18 („Welche Fragen haben Sie?“) gestrichen und der Platz für weitere Informationen genutzt werden.

→ Auch könnte über eine Version in weiteren Sprachen für Menschen, die Deutsch nicht als Muttersprache sprechen, nachgedacht werden.

3 Studiendesign

3.1 Zielgruppe

Grundlage der Auswertung sind 25 qualitative Interviews mit unterschiedlichen Zielgruppen:

Interviews mit den Adressaten der Broschüre: Paare mit Kinderwunsch

Es wurden 10 Interviews mit Paaren geführt, bei denen aktuell ein Kinderwunsch besteht oder die Partnerin zurzeit schwanger ist. Ausschlusskriterium war: Es durfte kein medizinischer Eingriff aufgrund eines Kinderwunschs stattgefunden haben.

Experteninterviews

Mit den folgenden in Berlin ansässigen ExpertInnengruppen wurden Interviews geführt:

- Gynäkologen/Gynäkologinnen [G]
- MitarbeiterInnen in Beratungsstellen, die Schwangerenberatung/Schwangerenkonfliktberatung durchführen [B]
- Hebammen/Entbindungshelfer [H]

Bei Beratungsstellen wurde darauf geachtet, dass die Teilnehmer heterogen sind und sich nicht nur aus konfessionell gebundenen Stellen zusammensetzen.

Anmerkung: Die Kürzel in eckigen Klammern finden im weiteren Bericht zur Zuordnung der wörtlichen Zitate zu den einzelnen Zielgruppen Verwendung.

Alle Teilnehmer haben eine Geheimhaltungserklärung erhalten und unterschrieben, damit die Weitergabe der sehr vertraulichen Materialien verhindert wird.

3.2 Rekrutierung der Teilnehmer

Die Auswahl der in Berlin ansässigen *Paare* erfolgte über eine Quotenauswahl. Die potenziellen Teilnehmer/innen wurden über verschiedene Online- und Offline-Kanäle angesprochen und nach telefonischem Screening durch hopp Marktforschung selektiert. Die Teilnehmer wurden überwiegend „frisch“, d. h. ohne Erfahrung in qualitativer Forschung rekrutiert. Ein kleinerer Teil hatte bereits an anderen, allerdings themenfremden qualitativen Interviews teilgenommen.

Für die Auswahl der *Experten* wurde im ersten Schritt eine vollständige Adressdatenbank aller in Berlin praktizierenden Gynäkologen und Hebammen sowie aller Beratungsstellen, die Schwangerenkonfliktberatung anbieten, erstellt. Anschließend wurden teilnahmeinteressierte Experten zu den Experteninterviews eingeladen. Der Erstkontakt erfolgte teilweise telefonisch und teilweise durch ein postalisches Anschreiben.

3.3 Soziodemografische Zusammensetzung der Teilnehmer

Tabelle 1: Zusammensetzung der Paare

Quotierungsmerkmal	Ausprägung	Anzahl Teilnehmer
Feste Partnerschaft	ja	10
	nein	0
aufgrund Kinderwunsch fand bereits ein medizinischer Eingriff statt	ja	0
	nein	10
aktuell besteht Kinderwunsch oder eine Schwangerschaft	aktueller Kinderwunsch	8
	zurzeit schwanger	2
	weder-noch	0
bereits Kinder vorhanden	ja	5
	nein	5
Alter der Frau	20 - 24	1
	25 - 29	3
	30 - 34	3
	35 - 40	2
	älter als 40	1
höchster Bildungsabschluss eines der beiden Partner	(kein) Haupt-/ (Volks-)schulabschluss	2
	Realschulabschluss (Mittlere Reife) oder gleichwertiger Abschluss	4
	Abitur, (Fach-) Hochschulreife, Studium (Universität, Hochschule, Fachhochschule, Polytechnikum)	4

Tabelle 2: Zusammensetzung der Experten

Quotierungsmerkmal	Ausprägung	Anzahl Interviews
Fachrichtung	GynäkologInnen	5
	MitarbeiterInnen in konfessionell gebundenen Beratungsstellen	3
	MitarbeiterInnen in konfessionell nicht gebundenen Beratungsstellen	2
	Hebammen/Entbindungshelfer	
Gesamt		15

3.4 Durchführung

Die Interviews fanden je nach Wunsch der TeilnehmerInnen entweder am Arbeitsort, in deren Privatwohnung oder in den Räumlichkeiten von hopp Marktforschung statt.

Die Interviews wurden von Jonas Meixner (Psychologe M.Sc.), Tamara Keller (Soziologin M.A.) und Yasemin Holtemayer (Brand Management M.A.) durchgeführt. Alle Interviewer sind Mitarbeiter von hopp Marktforschung.

Die Durchführung erfolgte im Zeitraum 11.11.2019 bis 21.11.2019.

3.5 Leitfaden

Die Entwicklung des Leitfadens (s. Anhang) erfolgte in enger Abstimmung mit dem Auftraggeber. Für Paare und Experten wurde ein leicht unterschiedlicher, jeweils zielgruppenspezifischer Fragebogen eingesetzt.

3.6 Transkription

Alle qualitativen Einzelinterviews wurden auf Audio aufgezeichnet und im Anschluss zwecks weiterer Auswertung vollständig transkribiert.

3.7 Methodische Anmerkungen

Qualitative Forschung kann als eigenständige Studie oder zur Vorbereitung quantitativer Befragungen erfolgen. Qualitative Methoden haben explorativen Charakter und ermöglichen es, handlungsrelevante Dimensionen und unbewusste Aspekte zu einem Thema aufzudecken. Damit sind sie eine wertvolle Inspirationsquelle, die der inhaltlichen Gestaltung von Kommunikationsmaßnahmen oder der Vorbereitung einer quantitativen Befragung dient.

4 Auswertung

4.1 Methode

Die Auswertung orientierte sich an der Methodik der Qualitativen Inhaltsanalyse (u.a. nach Mayring). Diese zeichnet sich durch folgende zentrale Charakteristika aus:

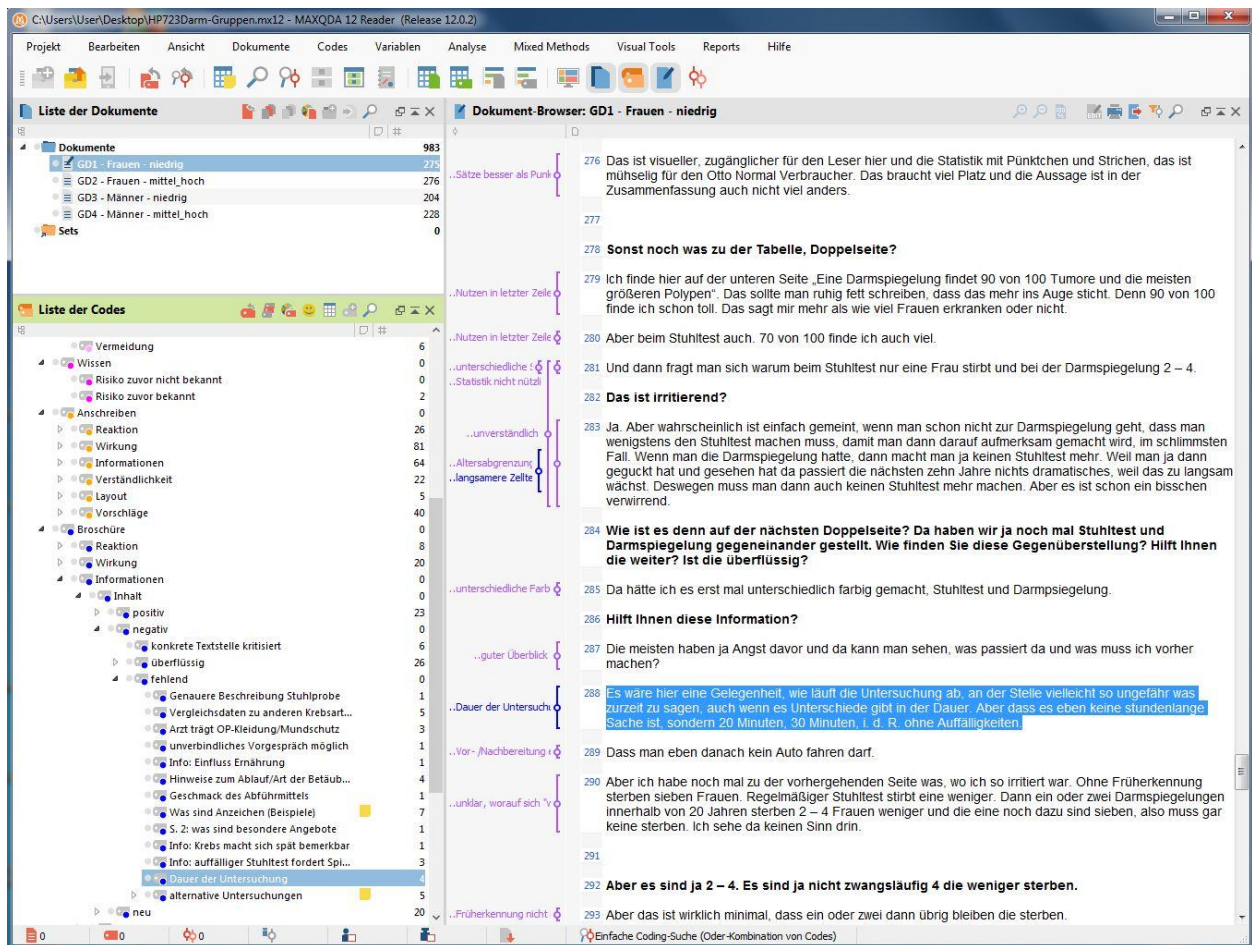
In Abgrenzung zu offenen Auswertungsmodi (wie bei hermeneutischen Verfahren) erfolgte die Qualitative Inhaltsanalyse anhand einer systematischen, vorab festgelegten und intersubjektiv nachvollziehbaren Regelkonformität bei der Erstellung des Kategoriensystems. Dabei wurde im Vorfeld der Auswertung ein einheitlicher Modus zur Kodierung festgelegt, der grundlegende Dimensionen und Perspektiven etabliert. Dadurch wurde einerseits ein transparentes inhaltsanalytisches Ablaufmodell (Reliabilität) realisiert, wodurch ein wiederholtes Kodieren zu (möglichst) identischen Ergebnissen führen würde.

Im Zentrum der Qualitativen Inhaltsanalyse stand die iterative Entwicklung und stetige Überarbeitung eines Kategoriensystems. Dieses wurde zum einen a priori, d. h. im Vorfeld der Auswertung auf Basis des Leitfadens (deduktiv), gebildet, indem Kategorien definiert (Welche Inhalte fallen in die Kategorie?), Ankerbeispiele formuliert (Vermerk von konkreten Beispielen für Kategorien) sowie Kodierregeln etabliert (Vermeidung von Abgrenzungsproblemen) wurden. Zum anderen wurde das bestehende Kategoriensystem während der Textanalyse erweitert (induktiv), wobei die Kategorisierung aus dem Text abgeleitet wurde. Dabei wurden die definierten Kategorien und Ankerbeispiele kontinuierlich angepasst und überprüft, um die Exklusivität der Kategorien zu wahren. Deduktive und induktive Verfahren überschneiden und ergänzen sich bei dieser Methode.

Diese drei Charakteristika bzw. Anforderungen der Qualitativen Inhaltsanalyse kennzeichnen die Auswertungsmethodik der vorliegenden Studie. Das zentrale Instrument für die Qualitative Inhaltsanalyse ist eine professionelle QDA-Software zur qualitativen Analyse von Textdaten.

Die Auswertung der Nutzertesting wurde mit MAXQDA durchgeführt. MAXQDA unterstützt die iterative und systematische Entwicklung des Kategoriensystems und macht sie transparent verfügbar. Mit Hilfe der Software wurden einzelne Aussagen einem Kategoriensystem zugewiesen, was Aussagen zu Häufigkeiten erlaubt.

Abbildung 1: MAXQDA Auswertung



Im MAXQDA-Auswertungsfenster wird jeweils die absolute Anzahl der kodierten Stellen pro Kategorie angezeigt. Mehrere Textstellen in einer Gruppendiskussion zur selben Kategorie wurden auch mehrfach gezählt.

4.2 Zitate

Bei fast allen analytischen Aussagen werden zusätzlich Originalzitate aus den Gruppendiskussionen angeführt, um die Aussage zu illustrieren. Dabei werden jedoch nicht alle, sondern lediglich eine Auswahl an Zitaten aufgeführt, die für den Forscher am besten verschiedene Argumentationen oder Stimmungen verdeutlichen und sinnbildlich für die jeweilige Aussage stehen.

Um die Lesbarkeit zu erleichtern, wurden Zitate bei Bedarf sprachlich geglättet – eine inhaltliche Veränderung fand nicht statt.

5 Ergebnisse der Interviews mit Paaren

5.1 Gesamteindruck der beiden Broschüren

Insgesamt bewerten die Probanden Flyer und Broschüre positiv. Die Texte werden – bis auf wenige einzelne Aspekte, die insbesondere die Broschüre betreffen, - als gut verständlich und von Aufbau und Struktur als stimmig erlebt. Die allgemeine vorgeburtliche Diagnostik sowie der NIPT werden, unterstützt durch Abbildungen und Tabellen, gut beschrieben.

Ich fand es wichtig, dass man solche Informationen bekommt, wenn man sie halt haben möchte, also definitiv. Also ich fand es ganz faszinierend zu sehen, was da eigentlich alles möglich ist. Also, wenn man halt da wirklich irgendwelche Sorgen, Nöte, Ängste oder was auch immer hat. Ich fand es übersichtlich gestaltet, gut erklärt und vor allem fand ich es auch gut, dass wirklich auch eingegangen wurde auf die Sorgen, Nöte und auch auf das, was halt sein könnte, ne, also deswegen.

Das Layout mit den gezeichneten Figuren gefällt den meisten und die Formate werden als passend und von der Größe als praktisch empfunden.

Die Zweiteilung Flyer und ausführliche Broschüre wird positiv bewertet. Der Flyer wird hauptsächlich als Erstinformationen betrachtet und die Langbroschüre als vertiefende Informationen zum Thema, speziell mit dem Fokus NIPT.

Man konnte das auch halt schneller nachlesen, wenn man noch was wissen wollte. Weil die zweite Broschüre hat ein paar mehr Seiten und dann findet man das nicht, was man sucht.

Der Flyer hilft als Einstieg, um die längere und informationslastigere Broschüre zu verstehen. Will man sich vertiefend mit der Thematik befassen, greift man zur Broschüre.

Aber dadurch, dass ich zuerst den Flyer hatte, wusste man zumindest, worum es geht.

Der kurze, wenn es mal schnell gehen muss. Wenn man merkt / Das ist, der kurze ist für mich eher so einer, wenn man weiß zum Beispiel, man will schwanger werden [...] Und der große ist dann, wenn man wirklich schwanger ist, dann nehmen Sie den mal mit.

U. a. aufgrund der Länge der Broschüre gibt es teilweise aber auch eine Hemmschwelle, diese zu lesen. Die Inhalte der Kurzbroschüre werden zudem als einfacher und unkomplizierter wahrgenommen und bieten ein geringeres Potenzial, den Leser bzw. die Leserin zu „verunsichern“.

Also die (Anmerkung: Flyer) würde ich eher durchlesen als die zweite.

Ich fand die verständlicher beschrieben in der kleinen Broschüre und die größere Broschüre war halt eher verunsichernd für den, der es liest, weil es waren einfach zu viele Informationen und zum Schluss halt letztendlich die Info, dass sie gar nicht hundertprozentig aussagt, was man als Frau wissen möchte.

5.2 Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik

5.2.1 Ersteindruck

Die meisten Rezipienten sind der Ansicht, dass der Flyer kurz, informativ und neutral über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik informiert.

Ja, informativ ist es gewesen.

Er soll einfach im Detail informieren, würde ich jetzt wirklich sagen.

Ich würde sagen, dass es das Ziel ist, neutral aufzuklären, oder vorzustellen, sage ich mal, vorzustellen, welche Möglichkeiten es gibt, also, was eigentlich diese Pränataldiagnostik genau gibt.

Na ja ich sage mal so, ich habe als ein Ziel gesehen, da wirklich drauf hinzuweisen, dass es halt verschiedene Ansatzmöglichkeiten gibt, dass es also einmal diesen Nicht-invasiven, also sprich, dass man wirklich sich nicht irgendwo aufschneiden oder weiß ich nicht, dass man nicht ins Gewebe rein muss, sondern dass man quasi mit einer Spritze oder wie auch immer dann erstmal, das fand ich halt ganz cool erklärt, dass man da erstmal mit relativ einfachen Mitteln erstmal eine Möglichkeit hat, etwas zu unternehmen.

Da gleich zu Beginn darauf hingewiesen wird, dass nicht alle Kinder gesund zur Welt kommen, kann der Flyer teilweise aber auch Ängste schüren.

Und wenn man dann liest, dass doch nicht alle Kinder, die zur Welt kommen, gesund sind, dann hat man so ein bisschen komisches Gefühl.

5.2.2 Vermittelte Informationen

Grundlegendes Vorwissen ist bei den Rezipienten in der Regel vorhanden. So sind fast jedem Rezipienten der Broschüre Begriff und Krankheitsbild ‚Trisomie 21‘ bekannt. Der Nicht Invasive Pränataltest, der im Flyer kurz erläutert ist, ist für die meisten jedoch völlig neu.

Also diesen Test kannte ich jetzt gar nicht. Trisomie klar, diese ganze Aufklärung darüber das ist schon klar, durch die Vorgeschichte jetzt auch.

Von diesem Nicht-invasiven Test habe ich noch nicht gehört, ich höre davon zum ersten Mal.

Vom Ersttrimester-Screening und Fruchtwasseruntersuchung haben die Meisten demgegenüber schon mal etwas gehört, es ist jedoch kein Detailwissen vorhanden. Dementsprechend hat der Flyer für die Rezipienten einen guten Informationsgehalt und man erfährt auch hier Neues.

Ja, so an sich ein bisschen was wusste ich schon, aber natürlich nicht so im Detail. [...] Aber wie jetzt so diese Tests funktionieren mit der Fruchtwasseruntersuchung und so, das hätte ich jetzt so nicht gewusst.

Na ja, dass das so eine Untersuchung hier zum Beispiel in der zehnten, in der zwanzigsten, in der dreißigsten Schwangerschaftswoche möglich ist, sowas weiß man auch vorher gar nicht. Dass sowas halt mit bei der Grundversorgung, sage ich mal, von einer Schwangeren oder von einer werdenden Frau eigentlich mit in der Krankenkasse drin ist. Ja, sowas zum Beispiel. Oder halt auch, was uns auch nicht vorher so klar war, dass man, wenn man halt diese Trisomie nochmal abschätzen will, dass es eben nicht von der Krankenkasse bezahlt wird sondern dass das sozusagen auf eigene Kosten passiert. Und das fand ich auch ganz gut, dass das nicht nochmal unterstrichen war. Weil man geht davon ja eigentlich gar nicht

aus. Wenn ein Arzt das einem so anbietet, geht man ja eigentlich davon aus okay, das ist mit in der Leistung mit drin.

Wie jetzt so diese Tests funktionieren mit Fruchtwasseruntersuchung und so, das hätte ich jetzt so nicht gewusst.

Ansonsten waren auch viele Infos ehrlich gesagt neu und mir gar nicht so bewusst.

5.2.3 Vermisste Informationen

Spontan konnten von den Paaren in der Regel nur wenige Aspekte genannt werden, die beim Lesen des Flyers vermisst werden. Insbesondere wenn man sich mit der Thematik vorab noch nicht beschäftigt hat, vermittelt der Flyer einen guten ersten Überblick.

Mehr muss es nicht sein. Es ist alles kurz beschrieben. [...]Und wenn die Leute sagen „oh ja, ich muss mehr darüber wissen,“ kann man sich das immer noch holen. Und deswegen denke ich mir, als erste Information ist es wunderbar.

Teilweise werden jedoch beim Lesen noch Informationen gewünscht, welche weiteren Krankheitsbilder/Gendefekte außer den im Flyer genannten noch möglich sind.

Welche Erkrankungen noch möglich sind während der Schwangerschaft, also was das Kind kriegen könnte oder welche Auswirkungen das haben könnte.

Das halt nicht immer nur auf Trisomie abgestellt wird, sondern auch andere bestimmte Erkrankungen, dass man die hier vielleicht so, mit so einer Fußnote versieht.

Offene Fragen wirft der rechtliche Hintergrund zur Abtreibung auf. Es werden im Flyer Zeitpunkte genannt, an denen Ersttrimester-Screening und NIPT durchgeführt werden, Informationen, in welchem Zeitrahmen und unter welchen Umständen eine Abtreibung möglich ist, vermissen manche Leser.

Ja aber was möglich ist, wäre natürlich auch, wie gesagt, den rechtlichen Hinweis der Abtreibung in Deutschland.

(Weitere) Abbildungen oder Grafiken werden in der Broschüre nicht vermisst. Dass der Flyer überflüssige (Text)Informationen enthält, auf die ggf. verzichtet werden könnte, wird verneint.

Nein, die ist ja nun schon relativ kurzgefasst und ich würde jetzt nicht noch was weglassen.

5.2.4 Verständlichkeit

Dem Flyer wird gute Lesbarkeit attestiert und es gibt nur wenig Verständnisprobleme. Wenn medizinische Fachbegriffe verwendet werden, werden diese erklärt. Positiv wird auch vermerkt, dass keine Abkürzungen verwendet werden, ohne diese einfürend auch mit voller Bezeichnung zu nennen.

Jetzt tatsächlich hier in dem Flyer, in dem Flyer hatte ich tatsächlich alles verstanden. Doch, das war soweit okay.

Und es ist auch wirklich schön geschrieben, es ist deutlich geschrieben: Man nennt es so und so und es heißt im Fachbegriff so. Also ich finde es gut. Gut gemacht.

Also, was ganz schön an der Broschüre ist, dass sie irgendwie in einfacher Sprache geschrieben ist, aber trotzdem so die wichtigsten Begriffe genannt werden, also die lateinische Bezeichnung für die Krankheitsbilder, hier dieses Chorionzottenbiopsie, ja, dann wird das einmal genannt, okay, dann weiß man auch, worüber die Ärzte dann sprechen, wenn es in dem Fall so sein sollte. Das ist schon gut gemacht.

Also jetzt auch nicht so verschachtelte Sätze.

Was eben gut ist, dass, wie gesagt, so was wie Nicht Invasiver Pränataltest auch wirklich danach dann also erstmal beschrieben ist. Also der Name überhaupt und dann erst die Abkürzungen. Das fanden wir eigentlich ganz gut - also dieses Ersttrimester-Screening, ETS, dass das damit gemeint ist.

Die allgemein gute Verständlichkeit gilt auch für die dargestellten Tests zur Früherkennung. Der Umfang wird als ausreichend beschrieben. Zudem gefällt, dass die Tests neutral beschrieben werden, aber auch auf mögliche Risiken der Fruchtwasseruntersuchung hingewiesen wird.

Bei mir genauso, ich fand es auch verständlich, dass erst auf= „was ist das überhaupt?“ und nachher auf Risiken, also zum Schluss auf Risiken eingegangen wurde.

Die Aufteilung und Untergliederung des Flyers in einzelne mit Überschrift klar abgegrenzte Abschnitte fördert Lesefluss und Verständnis und wird ebenfalls positiv angemerkt.

Die Aufteilung, genau, danke. Dass jeder für sich auch was herausuchen kann, was ihn wirklich interessiert. Vielleicht wollen nicht Alle alles lesen.

Die Reihenfolge der dargestellten Tests erschließt sich jedoch nicht jedem, da der Lesefluss/die Leserichtung nicht eindeutig ist (rechts – links – rechts oder erst die Linke und dann die rechte Seite). Dies ist u. a auch auf die im Text genannten Termine für die einzelnen Untersuchungen zurückzuführen: der NIPT kann bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden, das Ersttrimester-Screening wird aber erst ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Seltsam ist die Reihenfolge. Also, die Reihenfolge: Hier - man liest ja von links nach rechts - ist also erst dieses Ersttrimester-Screening, was erst von der zehnten bis zur vierzehnten Schwangerschaftswoche angeboten werden kann. Der nicht invasive Pränataltest ist aber schon ab der neunten Schwangerschaftswoche möglich. Das heißt, wenn man das jetzt chronologisch aufbauen würde, müsste der eigentlich zu erst kommen.

Welche Untersuchungen von den gesetzlichen Krankenkassen unter welchen Umständen bezahlt werden und welche nicht, wird im Flyer erläutert. Dennoch schien nicht für jeden klar zu sein, unter welchen Voraussetzungen genau welcher Test von den Krankenkassen bezahlt wird:

Und da muss ich auch sagen, da würde ich natürlich auch schon gerne wissen wollen, in welchen Fällen. Ich mutmaße mal, wenn in meiner Familie schon Trisomie-Fälle vorgekommen sind oder schwere Erkrankungen [...]. Weil ich sage mal, nicht jeder hat nun mal, ich sage mal, viel Geld zur Verfügung. Und diese bestimmten Voraussetzungen würde ich dann schon gerne auch wissen wollen.

Nicht jedem ist beim Lesen ganz klar, dass durch eine Blutuntersuchung der Mutter diverse Parameter beim Kind festgestellt werden können, also kein Eingriff/kein Labor beim Ungeborenen notwendig ist.

Wenn man dies das erstes Mal liest, ist das so „upps - von wem wird jetzt Blut abgenommen?“

Es wurde vereinzelt darauf hingewiesen, dass ggf. eine Broschüre in weiteren Sprachen für einige Patientinnen mit Migrationshintergrund hilfreich wäre:

Klar, vielleicht sollte man das dann in verschiedenen Sprachen machen, auch bei Frauenärzten, weil nicht alle können Deutsch.

5.2.5 Layout

Das kompakte, handtaschentaugliche Format des Flyers gefällt und wird allgemein als passend empfunden.

Ich würde es nicht größer machen. Ich finde das richtig gut.

Also ich finde auch, die Größe sollte nicht kleiner und sollte nicht größer sein.

5.2.5.1 Bilder

Dass der Text durch Bildelemente aufgelockert wird, gefällt fast allen. Die gezeichneten Figuren anstelle von realen Personen nehmen der Thematik etwas von ihrer Ernsthaftigkeit und vermeiden ggf. sogar Ängste.

Wenn ich mir das jetzt alles so angucke, also eigentlich tatsächlich sehr gut. Auf jeder Seite ist halt irgendwie fast eine Grafik, also finde ich gut. Ich finde das ja auch immer sehr anschaulich auch irgendwie mit Farben und doch, finde ich gut.

Ich finde es auch schön gemacht mit den Bildern muss ich sagen. Dadurch wirkt es halt nicht so stupide und trocken.

Also wir fanden sie sehr anschaulich. Auch durch die Grafiken und so hat es sich ein bisschen so aufgelockert. Sonst kriegt man nur so eine Broschüre und man liest da eigentlich nur fast Fließtext. Und was wir auch ganz gut fanden war, dass es doch sehr klar beschrieben worden ist.

Also das gibt dem Ganzen noch eine Einfachheit. Die ist ja eigentlich vom Textinhalt nicht beinhaltet, weil es ja eigentlich ein schwieriges Thema ist.

Vereinzelt gibt es jedoch auch negative Stimmen und die Zeichnungen werden als „altbacken“ empfunden:

Die Abbildungen, genau ja. Das wirkt ja so ein bisschen, okay, jetzt nicht so das Modernste, und nicht so die hochwertigste Broschüre, die man schon mal in der Hand gehabt hat. Ja, aber grundsätzlich hat es erstmal alle Informationen.

Ein Teilnehmer bemängelt zudem, dass in der Broschüre nur Frauen abgebildet sind.

Konkrete Kritik wird von einem Teilnehmer an der blauen Farbe des Mutterpasses geäußert, die für einen Jungen steht. Hier wird eine neutralere Darstellung vorgeschlagen.

Mutterpass, [...] also, das hätte vielleicht eher in Gelb gehalten also in einer neutraleren Farbe, weil Blau für mich eher so für Jungen steht. Aber das ist jetzt so Pillepalle.

Dann sollte man vielleicht zwei Bilder machen, eines in Rosa und eines in Blau.

Flyer und Broschüre wurden für den Test auf relativ dünnen Standardpapier gedruckt. Daher wurde häufiger angemerkt, dass das Papier hochwertiger/dicker und Hochglanz sein sollte, so wie man es von anderen Broschüren gewohnt ist.

Von einer Person wurde angeregt, die Schrift zu vergrößern, damit auch Personen mit eher schlechter Sehstärke die Texte lesen können.

Also man muss ja überlegen, ob das vielleicht auch mit der Schrift passt. Ich meine, manche können das ja irgendwie doch nicht so gut erkennen. Also da könnte man vielleicht noch überlegen, ob man vielleicht die Schrift ein bisschen größer macht, so eine Schriftgröße größer.

Weiterhin wurde der Vorschlag gemacht, den Hintergrund etwas farbiger zu gestalten:

Der soll ja nicht weiß bleiben wahrscheinlich, ne? Also ich würde den vielleicht so insgesamt ein bisschen farbiger gestalten.

5.2.6 Titelblatt

Von einigen Rezipienten wird kritisiert, dass die Frau auf dem Titelbild nicht schwanger aussieht. Es fehlt ein eindeutiger Bauch und es gibt auch sonst keine (symbolischen) Hinweise auf die Schwangerschaft:

Ich sehe keinen, also bis auf die Hand auf dem Bauch, weil sie schwanger ist. Ansonsten kann es alles sein. Kann auch sein, keine Ahnung, irgendein Mädchen, [...].

Ja, der Bauch könnte auf jeden Fall runder sein. Okay man ist da vielleicht noch nicht so schwanger, (Baby Geräusch) aber ich würde eine Schwangere so gesehen abbilden oder vielleicht ein Ultraschallbild von der, was weiß ich, zwölften, 13. Woche oder so.

Weiterhin wird angeregt, auf der Titelseite auch eine männliche Person zu integrieren.

Ich glaube, was grundsätzlich wichtig ist, also, man sieht die ganze Zeit nur Frauen, ja? Also, hier zum Beispiel ist nur eine Frau. Wo ist der Mann? So? Der Mann dazu. Der Mann, der Vater von dem Kind, der gehört da irgendwie auch mit rein.

Die verwendete Symbolik wird teilweise verstanden, teilweise aber auch nicht. Während die Bedeutung der „Denkwolke“ recht eindeutig ist, erschließt sich der Sinn des roten und grünen Pfeils nur nach längerem Nachdenken oder eventuell gar nicht.

Hm, klar mit der Wolke, klar dieses Nachdenken, das finde ich schon ganz gut. Ja mit den Pfeilen könnte ich jetzt nicht so viel anfangen.

Ich würde erstmal schlussfolgern, dass der grüne Pfeil dafür steht. Okay ich entscheide mich für einen bestimmten Weg oder der rote Pfeil steht für, ich entscheide mich gegen einen bestimmten Weg. Ja, die Frage ist jetzt, was steht für grün, was steht für rot ja? Also das könnte ich jetzt nicht so eindeutig rausbekommen, ob jetzt Grün bedeutet, ich mache den Test und Rot bedeutet, ich mache den Test nicht oder umgekehrt, wie auch immer, es könnte ja auch andersherum sein.

5.2.7 Nützlichkeit und Lesebereitschaft

Die Lesebereitschaft des Flyers ist hoch, insbesondere wenn diese vom behandelnden Arzt persönlich überreicht wird. Was dieser an Patienten weitergibt, wird auch als relevant empfunden.

Also wenn mir die der Arzt gibt, dann schon, weil der wird ja auch seinen Grund haben, dann denke ich schon.

Ja, die würde ich lesen und dann würde ich halt entscheiden, ob ich eine Untersuchung mache oder nicht. Also die würde ich eher durchlesen als die zweite.

Genau, dann habe ich irgendwie das Gefühl, der Arzt wird sich das durchgelesen haben, und wird sich irgendwie auch Alternativen durchgelesen haben, und empfiehlt mir das, wo er denkt, das ist das Beste, was er kriegen kann, [...]

5.2.8 Gewünschte Darreichungsform

Die Darreichung als Print - beispielsweise durch persönliche Übergabe oder als Auslage im Wartezimmer der Arztpraxis - ist für die meisten Rezipienten angemessen und wird gerne genutzt.

Gut finde ich das, [...], man kann es in der Wartezeit lesen, also man hat es schnell mal zwischendurch überflogen.

Ich würde auch sagen, so eine Broschüre lese ich eher durch als das, was ich auf dem Handy habe, weil das ist halt was, was man in der Hand hat und man kann es noch mal nachlesen und beim Handy guckt man nur kurz rüber und man kann sich da nicht so gut konzentrieren.

Also ich habe schon lieber was in der Hand. Ich meine, ich habe zwar auch ein Handy, aber ich lese dann lieber auch ein Buch und habe das in der Hand.

Häufig wird aber auch ein Zugriff über App/Internet als sinnvoll erachtet. Für diejenigen, die lieber online lesen, könnte zusätzlich also auch eine digitale Variante angeboten werden.

Wir sind einfach in dem Zeitalter, da liest man irgendwie das meiste übers Internet. Also von daher. Und die meisten Informationen - man ist sowieso irgendwie den ganzen Tag im Internet. Ja, deshalb, also das ist, glaube ich, irgendwie eine Generationsfrage dann auch.

Klar beim Frauenarzt und ja, ich sage mal so, als App finde ich die Idee auch gar nicht so verkehrt, also in der heutigen Zeit des Mobilphones und so weiter und so fort, finde ich sowas immer ganz interessant irgendwo, es mal irgendwo abrufen zu können, genau durchaus.

Ja gut, [...] ja so eine Kinder App wo man so ein paar Sachen eintragen könnte, fortschrittlich, was auf Dich zukommt. Und vielleicht gibt es ja sowas auch für, wie soll ich jetzt sagen, so eine Schwangerschaftsplan-App.

5.2.9 Übergabe

Nach überwiegender Ansicht der Teilnehmer sollte der Flyer zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft übergeben werden, d. h. bei der Feststellung der Schwangerschaft, bei der ersten Routineuntersuchung oder mit Übergaben des Mutterpasses. Letzteres wird am häufigsten vorgeschlagen.

Ich fände es eigentlich schön, wenn es einem irgendwie mit dem Mutterpass am Anfang ausgehändigt wird.

Ja genau, mit dem Mutterpass hätte ich jetzt gut gefunden.

Oder sobald man den Mutterpass bekommt, dass man diesen Flyer auch gleich mitbekommt.

Aber man hat ja auch nicht ewig Zeit.

Na schon recht am Anfang. Weil in der neunten Woche war das ja, dass man das ab der neunten Woche machen kann. Also wirklich, wenn man den Mutterpass kriegt. Sobald das Herz halt schlägt kriegt man ja auch dann kurz danach den Mutterpass, und ab dem Zeitpunkt sollte der Arzt vielleicht auch die Schwangere darauf aufmerksam machen, aufklären.

Und gerade, wie ich gesagt hatte, es ist wenig Zeit, um diese Untersuchung zu machen, um diese Entscheidung zu treffen. Also die Untersuchung wird zwischen der zehnten und vierzehnten Schwangerschaftswoche passieren. Also wenn man es in der zehnten oder elften oder zwölften Woche kapiert, „Oh, ich bin schwanger“, dann drängt die Zeit. Also deswegen, sobald die Schwangerschaft festgestellt wird von dem Arzt und Mutterpass gegeben wird, muss diese Broschüre dazukommen. Und dann weiß ich auch, wenn ich mir das zuhause durchlese, sage ich: „Oh, oh, der Arzt hat es mir gegeben, ich habe jetzt das und das gesehen, ich kann mit der Broschüre/ Gucken Sie, das, was sie mir hier gegeben hatten, das will ich jetzt haben.“

Andere meinen aber, dass der Flyer nur dann übergeben werden soll, wenn es einen konkreten Anlass wie beispielsweise eine Risikoschwangerschaft oder einen Verdacht gibt, da sonst nur unnötig Ängste bei den Schwangeren geschürt werden.

Wenn ich diese Broschüre bekomme, dann denke ich, okay, vielleicht gibt es ein Problem und es müssen weitere Tests gemacht werden.

Na an sich muss man ja die Broschüre dann austeilen, wenn es da Auffälligkeiten im Blutbild gibt. Praktisch hier um die zehnte Woche, dann gibt das halt der Frauenarzt mit.

Am liebsten gar nicht.

Also, das macht natürlich schon nervös [...] sowas zu lesen. Deswegen, nur in dem Fall, also, es würde mich nur interessieren, wenn ich merken würde, dass meine Frau jetzt durch irgendeinen Befund von der Ärztin verunsichert worden wäre.

Also ich sage mal, man weiß es ja vorher nicht, ob man ein gesundes Kind gebären wird. Also das kann ja keine Frau vorhersagen. Außer sie hatte es vielleicht schon in der Familienhistorie irgendwie, dass sowas passiert.

5.2.10 Sonstige Hinweise

Von einem Teilnehmer wird darauf hingewiesen, dass die Verwendung des Begriffs „behindert“ nicht mehr üblich ist und stattdessen bessere Formulierungen wie „Menschen mit besondere Bedürfnissen oder mit Einschränkungen“ gewählt werden sollten.

Und da steht zum Beispiel das Wort „behindert“. Das ist halt nicht mehr / Also nicht in dem kleinen. Ich glaube, hier habe ich es gelesen. Es ist nicht mehr konform. „behindert“ zu sagen.

5.3 Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)

5.3.1 Ersteindruck

Der spontane Ersteindruck ist überwiegend, dass die längere Broschüre detaillierte Informationen zum im Flyer nur kurz angerissenen NIPT bietet. Die Broschüre enthält im Unterschied zum Flyer Tabellen und eine Grafik, um die Thematik zu erläutern. Die Broschüre wird ähnlich wie der Flyer insgesamt positiv aufgenommen.

Weil irgendwie/ ich muss sagen, wahrscheinlich nur die Sachen/ genau, auf diesen nicht invasiven Pränataltest, da wurde einfach noch detaillierter eingegangen.

Also einfach, das ist alles sehr viel detaillierter hier.

Genau, dann noch mal ein paar Seiten zu diesen NIPT und genau, dann halt auch Statistiken im Detail, genau. Die Zuverlässigkeit dann noch mal, Testergebnisse. Also alles einfach noch mal detaillierter und begonnen wird mit den Trisomien.

Hier wird jetzt ausführlich informiert

Die Broschüre wird als recht umfangreich empfunden, was nicht nur positive Reaktionen weckt. Aufgrund des Umfangs und der vielen Informationen wird das Thema teilweise als komplex wahrgenommen, was bei einigen Rezipienten Verunsicherung schüren kann. Unsicherheit wird noch verstärkt durch die beschriebene Zuverlässigkeit des Tests, aus der hervorgeht, dass es auch falsche positive Befunde sowie falsche negative Ergebnisse gibt.

Und die größere Broschüre war halt eher verunsichernd für den, der es liest, weil es waren einfach zu viele Informationen. Und zum Schluss halt letztendlich die Info, dass sie gar nichts hundertprozentig aussagt, was man als Frau wissen möchte oder was man als Paar wissen möchte.

Na ich fühlte mich ein bisschen erschlagen (leicht lachend) von der Broschüre. [...]der kleine Flyer, der war ja total einleuchtend und dann liest man das so. Hier ist zwar alles sehr gut aufgeschlüsselt von der Blutabnahme bis zu dem Ergebnis und dann noch eine Statistik, wie hoch der Fall, wenn er eintritt, wie hoch da die Wahrscheinlichkeit ist. Also das waren mir ganz ehrlich zu viel Zahlen und ich finde, die verunsichert einen und erschlägt einen total.

Das ist zu viel Info für mich.

Wenn man dann fertiggelesen hat, weiß man ja auch, dass selbst, wenn man diesen Test macht, dass der noch gar nicht ausreicht, um eine treffende Aussage zu machen, ob du wirklich die Garantie hast, ob dass die Antwort ist, die dir weiterhilft letztendlich.

Also ich muss Ihnen sagen, das hat mich nur noch mehr verunsichert und man kann jetzt gar nicht sagen, ob ich den Test jetzt machen würde oder nicht. Oder ob ich überhaupt irgendeine Untersuchung dafür wahrnehmen möchte, weil man ist ja in der Situation noch gar nicht und dann, wenn man die Entscheidung treffen muss, dann hat man sowieso Gefühlschaos und das muss man dann halt genau zu diesem Zeitpunkt erst mal entscheiden.

5.3.2 Vermittelte Informationen

Neu war für die Rezipienten insbesondere, dass es neben der Trisomie 21 auch noch weitere, weniger bekannte Trisomien gibt. Diese neue Information wurde von den Studienteilnehmern spontan am häufigsten geäußert.

Also dass es da wirklich drei verschiedene Arten gibt, das war mir so auch nicht bewusst. Man kennt, glaube ich, immer nur/ in den Nachrichten wird immer nur von Down-Syndrom irgendwie gesprochen. Aber ich wusste jetzt nicht, dass es irgendwie das Edward-Syndrom/ also diese Unterschiede halt auch gibt, das war mir so nicht bewusst.

Und die beiden anderen Trisomien, die es gibt, die wusste ich damals nicht, was es ist und jetzt habe ich es auch erst gelesen. Auch wieder erst gedacht: „Ach ja, stimmt.“ Da weiß man eigentlich, dass das so gesehen die schlimmeren Trisomien sind .

Das war für mich erschreckend, also das wusste ich jetzt auch nicht ganz genau.

Na da war das ja mit der Trisomie, also, dass das wirklich aufgelistet war, ich fand das wirklich gut gemacht, also sehr informativ.

Erklärt wird aus Sicht der Rezipienten, wie der Nicht-invasive Pränataltest abläuft, wann er durchgeführt werden kann, unter welchen Voraussetzungen er von den Krankenkassen bezahlt wird und welche Trisomien mit dem Test festgestellt werden können.

Dass der NIPT nicht 100 % zuverlässig ist, wurde den Lesern ebenfalls gut vermittelt.

Dass halt so ein Test auch mal eine Falschaussage sein kann, das heißt, dass auch mal ein Test halt positiv sein kann, der in Wirklichkeit dann vielleicht doch nicht positiv ist oder umgekehrt, der negativ ist, der halt dann doch positiv ist, also keine hundertprozentige Sicherheit, genau.

Sehr gut vermittelt die Broschüre die Häufigkeit, mit der Trisomien auftreten sowie das abhängig vom Alter der Gebärenden unterschiedlich hohe Risiko für eine Trisomie.

Ja, dass tatsächlich je älter man ist, dass die Wahrscheinlichkeit höher ist, dass eben dieses Down-Syndrom auftritt. Also klar, man hat immer gehört, dass wenn man älter ist eine Risikoschwangerschaft haben könnte, aber dass es auch so eindeutig statistisch belegt ist, war mir so jetzt auch nicht klar.

Ja. Auch die Wahrscheinlichkeitsdarstellung, also wie häufig sind Trisomien. Eigentlich treten die auf, ist auch super informativ und sehr interessant zu lesen.

Interessant und als neu wurde auch empfunden, dass man über den NIPT eine Trisomie schon über das Blut der Mutter feststellen kann.

Dass man das Erbgut schon im Blut der Mutter mit rausprüfen kann oder prüfen kann.

5.3.3 Vermisste Informationen

Neben Trisomien gibt es weitere mögliche Erkrankungen, die ein Neugeborenes haben kann. Daher werden von Einigen auch Informationen zu anderen potenziellen Diagnosen und korrespondierenden möglichen Untersuchungen gewünscht.

Und gefehlt hat, wenn ich was reinschreiben könnte, [...] halt noch mal mehr über Stoffwechselerkrankungen explizit aufzuführen. Weil eine Stoffwechselerkrankung, darauf kann sich kein Mensch was vorstellen.

Auf das Recht der Frau selbst zu entscheiden, ob ein Test durchgeführt wird oder nicht, wird in der Broschüre eingegangen. Trotzdem wird vereinzelt die Meinung geäußert, dass noch mehr auf soziale Konflikte eingegangen werden soll, d. h., was ist, wenn der behandelnde Arzt oder das soziale Umfeld eine andere Meinung hat als man selbst.

Mehr auf unterschiedliche Meinungen, Ansichten eingehen. Sozialer Druck. Was ist, wenn ein Arzt eine andere Meinung hat als man selbst?

Ja, und es passt nicht so in diese Broschüre, aber es ist auch gut zu wissen. Okay, was passiert, wenn meine Ärztin eine andere Meinung hat? Und dann sagt sie: "Ja, okay, Sie haben ein Kind, und dieses Kind soll nicht leben", und weiter, weiter, weiter. Und das ist ein großes Thema. Und das war sehr interessant für mich zu hören. Viele Familien haben diese Situation erlebt.

Weiterhin werden detaillierte Informationen zur Kostenübernahme bei den einzelnen Tests gewünscht. Es wird nicht jedem deutlich, unter welchen Voraussetzungen die Kasse den NIPT bezahlt, nämlich, wenn in einer Voruntersuchung ein auffälliger Befund festgestellt wurde. In diesem Zusammenhang verwirrt es einige, dass der NIPT bei auffälligem Vorbefund von der Kasse bezahlt wird, das Ersttrimester-Screening, über welches ggf. eine Auffälligkeit resultieren kann, jedoch nicht.

Genau, der Test lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut hat. Dass das passieren kann. Und jetzt fehlt mir die Info, ob das dann nochmal kostenpflichtig für mich ist oder ob der Test kostenfrei nochmal wiederholt wird.

Ich glaube gar nicht, dass das so ist, dass viele sagen, ich will das Ergebnis nicht wissen. Ich glaube, das ist wirklich auch ein finanzieller Aspekt.

Ob das ab einem gewissen Alter auch Krankenkassen übernehmen würden, also diese Fruchtwasseruntersuchung?

Während teilweise Wünsche geäußert werden, was man in den Broschüren vermisst, werden umgekehrt keine Inhalte genannt, die die Rezipienten für verzichtbar halten.

5.3.4 Gliederung

Das noch „handtaschentaugliche“ Format der Broschüre gefällt ebenso wie der kleinformatige Flyer. Die meisten Leser können sich gut in der Broschüre orientieren.

Also ich habe das jetzt gelesen und es war für mich schlüssig beim Lesen.

Es wird jedoch nicht von jedem ein „roter Faden“ wahrgenommen und entsprechend gibt es auch kritische Stimmen zum strukturellen Aufbau der Broschüre.

Also für mich war das jetzt eigentlich eher so, ach Mensch, ich packe mal die Information dahin und zack, zack, zack liest man und dann die nächste, dann die nächste, dann die nächste. Ich habe jetzt da für mich jetzt nicht unbedingt den roten Faden erkannt, muss ich sagen

Einleitungen in Publikationen werden nach Eigenaussage eigener Teilnehmer oft nicht gelesen. Insofern werden die einführenden Worte auf S. 3 nicht von allen Zielpersonen gelesen.

So, also ich denke, das ist die Einleitung. Ich blättere ehrlich gesagt über Einleitungen drüber, weil sie mich nicht interessieren.

Einleitungen interessieren mich meistens nicht, ich gehe meistens gleich zu Seite zwei oder so, genau.

In Folge wird die Auflistung der Themenschwerpunkte auf der einleitenden Seite 3 der Broschüre beim Lesen oft überhaupt nicht bemerkt und ist insofern auch keine Hilfe, um sich in der Broschüre zurecht zu finden. Selbst wenn die Einleitung gelesen wird, wird die Auflistung der Schwerpunkte nicht im Sinne eines Inhaltsverzeichnisses wahrgenommen.

Aber sie ist nicht aufgefallen.

Das habe ich jetzt gar nicht so wahrgenommen.

Um die Orientierung zu erleichtern wird von einem Teilnehmer vorgeschlagen, Seitenzahlen zu den Themenschwerpunkten zu ergänzen und dieses deutlicher als Inhaltsverzeichnis zugänglich zu machen.

Also, an sich lässt sich schon ein gewisser roter Faden erkennen. Aber es könnte halt noch unterstützt werden sage ich mal so. Mit einer Agenda zum Beispiel oder einem Inhaltsverzeichnis mit Zahlen [...]

Ja. Also auf eine extra Seite und dann am besten wirklich am Anfang und dann vielleicht auch mit Seiten hinterlegt, auf welcher Seite, weil dann kann man hier gleich auch blättern. Aber so steht ja nur, na ja, folgende Schwerpunkte und du musst aber trotzdem alles blättern, um natürlich dann zu diesem Punkt zu kommen. Also definitiv dann, ja.

Man ist gewohnt, dass das nummeriert ist.

5.3.5 Verständlichkeit

Die Broschüre wird, genau wie der Flyer, allgemein als sehr gut lesbar eingeschätzt. Die Sprache ist auch für den medizinischen Laien verständlich und beinhaltet keine unbekanntenen Begriffe, die nicht erläutert werden.

Ich fand das sehr gut und leicht leserlich. Also man hat das unheimlich schnell auch durchgelesen, so mit einem Mal.

Kein Hochdeutsch, was kein Mensch versteht.

Wirklich verständlich für das allgemeine Volk geschrieben und trotzdem die Fachbegriffe immer noch genannt, dass man weiß wie es heißt.

Also ich fand das verständlich geschrieben. Also auch die einzelnen Schritte.

5.3.6 Beschreibung der Trisomien

Alle Trisomien werden auf S. 6 kurz, anschaulich und verständlich beschrieben. Interessant war für die Leser insbesondere, etwas über die eher unbekannteren Trisomien 18 und 13 zu erfahren.

Ja das meiste, was die Leute kennen ist ja Trisomie 21 und nicht 13 und 18.

Trisomie 21 ist was Gängiges, was man schon oft so gehört hat.

Und die beiden anderen Trisomien die es gibt, die wusste ich damals nicht was es ist und jetzt habe ich es auch erst gelesen. Auch wieder erst gedacht: „Ach ja, stimmt.“

Also ich finde die drei Trisomien werden gut erläutert.

Die Krankheiten sind gut beschrieben. Wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, wie lange das Kind lebt und wie gesund das ist oder wie viele Behinderungen es hat, da sind auch nochmal Seiten drauf.

Von einer Rezipientin wird angemerkt, dass nur auf Trisomien eingegangen wird, welcher nach derzeitigem medizinischen Stand mit vorgeburtlichen Untersuchungen festgestellt werden können. Es ist jedoch nicht (deutlich genug) vermerkt, dass es noch mehr als die drei nachweisbaren Trisomien gibt.

Es gibt ja mehr als die drei Trisomien. Es würde dann ein Hinweis fehlen, also generell, dass es mehrere Trisomien gibt.

5.3.6.1 Darstellung der Häufigkeiten

Die grafische Darstellung der Häufigkeit von Trisomien auf S. 8 gefällt fast allen. Durch die Visualisierung wird gut dargelegt, dass der Anteil an Trisomien unter Schwangeren insgesamt selten ist, was wiederum einen beruhigenden Effekt auf viele Rezipienten haben kann.

Genau, diese Grafik hat uns besonders gut gefallen.

Die Zahl ist nicht immer für jeden gleich zu verstehen. Bildkraft ist immer hilfreich.

Also ich finde es gut, im Sinne von, um einem bewusst zu machen, es ist zwar eine Wahrscheinlichkeit da, aber es ist eigentlich auch eine sehr geringe Wahrscheinlichkeit.

Auch die Darstellung der Häufigkeit von Trisomien nach Altersgruppen auf S. 9 ist verständlich und die Kernaussage wird deutlich – Je älter die Gebärende desto höher ist das Risiko von Trisomien.

Ich finde es eigentlich auch gut. Man sieht halt, in welchem Altersabschnitt man ist. Und wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist. Also von daher, ja, finde ich das sehr übersichtlich.

Wenn ich lese dann würde ich sehen, es ist sozusagen so egal, welche Trisomieart. Ich nehme mit, über Vierzig ist die Wahrscheinlichkeit am Höchsten.

Und die Zahlen fanden wir eigentlich in dem Sinne auch gut, weil es einfach die verschiedenen Altersgruppen nochmal darstellt.

Und auch diese Unterscheidung für das Alter, dass wirklich jede Mutter sagen kann: „Gut, ich bin jung, ich bin gesund, ich rauche nicht, ich trinke nicht. Die Wahrscheinlichkeit, dass mein Kind gesund ist, ist

ziemlich hoch. Und welche Untersuchung mache ich noch oder welche mache ich nicht?“ Das finde ich sehr, sehr gut. Also die Broschüre ist wirklich toll.

Viele sind auch überrascht, wie deutlich das Risiko für eine Trisomie mit dem Alter ansteigt.

Die Tabelle fand ich richtig gut und ich war überrascht und ich wusste, das steigt mit dem Alter, aber da war ich überrascht, wie massiv das mit dem Alter steigt.

Da ist so ein großer Sprung, das hätten wir jetzt auch nicht gedacht.

Die weitere Kernaussage, dass Trisomie 18 und Trisomie 13 seltener auftreten als das Down-Syndrom, wird flüchtiger wahrgenommen, mutmaßlich auch wegen der geringeren Bekanntheit.

Kritik wird zum unteren Satz auf S. 9 geäußert („Die Tabelle zeigt auch: die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie“). Dieser kann falsch verstanden werden, weil im Vergleich zu den jüngeren Gebärenden die Anzahl der Trisomien eben höher ist.

Die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie. Das muss ja eigentlich heißen, die meisten älteren Schwangeren haben ein Kind mit Trisomie oder?

Weiterhin wird von einem Interviewpartner bemängelt, dass eine Quellenangabe zu den dargestellten Häufigkeiten fehlt:

Wie vertrauenswürdig sind diese Statistiken, ja? Also, dieses „5 von 10 000 Frauen“, ich sehe da keine Quellen.

5.3.7 Beschreibung der Tests

Das allgemein gute Verständnis der Broschüre gilt auch für die Beschreibung der Tests im Speziellen. Diese sind gut nachvollziehbar beschrieben.

Ich fand es halt allgemein recht einfach formuliert, also wirklich, das ist ja wichtig. [...] Es hat nun mal nicht jeder einen hohen Bildungsgrad ne, genau.

Am schwierigsten zu vermitteln ist die Zuverlässigkeit des Tests. Die prinzipielle Grundaussage, dass das Ergebnis eines NIPT nicht 100-%ig zuverlässig ist, wird jedoch verstanden.

Man sagt, es kann sein, dass das Kind behindert ist. Und dieser unauffällige Test, das heißt auch nicht, dass das Kind hundertprozentig gesund zur Welt.

Man weiß nicht, ob man diesen Test dann halt machen soll oder nicht, weil es gibt ja keine Garantie dafür, ob jetzt der Test wirklich zutreffend ist. Klar, man hat eine Statistik, man hat ja auch eine Aufschlüsselung von den Krankheiten, von den Prozentzahlen.

Also wenn man einen Test macht, dass das Testergebnis halt auch manchmal gar nicht stimmt, dass das Kind dann Down-Syndrom hat. Also das Ergebnis ist nicht hundertprozentig aussagekräftig geht daraus hervor.

Also, man weiß schon, okay, wenn ich mich dagegen entscheide, könnte es mit der und der Wahrscheinlichkeit sein, dass das Kind trotzdem was hat, es könnte aber auch sein, dass der Test auch gesagt hätte, das Kind gesund ist und trotzdem hat das Kind was, oder es könnte auch sein, dass der Test auffällig war

und es ist ein gesundes Kind. Also man liest schon, dass man da nie eine hundert prozentige Sicherheit hat. Das liest man schon und ja, ich finde es wird nicht so richtig darüber informiert.

Die Auflistung der möglichen Testergebnisse eines NIPT (S. 12) wird noch als sehr gut verständlich und positiv aufgenommen. Eine Teilnehmerin kritisiert jedoch, dass die Aussage „Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig“ nicht näher spezifiziert wird.

Aber was heißt sehr zuverlässig. Also mir wäre eine Prozentzahl jetzt lieb gewesen.

Die Darstellung der Zuverlässigkeit des Tests anhand zweier Wahrscheinlichkeitsszenarien (S. 15) ist schwierig zu verstehen. Dies fordert dem Rezipienten in der Regel eine intensivere Beschäftigung mit dem Text ab.

Man muss schon, ich habe schon zwei-, dreimal nachgelesen.

Je länger ich über Seite 15 nachdenke, desto häufiger oder eher fehlt mir jetzt hier eine klare Aussage. Also, ist das, sind diese fünf von 10 000 Frauen, was ist mit denen? Ja? Also, wenn der Test dann auffällig ist, dann sind die ja dann auch dem Risiko ausgesetzt, den nächsten Schritt gehen zu müssen, [...]

Also habe ich es nochmal gelesen. So, ich muss das dreimal lesen, um denn zu kapieren.

Ein Vorschlag eines Teilnehmers ist, auf die Tabelle ganz zu verzichten und nur kurz in einem Satz zu erläutern, dass der Test keine 100-%ige Gewissheit bietet.

Kann man das nicht mit einem Satz irgendwie ausdrücken [...] also eigentlich brauche ich die Beispiele eins und zwei nicht. [...] Das muss man sich ja irgendwie bewusst sein, dass jede medizinische Untersuchung im Grunde genommen keine hundertprozentige Zuverlässigkeit bietet

Auch könnte man statt absolute Zahlen Prozente verwenden, um Zuverlässigkeit und Messfehler zu veranschaulichen.

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit? Und dann sollte man es lieber hier in dem Satz nochmal mit Prozent benennen.

Also man sagt ja zu der Pille auch zum Beispiel, die hält zu 99,9 Prozent. Aber dass man so was hinschreibt wie wahrscheinlich dieser Test ist, das hätte mir glaube ich mehr geholfen als die Grafik.

Also das ist weder Fisch noch Fleisch. Aber wenn ich dann sehe, es ist wenigstens zu 98 Prozent zuverlässig, dann kann ich sagen okay, dann lebe ich mit den zwei Prozent Restrisiko.

5.3.7.1 Zeitlicher Ablauf

Es wird nicht ganz verständlich, zu welchem Zeitpunkt ein NIPT durchgeführt werden sollte. Viele Rezipienten gehen davon aus, dass bei einem auffälligen Testergebnis schneller Handlungsbedarf besteht, u. a. weil nach der 12. Woche kein Schwangerschaftsabbruch mehr möglich ist.

Ich fing schon teilweise an zu rechnen im Sinne von, wenn Trisomie festgestellt wird. Abtreibungswoche ist bis zur zwölften Woche und dann waren die Tests immer so, dass man in der Grenze der zwölften Woche dann eigentlich erst die Ergebnisse hatte.

Ja, auch im Endeffekt ging es darum, so habe ich es gesehen, eigentlich einfach mal über den Zeitrahmen aufzuklären. Wann ist so ein Test sinnvoll? In welchem Zeitraum?

Da hatte ich mich gefragt, wenn man das Fruchtwasser erst in der 14. Woche entnehmen kann, dann kann man doch das Kind gar nicht mehr abtreiben, oder? Weil in meinem Kopf ist es immer noch so, man kann nur bis zur 12. Woche abtreiben.

5.3.8 Layout

Für die Bebilderung gilt grundsätzlich das Gleiche wie für den Flyer: Der Stil mit den gezeichneten Figuren gefällt den Meisten.

Zusätzlich wird angemerkt, dass der Stil seriös und wie von einer offiziellen Stelle herausgegeben wirkt.

Na, sieht aus wie vom Bundesministerium, so ein bisschen offiziell. Das ist okay.

5.3.9 Titelblatt

Dass im Unterschied zum Flyer auf dem Titelblatt der Broschüre auch eine männliche Person/ein Paar abgebildet ist, wird positiv wahrgenommen.

Da sieht man hier tatsächlich auch noch mal ein Paar, das finde ich auch sehr gut, weil es ist ja dann meistens die Entscheidung tatsächlich von beiden. Das betrifft ja dann auch ein Ehepaar, ob man so ein Kind dann irgendwie großziehen möchte oder eben nicht. [...]

Die rothaarige Person auf dem Deckblatt findet sich auch im weiteren Verlauf der Broschüre wieder, die anderen Personen jedoch nicht. Daher wird angemerkt, dass dann unklar ist, wen die weiteren Personen auf der Titelseite darstellen sollen.

Ich wüsste jetzt erstmal nicht, was die anderen Figuren für eine Funktion haben im Hintergrund da.

Ohne Vorwissen – beispielsweise durch Lektüre des Flyers - kann der Rezipient bei Betrachtung des Titelblatts in der Regel mit der Begrifflichkeit - Nicht invasiver Pränataltest – nichts anfangen. Hier fehlt eine Unterüberschrift oder eine aussagekräftige Symbolik.

Ich fand die Überschrift, also auch von dem Heftchen/ [...] Es wird zwar hier aufgeschrieben für was NIPT steht, aber für mich war das nicht klar, worum es geht. [...] Also vielleicht könnte man ja auch Voruntersuchungen oder vorgeburtliche Untersuchungen noch in Klammern mit hinschreiben oder so.

Also man könnte halt vielleicht noch mal, weil viele wissen natürlich nicht, was ein nicht invasiver Pränataltest ist, dass man halt da vielleicht irgendwie noch mal so eine (unv.) macht. Gut, eine Spritze ist vielleicht ein bisschen hart, aber vielleicht gibt es ja eine andere Grafik. Klar so eine Spritze schreckt ab, verstehe ich natürlich auch, aber vielleicht muss es ja nicht unbedingt eine Spritze sein.

5.3.10 Nützlichkeit

Die Broschüre wird insgesamt als hilfreich erachtet und weckt Interesse an der Lektüre. Wenn Sie im Wartezimmer des Gynäkologen liegen würde oder wenn sie persönlich überreicht wird, würden die Meisten sie auch lesen.

U. a., weil man nach Lektüre der Broschüre auch schon vorinformiert ist, kann diese das Arzt-Patienten-Gespräch konstruktiv unterstützen.

Die Broschüre kann trotz ihres relativen Umfangs nur als Erstinformation dienen. Dementsprechend wird es als hilfreich empfunden, dass es auf der vorletzten Seite Links zu weiterführenden Informationsquellen gibt.

Und hinten auf der letzten Seite sind ja noch mal ein paar Links gesetzt, wo man sich Beratung holen kann, wenn man nicht weiß, wie man sich verhalten soll. Also hat dann praktisch den Horizont noch mal erweitert.

Das fand ich tatsächlich sehr gut, weil man hier auch noch auf jemanden zugehen kann, wenn man halt Hilfe braucht. Also diese Unterstützungsangebote fand ich gut.

Darüber hinaus wird vereinzelt jedoch auch ein weiterführender persönlicher Kontakt für sinnvoll erachtet.

Aber gibt es nicht auch Telefonnummern für irgendwelche Krisendienste? [...] ich glaube, dann brauche ich lieber eine Telefonnummer, um dann wenigstens irgendwie menschlichen Kontakt zu haben.

5.3.11 Hilfe bei konkreter Entscheidung

Die Broschüre wird insgesamt als hilfreich angesehen, um sich erstmalig mit dem Thema zu beschäftigen.

Ja, ich denke mal die Entscheidung kann so ein Flyer einem auch nicht abnehmen. Aber sie kann schon ein bisschen unterstützen, dass man sich über einige Sachen Gedanken macht.

Also ich finde die Broschüre sehr hilfreich, um sich mit dem Thema auseinanderzusetzen.

Welche die möglichen Auswirkungen, wenn man sich für ein Kind mit Trisomie 21 entscheidet, sind, werden in der Broschüre anschaulich beschrieben und können zumindest einen ersten Denkanstoß für den möglichen Fall einer Verdachtsdiagnose bieten.

Ja, ich denke mal die Entscheidung kann so ein Flyer einem auch nicht abnehmen. Aber sie kann schon ein bisschen unterstützen, dass man sich über einige Sachen Gedanken macht.

Die Broschüre macht deutlich, dass es sich bei der Entscheidung für/gegen einen Test um eine individuelle Entscheidung der Frau handelt.

Und dass die Entscheidung von den Ärzten akzeptiert werden muss. Das fand ich auch nochmal gut, dass das drinsteht, dass man wirklich die freie Wahl hat und sich dazu nicht drängen lassen muss.

Ein Test auf Trisomie 21 ist z. B. nicht unbedingt erforderlich, wenn man im Vorfeld schon die Entscheidung getroffen hat, ein Kind mit diesem genetischen Defekt zu behalten. Auf diese Problematik wird auf Seite S. 16 eingegangen. Die Trisomien 18 und 13 haben jedoch gravierendere Auswirkungen auf das ungeborene Kind und können eine andere Entscheidung nach sich ziehen. Dass man sich vor diesem Hintergrund auch nur die Ergebnisse zu den Trisomien 13 und 18 mitteilen lassen kann (S. 10), wird ggf. überlesen.

Also das hatte meine Ärztin dann auch gefragt: „Na was würde es denn für sie ausmachen, wenn das Kind eine Behinderung hätte? Würden sie es denn behalten oder würde es dann was an ihrer Entscheidung ändern?“ Da meinte ich: „Ich würde es trotzdem behalten“. Dann meinte sie, dann brauche ich so einen Test halt auch nicht machen. Aber mir war gar nicht klar, wie schlimm halt diese anderen Trisomien sein könnten, oder wie hoch die Wahrscheinlichkeiten sind. Ich dachte, die wären auch viel geringer.

Es wird vermittelt, dass kein Test 100 % zuverlässig ist und dass im Falle eines positiven Testergebnisses weitere Untersuchungen erforderlich sind.

Nicht jedem ist jedoch klar, wann und ob man sich für den Test entscheiden sollte (wird wohl überlesen, weil Broschüre so lang).

Ja, wann ich mich dafür entscheide, habe ich nicht so ganz verstanden. Ist das schon sozusagen eine allgemeine Form der Untersuchung? Also gehört die sozusagen wieder der Allgemeinheit oder ist das jetzt was für den Beratungsraum/ das war mir nicht so gut klar.

Man hat nur drei Tage Zeit bis zur Entscheidung: S. 16 wird falsch verstanden: Minimum-Bedenkzeit ist 3 Tage, generell ist zeitlicher Ablauf vielen unklar.

Ach so, dass mit den drei Tagen. Ich wusste auch gar nicht, dass man nur drei Tage für die Entscheidung hat. [...] Davon wusste ich gar nichts. Da finde ich drei Tage auch recht kurz, ehrlich gesagt. In drei Tagen dann, wenn ich überlege, meine Ärztin hat mich nicht einmal krankgeschrieben, nichts und wie soll ich in den drei Tagen noch nebenbei eine andere Familie kennenlernen, zur Arbeit gehen. Also wie soll denn das funktionieren? Das stelle ich mir schwer vor.

5.3.12 Übergabe

Ähnlich wie beim Flyer wird allgemein der Wunsch geäußert, dass die Broschüre möglichst frühzeitig übergeben wird.

Weil, man hat nicht so lange Zeit für diese Untersuchungen.

Die Übergabe wird fast einstimmig vom Arzt gewünscht. Eine persönliche Übergabe wird angesichts des sensiblen Themas positiver bewertet als eine Auslage in der Praxis.

6 Ergebnisse der Experteninterviews

6.1 Gesamteindruck der beiden Broschüren

Ähnlich wie bei den Paaren ist auch der Eindruck der Experten überwiegend positiv. Dass sowohl ein Kurzflyer als auch eine längere Broschüre existiert, wird von allen Experten als sinnvoll erachtet. So haben Frauen/Paare die Möglichkeit, sich einen kurzen Überblick über relevante Themen mit Hilfe des Flyers zu verschaffen. Die Broschüre kann anschließend genutzt werden, um vertiefende Informationen zum NIPT zu erhalten, insbesondere wenn ein konkreter Anlass, ein Verdachtsmoment besteht. Insbesondere die Broschüre wird bei den Gynäkologen als Arbeitserleichterung gesehen. Durch das Lesen des Flyers wird außerdem vermutet, dass die eventuell abschreckende Wirkung der längeren Broschüre abgemildert werden könnte.

Finde ich toll und absolut sinnvoll und notwendig. [G]

Das finde ich sehr gut, weil das die Arbeit erleichtert und die Patienten dann zuhause ganz in Ruhe das mal lesen können, weil die immer sehr aufgeregt sind, gerade wenn man früh schwanger ist. Dann hat man viele Sachen im Kopf und deshalb denke ich mal, ist das eine schöne, gute Sache. [G]

Ja, ich glaube, ich finde das ganz gut, so eben den Flyer, um sich mal irgendwie einen Überblick zu verschaffen. Und dass man halt vielleicht die Broschüre dann wirklich an die Frauen weitergibt, die sich halt aufgrund vielleicht dieser Informationen dann wirklich diesen Test vorstellen können. Und es dann eben noch mal vertiefen. [H]

Das finde ich eine gute Idee, weil der Flyer in kürzerer Form informiert und für die Leute, die nicht viel lesen wollen, erstmal ausreicht, um so ein Grundinteresse zu wecken. Und wer das Interesse entwickelt, denke ich, wird dann auch die Broschüre lesen. Aber eine große Broschüre schreckt manche vielleicht auch ab. [H]

Das finde ich prinzipiell eine gute Idee, weil ich glaube, dass man manche, wir nennen es bei uns Klientinnen und Klienten, abschreckt mit Text, also Broschüren mit viel Text. Also finde ich das gut, nochmal in knapper Weise zusammenzufassen. Und hier werden ja auch nochmal andere pränataldiagnostische Verfahren ganz kurz sozusagen erläutert. [B]

6.2 Bewertung des Flyers zur Pränataldiagnostik

6.2.1 Vermittelte Informationen

Die Beschreibung der einzelnen Tests wird einhellig als ausführlich und verständlich bewertet. Überflüssige Informationen werden nicht bemängelt.

Ich glaube, es ist laientauglich. Also so, dass wirklich jeder das verstehen kann. Und ich glaube, es sind die Informationen vorhanden, die man grundsätzlich mal braucht. [H]

Ich finde sie [die Tests] für sich (...) in etwa gleicher Länge auch verständlich. (...) [B]

Finde ich gut, ich finde es grundsätzlich sehr ausführlich. Ich als Arzt, ich finde es super und kann es auch super verstehen. Es werden nicht alle bis zu Ende lesen, aus Erfahrung, und es werden auch nicht alle verstehen, aber ich finde es gut zusammengefasst, gut ausgedrückt und auch überschaubar. Noch kürzer ist wahrscheinlich schwierig. [G]

Auch die Reihenfolge der Tests wird größtenteils als korrekt empfunden.

Das ist ja, das ist ja letztlich auch die, die normale oder gängige Reihenfolge, ja. [B]

Ja, die [Reihenfolge] ist korrekt dargestellt. [H]

Es gibt jedoch von zwei Experten Kritik bzw. Verbesserungsvorschläge. Beide merkten an, dass der NIPT bereits vor dem ETS durchgeführt werden kann.

Eigentlich kann man den Pränataltest ja vor dem Ersttrimester-Screening machen. Von der Zeit her ist der schon ab der neunten Woche möglich und den, das Ersttrimester-Screening ist ja von zehn bis 14. Also, ja, es ist eigentlich ein enger Zeitraum. Eigentlich ist es egal, wenn Sie so wollen. Die Patienten kommen ja so ungefähr, also ich versuche denen immer so in der zehnten Schwangerschaftswoche alles zu erklären, was an Möglichkeiten besteht. Und dann haben wir ja den Zeitraum erreicht. Dann ist es egal, ob nun das als Erstes oder als Zweites steht. [G]

Und selbst das Ersttrimester-Screening ist aber eigentlich ein bisschen später. Eigentlich müsste das / Also das macht man in der neunten Woche und das ja erst ein bisschen später. Also wenn, dann vielleicht dieses hier. Dass man dieses (Anmerkung: den NIPT) an erster Stelle setzt.

Die Angabe, dass Frauen ein „Recht auf Nichtwissen“ haben, wurde von einigen positiv hervorgehoben.

Das fand ich halt auch ganz schön, dass das da drinsteht. Dass da einfach klar ist, es ist eine individuelle Entscheidung. [H]

Und was ich auch gut finde ist, dass darauf hingewiesen wird, dass natürlich keiner das machen MUSS. Dass es also eine ganz freiwillige Angelegenheit ist. [G]

Was ich gut finde ist, dass zumindest die Frage: „Muss ich die Untersuchung wahrnehmen?“, also das Recht auf Nichtwissen thematisiert ist. [B]

Bezüglich der Formulierung wurde von einem Gynäkologen und einem Vertreter einer Beratungsstelle der Vorschlag geäußert, die Formulierung „Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte“ in „... dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf“ geändert werden sollte.

Dann hier „Ihr Recht auf Nichtwissen“ ist wichtig, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte, würde ich auch noch schärfer formulieren. Ich würde sagen, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf, würde ich sagen. [G]

Also da ist mir nichts aufgefallen. Ich habe hier, glaube ich, eine Anmerkung gemacht, ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. [B]

6.2.2 Fehlerhafte Informationen

Der Großteil der befragten Gynäkologen, Mitarbeiter in Beratungsstellen und Hebammen/Entbindungshelfer konnte keine fehlerhaften Informationen im Flyer feststellen. Das der NIPT bereits ab der 9. Schwangerschaftswoche angeboten werden kann, ist allerdings für einen Gynäkologen falsch. Ein anderer Gynäkologe ist sich dessen zumindest nicht sicher.

Neunte Schwangerschaft ist falsch. Ich habe nämlich eine tatsächlich in der neun plus vier besprochen, abgeschickt, hingeschickt. Das Labor hat alles abgelehnt, habe ich gesagt: Erst ab zehn plus null. Ich weiß jetzt nicht, ob das nur eine generelle Vorgabe ist oder ob der Test vorher zu ungenau ist. Die haben mir auf jeden Fall gesagt: Müssen Sie nochmal machen. [G]

Dann, ich hatte mich ein bisschen gewundert, ist das wirklich dieser nichtinvasive Pränataltest? Ich habe gelernt, dass der erst ab der elften Schwangerschaftswoche sinnvoll ist. Hier steht neunte. [G]

6.2.3 Vermisste Informationen

Grundsätzlich wurden keine elementaren Informationen hinsichtlich der im Flyer beschriebenen Tests vermisst. Es gab nur vereinzelte Verbesserungsvorschläge, die nachfolgend aufgelistet sind:

Eine Hebamme wünschte sich Einheitlichkeit bei der Angabe der Fachbegriffe. Sie schlägt vor, entweder hinter alle Fachbegriffe den medizinischen Fachbegriff aufzuführen oder gänzlich darauf zu verzichten.

Und zwar wird manchmal eine Krankheit, in Klammern mit dem Fachbegriff beschrieben, was gut ist, um nochmal, wenn man sich genauer informieren will, das nochmal nachzuschlagen. Bei manchen wird das gemacht und bei manchen nicht.

Zudem wird angeregt, bereits im Flyer Aussagen zur Genauigkeit und Zuverlässigkeit der einzelnen Testverfahren zu machen.

Mir fehlen manchmal so kurze Bemerkungen, wie genau die Untersuchungen sind, also mit wie viel Prozent die eine Sicherheit auch geben können. Dass man einfach schnell einschätzen kann, okay ist das ein Test, der eine hohe Sicherheit oder eine hohe Wahrscheinlichkeit hat, dass das Ergebnis sicher ist. Oder sind es nur siebzig Prozent oder sechzig? Einfach, um schnell einschätzen zu können, das hat eine hohe Aussagekraft oder nicht so sehr. [H]

Ein Gynäkologe wies darauf hin, dass beim Ersttrimester-Screening nicht immer Blut abgenommen werden muss, sondern oft nur eine Ultraschalluntersuchung durchgeführt wird. Dies sollte in der Kurzbroschüre klarer herausgestellt werden.

Ja, eigentlich Ersttrimester-Screening, was mir auffällt, ist beim Ersttrimester-Screening, dass die Patienten nicht immer eine Blutentnahme zusätzlich machen lassen, sondern oft nur den Ultraschall. Weil das eine Frage des Geldes ist. Weil hier steht „und.“ [G]

Einer der befragten Gynäkologen sprach sich dafür aus, die Chorionzottenbiopsie als Extrapunkt aufzuführen und ausführlicher zu beschreiben.

Die Chorionzottenbiopsie // ist, finde ich, schon ein Extrapunkt. Die wird ja hier nebenbei nochmal bei der Fruchtwasseruntersuchung erwähnt. Aber so selten ist die auch nicht. Seltener werden statt Fruchtwassergewebe vom Mutterkuchen, diese Untersuchungen Chorionzottenbiopsie genannt. Das wird zu sehr kurz abgehandelt. [G]

Zwei Gynäkologen befanden, dass klarer herausgestellt werden sollte, dass die Erstberatung bei einem Gynäkologen stattfindet und diese wichtiger sei als die Beratung bei Schwangerschaftsberatungsstellen. Insofern kann die Formulierung „Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlose Unterstützung an“ als irreführend empfunden werden.

Was mir aufgefallen ist in dem Zusammenhang, dass hier die Beratung so ein bisschen nur auf die Schwangerschaftsberatungsstellen reduziert ist. Eigentlich ist die Erstberatung die wichtigere. Dass die hier vor Ort, also beim Gynäkologen erfolgt und die Schwangerschaftsberatungsstellen dann eine zusätzliche Option sind. [G]

Und dann hatte ich noch/ „Eine Antwort zu finden ist oft nicht einfach. Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlos Unterstützung an.“ Das hat mich ein bisschen verwirrt, weil die Beratung erfolgt ja auch durch uns Ärzte. Das hört sich so an, als ob man dann da nochmal hingehen soll. Und was ist eine Schwangerschaftsberatungsstelle? [G]

Zwei Gynäkologen sind der Meinung, dass deutlicher auf die Kosten der vorgeburtlichen Untersuchungen hingewiesen werden soll. Dass das Ersttrimester-Screening keine Kassenleistung ist, wird im Flyer zwar erwähnt, offensichtlich aber teilweise überlesen.

Die Finanzen fehlen. [G]

Ich hätte noch ein paar Sachen betont, zum Beispiel, dass das Ersttrimester-Screening nicht von den Krankenkassen bezahlt wird. Finde ich wichtig, weil viele das eigentlich haben möchten. [G]

Eine Hebamme äußerte den Vorschlag, im Flyer Tipps für Schwangere hinsichtlich der Ernährung aufzuführen.

Müssten sie da nicht stehen? Aber die Frauen suchen immer: Was soll ich essen? Was soll ich nicht essen? Welche Vitamine muss ich nehmen drei Monate vorher? [H]

Die Ergänzung von humangenetischen Beratungsstellen erachtete eine Hebamme als sinnvoll.

Was ich da mir noch gewünscht hätte, dass die humangenetischen Beratungsstellen erwähnt werden. Weil die ja nochmal mehr ins Detail gehen und auch gucken, für die jeweiligen Eltern, wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit mit den Familiengeschichten, mit gegebenenfalls Erkrankungen, die es schon in der Familie gibt. [H]

Der Mitarbeiter einer Beratungsstelle wünschte sich einen Hinweis im Flyer, dass Gynäkologen bzw. Hebammen zur generellen Schwangerschaftsberatung hinzugezogen werden sollten.

Aber was mir eben fehlt, sind, hier steht dann „wo finde ich weitere Informationen?“ [...] Also dass man zum Beispiel sagt, gehen Sie zu ihrer, sprechen Sie darüber mit Ihrer Hebamme. Sprechen Sie darüber mit dem Gynäkologen. Die Frage ist, inwieweit hat der Gynäkologe Zeit, darüber zu informieren. Das heißt, wo kann ich tatsächlich Empfehlungen bekommen oder aber, wenn ich in dieser Situation bin, dass ich nicht klar weiß, habe ich einen auffälligen Befund, was mache ich mit diesem auffälligen Befund? [...] Und diese ganzen Internetgeschichten sind eine gute und schöne Sache, aber am besten ist es, wenn man einen persönlichen Ansprechpartner hat. Und das fehlt hier eindeutig. [B]

6.2.4 Verständlichkeit

Alle Experten empfinden den Flyer als verständlich aufbereitet. Potentielle Verständnisprobleme werden nur vereinzelt gesehen.

Nein, es wird ja alles immer in einfachen Worten erklärt, ne? Es sind die Fachausdrücke dann in Klammern, sodass man das auch irgendwie nachvollziehen kann. [H]

Nein, würde ich gar nicht sagen, dass die umständlich formuliert sind, aber (...) (blättert) es wird einfach/ ich finde es super als Ärztin. [G]

Was mir an dem Flyer aufgefallen ist, also grundsätzlich sind ja beide Medien in, sagen wir mal, verständlicher Sprache gehalten. [B]

Ein Gynäkologe merkte an, dass der Begriff „Trisomie“ nicht für alle verständlich sei.

Was mir aufgefallen ist, hier wird immer über Trisomien gesprochen. Damit kann der normale Durchschnittsbürger oder, oder die Schwangere nicht so richtig viel anfangen. Das kann man natürlich aber in so einem Flyer ganz schlecht unterbringen. [G]

Eine Hebamme schlug vor, den Text stellenweise in Stichpunkten statt einem Fließtext aufzubereiten. Dann wäre der Flyer für Frauen aus allen sozialen Schichten verständlich.

Ich glaube, dass es manchmal besser wäre, dass nicht alles in einem Fließtext zu schreiben, sondern bestimmte Dinge in Stichpunkten, also einfach der Übersichtlichkeit halber, dass das besser/ also einfach ein besseres Layout sozusagen, dass das ein bisschen einfacher zu erfassen ist. Dass es wirklich Schwangere aller Sozialschichten sozusagen auch verstehen. Obwohl ich fand, das war eine relativ einfache Sprache. Genau. Aber ich/ bei manchen Frauen ist ja schon, dass alleine wirklich so ein bestimmter Fließtext/ das sie abschreckt. Und ich glaube, manches könnte man in Stichpunkten machen. [H]

6.2.5 Layout

Das Format des Flyers gefällt, insbesondere die handliche Größe. Die Darreichung als Print-Broschüre ist angemessen.

Na gut, weil das gut mitzugeben ist. Die können das knicken, man kann es in den Mutterpass reinpacken oder nochmal knicken. Und das ist nicht so voluminös. Von daher ist das ja für die Erstsituation ein gutes Format und ansprechend. [G]

Also grundsätzlich bin ich dafür, ja. Das hat man schnell mal in der Tasche. [B]

Und ich finde es, glaube ich, auch grundsätzlich gut, dass man dann irgendwas Schriftliches in der Hand hat, ne? Weil so Gespräche oder Aufklärungsgespräche, wenn die womöglich sogar schon mit einem Verdachtsmoment irgendwie/ in so einem Verdachtsmoment passieren dann, glaube ich/ vergisst man einfach auch vieles wieder. Also ich glaube, es ist gut, dass noch mal mit nach Hause nehmen zu können, um wirklich nachlesen zu können. [H]

6.2.5.1 Bilder

Die comichafte Aufmachung der Bilder polarisiert: Für manche sind die Abbildungen zu kindisch bzw. der Thematik unangemessen. Andere bewerten es als angemessen, da es die ernste Thematik aus ihrer Sicht auflockert.

Ansonsten stehe ich – ich sage ja persönlich meine Meinung - stehe ich ja nicht auf Comic und das ist ja so eher ein bisschen comiquesque, oder wie man es nennt. [G]

Nicht modern genug, es sieht aus wie ein Comic [...] [G]

Also ich finde es gut, weil es nicht so überladen ist und trotzdem die Bilder so ein bisschen auflockern. [B]

Finde ich auch ganz neckisch hier mit den Zeichnungen. Das lockert das so ein bisschen auf [G]

Für einige wird nicht deutlich, dass die abgebildete Frau auf dem Titelblatt schwanger ist. Ein Gynäkologe merkt in diesem Zusammenhang an, dass es jedoch schwierig ist, eine Schwangerschaft im frühen Stadium deutlich abzubilden.

Was mir aufgefallen ist, wenn das hier das Ersttrimester-Screening illustrieren soll, da hat ja eine Frau noch gar nicht so einen schwangeren Bauch. Aber auf der anderen Seite soll ja eine Schwangerschaft verdeutlicht werden. Also da war ich so hin- und hergerissen, weil da wird jede, die das dann eben bekommt, in der zehnten bis vierzehnten Schwangerschaftswoche wohl schlecht so ein bisschen gucken und sagen: „Oh ich habe ja doch noch gar nicht so einen Bauch.“ Aber ich finde das kann man vernachlässigen. [B]

Ja, auch nicht schlecht. Man sieht den Bauch nicht so doll, aber es ist angedeutet, dass sie schwanger ist, ja, weil es eigentlich ja um die erste Zeit geht. Da hat man noch kein Bäuchlein, was man zeigen kann. [G]

6.2.6 Titelblatt

Die meisten Experten bewerten das Deckblatt des Flyers als wenig ansprechend und äußern Kritik. Das Fehlen der Füße wird hauptsächlich negativ angemerkt.

Na gut, außer dass der Frau jetzt die Beine fehlen, fällt mir gerade so auf. [H]

Vielleicht sieht die Frau ein bisschen zu wenig hoffnungsvoll aus. [B]

Nicht modern genug, es sieht aus wie ein Comic und die Frau hat keine Füße und ich weiß auch nicht, was die braunen Sachen da neben ihr sind? Ach so, das sind die, die Aufsteller der Pfeile. Nein, also die finde ich nicht ansprechend [...] [G]

Ich finde, die Frau sieht nicht wirklich schwanger aus, sondern mehr als hätte sie eine Schürze um. [H]

Die Symbolik des Deckblatts mit Wolke und Pfeilen wird hingegen positiv bewertet. Die Bedeutung der Abbildung ist für die Experten klar.

Ganz schön finde ich dargestellt eben die Stimmungslage, obwohl man ja eigentlich auch noch in diese Gedankenwolke etwas reinmachen könnte, so wie Fragenzeichen oder so, dass sie eben nicht weiß, welchen Weg sie gehen soll. [H]

Ansonsten, so der Sinn, rechts, links, die Symbolik darin finde ich schon sehr gut. [H]

Ja, die finde ich eigentlich ansprechend, weil die Frau ja denkt: Was ist denn das eigentlich? Und darum geht es ja auch: Was ist es? Worüber wird, oder über was werde ich da angesprochen? [G]

Klar, ich verstehe das Bild. Die Denkwolke und dann ein grüner und roter Pfeil oder auch die Symbolik rechts-links heißt: „Ich bin an einer Weggabelung, ich muss mich entscheiden. Mach ich dies oder mach ich das?“. Klar. Das ist verständlich. [B]

6.2.7 Nützlichkeit

Fast alle Experten finden den Flyer in ihrem Alltag nützlich und würden diese auch an Frauen/ Paare weitergeben.

[...] könnte ich den guten Gewissens weitergeben so. Weil ich finde, dass er nicht einseitig ist, sondern eben schon auch Möglichkeiten beleuchtet. [H]

Ja, hundert prozentig würde ich mich freuen, so einen Flyer zu haben. [G]

Nicht verwendet werden würde der Flyer von einer Beratungsstelle, die bereits einen Informationsflyer der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) nutzt. Eine Mitarbeiterin in einer anderen Beratungsstelle empfindet den Flyer als zu verunsichernd und würde diesen deswegen nicht nutzen.

Und zwar, es wirkt eher verunsichert. Also ja, es gibt Informationen, was sozusagen alles an Möglichkeiten besteht, aber nichtsdestotrotz bleibt so ein, so ein diffuses Wissen zurück, dass ich auf jeden Fall zumindest mit diesem Flyer nicht arbeiten würde [B]

An die Frauen/ Paare würden die Experten den Flyer so früh wie möglich geben (zum Zeitpunkt der Schwangerschaftsfeststellung und dann gemeinsam mit Mutterpass), um der Frau/dem Paar möglichst viel Zeit zur eventuellen Entscheidungsfindung einzuräumen.

Das sind ja alles Screenings, die doch eigentlich vorgesehen sind in der Frühschwangerschaft, also im Grunde, ja, müsste man das sehr früh machen, eigentlich sozusagen bei der ersten/ also bei der Feststellung der Schwangerschaft, beziehungsweise/ ja, im Grunde bei der Feststellung. [H]

Und wie gesagt, würde ich mir wünschen, dass es so verteilt wird, dass das mit dem Mutterpass mit ausgegeben wird. Weil manche Frauen wirklich sagen: „Oh, das habe ich gar nicht gewusst, jetzt ist es zu spät dafür.“ [H]

Ich mache das grundsätzlich, wie ich vorhin schon angesprochen habe, so um die zehnte Schwangerschaftswoche, wenn wir wissen, dass die Schwangerschaft in Ordnung ist soweit. Und das Risiko, dass es noch eine Fehlgeburt gibt, kann man ja nie ausschließen. Aber dass man dann sich damit beschäftigt: was müssen wir denn alles machen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge? [G]

Dann würde ich den in dem Moment, wo die Schwangerschaft festgestellt wurde, würde ich ihn als ein Informationsmaterial mitgeben, mit dem Sie sich vertraut machen können und zwar ganz neutral, unabhängig davon – es geht ja dann sowieso, gerade, wenn Sie den Mutterpass bekommen haben – ohne jetzt irgendwie Unsicherheit zu schüren oder dass ein Verdachtsmoment besteht. Also auch so was würde ich Ihnen mitgeben, auch wenn es einen unauffälligen Befund gibt. [B]

6.2.8 Sonstige Hinweise

Eine Hebamme weist darauf hin, dass die Verwendung des Begriffs „Behinderung“ ersetzt werden sollte. Stattdessen könnte das Wort „Einschränkung“ verwendet werden.

Zum Beispiel, dass es ganz oft das Wort Behinderung gibt, ich glaube, dass das manche stören könnte. Ich würde weniger von Behinderung reden, weil dann haben wir immer gleich so ethische Diskussionen. Ich würde eher von einer Einschränkung reden.

6.3 Bewertung der Langbroschüre zum Nicht invasivem Pränataltest (NIPT)

6.3.1 Ersteindruck

Die Experten haben grundsätzlich einen positiven Eindruck von der Langbroschüre. Die Inhalte sind für sie verständlich und übersichtlich dargestellt.

Die Zielrichtung, die Wortwahl ist hervorragend, das zu umreißen, um was es hier geht und ruhig nochmal so ein bisschen auf das Down-Syndrom mit seinen vielen Facetten. [G]

Also ich denke, insgesamt ist das schon eine gelungene Angelegenheit. Da hat sich jemand wirklich Gedanken gemacht und hat es nicht aus ärztlicher Sicht gesehen. [G]

Also, wie wird das hier in dieser/ Ist alles geklärt. Also das ist ganz schön, finde ich. [H]

Ich finde sie auch wieder relativ neutral. Aufklärend in beide Richtungen. Ich habe mich auch sehr gefreut, dieses Recht auf Nichtwissen hier erwähnt zu finden. Ich glaube, das ist/ das finde ich wichtig. [H]

Vereinzelt wurde geäußert, dass die Langbroschüre Unsicherheit bei Frauen/Paaren hinsichtlich der Ergebnisse des NIPT bewirken kann, insbesondere weil dieser sehr zuverlässig ist, aber dennoch ausführlich auf mögliche Fehler hingewiesen wird.

Der NIPT ist ja eigentlich eine, eine Blutuntersuchung, die relativ klar und genau Aussagen darüber trifft, bekomme ich ein Kind mit einer Trisomie? Ja oder nein? Liegt bei 99,5 Prozent. Hier wird aber dann wieder darauf hingewiesen, dass also, na ja, wie soll man sagen, dass da so eine Verunsicherung auftritt. „Ja, das kann, aber es gibt dann doch noch diese Wahrscheinlichkeit von fünf Prozent, dass es eben/“ Ja, aber das habe ich ja bei jeder anderen medizinischen Untersuchung auch. [B]

6.3.2 Vermittelte Informationen

Größtenteils beantwortet die Langbroschüre die dringendsten Fragen, die Frauen/Paare an die befragten Experten haben. Die enthaltenen Informationen werden nicht als überflüssig gesehen.

Also ich fand, als ich das fertig gelesen habe, habe ich gedacht, das ist gut gemacht. [G]

Das ist ja so die häufigste Frage, wie kann eine Trisomie festgestellt werden? Und da, finde ich, ist es schon gut, dass man erst mal diesen Test machen kann. Es ist gut erklärt, was gibt es für Trisomien. [H]

Dass in der Langbroschüre das Recht auf Nichtwissen nochmals angesprochen wird, bewerten die Experten als positiv. Dieser Abschnitt wird als wichtig empfunden. Dass Frauen ein Recht auf Nichtwissen haben, wird aus Sicht der Experten in einer ausreichenden Deutlichkeit betont.

Irgendwie zum Beispiel, also ich finde es eigentlich auch ganz gut, weil durch diese ganze mediale Beschäftigung damit sind ja viele verunsichert und ich glaube in der Schwangerschaft neigt man ja wahrscheinlich eh eher dazu, zu viel vielleicht auch zu machen. Und deswegen finde ich das eigentlich auch ganz gut, dass es ein bisschen beruhigt auch, oder nicht so suggeriert, das ist was, was man unbedingt machen muss. [B]

Ja, das wird ja mehrfach wiederholt - nicht andauernd - es wird mehrfach wiederholt. Und das finde ich auch ganz wichtig, weil man das in einer Praxis auch so machen muss, dass die Frauen nicht unter Druck geraten und denken: „Oh Gott, jetzt habe ich eine Broschüre.“ [G]

Ich habe mich auch sehr gefreut, dieses Recht auf Nichtwissen hier erwähnt zu finden. Ich glaube, das ist/ das finde ich wichtig. [H]

Analog zu der Formulierung in der Kurzbroschüre schlug der Mitarbeiter einer Beratungsstelle vor, auf S. 4 das Recht auf Nichtwissen schärfer und nicht im Konjunktiv zu formulieren.

Gut, jetzt kommt noch einmal unter der Rubrik auf Seite 4: „Ja oder nein.“, „Sind freiwillig, das heißt sie können jederzeit ohne besondere ab.“. Recht auf Nichtwissen wird erwähnt, „Drängen sollte“, da würde ich wieder, das ist ja analog (unv. stottern), da würde ich wieder schärfer formulieren. Weil wir ja auch dort, sagen wir einmal, in einen großen Unsicherheitsbereich bei Schwangeren hineingrätschen mit dieser Untersuchung, mit diesem Angebot. Und auch da können Paare natürlich sehr unterschiedlicher Meinung sein. [B]

Des Weiteren wurde positiv angemerkt, dass weitere Informationsstellen in der Langbroschüre angegeben wurden.

Sonst fand ich es gut, auch die weiteren Informationen. Also wo die Leute so im Netz verlässliche Hilfe finden, finde ich auch gut. [B]

Nein, das finde ich gut gemacht, auch hier mit diesen Pünktchen bei: Wo können sie sich hinwenden. [G]

6.3.3 Vermisste Informationen

Auch in der Langbroschüre waren einige Experten der Meinung, dass die Kosten einer Durchführung des NIPT ergänzt werden.

Nein, die brennendste Frage ist, muss ich den bezahlen oder nicht? Das ist die brennendste Frage. [G]

Wissen wir ja alle noch nicht. Na ja, da müsste die Patientin jetzt erst einmal als Eigenleistung ein Ersttrimester-Screening machen und dann müsste der Pränataldiagnostiker ja den Verdacht im Ersttrimester-Screening äußern. Oder, ich weiß nicht, ob die Krankenkassen es dann anerkennen, wenn familiär Trisomien aufgetreten sind oder beziehungsweise, ob sie dann sagen, ab einem bestimmten Risikoalter. Das ist immer die Frage, was dann die Krankenkasse als Definition nimmt, wenn die Wahrscheinlichkeit erhöht ist, da bin ich gespannt. [G]

Na vielleicht in der Rubrik, wann es übernommen wird und dass aber natürlich von den Anbietern unterschiedliche Pakete angeboten werden, die dann aber ebenso, wie das Ersttrimester-Screening Eigenleistungen sind. Also dass es zwei unterschiedliche/ dass es einmal ein Dienstleistungsangebot, sage ich mal so, es ist ja im Endeffekt ein Dienstleistungsangebot, weil es ja von vielen Frauen genutzt wird, tatsächlich, um rauszufinden schon früh, was es wird. [G]

Was steht nicht drin, so nach dem Motto. Aber hier, die Kostenfrage ist ja immer eine ganz häufige. [H]

Ein Gynäkologe sagte aus, dass er Informationen zu Monosomien in der Langbroschüre integrieren würde.

Ja, nein. Ja, hier wird es erklärt, ne? Und hier fehlen mir aber die Monosomien. [G]

Der Mitarbeiter einer Beratungsstelle äußerte den Vorschlag, dass die Langbroschüre angeben sollte, von welchen Krankheiten ein Kind neben den aufgelisteten Trisomie-Formen sonst noch betroffen sein könnte. Ein Gynäkologe wünschte sich die Angabe, dass vorgeburtliche Tests ungeborene Kinder auch auf Stoffwechselerkrankungen hin untersuchen können.

Naja, das ist so ein bisschen/ Man schließt jetzt Trisomien aus, aber es gibt ja noch viele, viele Krankheiten [...] Man hat ja nie die hundertprozentige Garantie, auch wenn man so einen Test macht, dass das Kind nun gesund ist. [B]

Und was hier fehlt, auf Seite zehn - das war aber vorher schon mal irgendwo erläutert worden - dass man mit diesen vorgeburtlichen Tests ja auch Stoffwechselstörungen, also nicht nur Trisomien testen könnte. Dann müssen die natürlich auch mehr bezahlen, die Frauen, wenn sie da Mukoviszidose - oder weiß ich, was alles möglich ist - testen lassen wollen. Und das steht jetzt hier [in der Langbroschüre] nicht mehr drin. [G]

Die Vertreterin einer Beratungsstelle empfand die Darstellung des NIPT irreführend. Die Langbroschüre würde die Tatsache, dass der NIPT zwar nicht invasiv ist, eventuelle Folgeuntersuchungen allerdings invasiv sind, nicht deutlich genug hervorstellen.

Da liegt da auch ein Stück weit das, was ich als Lüge in den Werbebroschüren der Hersteller betrachten würde oder als Unterlassung, dass so getan wird: „Mit einem kleinen harmlosen Test können Sie wissen, ob Ihr Kind gesund ist.“. Aber der Rattenschwanz heißt eben doch: „Und damit können invasive Untersuchungen vermieden werden.“ Aber wenn man sich dann sozusagen mit dem Kleingedruckten beschäftigt, dann erfährt man: Aha, aber wenn der Test doch auffällig ist, dann muss zur Absicherung der eigentlich zu vermeidende Test doch noch durchgeführt werden. Und dann ist man schon im Prozess drin, so dass eigentlich die Zwickmühle für die Schwangere größer geworden ist, als wenn sie von vorn herein sich überlegt hätte: „Nein. Diese gefährliche Untersuchung lehne ich für mein Kind während der Schwangerschaft ab, kommt überhaupt nicht in die Tüte. Na gut, so ein kleiner harmloser nichtinvasiver Test, den können wir ja mal machen.“, aber das dicke Ende kommt sozusagen nach. [B]

Ein Gynäkologe merkte an, dass generelle Empfehlungen für schwangere Frauen (z. B. hinsichtlich Ernährung) der Langbroschüre hinzugefügt werden könnten.

Wenn man noch so eine Seite hat: Was können sie denn sonst noch tun für ein gesundes Kind? Nochmal auf Ernährung, auf Nichtrauchen hinweisen und solche Sachen, dass das auch wichtig ist. So ein Test, da kommt nichts heraus, dann heißt es: Gut, wir haben jetzt kein Down-Syndrom. Aber ob damit alles gut geht, das ist ja dann kein Garantieschein. Das darf man dann schon nochmal so ein bisschen, nicht zu ausführlich, aber, wenn da Platz ist. Damit mal der Blick auf die gesamte Schwangerschaft fällt und auch das Umfeld, der Alltag und was alles einen Einfluss auf die Schwangerschaft haben kann im positiven Sinne. [G]

6.3.4 Falschinformationen

Drei Passagen bzw. Formulierungen in der Langbroschüre wurden von einzelnen Experten als Falschinformationen deklariert.

Zum einen empfand ein Gynäkologe die Formulierung, dass ein unauffälliges Testergebnis des NIPT eine Fruchtwasseruntersuchung nicht mehr nötig machen würde, als falsch.

Weil hier wird ja geschrieben, auf Seite Elf, bei einem unauffälligen Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung mehr nötig. (...) Das glaube ich nicht, dass das so stimmt. Weil wenn diese drei Trisomien abgeklärt sind, dann kann es ja sein, dass trotzdem noch was Anderes ist. Wenn jemand schon auffällig geworden ist im Ultraschall oder so. ne? Und dass man dann sagt: „Okay, jetzt haben wir das schon mal abgeklärt und jetzt brauchen wir keine Fruchtwasseruntersuchung“, das ist nicht schlüssig für mich. [G]

Die Formulierung „drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung“ war nach Meinung des Mitarbeiters einer Beratungsstelle und der einer Hebamme nicht korrekt.

So dann kommt der regelrechte Fehler: „Gesetzlich vorgeschriebene drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung.“ Das ist Unsinn. Es ist drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und einem möglichen Schwangerschaftsabbruch, aber nicht zwischen Testergebnis und Entscheidung. Die Entscheidung kann auch nach drei Wochen fallen oder so, ja. Die ist auch nicht an die Zwölf-Wochen-Frist gebunden, weil wir hier von einer, hier kommen wir in den Bereich der Zumutbarkeitsregelung, und darum ist es auch so dramatisch, dass wir hier in dem Bereich der Spätabtreibungen kommen. Die Abtreibungen nach diesem Test müssen nicht in der Frist der zwölf Wochen erfolgen, sondern sie können auch noch weit darüber hinaus, im Grunde genommen bis zu Geburt erfolgen, wenn die Frau irgendwann zu dem Ergebnis kommt: „Die Fortführung der Schwangerschaft ist für mich eine nicht zu bewältigende Hürde, die auf andere Weise nicht geregelt werden kann als durch einen Schwangerschaftsabbruch.“ Dann hat sie also sehr wohl, im Grunde genommen, bis zum Einsetzen der Wehen das Recht auf einen Schwangerschaftsabbruch. [B]

Ich bin der Meinung, dass man bis zum Ende der Schwangerschaft entscheiden kann, wenn Auffälligkeiten bei den Kindern sind. Weil ja auch, wenn der Test, wenn dieser NIPT gemacht wird und ich dann noch erst die Fruchtwasserpunktion mache, das dauert ja alles. Und ich finde drei Tage, um sich zu entscheiden, finde ich definitiv viel zu wenig. [H]

Zwei Vertreter von Schwangerschaftsberatungsstellen wiesen auf Fehler hinsichtlich der Beratungsform von schwangeren Frauen hin.

Ja, also ich habe mich gefragt, welche Schwangerenberatungsstelle, darum geht es ja hier auf Seite fünf unten, tatsächlich schriftliche Beratung macht? Also wir beraten persönlich oder auch telefonisch oder die Leute schreiben uns eine E-Mail und wir, wenn es nicht anders geht, weil sie zum Beispiel es zu weit hierher hat oder andere Gründe, sie sehr anonym bleiben möchte, dann auch per E-Mail. Aber heutzutage schreibt doch keiner mehr einen Brief. Und man schreibt dann wieder einen Brief zurück und das als Beratungsangebot. Ich weiß es nicht, ob es noch Kolleginnen gibt in anderen Stellen, die das tun. Also ich finde das fehlt eher Online. [B]

Dann sind hier auch bestimmte Angaben nicht richtig. Und zwar steht hier „Sie werden dort persönlich, schriftlich“, also „eine weitere Beratung zum Beispiel in einer Schwangerenberatungsstelle kann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten.“ Zu so einem konkreten Fall würden wir uns hüten, dies schriftlich oder telefonisch zu machen. Wenn es um eine PND geht, also eine, um eine Beratung im Kontext PND, dann wird dies immer persönlich erfolgen. Und das nicht einmal oder zweimal, sondern in der Regel dreimal. Und die Frauen werden ja, oder die Paare werden ja dann auch zu uns geschickt, um zu schauen, wie werden sie, wie werden sie mit der Entscheidung leben, für, gegen das Kind? Was hat es für Konsequenzen, für Folgen? [B]

6.3.5 Verständlichkeit

Die Langbroschüre wird im Allgemeinen als gut verständlich bewertet. Prinzipiell werden keine Verständnisprobleme vermutet.

Ich finde es [die Verständlichkeit] super. Ich finde es ganz toll, ich finde es echt gut. [G]

Dennoch könne die Broschüre aufgrund des Umfangs einigen Personen mit eher eingeschränkter Lesekompetenz eventuell Probleme bereiten.

Da es eben viele Fließtexte sind, würde ich sagen, ist das wirklich nicht für alle Sozialschichten eine praktikable Broschüre. Also von der Sprache her grundsätzlich schon, aber ich glaube, dass einfach manche Schwangere, die sonst einfach nicht so viel lesen oder vielleicht auch Sprachprobleme haben oder so, dass denen das einfach zu viel ist. [H]

Ein Experte äußerte Kritik zum Aufbau der Langbroschüre. Er empfand den Aufbau als nicht schlüssig.

Manchmal ist es nicht schlüssig. „Vorgeburtliche Untersuchung ja oder nein?“ Wenn diese Broschüre heißt „nicht-invasiver Pränataltest NIPT“ [...] dann müsste man im Grunde genommen damit anfangen, was bedeutet überhaupt NIPT? Man müsste erst mal damit anfangen und dann würde man also sagen, das sind die Stärken und was er herausfindet in der so-und-so-vielten Woche, sind die drei Formen der Trisomie. Und dann könnte man darauf aufbauen, Punkt für Punkt für Punkt. So wurschtelt man sich im Grunde genommen durch und irgendwann sagt man „vorgeburtliche Untersuchungen, kommt ein NIPT für Sie infrage?“ Weiß ich ja gar nicht, was ist ein NIPT überhaupt, ja? Und dann könnte man im Anschluss könnte man dann, könnte man darüber aufklären, was sind Trisomien, also als Fazit. [B]

6.3.6 Beschreibung der Trisomien

Die Beschreibung der Trisomien wird als ausreichend und angemessen formuliert erachtet.

Genau, aber ich finde gut, dass die Trisomien kurz erklärt werden und dass man auch weiß, was ist lebensfähig, was nicht, wie lange ungefähr. Das fand ich total gut, dass man eine Idee kriegt, was heißt es. Und das überhaupt erwähnt wird, dass die auch geboren werden dürfen und gerade Trisomie 13 und 18 und auch eine Weile leben können. Weil es auch impliziert, dass man sich als Eltern auch dafür entscheiden kann. [H]

Ja, hier ist das nochmal schön erklärt, Down-Syndrom und die anderen. Genau, und auch, das ist, glaube ich, ganz, ganz wichtig für die Patienten, dass die Lebenserwartungen hier drinstehen. [G]

Das fand ich echt gut beschrieben. [B]

6.3.6.1 Darstellung der Häufigkeiten

Die Illustration auf Seite 8 wird als sehr hilfreich und verständlich beurteilt, ebenso wie die Tabelle auf Seite 9. Einige der Experten gaben spontan an, dass sie diese Illustrationen selbst nutzen würden, um Frauen/Paaren die angesprochene Thematik zu erklären.

Ah ja, ja finde ich ganz gut. Das ist eine Erleichterung. [H]

Also die Übersicht mit den grünen Punkten fand ich gut. Finde ich sehr anschaulich. Finde auch die Auflistungen, also die Tabelle finde ich gut. [H]

Fand ich ganz toll, mit den Pünktchen, wie kriegt man ein Gefühl: Was ist jetzt viel, was ist wenig? Was ist fünfzig von zehntausend? [G]

Das ist, glaube ich, eine ziemlich große Hilfe. [B]

Ja, ich finde solche Tabellen, solche Grafiken, die sind immer einfacher [H]

Zwei Gynäkologen äußerten Verbesserungsvorschläge. Einer von Ihnen würde es begrüßen, wenn die Einheit von 10.000 in 1.000 geändert werden sollte.

Ich finde bloß die Einheit zu hoch, zehntausend Frauen ist zu unübersichtlich [...] Na, ich würde lieber tausend Frauen oder so nehmen, aber 52 Frauen von zehntausend kann man sich wieder nicht vorstellen. [G]

Der zweite Vorschlag lautete, eine Quellenangabe hinzuzufügen, woher die in der Darstellung genutzten Häufigkeiten stammen.

Also es fehlt wirklich ein Index sozusagen, ne, wo das herkommt, diese Untersuchung. Und wie gesagt, diese Spezifikation, sind das diagnostizierte acht von zehntausend? Oder eben einer von Tausend wäre ja 25 bis 29 Jahre, wenn man das runterrechnet. Das sind eher, glaube ich, Diagnostizierte als Geborene. Also das ist mir gleich aufgefallen. Ne? Und auch, wer hat diese Untersuchung gemacht? [G]

Weiterhin wird gewünscht, eher Prozente als absolute Zahlen darzustellen.

Hätte ich mir auch Prozente dazu gewünscht. [...] Wenn was unter ein Prozent ist, dann ist eigentlich jedem klar, dass ist ja ziemlich selten.[...] Ich glaube, wenn man liest, „bei etwa zwei bis sechs von hundert Schwangeren“, dann fangen viele im Kopf schon wieder an zu überlegen: Okay wie viel sind es denn dann? [H]

6.3.7 Beschreibung der Tests

Die Beschreibung der Tests wird als korrekt empfunden.

Ja, es wird korrekt beschrieben. [H]

Ich glaube ich fand das gelungen [...] [B]

War okay soweit. [G]

Vereinzelt wurden Verbesserungsvorschläge hinsichtlich einer besseren Verständlichkeit der Zuverlässigkeit des NIPT geäußert. So würde die Verständlichkeit durch Angabe von Prozenten an einigen Stellen erleichtert werden.

Genau, dann hätte ich es gut gefunden auf Seite zwölf. Da geht es ja darum, was bedeutet das Ergebnis des NIPT? Das ist ja schon ziemlich wichtig. Und da hätte ich es gut gefunden, wenn man Prozentangaben dazu schreibt. Also bei zum Beispiel „der Test ist unauffällig, das Ergebnis ist sehr zuverlässig, dann kann es sehr unwahrscheinlich sein, dass das Kind eine Trisomie hat. Es sind keine weiteren Untersuchungen nötig.“ [B]

Für den Großteil der Experten ist die Abbildung der Zuverlässigkeit verständlich, die meisten müssen die Abbildung allerdings in Ruhe ansehen. Der Großteil bezweifelt, dass die Abbildung von Frauen/Paaren verstanden werden würde.

Na gut, das finde ich tatsächlich recht anschaulich sogar. Dass man halt sozusagen erklärt, was bedeutet das dann eben. Aber wiederum halt auf die verschiedenen Altersgruppen bezogen und/ Ja, also genau, also ich finde es verständlich, jetzt im Sinne von den Wahrscheinlichkeiten. [H]

Es war nicht so, dass ich direkt beim Lesen innerhalb von einer Sekunde den AHA Effekt hatte, sondern ich habe das wirklich in Ruhe gelesen und habe mich genau das auch gefragt, ob das alle verstehen? [H]

Also das, genau. Falsch negativ und falsch positiv wird für den Patienten nicht nachvollziehbar sein. Das war auch die Seite, wo ich dachte, da steigt so manch einer aus. Das musste ich auch dreimal vor und zurück lesen und ich weiß nun, was falsch negative und falsch positive Ergebnisse sind. Aber da denke ich auch, da steigt der Patient aus. Das ist für einen Mediziner toll erklärt, also so schön, dass das mal versucht jemand zu erklären für Laien, aber das ist, glaube ich, zu viel verlangt. [G]

Also mir ist aufgefallen, hinten war eins, da bin ich so darüber gestolpert. Das fand ich schwer nachzuvollziehen oder das fand ich irgendwie eher irreführend, dieses Beispiel mit der [...]. Genau, Seite 15, die Zuverlässigkeit, das fand ich ziemlich kompliziert und da musste sogar ich irgendwie überlegen und dann und „was sagt mir das eigentlich aus?“, [B]

Ich würde sagen, für die meisten Nutzer ist das zu kompliziert. [B]

Jeweils ein Gynäkologe und eine Hebamme äußerten Vorschläge, wie die Darstellung der Zuverlässigkeit der NIPT vereinfacht werden könnte.

Es gibt ja Säulen- und Kreisdiagramme, ganz banal. Und dann könnte man das auch im Kreisdiagramm nachstellen, von bis, Kuchendiagramm heißt es auch. Macht manchmal optisch ein bisschen her und sieht man, ohne die Zahl lesen zu müssen, wo bewege ich mich. [G]

Also ich glaube, wenn man dann erst überlegen muss und rechnen muss, okay, dann wie viele Frauen müssten dann getestet werden, damit es dann sich so und so verteilt, auf die zehntausend bezogen. Ich glaube, dass man das liest, aber dass das nicht unbedingt alle so verstehen, wie es eigentlich gemeint ist. Fände ich ein Bild einfacher, anschaulicher. [H]

Ein Gynäkologe war der Meinung, dass der Abschnitt über die Zuverlässigkeit des NIPT insgesamt deutlich reduziert werden sollte.

Ich würde es ganz stark reduzieren. Ich würde tatsächlich ein oder zwei Sätze schreiben, falsch positive, das nur einfach nochmal rausarbeiten, falsch positive Ergebnisse. Oder steht ja hier auch mehrfach beschrieben, wenn es ein auffälliger Test ist, kann es trotzdem sein, dass ihr Kind gesund ist, und aus einem auffälligen NIPT erfolgt noch nichts. Sondern es stellt lediglich einen Filter dar, um weitere diagnostische Maßnahmen einzuleiten und damit sicherzustellen oder die Aussagekraft für die Gesundheit des Kindes zu erhöhen. [G]

6.3.8 Layout

Das Layout der Broschüre gefällt, insbesondere die handliche Größe. Auch der Umfang und die Länge werden als passend befunden.

Nein, das ist schon gut so. Auch in dieser Größe. [...] Das Format ist gut. [H]

Ich finde, das ist in Ordnung. Passt gut in die Tasche, ist nicht DIN A4, also können die gut wegstecken. [G]

Wenn sich jemand dafür interessiert, dann ist das nicht zu viel und nicht zu wenig. [G]

Besser als das gibt es nicht. Also find ich das ganz gut. Ist leicht, praktisch und kann man einfach hie rein und als Info haben und auch verschenken vielleicht. [H]

Das ist überschaubar. Also ich konnte es wirklich auf einmal mir durchlesen und hatte nicht das Gefühl, dass es mich überfordert. [H]

Ich finde eine Broschüre kann ruhig den Auftrag haben, auch ein bisschen ausführlicher zu informieren. [B]

Vom Umfang her finde ich es auch okay. [B]

6.3.8.1 Bilder

Einige empfinden die Art der Zeichnungen als störend, für die anderen ist es in Ordnung. Dass Grafiken fehlen, wird nicht erwähnt. Nur ein Experte wünscht sich eine Grafik auf den Seiten 6 und/oder 7, um die Textlastigkeit aufzulockern.

Dadurch, dass man praktisch mit gezeichneten Figuren arbeitet, ist das relativ neutral gehalten. Und ich finde auch da jetzt Fotos von glücklichen oder von Down-Kindern völlig unangemessen. [G]

Ja, das ist im Prinzip das gleiche. Dass man aufpassen muss, dass es eben nicht zu so einem Bilderbuch und es damit eben so ein bisschen runterreduziert, so für den Intellekt, so. [H]

6.3.9 Nützlichkeit

Die Langbrochure wird größtenteils als sehr nützlich für Gespräch in der Praxis bzw. der entsprechenden Einrichtung gesehen. Die Tatsache, dass die Langbrochure von Frauen/Paaren mit nach Hause genommen werden kann, um dort noch einmal in Ruhe relevante Informationen durchzulesen, gefällt besonders. Die Langbrochure sollte zusammen mit der Kurzbrochure an Frauen/Paare gegeben, sobald die Schwangerschaft festgestellt wird.

Wir würden es hier auslegen und wenn mich Klientinnen tatsächlich auf pränataldiagnostische Entscheidungen ansprechen oder ich im Gespräch, das sozusagen herausfinde, dass das ein Thema ist, dann würde ich es ihnen auch direkt geben. [B]

Ja, hundert Prozent. ([G], auf die Frage, ob sie die Langbrochure an Frauen weitergeben würde)

Genau aus den Gründen, finde ich, kann man das machen. Weil sie eben so ergebnisoffen das auch darstellt. [H]

Weil es doch viele Informationen // gibt, die man eben in Ruhe zu Hause nochmal nachlesen kann und so. Das finde ich gut. [G]

Ich hätte am liebsten zehn Stück mitgenommen, sowohl von dem kleinen als auch von dem anderen. [G]

Ist ganz einfach, also ich finde, das kann auch meine Arbeit erleichtern. Statt die ganze Zeit zu erklären und so, wenn ich so eine Broschüre habe, dann kann ich mit Bildern und Diagrammen und Illustrationen auch alles erklären. [H]

Die Angabe von Beratungsstellen auf Seite 17 wird als nützlich und korrekt platziert bewertet.

Das fand ich gut, dass da Hilfsorganisationen schon mal aufgelistet waren und dass das neutral dargestellt wurde, das Leben mit Down-Syndrom. [G]

Sicherlich sind das hier die richtigen Anlaufstellen, die beschrieben werden. [B]

Das ist ein ganz wichtiger Abschnitt natürlich, der ja auch in der Debatte eine große Rolle spielte. (...) Ja, dass man dann am Ende auf die Frühförderstellen und so weiter hingewiesen wird, das ist richtig, dass so ein bisschen erklärt wird, ja. [B]

Und auch, dass die ganzen Förderstellen aufgelistet sind. Dass man da auch einfach weiß, da gibt es ganz viele Anlaufstellen, finde ich auch gut. [H]

6.3.10 Übergabe

Die Mehrheit der Experten wünscht sich eine ausgedruckte Broschüre, um sie im Gespräch einsetzen zu können. Zusätzlich könnten die Informationen auch auf einer Webseite oder App abrufbar sein. Die Langbroschüre würden Sie gemeinsam mit der Kurzbroschüre an Frauen/ Paare geben.

6.3.11 Leben mit einem Kind mit Trisomie 21

Insgesamt wird der Abschnitt positiv bewertet. Besonders hervorgehoben wird die Tatsache, dass der Text nicht unnötig beschönigt. Die Formulierungen in diesem Textabschnitt werden nicht als unangemessen empfunden.

Dass die sehr unterschiedlich sein können, dass die Eltern unterschiedlich damit umgehen können, ne? Dass manche eben ein ganzes Leben lang Unterstützung brauchen, die meisten. Ne? Ja, Das fand ich eigentlich sehr realistisch und sehr klar auf diese kurze Art und Weise beschrieben. [G]

Aber das besondere Kind finde ich eigentlich sehr schön formuliert, ja. [G]

Ich finde das schon gut, dass das hier so beschrieben wird, dass diese Diagnose nicht automatisch für die Eltern heißt, dass sie ein schwerbehindertes Kind haben. [G]

Also nicht wertend, überhaupt nicht, das fand ich ganz gut, es wird so das komplette Thema eigentlich beleuchtet. [B]

Und ich finde die Formulierungen angemessen. [H]

Das ist mir aufgefallen, dass ich dachte okay, es ist auch so eine Tür geöffnet, dass man sagt, man muss nicht unbedingt abtreiben, sondern man kann auch mit Kindern leben. Sie haben also auch eine Lebenserwartung, sie sind nur nicht alle geistig völlig / Haben eine Lernfähigkeit und so weiter. Und auch ein Angebot mit Familien. Das finde ich gut. [H]

Negativ aufgefallen sind teilweise Formulierungen, die auf eine „Behinderung“ des Kindes abzielen.

Ich fand bei Seite sechs Trisomie 18, der Satz „sie sind geistig immer stark behindert“, ich hätte einfach zum Beispiel geschrieben, „ihre geistige Entwicklung ist stark eingeschränkt“. [H]

Ich finde das Wort Fehlbildung immer einmal schwierig. [...] [H]

7 Anhang

7.1 Leitfaden Paar-Interviews

Begrüßung des Paares, Bedankung

Ich möchte heute mit Ihnen über die Broschüre zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“ und über den kurzen Übersichtsflyer zur Pränataldiagnostik sprechen. Wir interessieren uns dafür, wie Sie persönlich diese Materialien bewerten, was besser gemacht werden könnte und ob sie diese hilfreich finden. Es geht nicht darum, Sie oder Ihr Wissen zu testen.

Organisatorisches (Audiomitschnitt, Datenschutz- und Geheimhaltungsvereinbarung. Dauer, Incentive-Auszahlung nach Ende)

Flyer zur Pränataldiagnostik

Wirkung

- Was haben Sie beim Lesen des Flyers gedacht? Wie ging es Ihnen dabei?

(Int.: Gefühle hier wichtiger als Gedanken)

- Was ist Ihrer Meinung nach das Ziel des Flyers?
- Würden Sie den Flyer lesen, wenn ihr Frauenarzt oder Frauenärztin Ihnen diesen gibt? Wenn ja, warum? Wenn nicht, warum?

Inhalte

- Nun interessiert mich, wie die Inhalte des Flyers bei Ihnen angekommen sind. Was war neu für Sie? Was haben Sie vorher noch nicht gewusst?
- Welche Informationen vermissen Sie?
- Worauf hätten Sie verzichten können? Ist etwas überflüssig, doppelt oder uninteressant?

Verständlichkeit

- Wie verständlich finden Sie die Beschreibung der einzelnen Tests?
- Welche Formulierungen finden Sie eigenartig, unklar oder nicht gut gewählt?

Abbildungen, Format und Illustration

- Wie ansprechend finden Sie die Gestaltung des Deckblatts?
- Sollten Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?
- Was halten Sie von dem Format Flyer? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja, welches?

Abschließend

- Wie soll Ihnen der Flyer zukommen, z. B. über den Arzt oder auf anderen Wegen, zum Beispiel als Website oder App?
- Zu welchem Zeitpunkt in der Schwangerschaft würden Sie sich wünschen, diesen Flyer zu bekommen?

Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“

Allgemein

Jetzt kommen wir zur Broschüre, der sogenannten Versicherteninformation. Die vorgelegte Broschüre informiert über den NIPT. Der NIPT ist eine von vielen Untersuchungen, die während der Schwangerschaft angeboten werden. Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen ihn allerdings nur, wenn ein Verdacht auf eine Trisomie abgeklärt werden soll. Dann kann der NIPT helfen, eingreifende Tests wie die Fruchtwasseruntersuchung zu vermeiden. Es kann allerdings auch Paare geben, die den Test aus ethischen oder anderen Gründen ablehnen.

Wirkung

- Wie war das für Sie, die Versicherteninformation zu lesen? Was ging Ihnen dabei durch den Kopf? (*Int.: Gefühle hier wichtiger als Gedanken*)
- Was sind für Sie die wesentlichen Aussagen, an die sie sich spontan erinnern?
- Welchen persönlichen Eindruck haben Sie von den Materialien?
- Würden Sie diese selbst für sich oder Ihre Familie nutzen? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?

Informationen

Auch bei der Broschüre interessiert mich, wie Sie die Inhalte bewerten.

- Worum geht es in dem Text?
- Was war hier neu für Sie?
- Was haben Sie vorher noch nicht gewusst?

- Was meinen Sie, fehlen hier Informationen? Was vermissen Sie?
- Worauf hätten Sie verzichten können? Ist etwas überflüssig, doppelt oder uninteressant?

Verständlichkeit

- Wie verständlich finden Sie die Broschüre?
- Welche Formulierungen finden Sie eigenartig, unklar oder nicht gut gewählt?
- Sind Ihnen Fremdwörter aufgefallen, die vielleicht nicht jeder verstehen könnte? Wenn ja, welche?

Tests

- Wie finden Sie die Beschreibung des Tests?
- In der Broschüre wird die Zuverlässigkeit des NIPT anhand von Zahlen und Grafiken beschrieben. Konnten Sie nachvollziehen, was die Zahlen bedeuten? Wünschen Sie sich eine andere Erklärung? Wie finden Sie die grafische Darstellung zur Zuverlässigkeit von NIPT auf Seite 15?
- Wird deutlich, was passiert, wenn man sich für oder gegen den Test entscheidet? Was könnte besser beschrieben werden?
- Wird ausreichend deutlich, dass die Entscheidung für oder gegen den Test für manche Paare schwierig sein kann? Was könnte besser beschrieben werden?
- Wie gut ist beschrieben, dass man sich auch gegen die Untersuchungen entscheiden kann?

Beschreibung von Trisomien

- Wie gut haben wir die einzelnen Trisomieformen beschrieben? Was können wir besser machen?
- Wie finden Sie die Darstellung der Häufigkeit von Trisomien? Hilft Ihnen die Grafik auf Seite 8 die Häufigkeit einzuordnen? Wenn nein, warum nicht?
- Wie finden Sie die Tabelle zu den Häufigkeiten von Trisomien auf Seite 9? Finden Sie diese Angaben für die Entscheidung über die Inanspruchnahme eines NIPT wichtig? Wenn nein, warum nicht?
- In der Broschüre werden die Folgen für das Familienleben kurz angesprochen, wenn man ein Kind mit einer Trisomie hat. Wie finden Sie diesen Abschnitt?

- Da die Broschüre nicht alle Fragen beantworten kann, werden am Ende weitere Informationsquellen angegeben. Fühlen Sie sich gut weitervermittelt? Würden Sie weitere Quellen ergänzen wollen? Würden Sie nach weiteren Informationen suchen/die angegebenen Quellen nutzen?

Gliederung und Lesefluss

- Wie finden Sie die Einleitung am Anfang der Broschüre? Würden Sie nach Lesen der Einleitung auch die restliche Broschüre lesen oder eher nicht? Wenn nein, warum nicht?
- In der Einleitung gibt es eine Art Inhaltsangabe. Konnten Sie die genannten Themen in der Broschüre wiederfinden?
- Wie finden Sie den Aufbau und die Gliederung der Broschüre?
- Hat der Text einen "roten Faden"? Wenn nicht, woran liegt das? (*Int.: z.B. Platzierungen, Reihenfolge*)
- Was denken Sie über die einzelnen Überschriften? Klingen sie interessant? Was würden Sie vielleicht anders machen?

Arzt

- Unterstützt die Broschüre das Gespräch mit dem Arzt? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Welche Fragen werden in der Broschüre nicht angesprochen, auf die Sie gern eine Antwort erhalten würden?

Abbildungen, Format, Illustrationen, Umfang

- Wie finden Sie die Gestaltung des Deckblatts?
- Wie finden Sie die Illustrationen?
- Welche Abbildungen und Grafiken sollten ergänzt werden?
- Was halten Sie von dem Format einer Broschüre? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja, welches? Gedruckt oder digital?
- Wie finden Sie den Umfang, die Länge der Broschüre?

Abschließende Bewertung

- Noch einmal abschließend: Hat die Broschüre Ihre Einstellung zur Pränataldiagnostik verändert? Wenn ja, was ist jetzt anders?
- Von wem bzw. wie würden sie am liebsten die Broschüre bekommen?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie gern die Broschüre bekommen?
- Würden Sie die Broschüre an andere Frauen oder Paare weitergeben? Wenn nein, warum nicht?

7.2 Leitfaden Experteninterviews

Einleitung

Begrüßung, Bedankung

Ich möchte heute mit Ihnen über die Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“ und über den kurzen Übersichtsflyer zur Pränataldiagnostik sprechen, die Ihnen vor einigen Tagen zugesandt wurden.

- Organisatorisches (Audiomitschnitt, Datenschutz- und Geheimhaltungsvereinbarung, Dauer, Incentive-Auszahlung nach Ende)

Flyer zur Pränataldiagnostik

Allgemein

Der Übersichtsflyer informiert über verschiedenen Möglichkeiten der Pränataldiagnostik. Ich interessiere mich dafür, wie Sie diese Materialien aus Ihrer Expertensicht bewerten, was besser gemacht werden könnte und ob Sie diese für Ihre Patienten hilfreich finden.

Inhalte

- Was halten Sie davon, dass es einen kurzen Flyer mit allgemeinen Erläuterungen zur Pränataldiagnostik und eine davon getrennte Broschüre zu NIPT gibt?
- Wie finden Sie die Beschreibung der Tests? Werden die Tests ausreichend beschrieben?
- Ist die Reihenfolge der Test korrekt dargestellt?
- Welche Informationen werden den Nutzerinnen Ihrer Meinung nach im Flyer fehlen?
- Welche Informationen sind Ihrer Meinung nach überflüssig?
- Sind aus Ihrer Sicht fehlerhafte Informationen enthalten? Wenn ja, welche sind dies?

Verständlichkeit

- Wo sehen Sie potenziell Verständnisprobleme?
- Gibt es Formulierungen oder Fremdwörter, die aus Ihrer Sicht ungünstig sind?

Abbildungen, Format und Illustration

- Wie beurteilen Sie die Gestaltung des Titelblatts?
- Was halten Sie von dem Format Flyer?
- Sollten Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?

Abschließende Bewertung

- Würden Sie den Flyer in Ihrem Alltag einsetzen und z. B. Patientinnen empfehlen?
Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie den Paaren den Flyer geben?

Versicherteninformation (Broschüre) zum „Nicht invasiven Pränataltest (NIPT)“

Allgemein

Die vorgelegte Broschüre informiert über den NIPT. Der NIPT ist eine von vielen Untersuchungen, die während der Schwangerschaft angeboten werden. Die gesetzlichen Krankenkassen bezahlen ihn allerdings nur, wenn ein Verdacht auf eine Trisomie abgeklärt werden soll. Dann kann der NIPT helfen, eingreifende Tests wie die Fruchtwasseruntersuchung zu vermeiden. Auf der anderen Seite kann es Paare geben, die den Test aus ethischen oder anderen Gründen ablehnen.

Welchen persönlichen Eindruck haben Sie von den Materialien?

Würden Sie diese zur Aufklärung von Paaren verwenden? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?

Inhalte

- Wenn Sie an die häufigsten Fragen von Schwangeren und ihren Partnern denken: Beantwortet die Broschüre diese Fragen? Wenn nicht: welche Fragen werden nicht ausreichend beantwortet?
- Welche Informationen werden den Patientinnen Ihrer Meinung nach fehlen?
- Welche Informationen sind Ihrer Meinung nach überflüssig?
- Sind aus Ihrer Sicht fehlerhafte Informationen enthalten? Wenn ja, welche?

Trisomien

- Wie finden Sie die Beschreibung der Trisomien?
- Wie finden Sie die Beschreibung zum Leben mit Trisomie-Kindern? Sind die Formulierungen angemessen gewählt?

NIPT

- Wird der NIPT und die damit in Zusammenhang stehenden ggf. weiteren Untersuchungen bzw. Vorgehensweisen korrekt beschrieben?
- Wie finden Sie die Beschreibung des möglichen Entscheidungskonflikts?

Verständlichkeit

- Wo sehen Sie potenziell Verständnisprobleme?
- Welche Formulierungen sind ungünstig oder welche Fremdwörter sollten wir nicht verwenden?

Zahlen

- In der Broschüre wird die Zuverlässigkeit des NIPT anhand von Zahlen beschrieben. Halten Sie die Zahlen für verständlich für Ihre Patientinnen? Wenn nicht, warum nicht?

Abbildungen, Format, Illustrationen, Umfang

- Wie beurteilen Sie die Gestaltung des Titelblatts?
- Wie beurteilen Sie die Illustrationen?
- Sollten weitere Abbildungen und Grafiken ergänzt werden? Wenn ja, welche?
- Wie finden sie Abbildung zur Häufigkeit von Trisomien (Seite 8)?
- Wie finden sie die Tabelle mit der Darstellung der altersabhängigen Risiken? Würden schwangere Frauen und ihre Partner die Inhalte verstehen und nutzen können?
- Wie finden Sie die Balkendiagramme zur Zuverlässigkeit des NIPT (Seite 15)? Würden Sie die Abbildung nutzen, um Schwangere zur Zuverlässigkeit von NIPT zu beraten?
- Was halten Sie von dem Format Broschüre? Würden Sie sich ein anderes Format wünschen? Wenn ja z. B. welches?
- Wie finden Sie die Länge der Broschüre?

Abschließende Bewertung

- Würden Sie die Materialien in Ihrem Alltag einsetzen und z. B. Patientinnen empfehlen? Wenn ja, warum? Wenn nein, warum nicht?
- Wie praktisch ist eine solche Broschüre für Sie im Praxisalltag?
- Wie würden Sie die Broschüre gern einsetzen: als ausgedruckte Broschüre, elektronisch als PDF oder würden Sie sie gern selber in der Praxis ausdrucken? Oder würden sie ein anderes digitales Format bevorzugen?
- Zu welchem Zeitpunkt würden Sie den Paaren die Broschüre geben?

7.3 Testmaterialien

Flyer



Herausgeber:

Stand: Oktober 2019

Fassung nicht mehr Entwurf

Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Ein Überblick



Lieber Leserin / lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und hoffen, dass es ihm gut geht. Diese Hoffnung ist berechtigt: Etwa 97 von 100 Kindern kommen gesund zur Welt.

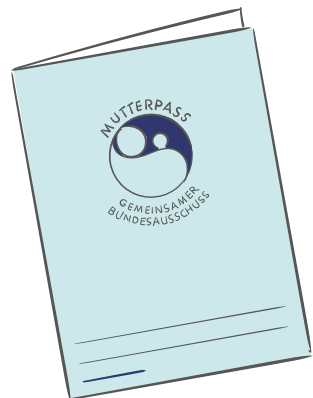
Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, ob und welche Sie in Anspruch nehmen wollen.

Einige sind Standard-Untersuchungen. Sie dienen dazu, die Entwicklung des Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. Diese Standard-Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Daneben bieten Ärztinnen und Ärzte zusätzliche Untersuchungen an, die gezielt bestimmte Fehlbildungen und Behinderungen entdecken sollen. Diese Untersuchungen bezahlen die Krankenkassen nur im Ausnahmefall, zum Beispiel wenn ein Hinweis auf eine Fehlbildung besteht.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

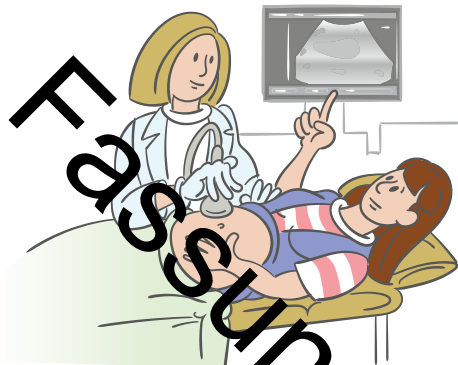


Welche Standard-Untersuchungen gibt es?

Zu den Standard-Untersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine Ultraschalluntersuchung zur Kontrolle angeboten. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen. Dann sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Die Ergebnisse der Standard-Untersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.

Welche zusätzlichen Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen zusätzliche Untersuchungen wie Ultraschall oder Bluttests an. Manche können bestimmte Krankheiten, Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen beim ungeborenen Kind finden. Dazu zählen beispielsweise das Down-Syndrom (Trisomie 21) und manche Muskel- und Stoffwechselerkrankungen.



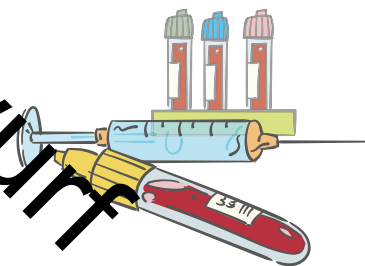
• **Ersttrimester-Screening**

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) an. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme. Beim Ersttrimester-Screening können Hinweise auf einen Herzfehler, offenen Rücken (Spina bifida) oder eine Fehlbildung der Bauchwand gefunden werden. Zudem kann das ETS die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abschätzen. Die Untersuchung wird zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird *nicht* von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.



• **Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)**

Bei diesem Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Der NIPT kann mit hoher Sicherheit bestätigen, dass ein Kind keine Trisomie hat. Wenn der Test jedoch auf eine Trisomie hinweist, ist zur sicheren Klärung noch eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. Der NIPT wird ab der 9. Schwangerschaftswoche angeboten. Er wird von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn sich zum Beispiel aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und das die Frau so stark belastet, dass sie den Hinweis abklären lassen möchte.



• **Fruchtwasseruntersuchung**

Um eine Trisomie oder bestimmte Erkrankungen sicher feststellen zu können, ist ein kleiner Eingriff nötig. Dabei wird eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser zu entnehmen. Durch das Einführen der Nadel kommt es bei etwa 2 bis 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt. Eine Fruchtwasseruntersuchung wird von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen besteht.

Seltener wird statt Fruchtwasser Gewebe vom Mutterkuchen entnommen. Diese Untersuchung wird Chorionzottenbiopsie genannt.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte.

Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Kind wissen? Welche Untersuchung kann medizinisch sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn sich herausstellt, dass das Kind eine Behinderung haben wird? Eine Antwort zu finden, ist oft nicht einfach. Schwangerschaftsberatungsstellen bieten kostenlos Unterstützung an.

Wo finde ich weitere Informationen?

- **www.familienplanung.de:** Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt. Das BZgA-Portal bietet auch eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- **www.kindergesundheit-info.de:** Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern.

Prägnanz

Nicht invasiver
Pränataltest (NIPT)

Entwurf nicht

mehr aktuell



Lieber Leserin / lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der Test ist eine Blutuntersuchung auf Trisomien. Eine Trisomie ist eine Veränderung im Erbgut des Kindes, die zu Fehlbildungen oder Beeinträchtigungen führt. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down Syndrom).

Der NIPT kann manchmal sinnvoll sein, oft ist er aber unnötig. Dieser Test ist kein Teil der allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird auch nur in bestimmten Situationen von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt: Wenn eine schwangere Frau einen Verdacht abklären lassen möchte, dass ihr Kind eine Trisomie hat.

Wichtig ist: Ob Sie den Test in Anspruch nehmen oder nicht, ist allein Ihre Entscheidung. Falls Sie den Test machen möchten, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test aufklären und die Beratung unterstützen.

Sie hat folgende Schwerpunkte:

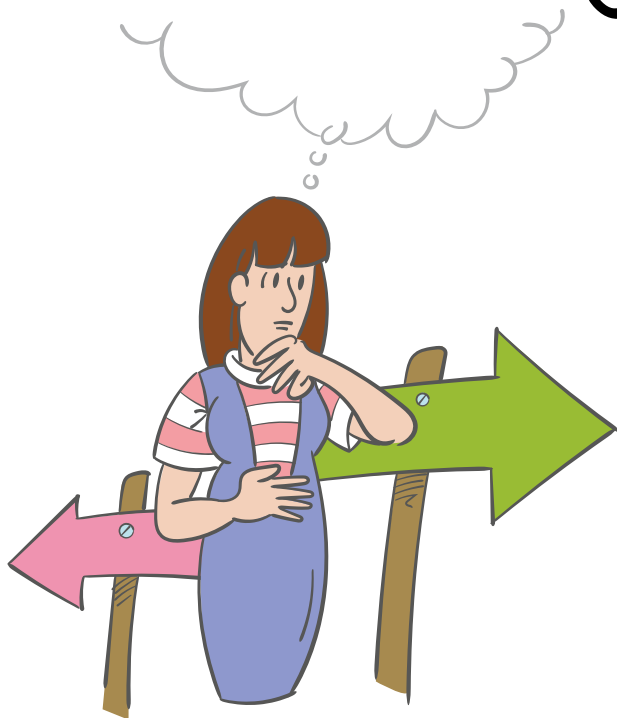
- Informationen zu Trisomien
- Informationen zum NIPT
- Bedeutung der Testergebnisse
- Unterstützung der Entscheidung

Fassung nicht mehr aktuell
Entwurf

Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen sollte.

Wenn Sie sich für einen Test interessieren, ist Ihre Ärztin oder Ihr Arzt verpflichtet, Sie umfassend aufzuklären und zu den Ergebnissen zu beraten. Wenn es um Untersuchungen am Erbgut geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die nach dem Gendiagnostikgesetz ausgebildet wurden.



Ob ein NIPT für Sie infrage kommt, hängt unter anderem davon ab,

- ob Ihre Situation für Sie so belastend ist, dass Sie weitere Untersuchungen in Anspruch nehmen möchten,
- ob Sie erfahren möchten, ob Ihr Kind eine Trisomie hat oder nicht,
- wie aussagekräftig die angebotenen Untersuchungen sind,
- was Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun würden und
- ob Sie sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen können.

Es ist wichtig, sich über diese Fragen Gedanken zu machen, bevor Sie sich für oder gegen einen Test entscheiden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird diese Fragen mit Ihnen besprechen. Trotzdem ist es manchmal nicht einfach, eine Antwort zu finden. Eine weitere Beratung, zum Beispiel in einer Schwangerschaftsberatungsstelle, kann dann helfen. Sie werden dort persönlich, schriftlich oder telefonisch beraten.



Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Je älter die Schwangere, desto häufiger sind Trisomien. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer, sind kleiner als der Durchschnitt und häufiger krank. Manche haben nur leichte geistige und körperliche Beeinträchtigungen und in vielen Bereichen fast normale Fähigkeiten. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen viel Unterstützung. Wie sich Kinder mit Down-Syndrom entwickeln, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen. Viele werden 50 Jahre und älter.

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Sie sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig immer stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Von den lebend Geborenen können etwa 15 % mindestens ein Jahr, rund 10 % auch etwa zehn Jahre alt werden.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Auch diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Diese hängen von der Art der Trisomie und dem Grad der Beeinträchtigung ab – aber auch davon, wie es gelingt, die Situation anzunehmen. Das Leben mit einem besonderen Kind kann herausfordernd sein, aber auch bereichernd und vielfältig. Wie die damit verbundenen Belastungen erlebt werden, ist sehr verschieden.

Eine Trisomie 13 und 18 führt zu einer schweren körperlichen und geistigen Behinderung, die dauerhaft umfassende Hilfe erfordert. Die meisten betroffenen Kinder haben wegen ihrer Fehlbildungen eine kurze Lebenserwartung.

Ein Down-Syndrom kann sich sehr unterschiedlich auswirken. Die meisten Menschen mit Down-Syndrom brauchen ihr ganzes Leben Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Einigen gelingt es, ein weitgehend selbstständiges Leben zu führen.

Einige Einschränkungen können durch eine frühzeitige Förderung ausgeglichen oder verbessert werden. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Neben einer umfassenden Unterstützung ist die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Viele Eltern gewöhnen sich an die Anforderungen und finden Wege, gut mit ihnen umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise:

- Frühförderstellen
- Sozialpädiatrische Zentren
- Wohnhilfen und Elternverbände
- Kinderärztinnen und Kinderärzte
- Krankenkassen
- Selbsthilfegruppen

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf 10.000 schwangere Frauen bezogen.

Diese Grafik soll diese Größenordnung veranschaulichen.

Diese grünen Punkte stehen für 10.000 schwangere Frauen.



Wie häufig sind Trisomien?

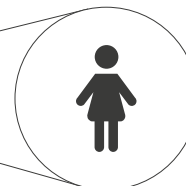
Die folgende Tabelle zeigt, dass die Häufigkeit von Trisomien mit dem Alter ansteigt: Je später eine Frau schwanger wird, desto eher kann ihr Kind eine Trisomie haben. Am häufigsten ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
über 40 Jahre	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Die Tabelle zeigt auch: die meisten älteren Schwangeren haben kein Kind mit einer Trisomie.

Beispiel:

Etwas 7% von 10.000 Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren haben ein Kind mit einem Down-Syndrom.

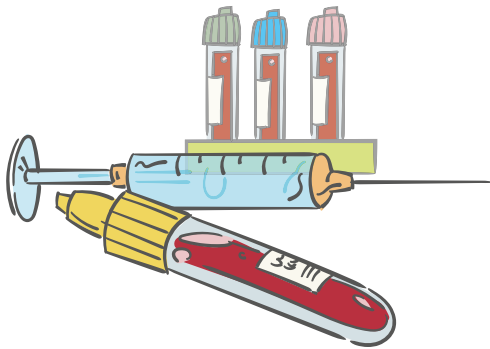


Entwurf nicht mehr aktuell
 Fassung

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich das Erbgut (die DNA) des Ungeborenen untersuchen. Da für den Test kein Eingriff nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 9. Woche so viel Erbgut des Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann. Das Testergebnis liegt innerhalb von zwei Wochen vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.



Welche Veränderungen kann ein NIPT erkennen?

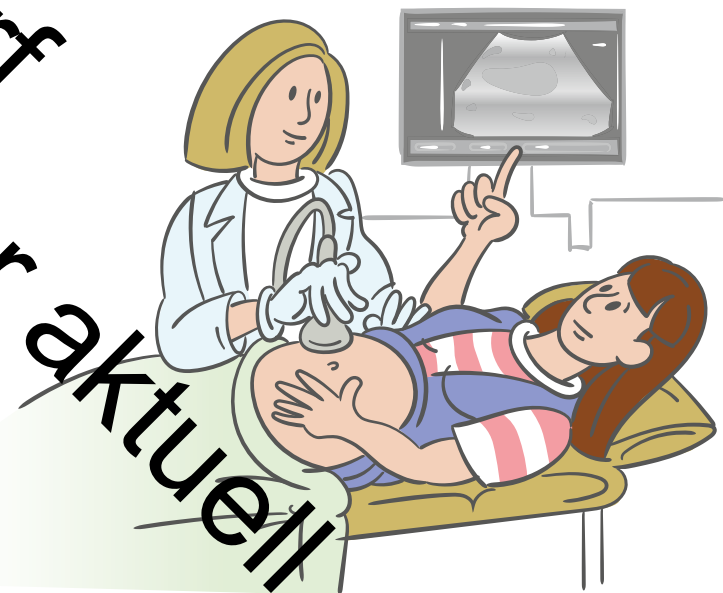
Ein NIPT kann verschiedene Veränderungen im Erbgut des Kindes erkennen. Er wird vor allem eingesetzt, wenn es einen Hinweis auf ein Down-Syndrom (Trisomie 21) oder eine Trisomie 13 oder 18 gibt. Es gibt noch viele weitere Fehlbildungen und Behinderungen, die der NIPT weder erkennen noch ausschließen kann.

Beim NIPT ist es auch möglich, sich nur bestimmte Ergebnisse mitteilen zu lassen: Zum Beispiel nur das Ergebnis zu den Trisomien 13 und 18, aber nicht zum Down-Syndrom.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Der Test ist keine Routineuntersuchung. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten, wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat und das die Frau so stark belastet, dass sie abklären lassen möchte, ob ihr Kind ein Down Syndrom oder eine Trisomie 13 oder 18 hat. Bei einem unauffälligen Testergebnis ist dann keine Fruchtwasseruntersuchung mehr nötig.

In diese Situation kann eine Frau zum Beispiel durch das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) geraten, das zwischen der 10. und 14. Woche angeboten wird. Es besteht aus einer Ultraschall- und einer Blutuntersuchung, die aber meist nur ungefähre Hinweise geben. Ein ETS kann eine Trisomie nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 200 und 300 €.



Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich.

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt der Arzt oder die Ärztin auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

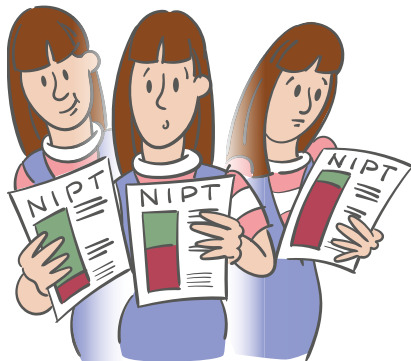
„Der Test ist unauffällig“

Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Dann ist es sehr unwahrscheinlich, dass das Kind eine Trisomie hat. Es sind keine weiteren Untersuchungen nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses Ergebnis ist ein starker Hinweis, dass das Kind eine Trisomie hat. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat.

Um sicher zu sein, ist zur Abklärung deshalb noch eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.



Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann nur durch einen Eingriff sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem Zellen des Kindes entnommen und untersucht werden. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab der 14. Woche. Das endgültige Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein vorläufiges Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- Entnahme von Gewebe am Mutterkuchen (Chorionzotten-Biopsie): möglich ab der 11. Schwangerschaftswoche. Die kindlichen Zellen werden im Labor untersucht. Das endgültige Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Auch hier ist ein Schnelltest möglich.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter lokaler Betäubung eine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass es durch das Einführen der Nadel bei etwa 2 bis 10 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt kommt. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Wenn ein NIPT auswertbar ist, ist er zwar sehr genau – allerdings nicht zu 100 %. Zwei Fehler können passieren:

- Eine Trisomie wird übersehen. Das passiert aber bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- Der NIPT ist auffällig, das Kind hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie. Das wird falscher Verdachtsbefund genannt.

Die Beispiele auf der folgenden Seite zeigen:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT-Befund unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Kind tatsächlich ein Down-Syndrom hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Deshalb ist es immer nötig, einen auffälligen NIPT-Befund weiter abklären zu lassen.



Fassung nicht mehr aktuell Entwurf

Zuverlässigkeit: Zwei Beispiele

Bei etwa 5 von 10.000 Frauen liefert der NIPT einen falschen Verdachtsbefund. Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

1 BEISPIEL: Niedrige Wahrscheinlichkeit

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich folgendes:

Bei 15 Frauen ist der Test auffällig.

5 Frauen haben kein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Ergebnis war falsch.

10 dieser Frauen haben tatsächlich ein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Testergebnis war richtig.

5 10

2 BEISPIEL: Höhere Wahrscheinlichkeit

Stellen sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **100** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich folgendes:

Bei 105 Frauen ist der Test auffällig.

5 Frauen haben kein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Ergebnis war falsch.

99 dieser Frauen haben tatsächlich ein Kind mit einem Down-Syndrom. Das Testergebnis war richtig.

5 99

Wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Häufig wird sie unter Zeitdruck getroffen, da sich viele Paare erst dann damit beschäftigen, wenn der NIPT von einer Ärztin oder einem Arzt angesprochen wird. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele Paare entscheiden sich für vorgeburtliche Tests, weil sie sichergehen möchten, dass ihr Kind keine Trisomie hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern.

Wenn eine Trisomie festgestellt wurde, kann sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen. Wegen der fortschreitenden Schwangerschaft stehen Frauen unter Druck, sich verhältnismäßig schnell zu entscheiden. Gesetzlich vorgeschrieben sind drei Tage Bedenkzeit zwischen Testergebnis und Entscheidung. Eine psychosoziale Beratung kann in dieser Situation sehr wichtig sein. Es gibt auch die Möglichkeit, sich mit Familien auszutauschen, in denen ein Kind mit Trisomie lebt. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Für andere Paare stellt sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch nicht. Sie können sich ein Leben mit einem behinderten Kind vorstellen. Deshalb entscheiden sich einige von vornherein gegen Untersuchungen auf Trisomien. Diese Entscheidung muss von den Ärztinnen und Ärzten akzeptiert werden.

Auf der anderen Seite kann ein Test helfen, sich auf die besonderen Bedürfnisse eines Kindes mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Vorgeburtliche Untersuchungen können allerdings oft nicht voraussagen, wie ausgeprägt die Beeinträchtigungen durch die Trisomie sein werden, und wie viel Unterstützung ein Kind später tatsächlich braucht.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt unterstützen. Im Gendiagnostik- und Schwangerschaftskonflikt-Gesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- **www.familienplanung.de:**

Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

- **www.kindergesundheit-info.de:**

Diese Internet-Seite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

- **www.familienratgeber.de:**

Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.



Fassung nicht Entwurf mehr aktuell

Welche Fragen haben Sie?

Die Beschäftigung mit Untersuchungen in der Schwangerschaft kann viele Fragen aufwerfen. Sie können in der Familie, mit Ärztinnen und Ärzten oder in Beratungsstellen besprochen werden. Hier können Sie Ihre Fragen notieren:



Fassung nicht mehr aktuell Entwurf

Quellen

Vorbericht

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/praenataldiagnostik

Herausgeber:

Stand: Oktober 2019

Fassung nicht Entwurf
Entwurf nicht mehr aktuell



B2 Bericht: Quantitative Nutzertestung

B2.1 Ergebnisse der quantitativen Nutzertestung

Nutzertestung Pränataldiagnostik

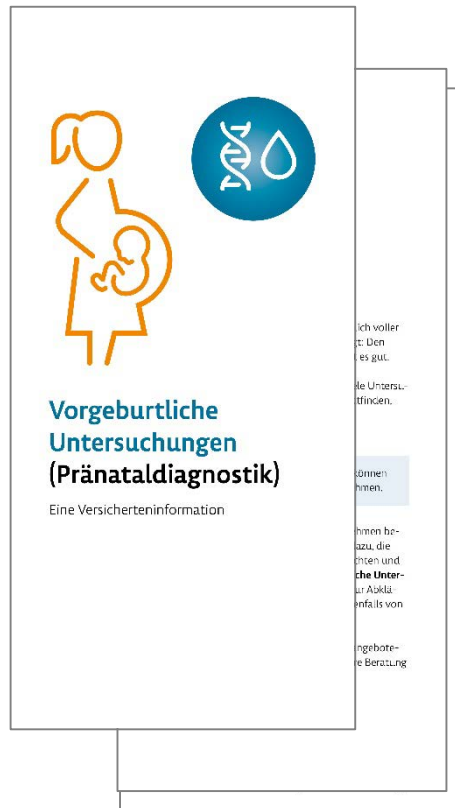
für IQWiG - Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen

Ergebnisse

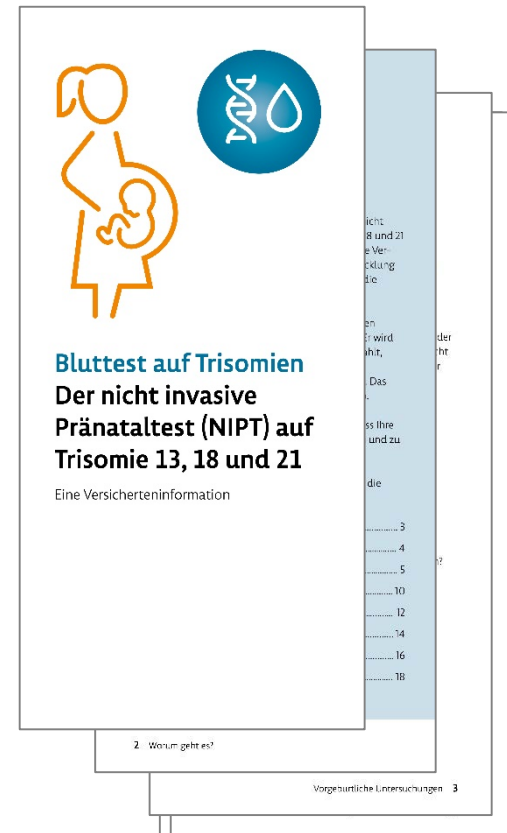
9. Oktober 2020

Erkenntnisinteresse	Nutzerbeurteilung von Informationsmaterialien zur Pränataldiagnostik
Erhebungszeitraum	9. September bis 16. September 2020
Zielgruppe	Frauen und Männer zwischen 20 und 45 Jahren mit Kinderwunsch
Erhebungsmethode	Online-Befragung (CAWI = Computer Assisted Web Interviewing)
Stichprobengröße	1.000 Personen 750 Personen haben die Broschüre bewertet 250 Personen haben die Kurzinfo und die Broschüre bewertet
Quotierung	Bildung: 50 % niedrig, 50 % mittel/hoch Geschlecht: 80 % Frauen, 20 % Männer 50 % haben bereits Kinder, 50 % nicht
Statistische Fehlertoleranz	bis $\pm 3,1$ Prozentpunkte (maximale Fehlertoleranz bei einem ermittelten Anteilswert von 50% in der Stichprobe, bezogen auf Gesamtwerte, Konfidenzintervall 95%)

Kurzinfo (8 Seiten)



Broschüre (21 Seiten)



Die Materialien wurden online über ein Broschüren-Visualisierungstool mit Umblättermöglichkeit (vor und zurück; Anzeige „Weiter“-Button zeitverzögert) und Zoomfunktion vorgenommen. Hiermit wurde ein praxisnahes Durchblättern mit einer festen Mindest-Expositionsdauer kombiniert.

Übersicht

- ▶ **Management Summary**
- ▶ **Basisfragen vor dem Lesen**
- ▶ **Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre**
- ▶ **Wissensfragen nach dem Lesen**
- ▶ **Einstellungsfragen nach dem Lesen**

► Grundlegende Beurteilung: durchweg positiv

- Die Informationsmaterialien schneidet insgesamt sehr gut ab. Jeweils 88 % der Rezipienten beurteilen die Kurzinfo sowie die längere Broschüre positiv.
- Besonders positiv fällt das Urteil zur Verständlichkeit aus: Annähernd alle Teilnehmer beurteilen die Materialien als sehr oder als eher verständlich.
- Korrespondierend zur guten Gesamtbeurteilung ist auch die Bereitschaft zur Weiterempfehlung bei den meisten Lesern vorhanden: 74 % würden die Kurzinfo weiterempfehlen und 77 % die Broschüre.
- Die Länge der Kurzinfo wird von den Meisten (83 %) als genau richtig eingeschätzt. Von den Rezipienten, denen ausschließlich die Broschüre (ohne Kurzinfo) vorgelegt wurde, schätzen fast genau so viele (81 %) die Länge der Broschüre als passend ein. Wurde vorher zusätzlich die Kurzinfo präsentiert, hat dies negative Auswirkungen auf die Beurteilung der Länge.

► Implizit neutral: Kaum Einfluss auf generelle Einstellung zu Untersuchung

- Ziel der Materialien ist es, Wissen zu vermitteln und damit eine fundierte und informierte Entscheidung für oder gegen Pränataldiagnostik zu ermöglichen. Die Materialien soll daher weder zu- noch abratend wirken, sondern ausschließlich eine Auseinandersetzung mit der Thematik anregen.
- Dem werden die Materialien gerecht: 86 % meinen, dass die Broschüre hilft, über die Vor- und Nachteile des NIPT nachzudenken.
- Die Freiwilligkeit der Untersuchung wird von der Mehrheit der Rezipienten wahrgenommen. 35 % meinen jedoch dass die Kurzinfo nahelegt alle Untersuchungen zu machen.
- Die Broschüre vermittelt bei 70 % der Lesern ein neutrales Bild des Lebens mit einem Kind mit Down-Syndrom. Nur 14 % meinen, dass die Schwierigkeit betont werden. 11 % denken demgegenüber, dass eher die positiven Seiten betont werden.

► **Implizit neutral: Kaum Einfluss auf generelle Einstellung zu Untersuchung**

- Insgesamt haben die Materialien nur geringen Einfluss auf die generelle Einstellung zu Tests auf Trisomie sowie auf deren Nutzungsabsicht. Kurzinfo und Broschüre führen jedoch eher dazu, eine vorhandene Nutzungsabsicht abzuwägen und solche Test nicht grundlegend in jeder Situation als sinnvoll zu erachten.

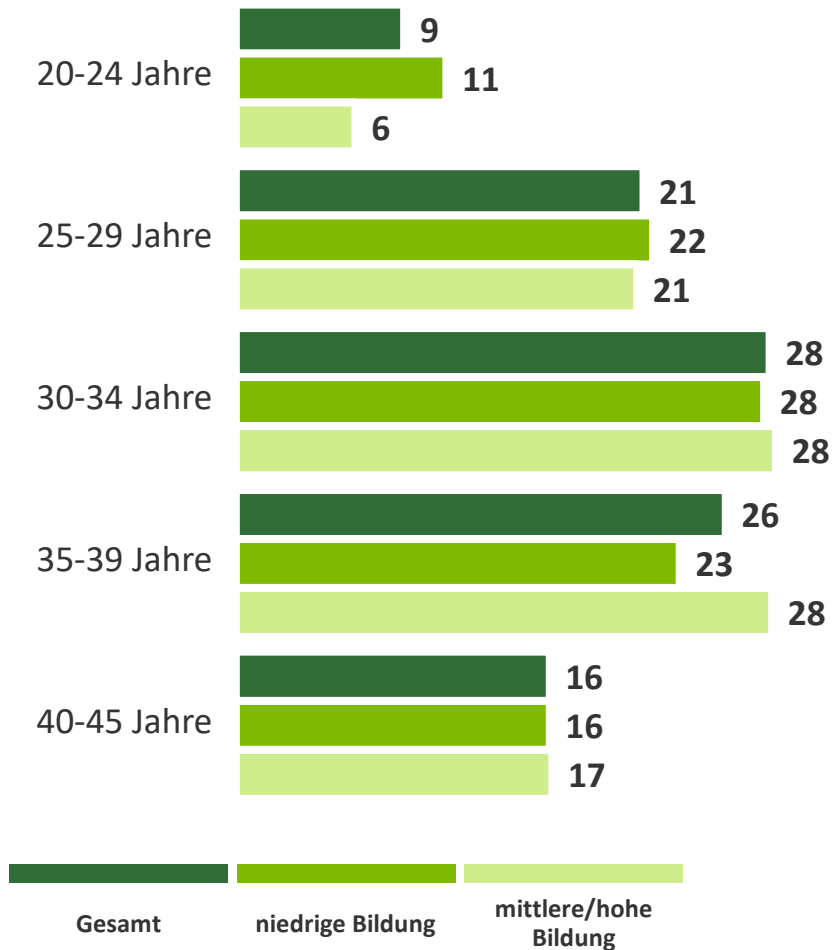
► Wissensvermittlung gelingt gut

- Die Verständlichkeit der Materialien wurde nicht nur explizit abgefragt, sondern auch implizit durch Wissensfragen nach dem Lesen erfasst. Themen waren die Art des Testverfahrens bei einem NIPT, Häufigkeit von Trisomien, die Bedeutung eines unauffälligen NIPT sowie die Zuverlässigkeit des Tests.
- Am besten gelang die Wissensvermittlung hinsichtlich der Häufigkeit von Trisomien: 81 % konnten hier die korrekte Lösung benennen. Dass es sich beim NIPT um eine Blutuntersuchung handelt, konnten 70 % nach der Beschäftigung mit den Materialien richtigerweise zuordnen. Fast ebenso Viele (68 %) wissen, dass der NIPT nur selten eine Trisomie übersieht und somit bei einem unauffälligen Testergebnis keine weiteren Untersuchungen erforderlich sind.
- Bei der Frage nach der Zuverlässigkeit des NIPT war der Schwierigkeitsgrad durch das Antwortformat (mehrere richtige Lösungen) erhöht. Dennoch waren nur sehr wenige der Ansicht, dass ein auffälliges Testergebnis immer Trisomie 21 bedeutet (9 %) bzw. dass der Test nie eine Trisomie übersieht (7 %).

- Die Materialien erfüllen Ihren Zweck der neutralen Information und können zum Einsatz empfohlen werden. Kritik wurde nur sehr wenig geäußert.
- In der Kurzbroschüre könnte ggf. noch deutlicher herausgestellt werden, dass nicht generell alle Untersuchungen für Jeden empfehlenswert sind.
- Etwa jeder Fünfte empfindet die Broschüre als zu lang wobei jedoch meist keine konkreten Inhalte als Kürzungspotenzial benannt werden. Vor Finalisierung der Materialien sollte noch einmal überprüft werden, ob ggf. Textkürzungen /Vereinfachungen innerhalb einzelner Abschnitt sinnvoll erscheinen.

Übersicht

- ▶ Management Summary
- ▶ **Strukturdaten**
- ▶ Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen
- ▶ Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo
- ▶ Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre
- ▶ Wissensfragen nach dem Lesen
- ▶ Einstellungsfragen nach dem Lesen



Befragt wurden Personen zwischen 20 und 45 Jahren mit Kinderwunsch

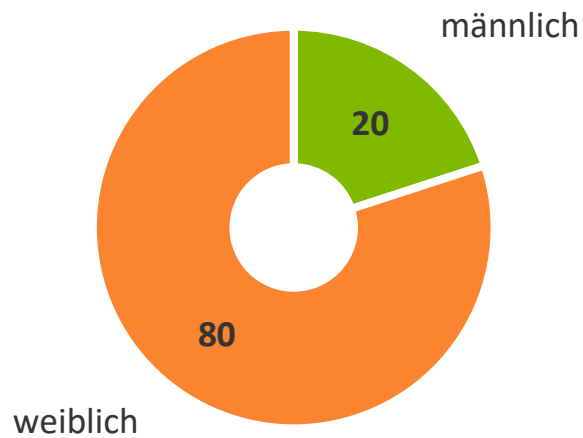
Der Altersdurchschnitt liegt bei 33,1 Jahren. Die befragten Männer sind im Durchschnitt etwas älter als die teilnehmenden Frauen (35,9 Jahre vs. 32,3 Jahre).

 33,1 Jahre

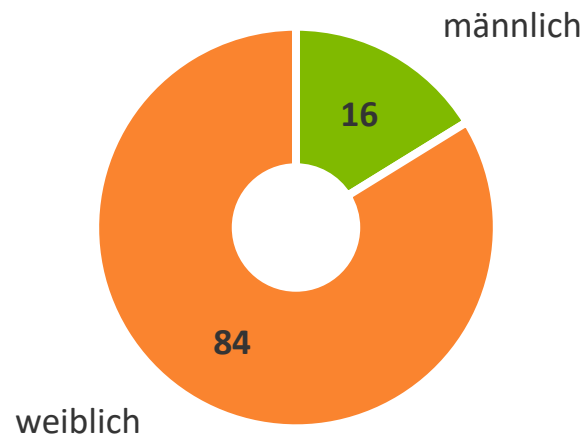
Befragte sind überwiegend weiblich

Insgesamt wurden gemäß der Zielgruppendefinition zu 80 % Frauen und zu 20 % Männer befragt. Unter den Befragten mit niedrigem Bildungsniveau ist der Frauenanteil etwas höher als unter denen mit mittlerer oder hoher Bildung.

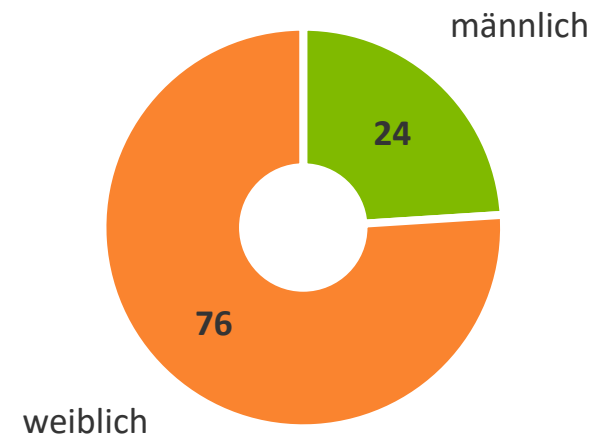
Gesamt



niedrige Bildung



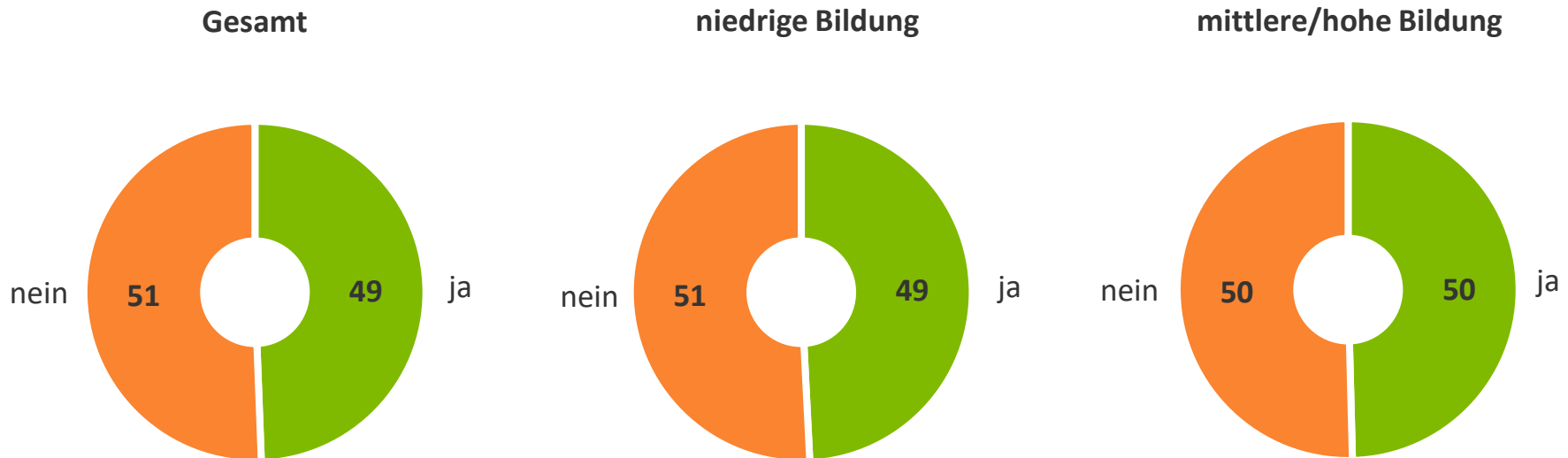
mittlere/hohe Bildung

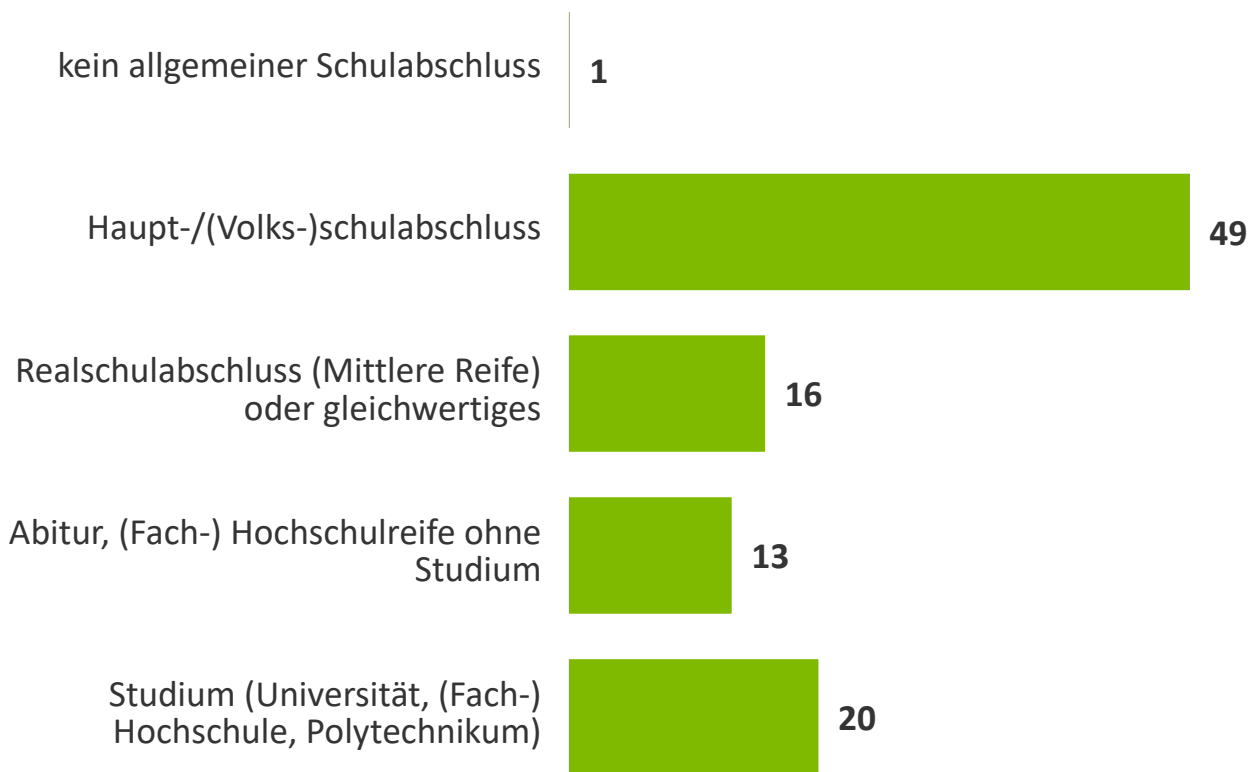


Befragte mit Kindern

Die Hälfte der Befragten hat Kinder

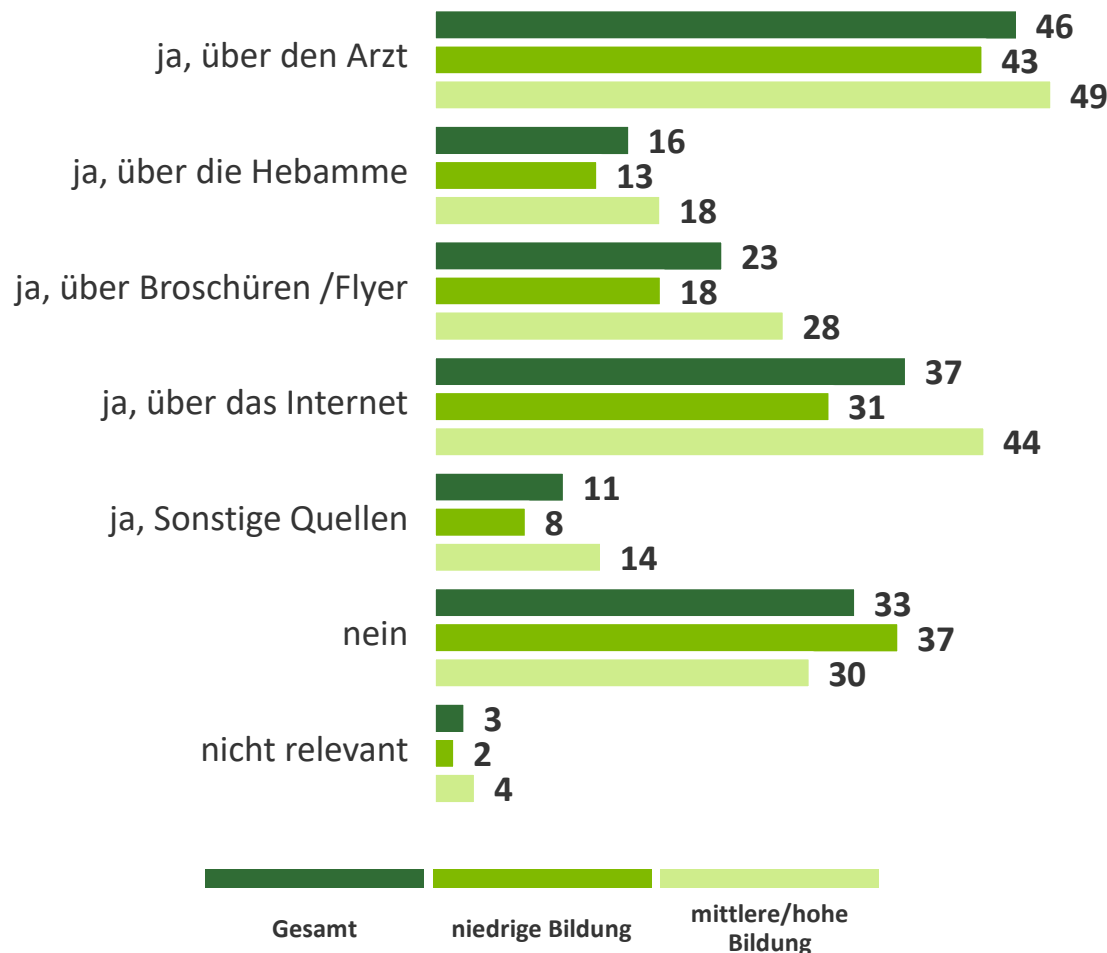
Gemäß der Zielgruppendefinition wurden je zur Hälfte Eltern sowie Personen ohne Kinder befragt.





Knapp die Hälfte der Befragten hat einen Haupt- oder Volksschulabschluss

Zusammen mit den Befragten ohne Schulabschluss bilden sie die Kategorie niedrige Bildung. Gemäß der Zielgruppendefinition gehören 50 % der Befragten zu dieser Kategorie. 16 % haben einen Realschul- oder ähnlichen Abschluss (mittlere Bildung) und ein Drittel der Befragten hat die Hochschulreife mit oder ohne Studium (hohe Bildung).

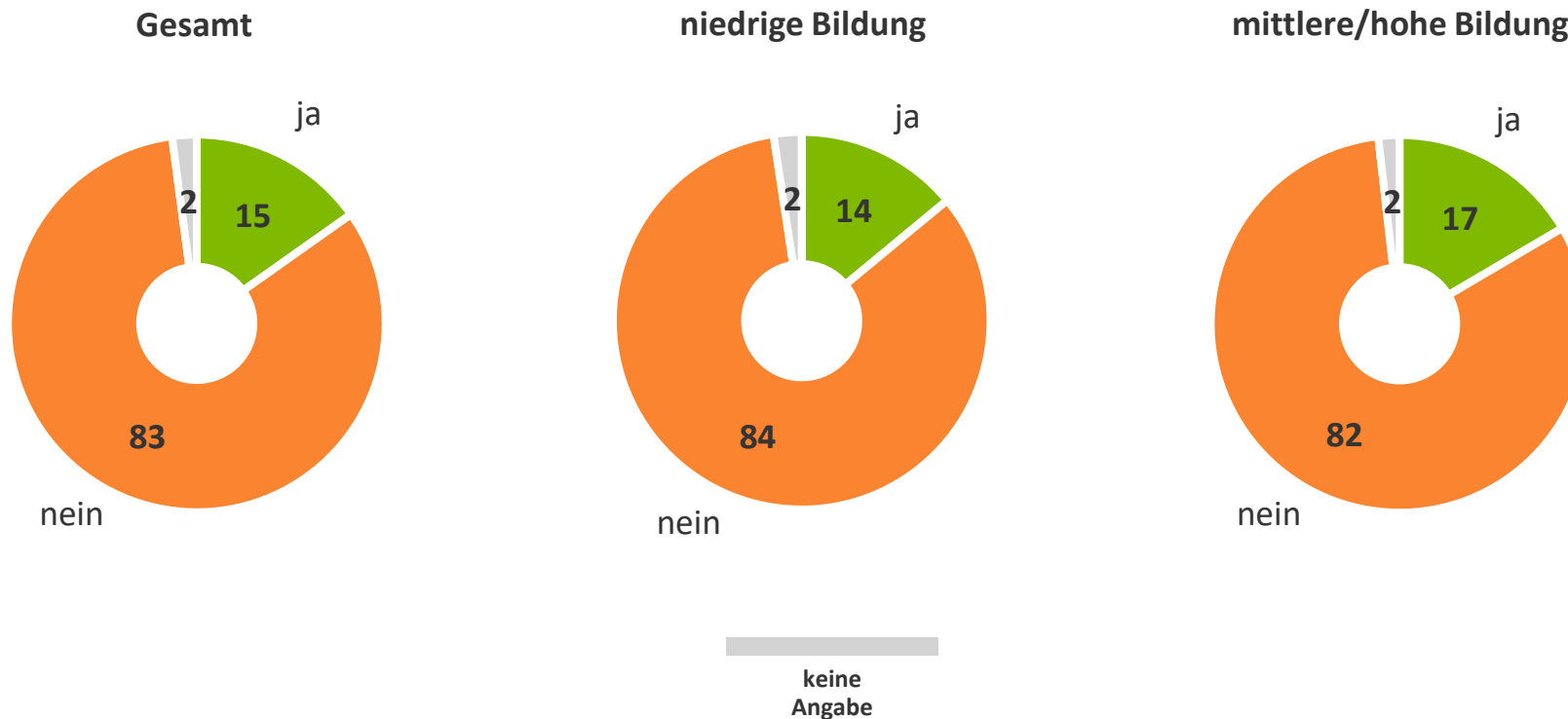


Knapp zwei Drittel der Befragten haben sich bereits über vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien informiert

Am häufigsten wird der Arzt als Informationsquelle genannt, am zweithäufigsten das Internet. Ein Drittel hat sich hingegen noch nicht informiert. Unter den Befragten mit niedrigem Bildungsniveau ist dieser Anteil etwas höher als unter den Teilnehmern mit hohem Bildungsniveau.

15 % Schwangere unter den Befragten

14 % der Frauen und 21 % der Männer geben an, dass sie bzw. ihre Partnerin momentan schwanger sind.

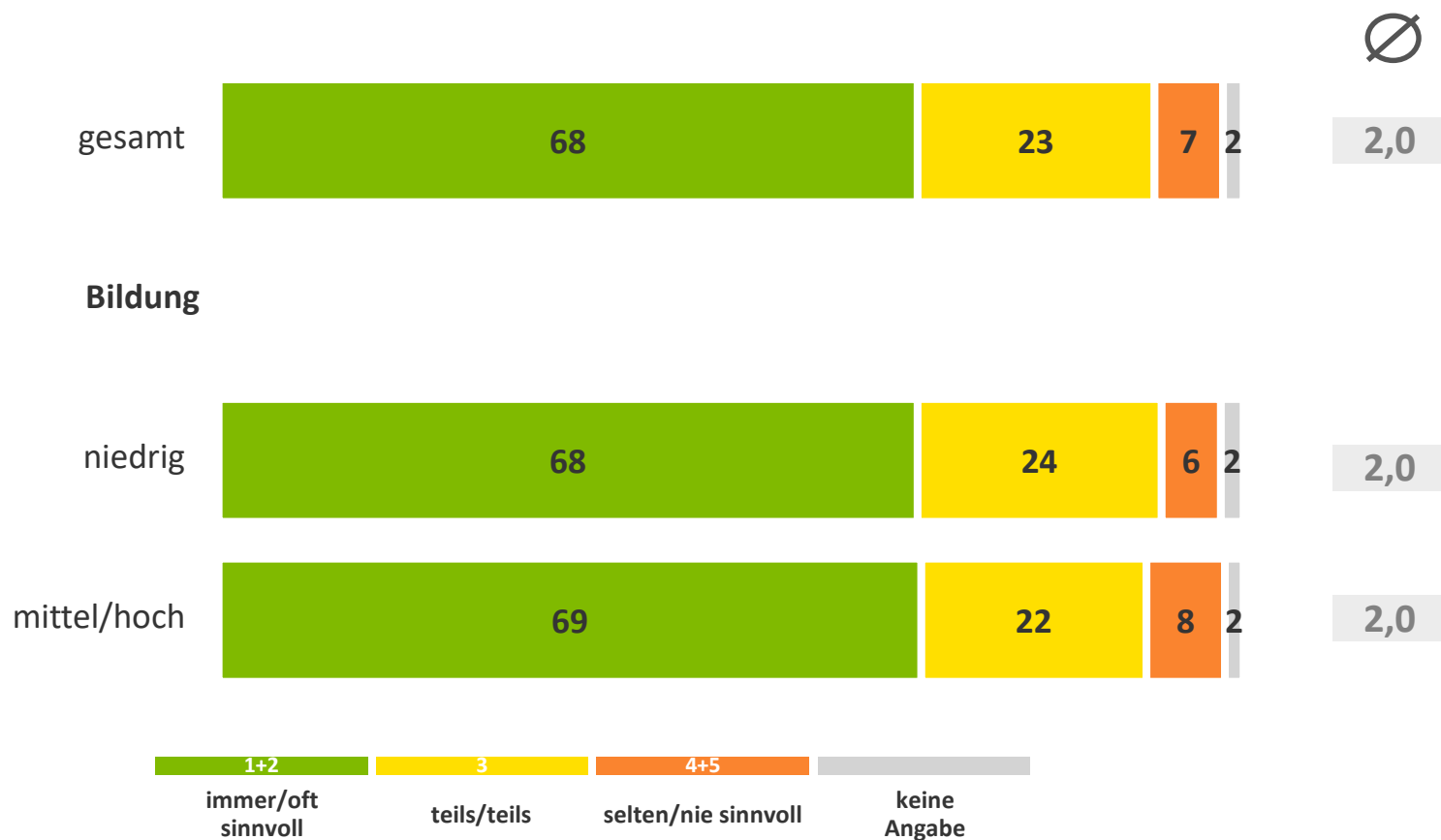


Übersicht

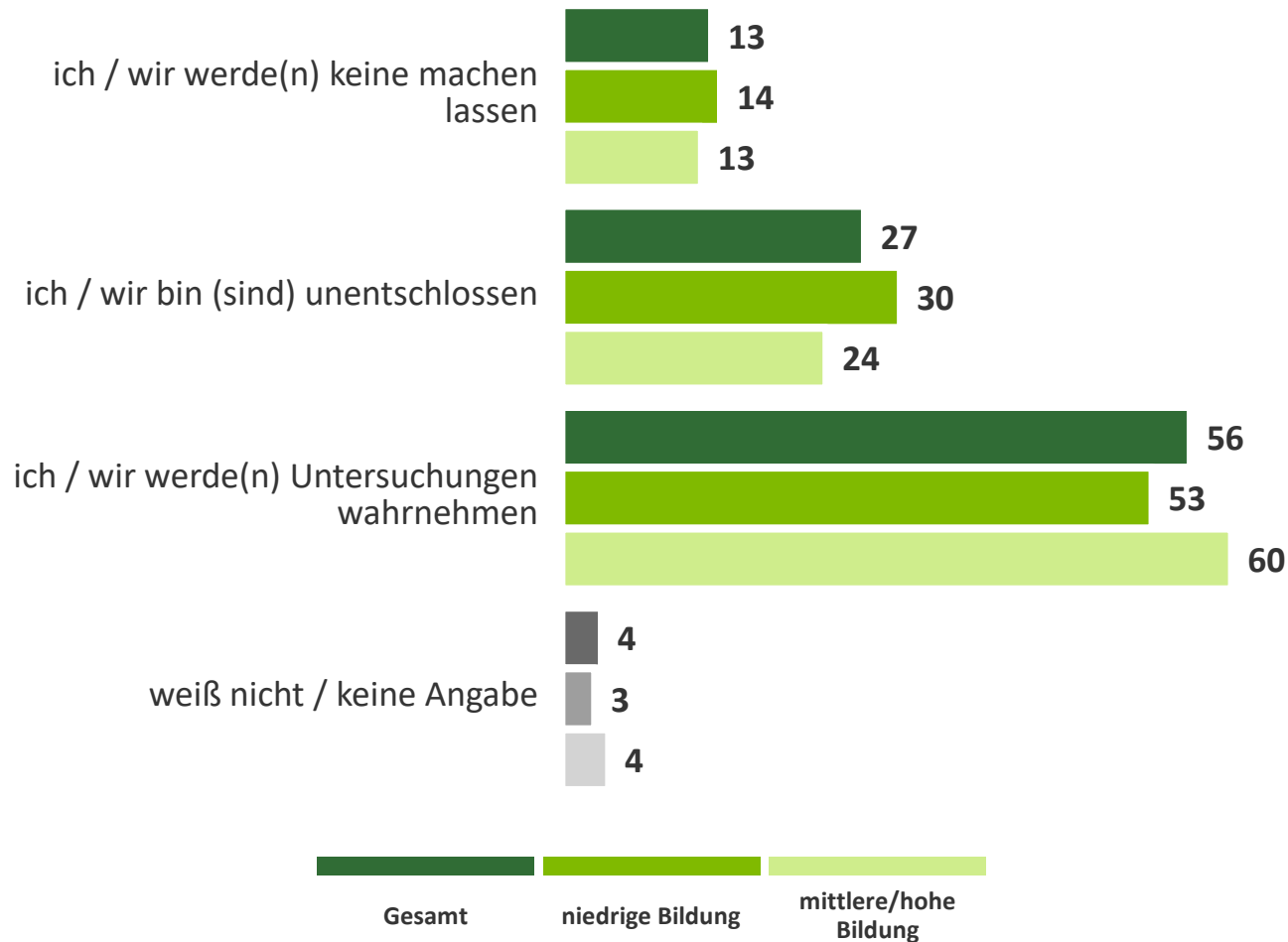
- ▶ Management Summary
- ▶ Strukturdaten
- ▶ **Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen**
- ▶ Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo
- ▶ Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre
- ▶ Wissensfragen nach dem Lesen
- ▶ Einstellungsfragen nach dem Lesen

Vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien stoßen auf wenig Ablehnung

Vor Rezeption der Informationsmaterialien halten zwei Drittel der Befragten solche Untersuchungen für immer oder oft sinnvoll. 7 % sprechen sich gegen sie aus. Hinsichtlich des Bildungsniveaus gibt es hier keine nennenswerten Unterschiede.



Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien



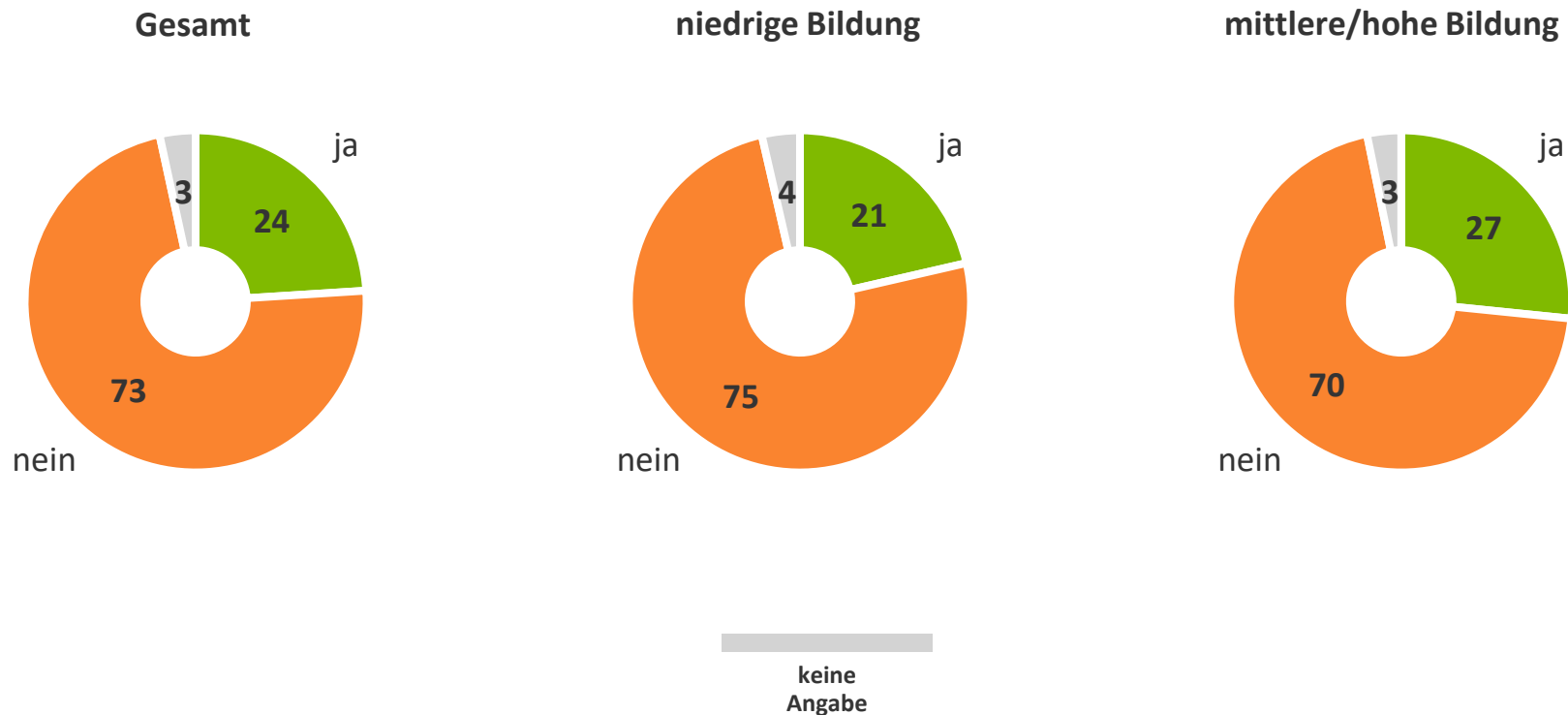
Gut jeder zweite Befragte plant, Untersuchungen wahrzunehmen

56 % geben vor Rezeption der Unterlagen an, dass sie vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen würden, wenn sie ein Kind erwarteten. 13 % werden hingegen voraussichtlich keine Untersuchung machen lassen.

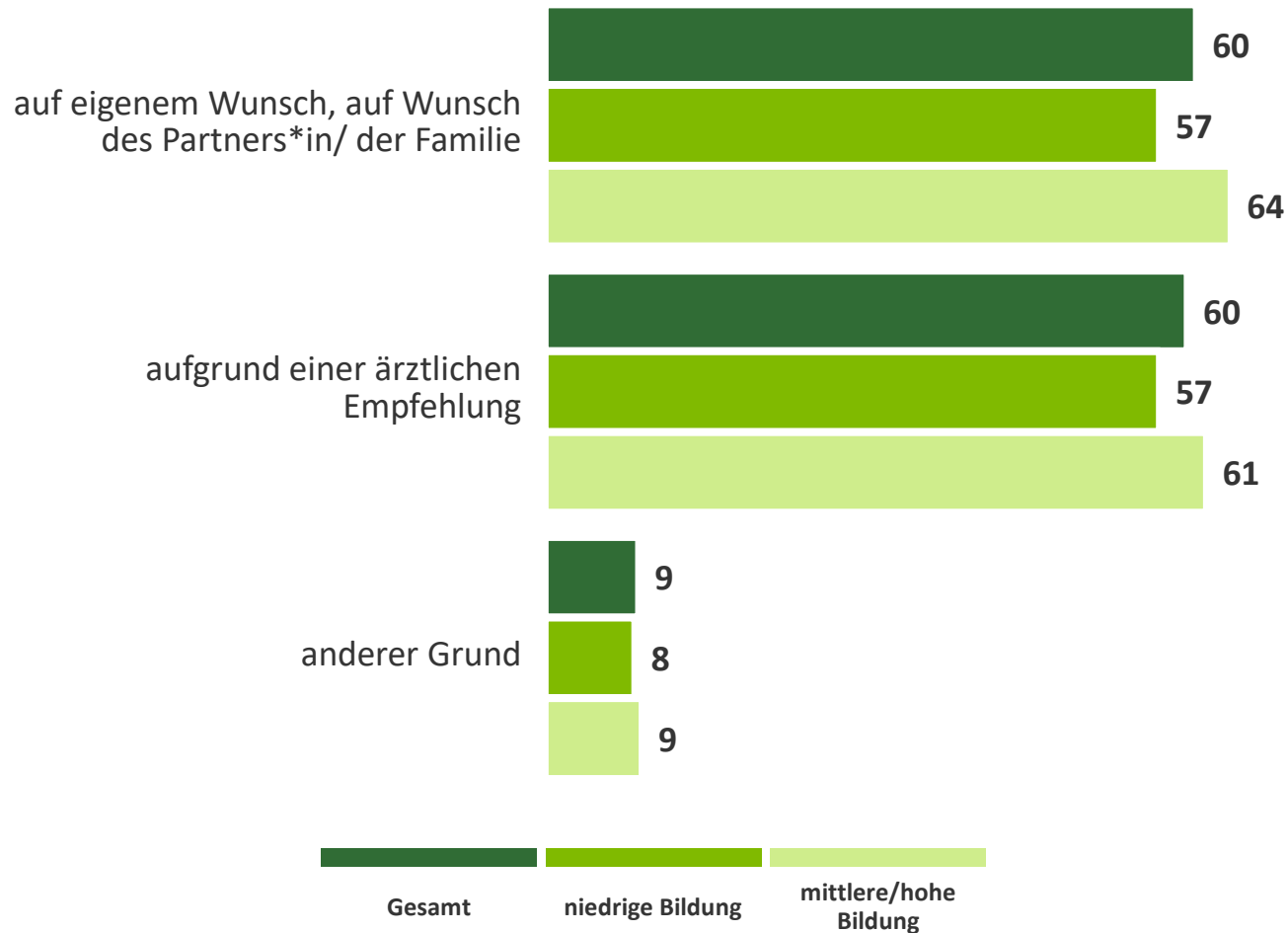
Bei Personen, die sich – ggf. aufgrund eines höheren Risikos – bereits über Untersuchungen auf Trisomien informiert haben, ist die Bereitschaft höher als bei Teilnehmern, die dies noch nicht getan haben (62 % vs. 49 %).

Auch mit dem Alter steigt die Teilnahmebereitschaft.

Bei knapp einem Viertel der Befragten wurden bereits vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien durchgeführt. Unter den Befragten mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau ist dieser Anteil höher als unter denen mit geringem Bildungsniveau.



Grund für vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien



Der eigene Wunsch oder der des Umfelds ist gleich häufig Grund wie eine ärztliche Empfehlung

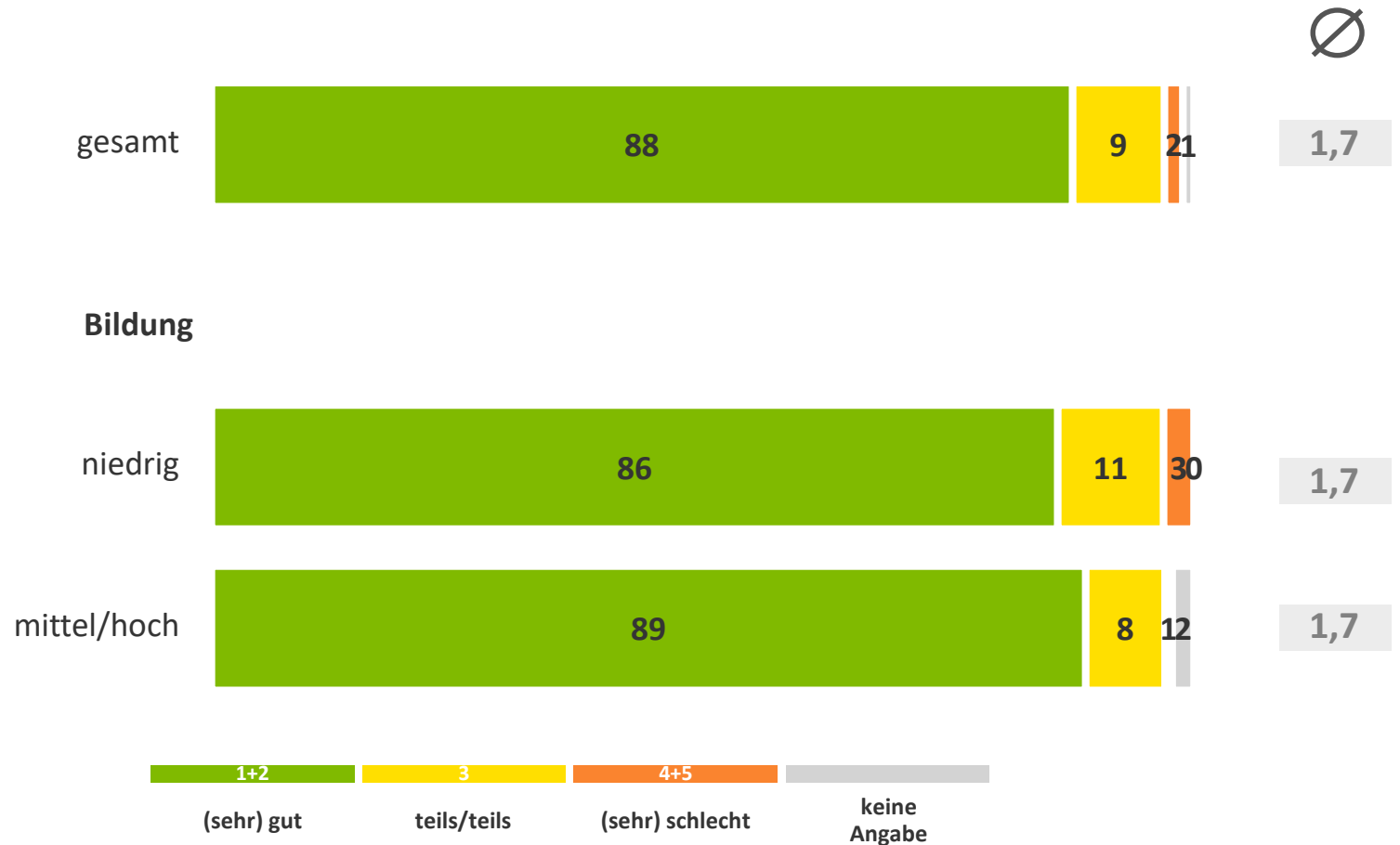
Unter den Befragten, welche bereits vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien wahrgenommen haben, geben 60 % an, dass diese auf den eigenen Wunsch bzw. den des Partners, der Partnerin oder der Familie hin durchgeführt wurden. Ebenso viele geben eine ärztliche Empfehlung als Grund an.

Übersicht

- ▶ Management Summary
- ▶ Strukturdaten
- ▶ Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo**
- ▶ Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre
- ▶ Wissensfragen nach dem Lesen
- ▶ Einstellungsfragen nach dem Lesen

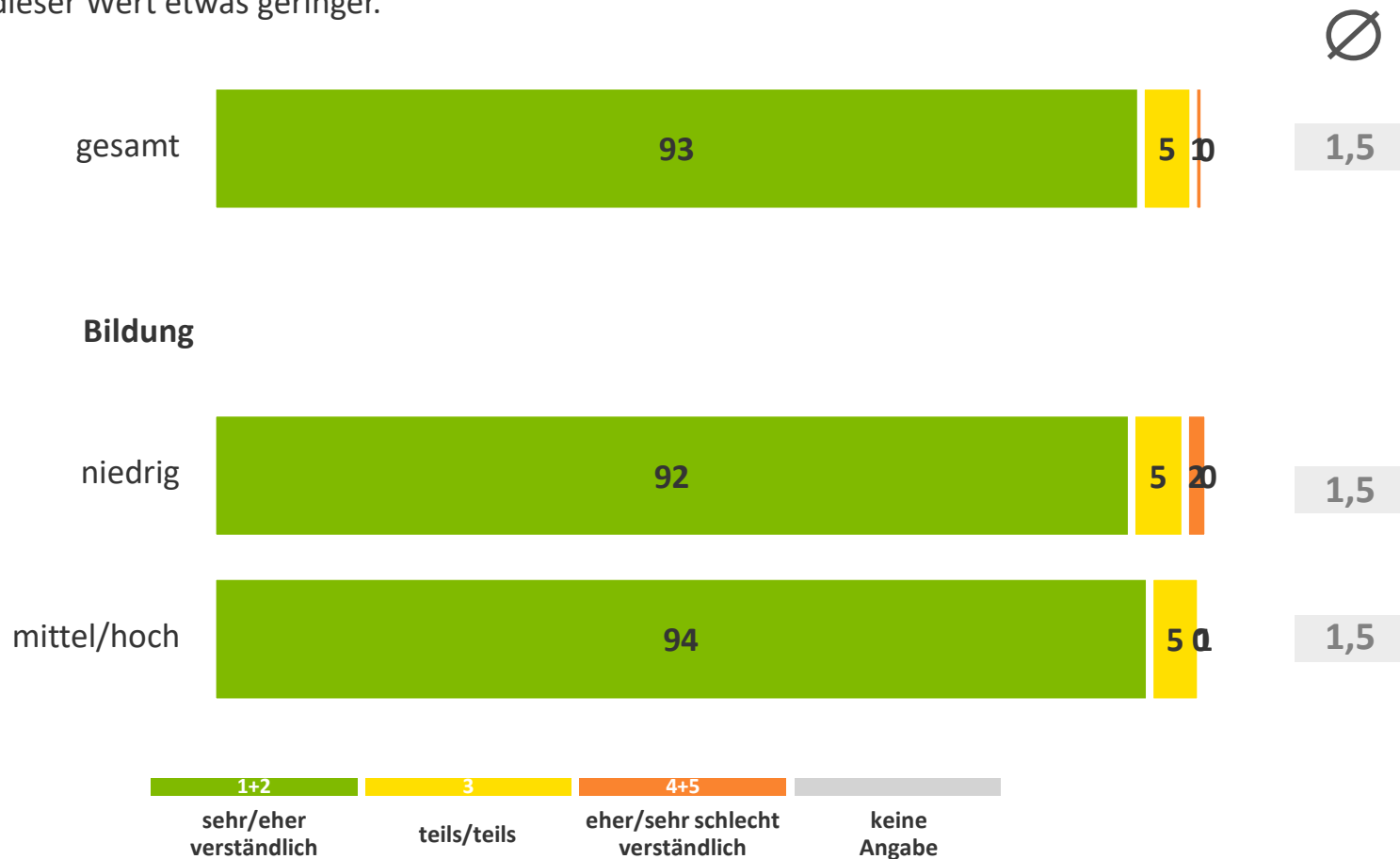
Kurzinfo wird insgesamt sehr gut bewertet

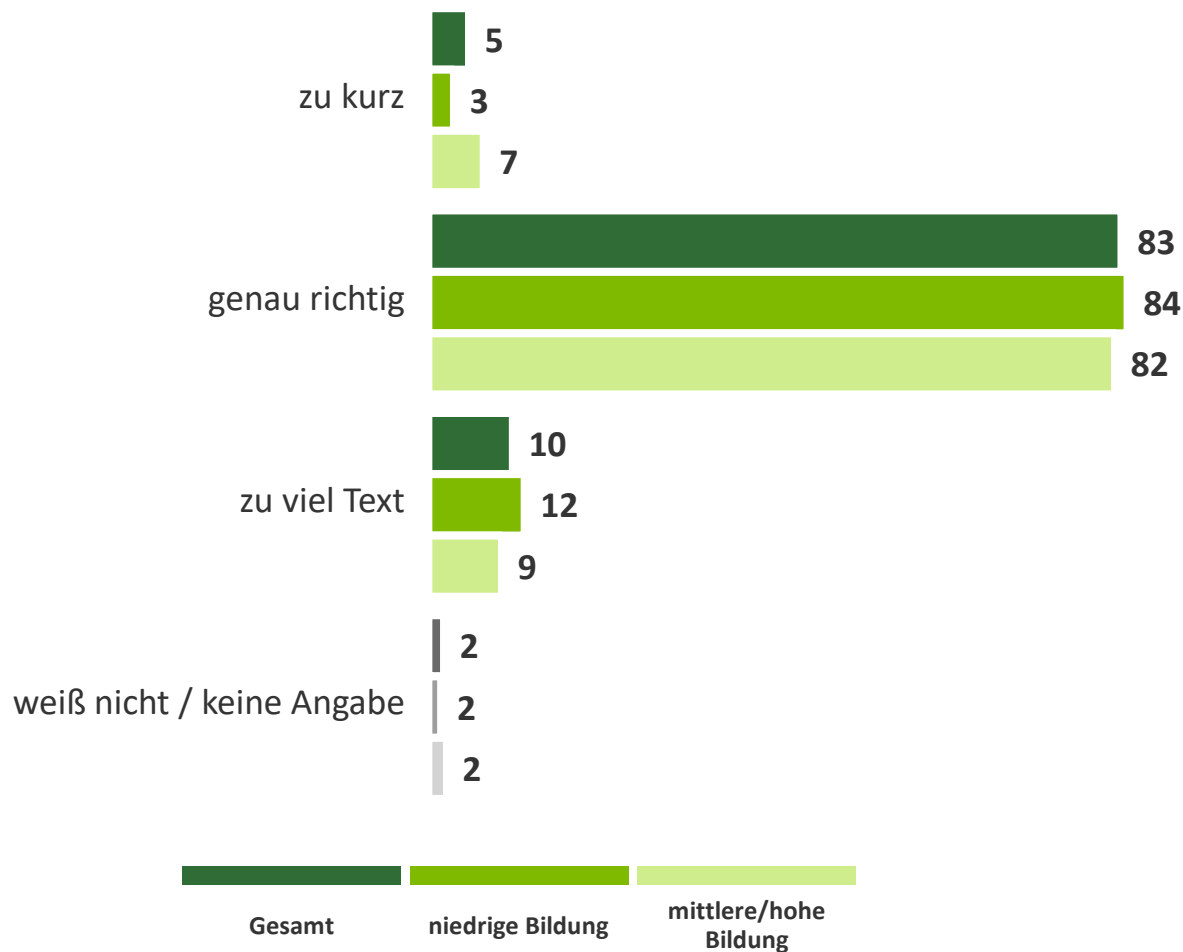
Die Kurzbroschüre wird sehr positiv aufgenommen: Fast 9 von 10 Befragten geben an, dass sie ihnen (sehr) gut gefällt.



Kurzinfo ist leicht zu verstehen

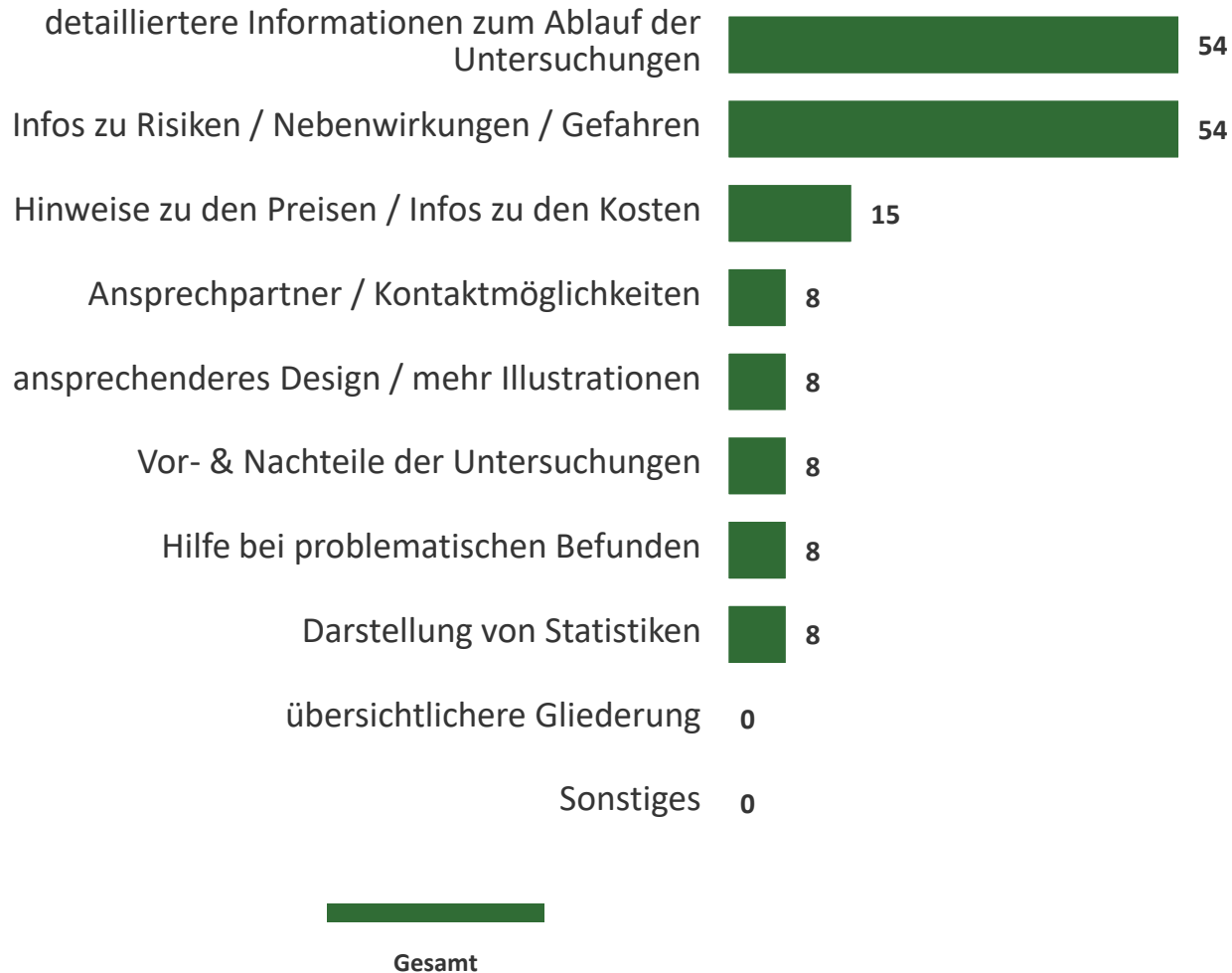
93 % geben an, dass sie die Kurzinfo sehr oder eher verständlich finden. Auch unter den Befragten mit niedrigem Bildungsniveau ist dieser Wert etwas geringer.





Länge der Kurzinfo wird ebenfalls gut bewertet
 83 % geben an, dass sie die Länge genau richtig finden. Jeder Zehnte würde weniger Text bevorzugen.

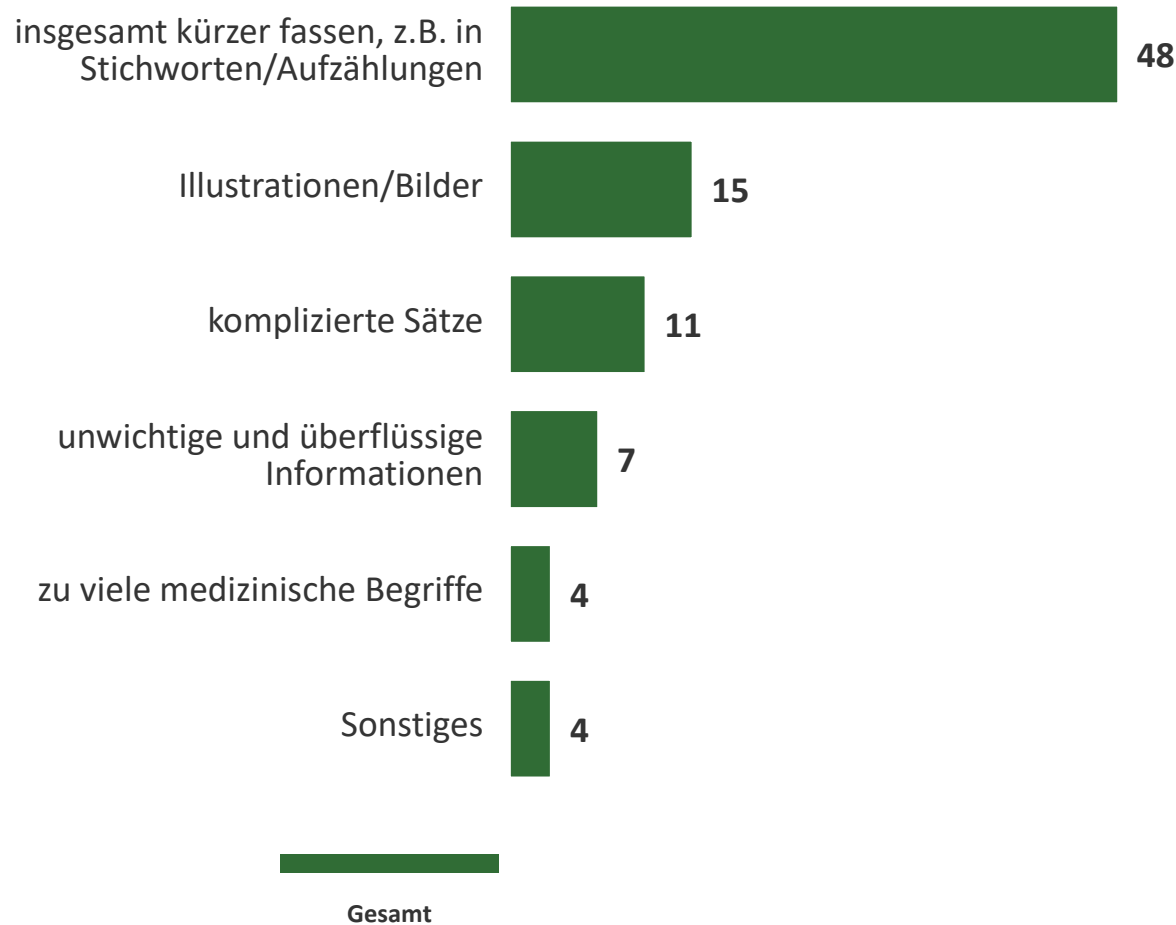
Kurzinfo: Fehlende Informationen



Einige wünschen sich detailliertere Informationen

Wer angegeben hat, dass die Kurzinfo mehr Text enthalten könnte, wurde nach fehlenden Informationen gefragt. Am häufigsten wurden detailliertere Informationen zum Ablauf sowie zu Risiken, Nebenwirkungen und Gefahren der Untersuchungen vorgeschlagen.

Kurzinfo: Überflüssige Informationen

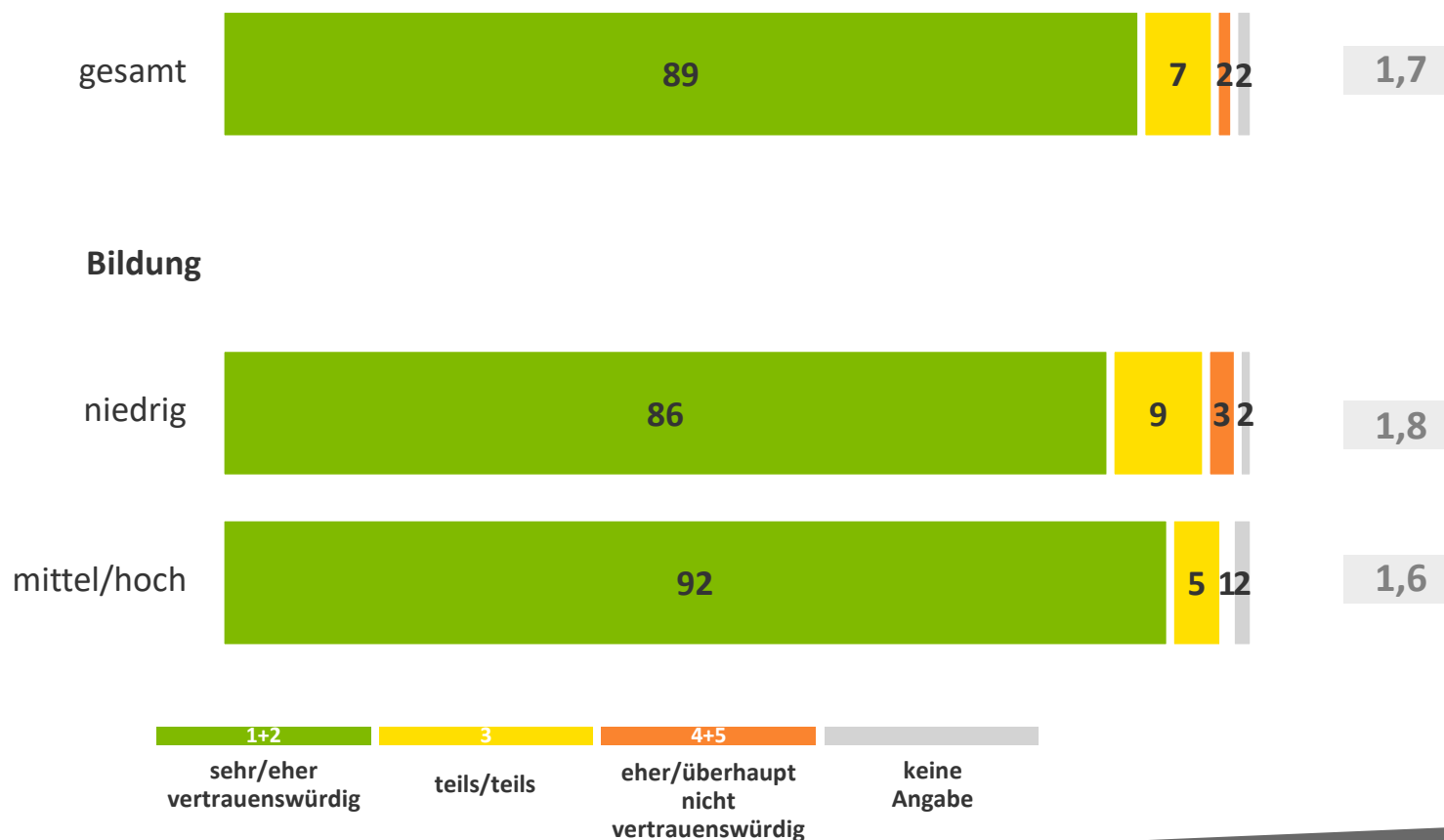


Einige wünschen sich kürzer gefasste Texte

Wer angegeben hat, dass die Kurzinfo weniger Text enthalten könnte, wurde gefragt, was in der Kurzinfo gestrichen werden könnte. Konkrete Informationen wurden hierbei kaum genannt. Am häufigsten wurde hingegen vorgeschlagen, die Texte könnten insgesamt kürzer gefasst werden.

Kurzinfo wirkt vertrauenswürdig

Fast 9 von 10 Befragten geben an, dass die Kurzinfo auf sie sehr oder eher vertrauenswürdig wirkt. Befragte mit geringem Bildungsniveau sind etwas misstrauischer.



Kurzinfo: Nützlichkeit

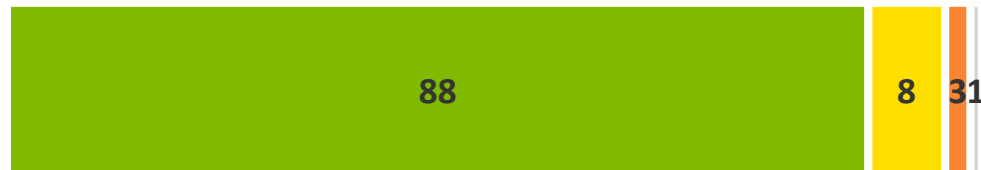
Kurzinfo bietet einen guten Überblick und stellt eine erste Vorbereitung dar

Die Befragten wurden nach ihrer Zustimmung oder Ablehnung zu bestimmten Aussagen gefragt:

Die Kurzinfo ...



hilft mir, einen Überblick über die vorgeburtlichen Untersuchungen zu bekommen.



1,6

regt dazu an, über vorgeburtliche Untersuchungen nachzudenken

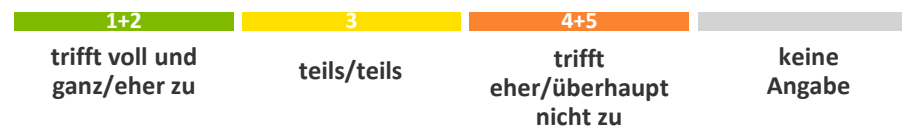


1,8

bereitet mich gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vor.

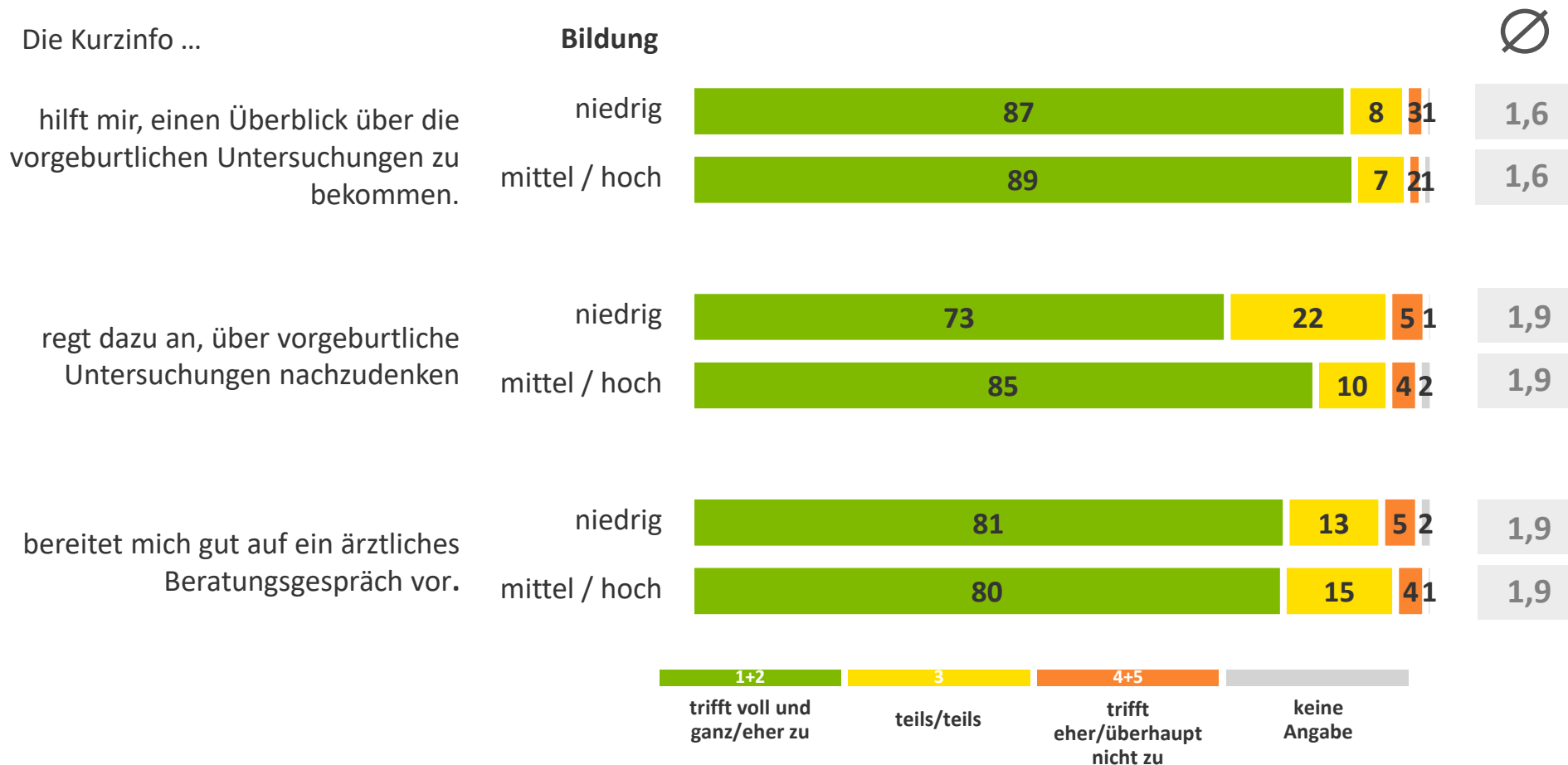


1,9



Kurzinfo bietet einen guten Überblick und stellt eine erste Vorbereitung dar

Die Befragten wurden nach ihrer Zustimmung oder Ablehnung zu bestimmten Aussagen gefragt:



ansprechendes Design / mehr Illustrationen	7
detaillierte Informationen zum Ablauf der Untersuchungen	3
Hinweise zu den Preisen / Infos zu den Kosten	3
weniger Text / mehr Stichpunkte	2
Angstmacherei	2
Infos zu Risiken / Nebenwirkungen / Gefahren	1
verleitet zum Schwangerschaftsabbruch	1
Hervorhebung von relevanten Informationen	1
hat insgesamt nicht gefallen	1
Statistiken/Informationen über Häufigkeiten ergänzen	1
fehlende Anregung zum Lesen	1
Hinweis auf weitere Quellen	1
Risikogruppen benennen	0
Sonstiges	2

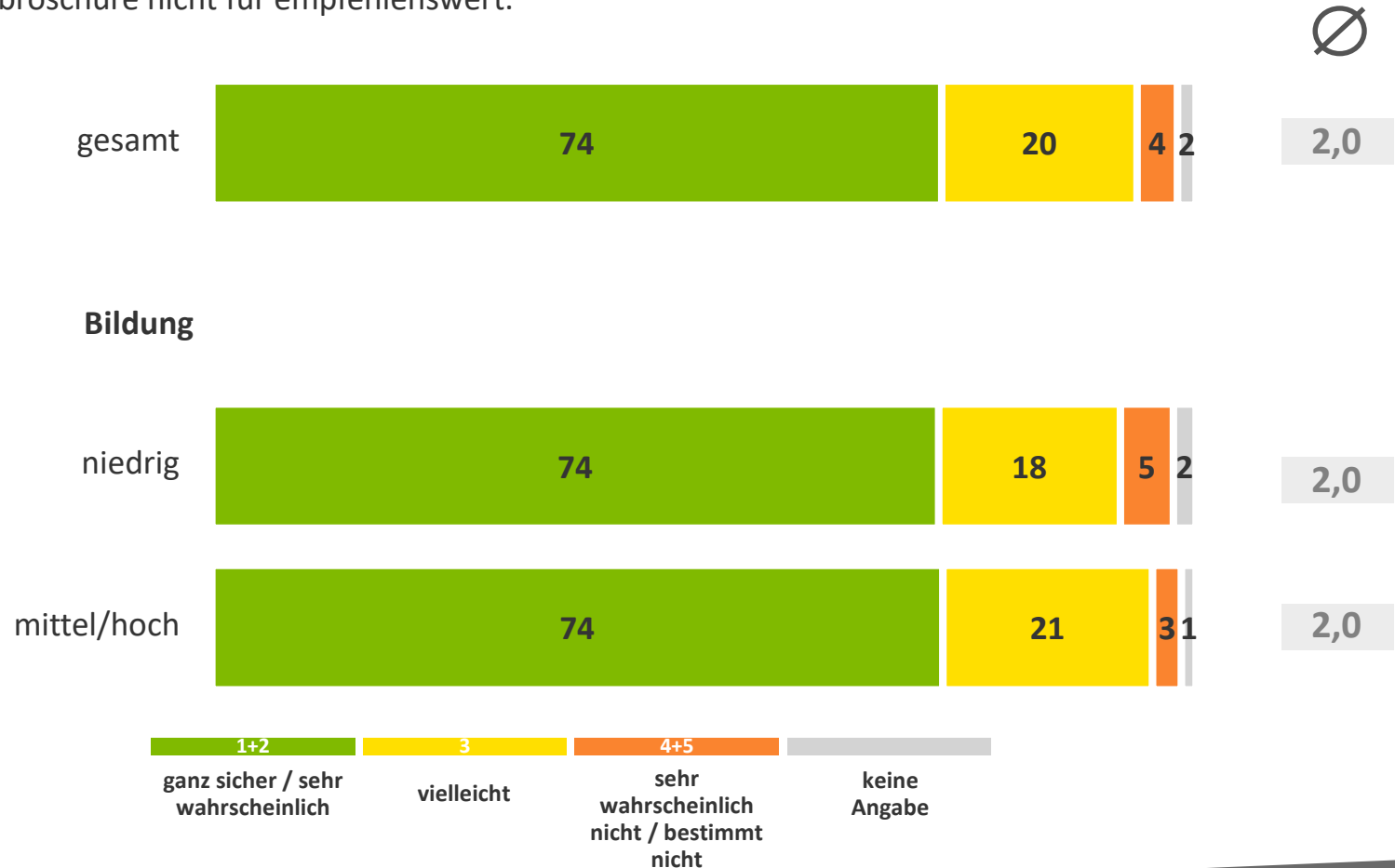
Befragte wünschen sich mehr Illustrationen

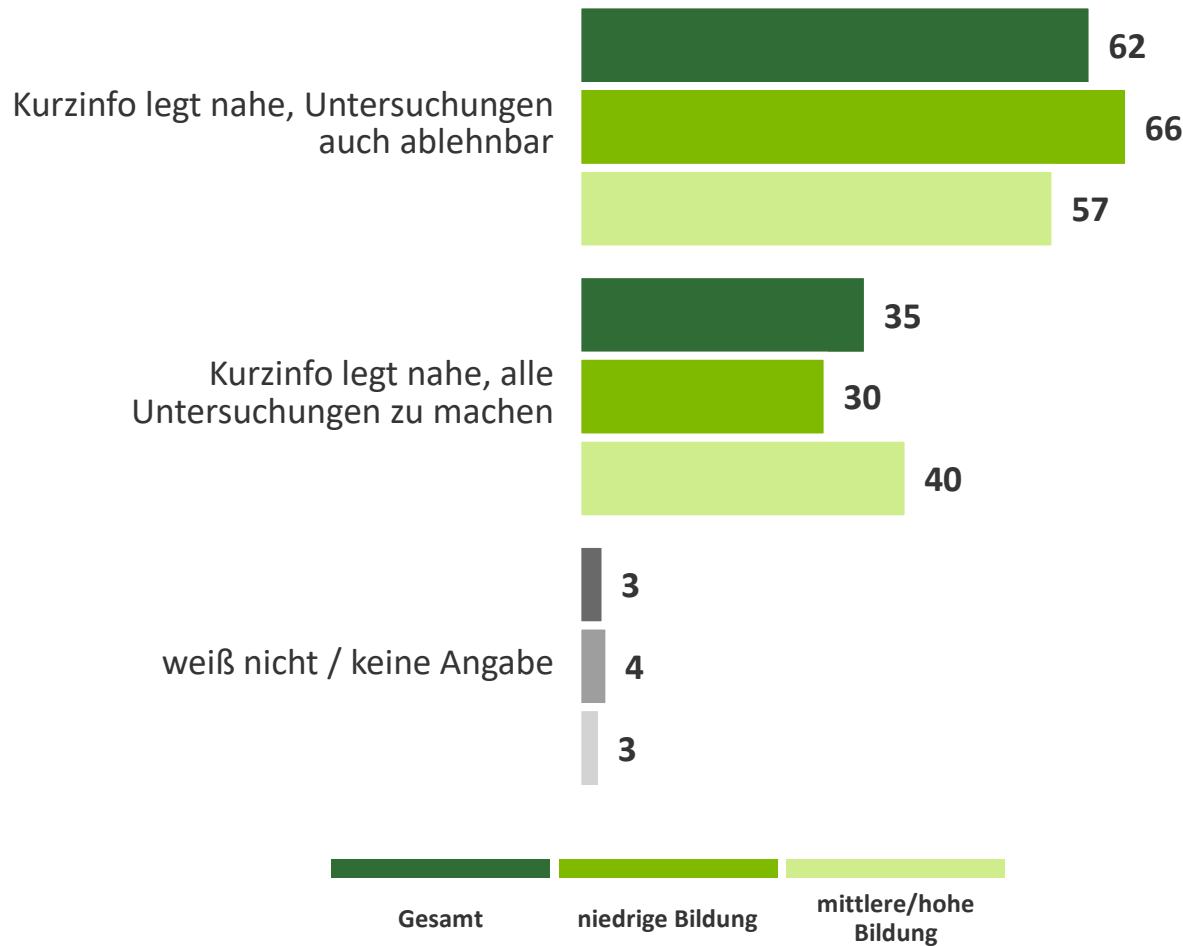
Aufgrund der insgesamt positiven Beurteilung nannten insgesamt nur 21 % Verbesserungsvorschläge. Am meisten Befragte wünschen ein ansprechenderes Design oder mehr Illustrationen. 79 % der Befragten nennen keine Verbesserungsvorschläge.

Kurzinfo: Weiterempfehlungsbereitschaft

Hohe Weiterempfehlungsbereitschaft

Knapp drei Viertel aller Befragten würden die Kurzinfo einer guten Freundin oder befreundeten Paaren empfehlen. 4 % halten die Kurzbroschüre nicht für empfehlenswert.





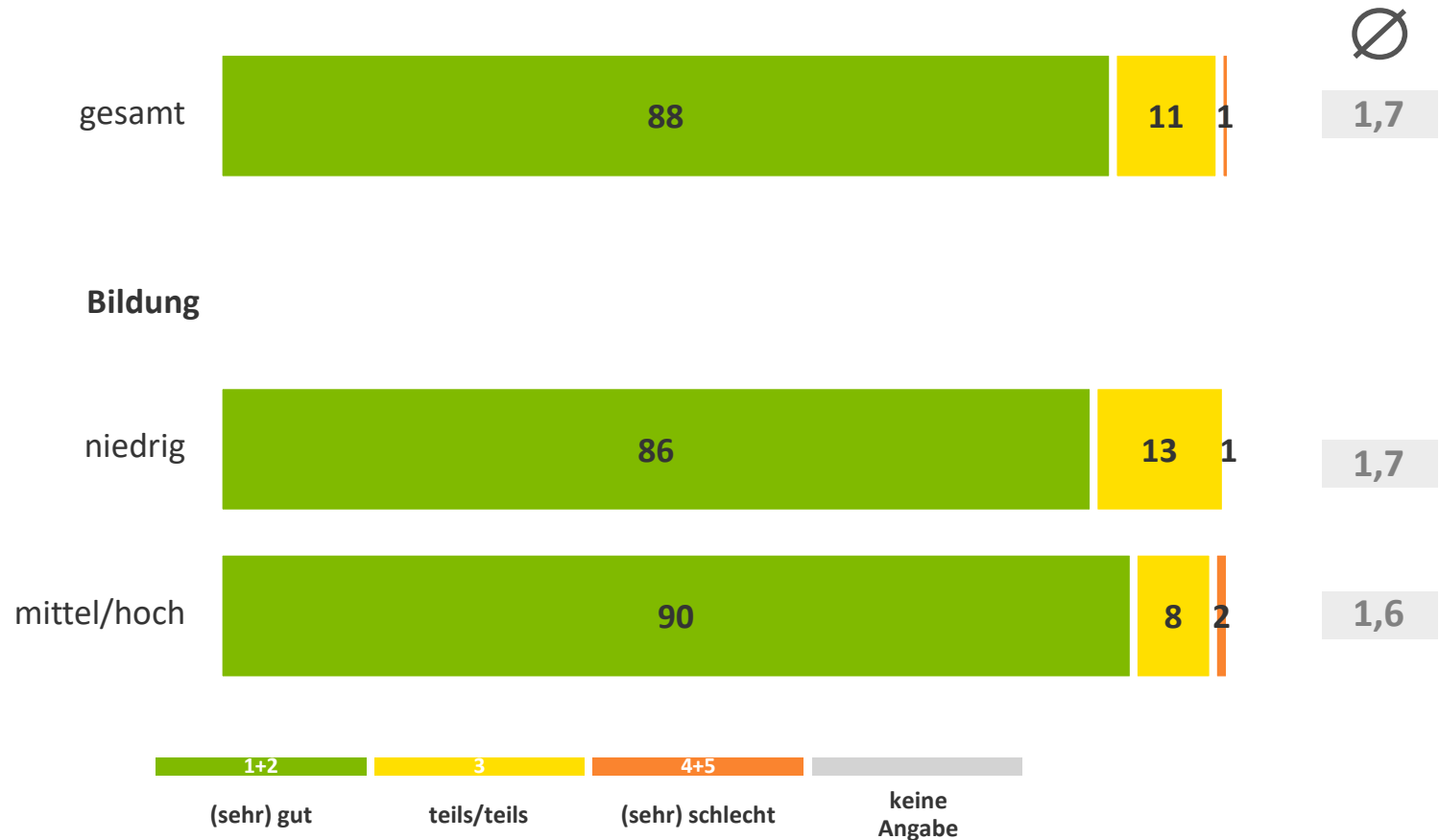
Ein Drittel meint, dass die Kurzinfo alle Untersuchungen empfiehlt.
 Bei gut zwei Dritteln weckt sie demgegenüber den Eindruck, dass explizit auf die Freiwilligkeit aller Untersuchungen hingewiesen wird.

Übersicht

- ▶ **Management Summary**
- ▶ **Strukturdaten**
- ▶ **Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre**
- ▶ **Wissensfragen nach dem Lesen**
- ▶ **Einstellungsfragen nach dem Lesen**

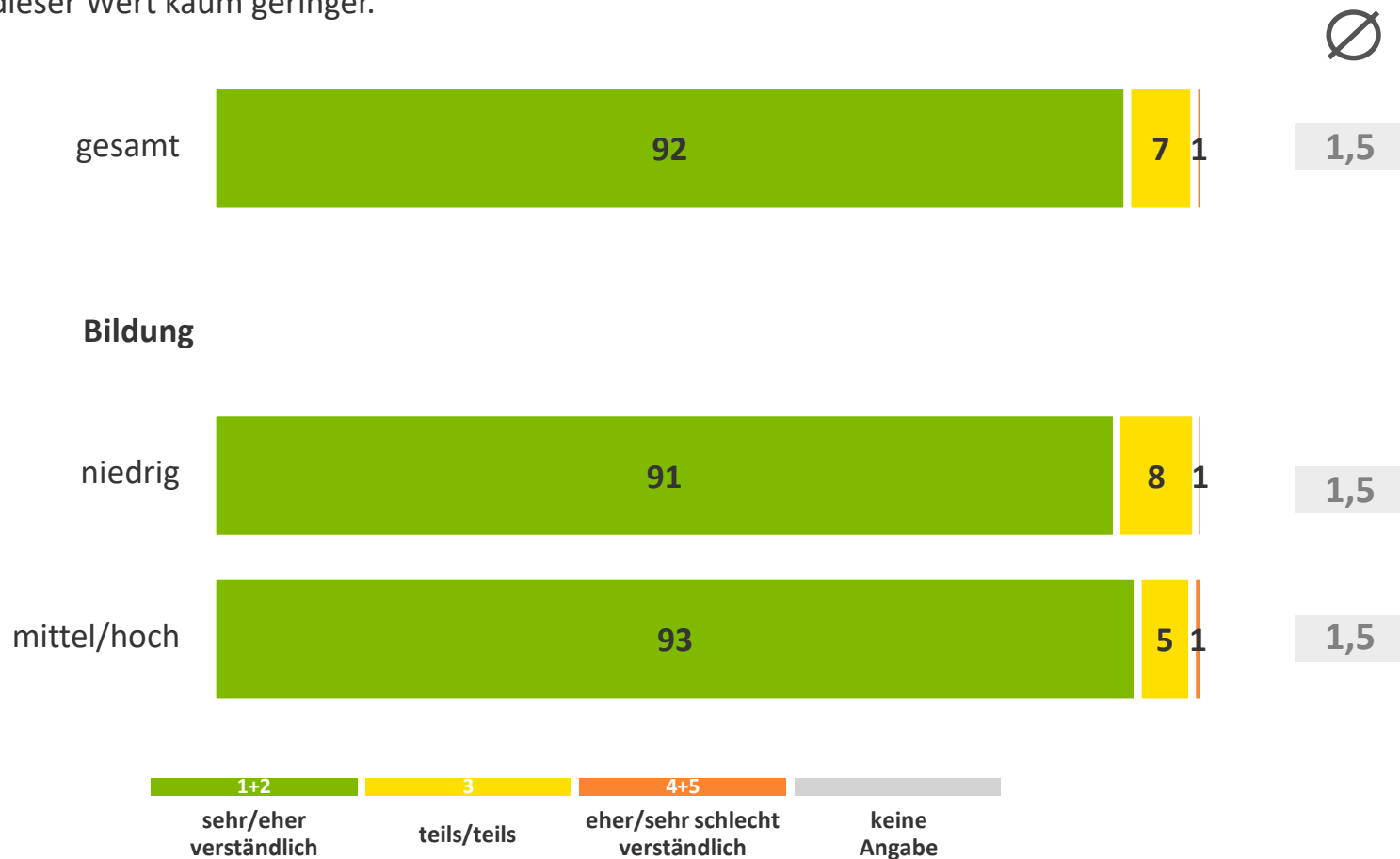
Auch die Broschüre wird sehr gut bewertet

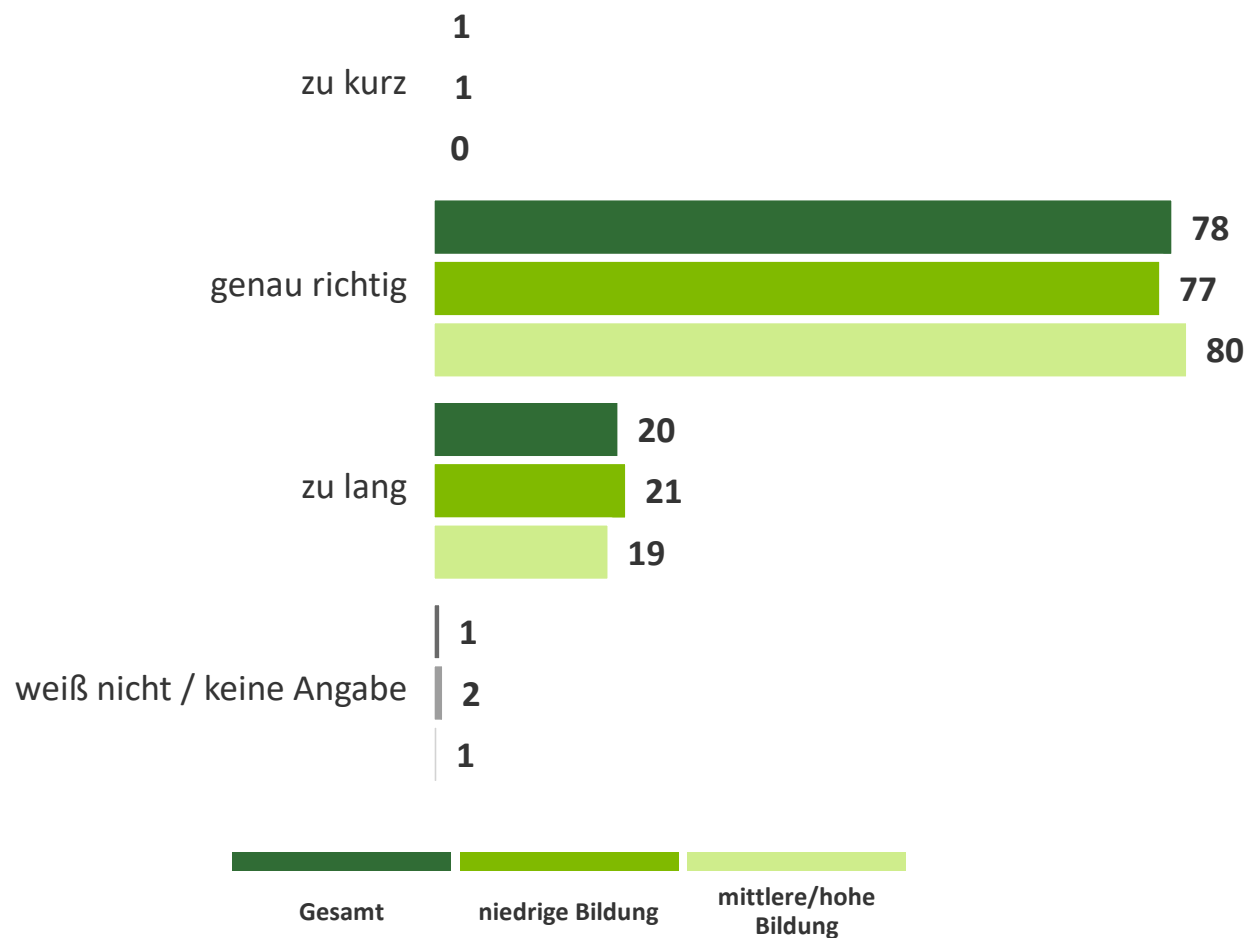
88 % geben an, dass ihnen die Broschüre (sehr) gut gefällt. Der Mittelwert liegt, genau wie bei der Kurzinfo, bei 1,7. Befragte mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau bewerten die Broschüre durchschnittlich etwas besser als Befragte mit geringem Bildungsniveau.



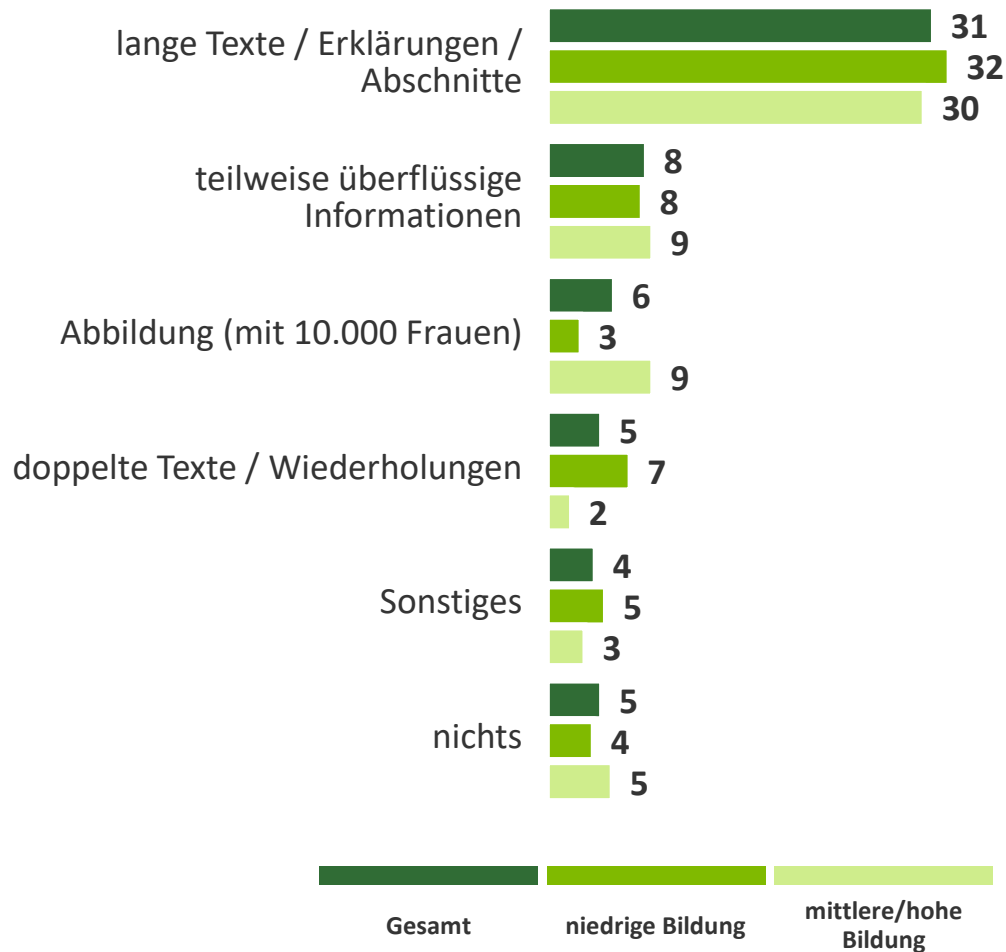
Broschüre ist leicht zu verstehen

92 % geben an, dass sie die Broschüre sehr oder eher verständlich finden. Auch unter den Befragten mit niedrigem Bildungsniveau ist dieser Wert kaum geringer.





Mehrheit findet, dass die Broschüre die richtige Länge hat
 Ein Fünftel der Befragten findet hingegen, die Broschüre könnte kürzer sein. Kaum jemand findet die Broschüre zu kurz. Personen, die vor der Broschüre auch die Kurzinfo gelesen haben, finden die Broschüre häufiger zu lang (27 % vs. 17 % bei Nicht-Rezipienten der Kurzbroschüre).

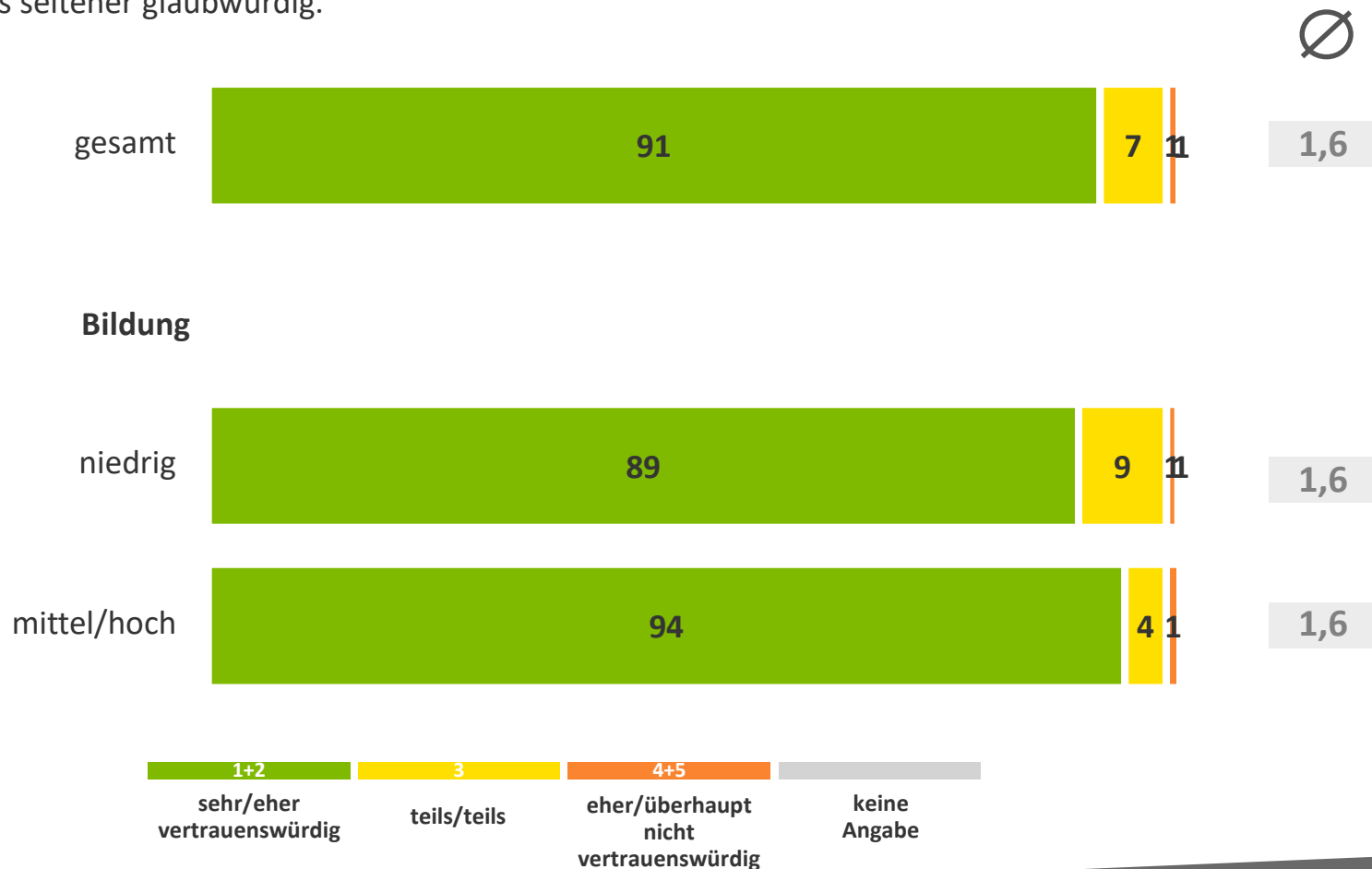


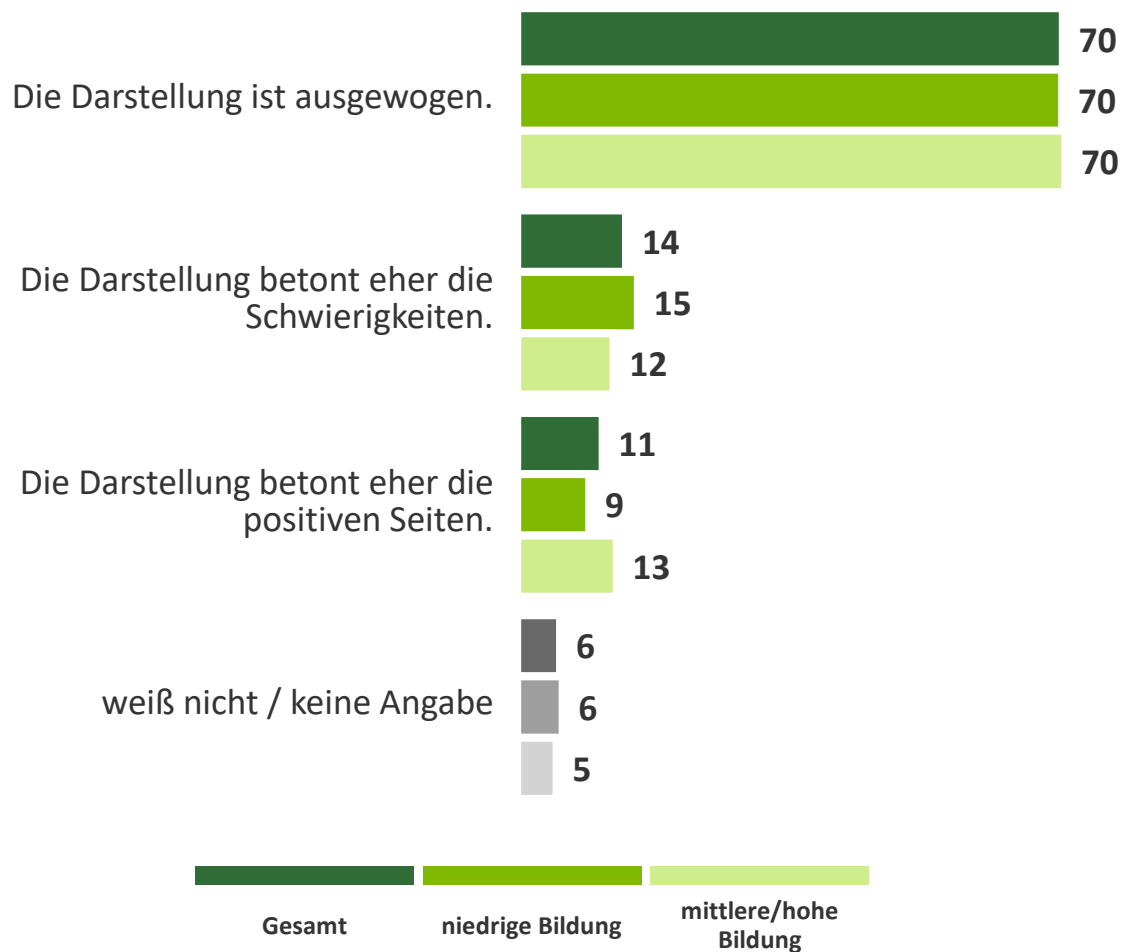
Einige wünschen sich kürzer gefasste Texte

Wer angegeben hat, dass die Broschüre eher zu lang ist, wurde gefragt, was weggelassen werden könnte. Am häufigsten wurde vorgeschlagen, Texte könnten generell kürzer gefasst werden. Konkrete Aussagen/Abschnitte wurden in der Regel jedoch nicht genannt.

Broschüre wirkt noch etwas vertrauenswürdiger als Kurzinfo

91 % geben an, dass die Broschüre auf sie sehr oder eher vertrauenswürdig wirkt. Rezipienten mit niedriger Bildung finden die Broschüre etwas seltener glaubwürdig.





Broschüre vermittelt eine ausgewogene Darstellung

Die Teilnehmer wurden gefragt, wie ihrer Meinung nach das Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom in der Broschüre dargestellt wird. 70 % finden, dass die Darstellung ausgewogen ist. Etwas mehr Befragte finden die Darstellung zu negativ als zu positiv (14 % vs. 11 %).

Broschüre: Nützlichkeit

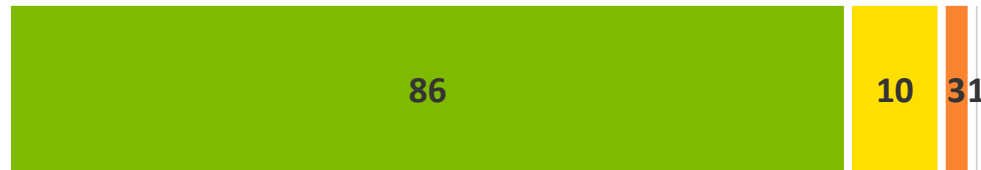
Broschüre wird überwiegend als nützlich empfunden

21 % geben jedoch auch an, dass sie die Broschüre (eher) nicht hilfreich finden. Die Befragten wurden nach ihrer Zustimmung oder Ablehnung zu bestimmten Aussagen gefragt:

Die Broschüre ...

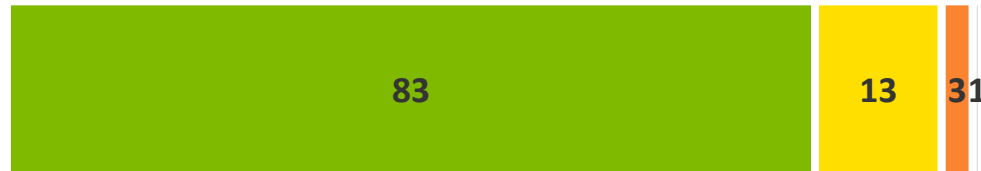


hilft mir, über die Vor- und Nachteile des NIPT nachzudenken.



1,7

bereitet gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vor.

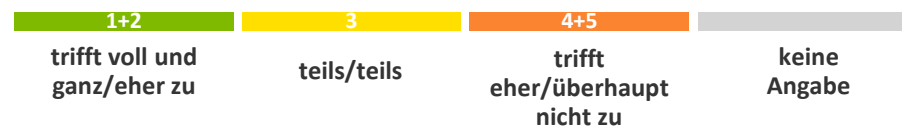


1,8

ist nicht hilfreich.



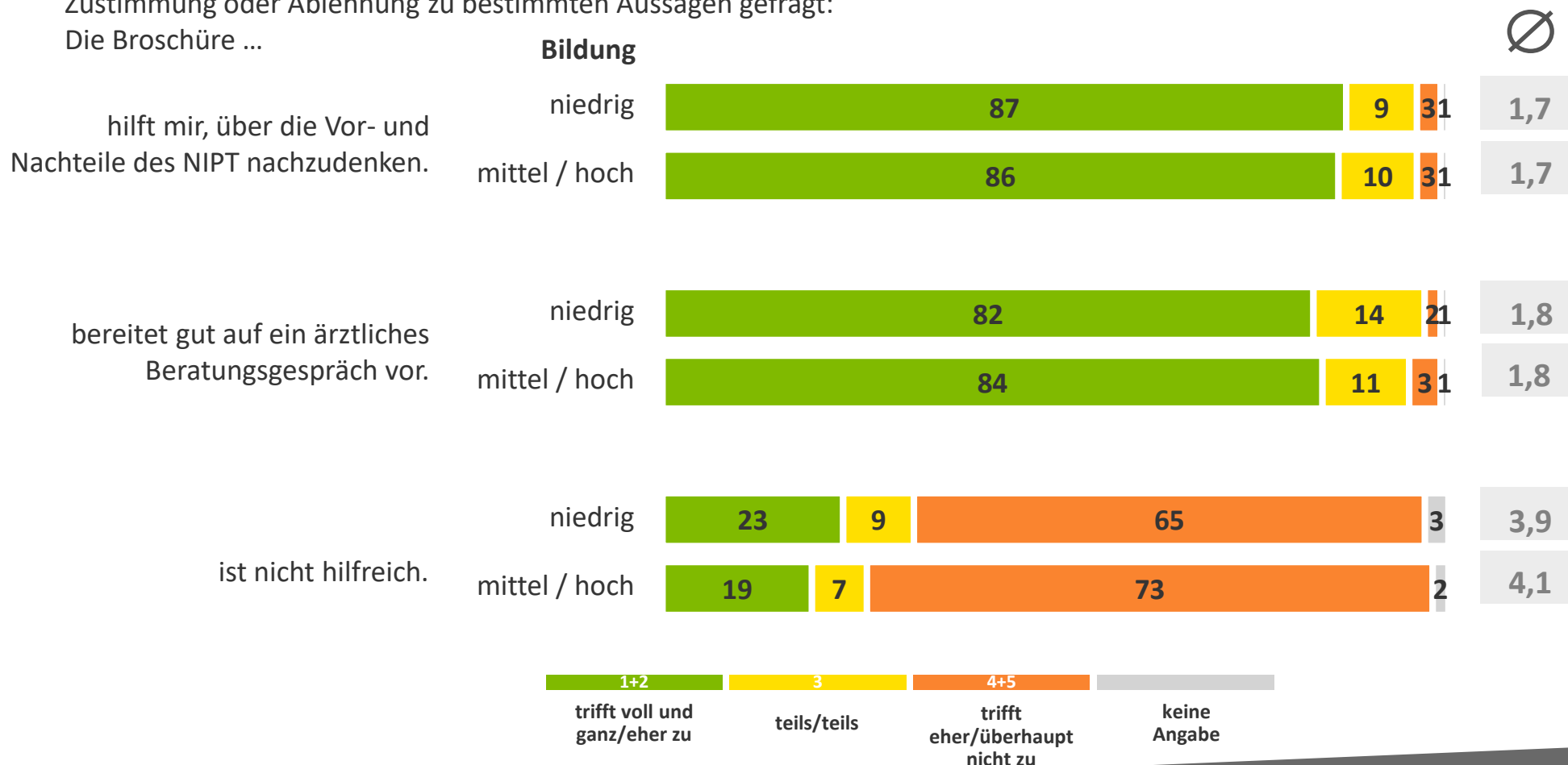
4,0



Broschüre wird überwiegend als nützlich empfunden

23 % geben jedoch auch an, dass sie die Broschüre (eher) nicht hilfreich finden. Die Befragten wurden nach ihrer Zustimmung oder Ablehnung zu bestimmten Aussagen gefragt:

Die Broschüre ...



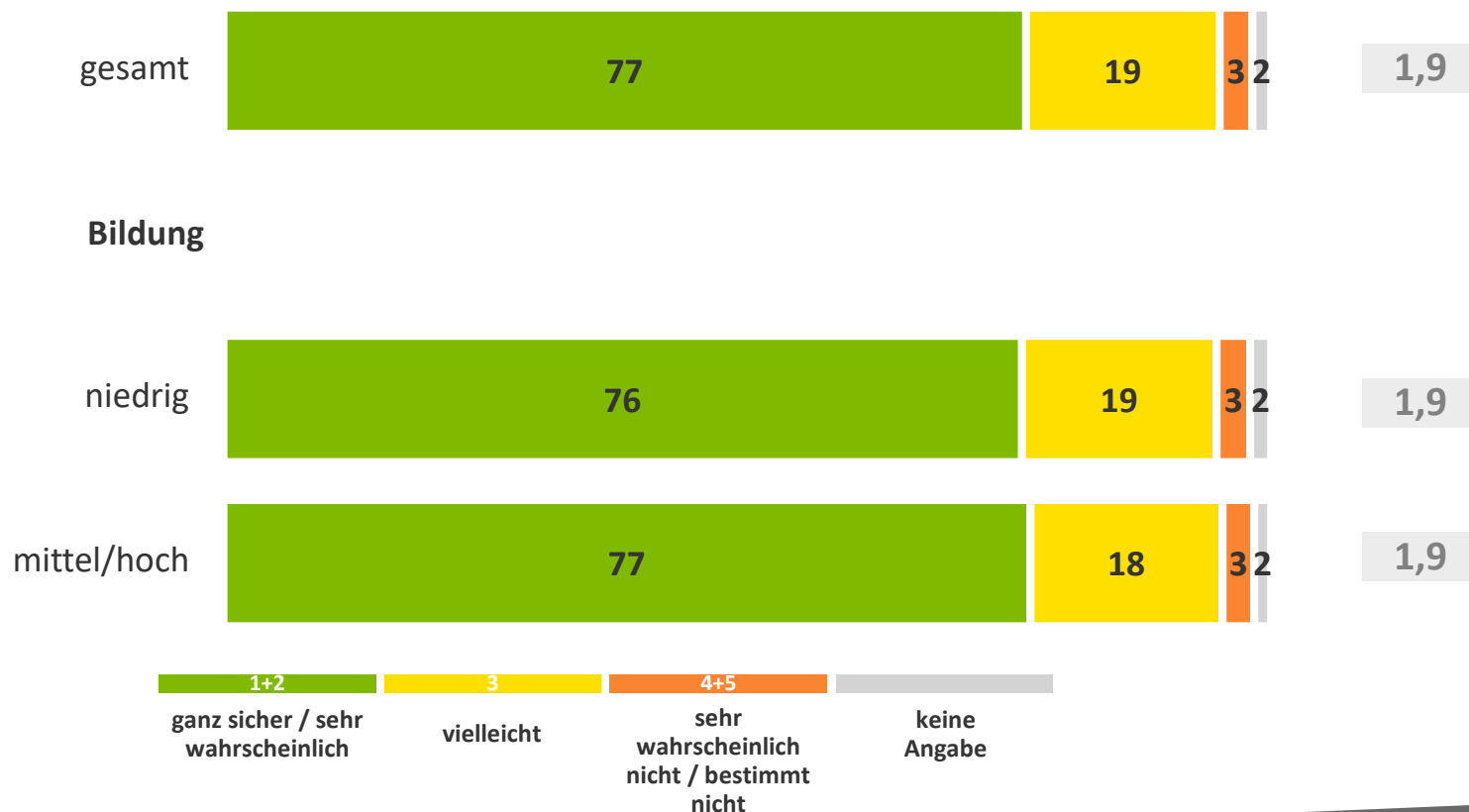
weniger Text/Broschüre kürzen	5
ansprechenderes Design / mehr Illustrationen	4
negatives Bild über Leben mit Behinderung	2
Angstmacherei	1
Hinweis auf weitere Quellen / Verweise auf zusätzliches Informationsmaterial	1
farbliche Gestaltung	1
Hervorhebung von relevanten Informationen	0
Abbildung mit 10.000 Frauen	0
Sonstiges	3

Auch bei der Broschüre wünschen sich einige mehr Illustrationen

Nach Verbesserungsvorschlägen gefragt, wünschen sich am meisten Befragte weniger Text, ein ansprechenderes Design oder mehr Illustrationen. 85 % der Befragten nennen hingegen keine Verbesserungsvorschläge.

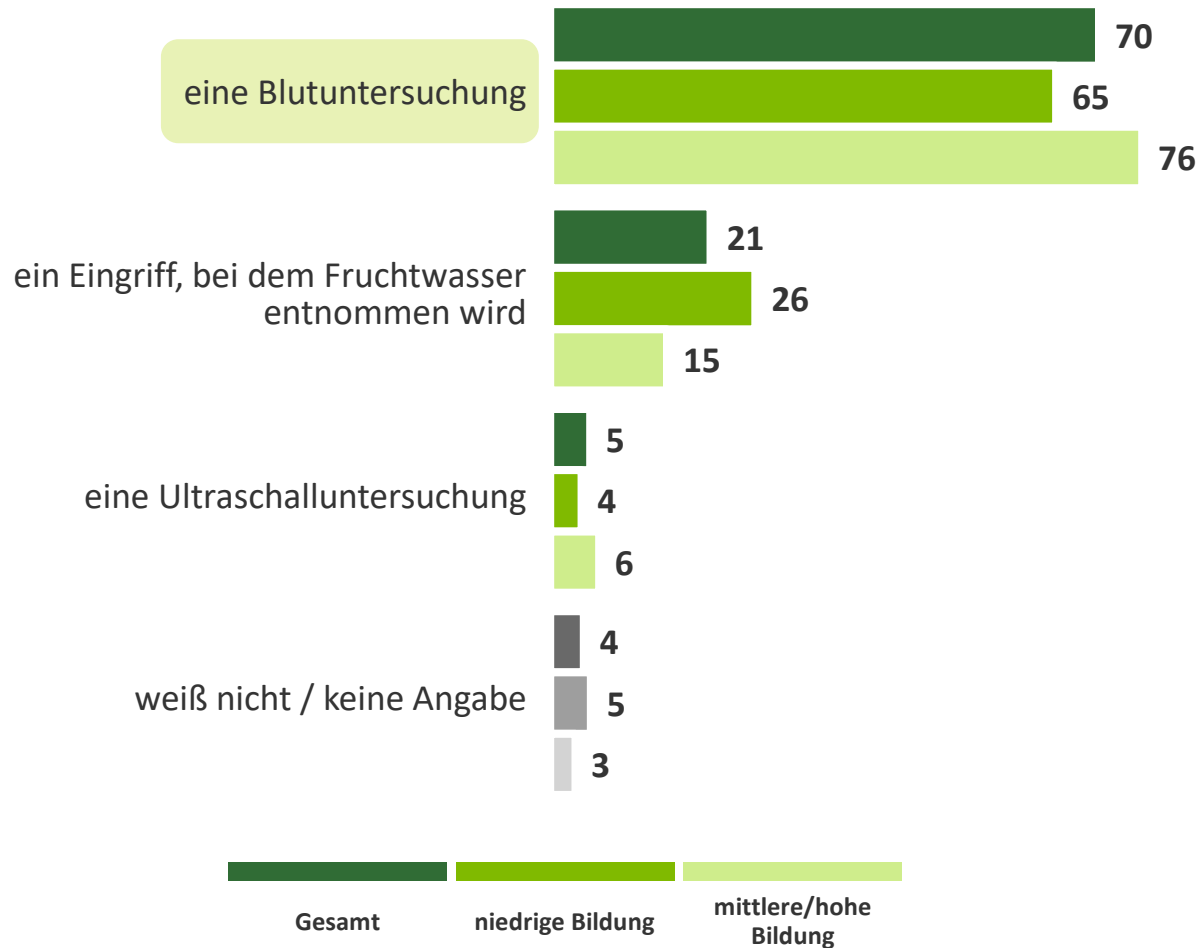
Hohe Weiterempfehlungsbereitschaft

Gut drei Viertel der Befragten würden die Broschüre einer guten Freundin oder befreundeten Paaren empfehlen. 3 % würden nicht weiterempfehlen. Die Weiterempfehlungsrate liegt somit noch etwas höher als die der Kurzinfo.



Übersicht

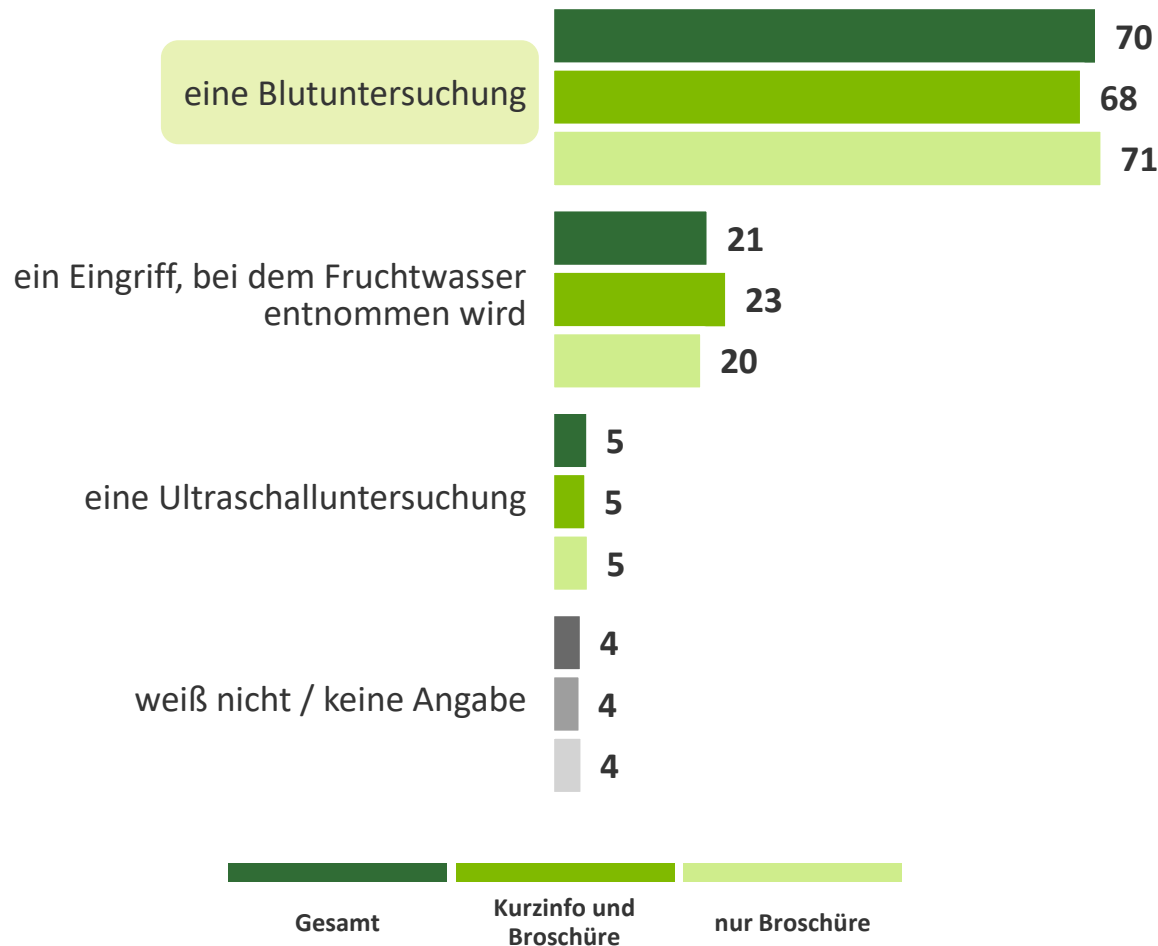
- ▶ **Management Summary**
- ▶ **Strukturdaten**
- ▶ **Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre**
- ▶ **Wissensfragen nach dem Lesen**
- ▶ **Einstellungsfragen nach dem Lesen**



Die Meisten können die Art der Untersuchung korrekt benennen

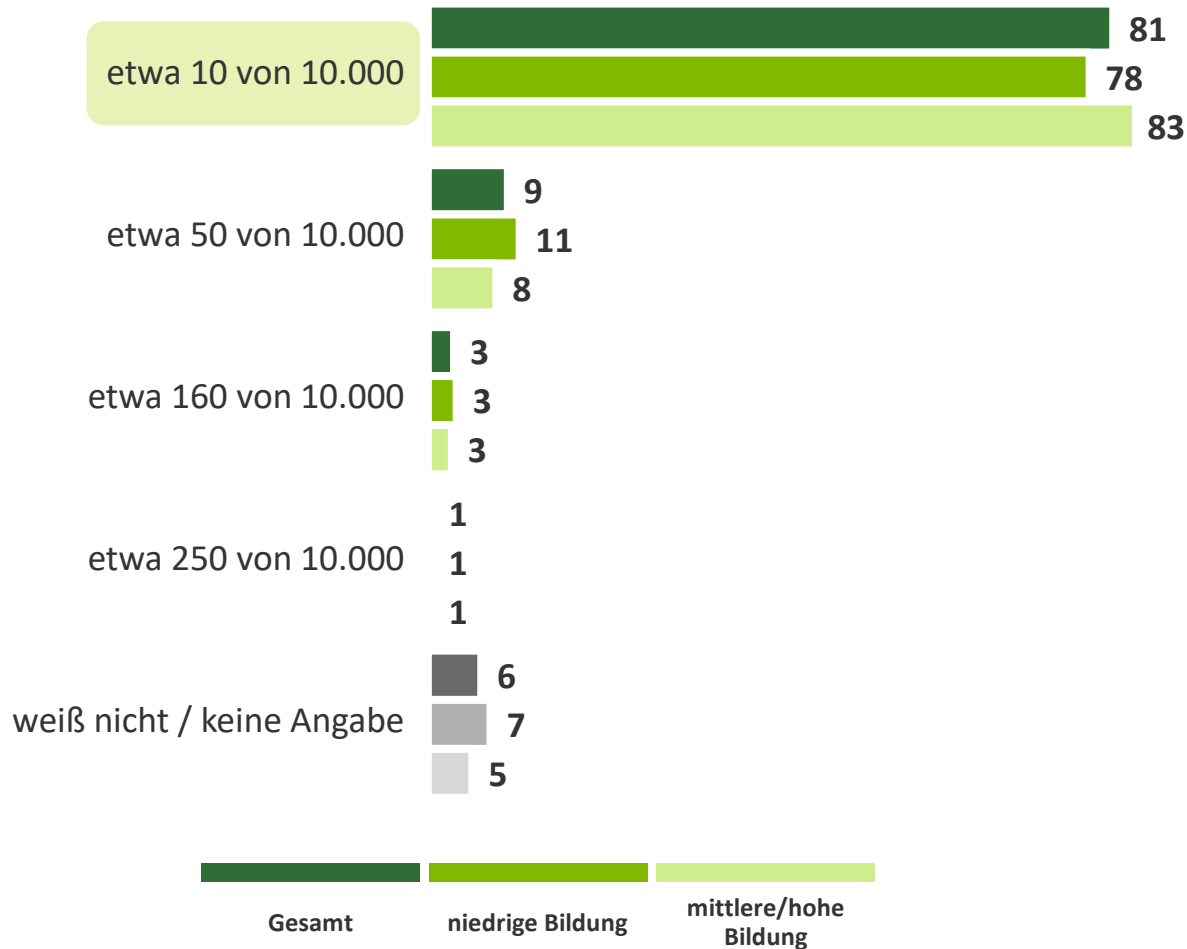
70 % wussten nach Rezeption der Materialien, dass es sich beim NIPT um eine Blutuntersuchung handelt.

Befragte mit geringem Bildungsniveau meinen häufiger, dass für die Untersuchung Fruchtwasser entnommen werden muss.



Befragte, die zusätzlich die Kurzinfo gelesen haben, sind nicht besser informiert

Die Rezeption der Broschüre hat gleiche Auswirkungen auf den Wissenstand wie die Rezeption von Broschüre *und* Kurzinfo.



Sehr gutes Wissen über die Häufigkeit von Trisomien

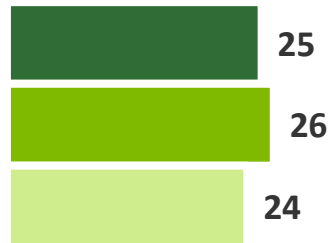
Die Teilnehmenden wurden gefragt, bei wie vielen schwangeren Frauen im Alter von 25 bis 29 Jahren das ungeborene Kind ein Down-Syndrom hat. Hier haben 81 % die richtige Antwort gegeben. Unter den Befragten mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau ist dieser Anteil wieder etwas höher als unter denen mit geringem Bildungsniveau.

Was bedeutet es, wenn der NIPT unauffällig war?

Dass der NIPT eine Trisomie 21 (Down-Syndrom) übersieht, ist sehr selten. Weitere Untersuchungen sind nicht nötig.



Der NIPT übersieht häufiger eine Trisomie 21. Zur Sicherheit sind weitere Untersuchungen nötig.

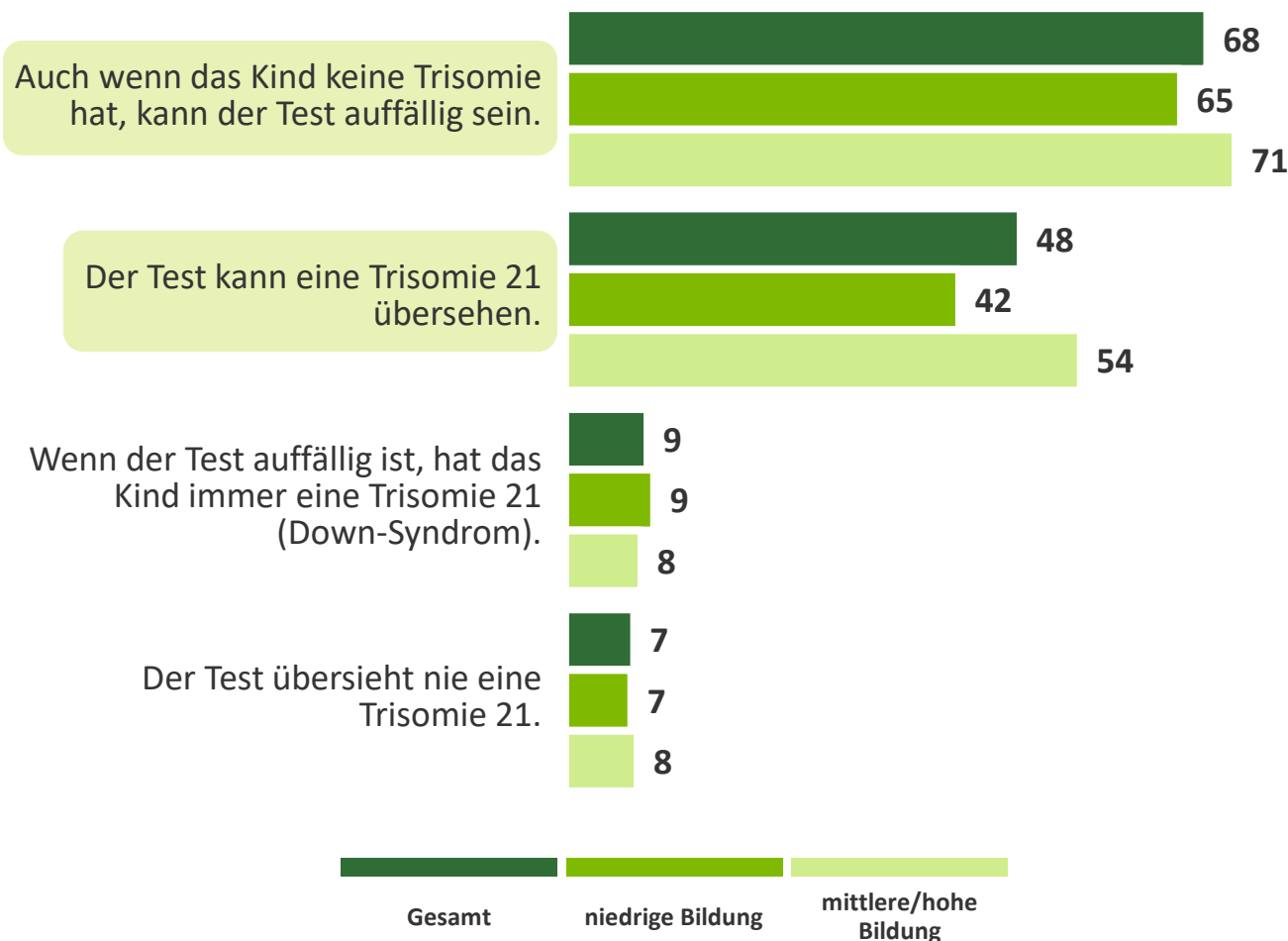


weiß nicht



Zwei Drittel können die Bedeutung eines unauffälligen NIPT korrekt benennen

25 % meinen demgegenüber, dass der NIPT häufig eine Trisomie 21 übersieht. Unter den Befragten mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau ist dieser Anteil auch hier wieder etwas höher als unter denen mit geringem Bildungsniveau.

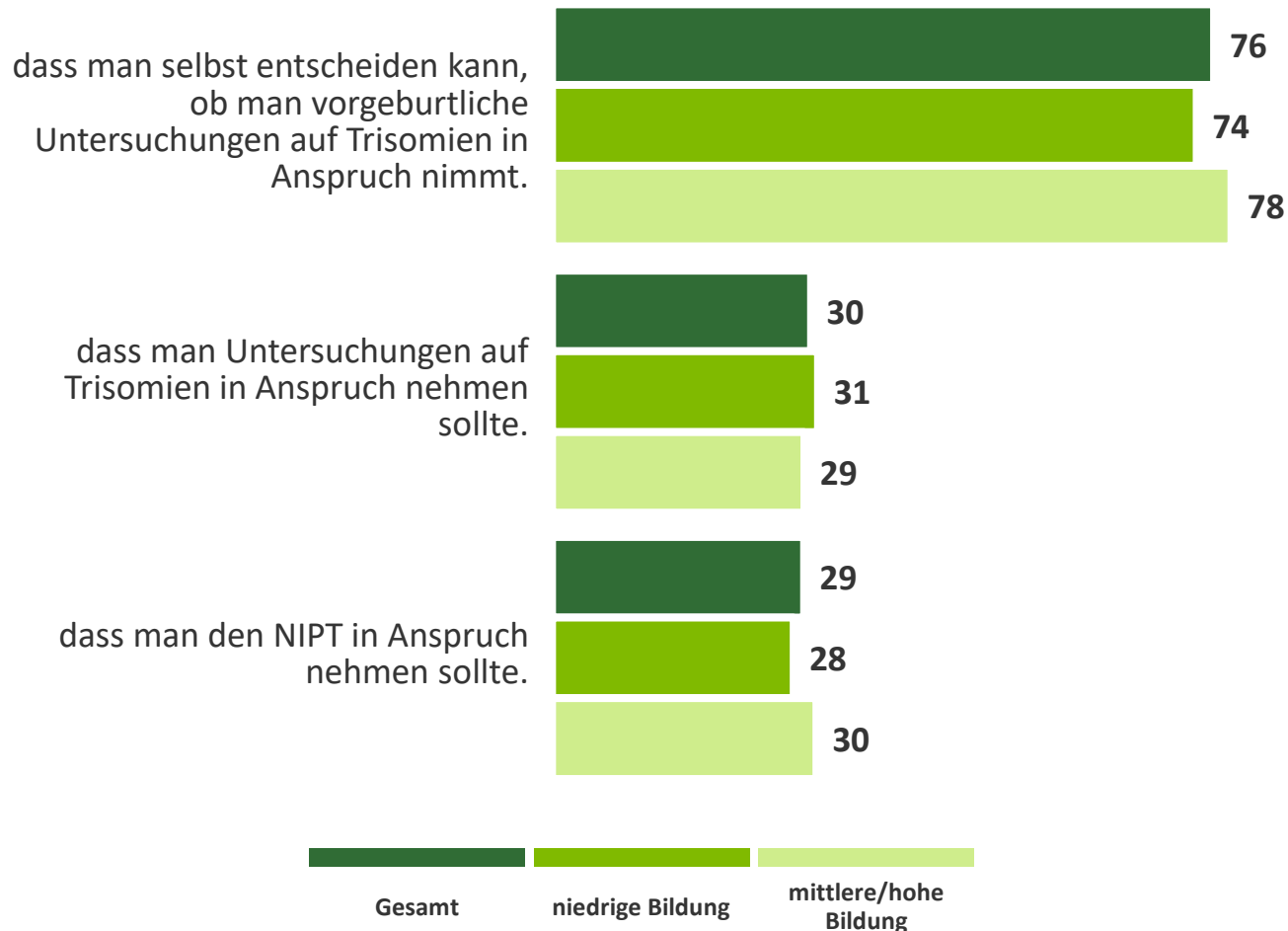


Der überwiegende Anteil der Rezipienten nimmt korrekt an, dass der NIPT nicht 100% zuverlässig ist

Dass es bei einem NIPT zu falsch positiven Ergebnissen kommen kann, haben sich gut zwei Drittel der Befragten gemerkt. Dass es falsche negative Ergebnisse geben kann, meinen hingegen nur noch knapp die Hälfte. Die Befragten mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau waren auch hier wieder etwas besser informiert als die mit geringem Bildungsniveau.

Zustimmung zu Aussagen

mir wurde vermittelt...

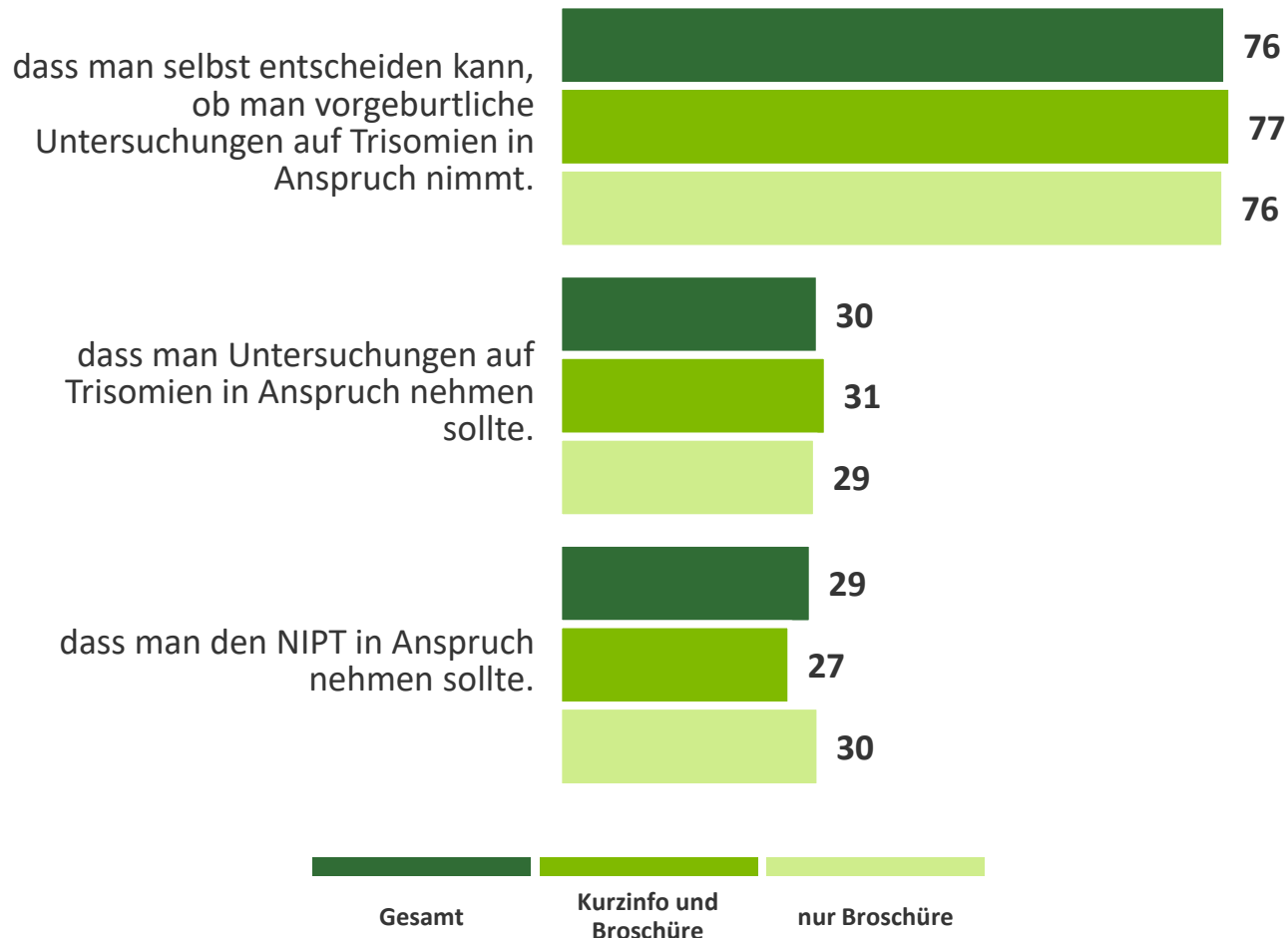


Mehrheit findet, dass die Materialien keine Empfehlungen für Untersuchungen auf Trisomien vermitteln und man stattdessen selbst entscheiden kann

Dass man Untersuchungen auf Trisomie bzw. den NIPT in Anspruch nehmen sollte, meinen 30 % bzw. 29 %.

Zustimmung zu Aussagen

mir wurde vermittelt....



Umfang der Testmaterialien hat keinen Einfluss auf wahrgenommene Empfehlung

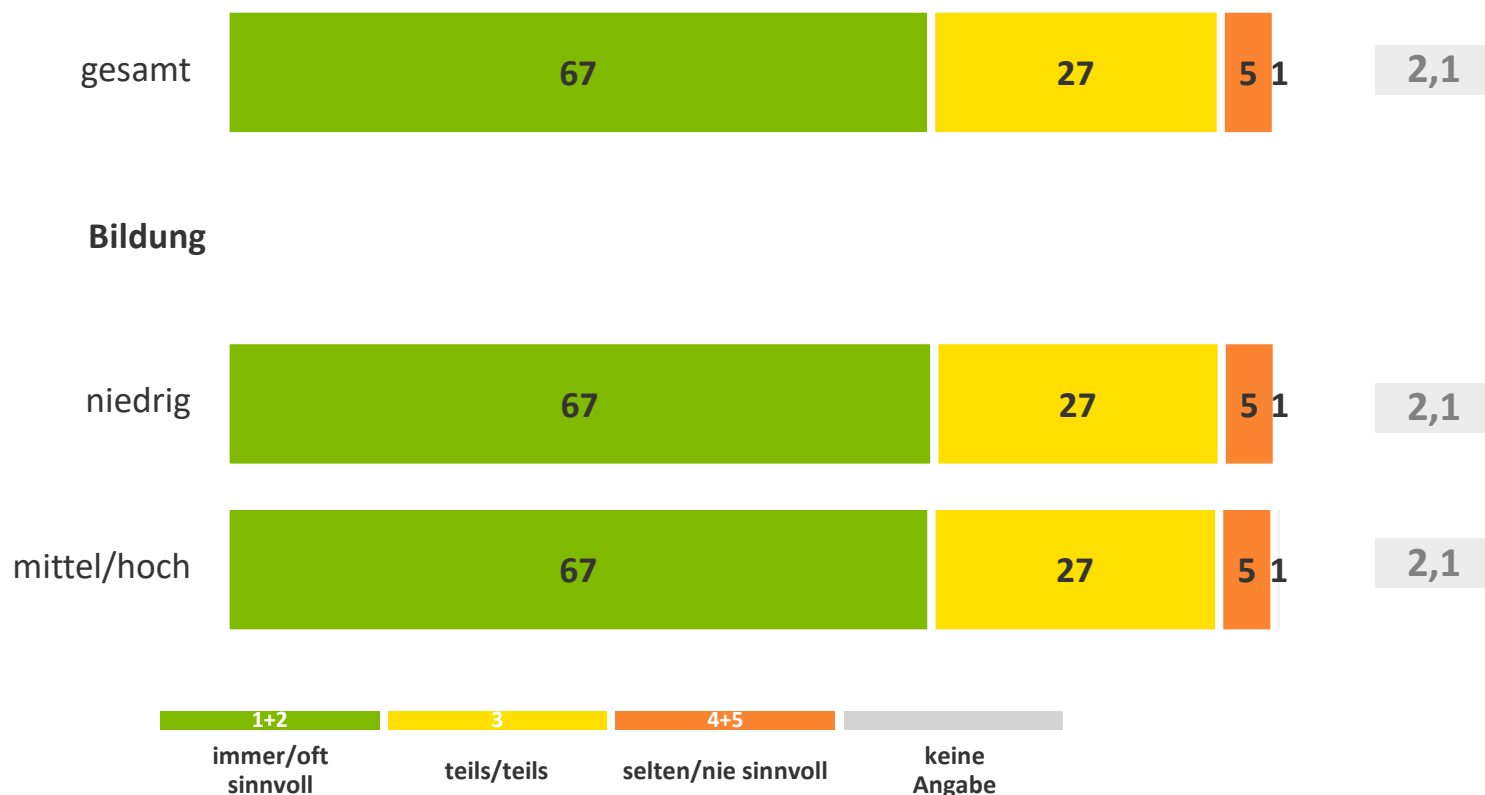
Befragte, die zusätzlich zur Broschüre die Kurzinfo gelesen haben, urteilen ähnlich wie Teilnehmer, die ausschließlich die Broschüre gelesen haben.

Übersicht

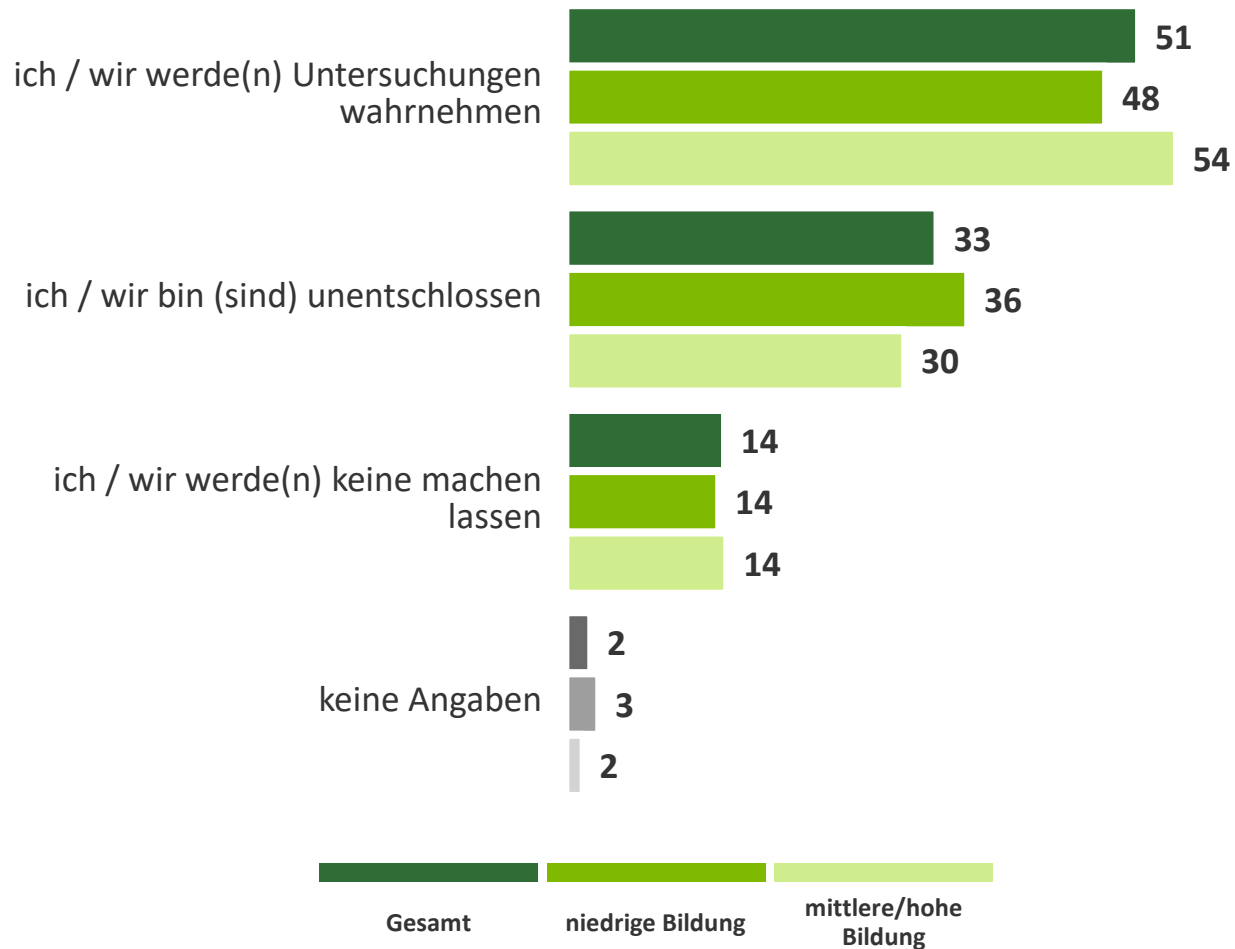
- ▶ **Management Summary**
- ▶ **Strukturdaten**
- ▶ **Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo**
- ▶ **Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre**
- ▶ **Wissensfragen nach dem Lesen**
- ▶ **Einstellungsfragen nach dem Lesen**

Einstellungen zu Untersuchungen hat sich aufgrund der Materialien nur wenig verändert.

Am Ende der Befragung wurden die Teilnehmenden noch einmal nach ihrer Einstellung zu vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien gefragt. 67 % halten diese nun für immer oder oft sinnvoll (vorher 68 %), 27 % urteilen mit teils/teils (vorher 23 %) und 5 % sprechen sich gegen sie aus (vorher 7 %).



Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien

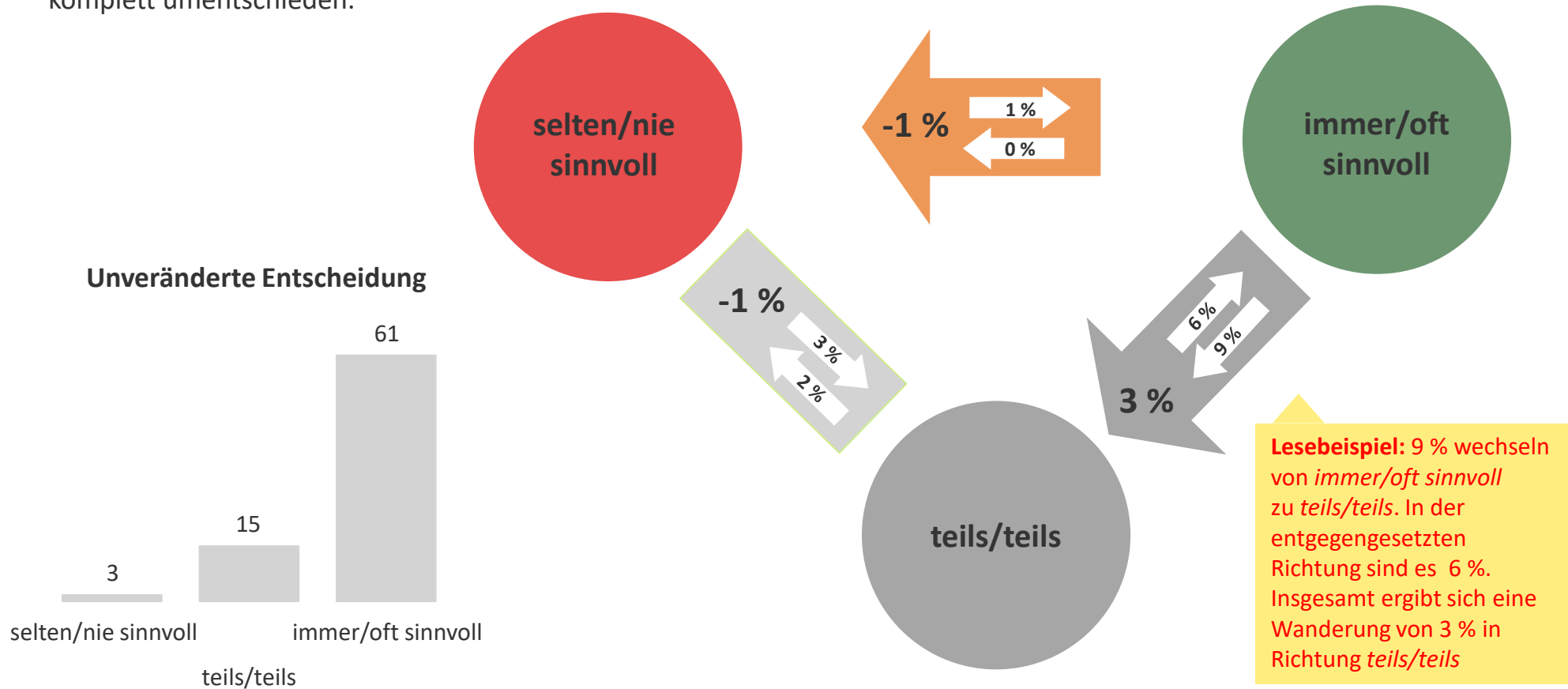


Etwas weniger als zu Beginn der Befragung planen, Untersuchungen wahrzunehmen

51 % geben an, dass sie in Zukunft vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen werden (vorher 56 %). 33 % sind unentschlossen (vorher 27 %) und 14 % werden oder würden keine Untersuchung machen lassen (vorher 13 %).

Nur geringe Veränderungen hinsichtlich der Einstellung zu Untersuchungen

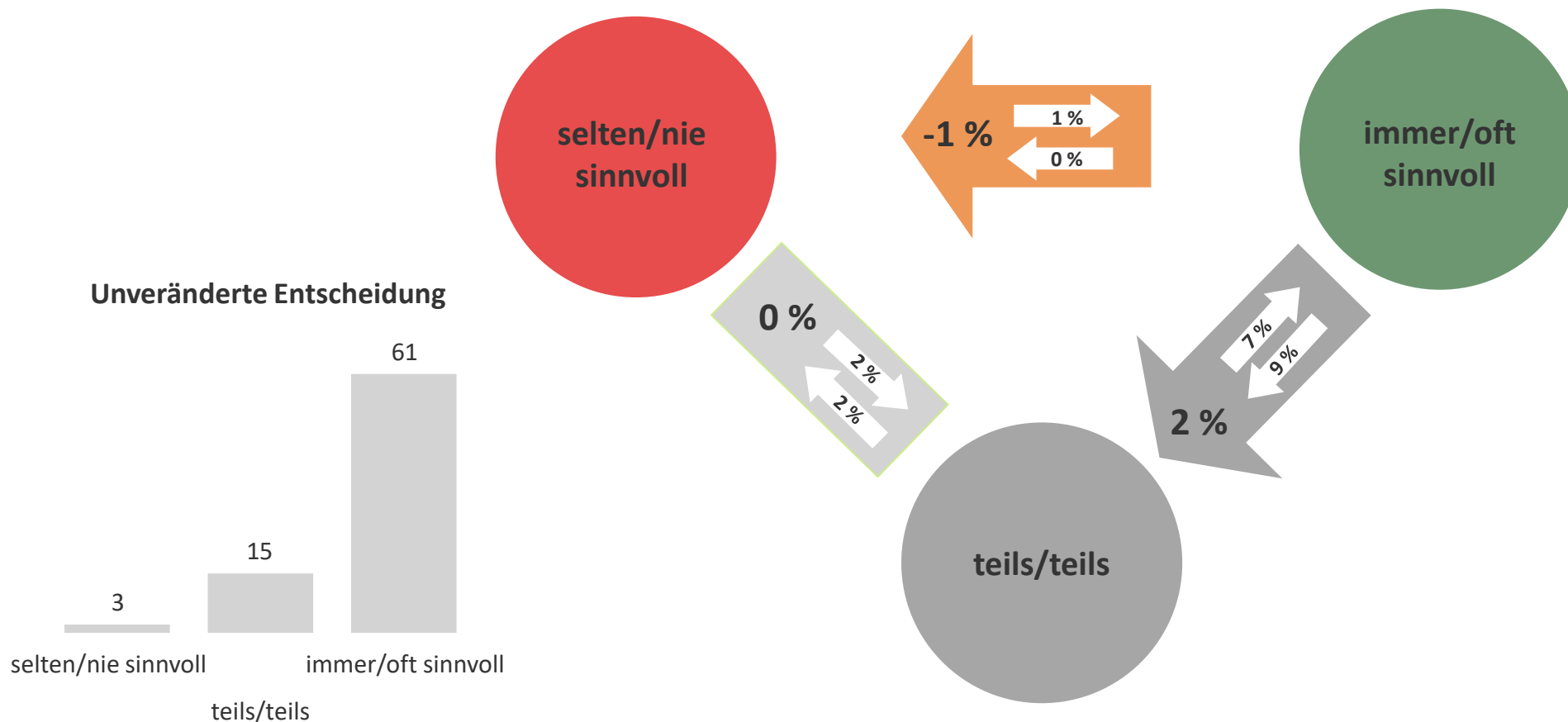
Einige Teilnehmer, die vorher mit teils/teils geantwortet hatten, wechselten zu einer positiven oder negativen Antwort. Etwas mehr jedoch wechselten von einer positiven oder negativen zur ambivalenten Antwort. Kaum Befragte haben sich hingegen komplett umentschieden.



Generelle Einstellung vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien: niedrige Bildung

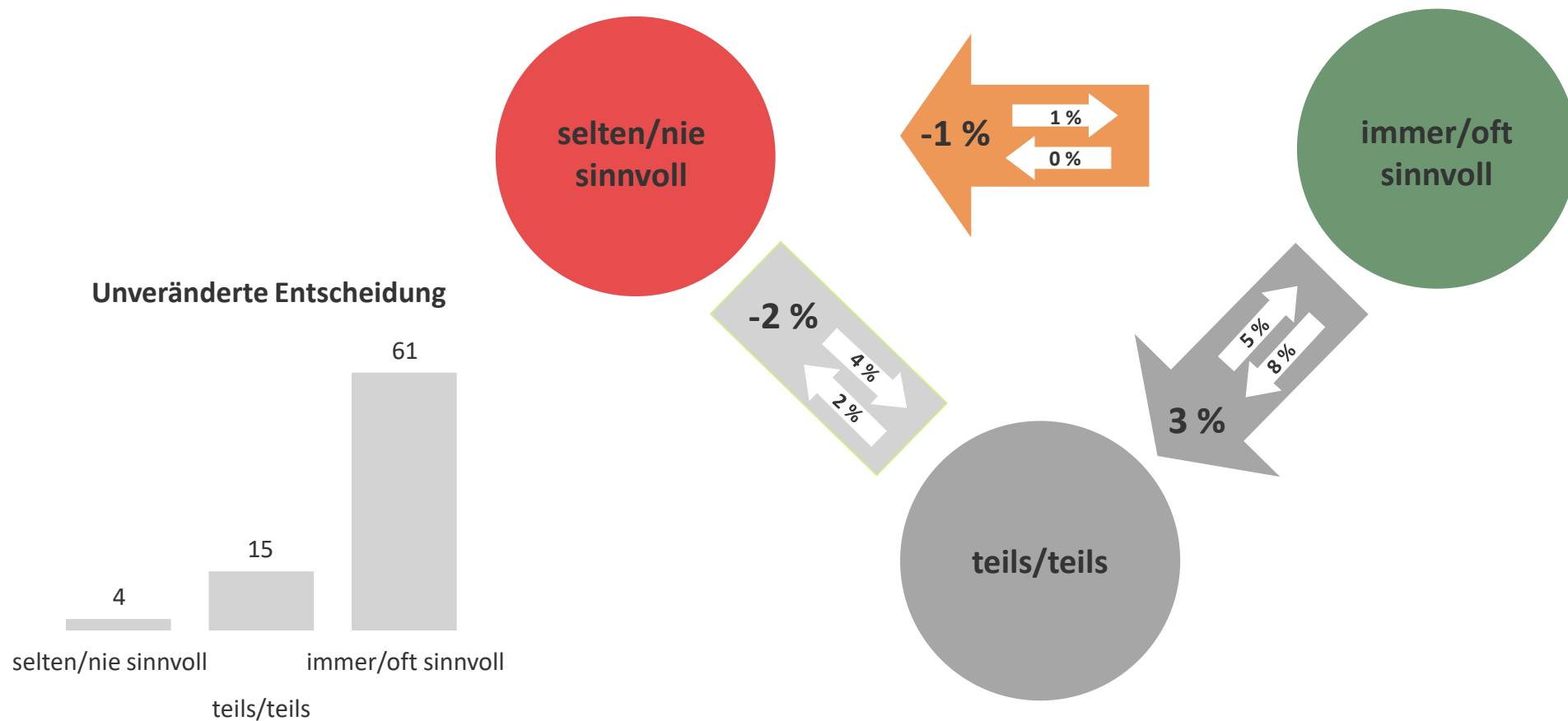
Bildung hat kaum einen Einfluss auf die wechselnden Einstellungen

Befragte mit niedrigem Bildungsniveau wechselten etwas häufiger von teils/teils zu einer positiven Einstellung und etwas seltener von einer negativen zu teils/teils.



Bildung hat kaum einen Einfluss auf die wechselnden Einstellungen

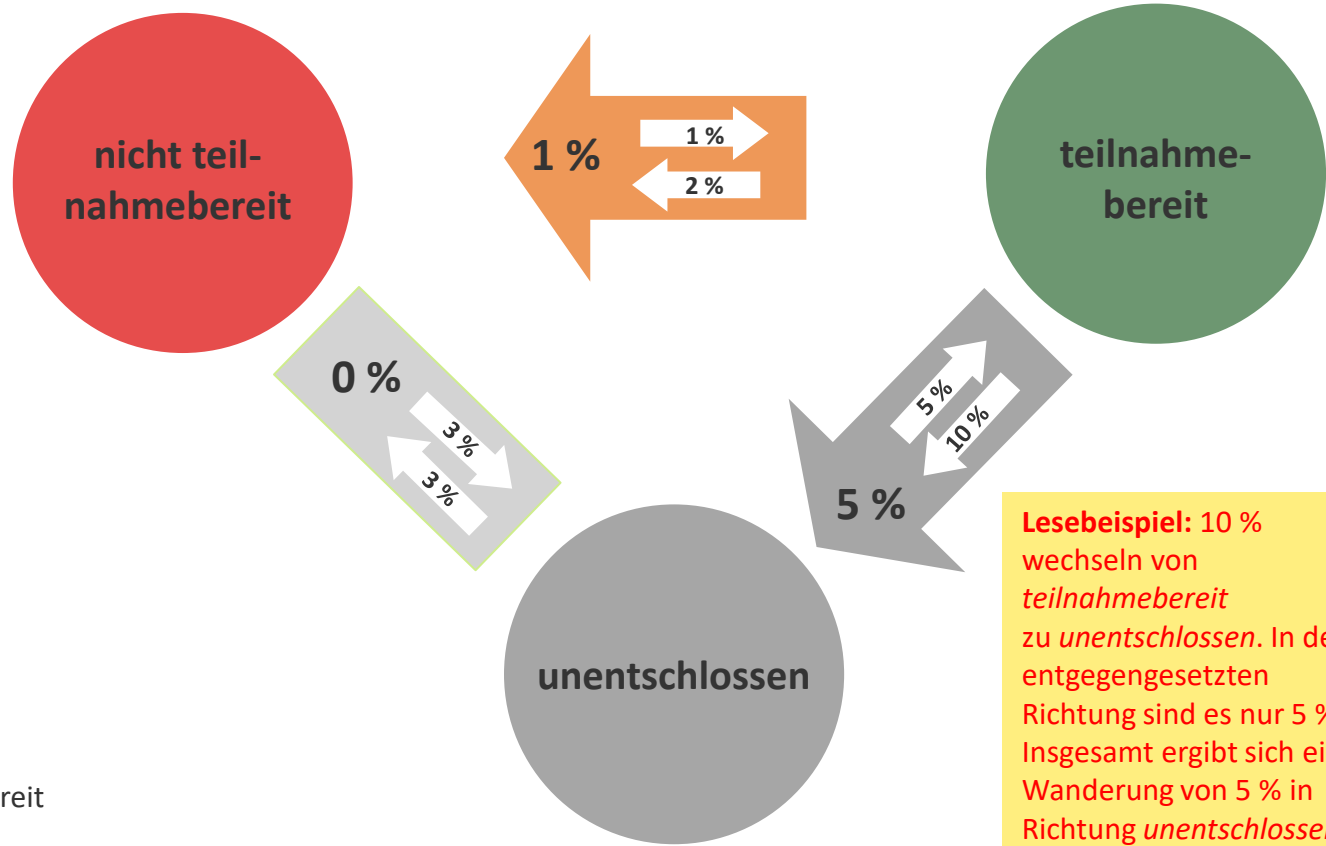
Befragte mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau wechselten etwas seltener zwischen teils/teils und einer positiven Einstellung und etwas häufiger von einer negativen zu teils/teils.



Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien: alle Befragten

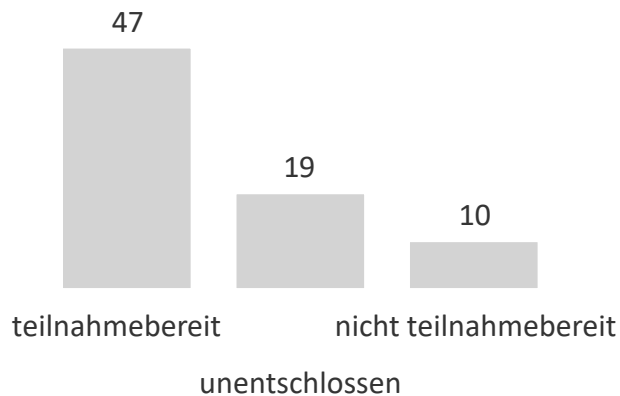
Befragte sind etwas unentschlossener bzgl. ihrer Teilnahmebereitschaft an Untersuchungen

Einige Teilnehmer, die vorher unentschlossen waren, wechselten zu einer positiven oder negativen Antwort. 10 % wechselten von einer positiven Antwort hin zu unentschlossen.



Lesebeispiel: 10 % wechseln von *teilnahmebereit* zu *unentschlossen*. In der entgegengesetzten Richtung sind es nur 5%. Insgesamt ergibt sich eine Wanderung von 5% in Richtung *unentschlossen*.

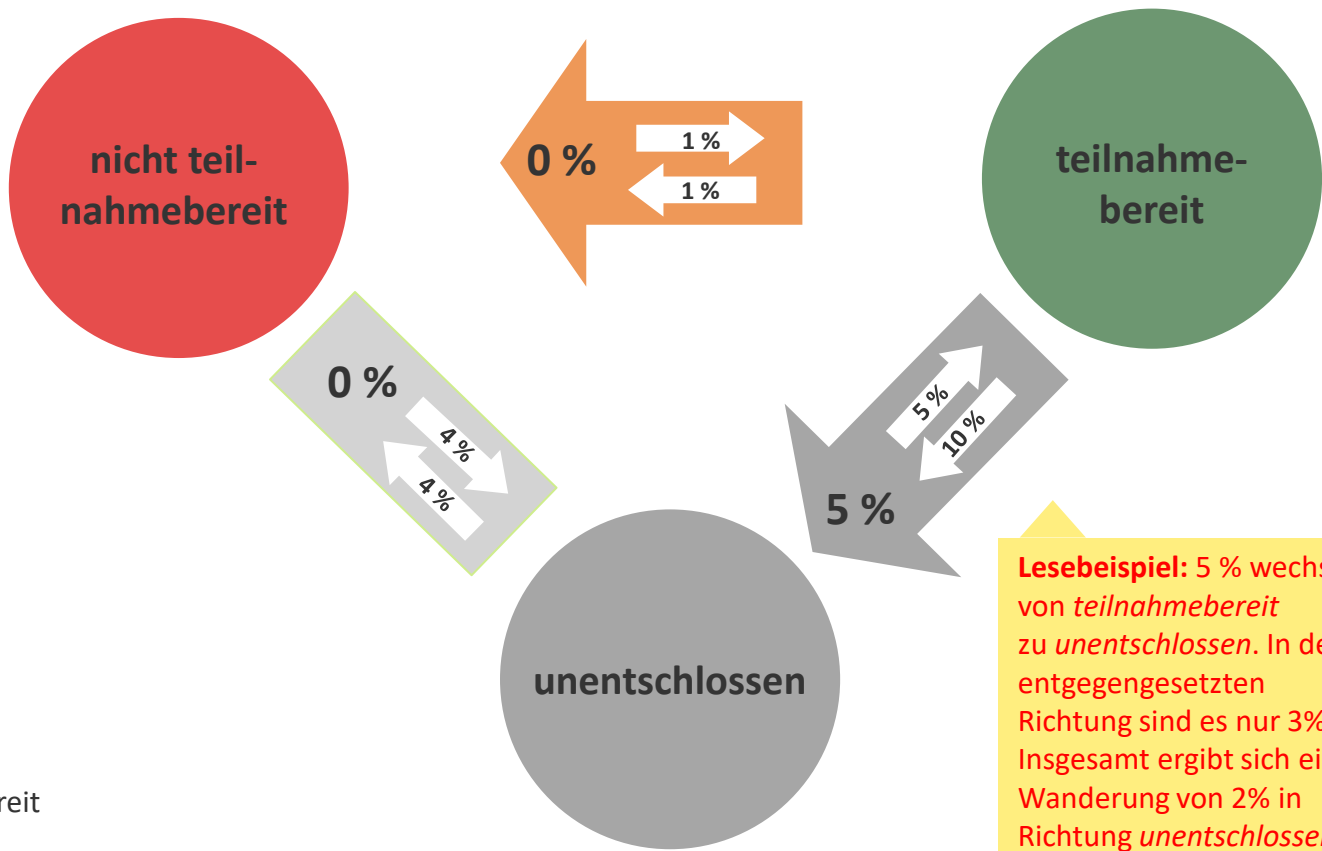
Unveränderte Entscheidung



Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien: niedrige Bildung

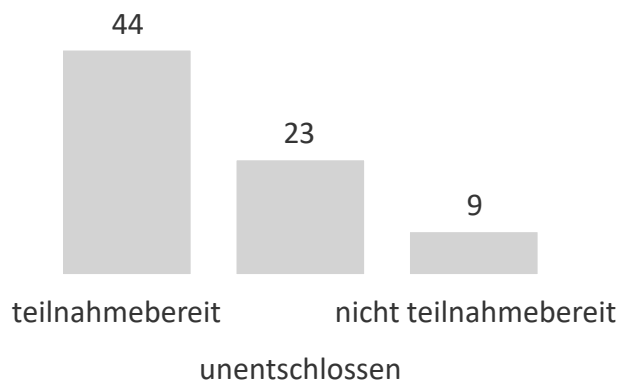
Bildung hat kaum einen Einfluss auf die veränderte Teilnahmebereitschaft

Befragte mit niedrigem Bildungsniveau wechselten etwas häufiger zwischen einer negativen Antwort und unentschlossen und etwas seltener von einer positiven zu einer negativen.



Lesebeispiel: 5 % wechseln von *teilnahmebereit* zu *unentschlossen*. In der entgegengesetzten Richtung sind es nur 3%. Insgesamt ergibt sich eine Wanderung von 2% in Richtung *unentschlossen*.

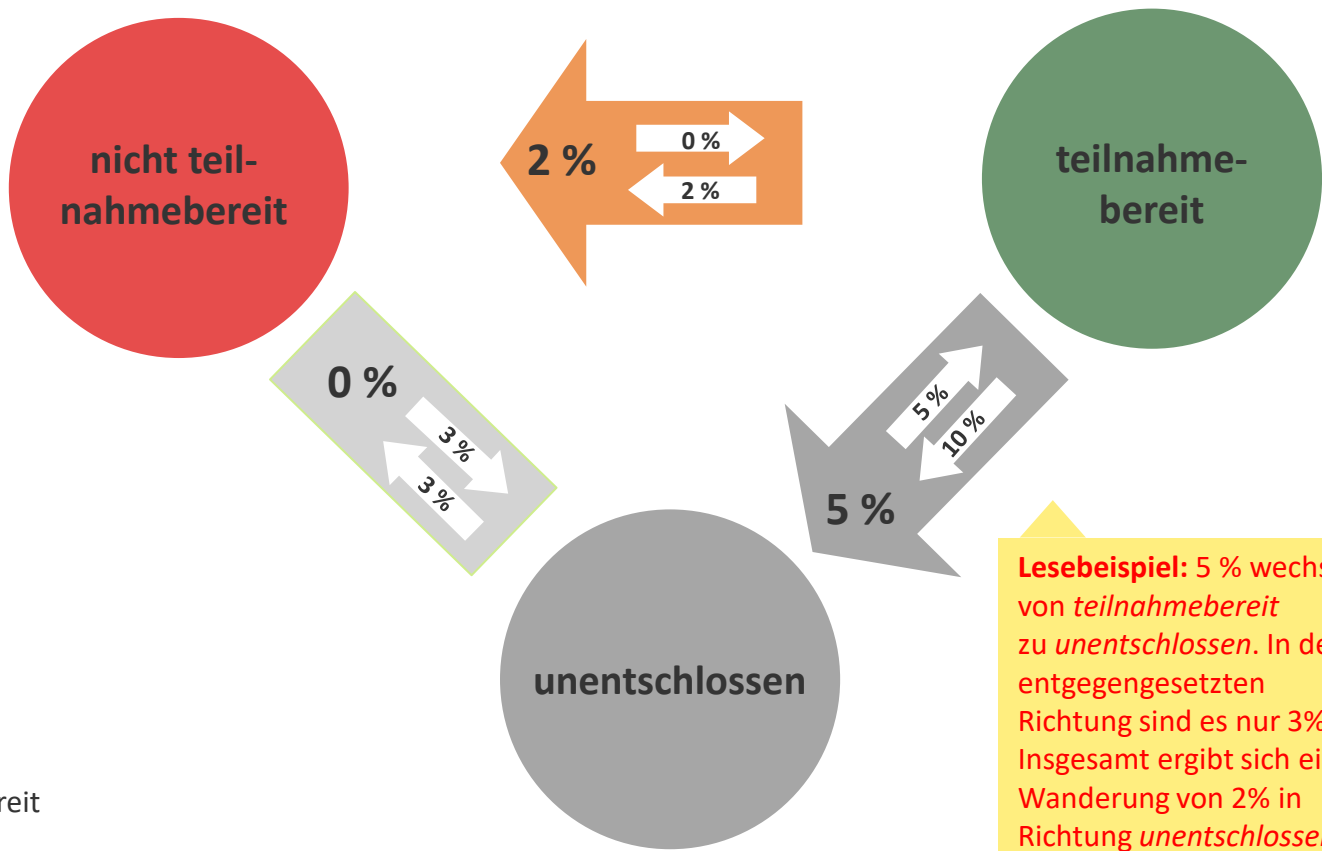
Unveränderte Entscheidung



Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien: mittlere/hohe Bildung

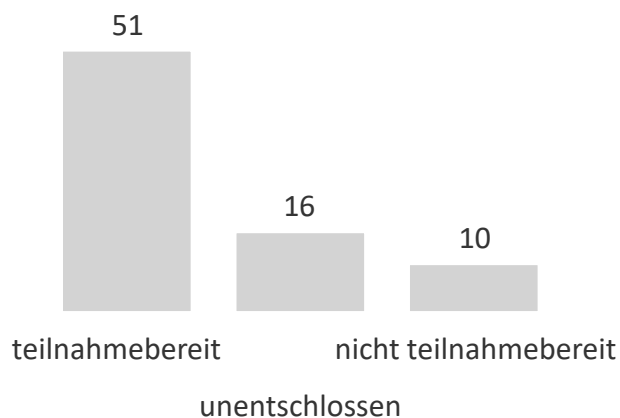
Bildung hat kaum einen Einfluss auf die veränderte Teilnahmebereitschaft

Befragte mit mittlerem oder hohem Bildungsniveau wechselten etwas seltener von einer negativen Antwort zu einer positiven.



Lesebeispiel: 5 % wechseln von *teilnahmebereit* zu *unentschlossen*. In der entgegengesetzten Richtung sind es nur 3%. Insgesamt ergibt sich eine Wanderung von 2% in Richtung *unentschlossen*.

Unveränderte Entscheidung



Kurzinformation



Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Eine Versicherteninformation

Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und guter Hoffnung. Das ist berechtigt: Den allermeisten Kindern, die zur Welt kommen, geht es gut.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist:

Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, welche Sie in Anspruch nehmen.

Die gesetzlichen Krankenversicherungen übernehmen bestimmte **Standarduntersuchungen**. Sie dienen dazu, die Entwicklung des ungeborenen Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. **Zusätzliche Untersuchungen** können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden. Einige werden dann ebenfalls von den Krankenkassen übernommen.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?

Zu den Standarduntersuchungen gehören **unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen**. Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.

Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine **Ultraschalluntersuchung** zur Kontrolle angeboten. Dabei wird zum Beispiel geschaut, wie das ungeborene Kind wächst und wie sich seine Organe entwickeln. Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta.

Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen.

Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.



Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen. Wenn das Ungeborene keine Trisomie hat, kann der **NIPT** dies mit hoher Sicherheit bestätigen. Weist er auf eine Trisomie hin, ist zur sicheren Klärung noch ein Eingriff nötig, etwa eine Fruchtwasseruntersuchung. Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist. Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.

Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie

Zur sicheren Diagnose einer Trisomie oder bestimmter Erkrankungen ist ein Eingriff nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um **Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta** zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch das Einführen der Nadel kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.

Entwurf
Fassung nicht mehr aktuell

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Standard-untersuchungen	Schwangerschafts-woche	Zusätzliche Untersuchungen
9. – 12. Woche: Ultraschall	⋮ 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)
<i>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen.</i>	19 20 ⋮	Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie)
19. – 22. Woche: Ultraschall	21 22 23 24 25 26 27 28	Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese)
29. – 32. Woche: Ultraschall	29 ⋮	

Es gibt **weitere Untersuchungen**, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das **Ersttrimester-Screening (ETS)**.

Welche weiteren Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen weitere Untersuchungen wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests an. Sie müssen als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) selbst bezahlt werden.

Ersttrimester-Screening

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte **Ersttrimester-Screening (ETS)** an, das Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben kann. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening kann zum Beispiel nach Hinweisen auf einen Herzfehler, offenen Rücken (Spina bifida) oder eine Fehlbildung der Bauchwand gesucht werden. Zudem kann das ETS die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abschätzen. Die Untersuchung wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Sie können manchmal helfen, aber auch verunsichern. Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es deshalb wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel:

Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzubrechen?

Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. Zudem kann eine psychosoziale Beratung eine wichtige Hilfe sein. Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos angeboten, auf Wunsch auch anonym.

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

Stand

August 2020

Quellen

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Vorbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik

Entwurf
Fassung nicht mehr aktuell

Broschüre



Bluttest auf Trisomien

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation

Entwurf
Fassung nicht mehr aktuell



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) auf die Trisomien 13, 18 und 21 gesprochen. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen	3
Beratungsangebote	4
Was sind Trisomien?	5
Was ist ein NIPT?	10
Was bedeuten die Testergebnisse?	12
Wie zuverlässig ist ein NIPT?	14
Wie entscheiden?	16
Weitere Informationen	18



Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
 - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?
 - Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?

Welche Beratungsangebote gibt es?

Es gibt zwei Formen der Beratung:

- **Die ärztliche Beratung:** Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik. Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.
- **Die psychosoziale Beratung:** Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.

Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

- **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.

- **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

- **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**

Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.



Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein wertvolles und bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.

Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Am häufigsten ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
über 40	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Ein **Beispiel** finden Sie auf der nächsten Seite.

Entwurf
Fassung nicht mehr aktuell

Wie häufig sind Trisomien?

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind alle Angaben in dieser Broschüre auf **10.000 Frauen** bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.

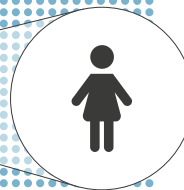


Diese **blauen Punkte** entsprechen 10.000 schwangeren Frauen.

Beispiel:

Etwa **17 von 10.000**

Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.





Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Wichtig ist:

Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist möglich, 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.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein **Hinweis auf eine Trisomie** ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer **persönlichen Situation** notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der Mutter. Ein ETS kann eine Trisomie nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird in der Regel nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 €.

Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich:

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):**

möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.

- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):**

möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **3 von 1000 Frauen** durch das Einführen der Nadel eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

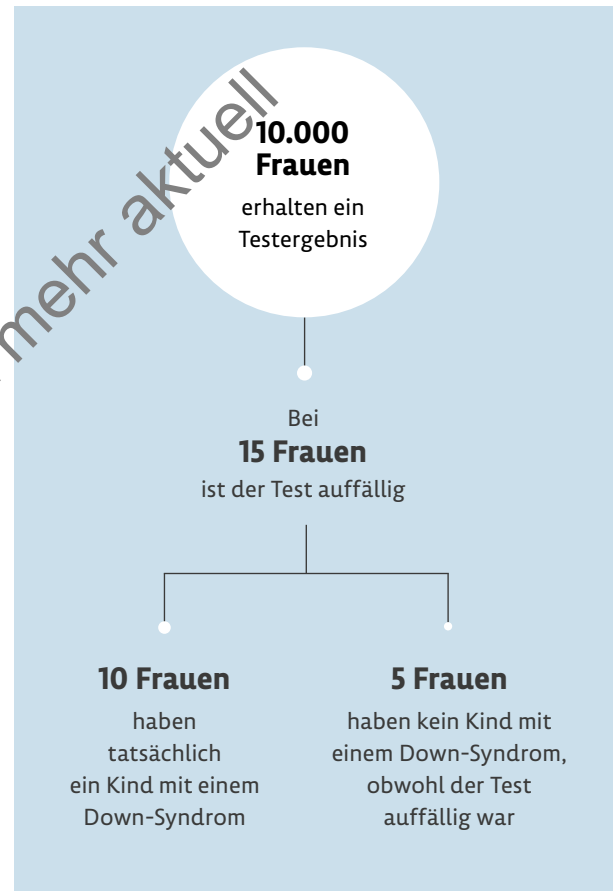
Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).

Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden – das heißt: ohne die Zustimmung des Vaters.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie keine „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.



Was, wenn ein Befund auffällig ist?

Wenn eine Trisomie festgestellt wird, stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und auch nach der 12. Woche zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de: Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

Informationen zu Trisomien finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- www.ds-infocenter.de: Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org: Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V.
- www.leona-ev.de: Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen (wie Trisomie 13 und 18)

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standard-untersuchungen (Kassenleistung)	Schwangerschafts-woche	Zusätzliche Untersuchungen (ggf. Kassenleistung)
9. – 12. Woche: Ultraschall	9	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben. → Seite 10
<i>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie Abtasten des Bauches und Blutabnahmen. Standarduntersuchungen sollen abschätzen, ob die Schwangerschaft und die Entwicklung des Kindes normal verlaufen.</i>	10	Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) → Seite 13
	11	
	12	
	13	
	14	
	15	
	16	
	17	
	18	
	19	
19. – 22. Woche: Ultraschall	20	Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese) → Seite 13
	21	
	22	Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten.
	23	
	24	
29. – 32. Woche: Ultraschall	29	
	30	
	31	
	32	

Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel keine Kassenleistung sind. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS). Dies kann Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben, auch auf Trisomien.

Stand

August 2020

Entwurf
Fassung nicht mehr aktuell



B2.2 Fragebogen

Fragebogen

Projekt:	Nutzertesting
Projekt-Nr.:	1021
Methode:	Einzelinterviews / CAWI
Zielgruppe:	Zielgruppenbeschreibung
Fallzahl:	1.000
Interviewdauer:	ca. 30 Minuten
Version:	20.08.2020

Übersicht:

Modul A – Basisfragen vor dem Lesen (identische Fragen für beide Materialien/Gruppen)

Modul B – Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen (identische Fragen für beide Materialien /Gruppen)

Modul C1 – Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfo

Modul C2 – Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre

Modul D – Wissensfragen nach dem Lesen

Modul E – Einstellungsfragen nach dem Lesen

Hinweis: Im Fragebogen werden folgende Abkürzungen verwendet:

- **Kurzinfo:** Es handelt sich um die Kurzinformation zur Pränataldiagnostik
- **Broschüre:** Es handelt sich um die Broschüre zum nicht invasiven Pränataltest (NIPT)
- **NIPT :** nicht invasiver Pränataltest

Modul A – Basisfragen vor dem Lesen (identische Fragen für beide Materialien/Gruppen)

Frage A1 – Alter

Wie alt sind Sie?

PROG: Mittelwert.

PROG: wenn 1 oder 7: Screenout

- 1 jünger als 20 Jahre
- 2 20-24 Jahre
- 3 25-29 Jahre
- 4 30-34 Jahre
- 5 35-39 Jahre
- 6 40-45 Jahre
- 7 46 Jahre und älter

Frage S13 – Geschlecht

Ihr Geschlecht - Sie sind:

PROG: Ordinal.

- 1 männlich
- 2 weiblich

Frage A3 – Kinderwunsch

Haben Sie und Ihr*e Partner/Partnerin derzeit einen Kinderwunsch?

PROG: Ordinal.

PROG: wenn 2 oder 99: Screenout

- 1 ja
- 2 nein
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage S4 – Kinder vorhanden

Haben Sie und Ihr Partner/Ihre Partnerin bereits gemeinsame Kinder?

PROG: Ordinal

- 1 ja
- 2 nein

Frage S4_A

Autofrage Geschlecht Kind

- 1 Frauen die bereits mind. ein Kind haben – Kurzinfo + Broschüre
- 2 Frauen, die noch kein Kind haben – Kurzinfo + Broschüre
- 3 Männer, die bereits mind. ein Kind haben – Kurzinfo + Broschüre
- 4 Männer die noch kein Kind haben – Kurzinfo + Broschüre
- 5 Frauen die bereits mind. ein Kind haben – nur Broschüre
- 6 Frauen, die noch kein Kind haben – nur Broschüre
- 7 Männer, die bereits mind. ein Kind haben – nur Broschüre
- 8 Männer die noch kein Kind haben – nur Broschüre

PROG: 750 Personen sollen den gesamten Fragebogen durchlaufen, bei 250 wird der Teil mit der Kurzinfo (C1) übersprungen (Zuordnung nach Random-Prinzip aber so, dass die Quoten möglichst gut ausgeschöpft werden)

Frage A2 – Bildungsabschluss

Welchen höchsten Schul- bzw. Hochschulabschluss haben Sie?

PROG: Ordinal

- 1 kein allgemeiner Schulabschluss
- 2 Haupt-/ (Volks-)schulabschluss
- 3 Realschulabschluss (Mittlere Reife) oder gleichwertiger Abschluss
- 4 Abitur, (Fach-) Hochschulreife ohne Studium
- 5 Studium (Universität, Hochschule, Fachhochschule, Polytechnikum)
- 99 keine Angabe

Frage A2_A

Autofrage Bildung

- 1 Bildung niedrig (A2, 1-2)
- 2 Bildung mittel/hoch (A2, 3-5)

Frage A4 – Informationen über vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien

Haben Sie sich bereits über vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien informiert?

Hinweis: Mehrfachnennungen möglich.

PROG: Ordinal.

- 1 ja, über den Arzt
- 2 ja, über die Hebamme
- 3 ja, über Broschüren /Flyer
- 4 ja, über das Internet
- 5 ja, Sonstige Quellen
- 6 nein
- 7 nicht relevant
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage A5 – Schwangerschaft

Sind Sie oder Ihre Partnerin gerade schwanger?

PROG: Ordinal.

- 1 ja
- 2 nein
- 99 weiß nicht / keine Angabe

PROG: Quotierungen gemäß Anforderungen

Random-Filter: 250 Teilnehmer erhalten Fragen zu Flyer und Broschüre; 750 Teilnehmer erhalten ausschließlich die Fragen zur Broschüre

Modul B – Erfahrungen und Einstellungsfragen vor dem Lesen (identische Fragen für beide Materialien /Gruppen)

Frage B1 – Generelle Einstellung zu vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien

Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Was halten Sie generell von vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien:

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 immer sinnvoll
- 2 oft sinnvoll
- 3 teils/teils
- 4 selten sinnvoll
- 5 nie sinnvoll
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage B2 – Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien

Angenommen, Sie erwarten ein Kind: Wie wahrscheinlich ist es, dass Sie vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen werden?

PROG: Ordinal.

- 1 ich / wir werde(n) keine machen lassen
- 2 ich / wir bin (sind) unentschlossen
- 3 ich / wir werde(n) Untersuchungen wahrnehmen
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage B3 – Durchführung vorgeburtlicher Untersuchungen auf Trisomien

Wurden bei Ihnen bereits vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien durchgeführt?

PROG: Ordinal.

- 1 ja
- 2 nein
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Filter: Falls vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien durchgeführt wurden [B3 = 1].

Frage B4 – Grund für vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien

Was war der Grund für die vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien?

Hinweis: Mehrfachnennungen möglich.

- 1 aufgrund einer ärztlichen Empfehlung
- 2 auf eigenem Wunsch, auf Wunsch des Partners*in/ der Familie
- 3 anderer Grund
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Modul C1 – Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Kurzinfor

Frage C1_0 – Rezeption Kurzinfor

Nun zeigen wir Ihnen ein kurzes Informationsblatt und bitten Sie, dieses aufmerksam durchzulesen. Stellen Sie sich dabei bitte vor, Sie erwarten ein Kind und haben sich bisher noch nicht über vorgeburtliche Untersuchungen informiert.

Hinweis: Lassen Sie sich dafür bitte 4-5 Minuten Zeit. Sie können selbstständig vor- und zurückblättern durch Klick auf die rechte bzw. linke untere Ecke des Anschreibens. Wenn Sie durch Doppelklick heranzoomt haben, müssen Sie vor dem Weiterblättern das Anschreiben zunächst mit erneutem Doppelklick verkleinern.

Der „Weiter“-Button wird nach etwa 30 Sekunden eingeblendet.

PROG: Datei: NT_Pränatal_Kurzversion_02-09-20_Doppelseiten.pdf mit Flipping-Tool präsentieren. Weiter-Button nach 30 sec einblenden.

PROG: Nur-Text

Frage C1_1 – Gesamtbewertung

Wie finden Sie die Kurzinfor insgesamt?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr gut
- 2 gut
- 3 teils/teils
- 4 schlecht
- 5 sehr schlecht
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_2 – Verständlichkeit

Wie verständlich ist die Kurzinfor?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr verständlich
- 2 eher verständlich
- 3 teils/teils
- 4 eher schlecht verständlich
- 5 sehr schlecht verständlich
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_3 – Länge der Kurzinfo

Finden Sie die Kurzinfo...

PROG: Ordinal.

- 1 zu kurz
- 2 genau richtig
- 3 zu viel Text
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Filter: Falls in der Kurzinfo zu kurzer Text [C1_3 = 1].

Frage C1_4 – Fehlende Informationen

Was fehlt Ihrer Meinung nach in der Kurzinfo?

-
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Filter: Falls in der Kurzinfo zu viel Text [C1_3 = 3].

Frage C1_5 – Überflüssige Informationen

Was kann Ihrer Meinung nach in der Kurzinfo gestrichen werden?

-
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_6 – Vertrauenswürdigkeit

Wie vertrauenswürdig finden Sie die Kurzinfo?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr vertrauenswürdig
- 2 eher vertrauenswürdig
- 3 teils/teils
- 4 eher nicht vertrauenswürdig
- 5 überhaupt nicht vertrauenswürdig
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_8 – Nützlichkeit der Kurzinfo

Inwieweit treffen Ihrer Meinung nach die folgenden Aussagen zu. Die Kurzinfo ...

PROG: Randomisieren. Mittelwert. Top-Two-Box.

- (1) hilft mir, einen Überblick über die vorgeburtlichen Untersuchungen zu bekommen.
- (2) bereitet mich gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vor.
- (3) regt dazu an, über vorgeburtliche Untersuchungen nachzudenken

- 1 trifft voll und ganz zu
- 2 trifft eher zu
- 3 teils/teils
- 4 trifft eher nicht zu
- 5 trifft überhaupt nicht zu
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_9 – Verbesserungsvorschläge

Gab es etwas, was Ihnen an der Kurzinfo überhaupt nicht gefallen hat?

Was würden Sie an der Kurzinfo ändern?

Hinweis: Antwort notieren.

-
- 99 würde nichts ändern/weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_10 – Weiterempfehlungsbereitschaft

Würden Sie die Kurzinfo befreundeten Paaren oder einer guten Freundin empfehlen, die sich über vorgeburtliche Untersuchungen informieren möchten?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 ganz sicher
- 2 sehr wahrscheinlich
- 3 vielleicht
- 4 wahrscheinlich nicht
- 5 bestimmt nicht
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C1_11 – Wirkung der Kurzinfo

Welchen Eindruck erweckt die Kurzinfo zu vorgeburtlichen Untersuchungen?

- 1 die Kurzinfo legt nahe, dass ich alle beschriebenen Untersuchungen machen sollte
- 2 die Kurzinfo legt nahe, dass ich Untersuchungen auch ablehnen kann
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Modul C2 – Allgemeine Bewertungsfragen zu den Materialien nach dem Lesen - Broschüre

Frage C2_0 – Rezeption Broschüre

Nun zeigen wir Ihnen eine Broschüre zum Thema vorgeburtliche Diagnostik.

Stellen Sie sich dabei bitte vor, Sie stehen vor der Entscheidung, ob sie Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen möchten.

Hinweis: Die Broschüre ist 22 Seiten lang. Lassen Sie sich für das Lesen bitte etwa 10-15 Minuten Zeit. Im Anschluss stellen wir Ihnen einige Fragen dazu. Sie können in der Broschüre selbstständig vor- und zurückblättern durch Klick auf die rechte bzw. linke untere Ecke. Wenn Sie durch Doppelklick herangezoomt haben, müssen Sie vor dem Weiterblättern die Broschüre zunächst mit erneutem Doppelklick verkleinern.

Der „Weiter“-Button wird nach etwa 6 Minuten eingeblendet.

PROG: Datei: NT_P17-01_NIPT_Broschüre_02-09-20_Doppelseiten mit Flipping-Tool präsentieren. Weiter-Button nach 360 sec einblenden.

PROG: Nur-Text

Frage C2_1 – Gesamtbewertung

Wie finden Sie die Broschüre insgesamt?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr gut
- 2 gut
- 3 teils/teils
- 4 schlecht
- 5 sehr schlecht
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_2 – Verständlichkeit

Wie verständlich ist die Broschüre?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr verständlich
- 2 eher verständlich
- 3 teils/teils
- 4 eher schlecht verständlich
- 5 sehr schlecht verständlich
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_3 – Länge

Finden Sie die Broschüre ...

PROG: Ordinal.

- 1 zu kurz
- 2 genau richtig
- 3 zu lang
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Filter: Falls Broschüre zu kurz [C2_3 = 1].

Frage C2_4 – Fehlende Informationen

Was fehlt Ihrer Meinung nach in der Broschüre?

Hinweis: Antwort notieren.

99 weiß nicht / keine Angabe

Filter: Falls Broschüre zu lang [C2_3 = 3].

Frage C2_5 – Überflüssige Informationen

Was kann Ihrer Meinung nach aus der Broschüre gestrichen werden?

Hinweis: Antwort notieren.

99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_6 – Vertrauenswürdigkeit

Wie vertrauenswürdig finden Sie die Broschüre?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 sehr vertrauenswürdig
- 2 eher vertrauenswürdig
- 3 teils/teils
- 4 eher nicht vertrauenswürdig
- 5 überhaupt nicht vertrauenswürdig
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_7 – Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom

Wie wird das Leben mit einem Kind mit Down-Syndrom in der Broschüre dargestellt?

- 1 Die Darstellung ist ausgewogen.
- 2 Die Darstellung betont eher die Schwierigkeiten des Lebens mit einem Kind mit Down-Syndrom.
- 3 Die Darstellung betont eher die positiven Seiten des Lebens mit einem Kind mit Down-Syndrom.
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_10 – Nützlichkeit der Broschüre

Inwieweit treffen Ihrer Meinung nach die folgenden Aussagen zu. Die Broschüre...

PROG: Randomisieren. Mittelwert. Top-Two-Box.

- (1) hilft mir, über die Vor- und Nachteile des NIPT nachzudenken.
- (2) bereitet gut auf ein ärztliches Beratungsgespräch vor.
- (3) ist nicht hilfreich.

- 1 trifft voll und ganz zu
- 2 trifft eher zu
- 3 teils/teils
- 4 trifft eher nicht zu
- 5 trifft überhaupt nicht zu
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_11 – Verbesserungsvorschläge

Gab es etwas, was Ihnen an der Broschüre überhaupt nicht gefallen hat?

Was würden Sie an der Broschüre ändern?

Hinweis: Antwort notieren.

-
- 99 würde nichts ändern/weiß nicht / keine Angabe

Frage C2_12 – Weiterempfehlungsbereitschaft

Würden Sie die Broschüre befreundeten Paaren oder einer guten Freundin empfehlen, bei der die Entscheidung für oder gegen eine vorgeburtliche Untersuchung auf Trisomien ansteht?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 ganz sicher
- 2 sehr wahrscheinlich
- 3 vielleicht
- 4 sehr wahrscheinlich nicht
- 5 bestimmt nicht
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Modul D – Wissensfragen nach dem Lesen

spezifische Wissensfrage zur Kurzinfor

Frage D2_1 – Wissen zum Test

Was ist ein NIPT?

#grün=richtige Antwort

- 1 eine Ultraschalluntersuchung
- 2 eine Blutuntersuchung
- 3 ein Eingriff, bei dem Fruchtwasser entnommen wird
- 99 weiß nicht / keine Angabe

spezifische Wissensfragen zur Broschüre

Frage D3_1 – Häufigkeit von Trisomien

Der NIPT kann Hinweise auf Trisomien (zum Beispiel ein Down-Syndrom) finden. Was glauben Sie: bei wie vielen schwangeren Frauen im Alter von 25 bis 29 Jahren hat das ungeborene Kind ein Down-Syndrom?

PROG: Mittelwert.

#grün=richtige Antwort

- 1 etwa 10 von 10.000
- 2 etwa 50 von 10.000
- 3 etwa 160 von 10.000
- 4 etwa 250 von 10.000
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage D3_2 – Bedeutung NIPT

Stellen Sie sich vor, der NIPT war unauffällig. Was bedeutet das?

- 1 Dass der NIPT eine Trisomie 21 (Down-Syndrom) übersieht, ist sehr selten. Weitere Untersuchungen sind nicht nötig.
- 2 Der NIPT übersieht häufiger eine Trisomie 21. Zur Sicherheit sind weitere Untersuchungen nötig.
- 99 weiß nicht

Frage D3_3 – Zuverlässigkeit NIPT

Was denken Sie: Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Hinweis: Mehrfachnennungen möglich.

#grün=richtige Antwort

- 1 Wenn der Test auffällig ist, hat das Kind immer eine Trisomie 21 (Down-Syndrom).
- 2 Auch wenn das Kind keine Trisomie hat, kann der Test auffällig sein.
- 3 Der Test kann eine Trisomie 21 übersehen.
- 4 Der Test übersieht nie eine Trisomie 21.
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage D3_4 – Freiwilligkeit

Welche der folgenden Aussagen finden Sie am zutreffendsten, nachdem Sie die Materialien gelesen haben?

Hinweis: Mehrfachnennungen möglich.

Mir wurde vermittelt,

- 1 dass man Untersuchungen auf Trisomien in Anspruch nehmen sollte.
- 2 dass man den NIPT in Anspruch nehmen sollte.
- 3 dass man selbst entscheiden kann, ob man vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien in Anspruch nimmt.
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Modul E – Einstellungsfragen nach dem Lesen

Frage E1 – Generelle Einstellung vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien

Was halten Sie nun nach dem Lesen der Materialien generell von vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien?

PROG: Mittelwert. Top-Two-Box.

- 1 immer sinnvoll
- 2 oft sinnvoll
- 3 teils/teils
- 4 selten sinnvoll
- 5 nie sinnvoll
- 99 weiß nicht / keine Angabe

Frage E2 – Teilnahmebereitschaft an vorgeburtlichen Untersuchungen auf Trisomien

Nachdem Sie die Materialien gelesen haben: Wie wahrscheinlich ist es, dass Sie in Zukunft vorgeburtliche Untersuchungen auf Trisomien wahrnehmen?

- 1 ich / wir werde(n) keine machen lassen
- 2 ich / wir bin (sind) unentschlossen
- 3 ich / wir werde(n) Untersuchungen wahrnehmen
- 99 keine Angaben

Das war es auch schon. Vielen Dank für Ihre Teilnahme!

B3 Finale Versicherteninformationen

B3.1 Kurzinformation Vorgeburtliche Untersuchungen (finale Version)

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Sie können manchmal helfen, aber auch verunsichern. Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es deshalb wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel:

Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzubrechen?

Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. Zudem kann eine psychosoziale Beratung eine wichtige Hilfe sein. Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos angeboten, auf Wunsch auch anonym.

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

Stand
Dezember 2020

Quellen
Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Abschlussbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:
www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik



Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Eine Versicherteninformation

Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und guter Hoffnung. Das ist berechtigt: Den allermeisten Kindern, die zur Welt kommen, geht es gut.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist:

Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, welche Sie in Anspruch nehmen.

Die gesetzlichen Krankenversicherungen übernehmen bestimmte **Standarduntersuchungen**. Sie dienen dazu, die Entwicklung des ungeborenen Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. **Zusätzliche Untersuchungen** können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden. Einige werden dann ebenfalls von den Krankenkassen übernommen.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?

Zu den Standarduntersuchungen gehören **unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen**. Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.

Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine **Ultraschalluntersuchung** zur Kontrolle angeboten. Dabei wird zum Beispiel geschaut, wie das ungeborene Kind wächst und wie sich seine Organe entwickeln. Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta.

Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen.

Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.



Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen. Wenn das Ungeborene keine Trisomie hat, kann der **NIPT** dies mit hoher Sicherheit bestätigen. Weist er auf eine Trisomie hin, ist zur sicheren Klärung noch ein Eingriff nötig, etwa eine Fruchtwasseruntersuchung. Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist. Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.

Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie

Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um **Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta** zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standarduntersuchungen	Schwangerschaftswoche	Zusätzliche Untersuchungen
9. – 12. Woche: Ultraschall	9	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)
	10	
	11	
	12	
	13	
	14	
	15	
	16	
	17	
	18	
Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen.	19	Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie)
	20	
19. – 22. Woche: Ultraschall	21	Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese)
	22	
29. – 32. Woche: Ultraschall	29	
	30	

Es gibt **weitere Untersuchungen**, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das **Ersttrimester-Screening (ETS)**.

Welche weiteren Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen weitere Untersuchungen wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests an. Sie müssen als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) selbst bezahlt werden.

Ersttrimester-Screening

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte **Ersttrimester-Screening (ETS)** an, das Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben kann. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening wird die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abgeschätzt. Manche Ärztinnen und Ärzte suchen im ETS auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand. Die Untersuchung wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

B3.2 Broschüre Bluttest auf Trisomien (finale Version)



Bluttest auf Trisomien

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der NIPT ist ein Bluttest auf die Trisomien 13, 18 und 21. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen	3
Beratungsangebote	4
Was sind Trisomien?	5
Was ist ein NIPT?	10
Was bedeuten die Testergebnisse?	12
Wie zuverlässig ist ein NIPT?	14
Wie entscheiden?	16
Weitere Informationen	18



Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
 - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?
 - Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?

Welche Beratungsangebote gibt es?

Es gibt zwei Formen der Beratung:

- **Die ärztliche Beratung:** Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik. Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.
- **Die psychosoziale Beratung:** Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.

Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

- **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**
Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.
- **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**
Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.
- **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**
Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.



Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein wertvolles und bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.

Wie häufig sind Trisomien?

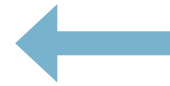
Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
über 40	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

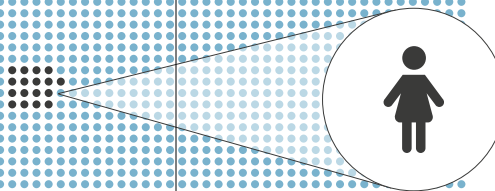
Ein **Beispiel** finden Sie auf der nächsten Seite.

Wie häufig sind Trisomien?

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind die Angaben zur Häufigkeit auf **10.000 Frauen** bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.



Diese **blauen Punkte** entsprechen 10.000 schwangeren Frauen.



Beispiel:
Etwa **17 von 10.000** Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.



Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Wichtig ist:

Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist möglich, 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.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein **Hinweis auf eine Trisomie** ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer **persönlichen Situation** notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der Mutter. Dies kann Hinweise auf Trisomien und andere Auffälligkeiten ergeben. Ein ETS kann eine Trisomie aber nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird in der Regel nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 €.

Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich:

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):**

möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.

- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):**

möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **3 von 1000 Frauen** durch den Eingriff eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

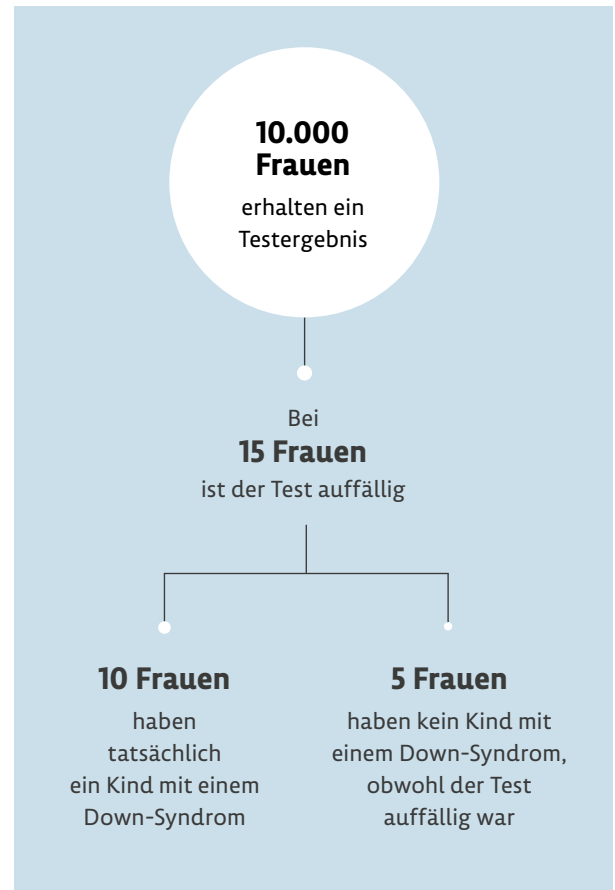
Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).

Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden – das heißt: ohne die Zustimmung des Vaters.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie keine „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.



Was, wenn ein Befund auffällig ist?

Wenn eine Trisomie festgestellt wird, stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und auch nach der 12. Woche zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de: Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

Informationen zu Trisomien finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- www.ds-infocenter.de: Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org: Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V.
- www.leona-ev.de: Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen (wie Trisomie 13 und 18)

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standard- untersuchungen (Kassenleistung)	Schwanger- schafts- woche	Zusätzliche Untersuchungen (ggf. Kassenleistung)
9. – 12. Woche: Ultraschall <i>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie Abtasten des Bauches und Blutabnahmen.</i> <i>Standarduntersuchungen sollen abschätzen, ob die Schwangerschaft und die Entwicklung des Kindes normal verlaufen.</i>	⋮	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): <i>Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben.</i> → Seite 10 Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) → Seite 13 Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese) → Seite 13 <i>Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten.</i>
	9	
	10	
	11	
	12	
	13	
	14	
	15	
	16	
	17	
19. – 22. Woche: Ultraschall	18	
	19	
	20	
29. – 32. Woche: Ultraschall	⋮	
	29	
	⋮	

Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel keine Kassenleistung sind. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS). Dies kann Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben, auch auf Trisomien.

Stand

Dezember 2020

B4 Offenlegung von Beziehungen der externen Sachverständigen und der externen Reviewerinnen und Reviewer

Im Folgenden sind die Beziehungen des externen Sachverständigen zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangaben der einzelnen Personen anhand des „Formblatts zur Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ mit Stand 11/2016. Das aktuelle Formblatt ist unter www.iqwig.de abrufbar. Die in diesem Formblatt aufgeführten Fragen finden sich im Anschluss an diese Zusammenfassung.

Externe Sachverständige

Name	Frage 1	Frage 2	Frage 3	Frage 4	Frage 5	Frage 6	Frage 7
Henn, Wolfram	ja	nein	ja	ja	nein	nein	ja

Im „Formblatt zur Offenlegung potenzieller Interessenkonflikte“ (Version 11/2016) wurden folgende 7 Fragen gestellt:

Frage 1: Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband angestellt, für diese selbstständig oder ehrenamtlich tätig bzw. sind oder waren Sie freiberuflich in eigener Praxis tätig? (Zu den oben genannten Einrichtungen zählen beispielsweise auch Kliniken, Einrichtungen der Selbstverwaltung, Fachgesellschaften, Auftragsinstitute)

Frage 2: 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 (z. B. als Gutachter, Sachverständiger, Mitglied eines Advisory Boards, Mitglied eines Data Safety Monitoring Boards (DSMB) oder Steering Committees)?

Frage 3: 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 (z. B. für Vorträge, Schulungstätigkeiten, Stellungnahmen oder Artikel)?

Frage 4: Haben Sie oder haben die von Ihnen unter Frage 1 genannten Einrichtungen 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 z. B. für Forschungsaktivitäten, die Durchführung klinischer Studien, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten? (Sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.)

Frage 5: Haben Sie oder haben die von Ihnen unter Frage 1 genannten Einrichtungen 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 für Fortbildungen / Kongresse) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband? (Sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.)

Frage 6: Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution im Gesundheitswesen, 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? Besitzen Sie Patente für ein pharmazeutisches Erzeugnis oder ein Medizinprodukt oder eine medizinische Methode oder Gebrauchsmuster für ein pharmazeutisches Erzeugnis oder ein Medizinprodukt?

Frage 7: Sind oder waren Sie jemals an der Erstellung einer Leitlinie oder Studie beteiligt, die eine mit diesem Projekt vergleichbare Thematik behandelt/e? Gibt es sonstige Umstände, die aus Sicht eines unvoreingenommenen Betrachters als Interessenkonflikt bewertet werden können (z. B. Aktivitäten in gesundheitsbezogenen Interessengruppierungen bzw. Selbsthilfegruppen, politische, akademische, wissenschaftliche oder persönliche Interessen)?

Beschlussentwurf

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

Vom Beschlussdatum

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am TT. Monat JJJJ beschlossen, die Mutterschafts-Richtlinien (MU-RL) in der Fassung vom T. Monat JJJJ (BANz AT TT.MM.JJJJ VX), die durch die Bekanntmachung (Beschluss) vom T. Monat JJJJ (BANz AT TT.MM.JJJJ VX) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

PatV
1. Abschnitt B. Nummer 3 Buchstabe e) Satz 3 wird wie folgt geändert: a) Die Wörter „Ein statistisches erhöhtes Risiko“ werden durch die Wörter „Eine statistisch erhöhte Wahrscheinlichkeit“ ersetzt.

2. In Abschnitt B Nummer 3 Absatz 3 Satz 7 wird die Angabe „(Anlage X)“ durch die

DKG/GKV-SV/KBV	PatV
Angabe „(Anlage 8)“	Wörter „(Anlagen 8a und 8b)“

ersetzt.

3. Die Anlagen werden wie folgt geändert:

Den Mutterschafts-Richtlinien

DKG/GKV-SV/KBV	PatV
wird folgende Anlage	werden folgende Anlagen

angefügt:

„Anlage 8a

Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Eine Versicherteninformation

Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und guter Hoffnung. Das ist berechtigt: Den allermeisten Kindern, die zur Welt kommen, geht es gut.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, welche Sie in Anspruch nehmen.

Die gesetzlichen Krankenversicherungen übernehmen bestimmte **Standarduntersuchungen**. Sie dienen dazu, die Entwicklung des ungeborenen Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. **Zusätzliche Untersuchungen** können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden. Einige werden dann ebenfalls von den Krankenkassen übernommen.

Dieses Faltblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?

Zu den Standarduntersuchungen gehören **unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen**. Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.

Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine **Ultraschalluntersuchung** zur Kontrolle angeboten. Dabei wird zum Beispiel geschaut, wie das ungeborene Kind wächst und wie sich seine Organe entwickeln. Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta.

Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen.

Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.

Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen. Wenn das Ungeborene keine Trisomie hat, kann der **NIPT** dies mit hoher Sicherheit bestätigen. Weist er auf eine Trisomie hin, ist zur sicheren Klärung noch ein Eingriff nötig, etwa

eine Fruchtwasseruntersuchung. Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist. Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.

Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie

Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um **Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta** zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig

Standarduntersuchungen	Zusätzliche Untersuchungen
<p>9.-12. Woche: Ultraschall</p> <p>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen.</p> <p>19.-22. Woche: Ultraschall</p> <p>29.-32. Woche: Ultraschall</p>	<p>Ab. 10. Woche: <i>Nicht invasiver Pränataltest (NIPT)</i></p> <p>Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta <i>(Chorionzottenbiopsie)</i></p> <p>Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese)</p>
<p><i>Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS).</i></p>	

Welche weiteren Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen weitere Untersuchungen wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests an. Sie müssen als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) selbst bezahlt werden.

Ersttrimester-Screening

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte **Ersttrimester-Screening (ETS)** an, das Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben kann. Es besteht aus einem

Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening wird die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abgeschätzt. Manche Ärztinnen und Ärzte suchen im ETS auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand. Die Untersuchung wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Sie können manchmal helfen, aber auch verunsichern. Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es deshalb wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel:

Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abubrechen?

Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. Zudem kann eine psychosoziale Beratung eine wichtige Hilfe sein. Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos angeboten, auf Wunsch auch anonym.

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt. Das BZgA-Portal bietet auch eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.

www.kindergesundheit-info.de: Diese Internet-Seite der BZgA informiert über die Entwicklung von Kindern.

Stand

Dezember 2020

Quellen

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Abschlussbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik

DKG/GKV-SV/KBV	PatV
Anlage 8	Anlage 8b

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

Worum geht es?

Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der NIPT ist ein Bluttest auf die Trisomien 13, 18 und 21. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen.....	3
Beratungsangebote.....	4
Was sind Trisomien?	5
Was ist ein NIPT?.....	10
Was bedeuten die Testergebnisse?.....	12
Wie zuverlässig ist ein NIPT?.....	14
Wie entscheiden?.....	16
Weitere Informationen.....	18

Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
 - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?

- Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?

Welche Beratungsangebote gibt es?

Es gibt zwei Formen der Beratung:

- **Die ärztliche Beratung:** Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik. Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.
- **Die psychosoziale Beratung:** Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.

Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

- **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**

Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.

- **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**

Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler.

Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.

- **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**

Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.

Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.

Wie häufig sind Trisomien?

Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
über 40	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Ein **Beispiel** finden Sie auf der nächsten Seite.

Wie häufig sind Trisomien?

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind die Angaben zur Häufigkeit auf **10.000** Frauen bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.

[Hier schließt sich in der Internet-Version der Mutterschafts-Richtlinien eine Graphik zur Veranschaulichung des Textes zum Abschnitt „Wie häufig sind Trisomien?“ mit folgendem Erklärungstext an:

Diese blauen Punkte entsprechen 10.000 schwangeren Frauen.

Beispiel:

Etwa 17 von 10.000 Schwangeren zwischen

30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.]

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Wichtig ist: Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist möglich, 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.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein **Hinweis auf eine Trisomie** ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer **persönlichen Situation** notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der

Mutter. Dies kann Hinweise auf Trisomien und andere Auffälligkeiten ergeben. Ein ETS kann eine Trisomie aber nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird in der Regel nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 €.

Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich:

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):** möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):** möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **3 von 1000 Frauen** durch den Eingriff eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:

10.000 Frauen erhalten ein Testergebnis

- Bei 15 Frauen ist der Test auffällig
 - 10 Frauen haben tatsächlich ein Kind mit einem Down-Syndrom
 - 5 Frauen haben kein Kind mit einem Down-Syndrom, obwohl der Test auffällig war

Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).

Vor einer Untersuchung - wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen

wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie keine „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.

Was, wenn ein Befund auffällig ist?

Wenn eine Trisomie festgestellt wird, stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und auch nach der 12. Woche zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de: Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

Informationen zu Trisomien finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- www.ds-infocenter.de: Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org: Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V.
- www.leona-ev.de: Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen (wie Trisomie 13 und 18)

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig

Standarduntersuchungen	Zusätzliche Untersuchungen
<p>9.-12. Woche: Ultraschall</p> <p>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen. Standarduntersuchungen sollen abschätzen, ob die Schwangerschaft und die Entwicklung des Kindes normal verlaufen.</p> <p>19.-22. Woche: Ultraschall</p> <p>29.-32. Woche: Ultraschall</p>	<p>Ab. 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT) Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben. → Seite S.10</p> <p>Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiospie) → Seite 13</p> <p>Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese) → Seite 13</p> <p>Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten</p>
<p>Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS). Dies kann Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben, auch auf Trisomien.</p>	

Welche Fragen haben Sie?

Hier können Sie Ihre Fragen notieren:

Platz für Ihre Fragen

Quellen

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG).
Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Abschlussbericht; Auftrag P17-01.
2020

Weitere Informationen:

www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik

Stand: Dezember 2020“

- II. Dieser Beschluss tritt am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger und gemeinsam mit dem am 19. September 2019 gefassten Beschluss 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 in Kraft.

Berlin, den **Beschlussdatum**

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken



Bluttest auf Trisomien
Der nicht invasive
Pränataltest (NIPT) auf
Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation



Liebe Leserin, lieber Leser,

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat mit Ihnen über einen „nicht invasiven Pränataltest“ (NIPT) gesprochen. Der NIPT ist ein Bluttest auf die Trisomien 13, 18 und 21. Diese Trisomien sind seltene genetische Veränderungen, die die körperliche und geistige Entwicklung unterschiedlich beeinflussen. Am bekanntesten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom).

Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft. Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

Diese Broschüre soll über den Test informieren und die Beratung unterstützen. Sie hat folgende Inhalte:

Vorgeburtliche Untersuchungen	3
Beratungsangebote	4
Was sind Trisomien?	5
Was ist ein NIPT?	10
Was bedeuten die Testergebnisse?	12
Wie zuverlässig ist ein NIPT?	14
Wie entscheiden?	16
Weitere Informationen	18



Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?

Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind **freiwillig** – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung oder einen Test jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.

Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und **rechtzeitig gut beraten** lassen:

- Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat?
- Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun:
 - Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen?
 - Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen?
- Was wissen Sie über Kinder mit einer Trisomie?
- Benötigen Sie weitere Informationen?

Welche Beratungsangebote gibt es?

Es gibt zwei Formen der Beratung:

- **Die ärztliche Beratung:** Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer Untersuchung aufzuklären. Wenn es um genetische Untersuchungen geht, dürfen nur Ärztinnen und Ärzte die Aufklärung übernehmen, die dafür eine Berechtigung erworben haben. Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik. Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.
- **Die psychosoziale Beratung:** Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen angeboten. Sie werden dort persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). Die Beratung kann bei der Entscheidung für oder gegen einen Test helfen, aber auch beim Umgang mit einem auffälligen Ergebnis. Außerdem können Sie dort Erwartungen und Sorgen besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. In der manchmal belastenden Wartezeit auf ein Testergebnis kann sie ebenfalls unterstützen.

Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. Sie nennen auch Kontaktadressen von Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden.

Was sind Trisomien?

Bei Trisomien sind bestimmte Chromosomen in den Zellen des Kindes dreifach statt zweifach vorhanden. Dies verändert die Entwicklung des Kindes schon im Mutterleib. Folgende Trisomien können durch vorgeburtliche Untersuchungen erkannt werden:

- **Trisomie 21 (Down-Syndrom)**
Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich ganz unterschiedlich. Sie sind von ihrer Persönlichkeit her genauso vielfältig wie andere Kinder. Auch wenn sie bestimmte körperliche Merkmale haben und sich meist langsamer entwickeln: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Einige leben als Erwachsene weitgehend selbstständig. Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. Viele werden 60 Jahre und älter. Wie sich ein Kind mit Down-Syndrom entwickeln wird, lässt sich vor der Geburt nicht feststellen.
- **Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)**
Kinder mit Trisomie 18 haben Fehlbildungen am Kopf, am Körper und an den inneren Organen. Diese sind häufig im Ultraschall erkennbar. Fast alle Kinder haben einen schweren Herzfehler. Sie sind geistig stark behindert. Die meisten Kinder sterben noch im Mutterleib oder in den ersten Tagen nach der Geburt. Etwa 10 % der lebend Geborenen können bis zu fünf Jahre oder älter werden. Dies gilt aber in erster Linie für Kinder mit leichteren Fehlbildungen.
- **Trisomie 13 (Patau-Syndrom)**
Diese Kinder haben verschiedene, fast immer schwere körperliche Fehlbildungen, die sich auch im Ultraschallbild zeigen. Typisch ist ein sehr kleiner Kopf, viele haben eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Hinzu kommt eine starke geistige Behinderung. Ihre Lebenserwartung ist ähnlich wie die von Kindern mit einer Trisomie 18.



Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?

Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.

Kinder mit einem Down-Syndrom brauchen besondere Unterstützung – manche mehr, andere weniger. Viele entwickeln sich gut und sind oft sehr zugewandte, fröhliche und zufriedene Menschen. Die meisten Kinder mit Down-Syndrom erlernen Alltagsfähigkeiten wie Lesen und Schreiben. Viele Eltern berichten von einem ziemlich normalen und erfüllten Leben mit ihren Kindern. Natürlich bringt es auch eigene Herausforderungen mit sich.

Neben einer frühzeitigen Förderung ist wie bei allen Kindern die Bindung zur Familie und anderen Menschen sehr wichtig. Den meisten Eltern gelingt es, mit den Anforderungen gut umzugehen. Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände. Die Krankenkassen und andere Träger finanzieren verschiedene Unterstützungsleistungen.

Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 benötigen immer umfassende Hilfen. Ihre Familien haben oft nur wenige gemeinsame Tage, selten auch Monate oder Jahre mit dem Kind. Auch in dieser Situation kann ein wertvolles und bereicherndes gemeinsames Leben gelingen.

Wie häufig sind Trisomien?

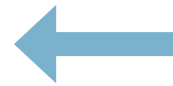
Die folgende Tabelle zeigt, dass Trisomien bei Schwangeren in jedem Alter selten sind. Die Häufigkeit nimmt mit dem Alter aber zu. Die häufigste Trisomie ist das Down-Syndrom (Trisomie 21).

Alter der Schwangeren	Zahl der Trisomien pro 10.000 Schwangerschaften		
	Down-Syndrom	Trisomie 18	Trisomie 13
20 – 24 Jahre	8 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
25 – 29 Jahre	10 von 10.000	2 von 10.000	1 von 10.000
30 – 34 Jahre	17 von 10.000	3 von 10.000	2 von 10.000
35 – 39 Jahre	52 von 10.000	10 von 10.000	4 von 10.000
über 40	163 von 10.000	41 von 10.000	10 von 10.000

Ein **Beispiel** finden Sie auf der nächsten Seite.

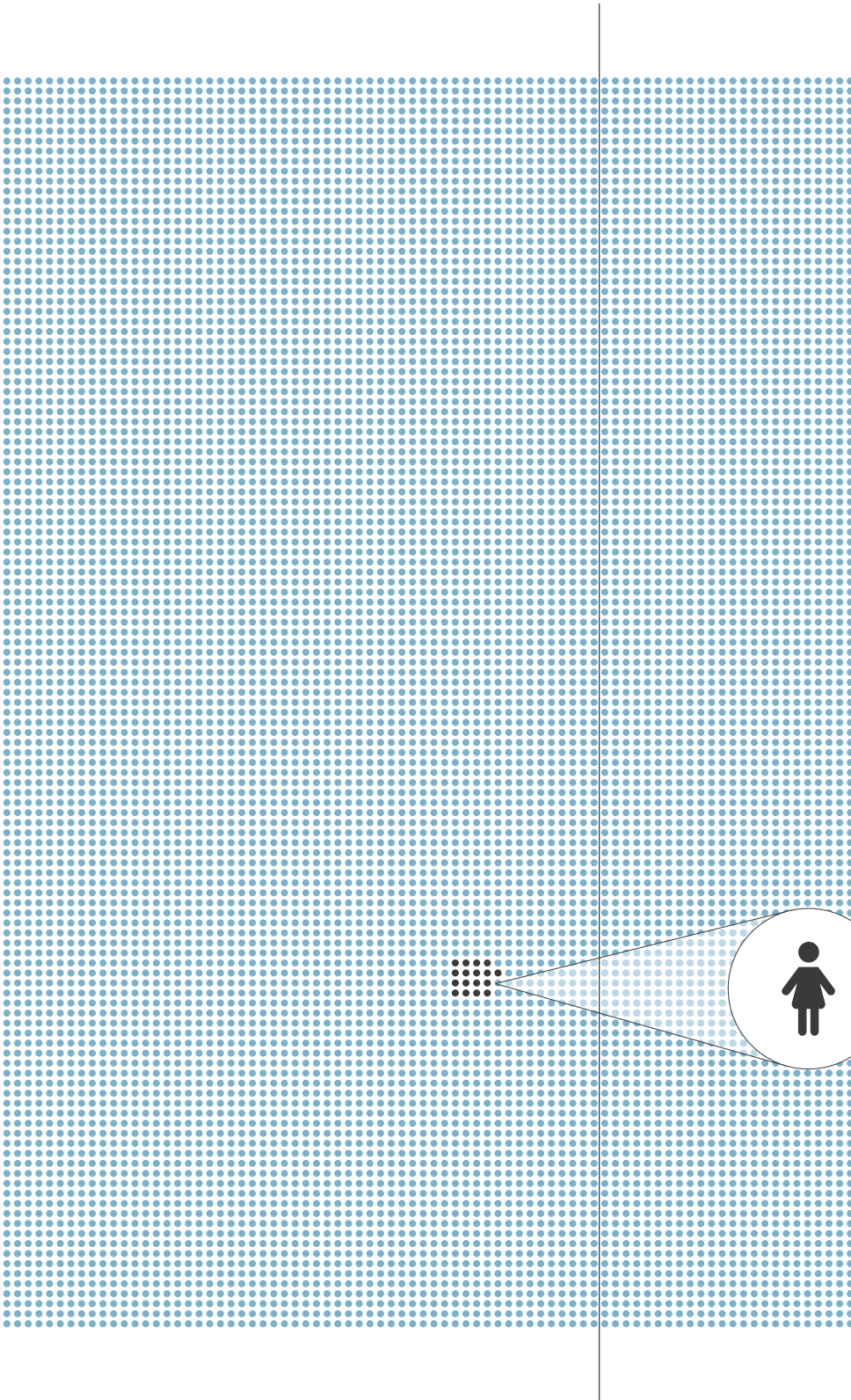
Wie häufig sind Trisomien?

Trisomien sind in jedem Alter selten. Deshalb sind die Angaben zur Häufigkeit auf **10.000 Frauen** bezogen. Die folgende Grafik soll das veranschaulichen.



Diese **blauen Punkte** entsprechen 10.000 schwangeren Frauen.

Beispiel:
Etwa **17 von 10.000** Schwangeren zwischen 30 und 34 Jahren erwarten ein Kind mit einem Down-Syndrom.





Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

Das Testergebnis liegt meist innerhalb von einer Woche vor. Es wird von der Ärztin oder dem Arzt in einem Gespräch mitgeteilt.

Wichtig ist:

Mit einem NIPT werden nur einzelne genetische Veränderungen untersucht. Ob das ungeborene Kind insgesamt gesund ist, kann der Test nicht erkennen.

Es ist möglich, 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.

Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung. Die Kosten werden übernommen,

- wenn sich aus anderen Untersuchungen ein **Hinweis auf eine Trisomie** ergeben hat oder
- wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer **persönlichen Situation** notwendig ist.

Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte.

Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben, das manche Frauenärztinnen und -ärzte zwischen der 12. und 14. Woche anbieten. Das ETS besteht aus einer Ultraschalluntersuchung und der Bestimmung bestimmter Blutwerte der Mutter. Dies kann Hinweise auf Trisomien und andere Auffälligkeiten ergeben. Ein ETS kann eine Trisomie aber nicht sicher feststellen, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit errechnen. Ein ETS wird in der Regel nicht von den Krankenkassen bezahlt und kostet zwischen 150 und 250 €.

Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird Sie über das Testergebnis informieren und darüber aufklären, was daraus folgt. Die folgenden drei Ergebnisse sind möglich:

„Der Test kann nicht ausgewertet werden“

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das **Ergebnis nicht eindeutig**. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

„Der Test ist unauffällig“

Dieses **Ergebnis ist sehr zuverlässig**. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann **keine weiteren Untersuchungen** wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

„Der Test ist auffällig“

Dieses **Ergebnis ist ein starker Hinweis** auf eine Trisomie. Dennoch kommt es vor, dass das Ergebnis des NIPT falsch ist, das Kind also doch keine Trisomie hat. So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt. Zur **Abklärung** ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?

Ein auffälliges Testergebnis kann **nur durch einen Eingriff** sicher bestätigt oder widerlegt werden, bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird. Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

- **Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie):**
möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.
- **Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese):**
möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest.

Bei beiden Untersuchungen führt die Ärztin oder der Arzt unter Ultraschallkontrolle eine dünne Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter ein. Eine Betäubung ist meist nicht notwendig.

Der Eingriff selbst ist körperlich wenig belastend. Einige Stunden bis Tage kann ein leichtes Ziehen im Unterleib zu spüren sein.

Schwerwiegender ist aber, dass etwa **3 von 1000 Frauen** durch den Eingriff eine **Fehlgeburt** haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.

Wie zuverlässig ist ein NIPT?

Grundsätzlich ist ein NIPT zwar genau, trotzdem kommt es auch zu falschen Ergebnissen. Deshalb kann der Test keine sichere Diagnose einer Trisomie stellen.

Bei einem NIPT können **zwei Fehler** passieren:

- **Eine Trisomie wird übersehen.** Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.
- **Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.** Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.

Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom.

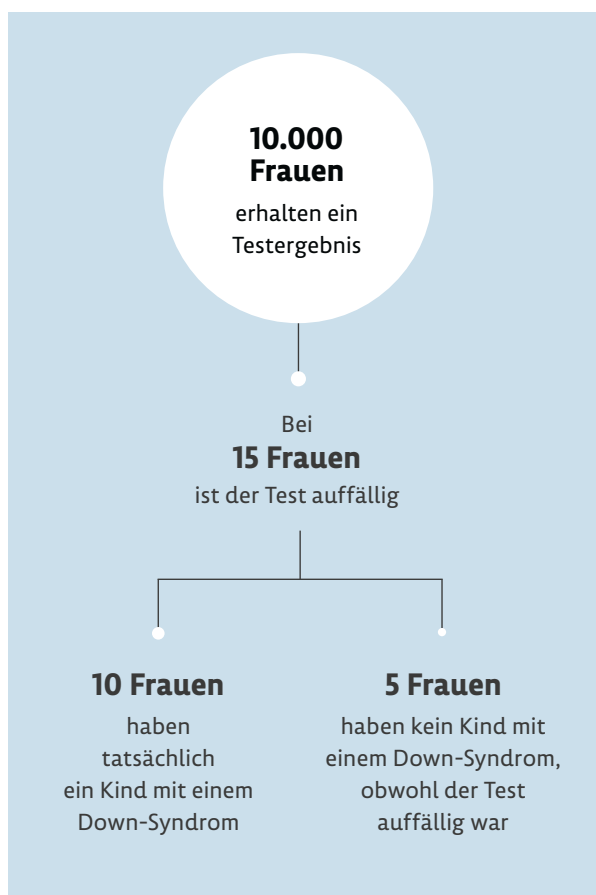
Das **Beispiel zum Down-Syndrom** auf der folgenden Seite zeigt:

- Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.
- Auch wenn der NIPT ein auffälliges Ergebnis zeigt, heißt es nicht, dass das Ungeborene tatsächlich eine Trisomie hat. Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.
- Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen.

Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom

Das Verhältnis von richtigen zu falschen Befunden hängt davon ab, wie wahrscheinlich eine Trisomie ist. Diese Wahrscheinlichkeit hängt unter anderem vom Alter ab.

Stellen Sie sich eine Gruppe von **10.000 Schwangeren** vor, von denen **10** ein Ungeborenes mit einem Down-Syndrom haben. Wenn alle diese Frauen ein auswertbares Ergebnis erhalten, ergibt sich Folgendes:



Mit anderen Worten: In diesem Beispiel ist **jedes dritte auffällige Ergebnis falsch** (bei 5 von 15 Frauen).

Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?

Die Entscheidung für oder gegen eine Untersuchung wie den NIPT kann schwerfallen. Manche Frauen oder Paare fühlen sich gedrängt, schnell zu entscheiden, ob sie einen Test machen wollen. Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend **ärztlich oder psychosozial beraten** zu lassen. Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden – das heißt: ohne die Zustimmung des Vaters.

Viele entscheiden sich **für vorgeburtliche Untersuchungen**, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie keine „Garantie“: Nicht alles kann während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.

Andere entscheiden sich von vornherein **gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen**, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.

Nicht alle, die sich für solche Untersuchungen entscheiden, möchten die Schwangerschaft später abbrechen. Ein Testergebnis kann auch Anlass sein, sich auf ein Kind mit Trisomie einzustellen und sich vorzubereiten. Zudem kann es immer sein, dass man seine Einstellung während der Schwangerschaft ändert.



Was, wenn ein Befund auffällig ist?

Wenn eine Trisomie festgestellt wird, stellt sich für einige Frauen oder Paare die Frage, ob sie die Schwangerschaft fortführen oder abbrechen. Sie fühlen sich häufig unter Druck, vor der 12. Woche entscheiden zu müssen. Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht: Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen, mit Familie, Freundinnen und Freunden darüber zu sprechen und auch nach der 12. Woche zu einer passenden Entscheidung zu kommen.

Zudem besteht die Möglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit den Eltern auszutauschen. Ärztinnen und Ärzte können Adressen von Selbsthilfegruppen nennen, die dann einen Kontakt vermitteln.

Viele Kinder mit einer Trisomie 13 oder 18 leben nach der Geburt nur eine kurze Zeit. Es gibt Frauen und Paare, die ihr Kind trotzdem zur Welt bringen möchten. Sie möchten nicht „bestimmen“, wann das Kind aus dem Leben tritt. Eine solche Geburt wird medizinisch und psychologisch begleitet und „palliative Geburt“ genannt. Sie gibt Eltern die Möglichkeit, ihr Kind kennenzulernen und sich von ihm zu verabschieden.

Weitere Informationen

Diese Broschüre kann nicht alle Fragen zum NIPT beantworten. Sie soll die Beratung durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt oder eine Beratungsstelle unterstützen. Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.

Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.
- www.familienratgeber.de: Der Ratgeber der Aktion Mensch enthält Informationen, Rat und Adressen für Menschen mit Behinderungen und Angehörige.

Informationen zu Trisomien finden Sie unter anderem auf diesen Seiten:

- www.ds-infocenter.de: Deutsches Down-Syndrom InfoCenter
- www.down-syndrom.org: Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e. V.
- www.leona-ev.de: Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen (wie Trisomie 13 und 18)

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standarduntersuchungen (Kassenleistung)	Schwangerschaftswoche	Zusätzliche Untersuchungen (ggf. Kassenleistung)
9. – 12. Woche: Ultraschall	9	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben. → Seite 10
<i>Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie Abtasten des Bauches und Blutabnahmen.</i>	10	
	11	
	12	
	13	Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) → Seite 13
<i>Standarduntersuchungen sollen abschätzen, ob die Schwangerschaft und die Entwicklung des Kindes normal verlaufen.</i>	14	
	15	
	16	
	17	Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese) → Seite 13
19. – 22. Woche: Ultraschall	18	
	19	
	20	Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten.
	21	
	22	
	23	
	24	
	25	
	26	
	27	
	28	
29. – 32. Woche: Ultraschall	29	
	30	
	31	
	32	

Es gibt weitere Untersuchungen, die in der Regel keine Kassenleistung sind. Dazu gehört beispielsweise das Ersttrimester-Screening (ETS). Dies kann Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben, auch auf Trisomien.

Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?

Nein. Alle vorgeburtlichen Untersuchungen sind freiwillig – das heißt, Sie können eine angebotene Untersuchung jederzeit ohne Begründung ablehnen. Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Sie können manchmal helfen, aber auch verunsichern. Bevor Sie sich für eine vorgeburtliche Untersuchung entscheiden, ist es deshalb wichtig, sich Gedanken über bestimmte Fragen zu machen, zum Beispiel:

Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzuberechen?

Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. Zudem kann eine psychosoziale Beratung eine wichtige Hilfe sein. Sie wird vor allem von Schwangerschaftsberatungsstellen kostenlos angeboten, auf Wunsch auch anonym.

Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?

- www.familienplanung.de: Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) informiert über viele Themen rund um Schwangerschaft und Geburt, und auch zum Thema Schwangerschaftsabbruch. Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen.
- www.kindergesundheit-info.de: Diese Internetseite der BZgA informiert über das Leben mit Kindern. Teil des Angebots ist ein „Wegweiser für Familien mit einem behinderten oder chronisch kranken Kind“.

Stand
Dezember 2020

Quellen
Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik. Abschlussbericht; Auftrag P17-01. 2020

Weitere Informationen:
www.gesundheitsinformation.de/pranataldiagnostik



Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Eine Versicherteninformation

Liebe Leserin, lieber Leser,

wenn Sie ein Kind erwarten, sind Sie wahrscheinlich voller Vorfreude und guter Hoffnung. Das ist berechtigt: Den allermeisten Kindern, die zur Welt kommen, geht es gut.

Während der Schwangerschaft werden Ihnen viele Untersuchungen angeboten. Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.

Wichtig ist:

Alle diese Untersuchungen sind freiwillig. Sie können selbst entscheiden, welche Sie in Anspruch nehmen.

Die gesetzlichen Krankenversicherungen übernehmen bestimmte **Standarduntersuchungen**. Sie dienen dazu, die Entwicklung des ungeborenen Kindes zu beobachten und gesundheitliche Probleme zu erkennen. **Zusätzliche Untersuchungen** können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden. Einige werden dann ebenfalls von den Krankenkassen übernommen.

Dieses Falblatt informiert kurz über die häufig angebotenen Untersuchungen und darüber, wo Sie weitere Beratung und Unterstützung finden können.

Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?

Zu den Standarduntersuchungen gehören **unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen**. Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.

Um die 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche herum wird jeweils eine **Ultraschalluntersuchung** zur Kontrolle angeboten. Dabei wird zum Beispiel geschaut, wie das ungeborene Kind wächst und wie sich seine Organe entwickeln. Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta.

Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen.

Die Ergebnisse der Standarduntersuchungen werden im Mutterpass eingetragen.



Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?

Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)

Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen. Wenn das Ungeborene keine Trisomie hat, kann der **NIPT** dies mit hoher Sicherheit bestätigen. Weist er auf eine Trisomie hin, ist zur sicheren Klärung noch ein Eingriff nötig, etwa eine Fruchtwasseruntersuchung. Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.

Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist. Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.

Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie

Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um **Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta** zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.

Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen

Wichtig: Alle diese Untersuchungen sind freiwillig.

Standarduntersuchungen	Schwangerschaftswoche	Zusätzliche Untersuchungen
9. – 12. Woche: Ultraschall	9	Ab 10. Woche: Nicht invasiver Pränataltest (NIPT) Ab 12. Woche: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) Ab 16. Woche: Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese)
	10	
	11	
	12	
	13	
	14	
	15	
	16	
	17	
	18	
19. – 22. Woche: Ultraschall	19	
	20	
29. – 32. Woche: Ultraschall	29	
	:	
	:	

Es gibt **weitere Untersuchungen**, die in der Regel selbst bezahlt werden müssen. Dazu gehört beispielsweise das **Ersttrimester-Screening (ETS)**.

Welche weiteren Untersuchungen gibt es?

Vielleicht bietet Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Ihnen weitere Untersuchungen wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests an. Sie müssen als sogenannte Individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) selbst bezahlt werden.

Ersttrimester-Screening

Viele Ärztinnen und Ärzte bieten das sogenannte **Ersttrimester-Screening (ETS)** an, das Hinweise auf verschiedene Auffälligkeiten geben kann. Es besteht aus einem Ultraschall und einer Blutabnahme aus der Armvene der Frau. Beim Ersttrimester-Screening wird die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Trisomien wie das Down-Syndrom (Trisomie 21) abgeschätzt. Manche Ärztinnen und Ärzte suchen im ETS auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand. Die Untersuchung wird zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche angeboten. Das ETS wird in der Regel nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.

Tragende Gründe

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

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

Vom T. Monat JJJJ

Inhalt

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

1. Rechtsgrundlage

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

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

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

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

2. Eckpunkte der Entscheidung

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

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

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

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

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

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

Die Beratung zur Testdurchführung erfolgt unter der verpflichtenden Verwendung der Versicherteninformation

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

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

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

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

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

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

2.2 Versicherteninformation

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

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

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

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

2.3 Übernahme der Versicherteninformation in die Mu-RL

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

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

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

der Mu-RL.

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

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

3.1 Korrektur zu den Qualitätsanforderungen

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

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

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

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

Folgender Satz ist stattdessen korrekt:

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

3.2 Erläuterung zu den Anforderungen im Studiendesign

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

Dazu reicht der G-BA folgende Erläuterungen nach:

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

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

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

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

4. Würdigung der Stellungnahmen

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

5. Bürokratiekostenermittlung

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

6. Verfahrensablauf

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

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

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

7. Fazit

[wird nach dem Stellungnahmeverfahren ergänzt]

Berlin, den T. Monat JJJJ

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

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

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

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Beschlussentwurf Anlage 8a: Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik) Eine Versicherteninformation	
Auf Seite 2 im 2. Absatz empfiehlt die GEKO folgende Ergänzung im Anschluss an den Satz „Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.“: „Vorgeburtliche Untersuchungen dienen dazu, zum einen während der Schwangerschaft gut für das Wohlbefinden des Kindes zu sorgen und zum anderen Informationen über das Kind zu gewinnen.“	Die GEKO sieht es als einen wichtigen Aspekt für das Verständnis der Pränataldiagnostik an, dass der Schwangeren bzw. den Eltern die unterschiedlichen Ziele der angebotenen vorgeburtlichen Untersuchungen dargestellt werden.
Auf Seite 2 im 4. Absatz wird in dem Satz „Zusätzliche Untersuchungen können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden.“ folgende Ergänzung empfohlen: „Zusätzliche genetische Untersuchungen können in bestimmten Situationen zur Abklärung von Auffälligkeiten der Erbanlagen durchgeführt werden.“	An dieser Stelle fehlt der wichtige und notwendige Hinweis, dass es sich um genetische Untersuchungen handelt. Mit der empfohlenen Ergänzung „Auffälligkeiten der Erbanlagen“ möchte die GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen (siehe Begründung auf Seite 2, zweite Zeile dieser Stellungnahme).
Auf Seite 2 fehlt in der Überschrift „Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“ das Adjektiv „genetischen“ vor „Untersuchungen“.	Bei den drei genannten Untersuchungen unter der Überschrift „Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“ handelt es sich um genetische Untersuchungen.
Auf Seite 2 wird empfohlen, die Überschrift „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)“ wie folgt zu ergänzen: „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf bestimmte Auffälligkeiten der Erbanlagen (Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom))“.	Mit der empfohlenen Ergänzung „Auffälligkeiten der Erbanlagen“ möchte die GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen (siehe Begründung auf Seite 2, zweite Zeile dieser Stellungnahme).
In dem darauffolgenden Satz: „Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen“ sollte das Wort „Frau“ durch „Schwangere“ ersetzt werden. In der Broschüre sollte einheitlich der Begriff „Schwangere“ anstelle „Frau“ verwendet werden.	Die GEKO empfiehlt, konsequent "Schwangere" zu nutzen, da diese Formulierung klarer und sachlich zutreffender ist.

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
Auf Seite 3 im 2. Absatz wird empfohlen, den Satz „Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.“ wie folgt zu ändern: „Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Aufklärung stattfinden und eine genetische Beratung angeboten werden. “	Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Daher sollte der Schwangeren deutlich gemacht werden, dass neben der ärztlichen Aufklärung eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden kann. Aufklärung und Beratung sollten nicht als ärztliche Beratung verkürzt und im Sinne der Klarheit vollständig benannt werden.
Auf Seite 3 im 1. Absatz unter der Überschrift „Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie“ wird folgende Ergänzung angeregt: „Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten der Erbanlagen (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig.“	Mit der empfohlenen Ergänzung „der Erbanlagen“ möchte die GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen, dass es sich hierbei um Auffälligkeiten der genetischen Eigenschaften (Erbanlagen) handelt, und nicht um Auffälligkeiten der genannten Trisomien.
Auf Seite 3 im 2. Absatz unter der Überschrift „Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie“ fehlt das Adjektiv „genetischen“ vor „Untersuchungen“ („Diese genetischen Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.“). Es wird angeregt, hier folgenden Hinweis anzufügen: „Auch für diese Untersuchung ist eine eingehende Aufklärung und genetische Beratung die Grundlage.“	Bei der Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie handelt es sich um vorgeburtliche genetische Untersuchungen, die dem GenDG unterliegen. Somit gelten für diese Untersuchungen die gesetzlichen Vorgaben zur Aufklärung (§ 9 GenDG) und genetischen Beratung (§ 15 Abs. 3 GenDG).
Auf Seite 3 in der Tabelle „Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“ fehlt das Adjektiv „genetische“ in der Spaltenüberschrift „Zusätzliche Untersuchungen“.	Bei den in der Tabelle genannten Untersuchungen handelt es sich um genetische Untersuchungen.
Auf Seite 3 unter der Überschrift „Welche weiteren Untersuchungen gibt es?“ empfiehlt es sich, im 1. Absatz anstelle „wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests“ „... wie zusätzliche Ultraschall- und Blutuntersuchungen “ zu schreiben.	Die GEKO empfiehlt an dieser Stelle „Bluttests“ durch „Blutuntersuchungen“ zu ersetzen, um die hier gemeinten „weiteren“ Blutuntersuchungen vom Bluttest auf Trisomie 13, 18 und 21 abzugrenzen.
Auf Seite 4 im 3. Absatz unter der Überschrift „Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“ wird angeregt, den Satz „Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen.“ wie folgt zu ändern: „Sie können dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik eine genetische Beratung in Anspruch nehmen. “	Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Somit besteht ein gesetzlicher Anspruch auf ein genetisches Beratungsangebot an die Schwangere.
Auf Seite 4 wird nach dem zweiten Spiegelstrich unter der Überschrift „Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?“ empfohlen, die auf Seite 12 genannten Informationsangebote (Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:) einzufügen	Die GEKO hält alle in der Versicherteninformation genannten Informationsangebote einschließlich eines zusätzlichen Hinweises auf die Homepage der GEKO (GenDG und Richtlinien der GEKO) und einer Verlinkung

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
und zusätzlich einen Hinweis auf die Homepage der GEKO (www.rki.de/geko) sowie eine Verlinkung zum Schwangerschaftskonfliktgesetz in die Auflistung aufzunehmen (vgl. Seite 5, vorletzte Zeile dieser Stellungnahme).	auf das Schwangerschaftskonfliktgesetz auch in dieser Broschüre für sinnvoll.
Beschlussentwurf: Anlage 8 bzw. 8a Bluttest auf Trisomien Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21 Eine Versicherteninformation	
I. Zu spezifischen Inhalten	
Nach dem Satz „Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft.“ auf Seite 5 sollte folgender Hinweis eingefügt werden: „Vielmehr handelt es sich um eine vorgeburtliche genetische Untersuchung.“	In der Versicherteninformation fehlt die wichtige und notwendige Klarstellung, dass es sich bei dem NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 um eine vorgeburtliche genetische Untersuchung handelt.
Die Formulierung im 3. Absatz auf Seite 5 „Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären“ sollte mit „und eine genetische Beratung anbieten“ ergänzt werden.	Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Somit besteht ein gesetzlicher Anspruch auf ein genetisches Beratungsangebot an die Schwangere.
Der 1. Absatz auf Seite 6 unter der Überschrift „Welche Beratungsangebote gibt es?“ enthält Aussagen zur ärztlichen Aufklärungsqualifikation, die nicht den Regelungen des GenDG entsprechen. Die GEKO schlägt daher folgende Formulierung vor: „Welche Aufklärungs- und Beratungsangebote gibt es?“ Die ärztliche Aufklärung: Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer genetischen Untersuchung aufzuklären. Im Rahmen der Aufklärung wird auch darüber informiert, ob die Untersuchung die Versorgung Ihres ungeborenen Kindes verbessern kann. Die genetische Beratung: Neben der ärztlichen Aufklärung wird Ihnen bei dem NIPT eine genetische Beratung vor Durchführung der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses angeboten. Genetische Beratungen dürfen nur Ärztinnen und Ärzte selbst durchführen, wenn sie dafür qualifiziert sind. Qualifizierte Ärztinnen und Ärzte können z.B. Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, aber auch Ärztinnen und Ärzte in Praxen für Pränataldiagnostik und humangenetischen Einrichtungen. Sie können	Gemäß § 15 Abs. 3 GenDG ist die Schwangere vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Daher sollte der Schwangeren deutlich gemacht werden, dass neben der ärztlichen Aufklärung eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden kann. Aufklärung und genetische Beratung sollten nicht als ärztliche Beratung verkürzt und im Sinne der Klarheit separat benannt werden. Anders als für die fachgebundene genetische Beratung ist gemäß § 7 GenDG für die Aufklärung bei diagnostischen genetischen Untersuchungen keine spezielle Qualifikation über die ärztliche Approbation hinaus erforderlich. Zudem müssen Beratungskompetenz und Untersuchungskompetenz nicht zwangsläufig in einer Hand liegen. D.h. die genetische Beratung kann auch durch eine andere, dafür qualifizierte ärztliche Person vorgenommen werden, wenn die für die genetische Untersuchung verantwortliche ärztliche Person diese Beratungsqualifikation nicht innehat.

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen. Die psychosoziale Beratung: ...“	
Der 1. Satz des 3. Absatzes auf Seite 6 sollte wie folgt ergänzt werden: „Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und einer psychosozialen Beratung hinzuweisen.“	Gemäß § 15 Abs. 3 GenDG ist die Schwangere vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.
Auf Seite 9 sollte im letzten Absatz unter der Überschrift „Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“ wie folgt klarstellend ergänzt werden: „Es ist möglich, vorher zu vereinbaren , 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.“	Gemäß § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG umfasst die Aufklärung insbesondere [...] das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen. Daher sollte an dieser Stelle deutlich gemacht werden, dass bereits im Rahmen der Aufklärung vereinbart werden kann, welche Ergebnisse die Schwangere mitgeteilt bekommen möchte.
Im ersten Satz auf Seite 12 sollte der Begriff „ärztlich“ durch „genetisch“ ersetzt werden („Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend genetisch oder psychosozial beraten zu lassen.“).	Diese Anpassung ergibt sich aus den vorgeschlagenen Umformulierungen zum 1. Absatz auf Seite 6 unter der Überschrift „Welche Beratungsangebote gibt es?“
II. Zu allgemeinen Inhalten	
Auf Seite 7 ist die Aussage zu Trisomie 13 (Patäu-Syndrom) „Typisch ist ein sehr kleiner Kopf“ bedarf einer fachlichen Überarbeitung.	Kinder mit Trisomie 13 haben in der Regel ein normales Geburtsgewicht und einen normalen Kopfumfang (nur ca. 10% werden mit einer Mikrozephalie geboren).
Auf Seite 7 wird empfohlen, anstelle „Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.“ wie folgt zu schreiben: „Dabei gibt es Unterschiede bei Trisomie 13, 18 und 21.“	Die GEKO empfiehlt die Umformulierung mit dem Ziel, die Aussage des Satzes eindeutiger und verständlicher zu machen.
In der Tabelle auf Seite 8 und dem zugehörigen Beispiel (Abbildung) sollte einheitlich die Bezeichnung „Trisomie 21“ verwendet werden.	Bei vergleichenden Auflistungen der Trisomien in Tabellen und Abbildungen sollten diese als solche (Trisomie 21 anstatt Down Syndrom) benannt werden.
Es wird vorgeschlagen, die Überschrift auf Seite 9 wie folgt zu ergänzen: „Wann wird der NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 von den Krankenkassen übernommen?“ sowie den Absatz „Ein Hinweis auf Trisomie...“ unter dem ersten Spiegelstrich einzufügen. Zudem wird vorgeschlagen, diesen Absatz auf „Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben“ zu verkürzen.	Die GEKO empfiehlt neben der präzisierenden Ergänzung in der Überschrift auch eine Verkürzung des Textes. Aus Sicht der GEKO sind die detaillierten Ausführungen zum ETS nicht notwendig, da das ETS nicht die einzige Untersuchung ist, aus der sich ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben kann und es zudem nicht von den Krankenkassen übernommen wird.
Der 2. Absatz auf Seite 10 „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests	Die GEKO empfiehlt die Streichung des Absatzes, da der NIPT, der das Geschlecht oder die Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennt, nicht Teil der

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
werden nicht von den Krankenkassen übernommen.“ sollte gestrichen werden.	Mutterschafts-Richtlinien ist und nicht von den Krankenkassen übernommen wird. Um die Schwangere nicht zu verwirren, sollten sich die Ausführungen in der Versicherteninformation auf Trisomie 13, 18 und 21 beschränken.
Es wird vorgeschlagen die Überschrift auf Seite 10 wie folgt zu ergänzen: „Was bedeutet das Ergebnis des NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21? “ und entsprechend den zweiten Satz unter der Überschrift „Der Test ist unauffällig“ wie folgt zu ändern: „Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine dieser Trisomien hat.“ sowie ergänzend daran einzufügen: „Dies ist aber nicht mit einer Garantie auf ein gesundes Kind gleichzusetzen“ .	Die vorgeschlagenen Umformulierungen sollen zu mehr Klarheit und Präzision führen. Mit der empfohlenen Ergänzung möchte die GEKO verdeutlichen, dass sowohl ein unauffälliger NIPT auf Trisomie 13, 18, 21 als auch weitere negative Untersuchungsergebnisse keine Garantie auf ein gesundes Kind sind.
Es wird angeregt, auf Seite 10 unter der Überschrift „Der Test ist auffällig“ den Satz „So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt.“ zu streichen.	Der Satz ist für viele Schwangere nicht verständlich. Vielmehr handelt es sich hierbei um eine Information für die Ärztinnen und Ärzte.
Hinsichtlich der Darstellung der Chorionzottenbiopsie und Amniozentese auf Seite 10 bedarf es einer fachlichen Überarbeitung. Wir verweisen auf die Expertise der Fachgesellschaften.	Bei der Chorionzottenbiopsie wird in der Regel eine Kurz- und eine Langzeitkultur angelegt. Die Kurzzeitkultur ist nach etwa 2 Tagen fertig, die Langzeitkultur nach etwa 2 Wochen. Die Anlage der Kurz- und eine Langzeitkultur stellt keine Selbstzahlerleistung dar. Bei der Fruchtwasseruntersuchung ist ein Ergebnis nach 2 Wochen zu erwarten. Der erwähnte Schnelltest wird im Rahmen der Fruchtwasseranalyse angewendet (PCR oder FISH) und ist eine Selbstzahlerleistung.
Auf Seite 11 „Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.“: „Frauen“ sollte konsistent mit „Schwangere“ ersetzt werden.	Die GEKO empfiehlt, konsequent "Schwangere" zu nutzen, da diese Formulierung klarer und sachlich zutreffender ist.
Es wird vorgeschlagen, auf Seite 11 nach dem Satz „Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.“ folgenden Satz anzufügen: „Hier kann eine weiterführende Ultraschalluntersuchung hilfreich sein.“	Feten mit Chromosomenstörungen haben in der Regel Fehlbildungen. Das gilt allen voran für die Trisomie 18 und 13 aber auch in untergeordnetem Maße für die Trisomie 21. Bei einem auffälligen NIPT und fehlenden sonographischen Merkmalen sinkt das Risiko für die entsprechende Chromosomenstörung wieder.
Auf Seite 12 wird nach dem Satz „Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.“ der Verweis auf die Seite der Gendiagnostik-Kommission (www.rki.de/geko) sowie die des Schwangerschaftskonfliktgesetzes angeregt.	Ziel dieser Anregung ist es, interessierten Schwangeren einen schnellen und einfachen Zugang zu weiterführenden Informationen in direktem Zusammenhang mit einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung nach GenDG zu ermöglichen.
Es wird angeregt, die Übersichtstabelle auf Seite 13 kongruent in die allgemeine Versicherteninformation zu vorgeburtlichen Untersuchungen zu übernehmen. Text und Abbildungsdarstellung sollten identisch sein. Bei „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Kann einen	Die Anregungen dienen der Kongruenz und Präzision.

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)	
06.05.2021	
Hinweis auf eine Trisomie geben.“ sollte für den hier dargestellten Test ergänzt werden „ 13, 18, oder 21 “.	

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Gendiagnostik-Kommission		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil.
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	

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

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

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)	
25.04.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Bluttest auf Trisomien Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21 Eine Versicherteninformation	
Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.	Die Entscheidung wird nicht gemeinsam getroffen oder getragen. Vielmehr findet durch die Ärztin/Arzt eine ergebnisoffene ausführliche Beratung statt. Und im Anschluss trifft dann die Schwangere allein eine Entscheidung über die Inanspruchnahme von NIPT. Als Begründung zur Inanspruchnahme reicht nach dem Wortlaut der geplanten Neufassung der Mutterschaftsrichtlinien (GBA Beschluss vom 19.09.2019 – Aufnahme NIPT Mutterschaftsrichtlinien Seite 3) In den geänderten Mutterschaftsrichtlinien steht: „...mit dem Ziel der Vermeidung der (...) invasiven Maßnahmen, sofern ein entsprechender Test geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“ Zudem sind in den Mu-RL in diesem Zusammenhang keine „anderen Untersuchungen“ vorgesehen und nicht erwähnt: Die unspezifische Angst/Auseinandersetzung der Schwangeren reicht nach den Tragenden Gründen des GBA Beschlusses vom 19.09.2019, Seite 4 aus. Von einer „gemeinsamen Entscheidung“ ist hier nicht die Rede, und sie darf es auch nicht

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)	
25.04.2021	
	sein, denn damit würde die autonome und autarke Entscheidung der Schwangeren in Frage gestellt.
<p>Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und rechtzeitig gut beraten lassen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat? • Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun: • Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen? • Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen? 	<p>Die Formulierung: Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen? ist hier verkürzend und allein auf ein NIPT-Ergebnis bezogen. EIN NIPT stellt keine Trisomie fest. Ein auffälliges Ergebnis muss aus einer medizinischen und psychologischen Logik heraus immer durch eine diagnostische Punktion abgesichert werden, egal ob sich die Schwangere für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft entscheidet. Gerade wegen der genannten Überlegungen, muss sich die Schwangere sicher sein, wenn sie sich für einen Abbruch entscheidet bzw. sich auf die Bedürfnisse eines Kindes mit Trisomie einstellen will.</p>
<p>Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.</p>	<p>Hinweis auf fehlenden Kostenträger: Ein Zweitmeinungsverfahren gibt es in der Gynäkologie und Geburtshilfe lediglich bei der Indikationsstellung vor geplanter Hysterektomie, in der Humangenetik überhaupt nicht. Die Qualifikation zur Beratung von NIPT (nach GenD-Gesetz, GeKo) besitzen entweder Fachärzte für Humangenetik oder Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit der Zusatzqualifikation zur fachgebundenen Humangenetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG über ihre Ärztekammer nachgewiesen haben.</p>
<p>wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.</p>	<p>Zu Gemeinsamkeit siehe obige Ausführungen.</p>

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)	
25.04.2021	
<p>„Der Test ist unauffällig“ Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.</p>	<p>Die Patientin wird irreführt, da ihr fälschlicherweise der Eindruck vermittelt wird, dass keine weiteren Untersuchungen in diese Richtung nötig sind. Körperliche Fehlbildungen und andere Chromosomenstörungen sind dadurch nicht ausgeschlossen.</p>
<p>Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie): möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.</p>	<p>Das erste medizinisch verwertbare Ergebnis als DIAGNOSE (Gewebe-Direktpräparation) liegt am nächsten Tag vor.</p>
<p>Schwerwiegender ist aber, dass etwa 3 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.</p>	<p>CVS und AC werden in der Risikobetrachtung nicht getrennt betrachtet.</p> <p>Das Abortrisiko der AC (Fruchtwasseruntersuchung) liegt in modernen Studien bei 1-2/1000 und nicht 3/1000 (Vergl. https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amnio-zentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-wissenschaftliche-blick/). Zudem wird die Chorionzottenbiopsie (CVS), mittlerweile fast genauso häufig wie die AC durchgeführt. Sie ist praktisch risikofrei. Die Zeiten, wo Ärzte und die Gesellschaft den Schwangeren Fehlgeburtsängste aufbürden mussten, sind längst vergangen.</p>

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)

25.04.2021

Eine Trisomie wird übersehen. Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.

FALSCH:

Hier muss eine klare Begrifflichkeit her: Sofern hier die Sensitivität gemeint ist, muss diese klar nach Untersuchungssetting differenziert werden. Diese beträgt großen Metaanalysen zufolge: NIPT-Sensitivität

	High-risk	Low-risk
Trisomie 21	98-99%	96-99%
Trisomie 18	93-97%	86-97%
Trisomie 13	91-95%	65-90%

Angaben ohne
No call (2-3%)

In einer statistischen Betrachtung (test performance) ist die Rate der nicht verwertbaren NIPT-Ergebnisse (no call) hierbei noch nicht berücksichtigt: Sie ist aber genauso auslösend für eine weiterführende, häufig invasive Diagnostik. Die no call - Rate muss von der Sensitivität subtrahiert werden. Dies kommt einer Erhöhung der Test-positiv-Rate mit Senkung des PPV (positiv prädiktiver Wert) gleich. Damit sinkt der PPV in der High-Risk-NIPT-Untersuchungsgruppe bei T21 auf einen Bereich zwischen 8% und 46%, bei T18 zwischen 2% und 29%, bei T13 zwischen 1% und 15%.

Sofern hier der negative Vorhersagewert (NPV) gemeint ist, muss dies ebenfalls begrifflich unmissverständlich und klar benannt werden: Die robustesten Daten hierzu stammen aus der Meta-Analyse von Taylor-Philips (Taylor-Philips 2016).

Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden – das heißt: ohne die Zustimmung des Vaters.

Nicht eindeutig. Vater der Schwangeren?

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)	
25.04.2021	
Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen	Durch Positionierung auf gleicher Höhe der Ultraschalluntersuchungen (19. – 22. Woche: Ultraschall und 29. – 32. Woche: Ultraschall) mit dem Text „Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten.“ Ist dieser missverständlich. Der Text soll durch Pfeile einen Bezug innerhalb der rechten Spalte erzielen. Es können dennoch falsche Erwartungen zum 2. und 3. US-Screening ausgelöst werden.
Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik) Eine Versicherteninformation	
Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.	Die beispielhafte Aufzählung von Röteln ist zu streichen. Die indizierte Vorgehensweise zu Röteln-Titer-Kontrolle nach Mu-RL stellt aufgrund der Einschränkungen durch eine geringe Häufigkeit eine Ausnahme dar.
Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist.	Ausführungen zur missverständlichen Gemeinsamkeit siehe obige Ausführungen.
Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff	CVS und AC werden in der Risikobetrachtung nicht getrennt betrachtet. Das Abortrisiko der AC (Fruchtwasseruntersuchung) liegt in modernen Studien bei 1-2/1000 und nicht 3/1000 (Vergl. https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amnio-zentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)

25.04.2021

nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

wissenschaftliche-blick/). Zudem wird die Chorionzottenbiopsie (CVS), mittlerweile fast genauso häufig wie die AC durchgeführt. Sie ist praktisch risikofrei. Die Zeiten, wo Ärzte und die Gesellschaft den Schwangeren Fehlgeburtsängste aufbürden mussten, sind längst vergangen.

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Berufsverband der Frauenärzte e.V. (BVF)

Teilnahmeoptionen

Einladung

Ihre Rückmeldung zur Teilnahme

Wir nehmen teil.

Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt

Wir nehmen teil.

Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.

Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt

Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.

Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.

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

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

Becton Dickinson	
14.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
<p>Der Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine „Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken“ wird befürwortet.</p>	<p>Der vorgelegte Beschlussentwurf sieht eine umfassende Aufklärung der betroffenen Personengruppe vor. Zur Begründung des Entwurfs wird angeführt, dass die verpflichtend zu werdende Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung von Untersuchungen auf Trisomie 13, 18, 21 dienen soll. Sie soll insbesondere die Bedeutung der Ergebnisse der gemäß der Richtlinie eingesetzten Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien berücksichtigen. Ein Hinweis auf die Freiwilligkeit der Untersuchung, allgemeine Informationen zu Trisomien sowie Informationen zur Bedeutung einer Trisomie für das Familienleben sollen darin enthalten sein. Ebenso wird die statistische Häufigkeit für Trisomien dargestellt. Der NIPT- Trisomie 13, 18, 21 sowie die Durchführung der Untersuchung soll ausführlich dargestellt und allgemeine Informationen zu den Testergebnissen beinhaltet sein. Zudem soll erläutert werden, unter welchen Bedingungen der NIPT Trisomie 13, 18, 21 von den Krankenkassen übernommen wird. Abschließend folgen Informationen zur Zuverlässigkeit des NIPT-Trisomie 13, 18, 21 sowie Informationen zur Entscheidungsfindung und einen Verweis auf weiterführende Informationen.</p> <p>Die im Entwurf vorliegende Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken wird daher ausdrücklich begrüßt und befürwortet.</p>

14.05.2021

	<p>Zudem wird darauf verwiesen, dass erst nach Inkrafttreten dieses Beschlusses der NIPT-Trisomie 13, 18, 21 als Kassenleistung zur Verfügung steht. Die Kostenübernahme durch die gesetzlichen Krankenkassen für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 unter bestimmten Bedingungen und die Festlegung, wann dieser zur Anwendung kommen soll, bietet für die Familien eindeutige Vorteile und sind daher ebenso zu begrüßen. Der Beschlussvorschlag findet daher unsere Zustimmung.</p>
<p>Der Änderungsvorschlag der Patientenvertretung, über den vorgelegten Beschlussentwurf hinaus auch die allgemeine Information in den Richtlinien aufzunehmen, wird ebenfalls befürwortet.</p>	<p>Der Änderungsvorschlag der Patientenvertretung sieht vor, dass werdende Eltern umfassend informiert werden, um gezielte und informative Entscheidungen treffen zu können. Die dazugehörige allgemeine Versicherteninformation soll allgemeine Informationen zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik beinhalten. Sie soll neben den gemäß Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik wie dem NIPT, sowie der Fruchtwasseruntersuchung bzw. der Chorionzottenbiopsie, auch Informationen zum Ersttrimesterscreening umfassen. Dabei werden die Vor- und Nachteile aller zur Verfügung stehenden Untersuchungen aufgezeigt.</p> <p>Das Einbeziehen der allgemeinen Informationen und der Darstellung gemäß Mu-RL erbringbarer Möglichkeiten bietet einen zusätzlichen Service für werdende Eltern. Eine übersichtliche Darstellung und Information zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik bildet ein Fundament für eine informierte Entscheidung und stellt somit einen Mehrwert für Familien dar. Daher wird der Änderungsvorschlag als weitere Optimierung der Richtlinie gesehen und befürwortet.</p>

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Becton Dickinson		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	Wir nehmen nicht teil

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

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

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.) Angeschlossen: Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)	
2.5.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Beschlussentwurf Anlage 8a: Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik) Eine Versicherteninformation	
Seite 1, linke Spalte : „Sie können manchmal helfen, aber auch aber auch verunsichern“ sollte ersetzt werden durch: „Sie können helfen, aber auch verunsichern“	Die DEGUM sieht in der bisherigen Form ein Suggestivaussage.
Seite 1, linke Spalte: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzubrechen? sollte ersetzt werden durch: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Könnte das Wissen über die Fehlbildung die Versorgung des Kindes während der Schwangerschaft oder bei Geburt verbessern? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abzubrechen?	Die DEGUM verweist auf das verbesserte Management während der Schwangerschaft und bei Geburt durch die pränatale Diagnose von zahlreichen Erkrankungen. Als Beispiel sei die verbesserte perinatale Versorgung bei Geburt von Kindern mit Fehlbildungen wie Herzfehler in einem Perinatalzentrum genannt.
Seite 1, linke Spalte:	Der persönliche Frauenarzt/in ist der zentrale, betreuende Arzt in der Schwangerschaft.

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

<p>Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. sollte ersetzt werden durch:</p> <p>Sie können sich dazu durch Ihren Frauenarzt/ärztin sowie wie durch einen Pränatalmediziner/in oder einen Humangenetiker/in beraten lassen.</p>	<p>Die Beratung kann auch in den Kliniken bzw. den Ambulanzen erfolgen.</p>
<p>Seite 1, zweite Spalte: Die weiteren Informationen sollten in Analogie zu Seite 18 des zweiten Flyers gestaltet werden. Auch der Verweis auf die Gendiagnostik-Kommission wäre sinnvoll.</p>	<p>Die DEGUM weist darauf hin, dass es keinen Anlass dafür gibt, die „weiterführenden Informationen“ im ersten Flyer kürzer zu gestalten als im zweiten Flyer.</p>
<p>Seite 2, erste Spalte: Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. sollte ersetzt werden durch:</p> <p>Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem die körperliche Untersuchung wie das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen.</p>	<p>Die DEGUM verweist darauf, dass eine frauenärztliche Regeluntersuchung in der Schwangerschaft mehr umfasst als nur das Bauch abtasten.</p>
<p>Seite 2, erste Spalte: Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta. sollte ersetzt werden durch:</p> <p>Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie des Mutterkuchens.</p>	<p>Die DEGUM versucht die Verwendung von Fremdwörtern zu vermeiden.</p>
<p>Seite 2, erste Spalte: Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. sollte ersetzt werden durch:</p> <p>Bei Auffälligkeiten wird Ihr Frauenarzt/-ärztin Ihnen weitere Ultraschalluntersuchungen empfehlen.</p>	<p>Die DEGUM möchte betonen, dass bei Auffälligkeiten Ultraschalluntersuchungen differenzialdiagnostisch nicht nur möglich, sondern medizinisch sinnvoll und angezeigt sind.</p>
<p>Seite 2, zweite Spalte: „Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau...“ sollte ersetzt werden durch:</p>	<p>Die DEGUM findet den Begriff „Schwangere“ anstatt „Frau“ angemessener. Diese Empfehlung findet sich an vielen Stellen in den beiden Broschüren und wird hier nur exemplarisch erwähnt.</p>

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

„Für diesen Test wird Blut aus der Armvene der Schwangeren...“

Seite 2, zweite Spalte:
Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.

sollte ersetzt werden durch:

Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Aufklärung und genetische Beratung stattfinden.

Die DEGUM verweist auf das GenDG

Seite 2, zweite Spalte:
Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

sollte ersetzt werden durch:

Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus dem Mutterkuchen zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 1 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.

Die DEGUM verweist auf das bessere Verständnis durch Vermeidung von Fremdwörtern.

In der Meta-Analyse von Salomon et al. (UOG 2019) wird darauf verwiesen, dass wenn die Risikoprofile der Schwangeren in den Gruppen der Schwangeren mit und ohne Punktion adjustiert werden, das Fehlgeburtsrisiko bei 0,1% liegt.

Seite 2, zweite Spalte:
Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll

sollte ergänzt werden durch:

oder wenn eine ausgeprägte mütterliche Sorge vor diesen Besonderheiten vorliegt.

Die DEGUM möchte betonen, dass auch die große Sorge vor Chromosomenstörung eine Indikation für die NIPT-Untersuchung darstellen kann .

Seite 2, dritte Spalte:
Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen.

sollte ersetzt werden durch:

Hinzu kommen weitere Untersuchungen und Blutentnahmen.

Die DEGUM weist darauf hin, dass zwischen der „9.-12. Woche“ und der „19.-22. Woche“ das Bauchabtasten in der Schwangerenbetreuung keine Bedeutung hat.

Seite 2, dritte Spalte:
Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie)

siehe oben

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

sollte ersetzt werden durch:

Entnahme von Gewebe aus dem Mutterkuchen
(Chorionzottenbiopsie)

Seite 2, dritte Spalte:

Manche Ärztinnen und Ärzte suchen im ETS auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand.

sollte ersetzt werden durch:

Manche Ärztinnen und Ärzte beurteilen im ETS auch das Risiko einer Präeklampsie (schwangerschaftsinduzierte Bluthochdruckerkrankung) und suchen auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand.

Die DEGUM verweist darauf, dass das Screening auf Präeklampsie seit der Publikation von Rolnik et al. (NEJM 2017), in der die Prävention der Präeklampsie durch Aspirin gezeigt wurde, zum Standard gehört.

Der Flyer soll das Spektrum der pränataldiagnostischen Untersuchungen beleuchten. Der Flyer beleuchtet aber nur die Abklärungsmöglichkeiten einer Trisomie 21, 18 und 13. Pränatalmedizin ist aber mehr als nur das Erkennen einer Chromosomenstörung. Über die vielen anderen Untersuchungen, wie zum Beispiel die feindiagnostische Ultraschalldiagnostik zur Diagnose von Fehlbildungen, die Präventionsmaßnahmen zur Vermeidung einer Präeklampsie, der Abstrich zur Detektion einer Streptokokken-Besiedlung und der OGTT werden nicht erwähnt.

Die DEGUM empfiehlt den allgemeinen Flyer zu pränatalmedizinischen Untersuchungen dahingehend zu überarbeiten, dass auch die anderen vorgeburtlichen Untersuchungen beleuchtet werden, deren Stellenwert den des NIPTs deutlich übersteigt.

Beschlussentwurf: Anlage 8 bzw. 8a

Bluttest auf Trisomien

Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21

Eine Versicherteninformation

Seite 2:

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten.

sollte ersetzt werden durch:

Die DEGUM verweist hier auf das GenDG

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu genetisch beraten.

Seite 3:
Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig,..

sollte ersetzt werden durch:

Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13 entscheiden, ist es wichtig,..

Die DEGUM verweist darauf, dass es auch NIPT-Untersuchungen auf andere Chromosomenstörungen. Mikrodeletionen und Einzelgenerkrankungen gibt. Auch wenn auf Seite 2 auf Trisomie 21, 18 und 13 verwiesen wird, sollte dies hier wiederholt werden.

Seite 3:
Folgende Frage sollte angefügt werden
- Würde das Wissen über die Trisomie die Betreuung in der Schwangerschaft oder während der Geburt verbessern?

Die DEGUM verweist darauf, dass Chromosomenstörungen häufig mit Fehlbildungen vergesellschaftet sind. Die Detektion einer Chromosomenstörung führt in der Regel dazu, dass die weiterführenden Ultraschalluntersuchungen durch den Pränatalmediziner durchgeführt werden. Damit werden Fehlbildungen erkannt, die ansonsten ggf. unentdeckt geblieben wären.
Zudem sollte die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenstörung in einem Perinatalzentrum erfolgen, da mit erheblichen Anpassungsstörungen gerechnet werden muss.

Seite 4:
Hier ist eine Vermischung der Begriffe „ärztliche Beratung“ und „Aufklärung zu beobachten. Dies gilt auch für die Qualifikation für die Aufklärung und genetische Beratung. Die besondere Qualifikation, die erworben werden kann, dient zur genetischen Beratung während die Aufklärung von jedem Arzt durchgeführt werden kann.

Die DEGUM verweist auf das GenDG.

Seite 5:
Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung.

sollte ersetzt werden durch:

Andere sind stärker beeinträchtigt, haben Fehlbildungen wie Herz- und Darmfehlbildungen und brauchen eine lebenslange Unterstützung.

Die DEGUM verweist darauf, dass Kinder mit Trisomie 21 in einem erheblichen Maße Fehlbildungen haben. Insgesamt erscheint der DEGUM die Beschreibung der Trisomie 21 zu positiv. Hier wird auf die Fachgesellschaft für Humangenetik verwiesen.

Seite 6:
allgemeiner Verweis auf den Textbaustein zur Trisomie 21

Die DEGUM verweist, darauf, dass viele Kinder mit Trisomie 21 Fehlbildungen wie Herz- und Darmfehlbildungen aufweisen, die eine weitere Therapie erforderlich machen. Auch die geistige Entwicklung umfasst ein weites Spektrum und kann durchaus auch deutlich schlechter sein als angegeben. Der Text wirft insgesamt ein zu positives Licht auf das Erkrankungsbild.

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

Seite 7:
Down-Syndrom

sollte ersetzt werden durch

Trisomie 21

Die DEGUM weist darauf hin, dass die Vereinheitlichung der Überschriften zu einem besseren Verständnis der Tabelle führt.

Seite 9:
Diese Grafik sollte nicht ausschließlich die Wahrscheinlichkeit des Vorliegens einer Trisomie 21 illustrieren.

Die DEGUM weist darauf hin, dass die kumulative Wahrscheinlichkeit einer Fehlbildung oder einer genetischen Anomalie jenseits von Trisomie 21, 18 und 13 in fast allen Altersgruppen bei Schwangeren die Wahrscheinlichkeit einer Trisomie übersteigt. Die Patienteninformationen werden vielfach auch als Grundlage der Beratungsgespräche dienen und müssen daher dem Eindruck entgegenwirken, dass nach einem unauffälligen Suchtest auf Trisomie 21, 18 und 13 ihr Kind „gesund“ sei.
ACOG Practice Bulletin 2020, DEGUM Empfehlungen 2019

Seite 10:
Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?

sollte ersetzt werden durch:

Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 21, 18 und 13?

siehe oben

Seite 10:
Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.

sollte ersetzt werden durch:

Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des Mutterkuchens, dass es im Labor untersucht werden kann. Der Mutterkuchen und der Fet haben in der Regel dasselbe Erbmaterial.

Die DEGUM verweist darauf, dass die zellfreie DNA im mütterlichen Blut nicht fetalen Ursprungs ist. Vielmehr ist sie Produkt der Plazenta.

Seite 10:
Es ist möglich, 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.

sollte ersetzt werden durch:

Die DEGUM verweist darauf, dass es nach Abschluss der Untersuchung deutlich schwieriger ist, ein ggf. auffälliges Ergebnis nicht mitzuteilen. Vielmehr sollte vor dem NIPT geklärt werden, welche Chromosomenstörungen untersucht werden sollen.

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

Es ist möglich, sich nur bestimmte Chromosomenstörungen untersucht werden: zum Beispiel nur die Trisomien 13 und 18, aber nicht die die Trisomie 21.

Seite 11:
wenn eine Frau...

sollte ersetzt werden:

wenn eine Schwangere...

siehe oben

Seite 11:
Absatz zum ETS

Die DEGUM empfiehlt den Absatz zum ETS zu streichen, da sich die Indikation zum NIPT auch aus anderen Untersuchungen ergeben kann.

Seite 11:
Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

sollte ersetzt werden durch:

Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen erkennen. Darüberhinaus werden auch NIPT auf einige Mikrodeletionen und Einzelgenerkrankungen angeboten. All diese Tests werden in der Regel nicht empfohlen und werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Die DEGUM verweist auf den niedrigen positiven Vorhersagewert eines NIPT auf gonosomale Störungen (z.B. Lüthgens et al. PD 2020). Zudem wird auch auf das GenDG zur Diagnose des Geschlechts verwiesen.

Seite 12:
Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält.

sollte ersetzt werden durch:

Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbmaterial enthält, die der Schwangerschaft zugeordnet werden kann.

Die DEGUM weist darauf hin, dass die zellfreie DNA plazentaren und nicht fetalen Ursprungs ist.

Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.

sollte ersetzt werden durch:

Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das

Die DEGUM weist darauf hin, dass der NIPT in diesen Fällen nicht etwa „nicht eindeutig“, sondern „nicht „auswertbar ist“.

Die DEGUM verweist auf die internationalen und nationalen Empfehlungen, dass bei mehrfach nicht auswertbaren NIPT-Untersuchungen eine diagnostische Punktion erfolgen sollte.

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)

Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

Ergebnis nicht auswertbar. Wenn auch eine Wiederholung kein Ergebnis zeigt, werden Ihre Ärzte mit Ihnen über eine Fruchtwasserpunktion oder eine Chorionzottenbiopsie sprechen.

Seite 12:
Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat.

sollte ersetzt werden durch:

Dieses Ergebnis ist zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, jedoch nicht unmöglich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat.

Die DEGUM verweist darauf, dass der NIPT keinen sicheren Ausschluss einer Trisomie erlaubt.

Seite 12:
Zur Abklärung ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.

sollte ersetzt werden durch:

Zur weiteren Abklärung ist dann eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. Das Risiko einer Chromosomenstörung des Feten kann in diesen Fällen mithilfe einer feindiagnostischen Ultraschalluntersuchung besser beurteilt werden.

Die DEGUM weist darauf hin, dass eine wichtige Ursache falsch positiver NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13 auf die Plazenta begrenzte Mosaik sind. Diese würde man durch eine Kurzzeitanalyse aus Chorionzottengewebe nicht sicher ausschließen. Daher ist die Fruchtwasseruntersuchung die Untersuchung der Wahl. Mithilfe des Ultraschalls können Marker für Chromosomenstörungen erkannt werden, womit das tatsächliche Risiko einer Chromosomenstörung im Kontext eines auffälligen NIPTs besser beurteilt werden kann..

Seite 13: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.“

sollte geändert werden in

Der Schnelltest (Kurzzeitkultur) liefert nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis. Sollte der Fet aber im Ultraschall unauffällig sein, sollte man immer das Endergebnis abwarten.

siehe oben

Seite 13 Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest.

sollte ersetzt werden durch:

möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest. Sollte der Fet aber im Ultraschall

Die DEGUM verweist darauf, dass Mosaik mit den Schnelltests FISH und PCR nicht eindeutig beurteilt bzw. ausgeschlossen werden können.

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)
Angeschlossen: Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)

2.5.2021

unauffällig sein, sollte man immer das Endergebnis abwarten.	
Seite 13: Schwerwiegender ist aber, dass etwa 3 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben. sollte ersetzt werden durch: Schwerwiegender ist aber, dass etwa 1 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben.	siehe oben
Seite 14: Wie zuverlässig ist ein NIPT? sollte ersetzt werden durch: Wie zuverlässig ist ein NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13?	siehe oben
Seite 14: Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen. sollte ersetzt werden durch: Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen. Die feindiagnostische Ultraschalluntersuchung kann dabei helfen, das Risiko näher zu definieren.	siehe oben
Seite 14+15: Hier wird achtmal der Begriff Down-Syndrom benutzt.	Die DEGUM empfiehlt den Begriff Trisomie 21 zu benutzen. Der Suchtest hat eine numerische genetische Anomalie im Fokus, nicht ein durchaus variables klinisches Bild. Dieses zu erläutern, ist ggf. Inhalt der genetischen und sonstigen begleitenden Beratung. Dies gilt für den gesamten Text.
Seite 16: Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend ärztlich oder psychosozial beraten zu lassen. sollte ersetzt werden durch: Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend ärztlich oder psychosozial beraten zu lassen. Auch eine humangenetische Beratung kann in der Entscheidungsfindung helfen.	Die DEGUM verweist auf das GenDG
Seite 17	siehe oben

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM e. V.)
Angeschlossen: **Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG e. V.)**

2.5.2021

Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen,...

sollte ersetzt werden durch:

Es ist genug Zeit, um sich psychosozial, genetisch oder fachärztlich beraten zu lassen,...

Seite 19

Hier verweisen wir auf die Kommentare zu der ähnlichen Darstellung im ersten Flyer

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	x
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen nicht teil." ein

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

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

illumina GmbH, Eichhornstr. 3, 10785 Berlin, vertreten durch Dr. Sven Schaffer	
20.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
<p>Aus unserer Sicht ist der Entwurf insgesamt zu begrüßen.</p> <p>Das IQWiG hat fachliche Anregungen aus seinem Stellungnahmeverfahren aufgegriffen und Schwächen des Ursprungsentwurfs umfassend beseitigt.</p>	<p>Wir weisen darauf hin, dass die Versicherteninformation eine möglichst allgemeinverständliche Übersetzung der bereits beschlossenen und vom Bundesministerium für Gesundheit nicht beanstandeten Richtlinie des G-BA sein muss.</p> <p>Abweichungen inhaltlicher Art, insbesondere zum Leistungsanspruch der versicherten Frau, können nicht Gegenstand der Versicherteninformation sein. Diese rechtliche Notwendigkeit setzt der vorliegende Entwurf korrekt und verständlich um.</p> <p>Im Laufe des sorgfältigen und umfangreichen Verfahrens beim IQWiG inklusive einer ausführlichen Beteiligungsmöglichkeit der interessierten Kreise ist es zu deutlichen Verbesserungen der Präzision, aber auch der zielgruppengerechten Darstellung gekommen.</p>
<p>Unter dem Punkt „Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“ findet sich folgende Formulierung: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen</p>	<p>Wir halten die ursprüngliche Formulierung des IQWiG Entwurfs (in der Fassung vom 6.03.2020) fachlich für treffender. Wir stellen anheim, ob man das Wort „Geschlecht“ neben „Geschlechtschromosomen“ sowie die Information „meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen“ aufnehmen will.</p> <p>Problematisch ist bei der neuen Formulierung jedoch, dass suggeriert wird, dass es hier um separate Tests gehe, die</p>

20.05.2021

erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.“

In der Ursprungsfassung des IQWiG (Stand: 6.03.2020) lautete der Text wie folgt: „Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.“

Wir empfehlen die Übernahme der ursprünglichen Formulierung.

technisch spezifisch nur auf Geschlecht und Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersuchen.

Nach unserer Kenntnis gibt es keinen CE-gekennzeichneten NIPT auf dem deutschen Markt, der nur das Geschlecht bzw. nur Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersucht. Vielmehr können entsprechend unserer Marktübersicht alle Assays, die auf die drei Trisomien 13, 18 und 21 testen, theoretisch auch auf Geschlecht und – mit einer noch bestehenden Ausnahme für einen einzigen Test – auf Veränderungen von Geschlechtschromosomen hin untersuchen.

Die Einschränkung erfolgt vielmehr über die Software, die zum Zweck der Mutterschafts-Richtlinie dann nur die Trisomien 13, 18 und 21 auswertet – ggf. mit weiteren individuellen Einschränkungen, um das Recht auf Nicht-Wissen für die Schwangere zu wahren. Werden weitere Ergebnisse gewünscht, so sind dies keine neuen Tests, sondern zusätzliche Auswertungen aus der gleichen Probe.

Hier war der Begriff der „Auswertungen“ aus der Ursprungsformulierung des IQWiG näher an der technologischen Realität.

Ob der Begriff des „anderen NIPT“ aus Gründen der Verständlichkeit bevorzugt wurde, entzieht sich natürlich unserer Kenntnis. Der Begriff der „Auswertung“ ist aus unserer Sicht jedoch auch allgemeinverständlich, so dass wir eine technologisch korrekte Formulierung empfehlen würden.

Zu Punkt 3.1 in den Tragenden Gründen:

Korrektur zu den Qualitätsanforderungen

Hier heißt es:

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

„Entsprechende Studien müssen in einem peer-

Die am 22.04.2021 veröffentlichte Korrekturankündigung in den Tragenden Gründen und das Abrücken von dem Erfordernis einer peer-reviewed Publikation der Performance-Daten hat überrascht.

Es sollte dem Gremium bewusst sein, dass eine nach 1 1/2 Jahren verkündete Korrektur der Qualitätsanforderungen in der Zwischenzeit zu erheblichem Aufwand bei den betroffenen Unternehmen geführt hat.

illumina ist den 2019 veröffentlichten Anforderungen in den Tragenden Gründen gefolgt und hat die Studie mit den IVD-

20.05.2021

reviewed Journal veröffentlicht worden sein (z.B. gemäß "Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies").

Diese Ausführungen entsprechen nicht dem Beratungstand 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.“

Zulassungsdaten in einem peer-reviewed Journal veröffentlicht (Pertile MD, Flowers N, Vavrek D, et al. Performance of a paired-end sequencing-based noninvasive prenatal screening test in the detection of genome-wide fetal chromosomal anomalies. *Clin Chem.* 2021; In Press). Weitere Studien, die die Leistungsfähigkeit des Assays in der klinischen Routine belegen, wurden darüberhinaus veröffentlicht.

Um künftig nachträgliche Korrekturen und unnötigen Aufwand für Dritte zu vermeiden, bitten wir den G-BA, gerade an solch kritischen Stellen von Regulierungen, die die Einsatzfähigkeit einzelner Produkte generell in Frage stellen können, besondere Sorgfalt walten zu lassen.

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Illumina GmbH		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil.
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	

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

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

VDGH e.V. – Verband der Diagnostica-Industrie	
20.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
<p>Aus unserer Sicht ist der Entwurf insgesamt zu begrüßen.</p> <p>Das IQWiG hat fachliche Anregungen aus seinem Stellungnahmeverfahren aufgegriffen und Schwächen des Ursprungsentwurfs umfassend beseitigt.</p>	<p>Wir weisen darauf hin, dass die Versicherteninformation eine möglichst allgemeinverständliche Übersetzung der bereits beschlossenen und vom Bundesministerium für Gesundheit nicht beanstandeten Richtlinie des G-BA sein muss.</p> <p>Abweichungen inhaltlicher Art, insbesondere zum Leistungsanspruch der versicherten Frau, können nicht Gegenstand der Versicherteninformation sein. Diese rechtliche Notwendigkeit setzt der vorliegende Entwurf korrekt und verständlich um.</p> <p>Im Laufe des sorgfältigen und umfangreichen Verfahrens beim IQWiG inklusive einer ausführlichen Beteiligungsmöglichkeit der interessierten Kreise ist es zu deutlichen Verbesserungen der Präzision, aber auch der zielgruppengerechten Darstellung gekommen.</p>
<p>Unter dem Punkt „Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“ findet sich folgende Formulierung: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden</p>	<p>Wir halten die ursprüngliche Formulierung des IQWiG Entwurfs (in der Fassung vom 6.03.2020) fachlich für treffender. Wir stellen anheim, ob man das Wort „Geschlecht“ neben „Geschlechtschromosomen“ sowie die Information „meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen“ aufnehmen will.</p> <p>Problematisch ist bei der neuen Formulierung jedoch, dass suggeriert wird, dass es hier um separate Tests gehe, die technisch spezifisch nur auf Geschlecht und Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersuchen.</p>

20.05.2021

nicht von den Krankenkassen übernommen.“

In der Ursprungsfassung des IQWiG (Stand: 6.03.2020) lautete der Text wie folgt: „Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.“

Wir empfehlen die Übernahme der ursprünglichen Formulierung.

Nach unserer Kenntnis gibt es keinen CE-gekennzeichneten NIPT auf dem deutschen Markt, der nur das Geschlecht bzw. nur Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersucht. Vielmehr können entsprechend unserer Marktübersicht alle Assays, die auf die drei Trisomien 13, 18 und 21 testen, theoretisch auch auf Geschlecht und – mit einer noch bestehenden Ausnahme für einen einzigen Test – auf Veränderungen von Geschlechtschromosomen hin untersuchen.

Die Einschränkung erfolgt vielmehr über die Software, die zum Zweck der Mutterschafts-Richtlinie dann nur die Trisomien 13, 18 und 21 auswertet – ggf. mit weiteren individuellen Einschränkungen, um das Recht auf Nicht-Wissen für die Schwangere zu wahren. Werden weitere Ergebnisse gewünscht, so sind dies keine neuen Tests, sondern zusätzliche Auswertungen aus der gleichen Probe.

Hier war der Begriff der „Auswertungen“ aus der Ursprungsformulierung des IQWiG näher an der technologischen Realität.

Ob der Begriff des „anderen NIPT“ aus Gründen der Verständlichkeit bevorzugt wurde, entzieht sich natürlich unserer Kenntnis. Der Begriff der „Auswertung“ ist aus unserer Sicht jedoch auch allgemeinverständlich, so dass wir eine technologisch korrekte Formulierung empfehlen würden.

Zu Punkt 3.1 in den Tragenden Gründen:
Korrektur zu den Qualitätsanforderungen
Hier heißt es:
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

Die am 22.04.2021 veröffentlichte Korrekturankündigung in den Tragenden Gründen und das Abrücken von dem Erfordernis einer peer-reviewed Publikation der Performance-Daten hat überrascht.

Es sollte dem Gremium bewusst sein, dass eine nach 1 1/2 Jahren verkündete Korrektur der Qualitätsanforderungen in der Zwischenzeit zu erheblichem Aufwand bei den betroffenen Unternehmen geführt hat.

Um künftig nachträgliche Korrekturen und unnötigen Aufwand für Dritte zu vermeiden, bitten wir den G-BA, gerade an solch kritischen Stellen von Regulierungen, die die Einsatzfähigkeit einzelner Produkte generell in Frage stellen können, besondere Sorgfalt walten zu lassen.

20.05.2021

(z.B. gemäß “Standards for Reporting Diagnostic accuracy studies”).”

Diese Ausführungen entsprechen nicht dem Beratungstand 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.“

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

VDGH e.V. – Verband der Diagnostica Industrie		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil.
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	



Stellungnahme von KIDS Hamburg e. V.
zu den geplanten Versicherteninformationen zu
nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) auf Trisomien 13, 18 oder 21

KIDS Hamburg e. V. Kompetenz- und Infozentrum Down-Syndrom setzt sich im Sinne der UN-BRK für Menschen mit Down-Syndrom (Trisomie 21) und für Vielfalt und die Gleichstellung aller Menschen ein. Wir haben uns von Anfang an klar gegen NIPT als selektive Pränataldiagnostik positioniert.

Lt. Abschlussbericht des IQWIG wird die Kurzinformativ der überarbeiteten Version der Versicherteninformation von bis zu 40 % der Schwangeren als Verpflichtung gesehen, den Test im Rahmen der Vorsorge machen zu müssen.

s. S. -12- des Abschlussberichts

Ausgewogenheit / Freiwilligkeit

*... Bei 30 % bzw. 40 % erweckte die Kurzinformativ den Eindruck,
alle Untersuchungen machen zu müssen.*

Quelle: https://www.iqwig.de/download/p17-01_verseicherteninformation-zur-praenataldiagnostik_abschlussbericht_v1-0.pdf?re=187547

Damit entspricht auch die überarbeitete Version der Versicherteninformation nicht dem Gebot der neutralen Information. Die Versicherteninformation informiert nicht ergebnisoffen. Es besteht die Gefahr, dass es in der Folge zu mehr Fruchtwasseruntersuchungen und zu mehr Schwangerschaftsabbrüchen kommen wird.

Wir bitten Sie, das Verfahren bis auf weiteres zu stoppen.

Wir fordern, dass der GBA diese Versicherteninformation nicht herausgibt.

**Wir sind der festen Überzeugung, dass die endgültige Entscheidung
auf politischer Ebene getroffen werden muss.**

KIDS Hamburg e. V. Kompetenz- und Infozentrum Down-Syndrom

Mai 2021

KIDS Hamburg e.V. Kompetenz- und Infozentrum Down-Syndrom

Heinrich-Hertz-Str. 72, 22085 Hamburg

Tel. 040 37616780, E-Mail: info@kidshamburg.de, <https://kidshamburg.de>

Geschäftsführung: Babette Radke, E-Mail: babette.radke@kidshamburg.de

Bankverbindung: IBAN: DE17200505501238142937, BIC: HASPDEHHXXX

Spendenkonto: IBAN: DE97200505501238142952, BIC: HASPDEHHXXX

Finanzamt: Hamburg-Nord, Steuernummer: 17/431/09054

Registergericht: Amtsgericht Hamburg, Registernummer: VR 16288

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

- Aufnahme einer Versicherteninformation zur 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 Schwangeren mit besonderen Risiken

Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ) e.V., Chausseestraße 128/129, 10115 Berlin	
19.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
<p><u>Seite 3, Ergänzung nach 1. Absatz:</u> <i>Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf.</i> Diese Entscheidung hat auch keinen Einfluss auf sich daraus möglicherweise ergebende Unterstützungsleistungen.</p>	<p>Es ist wichtig darauf hinzuweisen, dass auch ein bewusstes Nichtwissen sowie eine Entscheidung für ein Kind mit Trisomie keine rechtlichen Konsequenzen haben darf auf sich daraus ergebende Kosten für die Solidargemeinschaft (GKV, PKV, Eingliederungshilfe etc.)</p>
<p><u>Seite 5, Trisomie 21 (Down-Syndrom) – Einfügung nach Satz 4:</u> <i>Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können.</i> Insbesondere haben sie eine positive sozial-emotionale Ausstrahlung. <i>Einige leben als Erwachsene.....</i></p>	<p>Die positive, lebensbejahende, sozial-emotionale Ausstrahlung ist eine relativ typische Charaktereigenschaft für Menschen mit Down-Syndrom und somit eine wesentliche Ressource ihrer Persönlichkeit. Neben den Minus-Symptomen ist dies eine wichtige Plus-Symptomatik.</p>
<p><u>Seite 6, 3. Absatz - Einfügung im Satz 3:</u> <i>Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Sozialpädiatrische Zentren, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände.</i></p>	<p>Ergänzend zu dem Versorgungssystem der niedergelassenen Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin existieren über 160 kinderärztlich geleitete, interdisziplinär und multiprofessionell zusammenarbeitende Sozialpädiatrischen Zentren, in den die meisten heranwachsenden Kinder und Jugendlichen mit Down-Syndrom sowie ihre Familien kontinuierlich bis zum 18. Lebensjahr betreut und sozialpädiatrisch behandelt werden. Somit liegt bei den Mitarbeiter*innen der SPZ eine umfangreiche Expertise bezüglich der frühzeitigen Förderung von Kindern mit Down-Syndrom vor.</p>

<p><u>Seite 17, 1. Abschnitt:</u> Hier fehlt der Hinweis darauf, wie lange die werdende Mutter Zeit für ihre Entscheidung hat.</p>	<p>In diesem Fall geht es um einen Schwangerschaftsabbruch auf Grundlage einer medizinischen Indikation. Die Schwangere muss den Abbruch verlangen (also nicht „Paare“). Voraussetzung dafür ist, dass eine Ärztin oder ein Arzt zu der Entscheidung gelangt, dass die Schwangerschaft eine schwere Gefahr für das Leben oder die körperliche oder seelische Gesundheit der Schwangeren bedeutet und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann. Zu dieser Einschätzung kann eine Ärztin oder ein Arzt zum Beispiel kommen, wenn eine pränataldiagnostische Untersuchung ergibt, dass mit einer erheblichen gesundheitlichen Schädigung des Kindes zu rechnen ist und die körperliche oder seelische Gesundheit der Frau durch das Austragen der Schwangerschaft ernsthaft gefährdet wäre.</p> <p>Es ist uns wichtig, darauf hinzuweisen, dass es in Deutschland keine eugenische Indikation (Krankheit des Kindes) gibt, sondern nur die psychische Gesundheit der Mutter das Lebensrecht des Fetus einschränken darf. Eine fehlende Fristenbegrenzung (z. B. max. 20. Woche) sollte erwähnt werden, da ein weiteres Herauszögern des Termins einen intrauterinen Fetozyd zur Folge hätte.</p>
<p><u>Seite 17, 2. Abschnitt:</u> Hier sollte die Vielfalt der Beratungsmöglichkeiten analog Seite 6, 3. Absatz, Satz 2 (einschließlich SPZ) als Möglichkeit mit aufgeführt werden.</p>	<p>Die Angebotsmöglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit deren Eltern auszutauschen, ist eine relativ hohe Hürde und hat auch datenschutzrechtliche Implikationen. Des Weiteren besteht auch organisatorisch ein relativ kleiner Zeitkorridor für die Entscheidung der Schwangeren, sodass dieses als einziges Angebot den Anspruch für eine Entscheidungshilfe deutlich eingeengt.</p>

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ) e.V., Chausseestraße 128/129, 10115 Berlin

Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil.
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen nicht teil." ein

Gemeinsamer Bundesausschuss
Unterausschuss Methodenbewertung
Die Vorsitzende
Dr. Monika Lelgemann
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin

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

20. Mai 2021

Sehr geehrte Frau Dr. Lelgemann,
sehr geehrte Mitglieder des Unterausschusses Methodenbewertung des G-BA,

als Träger von Schwangerschafts- und Schwangerschaftskonfliktberatungsstellen begleiten wir seit über zwanzig Jahren Frauen und Paare, die Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen. Wir kennen somit aus erster Hand den Nutzen, den diese Familien aus pränataldiagnostischen Angeboten ziehen, sowie den Umgang mit den damit verbundenen Folgen. Unsere Stellungnahme zu der vorliegenden Versicherteninformation zu nicht invasiven Testverfahren auf Trisomien (NIPT) bringen wir auf der Grundlage unserer Erfahrungen und als Vertretung der Interessen betroffener schwangerer Frauen, werdender Eltern und Familien ein.

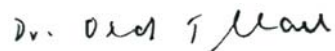
Die Bedingungen, unter denen die NIPT als Kassenleistung zugänglich gemacht werden, halten wir in verschiedenen Punkten für hochproblematisch. Dazu haben wir uns im Laufe des Kassenzulassungsverfahrens gegenüber dem G-BA auch wiederholt geäußert. Wir möchten auch hier noch einmal eindringlich darauf hinweisen, dass einer schwangeren Frau, die um die Gesundheit ihres ungeborenen Kindes und ihre damit verbundenen persönlichen Zukunftsaussichten besorgt ist, durch die Finanzierung eines Tests auf die Trisomien 13, 18 und 21 keine belastbare Unterstützung zuteilwird. Zudem enthalten die gegenwärtigen Bedingungen der Testzulassung Vorannahmen zur Zumutbarkeit eines Kindes mit Trisomie 21, die für Menschen, die damit leben, und ihre Angehörigen stigmatisierend sind. Wir müssen ebenfalls davon ausgehen, dass das frühe Angebot der Tests schon ab der 10. Schwangerschaftswoche die Schwangerschaft für werdende Eltern bis zu einer Abklärung der häufigsten Trisomien unter Vorbehalt stellt.

Schon seit einigen Jahren machen unsere Berater*innen die Erfahrung, dass schwangere Frauen, die ein positives Testergebnis durch einen NIPT erhalten, zuweilen einen Vorteil darin sehen, die

Schwangerschaft in einem frühen Stadium (innerhalb der 12 Wochenfrist) zu beenden, und daher eine diagnostische Abklärung nicht abwarten wollen. Diese Frauen laufen jedoch aufgrund der relativ häufigen falsch-positiven Testergebnisse Gefahr, die Schwangerschaft mit ihrem gesunden Wunschkind abubrechen. Häufig erleben schwangere Frauen auch die Wartezeit auf ein Ergebnis – vor allem während der weiterführenden Diagnostik oder nach einem unklaren Testergebnis – als krisenhaft. Sie sind dadurch in der wachsenden Beziehung zum ungeborenen Kind und in ihrer Rolle als Mutter stark verunsichert.

Es ist uns daher ein Anliegen, dass schwangeren Frauen, die einen NIPT in Anspruch nehmen, eine verständliche, fachlich korrekte und ergebnisoffene Information zum NIPT zur Verfügung steht, die ihnen eine selbstbestimmte Entscheidung ermöglicht. Dazu gehört unserer Auffassung nach besonders die Erwägung der psychosozialen Implikationen, die der Vorgang der Testung selbst sowie ein mögliches auffälliges Ergebnis für die Frau haben. In diesem Sinne bitten wir um eine wohlwollende Prüfung unserer Stellungnahme.

Mit freundlichen Grüßen



Dr. Olaf Tyllack

Bundesvorsitzender donum vitae e.V.

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

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

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
Stellungnahme / Textteil	Begründung
Stellungnahme zur Kurzfassung	
Deckblatt:	
Titel: Vorgeburtliche Untersuchungen	Der Titel ist eventuell irreführend. Die Frau könnte daran die Erwartung knüpfen, umfassend über vorgeburtliche Untersuchungen aufgeklärt zu werden. Man könnte den Titel ergänzen durch die Einschränkung „deren Kosten von der Krankenkasse übernommen werden können“.
Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?	
[...] Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. Im Ultraschall können auch Fehlbildungen auffallen. [...]	Die schweren Entwicklungsstörungen, die eine Trisomie 13 oder 18 begleiten, werden meist im Ultraschall erkannt. Das sollte hier erwähnt werden. Dies ist eine wichtige Information für die Erwägung weiterer pränataler Tests.
Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?	
Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom) [...] Wenn das Ungeborene keine Trisomie hat, kann der NIPT dies mit hoher Sicherheit bestätigen.	Die Testgüte ist nach Datenanalyse des IQWiG bezüglich der Trisomien 13 und 18 nicht ausreichend. Der folgende Text ist hinsichtlich der Trisomien 13 und 18 irreführend.
[...] Weist er auf eine Trisomie hin, ist zur sicheren Klärung noch ein Eingriff nötig, etwa eine Fruchtwasseruntersuchung.	Diese Formulierung klärt nicht hinreichend darüber auf, dass ein falsch-positiver Test relativ gesehen ein sehr häufiges Ereignis ist. Frauen, die sich aufgrund eines positiven NIPTs entschließen, die Schwangerschaft abubrechen, und dazu für sich den Weg eines Abbruchs innerhalb der Frist wählen (ohne ihre Berater*in ins

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
	Vertrauen zu ziehen), laufen dann Gefahr, ihr (möglicherweise gesundes) Wunschkind abzutreiben.
Der NIPT wird ab der 10. Schwangerschaftswoche angeboten.	Eine solch frühe Anwendung der Tests erzeugt die oben skizzierte Situation. Es ist nicht auszuschließen, dass einige Frauen in den NIPTs den Vorteil sehen, die Schwangerschaft mit einem behinderten Kind in einem frühen Stadium zu beenden. Die Tatsache der frühen Testanwendung lässt sich zwar über die Versicherteninformation nicht ändern. Es ist jedoch wichtig, in dieser darauf hinzuweisen, dass nach einem positiven Test kein Zeitdruck für die Frauen besteht, weil in diesem Fall ein Schwangerschaftsabbruch auch später möglich ist. Ebenso sollte man darauf hinweisen, dass es sich außerdem um ein falsch-positives Testergebnis handeln könnte.
Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist.	Die Formulierung suggeriert (Ärzt*in sowie) Patientin einen leichten Zugang zu einer Finanzierung der Tests. Diese sollen laut Aussage des G-BA ausdrücklich kein Screening-Instrument sein. Inwieweit die Abklärung einer Trisomie 21 – unabhängig von einem Vorbefund – „sinnvoll“ sein könnte, bleibt offen. Implizit wird damit die Unzumutbarkeit dieser Beeinträchtigung für die werdende Mutter behauptet.
Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden [...]	Hier fehlt der wichtige Hinweis, dass vor allem auch eine psychosoziale Beratung die schwangere Frau bei einer Entscheidung hinsichtlich pränataldiagnostischer Untersuchungen unterstützen kann und ihr zusteht. Insbesondere die Erwägung der Folgen eines auffälligen Ergebnisses und deren Anwendung auf die eigene, individuelle Situation erfordern die psychosoziale Perspektive. Diese Erwägung ist eine Voraussetzung für eine gültige informierte Einwilligung.
Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?	
[...] Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abubrechen? [...]	Der Begriff der Fehlbildung ist im Zusammenhang mit einem Schwangerschaftsabbruch zu undifferenziert. Besser wäre es z.B. von schweren Entwicklungsstörungen zu sprechen.

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
Stellungnahme zur Langfassung	
Seite 4: Welche Beratungsangebote gibt es?	
Die psychosoziale Beratung: [...] Sie werden dort kostenlos , persönlich, online oder telefonisch beraten (auf Wunsch auch anonym). [...] Außerdem können Sie dort Erwartungen, und Sorgen und Unsicherheiten besprechen, die mit Ihrer Schwangerschaft verbunden sind. [...]	Die rot markierten Begriffe halten wir für wichtige Ergänzungen.
Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer psychosozialen Beratung hinzuweisen. Auf Wunsch müssen sie konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen vermitteln. [...]	Die sehr formelle Darstellung lässt den Anspruch auf psychosoziale Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen als Fremdkörper und möglicherweise sogar als zusätzliche Belastung erscheinen. Der für die Frau mit einer psychosozialen Beratung verbundene Gewinn kommt durch folgende Formulierung besser zur Geltung: Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, Sie auf Ihr Recht auf psychosoziale Beratung hinzuweisen. Sie vermitteln Ihnen gerne konkrete Kontakte zu Schwangerschaftsberatungsstellen.
Seite 6: Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?	
Diese Frage lässt sich nicht allgemein beantworten, denn jede Familie macht ihre ganz eigenen Erfahrungen. Es hängt davon ab, wie gut ein Kind und seine Familie unterstützt wird und wie es gelingt, das gemeinsame Leben zu gestalten. Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle. [...]	Auch bei dieser Frage informieren und helfen die Schwangerschaftsberatungsstellen und stellen Kontakte zu anderen Betroffenen und zu Selbsthilfevereinigungen her. Gerade wenn die betroffenen Frauen bzw. Eltern noch unsicher sind, was sie tun wollen, ist die Schwangerschaftsberatung, die unter dem Anspruch der Ergebnisoffenheit steht, ein besonders geschützter Raum.
S. 10: Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?	

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
[...]Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor unter-sucht werden kann. [...]	Zur frühen Anwendung der NIPT siehe oben.
Es ist möglich, 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.	Das ist irreführend, denn die Testgüte ist nach Datenanalyse des IQWiG bezüglich der Trisomien 13 und 18 nicht ausreichend. Zudem werden beide Trisomien mit großer Wahrscheinlichkeit im Ultraschall erkannt. Allein für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 ist der zusätzliche Nutzen des Tests zu gering, sodass die Testung nicht angemessen erscheint. Praktisch bedarf es der NIPTs allein für die frühe Erkennung von Trisomie 21.
S. 11: Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?	
Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21. Dieser Test ist keine Routineuntersuchung.	Hier werden zwei widersprüchliche Aussagen aneinandergereiht. Wenn es sich bei den NIPTs nicht um eine Routineuntersuchung handeln soll, müsste es richtig heißen: Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 grundsätzlich nicht . Nur unter besonderen Voraussetzungen ist in Einzelfällen eine Finanzierung durch die Kassen möglich.
Die Kosten werden übernommen, [...] • wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist. Diese Situation kann entstehen, wenn die Möglichkeit einer Trisomie eine Frau so stark belastet, dass sie dies abklären lassen möchte. [...]	Diese sehr weiche Formulierung lässt einen sehr einfachen Zugang zu einer Inanspruchnahme der Tests als Kassenleistung erwarten. Zudem wird suggeriert, dass ein Test auf eine singuläre genetische Abweichung einer schwangeren Frau, die sich Sorgen macht, ob ihr ungeborenes Kind gesund sein wird, hinreichende Sicherheit verschaffen kann. Im Sinne der belasteten werdenden Mutter und hinsichtlich ihrer tragfähigen, informierten Entscheidung über ihren Wunsch nach pränatalen Untersuchungen halten wir an dieser Stelle einen Hinweis auf das Angebot psychosozialer Begleitung für dringend angezeigt.
S. 12: Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?	

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
<p>[...] „Der Test ist unauffällig“</p> <p>Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. [...]</p>	<p>Etwa einer von 10.000 negativen Tests ist falsch-negativ, das muss die Frau für ihre Entscheidung wissen.</p>
S. 14: Wie zuverlässig ist ein NIPT?	
<p>Der NIPT ist auffällig, das Ungeborene hat aber in Wirklichkeit keine Trisomie.</p> <p>Das wird falscher Verdachtsbefund genannt. Dazu kommt es beim Down- Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen.</p>	<p>Diese Darstellung ist unmittelbar erläuterungsbedürftig. Zwar wird in dem auf Seite 15 dargestellten Beispiel der hier zunächst irreführende Eindruck korrigiert. Das reicht jedoch möglicherweise dann nicht aus, wenn die Frau z.B. der Auffassung ist, alles bereits gut verstanden zu haben, und sie deshalb das Beispiel gar nicht mehr liest. Ein erläuternder Satz könnte sein: Das heißt, ein erheblicher Teil der positiven Befunde sind falsch-positiv.</p>
<p>Bei Trisomie 13 und 18 passieren solche Fehler häufiger als beim Down-Syndrom</p>	<p>Aus diesem Grunde u.a. wurden die NIPTs vom IQWiG hinsichtlich ihrer Testgüte als nicht ausreichend bewertet. Eine numerische Darstellung der Sicherheit der Tests im Hinblick auf die Trisomien 13 und 18 fehlt hier, zumal ja auf S. 10 die Möglichkeit nahegelegt wird, NIPTs nur zu nutzen, um auf die Trisomien 13 und 18 zu testen.</p>
S. 16: Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?	
<p>Viele entscheiden sich für vorgeburtliche Untersuchungen, weil sie so weit wie möglich sichergehen möchten, dass ihr Kind keine größere Beeinträchtigung hat. Ein unauffälliges Ergebnis kann Sorgen nehmen. Auf der anderen Seite können Untersuchungen aber auch verunsichern. Zudem bieten sie keine „Garantie“: Nicht alles kann</p>	<p>An diesem Absatz ist schwierig, dass die angerissenen Themen inhaltlich wenig erläutert werden. Die Problematik bleibt abstrakt und für jemanden, der sich vielleicht zum ersten Mal mit dem Thema befasst, unzugänglich. Vielleicht könnten ein paar Beispiele hilfreich sein. Warum können pränatale Untersuchungen verunsichern? Zum Beispiel, weil man mit der Frage konfrontiert wird, unter welchen Umständen die Schwangerschaft möglicherweise abgebrochen wird. Das kann für die schwangere Frau die Beziehung zu dem ungeborenen Kind verändern. Die werdenden Eltern</p>

donum vitae e. V.	
19.05.2021	
während der Schwangerschaft erkannt oder ausgeschlossen werden.	erleben die Konfrontation und den Umgang mit diesen Fragen und den weiteren Konsequenzen als schwierig und belastend. Möglicherweise lässt sich auch nicht ohne weiteres ein eindeutiges Ergebnis erzielen und es entstehen lange Wartezeiten.
Andere entscheiden sich von vornherein gegen bestimmte vorgeburtliche Untersuchungen, wie etwa auf Trisomien. Ein Grund kann sein, dass sie das Kind so annehmen möchten, wie es ist. Ein Schwangerschaftsabbruch kommt für sie nicht infrage.	Werdende Eltern, die keine Pränataldiagnostik suchen, als grundsätzlich gegen einen Schwangerschaftsabbruch positioniert darzustellen, wirkt unnötig polarisierend und wenig differenziert. In Bezug auf die NIPTs sollte es daher besser heißen: „Ein Schwangerschaftsabbruch aufgrund der Tatsache, dass das ungeborene Kind Träger einer Trisomie 21 ist, kommt für sie nicht infrage.“
S. 18 Weitere Informationen	
[...] Das BZgA-Portal bietet zudem eine Suche nach Schwangerschaftsberatungsstellen. [...]	Die Hürde, über die BZgA-Seite eine Beratungsstelle zu finden, ist zu hoch. Die Beratungsträger selbst sollten genannt werden.
Allgemeine Anmerkungen: Insgesamt hat die Versicherteninformation sehr viel Text. In der belastenden und belasteten Entscheidungssituation, ist die Lektüre eines so umfangreichen Texts von den betroffenen Frauen möglicherweise nicht zu erwarten.	

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

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

Elterninitiative „BM 3X21“	
20.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Siehe Anlage.	Siehe Anlage.



Kerpen, 20. Mai 2021

Stellungnahme zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): Aufnahme einer Versicherteninformation zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13, 18, 21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken.

Stellungnahme der Elterninitiative „BM 3X21“

Zu: Anlage 2 - Tragende Gründe

Bereits der erste Absatz der „Anlage 2 – Tragende Gründe“ wirft für uns nach wie vor Fragen auf:

*„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.“*

Worin genau, besteht der **therapeutische Nutzen** der neuen ärztlichen Methode NIPT?

- In der Beruhigung der Schwangeren?
- In der Verringerung der Zahl von invasiven Untersuchungen?
- In der Verhinderung von Menschen mit Trisomie 13, 18, 21?

- Ein auffälliger NIPT-Befund wird die wenigsten Schwangeren beruhigen. Ein unauffälliger Befund mag zwar beruhigen, bedeutet aber noch lange nicht, dass das Kind gesund sein wird.
- Die absolute Zahl der invasiven Untersuchungen wird sich durch den NIPT voraussichtlich nicht ändern (höhere Inanspruchnahme + hohe falsch-positiv Rate).
- Es gibt keine Therapieoption. Es sei denn, man definiert einen Schwangerschaftsabbruch als Therapie.

Worin genau besteht die medizinische Notwendigkeit?

- Hilft der NIPT, die Gesundheit der Versicherten zu erhalten, wiederherzustellen oder ihren Gesundheitszustand zu bessern? (§1 SGB V)

- Nein. Der NIPT hat keinerlei medizinischen Nutzen, außer eventuell der Beruhigung einer besorgten Schwangeren im Fall eines unauffälligen NIPT-Befundes.

Worin genau besteht die Wirtschaftlichkeit?

- Verringert der NIPT die Anzahl von invasiven Untersuchungen?
- Verringert der NIPT die Anzahl von Menschen mit Trisomien und somit die damit die für das Gesundheitssystem einhergehenden Folgekosten?

- Die absolute Zahl der invasiven Untersuchungen wird sich durch den NIPT voraussichtlich nicht ändern (s.o.).
- Dieses Argument der „Folgekosten-Einsparung“ erscheint uns leider das einzige, weshalb es für die gesetzlichen Krankenkassen, die sonst nicht dafür bekannt sind Geschenke zu verteilen oder soziale Gerechtigkeit herstellen zu wollen, attraktiv sein könnte, den NIPT nach dem Gießkannen-Prinzip allen Frauen als Kassenleistung zugänglich machen zu wollen.

*„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.“*

Nach wie vor ist in den Mutterschafts-Richtlinien nicht klar definiert, was unter „Schwangerschaften mit besonderen Risiken in begründeten Einzelfällen“ zu verstehen ist. Die Indikation ist so offen gehalten, dass „Besorgtheit“ allein ausreicht.

Da den invasiven Untersuchungen nachgesagt wird, Fehlgeburten auslösen zu können, findet vor deren Inanspruchnahme eine sorgfältige Nutzen-Risiko-Abwägung durch die Patientin und die Ärztin / den Arzt statt. Eine Schwangere muss mutmaßlich sehr besorgt sein, um diese Leistung in Anspruch zu nehmen. Da beim NIPT dem vermeintlichen „Nutzen“ kein Risiko gegenüber steht, jedenfalls kein körperliches, reicht hier mutmaßlich eine wesentlich geringere Besorgtheit und eine wesentlich geringere Auseinandersetzung mit dem vermeintlichen „Nutzen“ bereits aus, um den Test in Anspruch zu nehmen.

Welchen immensen Druck aus dem persönlichen Umfeld die Patientin unter Umständen bereit sein muss auszuhalten und die große seelische Not, die ein auffälliger Befund mit sich bringen kann, ist den wenigsten Schwangeren bewusst (vgl. <https://www.spiegel.de/gesundheit/schwangerschaft/trisomie-bluttest-wieviel-wissen-ertraegt-eine-mutter-a-1287673.html>).

Einer der ersten Absätze in den Mutterschafts-Richtlinien ist der Folgende:

*„Durch die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung sollen mögliche **Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter oder Kind** abgewendet sowie **Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkannt und der Behandlung zugeführt** werden. **Die ärztliche Beratung der Versicherten umfasst bei Bedarf auch Hinweise auf regionale Unterstützungsangebote für Eltern und Kind** (z.B. „Frühe Hilfen“).“*

Trisomien stellen keine Gefahr für Leib und Gesundheit von Mutter und Kind dar! Mit Hilfe des NIPT können Gesundheitsstörungen nicht zuverlässig erkannt werden! Die Behandlung einer Trisomie ist nicht möglich. Die ärztliche Beratung ist oftmals schlecht, ein Hinweis auf regionale Unterstützungsangebote leider ebenfalls nicht selbstverständlich.

Nun soll es also die durch den G-BA zu beschließende Versicherteninformation richten!

Zu: Anlage 3 - Versicherteninformation spezifischer Teil /

Zu: Anlage 4 - Versicherteninformation allgemeiner Teil

Wir würden es sehr begrüßen, wenn es gelingen könnte, die Beratung zum NIPT zu verbessern.

Unserer Auffassung nach sind jedoch die medizinischen Versicherteninformationen allein nicht in der Lage, den behandelnden Arzt / die behandelnde Ärztin in die Lage zu versetzen, eine gute Beratung durchzuführen und der Schwangeren die in unserer Gesellschaft tief verwurzelte Angst vor einem behinderten Kind, insbesondere vor einem Kind mit einer kognitiven Beeinträchtigung, zu nehmen.

Das Thema Beratung ist bereits an mehreren Stellen in Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) und Gendiagnostikgesetz (GenDG) zu finden. Beratung ist also bereits gesetzlich vorgeschrieben. Die gelebte Realität sieht jedoch anders aus:

Vor der Beratung - Werbung

Die Hersteller der NIPTs dürfen ihr Produkt ohne Beschränkung bewerben. Ab ca. 13-14 Jahren suchen Patientinnen Frauenarztpraxen auf. Dort liegen im Wartezimmer zwischen Infomaterial zu HPV-Impfungen, hormonellen Verhütungsmitteln und Rückbildungskursen oftmals auch Flyer der NIPT-Hersteller aus. Text und Bildsprache, je nach Hersteller sogar der Testname, implizieren, dass ein solcher Test den Start in ein harmonisches Familienleben mit einem gesunden Kind bedeutet.

Dies ist jedoch eine irreführende Botschaft! Hinweise auf die hohe falsch-positiv-Rate und darauf, dass der Test kein gesundes Kind garantieren kann, finden sich nur im Kleingedruckten. Die Patientin könnte aus den Werbebotschaften sogar schließen, dass ohne die Inanspruchnahme des NIPT ein harmonisches Familienleben mit einem gesunden Kind gar nicht möglich ist. Werbung darf keine Angst erzeugen oder Unglück und Leid instrumentalisieren!

Auch im Internet werden zunehmend Werbebanner der NIPT-Hersteller eingeblendet, um Marken zu etablieren und das Thema tief im Unterbewusstsein der User:innen zu verankern. Die NIPT-Hersteller freuen sich schon jetzt, dass die Kassenzulassung die Nachfrage auf dem deutschen Markt deutlich erhöhen wird und in Zukunft auch NIPT auf andere genetische Abweichungen, etwa auf Mikrodeletionen oder Einzelgen-Screenings, zunehmend nachgefragt werden (vgl. <https://www.eluthia.com/wp-content/uploads/2019/11/e9e6f48984c3e7f7f-1.pdf>).

Der Deutsche Werberat? Unternimmt nichts. Ein Werbeverbot? Wird nicht gefordert.

Patientinnen sind bereits bevor sie schwanger werden über viele Jahre Konsumentinnen. In der Werbung sind Menschen mit Behinderung kaum präsent. Spätestens mit Beginn der Schwangerschaft wird Werbung für Babyprodukte verstärkt wahrgenommen. Die perfekten Werbebabys verstärken die Erwartung, ebenfalls ein gesundes, bildhübsches, glucksendes Baby zu bekommen. Auch Babys mit Behinderung benötigen Windeln und mögen gerne Gläschen-Kost!

Mittlerweile wirbt ein Automobilhersteller mit einem Autofahrer mit Beinprothese – in der Vereinszeitschrift der Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V.. Aber eben nur dort! Menschen mit Beinprothese oder anderen Beeinträchtigungen lesen auch andere Magazine. Und jeder von uns kann in die Situation geraten, ein Bein zu verlieren.

Menschen mit Behinderung müssen in der Werbung präsenter werden. Und zwar nicht nur als Kind mit entstelltem Bein, um für eine Impfung gegen Meningokokken-Meningitis zu werben. Die Abwesenheit von Menschen mit Behinderung in der Werbung ist diskriminierend.

Der Deutsche Werberat? Ist für Diskriminierung durch Absenz wahrscheinlich nicht zuständig.

Die Beratung - medizinisches Modell von Behinderung

Den Ärzt:innen wird in ihrer Ausbildung meist ausschließlich das medizinische Modell von Behinderung vermittelt. Sofern sie keinen persönlichen Bezug zum Thema Behinderung haben, ist das Wissen über das Leben mit einer Behinderung oft rudimentär. Auch das Wort „Mongolismus“ ist uns in Arztgesprächen schon begegnet. Für sehr viele Ärzt:innen ist eine Trisomie eine Behinderung, die „heute nicht mehr sein muss“.

Diese Einstellung wird von den Herstellern des NIPT noch befeuert. Sie halten Fortbildungsveranstaltungen für Ärzt:innen ab, in denen sie ihr Produkt bewerben. In den Einladungen für diese Veranstaltungen kündigen die Hersteller an, für diese Veranstaltungen Fortbildungspunkte zu beantragen.

Die Beratung vor der Inanspruchnahme eines NIPT und die Befundübermittlung nach einem positiven Ergebnis dürfen sich jedoch nicht auf die medizinischen Fakten beschränken!

Eine Fortbildungspflicht für Ärzt:innen zu den psycho-sozialen Aspekten der Beratung? Wird nicht gefordert. Auf Grund unserer Erfahrungen erscheint es uns fraglich, ob die Versicherteninformationen allein genügen, um die notwendige Qualifikation der Ärzte (§ 135 Absatz 1 Satz 2 SGB V) sicherzustellen. Diesbezügliche Forderungen seitens des G-BA? Keine.

Jedes Jahr versorgen wir Hebammen- und Frauenarztpraxen anlässlich des Welt-Down-Syndrom-Tages mit Postern und Visitenkarten unserer Selbsthilfegruppe. Manche Praxen hängen die Poster für einige Tage auf, andere lassen diese in der Schublade verschwinden: „Meine Patientinnen möchten das nicht.“. Uns kommt es teilweise so vor, als würden die Ärzt:innen eine Art geschäftsschädigende Wirkung befürchten, die von den Postern ausgehen könnte. Uns ist eine Hebammenpraxis bekannt, die den Mut (?) hatte, einer jungen Frau mit Down-Syndrom einen Praktikumsplatz anzubieten. Selbst wir empfinden das als mutig, obwohl es selbstverständlich sein sollte!

Durch eine Aufnahme des NIPT in die Mutterschafts-Richtlinie, insbesondere in Verbindung mit der schwammigen Indikation, wird der NIPT von den Patientinnen als Regelversorgung angesehen werden: Was die Kasse bezahlt, muss sinnvoll sein. Aber auch viele Ärzt:innen werden ein Screening auf Trisomien als Regelversorgung auffassen. Ärzt:innen werden ihren Patientinnen den NIPT anbieten – sei es auf Grund einer ableistischen Grundhaltung, sei es auf Grund des Vorhandenseins einer Abrechnungsziffer oder aus Angst vor Regressforderungen der Eltern, da sie als Ärzt:innen die Geburt eines Kindes mit Trisomie nicht verhindert haben.

Eine Klärung der Haftungsfrage durch den Gesetzgeber? Nicht in Sicht.

Nach der Beratung - Dokumentation und Evaluation

Uns sind sehr viele Beispiele schlechter Beratung durch Ärzt:innen bekannt. Und auch eine Schwangerschaftskonfliktberatung in anerkannten Beratungsstellen erfolgt nicht immer vorurteilsfrei. Aktuell wird der Beratungsprozess nicht dokumentiert, wie es § 135 Absatz 1 Satz 3 SGB V fordert, und erst recht nicht wissenschaftlich evaluiert. Weder die Ausführlichkeit der Beratung, noch der Inhalt des Beratungsgesprächs oder der von der Patientin empfundene Grundtenor (ableistisch, ergebnisoffen, ermutigend) wird dokumentiert und durch Dritte wissenschaftlich evaluiert.

Zurzeit lässt sich nicht einmal sagen, welche Patientin den Test eher als IGeL-Leistung in Anspruch nimmt: die finanzschwache junge Altenpflegerin oder die wohlhabende, spätgebärende Akademikerin mit 10-Jahres-Karriereplan, die berufliche Nachteile durch ein behindertes Kind befürchtet. Oder haben gar die Partner:innen das größere Bedürfnis „es“ zu wissen?

Es gibt keine Beschwerdestellen, an die Schwangere sich wenden könnten, wenn ihr Recht auf Nicht-Wissen nicht respektiert wurde, wenn sie eine Beratung als verletzend oder verstörend empfunden oder sich von Ärzt:innen unter Druck gesetzt gefühlt haben.

Forderung nach einer verpflichtenden Dokumentation, wissenschaftlicher Evaluation und einem transparenten Beschwerdemanagement? Nicht in Sicht.

Vor / in / nach der Beratung - Grundhaltung der Gesellschaft

Statt daran zu arbeiten, dass die Vorstellung, ein behindertes Kind großziehen zu „müssen“, ihre Schrecken verliert, soll die Solidargemeinschaft lieber ein Screening aller besorgten Schwangeren bezahlen? Das darf nicht sein! Durch eine Kassenfinanzierung des NIPT wird die aktuell vorherrschende ableistische Grundhaltung der Gesellschaft verstärkt statt verringert!

Die große Herausforderung ist es, die Grundhaltung unserer Gesellschaft zu verändern. Dies ist eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe und Aufgabe des Gesetzgebers! Ein Kind mit Behinderung muss man nicht vermeiden! Zur Schwangerschaft und zur Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 darf man gratulieren! Man soll sogar! Wir wünschen uns das!

Ergebnisoffene Beratung reicht nicht! Wir wünschen uns, dass man unsere Befürchtungen als Schwangere ernst nimmt und uns Lösungswege aufzeigt. Und damit ist nicht „Sie können es wegmachen. Das ist Ihre Entscheidung!“ gemeint, sondern Informationen über Unterstützungsangebote. Mit einem behinderten Kind ist niemand allein!

Als Eltern von Kindern mit Behinderung wünschen wir uns, dass Bürokratie abgebaut und der Zugang zu Unterstützungsangeboten vereinfacht wird. Dies betrifft sowohl die Unterstützung durch die Kranken- und Pflegekasse, z.B. bei der Bewilligung von Hilfsmitteln und Therapien, als auch die Unterstützung des Sozialamtes, z.B. bei der Bewilligung von Schulbegleiter:innen.

Inklusion in allen Lebensbereichen muss selbstverständlich werden und darf nicht etwas bleiben, um das man betteln muss. Hierhin sollte das Geld der Solidargemeinschaft fließen!

***Es ist normal verschieden zu sein!* - Richard Weiszäcker, 1993**



☰ Menü

e > Gesundheit > Schwangerschaft & Kind > Schwangerschaft > Trisomie-Blut



Bluttest auf Trisomie

Wie viel Wissen erträgt eine Mutter?

Künftig werden die Kassen einen Bluttest auf Trisomie unter bestimmten Bedingungen zahlen. Aber was tut man, wenn einem der Arzt mitteilt: "Ihr Kind wird das Downsyndrom haben!"

Von Sandra Schulz

19.09.2019, 18.59 Uhr





Symbolbild Foto: John Fedele/ Blend Images LLC/ Tetra images RF/ Getty Images

SPIEGEL-Redakteurin Sandra Schulz erfuhr in der 13. Schwangerschaftswoche, dass sie eine Tochter mit einer Behinderung erwartet. Heute ist sie Mutter der vierjährigen Marja.

Ich habe den Bluttest selbst gemacht, und ich bin eine Kassenpatientin, die sich über alles freut, was die Krankenkasse zahlt. Trotzdem finde ich es falsch, dass der Bluttest auf Chromosomenstörungen Kassenleistung werden soll.

Ich habe mich lange schwer damit getan, in dieser Diskussion eine Haltung zu entwickeln. Denn ich weiß, wie drängend diese Frage sein kann: Wird das Kind, das in meinem Bauch heranwächst, eine Behinderung haben?

Auch ich hatte keine Kraft, die Ungewissheit auszuhalten. Dabei war es ursprünglich gar nicht meine eigene Unruhe, die

mich zu dem Test trieb.
Vielmehr habe ich
gleich zu Beginn
Broschüren von meiner
Gynäkologin erhalten,
in denen die möglichen
Untersuchungen
aufgelistet waren. Es
erschien mir also
relativ normal, dass
man sich zu einem
dieser Tests entschließt.

ANZEIGE

Natürlich hatte ich mir vorher Gedanken gemacht, zusammen mit meinem Mann, ob wir ein Kind mit Downsyndrom bekommen würden. Ich habe mich für mündig und entscheidungsfähig genug gehalten, dann zu entscheiden, wenn es sein muss. Heute würde ich sagen: Ich habe mich überschätzt in meiner Entscheidungsfähigkeit.

ANZEIGE

Die EcoProfi Modelle



Dreifach robust, einfach günstig

Distributed by CONATIVE 

Jetzt informieren

Die Not war so unmenschlich groß

Die Not, in die mich das sogenannte "auffällige Ergebnis" stürzte, war so groß, so unmenschlich groß, wie ich sie mir nie

zuvor hätte vorstellen können. Ich habe damals in der Schwangerschaft den Satz notiert: Meine Freiheit foltert mich.

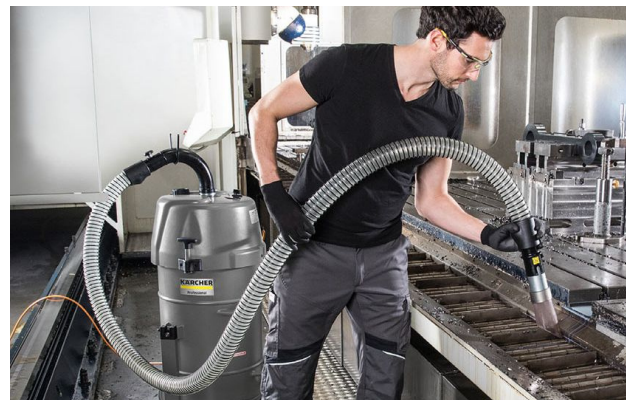
Plötzlich war ich allein, allein mit einer Verantwortung, von der ich heute glaube, dass eigentlich kein Mensch sie tragen kann. Die man dann aber tragen muss. Es gibt nach diesem kleinen, beiläufigen Piki im Arm kein Zurück mehr. Und der Schritt ist eben schnell gemacht, verführerisch schnell - anders als bei einer Fruchtwasseruntersuchung, vor der die Frage steht: Ist mir das Wissen um eine mögliche Behinderung so viel wert, dass ich das sehr geringe, aber vorhandene Risiko einer Fehlgeburt eingehen will?

ANZEIGE

Effiziente Reinigung in der Industrie mit Kärcher

In der Industrie ist Sauberkeit eine Frage des Systems. Daher bietet Kärcher Reinigungslösungen mit System. Hier erfahren Sie mehr dazu.

powered by Kärcher



MEHR ZUM THEMA



S+ **Protokoll einer Schwangerschaft: "Das ganze Kind hat so viele Fehler"** Von Sandra Schulz

Die Brisanz, die in der Pränataldiagnostik steckt, versteht man erst, wenn man betroffen ist. Das Kind in deinem Bauch ist da, es war - bis zu diesem auffälligen Ergebnis - ersehnt und erwünscht. Und plötzlich stellt sich die Frage, ob dieses Wunschkind aufgrund der Eigenschaften, die man sich nicht gewünscht hat, nicht mehr auf die Welt kommen soll.

Auf diese Not sind Frauen heute denkbar schlecht vorbereitet. Es gibt zwar viele Beratungsstellen, doch kaum jemand geht dorthin, bevor er mit der Pränataldiagnostik startet. Auch ich war erst hinterher dort. Deswegen ist zumindest die "intensive Beratung", die der Gemeinsame Bundesausschuss fordert, richtig.

Meine Erfahrung aber ist: Nicht die medizinisch-sachliche Aufklärung, wie ein Humangenetiker oder ein Arzt sie leistet, ist dabei das Entscheidende. Wichtig ist eine psycho-soziale Beratung, die Raum schafft für Fragen wie: Was passiert mit

deiner Partnerschaft bei einem auffälligen Ergebnis? Seid ihr einer Meinung? Habt ihr Unterstützung in der Familie?

Wissen hat einen Preis

Wir alle haben in unserer Wissensgesellschaft vergessen, dass Wissen nicht per se gut ist. Noch nicht einmal neutral. Wissen hat einen Preis. Das müssen Ärzte klar machen, auch und gerade, indem sie vor dem Bluttest an andere kompetente Begleiterinnen verweisen, an Beraterinnen, Hebammen, Psychologinnen. Ein Bluttest, der in bestimmten Fällen Kassenleistung ist, verstärkt den Eindruck, dass es geradezu von der Schwangeren erwartet wird, diesen Test zu machen. Dass es gut, vernünftig, normal ist, sein Kind im Mutterleib zu testen und zu durchleuchten. Er suggeriert, dass der Test ein Service deiner Krankenkasse ist, die es gut mit dir meint.

Aber wieviel Wissen ich will, wieviel Wissen ich ertrage, wieviel Wissen meine Partnerschaft verträgt - all das muss eine individuelle Entscheidung bleiben. Genauso, wie auch die Entscheidung für oder gegen ein behindertes Kind eine individuelle Entscheidung ist. Ich bin auch heute keine radikale Abtreibungsgegnerin. Ich verstehe, dass es Situationen geben kann, in der man sich anders entscheidet, als ich es getan habe.

Mehr dazu auf SPIEGEL+



S+ **Gentest für Downsyndrom: Wie oft wird der Satz fallen:**
"Habt ihr das nicht vorher gewusst?" Von Cornelia Schmergal

Dennoch ist der Perspektivwechsel als Mutter eines Kindes mit Downsyndrom ein radikaler. Weil ich erst jetzt feststelle, dass ich mir in der Schwangerschaft die falschen Fragen gestellt habe. Dass ich zwar die Diagnose wusste, mir aber doch nicht vorstellen konnte, wie ein Leben mit Downsyndrom ist - für das Kind und für die Familie. Manches von dem, was ich befürchtet habe, hat sich bewahrheitet: Was mich heute aufreißt, ist nicht die Behinderung unserer Tochter, sondern die Bürokratie rund um die Behinderung. Und dass man immer wieder kämpfen muss.

Werde ich mein Kind lieben? Ein absurde Frage!

Während der Schwangerschaft aber haben mich Fragen umgetrieben wie: Werde ich mein Kind lieben? Eine absurde Frage aus heutiger Sicht. Werden wir glücklich sein? Ich habe mittlerweile viele Eltern von Kindern mit Downsyndrom kennengelernt - es sind normale Familien, so glücklich oder an

manchen Tagen auch unglücklich, wie es in Familien nun mal zugeht.

Und es gibt nichts, von dem ich mehr überzeugt wäre als davon, dass unsere Tochter gerne lebt. Wenn jemand das Radio dreht, fängt Marja an zu tanzen. Wenn ihr Lieblingslied kommt, ruft sie begeistert: Nochmal! Um genau zu sein, spricht sie noch undeutlich. Sie ruft also: No-ma! Aber ist das wichtig?

Warum also wollen wir als Gesellschaft werdenden Eltern vermitteln, dass es eine Katastrophe ist, wenn sie ein Kind mit Downsyndrom bekommen? Ein Risiko, vor dem sie sich schützen müssen? Warum schüren wir diese Angst vor einem Leben mit Behinderung, eine Angst, der man anscheinend nur begegnen kann, indem die Krankenkasse einen Test zahlt, der die Möglichkeit bietet, sich gegen solch ein Leben zu entscheiden?

Sollten wir als Gesellschaft nicht eine andere Botschaft vermitteln als diese: Gewollt und willkommen sind nur perfekte Menschen! Denn dieser Bluttest eröffnet keine Therapie - anders als andere Bereiche der Pränataldiagnostik. Dieser Test führt nur zu einer Frage: Abbruch der Schwangerschaft - ja oder nein?

Ich glaube, dass es nicht dabei bleiben wird, dass die Kassenleistung nur unter "engen Voraussetzungen" bei Risikoschwangerschaften gilt. Ich fürchte, dass die "begründeten Einzelfälle", von denen der Gemeinsame Bundesausschuss heute spricht, nur der Anfang einer Entwicklung sind. Und dass Zehntausende Einzelfälle unsere Gesellschaft und unser Menschenbild verändern werden. Der

Bluttest als Kassenleistung gibt die Richtung vor, in die sich die Pränataldiagnostik insgesamt entwickelt.

Kein TÜV im Mutterleib

Es wird künftig möglich sein, andere Gendefekte und Krankheiten bereits im Mutterleib zu diagnostizieren. Aber wie soll man dann entscheiden? Anhand welcher Kriterien? Wann ist ein Leben gut? Oder gut genug? Wie lange muss es dauern? Wieviel Schmerzen sind zumutbar? Wie soll man all das entscheiden? Für einen anderen Menschen? Ich habe viel gelernt durch die Zeit mit unserer Tochter. Unter anderem dieses: Dass es eine Anmaßung ist, für einen anderen Menschen zu entscheiden, was ein glückliches, was ein lebenswertes Leben ist.

Ich möchte nicht in einer Gesellschaft leben, die erwartet, dass man sein Kind im Mutterleib einem TÜV unterzieht, bevor man es zur Welt bringt. Denn Angebote sind in Wahrheit Erwartungen. Und nicht bloß ein freundlicher Service Ihrer Krankenkasse. **S**

[Feedback](#)

„Risikoarm diagnostizieren“

Bisher tummelten sich auf dem deutschen Markt für nichtinvasive Pränataltests lediglich Tests auf Chromosomenaberration. Mitte Oktober hat die Heidelberger Eluthia GmbH den ersten Test auf Einzeldefekte vorgestellt. LABORWELT sprach mit CEO Dr. Ramón Enríquez Schäfer.

Laborwelt. Herr Dr. Enríquez Schäfer, Mitte Oktober hat Ihr Unternehmen Eluthia einen nicht-invasiven pränatalen (Blut-)Test (NIPT) namens Unity auf den Markt gebracht, der Schwangeren im ersten Trimester sagt, ob ihr Baby an Mukoviszidose, spinaler Muskelatrophie, Sichelzellenanämie und α - oder β -Thalassämie erkranken wird. Können Sie bitte das Testprinzip und die dahinterstehende Technologie erläutern?



**DR. RAMÓN
ENRÍQUEZ SCHÄFER**

ist der Gründer und Geschäftsführer der Eluthia GmbH in Heidelberg.

Enríquez Schäfer. *Einer der kritischsten Punkte bei nichtinvasiven Pränataltests (NIPTs) ist, dass zellfreie fetale DNA (cffDNA), die sich im Blut der Mutter befindet, quantifiziert wird. Im Schnitt sind etwa 12% der zellfreien DNA (cfDNA) im Blut der Schwangeren fetalen Ursprungs. Es gibt kein verlässliches Kriterium, um festzustellen, ob ein DNA-Stück mütterlichen oder fetalen Ursprungs ist. Daher muss man, um festzustellen, ob der Fetus zum Beispiel ein überzähliges Chromosom hat, die cfDNA-Stücke aus einer Probe zählen, dem jeweiligen Chromosom zuordnen und die Anzahl dann mit jener eines Referenz-Chromosoms vergleichen. So lässt sich feststellen, ob das Zahlenverhältnis stimmt oder hinsichtlich eines Chromosoms verschoben ist. Chromosom 21 macht beispielsweise nur 1,5% der Gesamt-DNA des menschlichen Genoms aus. Wenn die Schwangere obendrein eine geringe fetale Fraktion hat – so nennt man den Anteil der cffDNA an der gesamten zirkulierenden DNA – kann man sich unschwer vorstellen, wie viele Fragmente man sequenzieren muss, um*

statistisch relevante Ergebnisse zu erhalten. Weiter erschwert wird die Analyse, wenn es nicht um ganze Chromosomen geht, sondern lediglich um Chromosomenbruchstücke, Mikrodeletionen oder Duplikationen. Am schwierigsten ist die Analyse, wenn es lediglich um einzelne Basenaustausche geht, die einen Großteil der genannten autosomal-rezessiv vererbten Erkrankungen verursachen. Bis jetzt war es nur möglich, diese Mutationen mit Hilfe von invasiven Verfahren wie der Amniozentese zu erkennen, nicht aber mit NIPT. Ein neues, revolutionäres Testprinzip, das die Gründer von BillionToOne entwickelt und patentiert haben, ändert die Situation grundlegend: Es erlaubt erstmals die exakte, absolute Quantifizierung von DNA-Fragmenten in einem bestimmten Blutplasma-Volumen der Schwangeren, ausgehend von der mit PCR vervielfältigten und se-

quenzierten DNA. Das ermöglicht eine viel exaktere Quantifizierung von DNA-Fragmenten als bisher und erlaubt erstmals die Detektion autosomal-rezessiver Genvarianten des Fetus im Blut der Mutter. Die Methode beruht darauf, dass die Bereiche, die potentiell mutierte Nukleotide beinhalten, mit Multiplex-PCR vervielfältigt werden. Den Primern für die jeweilige Einzelreaktion wird ein genetischer Marker zugesetzt, das Quantitative Counting Template, kurz QCT. Da das QCT mit der gleichen Effizienz amplifiziert wird wie das gesuchte PCR-Produkt und weil die Ausgangskonzentration des QCT bekannt ist, erlaubt diese Methode über die Quantifizierung mittels Sequenzierung eine exakte Bestimmung der mutationstragenden Fragmente im analysierten Plasma.

LABORWELT. Wie genau ist der Test statistisch betrachtet in den unterschiedlich häufigen einzelnen Indikationen und wo liegt sein medizinischer Nutzen?

Enríquez Schäfer. *Der Unity-Test besteht aus zwei Einzeltests. Im ersten Schritt wird festgestellt, ob die Mutter Trägerin einer krankheitsauslösenden Genvariante ist, denn nur dann kann auch das Kind betroffen sein, da alle gesuchten Syndrome rezessiv sind. Dabei ist die Detektionsrate für die Mukoviszidose größer als 99%, für die SMA ca. 95%, und für die Sichelzellenkrankung bzw. die Thalassämien größer als 99% bzw. größer als 95%. Ist die Mutter Carrier, wird der zweite Schritt durchge-*

führt: die Analyse der cf-DNA des Fetus. Die analytische Sensitivität und Spezifität liegen für diesen Schritt bei größer als 98,5%, bzw. größer als 99%.

Eine hohe Genauigkeit ist gerade bei seltenen Syndromen entscheidend. Hier sind die Sensitivität und Spezifität allein wenig aussagekräftig. Neben der hohen Genauigkeit der Quantifizierung durch die QCT-Methode wird das Verfahren dadurch noch viel exakter, dass der NIPT erst im zweiten Schritt nach Bestimmung des Trägerstatus erfolgt. Die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus eine krankheitsauslösende Variante trägt, wird dadurch deutlich größer. Der positive Vorhersagewert (PPV), also die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus tatsächlich betroffen ist, liegt bei 95% bei einer fetalen Fraktion von 10% und bei immer noch exzellenten 70% für eine fetale Fraktion von nur 5%.

Ausgangspunkt für die Entwicklung von NIPTs war die Überlegung, potentiell gefährliche invasive Methoden für

die Erkennung der Trisomie 21 durch nichtinvasive Verfahren abzulösen. Den Eltern erlaubt das Testergebnis eine Entscheidung über den weiteren Verlauf ihrer Schwangerschaft auf der Basis einer aussagefähigen Datengrundlage. Dieser Aspekt spielt beim UNITY-Test sicher auch eine Rolle. Entscheidend ist aber, dass es etwa bei der besonders schweren SMA Typ I, der bereits in den ersten Lebenswochen bis -monaten auftritt, erstmals die Möglichkeit einer kausalen Therapie, möglicherweise sogar Heilung gibt - und zwar durch die antisense-Therapie Spinraza oder das Gentherapeutikum Zolgesma. Voraussetzung für die Therapie ist eine frühe Diagnose; pränatal ist sie insofern sinnvoll, als dass es sich um Therapien handelt, die sehr teuer sind und bei denen einiges an Planung erforderlich ist. Auch bei den anderen Erkrankungen ist eine möglichst frühe Diagnose sehr wichtig, um möglichst rasch mit der Therapie beginnen zu können. Für die Sichelzellerkrankung hat beispielsweise

das IQWiG nach Auswertung der Studienlage unlängst festgestellt: „Der Effekt durch die frühe Diagnose einer Sichelzellerkrankung in Verbindung mit frühen Interventionsmaßnahmen ist sehr deutlich, denn die Sterblichkeit sinkt um den Faktor 10“.

LABORWELT. Sie haben den Test von der US-Firma BilliontoOne Inc lizenziert. Für welche Märkte?

Enriquez Schäfer. Eluthia besitzt exklusiv die Lizenzrechte für die Märkte Deutschland, Österreich, die Schweiz und die Niederlande. Das Marktpotential ist sehr groß und kann anhand der Entwicklung von NIPTs auf die Trisomien 21, 18 und 13 (NIPT1) abgeleitet werden. Da der NIPT1-Markt in den Niederlanden und in der Schweiz durch die Erstattungssituation bereits als erschlossen gilt, genießen wir dort den Vorteil, dass die sinnvolle Ergänzung durch unseren UNITY-Test auf fruchtbaren Boden fallen sollte. In den

BIOVARIA MUNICH

27 - 28 APRIL 2020

Europe's leading showcasing event for life-science technologies

- scientists, technology transfer professionals, investors and industry scouts
- European technology transfer organizations presenting around 60 commercially attractive licensable technologies
- „Startup Pitch & Partner“ featuring some of Europe's most promising startups
- face-to-face discussions with the inventors

Don't miss Europe's next top technologies.
Don't miss the future of biotech.

BIOVARIA PARTNERS 2019:

Ascenion // Austria Wirtschaftsservice Gesellschaft // BayPAT // DKFZ - German Cancer Research Center // DZIF - German Center for Infection Research // EMBLEM Technology Transfer // IOCB Tech // Lead Discovery Center // LMU Munich // Max Planck Innovation // Netval // PROvendis // TransferAllianz // University of Pardubice // VIS

#BioVaria

www.biovaria.org

Niederlanden entscheiden sich mehr als 50% der Frauen für einen NIPT1, der auf deutlich mehr Syndrome screenet als auf die Trisomien 21, 18 und 13. In Deutschland und Österreich haben wir das Potential eines stark wachsenden Marktes für NIPT1. Dieses Wachstum sollte durch die Ankündigung, das Screening von Risikopatientinnen zu erstatten, weiteren Schub erhalten. Der Markt für NIPT1 ist in den letzten drei Jahren um durchschnittlich 30% pro Jahr gewachsen, wodurch wir für den UNITY-Test konservativ in den ersten zwei Jahren von einem Marktpotential von 15% bis 20% des Gesamt-NIPT-Marktes ausgehen. Das sind mindestens 20.000 Tests im Jahr 2020/2021. Nach einer Erstattungsentscheidung gehen wir von einem NIPT1-Markt von 350.000 Tests pro Jahr aus, so dass sich etwa 70.000 UNITY-Tests zusätzlich zu dem erstattungsfähigen NIPT1 ergeben.

LABORWELT. Im Jahr 2018 hat sich die Erstattungssituation für sequenzierungs-basierte Diagnostik in Deutschland geändert. Will Eluthia dies für das Unity-Testpanel, das mit Next-Generation- und konfirmatorischem Sanger-Sequencing bestimmt wird, nutzen? Wenn ja, wie und wann?

Enriquez Schäfer. Ja, das ist geplant. Wir halten das Screening auf die Syndrome, die der UNITY-Test abdeckt für extrem wichtig. Von daher liegt uns sehr am Herzen, dass die neue Testmöglichkeit jeder Schwangeren, die sich ein risikoloses Screening auf diese Syndrome wünscht, zugänglich gemacht wird.

Ähnlich wie beim Screening auf die Trisomien 21, 18 und 13, verfolgen wir die Argumentation, dass invasive Tests vermieden werden sollen, da dort ein kleines Restrisiko einer Fehlgeburt, das mit etwa bis zu 0,5% beziffert wird, existiert.

Wir werden bis Mitte nächsten Jahres so weit sein, den Erstattungsantrag zu stellen. Mitte September ist die Publikation zum Test in NATURE SCIENTIFIC REPORTS erschienen.

LABORWELT. Erwarten Sie als Reaktion auf die Einführung Ihres Unity-Tests eine ähnlich ablehnende Reaktion von Teilen der gesellschaftlichen Entscheidungsträger wie bei den NIPT-Tests auf die Trisomien 21, 13 und 18, die unlängst in die Regelversorgung aufgenommen wurden?

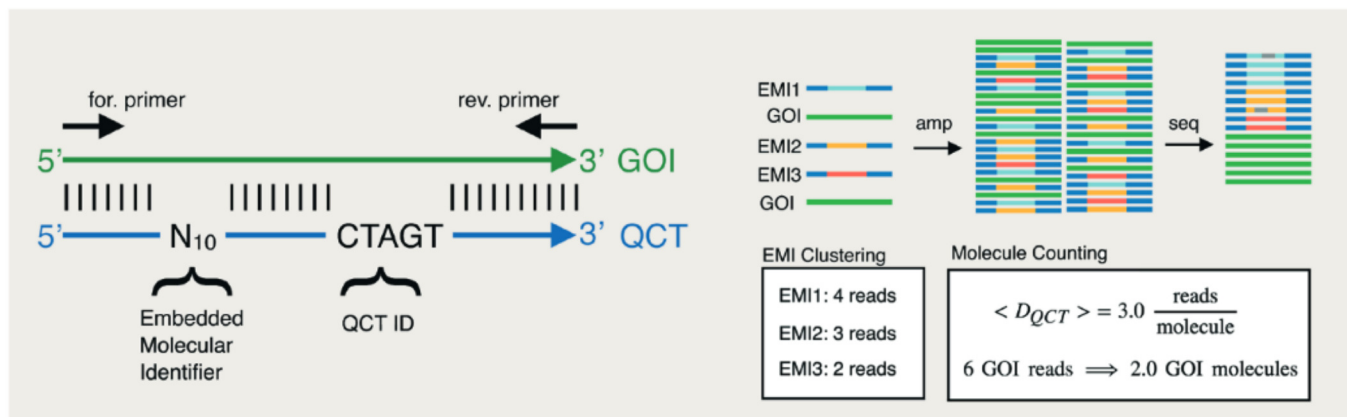
Enriquez Schäfer. Die gesellschaftliche Debatte ist leider regelmäßig von Unwissenheit und Polemik geprägt. In der Regel wird von einigen Beteiligten sehr schnell die Eugenik-Keule ausgepackt, was mehr als ärgerlich ist und dem Ernst des Themas nicht gerecht wird. NIPTs haben gegenüber der Situation vor ihrer Einführung die Entscheidungsgrundlage schwangerer Frauen für oder wider die Fortsetzung ihrer Schwangerschaft verbessert. Die Tests tragen aber nicht notwendigerweise dazu bei, dass es mehr Schwangerschaftsabbrüche gibt. Nicht hilfreich ist in Deutschland auch das Gendiagnostikgesetz, das sehr hohe Hürden für das Screening von Neugeborenen setzt, nicht aber für das pränatale Screening. Dadurch wird die Einführung

vieler Tests verzögert, die sinnvollerweise nachgeburtlich zum Einsatz kämen, wie beispielsweise unser ProviaTest zum Erkennen des Turner-Syndroms oder Klinefelter-Syndroms. Stattdessen wird weiterhin vorgeburtlich getestet, was die Zahl der Abbrüche tatsächlich erhöht.

Basierend auf den Erfahrungen bei der Einführung des Trisomie 21-Screenings rechne ich auch bei der Einführung des UNITY-Tests mit einer polemischen Debatte. Wir wünschen uns, dass diese etwas differenzierter geführt wird und auch den neuen gentherapeutischen Möglichkeiten Rechnung trägt.

LABORWELT. Wie wird sich der Markt für NIPTs in Zukunft global – und in Eluthias Zielmärkten – entwickeln?

Enriquez Schäfer. Wie verschiedene Marktforschungsunternehmen rechnen auch wir in den nächsten Jahren mit einem Inanspruchnahme der NIPTs auf die Trisomien 21, 18 und 13 von 75% aller Schwangeren. Dies gilt übrigens auch für Länder, in denen solche Tests in der Vergangenheit konservativer eingesetzt wurden. Wir gehen davon aus, dass mindestens 50% aller Schwangeren, die sich für ein Screening auf Trisomie 21, 18 und 13 entscheiden, zusätzlich für ein Screening auf weitere relevante genetische Abweichungen entscheiden, etwa auf Mikrodeletionen oder Einzelgen-Screenings. Dies bedeutet, dass der UNITY-Test sich in einem Markt mit sehr großen Potential etablieren können wird.



Funktionsprinzip des Einzelgen-NIPT. Aus: Tsao et al: A novel high-throughput molecular counting method with single base-pair resolution enables accurate single-gene NIPT. Nature Scientific Reports (2019) 9:14382



Stellungnahme der Bundesärztekammer

gemäß § 91 Abs. 5 SGB V

zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine
Änderung der Mutterschafts-Richtlinien:

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

Berlin, 20.05.2021

Korrespondenzadresse:

Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin

Hintergrund

Die Bundesärztekammer wurde mit Schreiben vom 22. April 2021 durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) zum Beschlussentwurf über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien - Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken – aufgefordert.

Der G-BA hatte bereits im September 2019 Regelungen in den Mutterschafts-Richtlinien zum Einsatz des NIPT-Trisomie 13, 18, 21 für Schwangerschaften mit besonderen Risiken getroffen. Danach soll die Anwendung des Tests verpflichtend an die Verwendung einer Versicherteninformation für die ärztliche Aufklärung und Beratung gebunden sein.

Mit der Entwicklung der Versicherteninformation war das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) beauftragt worden. Das IQTIG hat inzwischen die Versicherteninformation vorgelegt, so dass die Mutterschafts-Richtlinien damit um eine weitere Anlage ergänzt werden können.

Die Versicherteninformation bedarf der Beschlussfassung, dies ist Voraussetzung für das Inkrafttreten der NIPT-Trisomie 13, 18, 21 als GKV-Leistung.

Die Bundesärztekammer nimmt zum Beschlussentwurf wie folgt Stellung:

Die Bundesärztekammer dankt für die Gelegenheit zur Stellungnahme. Wir haben zum Beschlussentwurf keine Änderungshinweise.

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

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

NIPD Genetics, Neas Engomis 31 street, Engomi, 2409 Nicosia, Cyprus - EU	
19.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Abbildung auf Seite 9	Nummerierung Seite 8 fehlt / Abbildung fokussiert zu sehr auf das Down-Syndrom / Besser weglassen
Seite 10 / Absatz 1 / Was ist ein NIPT?	Der Begriff „kindliches Erbgut“ sollte nicht verwendet werden, da er falsch und irreführend ist: Es wird lediglich extraembryonale DNA aus dem Zytotrophoblasten analysiert. Deshalb besser: „lässt sich Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) des heranwachsenden Kindes untersuchen“!
Seite 10 / Absatz 2 / Was ist ein NIPT?	Der Begriff „Erbgut des ungeborenen Kindes“ sollte nicht verwendet werden, da er falsch und irreführend ist: Es wird lediglich extraembryonale DNA aus dem Zytotrophoblasten analysiert. Deshalb besser: „Erbgut aus der Plazenta des ungeborenen Kindes“!
Seite 11 / Absatz 2 / Wann wird der NIPT von den KK übernommen?	Die Formulierung „wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat“ sollte nicht so pauschal eingesetzt werden: Bei einem konkreten Hinweis auf eine Trisomie nach ETS oder frühem Ultraschall Organscreening ist die invasive Diagnostik die Methode der Wahl. Ein NIPT würde nur zu einer unnötigen Zeitverzögerung führen. Möglich wäre ggfs die Formulierung „wenn sich aus anderen Screening-Untersuchungen eine moderate Risikoerhöhung auf eine Trisomie ergeben hat“.
Seite 12 / Absatz 2 / Der Test kann nicht ausgewertet werden	Sollte ergänzt werden: Unter Umständen schlägt die Ärztin oder Arzt auch direkt eine Chorionzotten- oder Fruchtwasseruntersuchung vor.
Seite 12 / Absatz 3 / Der Test ist unauffällig	Die Formulierung „Zur Abklärung einer Trisomie sind dann keine weiteren Untersuchungen wie ein Fruchtwasseruntersuchung nötig.“ ist zu pauschal: Es gibt immer noch die Möglichkeit eines falsch negativen Befundes oder einer anderen seltenen

19.05.2021

	<p>Trisomie! Nur wenn die Ultraschalluntersuchungen ebenfalls unauffällig sind kann man von einem invasiven Eingriff absehen.</p>
<p>Seite 13 / Absatz 2 und 3 / Chorionzottenbiopsie</p>	<p>Die Chorionzotten-Kurzzeitkultur (Schnelltest) ist keine Selbstzahlleistung! Nur bei der Amniozentese ist der Schnelltest in einigen Laboratorien eine Selbstzahlleistung! D.h. der Satz „er muss aber meist selbst bezahlt werden.“ Sollte von Absatz 2 in Absatz 3 verschoben werden.</p> <p>Prinzipiell ist noch anzumerken, dass die CVS in vielen Fällen nicht die Methode der Wahl ist, da das Ergebnis des Schnelltests (Kurzzeitkultur) aus demselben Material erhoben wird, wie das Ergebnis des NIPT. D.h. man kann damit nur das Ergebnis des NIPT bestätigen! Speziell bei Diskrepanzen zwischen fetalem Phänotyp und plazentarem Genotyp ist damit eine CVS nicht sehr hilfreich, da auf die Plazenta begrenzte Mosaik hier ebenfalls zu falsch positiven Ergebnissen führen und damit das Risiko für einen Abbruch einer klinisch unauffälligen Schwangerschaft in sich bergen. Erst mit Abschluss der Langzeitkultur liegt ein aussagekräftigerer Befund vor. Der Goldstandard für die Abklärung von NIPT-Befunden ist und bleibt aber die Amniozentese.</p>
<p>Seite 19 Abbildung</p>	<p>Hier sollte das ETS in die Tabelle der zusätzlichen Untersuchungen aufgenommen werden und nicht nur als Option am Tabellenende stehen.</p> <p>Das ETS liefert weit mehr als nur ein Trisomie-Screening und sollte nicht durch die NIPTs ersetzt werden. Der klinische Stellenwert des ETS sollte auch weiterhin den Schwangeren objektiv vermittelt werden.</p>

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

NIPD Genetics, Neas Engomis 31 street, Engomi, 2409 Nicosia, Cyprus - EU		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	

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

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

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)	
19.05.2021	
Stellungnahme / Änderungsvorschlag	Begründung
Die GfH ist der Ansicht, dass auf Seite 4 unter „Welche Beratungsangebote gibt es?“ die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes zur Aufklärung und genetischen Beratung vor NIPT nicht korrekt wiedergegeben werden. Auch an anderen Stellen des Dokumentes werden die Anforderungen des Gendiagnostik-Gesetzes nicht adäquat berücksichtigt.	Zur Begründung möchten wir auf die detaillierten Ausführungen der Gendiagnostik-Kommission zu diesem Thema verweisen.
Auf Seite 4 bitten wir die Formulierung „Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik“ zu ändern in „....eine Praxis für Pränataldiagnostik oder <i>eine humangenetische Einrichtung.</i> “	Die humangenetische Leistungserbringung erfolgt zu einem nicht unerheblichen Teil in universitären Instituten für Humangenetik. Durch die neue Formulierung werden diese miterfasst.
Wir schlagen vor, den Satz „Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können“ zu ändern in „ <i>Oft haben sie eine milde</i>	Die GfH ist der Meinung, dass aus dem Absatz auf Seite 4 zur Trisomie 21 eine für die Schwangere bzw. das Paar ganz wesentliche Information – nämlich die, dass das Down-Syndrom in aller Regel mit einer geistigen Behinderung einhergeht – nicht hervorgeht.

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)

19.05.2021

oder moderate geistige Beeinträchtigung, können aber vieles, das andere auch können“.

Die Formulierung „Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen“ lässt für den Laien – und an diese wendet sich ja die Versicherteninformation – nicht erkennen, dass Menschen mit einer Trisomie 21 in aller Regel geistig behindert sind. Nach aktuellem Wissensstand (s. unten angegebene Literatur) ist die geistige Behinderung meist moderat ausgeprägt, sie kann aber auch mild oder schwer sein. Da die Sorge vor einer geistigen Behinderung des Kindes einer der wesentlichen Gründe für das Interesse an der Inanspruchnahme von NIPT sein dürfte, halten wir es für entscheidend, den Schwangeren bzw. den werdenden Eltern im Bemühen um eine wertneutrale Beschreibung des Syndroms zu diesem Aspekt klare Informationen zu liefern.

Literatur:

Bull, MJ, Down Syndrome, *New England Journal of Medicine* 2020, Pubmed-ID: 32521135

Hamburg, S et al., Assessing general cognitive and adaptive abilities in adults with Down syndrome: a systematic review. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 2019, Pubmed-ID: 31470792

Der Absatz zur Trisomie 13 auf Seite 4 enthält einen sachlichen Fehler: Ein sehr kleiner Kopf ist nicht typisch für eine Trisomie 13, sondern liegt nur in 7% bis 26% der Fälle vor. Wir schlagen folgende Änderung vor: „Typisch sind Veränderungen des Herzens und des Gehirns, viele haben“

Siehe Überblick zu den klinischen Merkmalen in Kepple_JW et al., Surveillance guidelines for children with Trisomie 13, *Journal of Medical Genetics Part A* 2021, Pubmed-ID: 33709620

Seite 13, Absatz zu „Entnahme von Gewebe aus der Plazenta“: Der Satz „Er [der Schnelltest] muss aber meist selbst bezahlt werden“ sollte gestrichen werden.

Der Satz ist sachlich falsch.

Wenn die invasive Diagnostik zur Bestätigung eines auffälligen NIPT-Befundes durchgeführt wird, stellen die verschiedenen Verfahren (Kurzzeitkultur, FISH) die hier unter dem Begriff „Schnelltest“ zusammengefasst wurden, für gesetzlich Versicherte keine Selbstzahler-Leistung dar, da der Schnelltest aufgrund des hohen Risikos einer Trisomie dann medizinisch indiziert ist (Abrechnung über EBM, GOP 01793)

Seite 13: „bei dem das Erbgut des Kindes untersucht

Auch bei der NIPT wird kindliches Erbgut untersucht. Der Satz wird deshalb dem Laien nur verständlich, wenn klar wird, dass

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)	
19.05.2021	
wird“ sollte ergänzt werden z.B. wie folgt: „bei dem das Erbgut des Kindes mittels anderer Verfahren (Chromosomenanalyse) untersucht wird“	hier andere Untersuchungsmethoden angewendet werden, die eine direkte Entnahme kindlichen Materials erfordern
Seite 14: Der Satz „Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen“ sollte folgendermaßen geändert werden: „Dazu kommt es beim <i>Test für das Down-Syndrom</i> nur in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen. Wenn man alle auffälligen Befunde dieses Verfahrens betrachtet (etwa 15 von 10.000 Untersuchungen), ist aber jeder Dritte von ihnen falsch, d.h. das Ungeborene hat gar kein Down-Syndrom (siehe Fallbeispiel nächste Seite)“.	Der Satz ist unseres Erachtens missverständlich formuliert. Viele Leserinnen und Leser werden die Zahlenangabe „5 von 10.000“ fälschlicherweise auf das Down-Syndrom (also einen positiven Testbefund) beziehen und daher davon ausgehen, dass <i>ein auffälliger Befund</i> nur in 5 von 10.000 Fällen falsch ist. Um dieses „klassische“ Missverständnis von falsch-positiv-Rate und positivem prädiktiven Wert eines Tests zu vermeiden, schlagen wir vor, das Ergebnis der sehr klaren Darstellung auf Seite 15 schon auf Seite 14 in den genannten Satz einfließen zu lassen.
Seite 10: Der Satz „Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen“ sollte unseres Erachtens präzisiert werden: „Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich im Blut der Schwangeren kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen.“	Andernfalls kann das Verfahren leicht als invasiver Akt mißverstanden werden, bei dem Gewebe aus der Plazenta gewonnen wird (wie bei der CVS). Entscheidend zum Verständnis der NIPT ist unseres Erachtens vor allem, dass die kindliche DNA im mütterlichen Blut vorhanden und deshalb nicht-invasiv analysierbar ist; das Ursprungsgewebe (Plazenta) ist hier für den Laien eher von untergeordneter Bedeutung.
19.05.2021	Christian Netzer und Stefan Aretz (für die Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH).

Voraussichtliche Teilnahme an der mündlichen Anhörung am 24. Juni 2021

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V.		
Teilnahmeoptionen	Einladung	Ihre Rückmeldung zur Teilnahme
Wir nehmen teil.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Wir nehmen teil.
Wir können derzeit nicht sagen, ob wir an der Anhörung teilnehmen.	Eine gesonderte Einladung wird Ihnen zugesandt	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen teil." ein
Wir nehmen nicht teil. Auch bei Terminänderungen für diese Anhörung möchten wir nicht teilnehmen.	Sie werden nicht zur Anhörung eingeladen.	Bitte klicken Sie hier und geben dann "Wir nehmen nicht teil." ein



Dr. med. Kay Hoppe

Facharzt für Frauenheilkunde,
spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin,
DEGUM II, FMF-London

Dr. med. Kim Dahl-Hoppe

Fachärztin für Frauenheilkunde,
spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin

Monika Löw-Aggermann

Fachärztin für Frauenheilkunde

Frankfurt am Main

25. Mai 2021

An den GBA bzgl. des Beschlusses zur

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

Als niedergelassener Pränataldiagnostiker möchte ich gerne zu diesem Beschluß Stellung nehmen.

Die cfDNA Bestimmung hat in der Pränataldiagnostik einen wichtigen Stellungswert. Wie bekannt ist, können hiermit mit einer extrem hohen Aussagekraft Kinder mit einer Trisomie 21 entdeckt werden. Ebenso ist die Detektionsrate für ein Kind mit Trisomie 13 oder 18 sehr hoch.

Die cfDNA-Bestimmung für Kinder mit T13, 18 und 21 als Kassenleistung anzubieten wird aber einer guten modernen Schwangerschaftsbetreuung nicht gerecht.

Es werden der Gesellschaft immense Kosten entstehen, da diese Untersuchungen breitflächig ohne wirkliche Indikation wahrgenommen werden wird und OHNE, dass sie die Schwangerschaftsversorgung verbessern wird.

Eine zielgerechte Umsetzung eines NIPT's als Kassenleistung sehe ich nicht als sinnvoll. Weder ethisch, noch medizinisch, noch volkswirtschaftlich.

medizinisch:

- In der Vorlage gibt es die Einschränkung - Begründeter Einzelfall. Das ist ein Widerspruch! Wenn ich einen begründeten Verdacht auf eine Aneuploidie habe MUSS ich diese definitiv abklären. Dazu werde ich auch in Zukunft eine diagnostische Punktion brauchen.
- Ein selektiver Verdacht auf Trisomie 13, 18 und 21 gibt es nicht. Das sind drei verschiedene chromosomale Anomalien mit unterschiedlicher Ausprägung. Und auch hier muss bei begründeten Verdacht eine diagnostische Punktion durchgeführt werden.
- In der Begründung steht: Im Falle eines nicht auffälligen Testergebnisses ist eine weitere invasive Abklärung nicht erforderlich, weil das Ergebnis mit großer Sicherheit korrekt ist. Diese Aussage ist FALSCH! Worauf basiert den der begründete Verdacht? Habe ich eine Auffälligkeit MUSS ich der Patientin eine diagnostische Punktion anbieten.
- Der NIPT sucht selektiv nach drei Aneuploidien, deren Inzidenzen extrem unterschiedlich sind. Und warum muss ich Trisomie 13, 18 und 21 abklären, wenn ich doch nur den Verdacht auf eine der drei Anomalien hätte?
- Jede Patientin MUSS bei einer genetischen Untersuchung entsprechend dem GenDiag-Gesetz aufgeklärt werden. Dies Erlaubnis ist kein Standard bei Frauenärzten. Wer soll die Patientinnen aufklären.
- Keine Berücksichtigung anderer Anomalien/Erkrankungen der Feten, die ggf. viel häufiger vorkommen.
- Die Behauptung das Abortrisiko bei diagnostischen Punktion sei 1:200 oder größer ist falsch! Laut aktuellen Untersuchungen ist das Abortrisiko 1:1000.

volkswirtschaftlich

- Im Alltag wird dieser Test (ggf. auch als Selbstschutz vieler Ärzte) breitflächig und nicht zielgerichtet angewendet werden. Es werden immense Kosten entstehen, weil dieser Test in die Alltagsdiagnostik übergehen wird.
- Diagnostische Punktionen sollten sowieso nur noch bei begründetem und nicht statistischem Verdacht durchgeführt werden - keine wesentliche Reduktion der diagnostischen Punktionen mehr. Das heißt mehr oder weniger bleiben die Kosten für diagnostische Punktion bestehen und es werden dann zusätzlich mehrere tausende cfDNA-Bestimmung bezahlt werden müssen. (und dies hauptsächlich zur Beruhigung von Patientinnen - ohne medizinische Sinnhaftigkeit)

ethisch.

- Durch diesen Test entsteht „DownSyndrom-Hunting“. Vor allem, wenn der Test schon ab der 10. SSW angeboten wird. Somit ist eine Beratung nicht mehr möglich. Frauen werden die Schwangerschaften abbrechen, ohne dass Sie beraten werden können, welche

Ausprägung zum Beispiel ein mögliches Down-Syndrom hat. Die Zeit von Stellung der NIPT-Verdachtsdiagnose 9+0 SSW bis zur klärenden Punktion (11+0 SSW) wird für viele Frauen sehr belastend werden und ich postuliere, dass viele Patientin den „bequemen Weg“ der Fristenregelung gehen werden. Hinzu kommt, dass in der 10. SSW in der Regel überhaupt kein begründeter Verdacht gestellt werden kann. Hinzu kommt, dass bei einer sehr frühen Testdurchführung die Rate der Diagnosefehler steigt und auch das Abortrisiko durch „früh erzwungene“ diagnostische Punktion steigt.

- Ethisch ist es aus meiner Sicht auch nicht vertretbar, dass die Endverantwortung bei spezialisierten Ärzten sein wird und Honorierung aber auf alle Frauenärzte verteilt werden soll.

Zusammenfassend bin ich der Überzeugung, dass die cfDNA-Bestimmung ein wichtiger Baustein in der Pränataldiagnostik ist. Diesen Test aber als Kassenleistung anzubieten wird dazu führen, dass diese Untersuchung zur unselektierten genetischen Basisuntersuchung werden wird.

Dies ist dann keine gute pränataldiagnostische Betreuung der schwangeren Patientinnen mehr, volkswirtschaftlich sehr teuer und ethisch meines Erachtens äußerst fraglich. Aus meiner Sicht ist es eine FALSCHER Entscheidung die cfDNA-Bestimmung als Kassenleistung anzubieten.

Mit freundlichen Grüßen
K. Hoppe



Wortprotokoll



Gemeinsamer
Bundesausschuss

einer Anhörung zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): Versicherteninformation zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

Vom 24. Juni 2021

Vorsitzende:	Frau Dr. Lelgemann
Beginn:	12:09 Uhr
Ende:	12:46 Uhr
Ort:	Videokonferenz des Gemeinsamen Bundesausschusses Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin

Teilnehmer der Anhörung

Gendiagnostik-Kommission (GEKO):

Prof. Dr. med. Karl Oliver Kagan

Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e. V. (DGSPJ):

Dr. med. Christoph Kretzschmar

Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e. V. (DEGUM):

Prof. Dr. Peter Kozlowski

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH):

Prof. Dr. med. Christian Netzer

Prof. Dr. med. Stefan Aretz

Firma Illumina:

Dr. Sven Schaffer

Birgit Schäfer

Fa. NIPD Genetics:

Hari Radhakrishnan

Pd. Dr. Markus Stumm

Beginn der Anhörung: 12:09 Uhr

(Die angemeldeten Teilnehmer sind der Videokonferenz beigetreten.)

Vorsitzende Frau Dr. Leigemann: Meine Damen und Herren, ich begrüße Sie ganz herzlich im Namen des Unterausschusses Methodenbewertung zu unserer mündlichen Anhörung zum Entwurf einer Versicherteninformation zur Nicht-invasiven Pränataldiagnostik mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken

Zunächst einige Präliminarien: Wir erzeugen von dieser mündlichen Anhörung ein Wortprotokoll und eine Aufzeichnung. Ich gehe davon aus, dass Sie damit einverstanden sind. Ansonsten würde ich Sie bitten, jetzt Ihr Veto einzulegen. Wenn ich das nicht erhalte, gehe ich davon aus, dass Sie einverstanden sind.

Ich werde Ihnen allen gleich Gelegenheit zu einer kurzen Stellungnahme geben. Sollten Sie sich später im Rahmen der Diskussion zu Wort melden wollen, würde ich Sie bitten, sich über den Chat zu melden - dann reagiere ich darauf.

Eine weitere Vorbemerkung ist, dass Sie wissen, dass wir uns jetzt seit vielen Jahren mit diesem Thema beschäftigen und dies jetzt im Prinzip der letzte Schritt für den G-BA ist, um dieses Thema abzuschließen. Die grundsätzliche Entscheidung haben wir ja schon vor längerer Zeit getroffen. Wir haben damals das Inkrafttreten des Beschlusses aber an eine Versicherteninformation gekoppelt, und deren Entwurf lag bzw. liegt Ihnen jetzt vor.

An dieser Stelle meine Aussage: Wir haben alle Ihre Stellungnahmen gelesen und gewürdigt. Hier adressiere ich jetzt insbesondere die Gendiagnostik-Kommission. Wir haben Ihre Stellungnahmen ganz besonders aufmerksam gelesen, und Sie können versichert sein, dass wir alles tun möchten, um auch Ihren Ansprüchen an das Gendiagnostikgesetz und Ihrer Forderung zu genügen und das so umzusetzen, dass wir es dann gemeinsam abschließen können.

Vielleicht nur einige Vorbemerkungen: Wir haben insbesondere Ihre Kommentare hinsichtlich der Geschlechtsbestimmung sehr aufmerksam zur Kenntnis genommen. Ich kann jetzt hier nicht sagen, was wir schon beschlossen haben, sage Ihnen aber: Ja, wir haben das gesehen und gewürdigt und nach guten Lösungen gesucht.

Und wir haben außerdem verstanden - und das möchte an dieser Stelle noch einmal betonen: Das hier ist eine allgemeine Information für die Versicherten - ich sage jetzt bewusst Versicherten und nenne es jetzt nicht Schwangere und Eltern, sondern Versicherte. Natürlich bedarf es neben dieser allgemeinen Information eines Aufklärungsgesprächs über den Eingriff, welches wir jetzt hiermit nicht strukturieren oder inhaltlich vorgeben. Und es bedarf einer Beratung im Hinblick auf eine gendiagnostische Untersuchung.

Wir wollen nur klarmachen, dass wir verstanden haben, dass es mehrerer Schritte, mehrerer Beratungen bedarf und wir dies sehr wohl zur Kenntnis genommen haben. Das ist mir einfach wichtig, denn sonst diskutieren wir etwas, was wir im Grunde genommen glauben verstanden zu haben und auch hoffen, schon adäquat gewürdigt zu haben. Und das passt zu der allgemeinen Vorbemerkung, die wir immer machen: Es ist nicht nötig, dass Sie uns alles noch einmal wiedergeben, weil ich Ihnen wirklich versichern kann, dass wir alles sehr, sehr aufmerksam nicht nur gelesen, sondern auch besprochen und gewürdigt haben. - Vielen Dank, dass ich die Möglichkeit hatte, das noch einmal zu sagen - ganz im Sinne der jetzt folgenden konstruktiven Diskussion.

Dann würden wir sofort einsteigen, und ich gebe als Erstem Ihnen, Herr Prof. Kagan, für die Gendiagnostik-Kommission das Wort.

Herr Prof. Dr. Kagan (GEKO): Ganz herzlichen Dank zunächst. Ich will erst einmal positiv zum Ausdruck bringen, dass wir die Versicherteninformation in der jetzigen Version schon deutlich,

deutlich besser fanden als die vorangegangenen Versionen. Man sieht: Da ist ein großer Schritt in die richtige Richtung getan worden.

Und ich will auch anmerken, dass wir die zwei Flyer - den allgemeinen und den speziellen - durchaus als positiv erachten und dass die in sich zusammen den gesamten Überblick über die Möglichkeiten der Pränatalmedizin bieten können oder sollten - als Doppelflyer.

Vielleicht - aber darauf wird Herr Kozlowski vonseiten der DEGUM eher noch eingehen - sollte man den ersten Flyer doch noch ein bisschen allgemeiner mit den Dingen befüllen, die im Rahmen der Pränatalmedizin per se schon möglich sind.

Aber das soll jetzt nicht das Thema sein. Ich möchte mich spezifisch für die GEKO äußern, und da sind uns zwei Punkte wichtig, die Sie aber bereits angesprochen haben. Zum einen zu dem zweiten Teil auf Seite 4: Welche Beratungsangebote gibt es? Das hatten Sie ja bereits angesprochen, aber ich möchte es noch einmal explizit hervorheben. Da werden ja die beiden Formen - die ärztliche Beratung und die psychosoziale Beratung - als solche hervorgehoben, und hier wäre uns wirklich wichtig, dass dem Vorschlag gefolgt würde, den wir schon schriftlich unterbreitet haben, dass diese ärztliche Beratung aufgeteilt wird in die ärztliche Aufklärung und die genetische Beratung, denn die sollten als solches auch im Sinne des Gendiagnostikgesetzes entsprechend Raum finden und auch verschriftlicht sein. Da hatten wir ja einen Vorschlag gemacht, wie man umformulieren könnte. Das können wir aber gern noch einmal gemeinsam diskutieren. Da sind eben nur die entsprechenden Vorgaben zu berücksichtigen.

Der zweite Punkt - den haben Sie auch schon erwähnt -, der mir auch noch einmal explizit auferlegt worden ist, den ich auch noch einmal erwähnen sollte, ist das Thema, das sich auf einer der Folgeseiten befindet, nämlich die Frage mit der geschlechtschromosomalen Bestimmung: Seite 10, zweiter Absatz: „Es gibt andere NIPTs, die zur Bestimmung des Geschlechts dienen können oder Veränderung der Geschlechtschromosomen erkennen lassen“. Ich empfehle, diesen Absatz zu streichen, denn hier kommen wir, wenn man das schon so erwähnt, durchaus mit dem Gendiagnostikgesetz in Konflikt. Es steht ja klar in § 15 des Gendiagnostikgesetzes, dass das Geschlecht als solches nicht an sich bestimmt werden soll.

Uns ist natürlich auch klar, dass das als Beiwerk einfach auch mitläuft und als solches natürlich auch mitgeteilt werden kann. Aber wenn man es schon so in der Versicherteninformation erwähnt und explizit hervorhebt, kommen wir auch in Konflikt mit dem Gendiagnostikgesetz. Deswegen haben wir empfohlen, diesen Absatz zu streichen, wohl wissend, dass wir wissen, was Sie meinten, aber damit wir zumindest mit dem Gendiagnostikgesetz hier in Konformität stehen.

Das sind die beiden Punkte, den Rest haben wir verschriftlicht. Da so viele Anzuhörende da sind, würde ich mich darauf beschränken.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Vielen Dank, Herr Prof. Kagan. Ich bin ein bisschen beruhigt, dass es uns doch gelungen ist, Ihre beiden ganz zentralen Punkte - die habe ich ja nicht zufällig in meiner Anmoderation adressiert - herausgefischt haben. Ganz herzlichen Dank.

Dann würde ich in der Reihenfolge weitergehen und das Wort für die Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin an Herrn Dr. Kretzschmar weitergeben.

Herr Dr. Kretzschmar (DGSPJ): Schönen Dank für die Einladung auch von uns, der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin. Vielleicht kurz vorab für die Teilnehmer dieser Runde:

Neben der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin und dem Berufsverband der Kinderärzte ist die Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin die dritte Gesellschaft unter dem Dach der Deutschen Akademie für Kinderheilkunde. Unser Schwerpunkt ist die Entwicklung der Kinder im Gesunden, aber auch

im Bereich der Krankheit und ihre Verbindung sozusagen im Gemeinwesen. Das ist also unser Schwerpunkt, und dementsprechend sind in unserer Gesellschaft die 160 multiprofessionell arbeitenden Sozialpädiatrischen Zentren eine der wesentlichsten Säulen, die wir vertreten.

Zu unserer Anfrage: Auch wir würden uns positiv zu dem Flyer äußern und sind prinzipiell damit einverstanden und haben in unserer schriftlichen Stellungnahme fünf Anmerkungen gemacht, wobei, wenn man die jetzt so zusammenfasst, vielleicht die eine Anmerkung beinhaltet, was wir oder was Sie auf Seite 3 sagen: das sogenannte Recht auf Nichtwissen.

Bei dem Recht auf Nichtwissen ist für uns immer in der alltäglichen Praxis sehr deutlich, dass man der Familie, der Mutter natürlich auch klar sagt: Auch das Nichtwissen hat keine Konsequenzen und sozusagen eine Entscheidung gegen die NIPT hat keine Konsequenzen im Hinblick auf Kosten, die eventuell dann für die Solidargemeinschaft entstehen. - Das ist der eine Punkt.

Der zweite Punkt ist: Die Sozialpädiatrischen Zentren sind Einrichtungen, die in Deutschland ca. 350 000 Kinder jährlich betreuen. Hier arbeiten 1 000 Kinderärzte, vorwiegend Neuropädiater mit Psychologen und Therapeuten zusammen, ebenfalls Heil- und Sozialpädagogen.

Auf Seite 6 des Flyers werden im dritten Absatz unter der Überschrift „Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?“ vorwiegend nichtmedizinische Einrichtungen genannt. Das sind die Frühförderstellen und die Beratungsstellen.

Ein Großteil unserer Patienten sind Patienten mit genetischen Erkrankungen und ihren Auswirkungen auf die Entwicklung. Und die Sozialpädiatrischen Zentren werden häufig angefragt, insbesondere jetzt auch in dieser Fragestellung: Was kommt denn auf uns als Familie zu? Oder: Was gibt es für Unterstützungsmöglichkeiten seitens der Gesellschaft, wenn wir uns für ein Kind zum Beispiel mit einem Down-Syndrom entscheiden?

Das heißt, als Ansprechpartner - haben wir gesagt - würden wir sozusagen ja auch als Vertreter der krankenkassenfinanzierten Einrichtungen dort mit erscheinen wollen.

Das Gleiche gilt für Seite 17 des Flyers, wo gefragt wird: Was ist, wenn ein Befund auffällig ist? Was wird der Schwangeren und der Familie empfohlen? - Dort wird empfohlen, dass man sich an eine Selbsthilfegruppe wenden kann - als einzige Möglichkeit. Das sehen wir als relativ hohe Hürde für die Entscheidungsfindung, und ob immer eine Familie mit einem Kind oder Jugendlichen mit einem Down-Syndrom dann vorhanden ist, ist fraglich. Auch dort sind die Sozialpädiatrischen Zentren, die überregional organisiert sind, in einem Abstand von ca. 50 Kilometern - also von jedem Wohnort gut erreichbar - auch eine Möglichkeit, ärztlich, psychologisch, heilpädagogisch zu beraten.

Als Letztes würde ich gern in die Runde geben: Auch auf Seite 17 wird gesagt, Zeitdruck gibt es bei einer Trisomie aber nicht; es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen. - Wir geben den Hinweis, dass die Gefahr besteht, dass natürlich, wenn wir hier keine Zeitbegrenzung haben, wir möglicherweise in Bereiche kommen, die dann einen Fetozyd zur Folge haben. Es ist ja die psychische und körperliche Gesundheit der Schwangeren - ganz wichtig -, nicht des Kindes, und deswegen sollte man dort möglicherweise auch einen Begrenzungszeitraum hineingeben.

Das sind kurz zusammengefasst die Topics, die wir im Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin zu dieser Stellungnahme gegeben haben.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Herzlichen Dank, Herr Dr. Kretzschmar, für die Punkte. Insbesondere auch Ihre Stellungnahme haben wir schon sehr gut gewürdigt. Aber das waren jetzt doch noch zwei wesentliche Ergänzungen.

Dann würde ich weitergeben an Herrn Prof. Kozłowski für die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, DEGUM.

Herr Prof. Kozlowski (DEGUM): Ganz herzlichen Dank. Ich darf mich kurz fassen und versuche, es auf die wesentlichen Punkte einzudampfen.

Die Broschüren haben deutlich gewonnen. Was wir aber nach wie vor sowohl im allgemeinen Teil als auch im NIPT-Teil vermissen, ist, hinreichend deutlich zu machen, dass die drei genannten Trisomien letztlich ja nur ein Teil aus einem großen Spektrum von Anomalien sind, die eben im Ultraschall erfassbare Fehlbildungen oder andere eben nicht über NIPT abgedeckte genetische Anomalien sind.

Das kommt leider auch in der revidierten Fassung zum Ausdruck, in der Grafik der 10 000 Schwangeren, in der sich halt nur die 17 Schwangeren aus der Altersgruppe 30 bis 34 Jahre befinden. In dieser Grafik wäre es - da Bilder immer mehr als tausend Worte sagen - sehr, sehr wichtig, auch zu sehen, dass insbesondere bei jüngeren Frauen der Anteil derer, die eine im Ultraschall erfassbare Störung haben oder eine andere genetische Störung, die nur über molekulargenetische Untersuchungen erfassbar ist, erkennbar wäre. Es kann sonst doch bei dem einen oder anderen Leser oder der Leserin der Eindruck hängenbleiben: Wenn NIPT sagt „Keine Trisomie liegt vor“, dann ist das quasi ein Zeugnis für Gesundheit.

Die Verbindung des Ultraschalls, die wir vonseiten der Fachgesellschaften eben für unabdingbar halten im Zusammenhang mit einem NIPT, dass da ein differenzierter Ultraschall vorher stattfindet, wird nicht hinreichend gewürdigt.

Dann der Punkt: Was ist, wenn eine Untersuchung kein Ergebnis erbracht hat, was ja immerhin - je nach Verfahren - bei zwei, drei oder gar mehr Prozent der Untersuchungen der Fall ist? Da ist die Formulierung unseres Erachtens noch zu weich, sodass man da wirklich nachhaken muss. Und der Hinweis darauf, dass der positive Vorhersagewert, der positiv prädiktive Wert insbesondere bei jüngeren Frauen doch deutlich geringer als 50 Prozent ist.

Der letzte Punkt: Die diagnostischen Punktionen sind sozusagen im Laufe des Bewertungsverfahrens schon etwas weniger komplikationsbehaftet gewesen. Aber es ist wirklich aus internationalen Studien belegbar, dass diagnostische Punktionen in Expertinnen- und Expertenhand ein Risiko unter 1 Promille haben, und es wäre sicherlich wichtig, darauf hinzuweisen. - Das in aller Kürze, danke.

Vorsitzende Frau Dr. Ielgemann: Vielen Dank. Vielen Dank auch für die fokussierte Stellungnahme, Herr Prof. Kozlowski.

Dann würde ich an die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik weitergeben. Da sind heute Herr Prof. Netzer und Herr Prof. Aretz dabei. Wer von Ihnen möchte beginnen?

Herr Prof. Dr. Aretz (GfH): Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik hat sich auch eingehend mit der Versicherteninformation beschäftigt, und wir haben auch einen sehr guten Eindruck, insbesondere von der überarbeiteten Version, und hatten eigentlich nur noch wenige kleinere Vorschläge zusätzlich zu den Aspekten, die schon von der DEGUM angesprochen worden sind. Das waren zum Teil kleinere sachliche Korrekturen, zum Beispiel, dass der pränatale Schnelltest nicht kostenpflichtig ist für die Ratsuchende, wenn der NIPT auffällig ist, weil mit dem auffälligen NIPT dann eine medizinische Indikation besteht, um die weitere Abklärung zu veranlassen. Das war ein bisschen irreführend in der Versicherteninformation.

Dann hatten wir ein paar kleinere Formulierungsvorschläge, um den Text etwas verständlicher zu machen. Ich glaube, auf die brauche ich nicht im Detail einzugehen.

Zwei Aspekte, die uns noch wichtig erschienen, die zum Teil auch schon angesprochen wurden, ist noch einmal die Darstellung der falsch positiven Fälle. Das schien uns auch etwas irreführend, wenn man da nur auf diese 10 000 abstellt und dann angibt, dass in 5 von 10 000 Fällen letztlich ein falsch-positiver Wert erzielt wird, weil für die Schwangere ja entscheidend ist: Wie hoch ist der Anteil unter denen, die ein auffälliges Ergebnis haben? Wie hoch ist da der Anteil der Falsch-positiven? Das ist eben ein Drittel der Fälle. Das ist ja in der Grafik auch

sehr schön dargestellt, nur im Text ist das nicht so abgebildet worden. Daher war unser Vorschlag, dass man das - vielleicht auch durch eine entsprechende Formulierung - noch aufnimmt, damit das direkt klar ist: Der Wert ist insgesamt natürlich sehr niedrig, aber im auffälligen Ergebnis ist eben doch ein Drittel der Fälle falsch-positiv.

Ein Aspekt, der uns auch noch wichtig erschien, ist die Beschreibung der Trisomie 21. Da wäre es aus unserer Sicht für die Schwangere oder das Paar wichtig, auch noch einmal darauf hinzuweisen, dass in der Regel beim Down-Syndrom eine geistige Behinderung besteht. Auch wenn es in einem Teil der Fälle eine milde geistige Behinderung ist, ist es doch eine geistige Behinderung. Bei fast allen Patienten bewegt sich der IQ ja unterhalb der Lernschwäche, liegt also unter 70. Wir dachten, im Sinne einer wertneutralen Darstellung ist das sicher eine wichtige Information für die Schwangeren, denn in der Regel ist ja auch die geistige Beeinträchtigung der Grund, warum überhaupt eine NIPT in Anspruch genommen wird. Da hatten wir einen entsprechenden Formulierungsvorschlag gemacht. - Das waren unsere wesentlichen Punkte.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Vielen Dank. - Ich würde dann noch Herrn Netzer die Chance geben, zu ergänzen.

Prof. Dr. Netzer (GfH): Ich kann Sie beruhigen: Wir geben keine doppelte Stellungnahme ab. Das waren genau die Punkte, die ich auch angesprochen hätte.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Gut. Ich bin aber noch gar nicht beunruhigt. Ganz herzlichen Dank. - Dann würde ich weitergeben entweder an Herrn Dr. Schaffer oder Frau Schäfer für die Firma Illumina.

Frau Schäfer (Firma Illumina): Auch wir begrüßen den vorgelegten Entwurf der Patienteninformation, da dieser unserer Meinung nach den Ansprüchen, die an Informationsmaterialien, die an neue Leistungen in G-BA-Richtlinien gestellt werden, mehr als gerecht wird.

Insbesondere spiegelt sich der Aufwand, den das IQWiG für die Erstellung dieser Patienteninformation betrieben hat, wie die sehr umfangreiche Nutzertesting, im vorliegenden Entwurf wider, ebenso die Inhalte aus der IQWiG-Anhörung, die Ende August des letzten Jahres stattgefunden hat. Auch diese haben, finde ich, umfangreich Eingang gefunden.

Zudem möchten wir noch einmal in Ergänzung zu den Fachgesellschaften betonen, dass auch wir die Einbeziehung des NIPT in die Mutterschaftsrichtlinie nur als Ergänzung zu einer besseren Versorgung von Schwangeren verstanden wissen möchten, denn insbesondere geht es ja darum, dass durch den NIPT invasive Eingriffe, sprich Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie, minimiert werden.

Der NIPT ist ausdrücklich kein diagnostischer Test. Beim negativen Testergebnis kann auf eine invasive Maßnahme verzichtet werden. Nur bei einem positiven Ergebnis, bei vorliegender Auffälligkeit auf Trisomie 21, 18 oder 13 bedarf es immer der Abklärung durch eine invasive Maßnahme.

Der NIPT ist ausdrücklich auch nicht darauf ausgelegt, andere bestehende Vorsorgeuntersuchungen zu ersetzen, zum Beispiel den Ultraschall, sondern es ist ein ergänzender Baustein im Zusammenspiel der bestehenden Vorsorgeuntersuchungen und als solcher als Ergänzung zu betrachten.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Vielen Dank, Frau Schäfer. Wir geben das ans IQWiG weiter, aber es ist ja auch zugeschaltet. - Herr Dr. Schaffer, möchten Sie ergänzen oder ist aus Ihrer Sicht alles gesagt? - Ich kann Sie nicht hören. Könnten Sie nicken, wenn meine Vermutung, dass alles gesagt ist, zutrifft? - Okay, alles klar.

Dann würde ich weitergeben an die Firma NIPD Genetics. Wer von Ihnen möchte sprechen?

Herr Dr. Stumm (Firma NIPD Genetics): Das muss ich übernehmen, weil der Kollege kein Deutsch spricht.

Ich bin auch in Vertretung für die Firma Medicover Genetics da, da wir diese NIPT-Kits benutzen, und vonseiten der Testanbieter, würde ich sagen, war das alles in Ordnung.

Ich hatte hauptsächlich Probleme mit ein paar Formulierungen, die etwas unscharf waren, wenn man in Richtung Pränataldiagnostik schaut, denn wir betrachten natürlich auch die andere Seite der Medaille, nämlich die Follow-up-Tests, die Amniozentesen, die invasive Diagnostik. Da gab es aus meiner Sicht schon noch ein paar Unstimmigkeiten, was auch die Kollegen von der GfH angesprochen haben.

Was mich aber maßgeblich gestört hat, ist, dass am Anfang der Broschüren auch bei der zellfreien DNA wieder von kindlicher oder fetaler DNA gesprochen wurde, und das ist eben ein Punkt: Wir versuchen ja schon seit Jahren genau darauf hinzuarbeiten, dass diese Erwartungshaltung nicht existiert. Das ist einfach keine kindliche DNA. Es ist immer DNA, die aus den Trophoblasten und maßgeblich aus den Zytoblasten, also aus der Plazenta stammt. Daher kommt ja auch die hohe Falsch-positivrate, die der Kollege von der GfH angesprochen hatte. Die ist nach unseren eigenen Daten nicht ganz so hoch, wenn man sich im Follow-up die ganzen Sachen ansieht, sondern liegt eher bei 20 Prozent, wenn man nur die Chromosomen 13, 18 und 21 berücksichtigt. Von daher ist das wirklich eine Information, die so nicht an die Schwangeren gegeben werden sollte. Denn das versuchen wir auch im Rahmen der Beratung immer genau zu vermeiden und klar darauf hinzuweisen, dass es eben plazentare DNA ist und es daraus auch ein Risiko für falsch-positive Befunde, die auf Plazenta-begrenzte Mosaik zurückzuführen sind, gibt. Deswegen würde ich das nie in diesem Rahmen in so einer Broschüre erwähnen.

Genauso ging es weiter, wenn es in Richtung Pränataldiagnostik ging: Da war auch eine Formulierung enthalten, die ich etwas kritisch gesehen habe. Da stand etwas Ähnliches wie, dass, wenn ein auffälliger NIPT vorliegt, wenn ein auffälliger Ultraschall vorliegt, das dann gegebenenfalls darauf abzielen könnte, ein NIPT zu machen. - Auch da müsste man etwas anders formulieren, denn das ist eine Vorgehensweise, die wir nicht unterstützen würden. Wenn wir wirklich einen auffälligen Ultraschall haben, dann ist nach wie vor direkt die invasive Diagnostik die Methode der Wahl und nicht ein NIPT, denn das verzögert das Ganze doch ganz erheblich. Darum ging es mir maßgeblich: dass diese Verbindung in Richtung Pränataldiagnostik und die klare Formulierung, dass wir hier plazentare DNA analysieren und keine kindliche DNA, einfach klar daraus hervorgehen muss. Denn darüber argumentieren wir auch wieder und erklären die Unsicherheiten des Tests. Deshalb ist es ja auch maßgeblich nur ein Test und keine Diagnostik.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Herzlichen Dank. Herzlichen Dank auch für die präzise Stellungnahme und die Fokussierung.

Wenn es seitens unserer Gäste im Moment keine weiteren Anmerkungen gibt, würde ich jetzt die Runde für Fragen aus dem Kreis der Mitglieder des Unterausschusses eröffnen. Gibt es Fragen? - Die Patientenvertretung bitte.

PatV: Ich möchte insbesondere eine Frage an Herrn Prof. Kagan und Prof. Kozłowski richten, denn sie haben auf die Broschüren Bezug genommen.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Die Verbindung ist so schlecht, dass wir Sie nicht hören können. Vielleicht kann die Stabsstelle der Patientenvertretung für Sie übernehmen?

PatV: Ich versuche das Video zu stoppen. Hören Sie mich jetzt besser?

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Ja, wir können Sie jetzt gut hören. Es funktioniert irgendwie nicht. [An die Stabsstelle der PatV gerichtet]: vielleicht wissen Sie, was die themenspezifische PatV fragen wollte?

PatV : Ich ahne es, ja. Vielleicht versuche ich es noch einmal. Sie begann ja damit, dass es um zwei Fragen gehe. Uns ist nicht ganz klar, ob Ihnen klargeworden ist, dass es einen Dissens in den Vorlagen gibt, dass nämlich die Patientenvertretung - -

PatV: Ich probiere es noch einmal. Meine Frage richtet sich an Herrn Prof. Kagan und Prof. Kozlowski, die beide explizit auf den Doppelflyer Bezug genommen haben. Ich glaube auch, der Vertreter der Firma NIPD Genetics hat empfohlen, dass es zwei Flyer sein sollen. Es ist aber so, dass - -

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: [an die themenspezifische PatV gerichtet]: es hat keinen Sinn, wir können Sie nicht verstehen. Ich würde einmal davon ausgehen, dass die Vertreterin der Stabsstelle ungefähr weiß, was Sie fragen wollten, und würde ihr deswegen jetzt das Wort geben.

PatV: Ich denke, es geht darum, dass es einen Dissens gibt. Die Patientenvertretung hat sich dafür ausgesprochen, beide Informationsbroschüren - einmal die spezifische zur NIPT und andererseits die allgemeine Versicherteninformation zur Pränataldiagnostik - Teil der Richtlinie werden zu lassen. Es ist nicht klar herausgekommen, ob Sie das auch befürworten. Wir vermuten es. Vielleicht könnten Sie dazu noch einmal aus Sicht der GEKO sagen, ob Sie das auch befürworten würden, weil das in Ihren Stellungnahmen nicht klar zu lesen war.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Ich kann das noch einmal ergänzen: Die Patientenvertretung ist dafür, beide Broschüren aufzunehmen. Die anderen Gruppen sind dafür, nur die spezifische Information über den NIPT-Test aufzunehmen. - Die Frage richtete sich zum Beispiel an die GEKO.

Herr Prof. Dr. Kagan (GEKO): Von unserer Seite her können wir eigentlich die zwei Flyer nur begrüßen. Zumindest inhaltlich sind sie komplementär und ergänzen einander.

Natürlich kann man es auch in einem Flyer umsetzen, wobei dann versucht werden sollte, den Gehalt des ersten Flyers in den zweiten umzusetzen, und dann wird das Ganze sicherlich ein durchaus großer Flyer.

Wir würden es durchaus begrüßen, wenn die Informationen, die sich im ersten und zweiten Flyer befinden, den Patienten ausgehändigt würden, unter der Voraussetzung - was wir ja auch schon verschriftlicht haben, das ist auch von der DEGUM verschriftlicht worden -, dass das Gesamtbild möglicher Komplikationen und Fehlbildungen besser beleuchtet ist und nicht der Fokus zu sehr auf die Trisomie 21, 18, 13 gelegt wird.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Vielen Dank. Also die Möglichkeit, dass wir jetzt aus beiden noch mal einen machen, würde ich jetzt, auch wenn mir das nicht zusteht, ausschließen wollen, denn dann müssten wir ja wieder von vorn anfangen. Von daher geht es entweder um zwei oder einen, aber nicht darum, dass wir beide noch fusionieren. - Gut. Dann ging die Frage noch an die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, an Herrn Prof. Kozlowski.

Herr Prof. Kozlowski (DEGUM): Ich kann mich Oliver Kagan da nur vollinhaltlich anschließen. Keine neuen Gesichtspunkte.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: [an die themenspezifische PatV gerichtet]: Vielen Dank. - Frage ausreichend beantwortet?

PatV (Frau Teupen): Ja. Wenn sich sonst keiner mehr melden möchte, erst einmal vielen Dank.

Vorsitzende Frau Dr. Lelgemann: Gut. - Gibt es weitere Fragen aus dem Kreis des Unterausschusses? - Ohne jemandem das Wort abschneiden zu wollen - das ist wirklich nicht mein Interesse -: Das sehe ich jetzt nicht, sodass ich mich bei Ihnen ganz herzlich sowohl für Ihre umfangreichen Stellungnahmen, die Sie uns eingereicht haben, als auch für diesen konstruktiven Austausch bedanke. Wünschen Sie uns ein glückliches Händchen beim Abschluss dieses Verfahrens, den wir alle herbeisehnen, wie Sie sich vorstellen können.

Einen schönen Tag noch und herzlichen Dank! - Schluss der Anhörung: 12:46 Uhr

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

Inhalt

1.	Überblick eingegangene schriftliche Stellungnahmen	2
2.	Stellungnahmeberechtigte Organisationen	3
2.1	Allgemeine Positionierungen und Hinweise	3
2.2	Anlage 8: Spezifischer Teil - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13,18 und 21	12
2.3	Anlage 8a: Allgemeiner Teil - Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)	50
2.4	Hinweis zu Tragenden Gründen	66
3.	Nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen	69
3.1	Allgemeine Positionierungen und Hinweise	69
3.2	Anlage 8: Spezifischer Teil - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13,18 und 21	82
3.3	Anlage 8a: Allgemeiner Teil - Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)	89
3.4	Hinweise zu den Tragenden Gründen	92
3.5	Quellen.....	96

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

1. Überblick | eingegangene schriftliche Stellungnahmen

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	
Weitere eingegangene Stellungnahmen <u>nicht</u> stellungnahmeberechtigter Organisationen		
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

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

2. Stellungnahmeberechtigte Organisationen

2.1 Allgemeine Positionierungen und Hinweise

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
1.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 7 ist die Aussage zu Trisomie 13 (Patäu-Syndrom) „Typisch ist ein sehr kleiner Kopf“ bedarf einer fachlichen Überarbeitung.</p> <p>Begründung: Kinder mit Trisomie 13 haben in der Regel ein normales Geburtsgewicht und einen normalen Kopfumfang (nur ca. 10% werden mit einer Mikrozephalie geboren).</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt. Siehe auch lfd. Nr. 67.</p>	ja
2.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 7 wird empfohlen, anstelle „Auch die Art der Trisomie spielt eine Rolle.“ wie folgt zu schreiben: „Dabei gibt es Unterschiede bei Trisomie 13, 18 und 21.“</p> <p>Begründung: Die GEKO empfiehlt die Umformulierung mit dem Ziel, die Aussage des Satzes eindeutiger und verständlicher zu machen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?“).</p> <p>Die Formulierungen und Abbildungen sind das Ergebnis einer aufwendigen und systematischen Entwicklung der Materialien im IQWiG, ein-</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
			schließlich einer NutzerInnenentscheidung. Nach Abwägung dieses Sachverhaltes und des vorgelegten Argumentes hält der G-BA deshalb an der bestehenden Formulierung fest	
3.	GEKO	<p>Stellungnahme: In der Tabelle auf Seite 8 und dem zugehörigen Beispiel (Abbildung) sollte einheitlich die Bezeichnung „Trisomie 21“ verwendet werden.</p> <p>Begründung: Bei vergleichenden Auflistungen der Trisomien in Tabellen und Abbildungen sollten diese als solche (Trisomie 21 anstatt Down Syndrom) benannt werden.</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 7 („Wie häufig sind Trisomien?, die Tabelle“). s. Lfd Nr. 2	nein
4.	GEKO	<p>Stellungnahme: Es wird vorgeschlagen, die Überschrift auf Seite 9 wie folgt zu ergänzen: „Wann wird der NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 von den Krankenkassen übernommen?“ (<i>Stellungnahme 4a</i>) sowie den Absatz „Ein Hinweis auf Trisomie...“ unter dem ersten Spiegelstrich einzufügen. Zudem wird vorgeschlagen, diesen Absatz auf „Ein Hinweis auf eine Trisomie kann sich zum Beispiel durch die normalen Vorsorgeuntersuchungen oder das sogenannte Ersttrimester-Screening (ETS) ergeben“ zu verkürzen (<i>Stellungnahme 4b</i>).</p>	Die Stellungnahme 4a und 4b beziehen sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“). Zu 4a: s. Lfd Nr. 2 ₇ Zu 4b: Aufgrund der Versorgungsrealität ist die Erwähnung des ETS sinnvoll	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Die GEKO empfiehlt neben der präzisierenden Ergänzung in der Überschrift auch eine Verkürzung des Textes. Aus Sicht der GEKO sind die detaillierten Ausführungen zum ETS nicht notwendig, da das ETS nicht die einzige Untersuchung ist, aus der sich ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben kann und es zudem nicht von den Krankenkassen übernommen wird.</p>		
5.	GEKO	<p>Stellungnahme: Der 2. Absatz auf Seite 10 „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.“ sollte gestrichen werden.</p> <p>Begründung: Die GEKO empfiehlt die Streichung des Absatzes, da der NIPT, der das Geschlecht oder die Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennt, nicht Teil der Mutterschafts-Richtlinien ist und nicht von den Krankenkassen übernommen wird. Um die Schwangere nicht zu verwirren, sollten sich die Ausführungen in der Versicherteninformation auf Trisomie 13, 18 und 21 beschränken.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und teilweise umgesetzt mit der Streichung des Textes: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden <u>nicht</u> von den Krankenkassen übernommen.“</p>	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
6.	GEKO	<p>Stellungnahme: Es wird vorgeschlagen die Überschrift auf Seite 10 wie folgt zu ergänzen: „Was bedeutet das Ergebnis des NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21?“ und entsprechend den zweiten Satz unter der Überschrift „Der Test ist unauffällig“ wie folgt zu ändern: „Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine dieser Trisomien hat.“ sowie ergänzend daran einzufügen: „Dies ist aber nicht mit einer Garantie auf ein gesundes Kind gleichzusetzen“.</p> <p>Begründung: Die vorgeschlagenen Umformulierungen sollen zu mehr Klarheit und Präzision führen.</p> <p>Mit der empfohlenen Ergänzung möchte die GEKO verdeutlichen, dass sowohl ein unauffälliger NIPT auf Trisomie 13, 18, 21 als auch weitere negative Untersuchungsergebnisse keine Garantie auf ein gesundes Kind sind.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p>	<p>nein</p> <p style="text-align: right;">Intern</p>
7.	GEKO	<p>Stellungnahme: Es wird angeregt, auf Seite 10 unter der Überschrift „Der Test ist auffällig“ den Satz „So ist es möglich, dass nur in einem Teil der Zellen der Plazenta eine Trisomie vorliegt.“ zu streichen.</p> <p>Begründung: Der Satz ist für viele Schwangere nicht verständlich. Vielmehr handelt es sich hierbei um eine Information für die Ärztinnen und Ärzte.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Wie wird ein auffälliges NIPT-Ergebnis abgeklärt?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p>	<p>nein</p>

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
8.	GEKO	<p>Stellungnahme: Hinsichtlich der Darstellung der Chorionzottenbiopsie und Amniozentese auf Seite 10 bedarf es einer fachlichen Überarbeitung. Wir verweisen auf die Expertise der Fachgesellschaften. Bei der Chorionzottenbiopsie wird in der Regel eine Kurz- und eine Langzeitkultur angelegt. Die Kurzzeitkultur ist nach etwa 2 Tagen fertig, die Langzeitkultur nach etwa 2 Wochen. Die Anlage der Kurz- und eine Langzeitkultur stellt keine Selbstzahlerleistung dar.</p> <p>Begründung: Bei der Fruchtwasseruntersuchung ist ein Ergebnis nach 2 Wochen zu erwarten. Der erwähnte Schnelltest wird im Rahmen der Fruchtwasseranalyse angewendet (PCR oder FISH) und ist eine Selbstzahlerleistung.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt:</p> <p>„- Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie): [...] Ein vorläufiger Befund liegt nach etwa zwei Tagen vor, das endgültige Ergebnis nach zwei bis drei Wochen.</p> <p>- Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): [...] Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.“</p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
9.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 11 „Bei den allermeisten Frauen ist der NIPT unauffällig.“: „Frauen“ sollte konsistent mit „Schwangere“ ersetzt werden.</p> <p>Begründung: Die GEKO empfiehlt, konsequent "Schwangere" zu nutzen, da diese Formulierung klarer und sachlich zutreffender ist.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p>	nein
10.	GEKO	<p>Stellungnahme: Es wird vorgeschlagen, auf Seite 11 nach dem Satz „Es kann auch ein falscher Verdachtsbefund sein.“ folgenden Satz anzufügen: „Hier kann eine weiterführende Ultraschalluntersuchung hilfreich sein.“</p> <p>Feten mit Chromosomenstörungen haben in der Regel Fehlbildungen. Das gilt allen voran für die Trisomie 18 und 13 aber auch in untergeordnetem Maße für die Trisomie 21. Bei einem auffälligen NIPT und fehlenden sonographischen Merkmalen sinkt das Risiko für die entsprechende Chromosomenstörung wieder.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p>	nein
11.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 12 wird nach dem Satz „Im Gendiagnostik- und im Schwangerschaftskonfliktgesetz ist beschrieben, welche Rechte auf Aufklärung und Beratung Sie haben.“ der Verweis auf die Seite der Gendiagnostik-Kommission (www.rki.de/geko) sowie die des Schwangerschaftskonfliktgesetzes angeregt.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 18 („Weitere Informationen“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Ziel dieser Anregung ist es, interessierten Schwangeren einen schnellen und einfachen Zugang zu weiterführenden Informationen in direktem Zusammenhang mit einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung nach GenDG zu ermöglichen.</p>	<p>Die ausgewählten Links beziehen sich auf weiterführende, allgemeinverständliche Informationsangebote die dann ihrerseits Verweise auf gesetzliche Regelungen und Institutionen enthalten.</p>	
12.	GEKO	<p>Stellungnahme: Es wird angeregt, die Übersichtstabelle auf Seite 13 kongruent in die allgemeine Versicherteninformation zu vorgeburtlichen Untersuchungen zu übernehmen. Text und Abbildungsdarstellung sollten identisch sein (<i>Stellungnahme 12a</i>). Bei „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Kann einen Hinweis auf eine Trisomie geben.“ sollte für den hier dargestellten Test ergänzt werden „13, 18, oder 21“. (<i>Stellungnahme 12b</i>)</p> <p>Begründung: Die Anregungen dienen der Kongruenz und Präzision.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 19 („Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“).</p> <p>Zu12a: PatV befürwortet Umsetzung in allgemeiner Versicherteninfo</p> <p>Zu 12b: s. Lfd Nr. 2</p>	<p>Zu 12a: ja (PatV)</p> <p>Zu 12b: nein</p>
13.	Illumina	<p>Stellungnahme: Aus unserer Sicht ist der Entwurf insgesamt zu begrüßen. Das IQWiG hat fachliche Anregungen aus seinem Stellungnahmeverfahren aufgegriffen und Schwächen des Ursprungsentwurfs umfassend beseitigt.</p> <p>Begründung: Wir weisen darauf hin, dass die Versicherteninformation eine möglichst allgemeinverständliche Übersetzung der bereits be-</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>schlossenen und vom Bundesministerium für Gesundheit nicht beanstandeten Richtlinie des G-BA sein muss. Abweichungen inhaltlicher Art, insbesondere zum Leistungsanspruch der versicherten Frau, können nicht Gegenstand der Versicherteninformation sein. Diese rechtliche Notwendigkeit setzt der vorliegende Entwurf korrekt und verständlich um. Im Laufe des sorgfältigen und umfangreichen Verfahrens beim IQWiG inklusive einer ausführlichen Beteiligungsmöglichkeit der interessierten Kreise ist es zu deutlichen Verbesserungen der Präzision, aber auch der zielgruppengerechten Darstellung gekommen.</p>		
14.	VDGH	<p>Stellungnahme: Aus unserer Sicht ist der Entwurf insgesamt zu begrüßen. Das IQWiG hat fachliche Anregungen aus seinem Stellungnahmeverfahren aufgegriffen und Schwächen des Ursprungsentwurfs umfassend beseitigt.</p> <p>Begründung: Wir weisen darauf hin, dass die Versicherteninformation eine möglichst allgemeinverständliche Übersetzung der bereits beschlossenen und vom Bundesministerium für Gesundheit nicht beanstandeten Richtlinie des G-BA sein muss. Abweichungen inhaltlicher Art, insbesondere zum Leistungsanspruch der versicherten Frau, können nicht Gegenstand der Versicherteninformation sein. Diese rechtliche Notwendigkeit setzt der vorliegende Entwurf korrekt und verständlich um. Im Laufe des sorgfältigen und umfangreichen Verfahrens beim</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		IQWiG inklusive einer ausführlichen Beteiligungsmöglichkeit der interessierten Kreise ist es zu deutlichen Verbesserungen der Präzision, aber auch der zielgruppengerechten Darstellung gekommen.		
15.	BÄK	Stellungnahme: Die Bundesärztekammer dankt für die Gelegenheit zur Stellungnahme. Wir haben zum Beschlussentwurf keine Änderungshinweise.	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

2.2 Anlage 8: Spezifischer Teil - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13,18 und 21

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
16.	GEKO	<p>Stellungnahmen: Nach dem Satz „Der NIPT gehört nicht zu den allgemein empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen in der Schwangerschaft.“ auf Seite 5 sollte folgender Hinweis eingefügt werden: „Vielmehr handelt es sich um eine vorgeburtliche genetische Untersuchung.“</p> <p>Begründung: In der Versicherteninformation fehlt die wichtige und notwendige Klarstellung, dass es sich bei dem NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 um eine vorgeburtliche genetische Untersuchung handelt.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Liebe Leserinnen und Leser“).</p> <p>Durch einen Einschub an dieser Stelle geht der Hinweis auf den nicht allgemein empfohlenen Charakter verloren und der Einleitungstext würde überfrachtet.</p>	Nein
17.	GEKO	<p>Stellungnahme: Die Formulierung im 3. Absatz auf Seite 5 „Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären“ sollte mit „und eine genetische Beratung anbieten“ ergänzt werden.</p> <p>Begründung: Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Somit besteht ein gesetzlicher Anspruch auf ein genetisches Beratungsangebot an die Schwangere.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Liebe Leserinnen und Leser“).</p> <p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen; der vorgelegte Aspekt wird in Abschnitt 3 auf der 2. Seite der spez. Versicherteninformation berücksichtigt.</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
18.	GEKO	<p>Stellungnahme: Der 1. Absatz auf Seite 6 unter der Überschrift „Welche Beratungsangebote gibt es?“ enthält Aussagen zur ärztlichen Aufklärungsqualifikation, die nicht den Regelungen des GenDG entsprechen. Die GEKO schlägt daher folgende Formulierung vor:</p> <p>„Welche Aufklärungs- und Beratungsangebote gibt es?“</p> <p>Die ärztliche Aufklärung: Ärztinnen und Ärzte sind verpflichtet, über die Ziele, die Aussagekraft und die möglichen Folgen einer genetischen Untersuchung aufzuklären. Im Rahmen der Aufklärung wird auch darüber informiert, ob die Untersuchung die Versorgung Ihres ungeborenen Kindes verbessern kann.</p> <p>Die genetische Beratung: Neben der ärztlichen Aufklärung wird Ihnen bei dem NIPT eine genetische Beratung vor Durchführung der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses angeboten. Genetische Beratungen dürfen nur Ärztinnen und Ärzte selbst durchführen, wenn sie dafür qualifiziert sind.</p> <p>Qualifizierte Ärztinnen und Ärzte können z.B. Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, aber auch Ärztinnen und Ärzte in Praxen für Pränataldiagnostik und humangenetischen Einrichtungen. Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.</p> <p>Die psychosoziale Beratung: ...“</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“).</p> <p>Änderung Überschrift zu: „Welche Aufklärung und Beratung gibt es?“</p> <p>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.</p> <p>Der G-BA weist an dieser Stelle darauf hin, dass für die Versicherten Aufklärungs- und Beratungserfor-</p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Gemäß § 15 Abs. 3 GenDG ist die Schwangere vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten. Daher sollte der Schwangeren deutlich gemacht werden, dass neben der ärztlichen Aufklärung eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden kann. Aufklärung und genetische Beratung sollten nicht als ärztliche Beratung verkürzt und im Sinne der Klarheit separat benannt werden.</p> <p>Anders als für die fachgebundene genetische Beratung ist gemäß § 7 GenDG für die Aufklärung bei diagnostischen genetischen Untersuchungen keine spezielle Qualifikation über die ärztliche Approbation hinaus erforderlich.</p> <p>Zudem müssen Beratungskompetenz und Untersuchungs- kompetenz nicht zwangsläufig in einer Hand liegen. D.h. die genetische Beratung kann auch durch eine andere, dafür qualifizierte ärztliche Person vorgenommen werden, wenn die für die genetische Untersuchung verantwortliche ärztliche Person diese Beratungs- qualifikation nicht innehat.</p>	<p>derlichkeiten 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.</p> <p>Der G-BA greift die Stellungnahme der GEKO auf und ergänzt den Text um für die Versicherten maßgebliche klarstellende Formulierungen zur Aufklärung und Beratung.</p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
19.	GEKO	<p>Stellungnahme: Der 1. Satz des 3. Absatzes auf Seite 6 sollte wie folgt ergänzt werden: „Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und einer psychosozialen Beratung hinzuweisen.“</p> <p>Begründung: Gemäß § 15 Abs. 3 GenDG ist die Schwangere vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und nach Anpassung umgesetzt: „Ärztinnen und Ärzte sind vor genetischen Untersuchungen und nach einem auffälligen Befund verpflichtet, auf den Anspruch einer genetischen und psychosozialen Beratung hinzuweisen.“</p>	ja
20.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 9 sollte im letzten Absatz unter der Überschrift „Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“ wie folgt klarstellend ergänzt werden: „Es ist möglich, vorher zu vereinbaren, 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.“</p> <p>Begründung: Gemäß § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG umfasst die Aufklärung insbesondere [...] das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und nach Anpassung umgesetzt:</p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen. Daher sollte an dieser Stelle deutlich gemacht werden, dass bereits im Rahmen der Aufklärung vereinbart werden kann, welche Ergebnisse die Schwangere mitgeteilt bekommen möchte.	„Es ist auch möglich, vorher abzusprechen, sich nur bestimmte Ergebnisse eines NIPT mitteilen zu lassen:...”	
21.	GEKO	<p>Stellungnahme: Im ersten Satz auf Seite 12 sollte der Begriff „ärztlich“ durch „genetisch“ ersetzt werden („Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend genetisch oder psychosozial beraten zu lassen.“).</p> <p>Begründung: Diese Anpassung ergibt sich aus den vorgeschlagenen Umformulierungen zum 1. Absatz auf Seite 6 unter der Überschrift „Welche Beratungsangebote gibt es?“</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 16 („Vor einer Untersuchung - wie entscheiden?“)</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p> <p>Aus Sicht des G-BA ist mit der Begrifflichkeit der „umfassenden ärztlichen und psychosozialen Beratung“ auch die genetische Beratung verständnismäßig eingeschlossen.</p>	nein
22.	Becton Dickinson	<p>Stellungnahme: Der Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine „Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL): Aufnahme einer Versicherteninformation zur Durchführung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>(NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken“ wird befürwortet.</p> <p>Begründung: Der vorgelegte Beschlussentwurf sieht eine umfassende Aufklärung der betroffenen Personengruppe vor. Zur Begründung des Entwurfs wird angeführt, dass die verpflichtend zu werdende Versicherteninformation zur Unterstützung der Beratung von Untersuchungen auf Trisomie 13, 18, 21 dienen soll. Sie soll insbesondere die Bedeutung der Ergebnisse der gemäß der Richtlinie eingesetzten Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos von Aneuploidien berücksichtigen. Ein Hinweis auf die Freiwilligkeit der Untersuchung, allgemeine Informationen zu Trisomien sowie Informationen zur Bedeutung einer Trisomie für das Familienleben sollen darin enthalten sein. Ebenso wird die statistische Häufigkeit für Trisomien dargestellt.</p> <p>Der NIPT- Trisomie 13, 18, 21 sowie die Durchführung der Untersuchung soll ausführlich dargestellt und allgemeine Informationen zu den Testergebnissen beinhaltet sein. Zudem soll erläutert werden, unter welchen Bedingungen der NIPT Trisomie 13, 18, 21 von den Krankenkassen übernommen wird. Abschließend folgen Informationen zur Zuverlässigkeit des NIPT Trisomie 13, 18, 21 sowie Informationen zur Entscheidungsfindung und einen Verweis auf weiterführende Informationen. Die im Entwurf vorliegende Versicherteninformation zur Durch-</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>führung der Nicht-invasiven Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT-Trisomie 13,18,21) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken wird daher ausdrücklich begrüßt und befürwortet.</p> <p>Zudem wird darauf verwiesen, dass erst nach Inkrafttreten dieses Beschlusses der NIPT-Trisomie 13, 18, 21 als Kassenleistung zur Verfügung steht. Die Kostenübernahme durch die gesetzlichen Krankenkassen für einen NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 unter bestimmten Bedingungen und die Festlegung, wann dieser zur Anwendung kommen soll, bietet für die Familien eindeutige Vorteile und sind daher ebenso zu begrüßen. Der Beschlussvorschlag findet daher unsere Zustimmung.</p>		
23.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2: Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu den möglichen Konsequenzen beraten. sollte ersetzt werden durch: Wichtig ist: Falls der Test für Sie infrage kommt, muss Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie vorher ausführlich aufklären und zu genetisch beraten.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist hier auf das GenDG</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Liebe Leserinnen und Leser“).</p> <p>s. Lfd Nr. 17</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
24.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 3: Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig,... sollte ersetzt werden durch: Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13 entscheiden, ist es wichtig,..</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass es auch NIPT-Untersuchungen auf andere Chromosomenstörungen. Mikrodeletionen und Einzelgenerkrankungen gibt. Auch wenn auf Seite 2 auf Trisomie 21, 18 und 13 verwiesen wird, sollte dies hier wiederholt werden.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt.</p>	ja
25.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 3: Folgende Frage sollte angefügt werden - Würde das Wissen über die Trisomie die Betreuung in der Schwangerschaft oder während der Geburt verbessern?</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass Chromosomenstörungen häufig mit Fehlbildungen vergesellschaftet sind. Die Detektion einer Chromosomenstörung führt in der Regel dazu, dass die weiterführenden Ultraschalluntersuchungen durch den Pränatalmediziner durchgeführt werden. Damit werden Fehlbildungen erkannt, die ansonsten ggf. unentdeckt geblieben wären.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?“).</p> <p>Aus Sicht des G-BA passt die vorgeschlagene Frage nicht zu seiner Richtlinienintention, da diese nicht die grundsätzliche Suche nach Chromosomenstörungen beabsichtigt, sondern ausdrücklich die individuelle Situation und Sichtweise</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Zudem sollte die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenstörung in einem Perinatalzentrum erfolgen, da mit erheblichen Anpassungsstörungen gerechnet werden muss.	der Schwangeren als Grundlage einer Entscheidung für oder gegen den Test definiert.	
26.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 4: Hier ist eine Vermischung der Begriffe „ärztliche Beratung“ und „Aufklärung zu beobachten. Dies gilt auch für die Qualifikation für die Aufklärung und genetische Beratung. Die besondere Qualifikation, die erworben werden kann, dient zur genetischen Beratung während die Aufklärung von jedem Arzt durchgeführt werden kann.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf das GenDG.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 18 und 19</p>	ja
27.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 5: Andere sind stärker beeinträchtigt und brauchen mehr Unterstützung. sollte ersetzt werden durch: Andere sind stärker beeinträchtigt, haben Fehlbildungen wie Herz- und Darmfehlbildungen und brauchen eine lebenslange Unterstützung.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass Kinder mit Trisomie 21 in einem erheblichen Maße Fehlbildungen haben. Insgesamt erscheint der DEGUM die Beschreibung der Trisomie 21 zu positiv. Hier wird auf die Fachgesellschaft für Humangenetik verwiesen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien?“)</p> <p>Aus Sicht des G-BA sind die beschriebenen Ausprägungen der Trisomie 21 als ausgewogen einzuschätzen. In dem gegenständlichen Abschnitt wird ausgeführt, dass sich Kinder mit einem Down-Syndrom</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
			sehr unterschiedlich entwickeln können. In den hier vorgelegten Stellungnahmen wird die subjektive Wahrnehmung dieser Entwicklungsmöglichkeiten ebenfalls erkennbar (vgl. z.B. Lfd Nr. 54). Das IQWIG hat bei der Formulierung dieses Abschnitts bereits Stellungnahmen von Fachgruppen, Behindertenverbänden und die Materialien - auch unter Einbeziehung von Eltern von Kindern mit Down-Syndrom berücksichtigt - entwickelt.	Intern
28.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 6: allgemeiner Verweis auf den Textbaustein zur Trisomie 21</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist, darauf, dass viele Kinder mit Trisomie 21 Fehlbildungen wie Herz- und Darmfehlbildungen aufweisen, die eine weitere Therapie erforderlich machen. Auch die geistige Entwicklung umfasst ein weites Spektrum und kann durchaus auch deutlich schlechter sein als angegeben. Der Text wirft insgesamt ein zu positives Licht auf das Erkrankungsbild.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien?“)</p> <p>s. Lfd Nr. 27</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
29.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 7: Down-Syndrom sollte ersetzt werden durch Trisomie 21</p> <p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass die Vereinheitlichung der Überschriften zu einem besseren Verständnis der Tabelle führt.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 7 („Wie häufig sind Trisomien?, die Tabelle“).</p> <p>s. Lfd Nr. 3</p>	nein
30.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 9: Diese Grafik sollte nicht ausschließlich die Wahrscheinlichkeit des Vor- liegens einer Trisomie 21 illustrieren.</p> <p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass die kumulative Wahr- scheinlichkeit einer Fehlbildung oder einer genetischen Anomalie jen- seits von Trisomie 21, 18 und 13 in fast allen Altersgruppen bei Schwang- eren die Wahrscheinlichkeit einer Trisomie übersteigt. Die Patienteninformationen werden vielfach auch als Grundlage der Beratungsgespräche dienen und müssen daher dem Eindruck entge- genwirken, dass nach einem unauffälligen Suchtest auf Trisomie 21, 18 und 13 ihr Kind „gesund“ sei. ACOG Practice Bulletin 2020, DEGUM Empfehlungen 2019</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 9 („Wie häufig sind Trisomien?, die Graphik“)</p> <p>Die Grafik soll beispielhaft die Grö- ßenordnung der Prävalenz von Trisomien veranschaulichen. Zur differenzierten Darstellung der Prävalenzen dient die Tabelle auf Seite 7.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
			Die Grenzen des Tests werden zu- dem auf den Seiten 10 und 16 ange- sprochen.	
31.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 10: Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)? sollte ersetzt werden durch: Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 21, 18 und 13? Begründung: siehe oben</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“). s. Lfd Nr. 2	nein
32.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 10: Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnom- men. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des unge- borenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann. sollte ersetzt werden durch: Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnom- men. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des Mutter- kuchens, dass es im Labor untersucht werden kann. Der Mutterkuchen und der Fet haben in der Regel dasselbe Erbmateriale.</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“). Dieser Sachverhalt ist bereits im Ab- schnitt „Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“ (Seite 10, der Broschüre) und „Der Test ist auffäl- lig“ (Seite 12) angesprochen. Zitat Seite 10: „Mit einem nicht invasiven	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass die zellfreie DNA im mütterlichen Blut nicht fetalen Ursprungs ist. Vielmehr ist sie Produkt der Plazenta.</p>	<p>Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen. Da für den Test kein Eingriff in die Gebärmutter nötig ist, wird er „nicht invasiv“ (nicht eingreifend) genannt. Beim NIPT besteht kein Risiko einer Fehlgeburt.</p> <p>Für den Test wird Blut aus der Armvene einer Schwangeren entnommen. Ihr Blut enthält etwa ab der 10. Woche so viel Erbgut des ungeborenen Kindes, dass es im Labor untersucht werden kann.</p>	
33.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 10: Es ist möglich, 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. sollte ersetzt werden durch: Es ist möglich, sich nur bestimmte Chromosomenstörungen untersucht werden: zum Beispiel nur die Trisomien 13 und 18, aber nicht die die Trisomie 21 (<i>Stellungnahme 33a</i>).</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“).</p> <p>Zu 33a: s. Lfd Nr. 2 Zu 33b: s. Lfd Nr. 20</p>	<p>Zu 33a: nein Zu 33b: nein</p>

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass es nach Abschluss der Untersuchung deutlich schwieriger ist, ein ggf. auffälliges Ergebnis nicht mitzuteilen. Vielmehr sollte vor dem NIPT geklärt werden, welche Chromosomenstörungen untersucht werden sollen (<i>Stellungnahme 33b</i>).		
34.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 11: wenn eine Frau... sollte ersetzt werden: wenn eine Schwangere... Begründung: siehe oben	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“). s. Lfd Nr. 9	nein
35.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 11: Absatz zum ETS Begründung: Die DEGUM empfiehlt den Absatz zum ETS zu streichen, da sich die Indikation zum NIPT auch aus anderen Untersuchungen ergeben kann.	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“). s. Lfd Nr. 4	nein
36.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 11:	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.</p> <p>sollte ersetzt werden durch:</p> <p>Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Anzahl der Geschlechtschromosomen erkennen. Darüberhinaus werden auch NIPT auf einige Mikrodeletionen und Einzelgenerkrankungen angeboten. All diese Tests werden in der Regel nicht empfohlen und werden nicht von den Krankenkassen übernommen.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf den niedrigen positiven Vorhersagewert eines NIPT auf gonosomale Störungen (z.B. Lüthgens et al. PD 2020). Zudem wird auch auf das GenDG zur Diagnose des Geschlechts verwiesen.</p>	<p>den Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 5</p>	
37.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 12: Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält.</p> <p>sollte ersetzt werden durch: Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbmateriale enthält, die der Schwangerschaft zugeordnet werden kann.</p> <p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass die zellfreie DNA placentaren und nicht fetalen Ursprungs ist.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 32</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
38.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Unter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor. sollte ersetzt werden durch: Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht auswertbar. Wenn auch eine Wiederholung kein Ergebnis zeigt, werden Ihre Ärzte mit Ihnen über eine Fruchtwasserpunktion oder eine Chori-onzottenbiopsie sprechen (<i>Stellungnahme 38a</i>).</p> <p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass der NIPT in diesen Fällen nicht etwa „nicht eindeutig“, sondern „nicht „auswertbar ist“ (<i>Stellungnahme 38b</i>).</p> <p>Die DEGUM verweist auf die internationalen und nationalen Empfehlungen, dass bei mehrfach nicht auswertbaren NIPT-Untersuchungen eine diagnostische Punktion erfolgen sollte.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>Zu 38a: der G-BA hat zur Frage, welche invasive Methode zur Abklärung eingesetzt wird, nicht beraten Zur Komplexitätsreduktion kann es aus Sicht des G-BA bei der Nennung einer Form bleiben.</p> <p>Zu 38b: Der Vorschlag bezieht sich auf folgende Passage (Seite 12): „Der Test kann nicht ausgewertet werden“</p> <p>Der NIPT lässt sich manchmal nicht auswerten, weil die Blutprobe zu wenig Erbgut des ungeborenen Kindes enthält. Bei etwa 2 bis 6 von 100 Schwangeren ist das Ergebnis nicht eindeutig. Dann kann der NIPT etwas später wiederholt werden. Un-</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
			<p>ter Umständen schlägt die Ärztin oder der Arzt auch direkt eine Fruchtwasseruntersuchung vor.</p> <p>Durch Überschrift und ersten Satz wird die Frage der Auswertbarkeit klar adressiert. „Nicht eindeutig“ umschreibt die Unsicherheit, die sich in der Folge daraus ergibt.</p>	
39.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 12: Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. sollte ersetzt werden durch: Dieses Ergebnis ist zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, jedoch nicht unmöglich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass der NIPT keinen sicheren Ausschluss einer Trisomie erlaubt.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 2</p> <p>Der Sachverhalt „falsch-negativ“ wird an einer weiteren Stelle der spezifischen Versicherteninformation aufgegriffen (Seite 14, Wie zuverlässig ist ein NIPT).</p> <p>Zitat:</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
			<p>Bei einem NIPT können zwei Fehler passieren:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Eine Trisomie wird übersehen. Beim Downsyndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen. <p>In dieser Passage wird damit die „Wahrscheinlichkeit“ quantifiziert.</p>	
40.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 12: Zur Abklärung ist dann zum Beispiel eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. sollte ersetzt werden durch: Zur weiteren Abklärung ist dann eine Fruchtwasseruntersuchung nötig. Das Risiko einer Chromosomenstörung des Feten kann in diesen Fällen mithilfe einer feindiagnostischen Ultraschalluntersuchung besser beurteilt werden.</p> <p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass eine wichtige Ursache falsch positiver NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13 auf die Plazenta begrenzte Mosaik sind. Diese würde man durch eine Kurzzeitanalyse aus Chorionzotengewebe nicht sicher ausschließen. Daher ist die Frucht-</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“). s. Lfd Nr. 2 und 38</p> <p>Die Formulierung „zum Beispiel“ beinhaltet, dass es sich an dieser Stelle aus Gründen der angemessenen Vereinfachung nicht um eine vollständige Aufzählung handelt, die auch weitere Möglichkeiten zulässt.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		wasseruntersuchung die Untersuchung der Wahl. Mithilfe des Ultraschalls können Marker für Chromosomenstörungen erkannt werden, womit das tatsächliche Risiko einer Chromosomenstörung im Kontext eines auffälligen NIPTs besser beurteilt werden kann..	Das IQWiG hat im Stellungnahmeverfahren zum Vorbericht P17-01 zudem widersprüchliche fachliche Einschätzungen zum Stellenwert von Amniozentese und Chorionzottenbiopsie erhalten.	
41.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 13: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.“ sollte geändert werden in Der Schnelltest (Kurzzeitkultur) liefert nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis. Sollte der Fet aber im Ultraschall unauffällig sein, sollte man immer das Endergebnis abwarten. Begründung: siehe oben</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“). s. Lfd Nr.8	ja
42.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 13 Entnahme von Fruchtwasser (Amniozentese): möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest. sollte ersetzt werden durch:</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>möglich ab etwa der 16. Woche. Das Ergebnis liegt nach etwa zwei Wochen vor. Auch hier gibt es einen Schnelltest. Sollte der Fet aber im Ultraschall unauffällig sein, sollte man immer das Endergebnis abwarten.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass Mosaik mit den Schnelltests FISH und PCR nicht eindeutig beurteilt bzw. ausgeschlossen werden können.</p>	s. Lfd Nr.8	
43.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 13: Schwerwiegender ist aber, dass etwa 3 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben. sollte ersetzt werden durch: Schwerwiegender ist aber, dass etwa 1 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben. Begründung: siehe oben</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und angepasst umgesetzt: „Schwerwiegender ist aber, dass etwa 1 bis 4 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben.“</p>	ja
44.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 14: Wie zuverlässig ist ein NIPT? sollte ersetzt werden durch:</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“).	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Wie zuverlässig ist ein NIPT auf Trisomie 21, 18 und 13? Begründung: siehe oben	s. Lfd Nr. 2 und 4	
45.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 14: Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen. sollte ersetzt werden durch: Um das auszuschließen, ist es nötig, einen auffälligen NIPT-Befund durch einen Eingriff weiter abklären zu lassen. Die feindiagnostische Ultraschalluntersuchung kann dabei helfen, das Risiko näher zu definieren. Begründung: siehe oben	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“). s. Lfd Nr. 40	nein
46.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 14+15: Hier wird achtmal der Begriff Down-Syndrom benutzt. Begründung: Die DEGUM empfiehlt den Begriff Trisomie 21 zu benutzen. Der Suchtest hat eine numerische genetische Anomalie im Fokus, nicht ein durchaus variables klinisches Bild. Dieses zu erläutern, ist ggf. Inhalt der genetischen und sonstigen begleitenden Beratung. Dies gilt für den gesamten Text.	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 und 15 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“ und „Zuverlässigkeit: Beispiel Down-Syndrom“). s. Lfd Nr. 2	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
			Es ist gerade der Auftrag der spezifischen Versicherteninformation, zu verdeutlichen, dass es bei Einsatz einer technisch unproblematisch erscheinenden Untersuchung, um weitreichende Entscheidungen für Leib und Leben der Schwangeren und ihres Ungeborenen gehen kann. Dieser Sachverhalt soll nicht verschleiert werden.	
47.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 16: Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend ärztlich oder psychosozial beraten zu lassen. sollte ersetzt werden durch: Es ist jedoch genug Zeit, sich umfassend ärztlich oder psychosozial beraten zu lassen. Auch eine humangenetische Beratung kann in der Entscheidungsfindung helfen.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf das GenDG</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 16 („Vor einer Untersuchung - wie entscheiden?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 21</p>	nein
48.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 17 Es ist genug Zeit, um sich psychosozial beraten zu lassen,... sollte ersetzt werden durch:</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 17 („Was, Befund auffällig ist?“).	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Es ist genug Zeit, um sich psychosozial, genetisch oder fachärztlich beraten zu lassen,... Begründung: siehe oben	s. Lfd Nr. 21	
49.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 19 Hier verweisen wir auf die Kommentare zu der ähnlichen Darstellung im ersten Flyer	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 19 („Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“). s. Lfd Nr. 12	nein
50.	illumina	Stellungnahme: Unter dem Punkt „Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“ findet sich folgende Formulierung: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.“ In der Ursprungsfassung des IQWiG (Stand: 6.03.2020) lautete der Text wie folgt: „Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.“ Wir empfehlen die Übernahme der ursprünglichen Formulierung.	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“). s. Lfd Nr. 5	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Wir halten die ursprüngliche Formulierung des IQWiG Entwurfs (in der Fassung vom 6.03.2020) fachlich für treffender. Wir stellen anheim, ob man das Wort „Geschlecht“ neben „Geschlechtschromosomen“ sowie die Information „meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen“ aufnehmen will. Problematisch ist bei der neuen Formulierung jedoch, dass suggeriert wird, dass es hier um separate Tests gehe, die technisch spezifisch nur auf Geschlecht und Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersuchen. Nach unserer Kenntnis gibt es keinen CE-gekennzeichneten NIPT auf dem deutschen Markt, der nur das Geschlecht bzw. nur Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersucht. Vielmehr können entsprechend unserer Marktübersicht alle Assays, die auf die drei Trisomien 13, 18 und 21 testen, theoretisch auch auf Geschlecht und – mit einer noch bestehenden Ausnahme für einen einzigen Test – auf Veränderungen von Geschlechtschromosomen hin untersuchen. Die Einschränkung erfolgt vielmehr über die Software, die zum Zweck der Mutterschafts-Richtlinie dann nur die Trisomien 13, 18 und 21 auswertet – ggf. mit weiteren individuellen Einschränkungen, um das Recht auf Nicht-Wissen für die Schwangere zu wahren. Werden weitere Ergebnisse gewünscht, so sind dies keine neuen Tests, sondern zusätzliche Auswertungen aus der gleichen Probe. Hier war der Begriff der „Auswertungen“ aus der Ursprungsformulierung des IQWiG näher an der technologischen Realität. Ob der Begriff des „anderen NIPT“ aus Gründen der</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Verständlichkeit bevorzugt wurde, entzieht sich natürlich unserer Kenntnis. Der Begriff der „Auswertung“ ist aus unserer Sicht jedoch auch allgemeinverständlich, so dass wir eine technologisch korrekte Formulierung empfehlen würden.		
51.	VDGH	<p>Stellungnahme: Unter dem Punkt „Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“ findet sich folgende Formulierung: „Es gibt andere NIPT, die zum Beispiel das Geschlecht oder Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen. Diese Tests werden nicht von den Krankenkassen übernommen.“ In der Ursprungsfassung des IQWiG (Stand: 6.03.2020) lautete der Text wie folgt: „Ein NIPT kann auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen erkennen, die aber meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen verursachen. Diese Auswertungen werden aber nicht von den Krankenkassen übernommen.“ Wir empfehlen die Übernahme der ursprünglichen Formulierung.</p> <p>Begründung: Wir halten die ursprüngliche Formulierung des IQWiG Entwurfs (in der Fassung vom 6.03.2020) fachlich für treffender. Wir stellen anheim, ob man das Wort „Geschlecht“ neben „Geschlechtschromosomen“ sowie die Information „meist keine schwerwiegenden Beeinträchtigungen“ aufnehmen will. Problematisch ist bei der neuen Formulierung jedoch, dass suggeriert wird, dass es hier um separate Tests gehe, die technisch spezifisch nur auf Geschlecht und Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersuchen. Nach unserer</p>	<p>Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 5</p>	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Kenntnis gibt es keinen CE-gekennzeichneten NIPT auf dem deutschen Markt, der nur das Geschlecht bzw. nur Veränderungen der Geschlechtschromosomen untersucht. Vielmehr können entsprechend unserer Marktübersicht alle Assays, die auf die drei Trisomien 13, 18 und 21 testen, theoretisch auch auf Geschlecht und – mit einer noch bestehenden Ausnahme für einen einzigen Test – auf Veränderungen von Geschlechtschromosomen hin untersuchen. Die Einschränkung erfolgt vielmehr über die Software, die zum Zweck der Mutterschafts-Richtlinie dann nur die Trisomien 13, 18 und 21 auswertet – ggf. mit weiteren individuellen Einschränkungen, um das Recht auf Nicht-Wissen für die Schwangere zu wahren. Werden weitere Ergebnisse gewünscht, so sind dies keine neuen Tests, sondern zusätzliche Auswertungen aus der gleichen Probe. Hier war der Begriff der „Auswertungen“ aus der Ursprungsformulierung des IQWiG näher an der technologischen Realität. Ob der Begriff des „anderen NIPT“ aus Gründen der Verständlichkeit bevorzugt wurde, entzieht sich natürlich unserer Kenntnis. Der Begriff der „Auswertung“ ist aus unserer Sicht jedoch auch allgemeinverständlich, so dass wir eine technologisch korrekte Formulierung empfehlen würden.</p>		
52.	DGSPJ	<p>Stellungnahme: Seite 17, 1. Abschnitt: Hier fehlt der Hinweis darauf, wie lange die werdende Mutter Zeit für ihre Entscheidung hat.</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 17 („Was, Befund auffällig ist?“).	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: In diesem Fall geht es um einen Schwangerschaftsabbruch auf Grundlage einer medizinischen Indikation. Die Schwangere muss den Abbruch verlangen (also nicht „Paare“). Voraussetzung dafür ist, dass eine Ärztin oder ein Arzt zu der Entscheidung gelangt, dass die Schwangerschaft eine schwere Gefahr für das Leben oder die körperliche oder seelische Gesundheit der Schwangeren bedeutet und die Gefahr nicht auf eine andere für sie zumutbare Weise abgewendet werden kann. Zu dieser Einschätzung kann eine Ärztin oder ein Arzt zum Beispiel kommen, wenn eine pränataldiagnostische Untersuchung ergibt, dass mit einer erheblichen gesundheitlichen Schädigung des Kindes zu rechnen ist und die körperliche oder seelische Gesundheit der Frau durch das Austragen der Schwangerschaft ernsthaft gefährdet wäre.</p> <p>Es ist uns wichtig, darauf hinzuweisen, dass es in Deutschland keine eugenische Indikation (Krankheit des Kindes) gibt, sondern nur die psychische Gesundheit der Mutter das Lebensrecht des Fetus einschränken darf. Eine fehlende Fristenbegrenzung (z. B. max. 20. Woche) sollte erwähnt werden, da ein weiteres Herauszögern des Termins einen intrauterinen Fetozyd zur Folge hätte.</p>	<p>Der Fokus der Broschüre liegt auf einer Auseinandersetzung mit der Entscheidung, einen NIPT einzusetzen oder nicht.</p> <p>Dabei muss erwähnt werden, dass sich die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch stellen kann. Eine vertiefende Auseinandersetzung ist aber nicht nötig. Für weitere Informationen wird auf die Seite familienplanung.de verwiesen.</p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
53.	DGSPJ	<p>Stellungnahme: Seite 17, 2. Abschnitt: Hier sollte die Vielfalt der Beratungsmöglichkeiten analog Seite 6, 3. Absatz, Satz 2 (einschließlich SPZ) als Möglichkeit mit aufgeführt werden.</p> <p>Begründung: Die Angebotsmöglichkeit, Kinder oder Erwachsene mit Down-Syndrom zu treffen oder sich mit deren Eltern auszutauschen, ist eine relativ hohe Hürde und hat auch datenschutzrechtliche Implikationen. Des Weiteren besteht auch organisatorisch ein relativ kleiner Zeitkorridor für die Entscheidung der Schwangeren, sodass dieses als einziges Angebot den Anspruch für eine Entscheidungshilfe deutlich eingeengt.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 17 („Was, Befund auffällig ist?“).</p> <p>Mit der Umsetzung in lfd. Nr. 55 sind die sozialpädiatrischen Zentren bereits als weiteres Unterstützungsangebot benannt.</p>	nein
54.	DGSPJ	<p>Stellungnahme: Seite 5, Trisomie 21 (Down-Syndrom) – Einfügung nach Satz 4: Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können. Insbesondere haben sie eine positive sozial-emotionale Ausstrahlung. Einige leben als Erwachsene</p> <p>Begründung: Die positive, lebensbejahende, sozial-emotionale Ausstrahlung ist eine relativ typische Charaktereigenschaft für Menschen mit Down-Syndrom und somit eine wesentliche Ressource ihrer Persönlichkeit. Neben den Minus-Symptomen ist dies eine wichtige Plus-Symptomatik.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien?“)</p> <p>s. lfd Nr. 27</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
55.	DGSPJ	<p>Stellungnahme: Seite 6, 3. Absatz - Einfügung im Satz 3: Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Sozialpädiatrische Zentren, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände.</p> <p>Begründung: Ergänzend zu dem Versorgungssystem der niedergelassenen Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin existieren über 160 kinderärztlich geleitete, interdisziplinär und multiprofessionell zusammenarbeitende Sozialpädiatrischen Zentren, in den die meisten heranwachsenden Kinder und Jugendlichen mit Down-Syndrom sowie ihre Familien kontinuierlich bis zum 18. Lebensjahr betreut und sozialpädiatrisch behandelt werden. Somit liegt bei den Mitarbeiter*innen der SPZ eine umfangreiche Expertise bezüglich der frühzeitigen Förderung von Kindern mit Down-Syndrom vor.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Was bedeutet ein Kind mit einer Trisomie für das Familienleben?“)</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt: „Dabei können verschiedene Unterstützungsangebote helfen, beispielsweise Frühförderstellen, Beratungsstellen, Wohlfahrts- und Elternverbände und sozialpädiatrische Zentren.“</p>	ja
56.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Abbildung auf Seite 9</p> <p>Begründung: Nummerierung Seite 8 fehlt / Abbildung fokussiert zu sehr auf das Down-Syndrom / Besser weglassen</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 9 („Wie häufig sind Trisomien?, die Graphik“)</p> <p>s. lfd. Nr. 30</p>	nein
57.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 10 / Absatz 1 / Was ist ein NIPT?</p> <p>Begründung: Der Begriff „kindliches Erbgut“ sollte nicht verwendet werden, da er falsch und irreführend ist: Es wird lediglich extraembryonale DNA aus dem Zytotrophoblasten analysiert. Deshalb besser:</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“).</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		„lässt sich Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) des heranwachsenden Kindes untersuchen“!	s. Lfd Nr. 32	
58.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 10 / Absatz 2 / Was ist ein NIPT?</p> <p>Begründung: Der Begriff „Erbgut des ungeborenen Kindes “ sollte nicht verwendet werden, da er falsch und irreführend ist: Es wird lediglich extraembryonale DNA aus dem Zytotrophoblasten analysiert. Deshalb besser: „Erbgut aus der Plazenta des ungeborenen Kindes“!</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“).</p> <p>s. Lfd Nr. 32</p>	nein
59.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 11 / Absatz 2 / Wann wird der NIPT von den KK übernommen?</p> <p>Begründung: Die Formulierung „wenn sich aus anderen Untersuchungen ein Hinweis auf eine Trisomie ergeben hat“ sollte nicht so pauschal eingesetzt werden: Bei einem konkreten Hinweis auf eine Trisomie nach ETS oder frühem Ultraschall Organscreening ist die invasive Diagnostik die Methode der Wahl. Ein NIPT würde nur zu einer unnötigen Zeitverzögerung führen. Möglich wäre ggfs die Formulierung „wenn sich aus anderen Screening-Untersuchungen eine moderate Risikoerhöhung auf eine Trisomie ergeben hat“.</p>	<p>Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>Die Indikationsstellung zu einem NIPT 13, 18 oder 21 wurde vom IQWiG mit dem G-BA eigens abgestimmt und entspricht den am 19. September 2019 beschlossenen Vorgaben.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
60.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 12 / Absatz 2 / Der Test kann nicht ausgewertet werden</p> <p>Begründung: Sollte ergänzt werden: Unter Umständen schlägt die Ärztin oder Arzt auch direkt eine Chorionzotten- oder Fruchtwasseruntersuchung vor.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>S lfd. Nr. 38a</p>	nein
61.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 12 / Absatz 3 / Der Test ist unauffällig</p> <p>Begründung: Die Formulierung „Zur Abklärung einer Trisomie sind dann keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.“ ist zu pauschal: Es gibt immer noch die Möglichkeit eines falsch negativen Befundes oder einer anderen seltenen Trisomie! Nur wenn die Ultraschalluntersuchungen ebenfalls unauffällig sind kann man von einem invasiven Eingriff absehen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 39</p>	nein
62.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 13 / Absatz 2 und 3 / Chorionzottenbiopsie</p> <p>Begründung: Die Chorionzotten-Kurzzeitkultur (Schnelltest) ist keine Selbstzahlleistung! Nur bei der Amniozentese ist der Schnelltest in eigenen Laboratorien eine Selbstzahlleistung! D.h. der Satz „er muss aber meist selbst bezahlt werden.“ Sollte von Absatz 2 in Absatz 3 verschoben werden.</p> <p>Prinzipiell ist noch anzumerken, dass die CVS in vielen Fällen nicht die Methode der Wahl ist, da das Ergebnis des Schnelltests (Kurzzeitkultur) aus demselben Material erhoben wird, wie das Ergebnis des NIPT. D.h.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>S lfd. Nr. 8</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>man kann damit nur das Ergebnis des NIPT bestätigen! Speziell bei Diskrepanzen zwischen fetalem Phänotyp und plazentarem Genotyp ist damit eine CVS nicht sehr hilfreich, da auf die Plazenta begrenzte Mosaik hier ebenfalls zu falsch positiven Ergebnissen führen und damit das Risiko für einen Abbruch einer klinisch unauffälligen Schwangerschaft in sich bergen. Erst mit Abschluss der Langzeitkultur liegt ein aussagekräftiger Befund vor. Der Goldstandard für die Abklärung von NIPT-Befunden ist und bleibt aber die Amniozentese.</p>		
63.	NIPD Genetics	<p>Stellungnahme: Seite 19 Abbildung Begründung: Hier sollte das ETS in die Tabelle der zusätzlichen Untersuchungen aufgenommen werden und nicht nur als Option am Tabellenende stehen. Das ETS liefert weit mehr als nur ein Trisomie-Screening und sollte nicht durch die NIPTs ersetzt werden. Der klinische Stellenwert des ETS sollte auch weiterhin den Schwangeren objektiv vermittelt werden.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 19 („Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“).</p> <p>Der G-BA hat zur Frage des Nutzens des Erst-Trimester-Screenings, welches nicht zu Lasten der Krankenkassen erbracht wird, nicht beraten. Eine Einordnung des ETS in den Überblick der nach der MU RL erfolgenden vorgeburtlichen Untersuchungen, wie vom Stellungnehmer gewünscht liegt somit fern.</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
64.	GfH	<p>Stellungnahme: Die GfH ist der Ansicht, dass auf Seite 4 unter „Welche Beratungsangebote gibt es?“ die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes zur Aufklärung und genetischen Beratung vor NIPT nicht korrekt wiedergegeben werden. Auch an anderen Stellen des Dokumentes werden die Anforderungen des Gendiagnostik-Gesetzes nicht adäquat berücksichtigt.</p> <p>Begründung: Zur Begründung möchten wir auf die detaillierten Ausführungen der Gendiagnostik-Kommission zu diesem Thema verweisen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“). s. lfd. Nr. 18 und 19</p>	ja
65.	GfH	<p>Stellungnahme: Auf Seite 4 bitten wir die Formulierung „Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis für Pränataldiagnostik oder Humangenetik“ zu ändern in „...eine Praxis für Pränataldiagnostik oder eine humangenetische Einrichtung.“</p> <p>Begründung: Die humangenetische Leistungserbringung erfolgt zu einem nicht unerheblichen Teil in universitären Instituten für Humangenetik. Durch die neue Formulierung werden diese miterfasst.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt: „Das kann Ihre Frauenärztin oder Ihr Frauenarzt sein, eine Praxis oder ein Institut für Pränataldiagnostik oder Humangenetik.“</p>	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
66.	GfH	<p>Stellungnahme: Wir schlagen vor, den Satz „Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen und können vieles, das andere auch können“ zu ändern in „Oft haben sie eine milde oder moderate geistige Beeinträchtigung, können aber vieles, das andere auch können“.</p> <p>Begründung: Die GfH ist der Meinung, dass aus dem Absatz auf Seite 4 zur Trisomie 21 eine für die Schwangere bzw. das Paar ganz wesentliche Information – nämlich die, dass das Down-Syndrom in aller Regel mit einer geistigen Behinderung einhergeht – nicht hervorgeht.</p> <p>Die Formulierung „Oft haben sie nur leichte Beeinträchtigungen“ lässt für den Laien – und an diese wendet sich ja die Versicherteninformation – nicht erkennen, dass Menschen mit einer Trisomie 21 in aller Regel geistig behindert sind. Nach aktuellem Wissensstand (s. unten angegebene Literatur) ist die geistige Behinderung meist moderat ausgeprägt, sie kann aber auch mild oder schwer sein. Da die Sorge vor einer geistigen Behinderung des Kindes einer der wesentlichen Gründe für das Interesse an der Inanspruchnahme von NIPT sein dürfte, halten wir es für entscheidend, den Schwangeren bzw. den werdenden Eltern im Bemühen um eine wertneutrale Beschreibung des Syndroms zu diesem Aspekt klare Informationen zu liefern.</p> <p>Literatur: Bull, MJ, Down Syndrome, New England Journal of Medicine 2020, PubMed-ID: 32521135</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien?“)</p> <p>lfd. Nr. 27 und 28</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		Hamburg, S et al., Assessing general cognitive and adaptive abilities in adults with Down syndrome: a systematic review. Journal of Neurodevelopmental Disorders 2019, Pubmed-ID: 31470792		
67.	GfH	<p>Stellungnahme: Der Absatz zur Trisomie 13 auf Seite 4 enthält einen sachlichen Fehler: Ein sehr kleiner Kopf ist nicht typisch für eine Trisomie 13, sondern liegt nur in 7% bis 26% der Fälle vor. Wir schlagen folgende Änderung vor: „Typisch sind Veränderungen des Herzens und des Gehirns, viele haben“</p> <p>Begründung: Siehe Überblick zu den klinischen Merkmalen in Kepple_JW et al., Surveillance guidelines for children with Trisomie 13, Journal of Medical Genetics Part A 2021, Pubmed-ID: 33709620</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Was sind Trisomien?“)</p> <p>s. lfd. Nr. 1</p>	ja
68.	GfH	<p>Stellungnahme: Seite 13, Absatz zu „Entnahme von Gewebe aus der Plazenta“: Der Satz „Er [der Schnelltest] muss aber meist selbst bezahlt werden“ sollte gestrichen werden.</p> <p>Begründung: Der Satz ist sachlich falsch. Wenn die invasive Diagnostik zur Bestätigung eines auffälligen NIPT-Befundes durchgeführt wird, stellen die verschiedenen Verfahren (Kurzzeitkultur, FISH) die hier unter dem Begriff „Schnelltest“ zusammengefasst wurden, für gesetzlich Versicherte keine Selbstzahler-Leistung dar, da der Schnelltest aufgrund des hohen Risikos einer Trisomie dann medizinisch indiziert ist (Abrechnung über EBM, GOP 01793)</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 8</p>	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. · Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der spezifischen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
69.	GfH	<p>Stellungnahme: Seite 13: „bei dem das Erbgut des Kindes untersucht wird“ sollte ergänzt werden z.B. wie folgt: „bei dem das Erbgut des Kindes mittels anderer Verfahren (Chromosomenanalyse) untersucht wird“</p> <p>Begründung: Auch bei der NIPT wird kindliches Erbgut untersucht. Der Satz wird deshalb dem Laien nur verständlich, wenn klar wird, dass hier andere Untersuchungsmethoden angewendet werden, die eine direkte Entnahme kindlichen Materials erfordern</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>Aus Sicht des G-BA wird die vom Stellungnehmer beschriebene Erforderlichkeit der direkten Entnahme von kindlichem Erbgut für die Chorionzottenbiopsie und die Amniozentese im Laufe des gesamten Textes der Seite 13 ausreichend deutlich.</p>	nein
70.	GfH	<p>Stellungnahme: Seite 14: Der Satz „Dazu kommt es beim Down-Syndrom in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen“ sollte folgendermaßen geändert werden: „Dazu kommt es beim Test für das Down-Syndrom nur in etwa 5 von 10.000 Untersuchungen. Wenn man alle auffälligen Befunde dieses Verfahrens betrachtet (etwa 15 von 10.000 Untersuchungen), ist aber jeder Dritte von ihnen falsch, d.h. das Ungeborene hat gar kein Down-Syndrom (siehe Fallbeispiel nächste Seite)“.</p> <p>Begründung: Der Satz ist unseres Erachtens missverständlich formuliert.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“).</p> <p>Die Seiten 14 und 15 sind als korrespondierende Doppelseiten gestaltet, die in der spezifischen Versicherteninformation als Einheit aus Text und Grafik wahrgenommen</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der spezifischen Versicherteninfor- mation, die ins Stellungnahmeverfah- ren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschluss- entwurf ja/nein
		<p>Viele Leserinnen und Leser werden die Zahlenangabe „5 von 10.000“ fälschlicherweise auf das Down-Syndrom (also einen positiven Testbefund) beziehen und daher davon ausgehen, dass ein auffälliger Befund nur in 5 von 10.000 Fällen falsch ist. Um dieses „klassische“ Missverständnis von falsch-positiv-Rate und positivem prädiktiven Wert eines Tests zu vermeiden, schlagen wir vor, das Ergebnis der sehr klaren Darstellung auf Seite 15 schon auf Seite 14 in den genannten Satz einfließen zu lassen.</p>	<p>werden. Deshalb können Redundanzen vermieden werden.</p>	
71.	GfH	<p>Stellungnahme: Seite 10: Der Satz „Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen“ sollte unseres Erachtens präzisiert werden: „Mit einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) lässt sich im Blut der Schwangeren kindliches Erbgut (die DNA) aus der Plazenta (Mutterkuchen) untersuchen.“</p> <p>Begründung: Andernfalls kann das Verfahren leicht als invasiver Akt mißverstanden werden, bei dem Gewebe aus der Plazenta gewonnen wird (wie bei der CVS). Entscheidend zum Verständnis der NIPT ist unseres Erachtens vor allem, dass die kindliche DNA im mütterlichen Blut vorhanden und deshalb nicht-invasiv analysierbar ist; das Ursprungsgewebe (Plazenta) ist hier für den Laien eher von untergeordneter Bedeutung.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 10 („Was ist ein nicht invasiver Pränataltest (NIPT)?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 32</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

2.3 Anlage 8a: Allgemeiner Teil - Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
<p>Hinweis auf Dissens: Für die Aufnahme des allgemeinen Teils der Versicherteninformation in die Mu-RI als verbindliche Grundlage der ärztlichen Aufklärung und Beratung plädiert die PatV; der GKV-SV, die KBV und die DKG wollen diese Inhalte auf der Seite www.gesundheitsinformation.de veröffentlichen, aber nicht als Anlage in die Mu-RI aufnehmen. Darum sind in diesem Abschnitt vor allem Rückmeldungen der PatV abgebildet.</p>				
72.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 2 im 2. Absatz empfiehlt die GEKO folgende Ergänzung im Anschluss an den Satz „Weil sie vor der Geburt stattfinden, werden sie als pränatal bezeichnet.“:</p> <p>„Vorgeburtliche Untersuchungen dienen dazu, zum einen während der Schwangerschaft gut für das Wohlbefinden des Kindes zu sorgen und zum anderen Informationen über das Kind zu gewinnen.“</p> <p>Begründung: Die GEKO sieht es als einen wichtigen Aspekt für das Verständnis der Pränataldiagnostik an, dass der Schwangeren bzw. den Eltern die unterschiedlichen Ziele der angebotenen vorgeburtlichen Untersuchungen dargestellt werden.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 1 („Liebe Leserin. Lieber Leser...“).</p> <p>Zielsetzung der Untersuchungen wird im folgenden Absatz angesprochen</p> <p><i>GKV-SV, KBV und DKG:</i> Keine Änderung des Textes mit Blick auf die Veröffentlichung auf gesundheitsinformation.de (Position der Nicht-Aufnahme der allgemeinen VI in die MU-RL wird davon nicht berührt)</p> <p>Die Intention des vorgeburtlichen Tests kann vielfältig sein. Auch wenn der Test hier auf eine Eigenschaft des „Kindes“</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
			<p>gerichtet ist, erfolgt die Indikation aus Sicht der Mutter und ihrer „Verarbeitung“ der Schwangerschaft. Der Auffassung der Stellungnahme kann hier nicht gefolgt werden.</p> <p>Nach der RL kann „Der Test ... 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.“ Dazu passt die in der Stellungnahme vorgetragene Intention nicht.</p>	
73.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 2 im 4. Absatz wird in dem Satz „Zusätzliche Untersuchungen können in bestimmten Situationen zur Abklärung eingesetzt werden.“ folgende Ergänzung empfohlen: „Zusätzliche genetische Untersuchungen können in bestimmten Situationen zur Abklärung von Auffälligkeiten der Erbanlagen durchgeführt werden.“</p> <p>Begründung: An dieser Stelle fehlt der wichtige und notwendige Hinweis, dass es sich um genetische Untersuchungen handelt. Mit der empfohlenen Ergänzung „Auffälligkeiten der Erbanlagen“ möchte die</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 1 („Liebe Leserin. Lieber Leser...“).</p> <p>In der Information geht es nicht nur um genetische Untersuchungen.</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der allgemeinen Versichertenin- formation, die ins Stellungnahmever- fahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen (siehe Begründung auf Seite 2, zweite Zeile dieser Stellungnahme).		
74.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 2 fehlt in der Überschrift „Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“ das Adjektiv „genetischen“ vor „Untersuchungen“.</p> <p>Begründung: Bei den drei genannten Untersuchungen unter der Überschrift „Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“ handelt es sich um genetische Untersuchungen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Änderung Text zu: „Für diese genetische Untersuchung Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen.“</p>	Ja
75.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 2 wird empfohlen, die Überschrift „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom)“ wie folgt zu ergänzen: „Nicht invasiver Pränataltest (NIPT): Bluttest auf bestimmte Auffälligkeiten der Erbanlagen (Trisomie 13, 18 und Trisomie 21 (Down-Syndrom))“.</p> <p>Begründung: Mit der empfohlenen Ergänzung „Auffälligkeiten der Erbanlagen“ möchte die GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen (siehe Begründung auf Seite 2, zweite Zeile dieser Stellungnahme).</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Vorschlag erreicht das gesetzte Ziel nicht</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
76.	GEKO	<p>Stellungnahme: In dem darauffolgenden Satz: „Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau entnommen“ sollte das Wort „Frau“ durch „Schwangere“ ersetzt werden. In der Broschüre sollte einheitlich der Begriff „Schwangere“ anstelle „Frau“ verwendet werden.</p> <p>Begründung: Die GEKO empfiehlt, konsequent "Schwangere" zu nutzen, da diese Formulierung klarer und sachlich zutreffender ist.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Siehe lfd. Nr. 2</p>	Nein
77.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 3 im 2. Absatz wird empfohlen, den Satz „Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Beratung stattfinden.“ wie folgt zu ändern: „Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Aufklärung stattfinden und eine genetische Beratung angeboten werden.“</p> <p>Begründung: Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Daher sollte der Schwangeren deutlich gemacht werden, dass neben der ärztlichen Aufklärung eine genetische Beratung in Anspruch genommen werden kann. Aufklärung und Beratung sollten nicht als ärztliche Beratung verkürzt und im Sinne der Klarheit vollständig benannt werden.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Änderung Text zu:</p> <p>„Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Aufklärung und Beratung stattfinden.“</p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
78.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 3 im 1. Absatz unter der Überschrift „Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie“ wird folgende Ergänzung angeregt: „Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten der Erbanlagen (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig.“</p> <p>Begründung: Mit der empfohlenen Ergänzung „der Erbanlagen“ möchte die GEKO es für die Schwangere klarer und verständlicher machen, dass es sich hierbei um Auffälligkeiten der genetischen Eigenschaften (Erbanlagen) handelt, und nicht um Auffälligkeiten der genannten Trisomien.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Unklar, ob das Verständnisproblem überhaupt relevant ist.</p>	Nein
79.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 3 im 2. Absatz unter der Überschrift „Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie“ fehlt das Adjektiv „genetischen“ vor „Untersuchungen“ („Diese genetischen Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll.“). Es wird angeregt, hier folgenden Hinweis anzufügen: „Auch für diese Untersuchung ist eine eingehende Aufklärung und genetische Beratung die Grundlage.“</p> <p>Begründung: Bei der Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie handelt es sich um vorgeburtliche genetische Untersuchungen,</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Vertiefung in diese Detailtiefe nicht nötig. Verweise auf andere Inhalte.</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		die dem GenDG unterliegen. Somit gelten für diese Untersuchungen die gesetzlichen Vorgaben zur Aufklärung (§ 9 GenDG) und genetischen Beratung (§ 15 Abs. 3 GenDG).		
80.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 3 in der Tabelle „Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“ fehlt das Adjektiv „genetische“ in der Spaltenüberschrift „Zusätzliche Untersuchungen“.</p> <p>Begründung: Bei den in der Tabelle genannten Untersuchungen handelt es sich um genetische Untersuchungen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“).</p> <p>Siehe lfd. Nr. 73</p>	Nein
81.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 3 unter der Überschrift „Welche weiteren Untersuchungen gibt es?“ empfiehlt es sich, im 1. Absatz anstelle „wie zusätzliche Ultraschalluntersuchungen oder Bluttests“ „... wie zusätzliche Ultraschall- und Blutuntersuchungen“ zu schreiben.</p> <p>Begründung: Die GEKO empfiehlt an dieser Stelle „Bluttests“ durch „Blutuntersuchungen“ zu ersetzen, um die hier gemeinten „weiteren“ Blutuntersuchungen vom Bluttest auf Trisomie 13, 18 und 21 abzugrenzen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Welche weiteren Untersuchungen gibt es“).</p> <p><i>Formulierung analog zur spezifischen Versicherteninfo</i></p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
82.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 4 im 3. Absatz unter der Überschrift „Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“ wird angeregt, den Satz „Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen.“ wie folgt zu ändern: „Sie können dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.“</p> <p>Begründung: Vor vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist die Schwangere gemäß § 15 Abs. 3 GenDG genetisch zu beraten. Somit besteht ein gesetzlicher Anspruch auf ein genetisches Beratungsangebot an die Schwangere.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“).</p> <p>vgl. lfd. Nr 18</p>	Nein
83.	GEKO	<p>Stellungnahme: Auf Seite 4 wird nach dem zweiten Spiegelstrich unter der Überschrift „Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?“ empfohlen, die auf Seite 12 genannten Informationsangebote (Informationen dazu und zu weiteren Fragen finden Sie hier:) einzufügen und zusätzlich einen Hinweis auf die Homepage der GEKO (www.rki.de/geko) sowie eine Verlinkung zum Schwangerschaftskonfliktgesetz in die Auflistung aufzunehmen (vgl. Seite 5, vorletzte Zeile dieser Stellungnahme).</p> <p>Begründung: Die GEKO hält alle in der Versicherteninformation genannten Informationsangebote einschließlich eines zusätzlichen Hinweises auf die Homepage der GEKO (GenDG und Richtlinien der GEKO)</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?“).</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		und einer Verlinkung auf das Schwangerschaftskonfliktgesetz auch in dieser Broschüre für sinnvoll.		
84.	Becton Dickinson	<p>Stellungnahme: Der Änderungsvorschlag der Patientenvertretung, über den vorgelegten Beschlussentwurf hinaus auch die allgemeine Information in den Richtlinien aufzunehmen, wird ebenfalls befürwortet.</p> <p>Begründung: Der Änderungsvorschlag der Patientenvertretung sieht vor, dass werdende Eltern umfassend informiert werden, um gezielte und informative Entscheidungen treffen zu können. Die dazugehörige allgemeine Versicherteninformation soll allgemeine Informationen zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik beinhalten. Sie soll neben den gemäß Mu-RL erbringbaren Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik wie dem NIPT, sowie der Fruchtwasseruntersuchung bzw. der Chorionzottenbiopsie, auch Informationen zum Ersttrimesterscreening umfassen. Dabei werden die Vor- und Nachteile aller zur Verfügung stehenden Untersuchungen aufgezeigt. Das Einbeziehen der allgemeinen Informationen und der Darstellung gemäß Mu-RL erbringbarer Möglichkeiten bietet einen zusätzlichen Service für werdende Eltern. Eine übersichtliche Darstellung und Information zu den in Deutschland angebotenen Untersuchungen zur Pränataldiagnostik bildet ein Fundament für eine informierte Entscheidung und stellt somit einen Mehrwert für Familien dar. Daher wird der</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		Änderungsvorschlag als weitere Optimierung der Richtlinie gesehen und befürwortet.		
85.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 1, linke Spalte : „Sie können manchmal helfen, aber auch aber auch verunsichern“ sollte ersetzt werden durch: „Sie können helfen, aber auch verunsichern“</p> <p>Begründung: Die DEGUM sieht in der bisherigen Form ein Suggestiv- aussage.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?“).</p> <p>Änderung Text zu: „Sie können helfen, aber auch verunsichern“</p>	Ja
86.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 1, linke Spalte: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Was würde ich tun, wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abubrechen? sollte ersetzt werden durch: Wie viel möchte ich vor der Geburt über das Ungeborene wissen? Welche Untersuchung kann in meiner Situation sinnvoll sein? Könnte das Wissen über die Fehlbildung die Versorgung des Kindes während der Schwangerschaft oder bei Geburt verbessern? Was würde ich tun,</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“).</p> <p><i>vgl. lfd. Nr. 25</i></p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Ver- sion der allgemeinen Versichertenin- formation, die ins Stellungnahmever- fahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>wenn Auffälligkeiten wie eine Fehlbildung gefunden werden? Die Schwangerschaft fortsetzen oder überlegen, sie abubrechen?</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf das verbesserte Management während der Schwangerschaft und bei Geburt durch die pränatale Diagnose von zahlreichen Erkrankungen. Als Beispiel sei die verbesserte perinatale Versorgung bei Geburt von Kindern mit Fehlbildungen wie Herzfehler in einem Perinatalzentrum genannt.</p>		
87.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 1, linke Spalte: Sie können sich dazu in einer Praxis für Gynäkologie, für Pränataldiagnostik oder Humangenetik beraten lassen. sollte ersetzt werden durch: Sie können sich dazu durch Ihren Frauenarzt/ärztin sowie wie durch einen Pränatalmediziner/in oder einen Humangenetiker/in beraten lassen.</p> <p>Begründung: Der persönliche Frauenarzt/in ist der zentrale, betreuende Arzt in der Schwangerschaft. Die Beratung kann auch in den Kliniken bzw. den Ambulanzen erfolgen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Wo finde ich Adressen und weitere Informationen?“).</p> <p>vgl. lfd. Nr. 65</p>	Ja
88.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 1, zweite Spalte: Die weiteren Informationen sollten in Analogie zu Seite 18 des zweiten Flyers gestaltet werden. Auch der Verweis auf die Gendiagnostik-Kommission wäre sinnvoll.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 7 (Weiterführende Informationen).</p>	Ja (in Weiterentwicklung)

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		<p>Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass es keinen Anlass dafür gibt, die „weiterführenden Informationen“ im ersten Flyer kürzer zu gestalten als im zweiten Flyer.</p>		auf www.gesundheitsinformation.de
89.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, erste Spalte: Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen sollte ersetzt werden durch: Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem die körperliche Untersuchung wie das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen. Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass eine frauenärztliche Regeluntersuchung in der Schwangerschaft mehr umfasst als nur das Bauch abtasten.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?“). Änderung Text zu: „Zu den Standarduntersuchungen gehören unter anderem körperliche Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und regelmäßige Blutabnahmen.“</p>	Ja Intern
90.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, erste Spalte: Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie der Plazenta. sollte ersetzt werden durch: Das Ultraschallbild zeigt auch die Lage des Ungeborenen sowie des Mutterkuchens.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?“).</p>	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		Begründung: Die DEGUM versucht die Verwendung von Fremdwörtern zu vermeiden.	vgl. lfd. Nr. 32	
91.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 2, erste Spalte: Bei Auffälligkeiten sind weitere Ultraschalluntersuchungen möglich. sollte ersetzt werden durch: Bei Auffälligkeiten wird Ihr Frauenarzt/-ärztin Ihnen weitere Ultraschalluntersuchungen empfehlen. Begründung: Die DEGUM möchte betonen, dass bei Auffälligkeiten Ultraschalluntersuchungen differenzialdiagnostisch nicht nur möglich, sondern medizinisch sinnvoll und angezeigt sind.	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?“). offene Formulierung beibehalten	Nein
92.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 2, zweite Spalte: „Für diesen Test wird Blut aus der Armvene einer Frau...“ sollte ersetzt werden durch: „Für diesen Test wird Blut aus der Armvene der Schwangeren...“ Begründung: Die DEGUM findet den Begriff „Schwangere“ anstatt „Frau“ angemessener. Diese Empfehlung findet sich an vielen Stellen in den beiden Broschüren und wird hier nur exemplarisch erwähnt.	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“). Vgl. lfd. Nr. 2	Nein
93.	DEGUM und DGGG	Stellungnahme: Seite 2, zweite Spalte: Vor einem NIPT muss eine ausführliche	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>ärztliche Beratung stattfinden sollte ersetzt werden durch: Vor einem NIPT muss eine ausführliche ärztliche Aufklärung und genetische Beratung stattfinden.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf das GenDG</p>	vgl. lfd. Nr. 18	
94.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, zweite Spalte: Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt. sollte ersetzt werden durch: Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus dem Mutterkuchen zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 1 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist auf das bessere Verständnis durch Vermeidung von Fremdwörtern (<i>Stellungnahme 94a</i>). In der Meta-Analyse von Salomon et al. (UOG 2019) wird darauf verwiesen, dass wenn die Risikoprofile der Schwangeren in den Gruppen der Schwangeren mit und ohne Punktion adjustiert werden, das Fehlgeburtsrisiko bei 0,1% liegt (<i>Stellungnahme 94</i>).</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Zu 94a: siehe lfd. Nr. 32</p> <p>Zu 94b: siehe lfd. Nr.43</p>	<p>94a: nein 94b: ja</p>

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
95.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, zweite Spalte: Diese Untersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen nur bezahlt, wenn ein Verdacht auf bestimmte Erkrankungen, Fehlbildungen oder Behinderungen des Kindes abgeklärt werden soll sollte ergänzt werden durch: oder wenn eine ausgeprägte mütterliche Sorge vor diesen Besonderheiten vorliegt. Begründung: Die DEGUM möchte betonen, dass auch die große Sorge vor Chromosomenstörung eine Indikation für die NIPT-Untersuchung darstellen kann .</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Keine Änderung, das „soll“ schließt bereits diese Möglichkeiten ein</p>	Nein
96.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, dritte Spalte: Hinzu kommen weitere Untersuchungen wie das Abtasten des Bauches und Blutentnahmen. sollte ersetzt werden durch: Hinzu kommen weitere Untersuchungen und Blutentnahmen. Begründung: Die DEGUM weist darauf hin, dass zwischen der „9.-12. Woche“ und der „19.-22. Woche“ das Bauchabtasten in der Schwangerschaftsbetreuung keine Bedeutung hat.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>siehe lfd. Nr. 89</p>	Ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
97.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, dritte Spalte: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie) sollte ersetzt werden durch: Entnahme von Gewebe aus dem Mutterkuchen (Chorionzottenbiopsie)</p> <p>Begründung: siehe oben</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>vgl. lfd. Nr. 32</p>	Nein
98.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Seite 2, dritte Spalte: Manche Ärztinnen und Ärzte suchen im ETS auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand sollte ersetzt werden durch: Manche Ärztinnen und Ärzte beurteilen im ETS auch das Risiko einer Präeklampsie (schwangerschaftsinduzierte Bluthochdruckerkrankung) und suchen auch nach anderen Auffälligkeiten, wie Herzfehlern, einem offenen Rücken (Spina bifida) oder einer Fehlbildung der Bauchwand.</p> <p>Begründung: Die DEGUM verweist darauf, dass das Screening auf Präeklampsie seit der Publikation von Rolnik et al. (NEJM 2017), in der die Prävention der Präeklampsie durch Aspirin gezeigt wurde, zum Standard gehört.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 5 („Welche weiteren Untersuchungen gibt es?“).</p> <p>Keine Änderung, da ETS selbst kein „Standard“ ist.</p>	Nein
99.	DEGUM und DGGG	<p>Stellungnahme: Der Flyer soll das Spektrum der pränataldiagnostischen Untersuchungen beleuchten. Der Flyer beleuchtet aber nur die</p>	Betrifft allgemeine VI gesamt	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung <i>(Hinweis: die genannten Seitenzahlen beziehen sich auf die gelayoutete Version der allgemeinen Versicherteninformation, die ins Stellungnahmeverfahren gegeben wurde)</i>	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Abklärungsmöglichkeiten einer Trisomie 21, 18 und 13. Pränatalmedizin ist aber mehr als nur das Erkennen einer Chromosomenstörung. Über die vielen anderen Untersuchungen, wie zum Beispiel die feindiagnostische Ultraschalldiagnostik zur Diagnose von Fehlbildungen, die Präventionsmaßnahmen zur Vermeidung einer Präeklampsie, der Abstrich zur Detektion einer Streptokokken-Besiedlung und der OGTT werden nicht erwähnt.</p> <p>Begründung: Die DEGUM empfiehlt den allgemeinen Flyer zu pränatalmedizinischen Untersuchungen dahingehend zu überarbeiten, dass auch die anderen vorgeburtlichen Untersuchungen beleuchtet werden, deren Stellenwert den des NIPTs deutlich übersteigt.</p>		
100.	DGSPJ	<p>Stellungnahme: Seite 3, Ergänzung nach 1. Absatz: Ihr Recht auf Nichtwissen ist so wichtig, dass Sie niemand zu einer Untersuchung drängen darf. Diese Entscheidung hat auch keinen Einfluss auf sich daraus möglicherweise ergebende Unterstützungsleistungen.</p> <p>Begründung: Es ist wichtig darauf hinzuweisen, dass auch ein bewusstes Nichtwissen sowie eine Entscheidung für ein Kind mit Trisomie keine rechtlichen Konsequenzen haben darf auf sich daraus ergebende Kosten für die Solidargemeinschaft (GKV, PKV, Eingliederungshilfe etc.)</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 6 („Muss ich die Untersuchungen wahrnehmen?“).	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

2.4 Hinweis zu Tragenden Gründen

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
101.	Illumina	<p>Stellungnahme: Zu Punkt 3.1 in den Tragenden Gründen: Korrektur zu den Qualitätsanforderungen Hier heißt es: „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.“</p> <p>Begründung: Die am 22.04.2021 veröffentlichte Korrekturankündigung in den Tragenden Gründen und das Abrücken von dem Erfordernis einer peer-reviewed Publikation der Performance-Daten hat überrascht. Es sollte dem Gremium bewusst sein, dass eine nach 1 1/2 Jahren verkündete Korrektur der Qualitätsanforderungen in der Zwischenzeit zu erheblichem Aufwand bei den betroffenen Unternehmen geführt hat. Illumina ist den 2019 veröffentlichten Anforderungen in den Tragenden Gründen gefolgt und hat die Studie mit den IVD-Zulassungsdaten in ei-</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>nem peer-reviewed Journal veröffentlicht (Pertile MD, Flowers N, Vavrek D, et al. Performance of a paired-end sequencing-based noninvasive prenatal screening test in the detection of genome-wide fetal chromosomal anomalies. Clin Chem. 2021; In Press). Weitere Studien, die die Leistungsfähigkeit des Assays in der klinischen Routine belegen, wurden darüberhinaus veröffentlicht. Um künftig nachträgliche Korrekturen und unnötigen Aufwand für Dritte zu vermeiden, bitten wir den G-BA, gerade an solch kritischen Stellen von Regulierungen, die die Einsatzfähigkeit einzelner Produkte generell in Frage stellen können, besondere Sorgfalt walten zu lassen.</p>		
102.	VDGH	<p>Stellungnahme: Zu Punkt 3.1 in den Tragenden Gründen: Korrektur zu den Qualitätsanforderungen Hier heißt es: „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.“</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- Stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Begründung: Die am 22.04.2021 veröffentlichte Korrekturankündigung in den Tragenden Gründen und das Abrücken von dem Erfordernis einer peer-reviewed Publikation der Performance-Daten hat überrascht. Es sollte dem Gremium bewusst sein, dass eine nach 1 1/2 Jahren verkündete Korrektur der Qualitätsanforderungen in der Zwischenzeit zu erheblichem Aufwand bei den betroffenen Unternehmen geführt hat. Um künftig nachträgliche Korrekturen und unnötigen Aufwand für Dritte zu vermeiden, bitten wir den G-BA, gerade an solch kritischen Stellen von Regulierungen, die die Einsatzfähigkeit einzelner Produkte generell in Frage stellen können, besondere Sorgfalt walten zu lassen.</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

3. Nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen

3.1 Allgemeine Positionierungen und Hinweise

Lfd . Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
103.	donumvita e.V.	<p>Stellungnahme: Als Träger von Schwangerschafts- und Schwangerschaftskonfliktberatungsstellen begleiten wir seit über zwanzig Jahren Frauen und Paare, die Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen. Wir kennen somit aus erster Hand den Nutzen, den diese Familien aus pränataldiagnostischen Angeboten ziehen, sowie den Umgang mit den damit verbundenen Folgen. Unsere Stellungnahme zu der vorliegenden Versicherteninformation zu nicht invasiven Testverfahren auf Trisomien (NIPT) bringen wir auf der Grundlage unserer Erfahrungen und als Vertretung der Interessen betroffener schwangerer Frauen, werdender Eltern und Familien ein.</p> <p>Die Bedingungen, unter denen die NIPT als Kassenleistung zugänglich gemacht werden, halten wir in verschiedenen Punkten für hochproblematisch. Dazu haben wir uns im Laufe des Kassenzulassungsverfahrens gegenüber dem G-BA auch wiederholt geäußert. Wir möchten auch hier noch einmal eindringlich darauf hinweisen, dass einer schwangeren Frau, die um die Gesundheit ihres ungeborenen Kindes und ihre damit verbundenen persönlichen Zukunftsaussichten besorgt ist, durch</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p> <p><i>Die Stellungnahme nimmt nur teilweise Bezug auf die Aufnahme der Versicherteninformation zur Anwendung des NIPT 13,18,21, welche Gegenstand des Stellungnahmeverfahrens ist, sondern auf den Beschluss vom 19.09.2019.</i></p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>die Finanzierung eines Tests auf die Trisomien 13, 18 und 21 keine belastbare Unterstützung zuteilwird. Zudem enthalten die gegenwärtigen Bedingungen der Testzulassung Vorannahmen zur Zumutbarkeit eines Kindes mit Trisomie 21, die für Menschen, die damit leben, und ihre Angehörigen stigmatisierend sind. Wir müssen ebenfalls davon ausgehen, dass das frühe Angebot der Tests schon ab der 10. Schwangerschaftswoche die Schwangerschaft für werdende Eltern bis zu einer Abklärung der häufigsten Trisomien unter Vorbehalt stellt.</p> <p>Schon seit einigen Jahren machen unsere Berater*innen die Erfahrung, dass schwangere Frauen, die ein positives Testergebnis durch einen NIPT erhalten, zuweilen einen Vorteil darin sehen, die Schwangerschaft in einem frühen Stadium (innerhalb der 12 Wochenfrist) zu beenden, und daher eine diagnostische Abklärung nicht abwarten wollen. Diese Frauen laufen jedoch aufgrund der relativ häufigen falsch-positiven Testergebnisse Gefahr, die Schwangerschaft mit ihrem gesunden Wunschkind abzubrechen. Häufig erleben schwangere Frauen auch die Wartezeit auf ein Ergebnis – vor allem während der weiterführenden Diagnostik oder nach einem unklaren Testergebnis – als krisenhaft. Sie sind dadurch in der wachsenden Beziehung zum ungeborenen Kind und in ihrer Rolle als Mutter stark verunsichert. Es ist uns daher ein Anliegen, dass schwangeren Frauen, die einen NIPT in Anspruch nehmen, eine verständliche, fachlich korrekte und ergebnisoffene Information</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		zum NIPT zur Verfügung steht, die ihnen eine selbstbestimmte Entscheidung ermöglicht. Dazu gehört unserer Auffassung nach besonders die Erwägung der psychosozialen Implikationen, die der Vorgang der Testung selbst sowie ein mögliches auffälliges Ergebnis für die Frau haben. In diesem Sinne bitten wir um eine wohlwollende Prüfung unserer Stellungnahme.		
104.	Elterninitiative BM 3X21	<p>Stellungnahme: Wir würden es sehr begrüßen, wenn es gelingen könnte, die Beratung zum NIPT zu verbessern. Unserer Auffassung nach sind jedoch die medizinischen Versicherteninformationen allein nicht in der Lage, den behandelnden Arzt / die behandelnde Ärztin in die Lage zu versetzen, eine gute Beratung durchzuführen und der Schwangeren die in unserer Gesellschaft tief verwurzelte Angst vor einem behinderten Kind, insbesondere vor einem Kind mit einer kognitiven Beeinträchtigung, zu nehmen. Das Thema Beratung ist bereits an mehreren Stellen in Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) und Gendiagnostikgesetz (GenDG) zu finden. Beratung ist also bereits gesetzlich vorgeschrieben. Die gelebte Realität sieht jedoch anders aus:</p> <p>Vor der Beratung - Werbung Die Hersteller der NIPTs dürfen ihr Produkt ohne Beschränkung bewerben. Ab ca. 13-14 Jahren suchen Patientinnen Frauenarztpraxen auf. Dort liegen im Wartezimmer zwischen Infomaterial zu HPV- Impfungen,</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p> <p><i>Die Stellungnahme nimmt nur teilweise Bezug auf die Aufnahme der Versicherteninformation zur Anwendung des NIPT 13,18,21, welche Gegenstand des Stellungnahmeverfahrens ist, sondern auf den Beschluss vom 19.09.2019.</i></p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>hormonellen Verhütungsmitteln und Rückbildungskursen oftmals auch Flyer der NIPT- Hersteller aus. Text und Bildsprache, je nach Hersteller sogar der Testname, implizieren, dass ein solcher Test den Start in ein harmonisches Familienleben mit einem gesunden Kind bedeutet. Dies ist jedoch eine irreführende Botschaft! Hinweise auf die hohe falsch-positiv-Rate und darauf, dass der Test kein gesundes Kind garantieren kann, finden sich nur im Kleingedruckten. Die Patientin könnte aus den Werbebotschaften sogar schließen, dass ohne die Inanspruchnahme des NIPT ein harmonisches Familienleben mit einem gesunden Kind gar nicht möglich ist. Werbung darf keine Angst erzeugen oder Unglück und Leid instrumentalisieren!</p> <p>Auch im Internet werden zunehmend Werbebanner der NIPT-Hersteller eingeblendet, um Marken zu etablieren und das Thema tief im Unterbewusstsein der User:innen zu verankern. Die NIPT-Hersteller freuen sich schon jetzt, dass die Kassenzulassung die Nachfrage auf dem deutschen Markt deutlich erhöhen wird und in Zukunft auch NIPT auf andere genetische Abweichungen, etwa auf Mikrodeletionen oder Einzelgen-Screenings, zunehmend nachgefragt werden (vgl. https://www.eluthia.com/wp-content/uploads/2019/11/e9e6f48984c3e7f7f-1.pdf).</p> <p>Der Deutsche Werberat? Unternimmt nichts. Ein Werbeverbot? Wird nicht gefordert.</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Patientinnen sind bereits bevor sie schwanger werden über viele Jahre Konsumentinnen. In der Werbung sind Menschen mit Behinderung kaum präsent. Spätestens mit Beginn der Schwangerschaft wird Werbung für Babyprodukte verstärkt wahrgenommen. Die perfekten Werbebabys verstärken die Erwartung, ebenfalls ein gesundes, bildhübsches, glucksendes Baby zu bekommen. Auch Babys mit Behinderung benötigen Windeln und mögen gerne Gläschen-Kost!</p> <p>Mittlerweile wirbt ein Automobilhersteller mit einem Autofahrer mit Beinprothese – in der Vereinszeitschrift der Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V.. Aber eben nur dort! Menschen mit Beinprothese oder anderen Beeinträchtigungen lesen auch andere Magazine. Und jeder von uns kann in die Situation geraten, ein Bein zu verlieren.</p> <p>Menschen mit Behinderung müssen in der Werbung präsenter werden. Und zwar nicht nur als Kind mit entstelltem Bein, um für eine Impfung gegen Meningokokken-Meningitis zu werben. Die Abwesenheit von Menschen mit Behinderung in der Werbung ist diskriminierend.</p> <p>Der Deutsche Werberat? Ist für Diskriminierung durch Absenz wahrscheinlich nicht zuständig Die Beratung - medizinisches Modell von Behinderung</p> <p>Den Ärzt:innen wird in ihrer Ausbildung meist ausschließlich das medizinische Modell von Behinderung vermittelt. Sofern sie keinen persönlichen Bezug zum Thema Behinderung haben, ist das Wissen über das</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Leben mit einer Behinderung oft rudimentär. Auch das Wort „Mongolismus“ ist uns in Arztgesprächen schon begegnet. Für sehr viele Ärzt:innen ist eine Trisomie eine Behinderung, die „heute nicht mehr sein muss“.</p> <p>Diese Einstellung wird von den Herstellern des NIPT noch befeuert. Sie halten Fortbildungs- veranstaltungen für Ärzt:innen ab, in denen sie ihr Produkt bewerben. In den Einladungen für diese Veranstaltungen kündigen die Hersteller an, für diese Veranstaltungen Fortbildungspunkte zu beantragen.</p> <p>Die Beratung vor der Inanspruchnahme eines NIPT und die Befundübermittlung nach einem positiven Ergebnis dürfen sich jedoch nicht auf die medizinischen Fakten beschränken!</p> <p>Eine Fortbildungspflicht für Ärzt:innen zu den psycho-sozialen Aspekten der Beratung? Wird nicht gefordert. Auf Grund unserer Erfahrungen erscheint es uns fraglich, ob die Versicherteninformationen allein genügen, um die notwendige Qualifikation der Ärzte (§ 135 Absatz 1 Satz 2 SGB V) sicherzustellen. Diesbezügliche Forderungen seitens des G-BA? Keine.</p> <p>Jedes Jahr versorgen wir Hebammen- und Frauenarztpraxen anlässlich des Welt-Down-Syndrom-Tages mit Postern und Visitenkarten unserer Selbsthilfegruppe. Manche Praxen hängen die Poster für einige Tage auf, andere lassen diese in der Schublade verschwinden: „Meine Pati-</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>entinnen möchten das nicht.“. Uns kommt es teilweise so vor, als würden die Ärzt:innen eine Art geschäftsschädigende Wirkung befürchten, die von den Postern ausgehen könnte. Uns ist eine Hebammenpraxis bekannt, die den Mut (?) hatte, einer jungen Frau mit Down-Syndrom einen Praktikumsplatz anzubieten. Selbst wir empfinden das als mutig, obwohl es selbstverständlich sein sollte!</p> <p>Durch eine Aufnahme des NIPT in die Mutterschafts-Richtlinie, insbesondere in Verbindung mit der schwammigen Indikation, wird der NIPT von den Patientinnen als Regelversorgung angesehen werden: Was die Kasse bezahlt, muss sinnvoll sein. Aber auch viele Ärzt:innen werden ein Screening auf Trisomien als Regelversorgung auffassen. Ärzt:innen werden ihren Patientinnen den NIPT anbieten – sei es auf Grund einer ableistischen Grundhaltung, sei es auf Grund des Vorhandenseins einer Abrechnungsziffer oder aus Angst vor Regressforderungen der Eltern, da sie als Ärzt:innen die Geburt eines Kindes mit Trisomie nicht verhindert haben.</p> <p>Eine Klärung der Haftungsfrage durch den Gesetzgeber? Nicht in Sicht.</p> <p>Nach der Beratung - Dokumentation und Evaluation</p> <p>Uns sind sehr viele Beispiele schlechter Beratung durch Ärzt:innen bekannt. Und auch eine Schwangerschaftskonfliktberatung in anerkannten Beratungsstellen erfolgt nicht immer vorurteilsfrei. Aktuell wird der</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Beratungsprozess nicht dokumentiert, wie es § 135 Absatz 1 Satz 3 SGB V fordert, und erst recht nicht wissenschaftlich evaluiert. Weder die Ausführlichkeit der Beratung, noch der Inhalt des Beratungsgesprächs oder der von der Patientin empfundene Grundtenor (ableistisch, ergebnisoffen, ermutigend) wird dokumentiert und durch Dritte wissenschaftlich evaluiert.</p> <p>Zurzeit lässt sich nicht einmal sagen, welche Patientin den Test eher als IGeL-Leistung in Anspruch nimmt: die finanzschwache junge Altenpflegerin oder die wohlhabende, spätgebärende Akademikerin mit 10-Jahres-Karriereplan, die berufliche Nachteile durch ein behindertes Kind befürchtet. Oder haben gar die Partner:innen das größere Bedürfnis „es“ zu wissen? Es gibt keine Beschwerdestellen, an die Schwangere sich wenden könnten, wenn ihr Recht auf Nicht- Wissen nicht respektiert wurde, wenn sie eine Beratung als verletzend oder verstörend empfunden oder sich von Ärzt:innen unter Druck gesetzt gefühlt haben.</p> <p>Forderung nach einer verpflichtenden Dokumentation, wissenschaftlicher Evaluation und einem transparenten Beschwerdemanagement? Nicht in Sicht.</p> <p>Vor / in / nach der Beratung - Grundhaltung der Gesellschaft</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>Statt daran zu arbeiten, dass die Vorstellung, ein behindertes Kind großziehen zu „müssen“, ihre Schrecken verliert, soll die Solidargemeinschaft lieber ein Screening aller besorgten Schwangeren bezahlen? Das darf nicht sein! Durch eine Kassenfinanzierung des NIPT wird die aktuell vorherrschende ableistische Grundhaltung der Gesellschaft verstärkt statt verringert!</p> <p>Die große Herausforderung ist es, die Grundhaltung unserer Gesellschaft zu verändern. Dies ist eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe und Aufgabe des Gesetzgebers! Ein Kind mit Behinderung muss man nicht vermeiden! Zur Schwangerschaft und zur Geburt eines Kindes mit Trisomie 21 darf man gratulieren! Man soll sogar! Wir wünschen uns das!</p> <p>Ergebnisoffene Beratung reicht nicht! Wir wünschen uns, dass man unsere Befürchtungen als Schwangere ernst nimmt und uns Lösungswege aufzeigt. Und damit ist nicht „Sie können es wegmachen. Das ist Ihre Entscheidung!“ gemeint, sondern Informationen über Unterstützungsangebote. Mit einem behinderten Kind ist niemand allein!</p> <p>Als Eltern von Kindern mit Behinderung wünschen wir uns, dass Bürokratie abgebaut und der Zugang zu Unterstützungsangeboten vereinfacht wird. Dies betrifft sowohl die Unterstützung durch die Kranken- und Pflegekasse, z.B. bei der Bewilligung von Hilfsmitteln und Therapien, als auch die Unterstützung des Sozialamtes, z.B. bei der Bewilligung von Schulbegleiter:innen.</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd . Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschluss-entwurf ja/nein
		<p>Inklusion in allen Lebensbereichen muss selbstverständlich werden und darf nicht etwas bleiben, um das man betteln muss. Hierhin sollte das Geld der Solidargemeinschaft fließen!</p> <p>Es ist normal verschieden zu sein! - Richard Weizsäcker, 1993</p> <p>=> s. weitere beigefügte Artikel unter Kap. 3.5 Quellen</p>		
105.	Praenat FFM	<p>An den GBA bzgl. des Beschlusses zur 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</p> <p>Als niedergelassener Pränataldiagnostiker möchte ich gerne zu diesem Beschluß Stellung nehmen. Die cfDNA Bestimmung hat in der Pränataldiagnostik einen wichtigen Stellungswert. Wie bekannt ist, können hiermit mit einer extrem hohen Aussagekraft Kinder mit einer Trisomie 21 entdeckt werden. Ebenso ist die Detektionsrate für ein Kind mit Trisomie 13 oder 18 sehr hoch. Die cfDNA-Bestimmung für Kinder mit T13, 18 und 21 als Kassenleistung anzubieten wird aber einer guten modernen Schwangerschaftsbetreuung nicht gerecht. Es werden der Gesellschaft immense Kosten entstehen, da diese Untersuchungen breitflächig ohne wirkliche Indikation wahrgenommen werden wird und OHNE, dass sie die Schwangerschaftsversorgung verbessern wird. Eine zielgerechte Umsetzung eines NIPT's als Kassenleistung sehe ich nicht als sinnvoll. Weder ethisch, noch medizinisch, noch volkswirtschaftlich.</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p> <p><i>Die Stellungnahme nimmt nur teilweise Bezug auf die Aufnahme der Versicherteninformation zur Anwendung des NIPT 13,18,21, welche Gegenstand des Stellungnahmeverfahrens ist, sondern auf den Beschluss vom 19.09.2019.</i></p>	<p>nein</p> <p>Intern</p>

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>medizinisch: Frankfurt am Main 25. Mai 2021 - In der Vorlage gibt es die Einschränkung - Begründeter Einzelfall. Das ist ein Widerspruch! Wenn ich einen begründeten Verdacht auf eine Aneuploidie habe MUSS ich diese definitiv abklären. Dazu werde ich auch in Zukunft eine diagnostische Punktion brauchen. - Ein selektiver Verdacht auf Trisomie 13, 18 und 21 gibt es nicht. Das sind drei verschiedene chromosomale Anomalien mit unterschiedlicher Ausprägung. Und auch hier muss bei begründeten verdacht eine diagnostische Punktion durchgeführt werden. - In der Begründung steht: Im Falle eines nicht auffälligen Testergebnisses ist eine weitere invasive Abklärung nicht erforderlich, weil das Ergebnis mit großer Sicherheit korrekt ist. Diese Aussage ist FALSCH! Worauf basiert den der begründete Verdacht? Habe ich eine Auffälligkeit MUSS ich der Patientin eine diagnostische Punktion anbieten. - Der NIPT sucht selektiv nach drei Aneuploidien, deren Inzidenzen extrem unterschiedlich sind. Und warum muss ich Trisomie 13, 18 und 21 abklären, wenn ich doch nur den Verdacht auf eine der drei Anomalien hätte? - Jede Patientin MUSS bei einer genetischen Untersuchung entsprechend dem GenDiag Gesetz aufgeklärt werden. Dies Erlaubnis ist kein Standard bei Frauenärzten. Wer soll die Patientinnen aufklären. - Keine Berücksichtigung anderer Anomalien/Erkrankungen der Feten, die ggf. viel häufiger vorkommen. - Die Behauptung das Abortrisiko bei</p>		Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>diagnostischen Punktion sei 1:200 oder größer ist falsch! Laut aktuellen Untersuchungen ist das Abortrisiko 1:1000.</p> <p>volkswirtschaftlich - Im Alltag wird dieser Test (ggf. auch als Selbstschutz vieler Ärzte) breitflächig und nicht zielgerichtet angewendet werden. Es werden immense Kosten entstehen, weil dieser Test in die Alltagsdiagnostik übergehen wird. - Diagnostische Punktionen sollten sowieso nur noch bei begründetem und nicht statistischem Verdacht durchgeführt werden - keine wesentliche Reduktion der diagnostischen Punktionen mehr. Das heißt mehr oder weniger bleiben die Kosten für diagnostische Punktion bestehen und es werden dann zusätzlich mehrere tausende cfDNA-Bestimmung bezahlt werden müssen. (und dies hauptsächlich zur Beruhigung von Patientinnen - ohne medizinische Sinnhaftigkeit)</p> <p>ethisch. - Durch diesen Test entsteht „DownSyndrom-Hunting“. Vor allem, wenn der Test schon ab der 10. SSW angeboten wird. Somit ist eine Beratung nicht mehr möglich. Frauen werden die Schwangerschaften abbrechen, ohne dass Sie beraten werden können, welche Ausprägung zum Beispiel ein mögliches Down-Syndrom hat. Die Zeit von Stellung der NIPT-Verdachtsdiagnose 9+0 SSW bis zur klärenden Punktion (11+0 SSW) wird für viele Frauen sehr belastend werden und ich postu-</p>		Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>liere, dass viele Patientin den „bequemen Weg“ der Fristenregelung gehen werden. Hinzu kommt, dass in der 10. SSW in der Regel überhaupt kein begründeter Verdacht gestellt werden kann. Hinzu kommt, dass bei einer sehr frühen Testdurchführung die Rate der Diagnosefehler steigt und auch das Abortrisiko durch „früh erzwungene“ diagnostische Punktion steigt. - Ethisch ist es aus meiner Sicht auch nicht vertretbar, dass die Endverantwortung bei spezialisierten Ärzten sein wird und Honorierung aber auf alle Frauenärzte verteilt werden soll. Zusammenfassend bin ich der Überzeugung, dass die cfDNA-Bestimmung ein wichtiger Baustein in der Pränataldiagnostik ist. Diesen Test aber als Kassenleistung anzubieten wird dazu führen, dass diese Untersuchung zur unselektierten genetischen Basisuntersuchung werden wird. Dies ist dann keine gute pränataldiagnostische Betreuung der schwangeren Patientinnen mehr, volkswirtschaftlich sehr teuer und ethisch meines Erachtens äußerst fraglich. Aus meiner Sicht ist es eine FALSCHER Entscheidung die cfDNA-Bestimmung als Kassenleistung anzubieten.</p>		Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

3.2 Anlage 8: Spezifischer Teil - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13,18 und 21

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
106.	BVF	<p>Stellungnahme: Er wird nur dann von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt, wenn Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt gemeinsam entschieden haben, dass der Test für Sie sinnvoll ist. Das hängt vor allem von Ihrer persönlichen Situation ab.</p> <p>Begründung: Die Entscheidung wird nicht gemeinsam getroffen oder getragen. Vielmehr findet durch die Ärztin/Arzt eine ergebnisoffene ausführliche Beratung statt. Und im Anschluss trifft dann die Schwangere allein eine Entscheidung über die Inanspruchnahme von NIPT. Als Begründung zur Inanspruchnahme reicht nach dem Wortlaut der geplanten Neufassung der Mutterschaftsrichtlinien (GBA Beschluss vom 19.09.2019 – Aufnahme NIPT Mutterschaftsrichtlinien Seite 3) In den geänderten Mutterschaftsrichtlinien steht: „...mit dem Ziel der Vermeidung der (...) invasiven Maßnahmen, sofern ein entsprechender Test geboten ist, um der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung zu ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reicht für die Anwendung dieses Tests nicht aus.“ Zudem sind in den Mu-RL in diesem Zusammenhang keine „anderen Untersuchungen“ vorgesehen und nicht erwähnt: Die unspezifische Angst/Auseinandersetzung der Schwangeren reicht nach den Tragenden Gründen des GBA Beschlusses vom 19.09.2019, Seite 4 aus. Von einer „gemeinsamen Entscheidung“ ist hier nicht die Rede,</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Liebe Leserinnen und Leser“).</p> <p>s. lfd. Nr. 2</p> <p>Auch wenn eine medizinische Vorgehensweise ausdrücklicher Zustimmung der „Patientin“ bedarf und ohne diese nicht stattfinden kann, beabsichtigt die Formulierung „gemeinsam“ den Sachverhalt, dass gemäß RL der Test ärztlich „geboten“ sein muss, es also einer dezierten ärztlichen Entscheidung zur Indikationsstellung bedarf.</p> <p>Aus der Gemeinsamkeit der Entscheidungen erwächst die „Indikation“.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		und sie darf es auch nicht sein, denn damit würde die autonome und autarke Entscheidung der Schwangeren in Frage gestellt.		
107.	BVF	<p>Stellungnahme: Vorgeburtliche Untersuchungen können weitreichende Folgen haben. Bevor Sie sich für oder gegen einen NIPT entscheiden, ist es wichtig, dass Sie sich über folgende Fragen Gedanken machen und rechtzeitig gut beraten lassen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Möchten Sie überhaupt erfahren, ob Ihr ungeborenes Kind eine Trisomie hat? • Was würden Sie bei einem auffälligen Ergebnis tun: • Würden Sie das Kind auf jeden Fall bekommen? • Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen? <p>Begründung: Die Formulierung: Oder würde ein Schwangerschaftsabbruch für Sie infrage kommen? ist hier verkürzend und allein auf ein NIPT-Ergebnis bezogen. EIN NIPT stellt keine Trisomie fest. Ein auffälliges Ergebnis muss aus einer medizinischen und psychologischen Logik heraus immer durch eine diagnostische Punktion abgesichert werden, egal ob sich die Schwangere für oder gegen die Fortführung der Schwangerschaft entscheidet. Gerade wegen der genannten Überlegungen, muss sich die Schwangere sicher sein, wenn sie sich für einen Abbruch entscheidet bzw. sich auf die Bedürfnisse eines Kindes mit Trisomie einstellen will.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Vorgeburtliche Untersuchungen – ja oder nein?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 2, 25 und 52</p> <p>Gemäß der Absicht der Richtlinienentscheidung muss ein „auffälliges Ergebnis“ des NIPT auf Trisomie nicht durch eine Punktion geklärt werden, wenn ein Schwangerschaftsabbruch nicht (mehr) zur Diskussion steht.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
108.	BVF	<p>Stellungnahme: Sie können sich auch jederzeit eine zweite ärztliche Meinung einholen.</p> <p>Begründung: Hinweis auf fehlenden Kostenträger: Ein Zweitmeinungsverfahren gibt es in der Gynäkologie und Geburtshilfe lediglich bei der Indikationsstellung vor geplanter Hysterektomie, in der Humangenetik überhaupt nicht. Die Qualifikation zur Beratung von NIPT (nach GenD-Gesetz, GeKo) besitzen entweder Fachärzte für Humangenetik oder Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit der Zusatzqualifikation zur fachgebundenen Humangenetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG über ihre Ärztekammer nachgewiesen haben.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 4 („Welche Beratungsangebote gibt es?“).</p> <p>Die Stellungnahme wird begrüßt und umgesetzt.</p> <p>Aus Sicht des G-BA können durch den gegenständlichen Satz Missverständnisse entstehen.</p>	ja
109.	BVF	<p>Stellungnahme: wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt zu der Überzeugung kommt, dass der Test in ihrer persönlichen Situation notwendig ist.</p> <p>Begründung: Zu Gemeinsamkeit siehe obige Ausführungen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 11 („Wann wird der NIPT von den Krankenkassen übernommen?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 106</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
110.	BVF	<p>Stellungnahme: „Der Test ist unauffällig“ Dieses Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es ist sehr unwahrscheinlich, dass das Ungeborene eine Trisomie hat. Zur Abklärung einer Trisomie sind dann keine weiteren Untersuchungen wie eine Fruchtwasseruntersuchung nötig.</p> <p>Begründung: Die Patientin wird irreführt, da ihr fälschlicherweise der Eindruck vermittelt wird, dass keine weiteren Untersuchungen in diese Richtung nötig sind. Körperliche Fehlbildungen und andere Chromosomenstörungen sind dadurch nicht ausgeschlossen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 12 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 6</p>	nein
111.	BVF	<p>Stellungnahme: Entnahme von Gewebe aus der Plazenta (Chorionzottenbiopsie): möglich ab der 12. Schwangerschaftswoche. Das Gewebe wird im Labor untersucht. Das Ergebnis liegt nach zwei bis drei Wochen vor. Es gibt einen Schnelltest, der nach ein bis zwei Tagen ein Ergebnis liefert. Er muss aber meist selbst bezahlt werden.</p> <p>Begründung: Das erste medizinisch verwertbare Ergebnis als DIAGNOSE (Gewebe-Direktpräparation) liegt am nächsten Tag vor.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 8</p>	ja
112.	BVF	<p>Stellungnahme: Schwerwiegender ist aber, dass etwa 3 von 1000 Frauen durch den Eingriff eine Fehlgeburt haben. Deshalb versucht man, diese eingreifenden Untersuchungen möglichst zu vermeiden.</p> <p>Begründung: CVS und AC werden in der Risikobetrachtung nicht getrennt betrachtet. Das Abortrisiko der AC (Fruchtwasseruntersuchung)</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 13 („Was bedeutet das Ergebnis des NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 43</p>	ja

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisa- tion	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		<p>liegt in modernen Studien bei 1-2/1000 und nicht 3/1000 (Vergl. https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amnio-zentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-wissenschaftliche-blick/). Zudem wird die Chorionzottenbiopsie (CVS), mittlerweile fast genauso häufig wie die AC durchgeführt. Sie ist praktisch risikofrei. Die Zeiten, wo Ärzte und die Gesellschaft den Schwangeren Fehlgeburt-sängste aufbürden mussten, sind längst vergangen.</p>		
113.	BVF	<p>Stellungnahme: Eine Trisomie wird übersehen. Beim Down-Syndrom passiert das bei weniger als 1 von 10.000 Untersuchungen.</p> <p>Begründung: FALSCH: Hier muss eine klare Begrifflichkeit her: Sofern hier die Sensitivität gemeint ist, muss diese klar nach Untersuchungssetting differenziert werden. Diese beträgt großen Metaanalysen zufolge: NIPT-Sensitivität High-risk Low-risk Trisomie 21 98-99% 96-99% Trisomie 18 93-97% 86-97% Trisomie 13 91-95% 65-90% Angaben ohne No call (2-3%) In einer statistischen Betrachtung (test performance) ist die Rate der nicht verwertbaren NIPT-Ergebnisse (no call) hierbei noch nicht berücksichtigt: Sie ist aber genauso auslösend für eine weiterführende, häufig</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 14 („Wie zuverlässig ist ein NIPT?“).</p> <p>s. lfd. Nr. 70</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
		invasive Diagnostik. Die no call -Rate muss von der Sensitivität subtrahiert werden. Dies kommt einer Erhöhung der Test-positiv-Rate mit Senkung des PPV (positiv prädiktiver Wert) gleich. Damit sinkt der PPV in der High-Risk-NIPT-Untersuchungsgruppe bei T21 auf einen Bereich zwischen 8% und 46%, bei T18 zwischen 2% und 29%, bei T13 zwischen 1% und 15%. Sofern hier der negative Vorhersagewert (NPV) gemeint ist, muss dies ebenfalls begrifflich unmissverständlich und klar benannt werden: Die robustesten Daten hierzu stammen aus der Meta-Analyse von Taylor-Philips (Taylor-Philips 2016).		
114.	BVF	<p>Stellungnahme: Eine Frau hat zudem das gesetzliche Recht, allein zu entscheiden – das heißt: ohne die Zustimmung des Vaters.</p> <p>Begründung: Nicht eindeutig. Vater der Schwangeren?</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 16 („Vor einer Untersuchung – wie entscheiden?“).</p> <p>Der gegenständliche Halbsatz wurde bereits nicht für den –Be-schlussentwurf übernommen und war nur noch in der gelayouteten Fassung enthalten.</p>	nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/ Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Be- schluss- entwurf ja/nein
115.	BVF	<p>Stellungnahme: Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen</p> <p>Begründung: Durch Positionierung auf gleicher Höhe der Ultraschalluntersuchungen (19. – 22. Woche: Ultraschall und 29. – 32. Woche: Ultraschall) mit dem Text „Dienen zur Abklärung eines Verdachts auf Trisomien oder anderer Auffälligkeiten.“ Ist dieser missverständlich. Der Text soll durch Pfeile einen Bezug innerhalb der rechten Spalte erzielen. Es können dennoch falsche Erwartungen zum 2. und 3. US-Screening ausgelöst werden.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 19 („Überblick: Vorgeburtliche Untersuchungen“).</p> <p>s. lfd. Nr. 2</p>	nein

Intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

3.3 Anlage 8a: Allgemeiner Teil - Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränataldiagnostik)

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
<p>Hinweis auf Dissens: Für die Aufnahme des allgemeinen Teils der Versicherteninformation in die Mu-RI als verbindliche Grundlage der ärztlichen Aufklärung und Beratung plädiert die PatV; der GKV-SV, die KBV und die DKG wollen diese Inhalte auf der Seite www.gesundheitsinformation.de veröffentlichen, aber nicht als Anlage in die Mu-RI aufnehmen. Darum sind in diesem Abschnitt vor allem Rückmeldungen der PatV abgebildet.</p>				
116.	BVF	<p>Stellungnahme: Aus dem Blut lassen sich zum Beispiel Blutgruppe und Rhesusfaktor bestimmen und erkennen, ob ein Schutz gegen Röteln und andere Infektionen besteht.</p> <p>Begründung: Die beispielhafte Aufzählung von Röteln ist zu streichen. Die indizierte Vorgehensweise zu Röteln-Titer-Kontrolle nach Mu-RL stellt aufgrund der Einschränkungen durch eine geringe Häufigkeit eine Ausnahme dar.</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 2 („Welche Standarduntersuchungen werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen?“).	Ja Intern
117.	BVF	<p>Stellungnahme: Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen die Kosten nur, wenn eine Frau gemeinsam mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt entschieden hat, dass der Test in ihrer persönlichen Situation sinnvoll ist.</p> <p>Begründung: Ausführungen zur missverständlichen Gemeinsamkeit siehe obige Ausführungen.</p>	Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“). vgl. lfd. Nr. 106	Nein

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
118.	BVF	<p>Stellungnahme: Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie Zur sicheren Diagnose bestimmter Auffälligkeiten (beispielsweise einer Trisomie) ist ein Eingriff nötig. Dabei wird eine feine Nadel durch die Bauchdecke in die Gebärmutter eingeführt, um Fruchtwasser oder Gewebe aus der Plazenta zu entnehmen (Chorionzottenbiopsie). Durch den Eingriff kommt es bei etwa 3 von 1000 Eingriffen zu einer Fehlgeburt.</p> <p>Begründung: CVS und AC werden in der Risikobetrachtung nicht getrennt betrachtet. Das Abortrisiko der AC (Fruchtwasseruntersuchung) liegt in modernen Studien bei 1-2/1000 und nicht 3/1000 (Vergl. https://www.bvnp.de/aktuelle-risiken-der-diagnostischen-punktion-amnio-zentese---ac-chorionzottenbiopsie---cvs---der-wissenschaftliche-blick/). Zudem wird die Chorionzottenbiopsie (CVS), mittlerweile fast genauso häufig wie die AC durchgeführt. Sie ist praktisch risikofrei. Die Zeiten, wo Ärzte und die Gesellschaft den Schwangeren Fehlgeburtsängste aufbürden mussten, sind längst vergangen.</p>	<p>Die Stellungnahme bezieht sich auf Seite 3 („Welche zusätzlichen Untersuchungen werden in bestimmten Situationen bezahlt?“).</p> <p>Auswertung der Literatur im Abschlussbericht des IQWiG, keine neuen Argumente</p>	<p>Nein</p> <p style="text-align: right;">Intern</p>
119.	Kids Hamburg	<p>Stellungnahme: KIDS Hamburg e. V. Kompetenz- und Infozentrum Down-Syndrom setzt sich im Sinne der UN-BRK für Menschen mit Down-Syndrom (Trisomie 21) und für Vielfalt und die Gleichstellung aller Menschen ein. Wir haben uns von Anfang an klar gegen NIPT als selektive Pränataldiagnostik positioniert.</p> <p>Begründung: Lt. Abschlussbericht des IQWiG wird die Kurzinfor der überarbeiteten Version der Versicherteninformation von bis zu 40 % der Schwangeren als Verpflichtung gesehen, den Test im Rahmen der Vorsorge machen zu müssen. s. S. -12- des Abschlussberichts Ausgewogenheit / Freiwilligkeit ... Bei 30 % bzw. 40 % erweckte die Kurzinfor den Eindruck,</p>	<p><i>Die Stellungnahme nimmt nur teilweise Bezug auf die Aufnahme der allgemeinen Versicherteninformation zur Anwendung des NIPT 13,18,21, welche Gegenstand des Stellungnahmeverfahrens ist, sondern auf den Beschluss vom 19.09.2019.</i></p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		<p>alle Untersuchungen machen zu müssen. Quelle: https://www.iqwig.de/download/p17-01_versicherterinformation-zur-praenataldiagnostik_abschlussbericht_v1-0.pdf?re=187547</p> <p>Damit entspricht auch die überarbeitete Version der Versicherteninformation nicht dem Gebot der neutralen Information. Die Versicherteninformation informiert nicht ergebnisoffen. Es besteht die Gefahr, dass es in der Folge zu mehr Fruchtwasseruntersuchungen und zu mehr Schwangerschaftsabbrüchen kommen wird. Wir bitten Sie, das Verfahren bis auf weiteres zu stoppen. Wir fordern, dass der GBA diese Versicherteninformation nicht herausgibt. Wir sind der festen Überzeugung, dass die endgültige Entscheidung auf politischer Ebene getroffen werden muss.</p>		

intern

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

3.4 Hinweise zu den Tragenden Gründen

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
120.	Elterninitiative BM 3X21	<p>Bereits der erste Absatz der „Anlage 2 – Tragende Gründe“ wirft für uns nach wie vor Fragen auf:</p> <p>„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.“</p> <p>Worin genau, besteht der therapeutische Nutzen der neuen ärztlichen Methode NIPT?</p> <ul style="list-style-type: none"> – In der Beruhigung der Schwangeren? – In der Verringerung der Zahl von invasiven Untersuchungen? – In der Verhinderung von Menschen mit Trisomie 13, 18, 21? <ul style="list-style-type: none"> – Ein auffälliger NIPT-Befund wird die wenigsten Schwangeren beruhigen. Ein unauffälliger Befund mag zwar beruhigen, bedeutet aber noch lange nicht, dass das Kind gesund sein wird. 	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p> <p>Die Formulierungen und Abbildungen sind das Ergebnis einer aufwendigen und systematischen Entwicklung der Materialien im IQWiG, einschließlich einer NutzerInnen-Testung.</p> <p>Vor diesem Hintergrund widerspricht der G-BA der Einschätzung, dass hier eine „nicht ergebnisoffene“ Information stattfindet. Sofern damit ausgesagt wird, dass die MuRL die Anwendung des Tests grundsätzlich nicht vorsehen sollte und somit auch nicht darüber informiert werden soll bezieht sich diese Stellungnahme auf den vorausgehenden RL-Beschluss, der eine Situation anspricht, in welcher der Test aus Sicht des G-BA geboten sein kann.</p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		<ul style="list-style-type: none"> – Die absolute Zahl der invasiven Untersuchungen wird sich durch den NIPT voraussichtlich nicht ändern (höhere Inanspruchnahme + hohe falsch-positiv Rate). – Es gibt keine Therapieoption. Es sei denn, man definiert einen Schwangerschaftsabbruch als Therapie. <p>Worin genau besteht die medizinische Notwendigkeit?</p> <ul style="list-style-type: none"> – Hilft der NIPT, die Gesundheit der Versicherten zu erhalten, wiederherzustellen oder ihren Gesundheitszustand zu bessern? (§1 SGB V) – Nein. Der NIPT hat keinerlei medizinischen Nutzen, außer eventuell der Beruhigung einer besorgten Schwangeren im Fall eines unauffälligen NIPT-Befundes. Worin genau besteht die Wirtschaftlichkeit? – Verringert der NIPT die Anzahl von invasiven Untersuchungen? – Verringert der NIPT die Anzahl von Menschen mit Trisomien und somit die damit die für das Gesundheitssystem einhergehenden Folgekosten? – Die absolute Zahl der invasiven Untersuchungen wird sich durch den NIPT voraussichtlich nicht ändern (s.o.). – Dieses Argument der „Folgekosten-Einsparung“ erscheint uns leider das einzige, weshalb es für die gesetzlichen Krankenkassen, die sonst nicht dafür bekannt sind Geschenke zu verteilen oder soziale Gerechtigkeit herstellen zu wollen, attraktiv sein könnte, 	<p><i>Die Stellungnahme nimmt nur teilweise Bezug auf die Aufnahme der Versicherteninformation zur Anwendung des NIPT 13,18,21, welche Gegenstand des Stellungnahmeverfahrens ist, sondern auf den Beschluss vom 19.09.2019.</i></p>	

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		<p>den NIPT nach dem Gießkannen-Prinzip allen Frauen als Kassenleistung zugänglich machen zu wollen.</p> <p>„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.“</p> <p>Nach wie vor ist in den Mutterschafts-Richtlinien nicht klar definiert, was unter „Schwangerschaften mit besonderen Risiken in begründeten Einzelfällen“ zu verstehen ist. Die Indikation ist so offengehalten, dass „Besorgtheit“ allein ausreicht.</p> <p>Da den invasiven Untersuchungen nachgesagt wird, Fehlgeburten auslösen zu können, findet vor deren Inanspruchnahme eine sorgfältige Nutzen-Risiko-Abwägung durch die Patientin und die Ärztin / den Arzt statt. Eine Schwangere muss mutmaßlich sehr besorgt sein, um diese Leistung in Anspruch zu nehmen. Da beim NIPT dem vermeintlichen „Nutzen“ kein Risiko gegenübersteht, jedenfalls kein körperliches, reicht hier mutmaßlich eine wesentlich geringere Besorgtheit und eine wesentlich geringere</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

Lfd. Nr.	Institution/Organisation	Stellungnahme/Änderungsvorschlag/Begründung	Würdigung	Änderung Beschlussentwurf ja/nein
		<p>Auseinandersetzung mit dem vermeintlichen „Nutzen“ bereits aus, um den Test in Anspruch zu nehmen.</p> <p>Welchen immensen Druck aus dem persönlichen Umfeld die Patientin unter Umständen bereit sein muss auszuhalten und die große seelische Not, die ein auffälliger Befund mit sich bringen kann, ist den wenigsten Schwangeren bewusst (vgl. https://www.spiegel.de/gesundheit/schwangerschaft/trisomie-bluttest-wieviel-wissen-ertraegt-eine-mutter-a-1287673.html).</p> <p>Einer der ersten Absätze in den Mutterschafts-Richtlinien ist der Folgende:</p> <p>„Durch die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung sollen mögliche Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter oder Kind abgewendet sowie Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkannt und der Behandlung zugeführt werden. Die ärztliche Beratung der Versicherten umfasst bei Bedarf auch Hinweise auf regionale Unterstützungsangebote für Eltern und Kind (z.B. „Frühe Hilfen“).“</p> <p>Trisomien stellen keine Gefahr für Leib und Gesundheit von Mutter und Kind dar! Mit Hilfe des NIPT können Gesundheitsstörungen nicht zuverlässig erkannt werden! Die Behandlung einer Trisomie ist nicht möglich. Die ärztliche Beratung ist oftmals schlecht, ein Hinweis auf regionale Unterstützungsangebote leider ebenfalls nicht selbstverständlich.</p> <p>Nun soll es also die durch den G-BA zu beschließende Versicherteninformation richten!</p>		

Auswertungstabelle schriftliche Stellungnahmen

- nicht stellungnahmeberechtigte Organisationen –

3.5 Quellen

Elterninitiative BM 3X21

<https://www.spiegel.de/gesundheit/schwangerschaft/trisomie- bluttest-wieviel-wissen-ertraegt-eine-mutter-a-1287673.html>

<https://www.eluthia.com/wp-content/uploads/2019/11/e9e6f48984c3e7f7f-1.pdf>

Intern