

"Aktuelle Entwicklung und Perspektiven der Pränataldiagnostik (PND)"

Stand:12.05.2005

Öffentliche Anhörung der Enquete-Kommission
"Ethik und Recht der modernen Medizin"
am 30. Mai 2005 in Berlin

Positionierung der Spitzenverbände der Krankenkassen

AOK-Bundesverband, Bonn

BKK Bundesverband, Essen

IKK-Bundesverband, Bergisch Gladbach

Bundesknappschaft, Bochum

See-Krankenkasse, Hamburg

Bundesverband der landwirtschaftlichen Krankenkassen, Kassel

Verband der Angestellten-Krankenkassen e. V., Siegburg

AEV - Arbeiter-Ersatzkassen-Verband e. V., Siegburg

Stellungnahme:

Die Untersuchung der menschlichen Entwicklung im vorgeburtlichen Stadium ist bereits seit vielen Jahrzehnten Teil der medizinischen Versorgung. Im Laufe dieser Zeit haben immer wieder neue Verfahren Einzug in die Mutterschaftsvorsorge gefunden. Die Ultraschalldiagnostik hat als bildgebendes Verfahren über viele Jahre ihren Stellenwert bewiesen. Mit der Fortentwicklung der technischen Möglichkeiten bei der Entschlüsselung des humanen Genoms sind auch für die Medizin neue diagnostische Möglichkeiten eröffnet worden, Krankheiten auf der Ebene der molekularen Genetik zu beschreiben und nachzuweisen. Diese und andere Möglichkeiten werden in der Gendiagnostik zusammengefasst. Die Möglichkeit Diagnosen abzusichern oder weiter zu differenzieren sowie Risiken und Wahrscheinlichkeiten des Eintretens von Erkrankungen und physiologische Eigenschaften näher bestimmen zu können, bieten ein neues Feld, frühzeitige Informationen zu erhalten, um gezielte präventive und therapeutische Maßnahmen auswählen und einleiten zu können.

Es muß angemerkt werden, dass die im Rahmen der Pränataldiagnostik eingesetzten Untersuchungsmethoden heute für die betroffenen Eltern nicht mehr zu bewerten sind. Neben Regelleistungen der Gesetzlichen Krankenversicherung wie der Ultraschalluntersuchung und diagnostischer Abklärungsuntersuchungen (z.B. Amniozentese und anschließende Chromosomenanalyse) werden Leistungen angeboten, die bezüglich ihres Einsatzes auch in Fachkreisen kontrovers diskutiert werden. Dazu zählen Laboruntersuchungen bei der Triplediagnostik, das Ersttrimester-Screening und medizinisch nicht indizierte zusätzliche Ultraschalluntersuchungen. Diese werden den Betroffenen angeboten und zusätzlich privatärztlich liquidiert. Schwangere können sich diesen IGeL-Untersuchungen nur schwer entziehen, insbesondere dem "Triple-Test" und dem in den letzten Jahren vermehrt angebotenen "Ersttrimester-Screening". Diese Methoden führen tendenziell zu einer Ausweitung der Pränataldiagnostik auf Mütter aller Altersgruppen. Diese Tests ermöglichen jedoch nur eine Risikoabschätzung und geben nur Hinweise auf eine erhöhte Wahrscheinlichkeit einer genetischen Abweichung oder einer Behinderung. Ab einem bestimmten Richtwert wird den schwangeren Frauen eine weitergehende diagnostische Abklärung angeraten. Falsch-negative Tests führen zu ungerechtfertigter Sicherheit und falsch-positive Tests haben eine ungerechtfertigte Verunsicherung

zur Folge. Diese werden immerhin in 4 bis 6% der Fälle beschrieben. Die damit verbundenen enormen psychischen Belastungen der schwangeren Frauen lösen die vermehrte Anwendung invasiver und Risiko belasteter Verfahren wie Chorionzottenbiopsie und Amniozentese aus. Die Spitzenverbände der Krankenkassen kritisieren den Einsatz von Verfahren, die für die normale Versorgungssituation von Schwangeren nicht geeignet sind. Zumal sie nur für eingeschränkte Fragestellungen herangezogen werden und in vielen Fällen zu einem Mehr an Verunsicherung beitragen. Zu kritisieren ist, dass den Schwangeren beim Verkauf von Trippeltests und Ersttrimester-Screenings durch den Arzt die eingeschränkte Bedeutung nicht konsequent vermittelt wird.

Auch die Möglichkeiten der Gendiagnostik bergen die Gefahren eines unkritischen Einsatzes. Die Spitzenverbände der Krankenkassen sehen in der Gendiagnostik ein innovatives und gleichzeitig sensibles Gebiet, in dem es gilt, die Chancen sowie die Gefahren und Risiken ausgewogen zu gewichten. In der vorgeburtlichen Diagnostik sind Fragen zu beantworten, die dazu geführt haben, dass schon sehr frühzeitig Verfahren zur zytogenetischen Bestimmung von numerischen oder strukturellen Chromosomenstörungen bei Embryonen angewandt wurden. Diese Verfahren gehören seit 1976 zum Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung. Das damals noch eingeschränkte Wissen um das menschliche Genom hat dazu geführt, dass lediglich selektive Tests nach Chromosomenveränderung durchgeführt wurden. Hervorzuheben ist hier sicherlich die Suche nach der Trisomie 21 (Down-Syndrom). Die mit der Einführung zytogenetischer Untersuchungen notwendig gewordene Entnahme von menschlichen Zellen hat die Punktion von Fruchtwasser oder Chorionzotten notwendig gemacht. Eigenschaft dieser frühzeitig eingeführten Diagnostik für monogene Erbkrankheiten ist eine nahezu 100 %-ige Prognosesicherheit.

Werden demgegenüber entsprechend dem aktuellen Trend genetische Veränderungen von einer begrenzten Durchschlagskraft identifiziert (probabilistische Gentests), lassen sich lediglich Aussagen über die Wahrscheinlichkeit des späteren Auftretens einer Krankheit machen, nicht jedoch eine sichere Prognose. Bei den meisten molekulargenetischen Tests bleiben zudem die Interventionsmöglichkeiten – zumindest heute und sicher auch in absehbarer Zukunft – noch weit hinter den diagnostischen Möglichkeiten

zurück. Aus Sicht der Spitzenverbände der Krankenkassen sind jedoch adäquate Therapieoptionen zwingende Voraussetzung für einen sinnvollen und verantwortungsvollen Einsatz von Gentests.

Für die Spitzenverbände der Krankenkassen ist es daher wichtig, dass insbesondere im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik die Eltern vor, während und nach der Durchführung der Tests angemessen informiert und beraten sowie qualitätssichernde Maßnahmen etabliert werden. Dabei muss auch stets auf das Recht auf Nichtwissen hingewiesen werden. Wie bereits in dem Diskussionsentwurf des Gendiagnostikgesetzes vorgesehen, halten es die Spitzenverbände für unverzichtbar, dass nur Ärzte Gentests veranlassen dürfen. Sowohl die Durchführung als auch die notwendige anschließende Beratung und Information muss unter Arztvorbehalt stehen. Dieses gilt umso mehr für prädiktive genetische Untersuchungen. Hier sind zudem besondere Anforderungen an die Qualifikation zu fordern, wie z.B. der Facharzt/Fachärztin für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik.

Insbesondere in Zeiten der sich entwickelnden Chipdiagnostik ist es notwendig, dass die Aufnahme diagnostischer Verfahren und spezieller Gentests in den Leistungskatalog der GKV nur dann möglich sind, wenn die geltenden Anforderungen an die Zweckmäßigkeit, Qualität und Wirtschaftlichkeit nachgewiesen wurden. Der Anwendungsnutzen der heute und zukünftig entwickelten Tests sollte nicht zuletzt bezüglich ihrer sinnhaften Anwendung durch den Gemeinsamen Bundesausschuss auf der Basis von HTA-Gutachten bewertet werden.

Die Spitzenverbände der Krankenkassen setzen sich im Interesse von Versicherten, Patienten und Beitragszahlern aktiv für einen angemessenen und kontrollierten Einsatz der Gendiagnostik ein. Auch die Pränataldiagnostik sollte dabei die Zielsetzung einer Nutzenmaximierung für die Patienten bei gleichzeitiger Reduktion der Risiken verfolgen. Eine unreflektierte Ausweitung der genmedizinischen Pränataldiagnostik wird von den Spitzenverbänden der Krankenkassen kritisch gesehen. Das Risiko durch interventio-nelle Verfahren zur Gewinnung von Embryonalzellen durch Fruchtwasseruntersuchun-

gen oder Chorionzottenbiopsien birgt als Nebenwirkung immer die Möglichkeit der Auslösung eines Abortes auch völlig gesunder Kinder. Auch mit den neu geschaffenen Möglichkeiten der modernen Gendiagnostik ist die Sicherheit bei der Beantwortung der Frage, ob ein Kind gesund zur Welt kommt, nicht hundertprozentig möglich. Von daher wird die Bedeutung der genetischen Pränataldiagnostik in der öffentlichen Wahrnehmung deutlich überschätzt. Es ist vielmehr zu beobachten, dass Eltern erst nach Vorliegen möglicher Behinderungsrisiken des ungeborenen Kindes darüber nachdenken, dass diese Informationen zu Konsequenzen führen könnten.

Viele Frauen/Eltern geraten bewusst oder unbewusst in schwierige Gewissenskonflikte. Selbst wenn die Frage, ob eine genetische Disposition für eine Behinderung vorliegt, in Zukunft besser als heute beantwortbar sein wird, kann damit nicht die Frage beantwortet werden, ob ein Kind ohne Behinderung zur Welt kommen wird. Dies ist noch von anderen Faktoren abhängig wie etwa Infektionen während der Schwangerschaft oder Komplikationen beim Geburtsvorgang. Daher unterstreichen die Spitzenverbände der Krankenkassen noch einmal ihre Forderung, dass zum Schutz der Schwangeren genmedizinische Pränataldiagnostikverfahren einer strengen Indikationsstellung unterliegen müssen und dass vor dem Einsatz solcher Verfahren eine intensive Beratung erfolgen muss.

Eine solch eingehende Beratung vor, während und nach der Durchführung einer genetischen Untersuchung im Rahmen der vorgeburtlichen Diagnostik muss eine differenzierte Schaden-Nutzen-Abwägung berücksichtigen. Ergänzend zu dem bereits ange deuteten Arztvorbehalt ist bei der Pränataldiagnostik eine weitergehende Qualifizierung durch Aus- und Weiterbildung der durchführenden Ärzte zu fordern.

Verordnungszahlen im historischen Vergleich

Schaut man sich die Verordnungszahlen im Rahmen der Abrechnung der gesetzlichen Krankenversicherung an, so ist zu erkennen, dass sowohl bei den Amniozentesen und den Chorionzottenbiopsien deutliche Steigerungen in den Frequenzstatistiken von 1990 bis 2001 zu verzeichnen sind. Die prozentualen Entwicklungen sind bei der Amniozen-

tese und bei der Chorionzottenbiopsie vergleichbar, wobei jedoch der als schwieriger und komplikationsreicher einzuschätzende Eingriff der Chorionzottenbiopsie auf einem weit- aus niedrigeren Niveau stattfindet als die Amniozentese. Bei beiden Prozeduren ist es innerhalb von acht Jahren nahezu zu einer Verdopplung der Eingriffe gekommen. An der Entwicklung dieser Zahlen ist nachvollziehbar, dass bei der Etablierung eines neuen diagnostischen Instrumentariums kontinuierlich eine Erweiterung erfolgt. Die bekannten Zusammenhänge zwischen steigender Verfügbarkeit, angebotsinduzierter Nachfrage und Ausweitung der Indikationsstellung sind auch hier mit als Ursachen der Entwicklungen zu sehen. Die Zahlen von 1997 bis 2001 belegen aber auch eine Tendenz zur Plateaubildung.

Abbildung 1

Insgesamt ist festzuhalten, dass das Inanspruchnahmeverhalten und das Interesse an der vorgeburtlichen Gendiagnostik deutlich zugenommen haben. Als Kenngrößen lassen sich festhalten, dass im Jahre 1990 auf 1000 Lebendgeburten 49,6 Chromosomenuntersuchungen durchgeführt wurden und im Jahre 1998 auf 1000 Lebendgeburten 95,7 Chromosomenanalysen durchgeführt wurden. Neue Zahlen aus dem Jahre 2001 weisen darauf hin, dass sich der Trend mit 101,8 Chromosomenanalysen pro 1000 Lebendgeburten deutlich fortsetzt.

Abbildung 2

Beobachtet man über den gleichen Zeitraum die im erweiterten Bewertungsmaßstab aufgeführten humangenetischen Verfahren, sind diese sogar noch stärker angestiegen. Sieht man sich die Entwicklung der humangenetischen Gutachten von 1990 und 1998 an, so sind die Verordnungszahlen um das 6,5fache des Ausgangswertes gestiegen. Die Abrechnung der humangenetischen Verdachtsabklärung, der humangenetischen Gutachten, der humangenetischen Beratung und Begutachtung zeigen im zeitlichen Verlauf mit Blick auf die Abrechnungszahlen des Jahres 2001 eine Fortsetzung der Veränderung.

Die Entwicklung dieser Zahlen unterstreicht, dass sich die gendiagnostischen Möglichkeiten weitaus schneller entwickeln werden als die Möglichkeiten einer ausgewogenen und angemessenen Intervention. Die Diskrepanz zwischen Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zeigt sich nicht nur im Bereich der Pränataldiagnostik, sondern im gesamten Bereich der Gendiagnostik und sollte anhand klarer Indikationsstellungen geregelt werden. Erst wenn neue Gentests ihre sinnhafte Anwendung auf Basis von HTA-Gutachten bewiesen haben, sollten sie zu Lasten der gesetzlichen Krankenkassen durchgeführt werden. Dies bedeutet u.a., dass der Einsatz eines Tests konsequent mit einer sinnvollen und ausgewogenen Interventionsmöglichkeit verbunden sein muss. Der Nutzen eines beabsichtigten Tests muss sorgfältig und individuell vom Arzt abgeschätzt und bewertet werden. Über mögliche Konsequenzen sind die zu testenden Personen zu informieren und zu beraten. Zur Ausübung eines uneingeschränkten Selbstbestimmungsrechts ist die Durchführung solcher Tests nur unter ausdrücklich persönlicher Zustimmung der betroffenen Personen vorzunehmen.

Abbildung 1

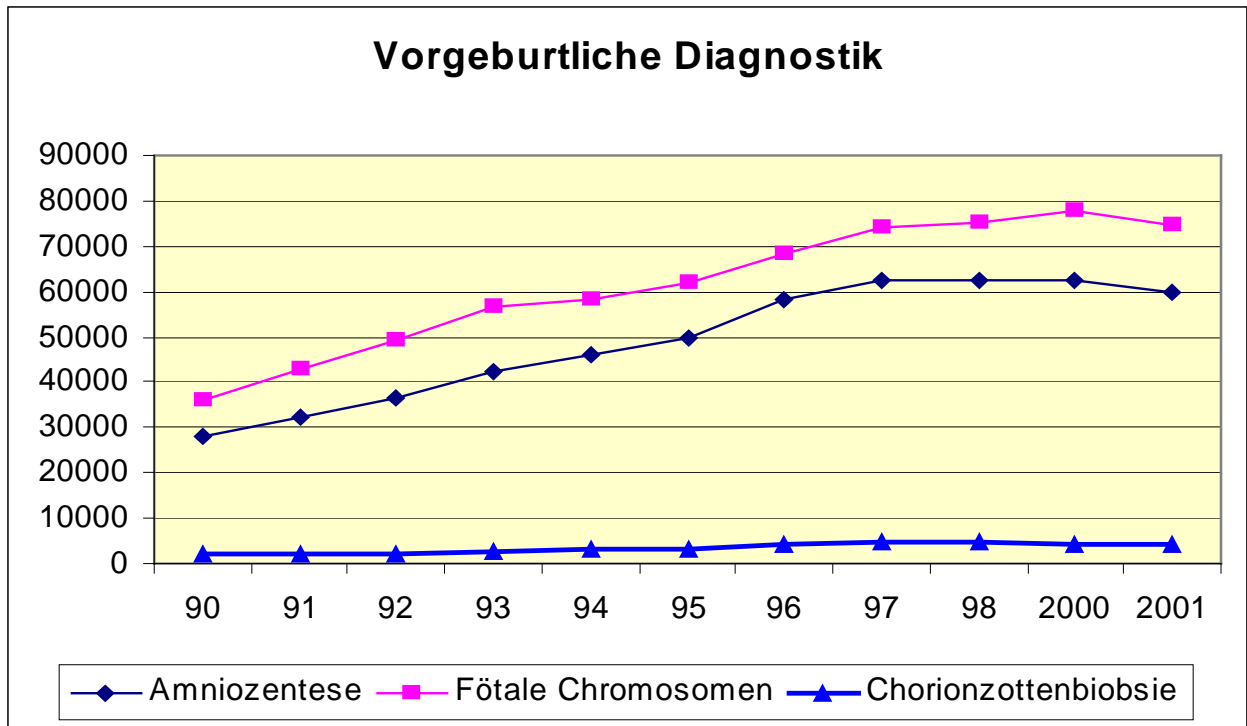


Abbildung 2

