

Dorsten, 25.06.2012

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

am 20.06.2012 fand die erste Sitzung des Qualitätszirkels (QZ) Pränatal- und Sterilitätsmedizin in Marl statt. Wir haben uns sehr gefreut, insgesamt 60 Kolleginnen, Kollegen und Gäste begrüßen zu dürfen.

Herr Prof. Bernd Eiben referierte über das Thema: **Nicht-invasiver pränataldiagnostischer Bluttest auf Trisomie 21 - wie ist der aktuelle Stand?**

Herr Dr. Thomas v. Ostrowski erläuterte rechtliche Konfliktpunkte und die Stellungnahme des Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner e.V. zum nicht- invasiven pränataldiagnostischen Bluttest. Wir möchten die wichtigsten Kernpunkte der Vorträge hier für Sie zusammenfassen.

Hintergrund:

Der von der Firma Lifecodexx angebotene "PraenaTest" stellt ein seit Jahren intensiv erforschtes Verfahren zur Messung fetaler DNA im mütterlichen Blut dar. Dieses Verfahren ist in der Lage, die Konzentration und Verteilung der fetalen DNA im mütterlichen Blut zu messen und eine Aussage zu treffen, ob das ungeborene Kind von einer freien Trisomie 21 betroffen sein kann. Ergebnisse des Studienkollektivs (42 positive Trisomie 21 Proben) ergab eine klinische Sensitivität von 95% und eine Spezifität von 99,5%.

Bei diesem Test handelt es sich nicht um ein medizinisches Diagnoseverfahren, da die komplette fetale DNA nicht analysiert wird und auch nur eine Aussage bezgl. der freien Trisomie 21 möglich ist, sondern um einen Screeningtest. Andere genetische Störungen, seltene Formen eines Down-Syndroms (fetale Translokationstrisomien, Nachweis von Mosaiken), oder fetale Syndrome werden durch den Test nicht erfasst. Eine Ausweitung des Tests auf die Trisomie 18 und 13 ist nach Aussage von Lifecodexx in Vorbereitung.

Aufgrund des Zellursprungs der fetalen DNA (Trophoblastzellen) sind bei dem "PraenaTest", wie auch bei einer Chorionzottenbiopsie, durch vorhandene Plazentamosaikung falsch unauffällige und falsch auffällige Befunde möglich. Der "PraenaTest" kann nur bei Einlingsschwangerschaften, nicht aber bei Mehrlingsschwangerschaften durchgeführt werden. Ein auffälliger Befund des "PraenaTest" bedarf immer der Abklärung durch ein anerkanntes invasives Verfahren (z.B. Amniozentese, Chorionzottenbiopsie).

Rechtliche Voraussetzungen und bestehende Probleme:

Der Test fällt unter die Bestimmungen des Gendiagnostgesetzes.

Das Vertragswerk der Firma Lifecodexx beinhaltet bisher einen umfassenden Haftungsausschluss zu Ungunsten von uns Ärzten. Somit haften wir entsprechend des Gendiagnostgesetzes für die Firma Lifecodexx. Hier hat die Firma Nachbesserung versprochen.

Kosten:

Die alleinigen Laborkosten ohne die notwendigen vorherigen pränatalmedizinischen Untersuchungen und Beratungen betragen ca. 1250 Euro. Anfallende ärztliche Leistungen (Beratung, Ultraschall) sind ebenfalls als individuelle Gesundheitsleistungen zu berechnen.

Wer hat Zugang zu diesem Test?

Der "PraenaTest" ist validiert und zugelassen ab der 11+0 SSW.

Der Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner e.V.(BVNP) empfiehlt:

„Eine unreflektierte, flächendeckende Anwendung dieses Testes ist abzulehnen. Nur als alternative Diagnostik bei vorliegender Indikation (Risiko für Trisomie 21) zu einer invasiven Diagnostik ist der nichtinvasive pränatale Test (NIPD) vertretbar. Wobei die NIPD bisher nicht die Diagnosesicherheit und den Untersuchungsumfang der invasiven Diagnoseverfahren erreicht, sondern eher als fortgeschrittener Screeningtest mit hohem Aussagewert angesehen werden muss. Darum darf dieser Test auch nicht losgelöst von den etablierten Verfahren der pränatalen Diagnostik (PD) angewandt werden. Seine Anwendung setzt große Erfahrung und Einfühlung des Untersuchers sowohl in pränataler als auch humangenetischer Hinsicht voraus.“

Laut Herrn Prof. Bernd Eiben, wird die Fetal Medicine Foundation Deutschland diskutieren, ob der Test z.B. bei einem „Ersttrimesterscreening“ mit auffälligem oder kontrollbedürftigen Testergebnis und sofern die Patientin eine Abklärung mittels invasiver Diagnostik nicht wünscht, erfolgen kann.

Weiter empfiehlt der Berufsverband der niedergelassenen Pränatalmediziner e.V.:

„Um dem Anspruch an eine umfassende und vollständige Diagnostik gerecht zu werden, sollte die NIPD nur in Zusammenhang mit einer weiterführenden, speziellen Ultraschalldiagnostik (DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) Stufen II/III) zur Abklärung von möglichen anderen Risiken durchgeführt werden.“

Die Firma Lifecodexx will Anfang Juli 2012 mit den kooperierenden Schwerpunktpraxen (DEGUM II und DEGUM III Zentren) die erforderlichen logistischen und sonstigen organisatorischen Strukturen für eine reibungslose Anwendung etablieren.

Weitere Informationen:

Patientinnen die Interesse an dem "PraenaTest" haben, können jederzeit einen Beratungstermin z.B. bei Dr. T. v. Ostrowski (02362 27001) erhalten.

Weitere Zentren sind auf der Website von Lifecodexx zu finden: www.lifecodexx.com/

Stellungnahme des BVNP zur nichtinvasiven pränatalen Diagnostik: <http://www.bvnp.de/>

Wir haben uns über die rege Diskussion mit Ihnen sehr gefreut und hoffen, Sie auf einem der zukünftigen Qualitätszirkel begrüßen zu dürfen. Der nächste QZ wird ein reproduktionsmedizinisches Thema behandeln. Sie werden rechtzeitig eine Einladung erhalten.

Mit freundlichen kollegialen Grüßen

Dr. K. Möller-Morlang

Dr. T. v. Ostrowski