

Kernaussage

Fragestellung

Die dem Bericht zugrundeliegende Fragestellung lautet entsprechend der Konkretisierung des G-BA:

- „Bewertung der diagnostischen Eigenschaften der NIPD zur Entdeckung von Embryonen und Feten mit Trisomie 13, 18 und 21.
 - Die Prüfindervention soll aus NIPD mittels eines molekulargenetischen Tests zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bestehen.
 - Als Referenztests sollen die zytogenetische Diagnostik nach invasiver Materialgewinnung (durch Amniozentese, Chorionzottenbiopsie oder Chordozentese) sowie die klinische Diagnose nach Geburt betrachtet werden.

Durch zusätzliche Berechnung von verschiedenen Szenarien (quantitative Modellierung) soll abgeschätzt werden, wie eine mögliche Anwendung der NIPD in verschiedenen Gruppen (eingeteilt z. B. nach Risikobestimmung durch Ersttrimester-Test) die Ergebnisse einer Testung an schwangeren Frauen in Deutschland insgesamt (z. B. falsch-positiv Rate des NIPD-Tests, Folgeentwicklung der Rate an invasiven Eingriffen) beeinflusst.“

Fazit

Die Sensitivität und die Spezifität der NIPD zur Erkennung der Trisomie 21 liegen bei 99,07 % (95 %-KI: [97,15 %; 99,70 %]) und 99,95 % (95 %-KI: [99,87 %; 99,98 %]). Für die Erkennung der Trisomien 13 und 18 konnten jeweils die Sensitivität und Spezifität nicht robust geschätzt werden, liegen in der Sensitivität aber vermutlich niedriger.

Diese Ergebnisse stützen sich auf insgesamt 19 Studien zu diagnostischen Eigenschaften, von denen 14 ein hohes Verzerrungspotenzial haben. Die Ergebnisse der niedrig verzerrten Studien unterscheiden sich bei der Erkennung der Trisomie 21 jedoch kaum von den Ergebnissen der potenziell hoch verzerrten Studien.

Die Berechnung von Szenarien der Anwendung einer NIPD zur Erkennung einer Trisomie 21 bezieht sich auf eine Strategie zur Risikoermittlung bei allen schwangeren Frauen nach bisherigem Vorgehen ohne NIPD, eine Erstlinien- und eine Zweitlinienstrategie. Wenn der Test nur bei schwangeren Frauen mit einem erhöhten Risiko angewendet wird (Zweitlinienstrategie), lässt sich die Zahl der invasiven Folgeuntersuchungen und damit das Fehlgeburtsrisiko gegenüber dem Status quo erheblich reduzieren. Bei diesem Vorgehen wird allerdings ein Teil der Feten mit Trisomie 21 nicht erkannt, nämlich bei schwangeren Frauen mit geringerem Risiko. Die Anwendung des Tests bei allen schwangeren Frauen würde fast alle Feten mit Trisomie 21 erkennen. Bei schwangeren Frauen mit geringerem Risiko würden zusätzliche invasive Untersuchungen anfallen, die Gesamtzahl der invasiven Untersuchungen bliebe aber unter realistischen Szenarien unterhalb des Status quo.

Die Berechnungen vermitteln einen groben Eindruck zu den Auswirkungen. Wegen fehlender Informationen, z. B. zum Grad der Inanspruchnahme derzeitiger Pränataldiagnostik, insbesondere eines ETS, sind genauere quantitative Angaben zur deutschen Versorgungssituation nicht möglich.