

RhD-NIPT – Nicht invasiver Pränataltest zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors

ÄRZTLICHE INFORMATION

Die „nicht-invasive Untersuchung des fetalen Rhesusfaktors D bei RhD-negativen Schwangeren“ wurde am 24.11.2020 in die Mutterschafts-Richtlinien aufgenommen. Alle RhD-negativen Schwangeren können jetzt ihr Blut auf den Rhesusfaktor des Fetus testen lassen, um eine nicht notwendige Anti-D-Prophylaxe zu vermeiden.

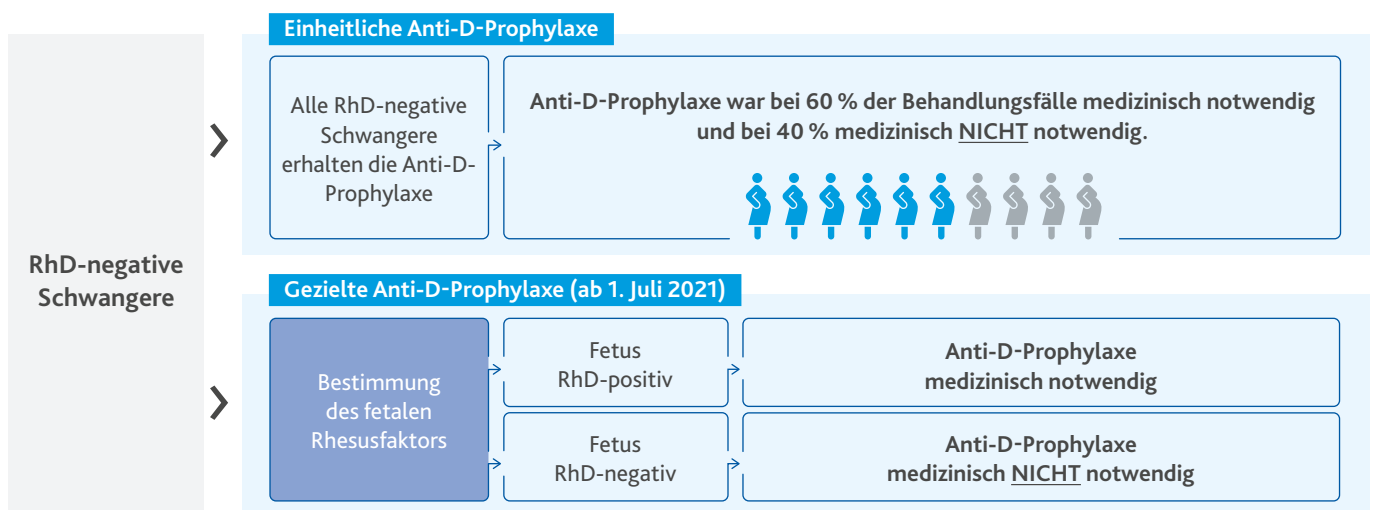
Als neue Gebührenordnungspositionen wurden die hierfür erforderliche fachgebundene genetische Beratung und die Laboruntersuchung zum 1. Juli 2021 in den EBM gelistet.^{1,2}

Gezielte Anti-D-Prophylaxe mit dem RhD-NIPT

Bisher haben alle RhD-negativen Schwangeren unabhängig vom Rhesusfaktor des ungeborenen Kindes eine Anti-D-Prophylaxe in der 28.–30. SSW erhalten.

Die Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors während der Schwangerschaft ermöglicht nun einen gezielteren Einsatz der Prophylaxe. Nur wenn ein RhD-positives Kind erwartet wird, besteht das Risiko einer Sensibilisierung der Mutter.

Die medizinisch unnötige Gabe von Blutprodukten (Anti-D-Immunglobulin) und das damit verbundene (geringe) Übertragungsrisiko für Infektionen an RhD-negative Schwangere, kann mit der Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors mittels eines nicht invasiven Pränataltests in ca. 40 % der Fälle vermieden werden, da ca. 40 % der Kinder RhD-negativer Mütter ebenfalls RhD-negativ sind.^{1,2,3,4}



Zuverlässigkeit

Bei unserem RhD-NIPT handelt es sich um ein Testverfahren, bei dem durch die molekulargenetische Analyse zellfreier fetaler DNA (Cell-free fetal; cff DNA) aus dem mütterlichen Blut-Plasma der Rhesusfaktor des Fetus zuverlässig bestimmt werden kann.

Die Analyse wurde vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) in die aktuelle Version der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL) aufgenommen (Version 20. August 2020). Laut Mu-RL (Abschnitt C, Punkt 28) muss der angebotene RhD-NIPT „im Rahmen von prospektiv geplanten, verblindeten Studien untersucht worden sein und eine Sensitivität von mindestens 99 % sowie eine Spezifität von 98 % aufweisen.“² Die amedes führt die Analyse mit einem validierten Test durch, welcher die geforderten Kriterien deutlich übererfüllt (Sensitivität > 99,9 %; Spezifität > 99,6 %).

Der Test kann allen RhD-negativen Schwangeren ab SSW 12 [11+0] angeboten werden. Allerdings nimmt die Genauigkeit des Tests mit zunehmender SSW noch leicht zu und wir empfehlen daher zur Erreichung möglichst optimaler Testergebnisse die Blutabnahme um die

SSW 16 [16-/+1]. Auf eine Kontrolle in Form eines zweiten Tests kann dann verzichtet werden. Bis zur ggf. notwendigen ersten Anti-D-Prophylaxe, welche üblicherweise zwischen der SSW 27+0 bis 29+6 verabreicht wird, bleibt somit noch ausreichend Zeit.

Laut Mu-RL kann der fetale Rhesusfaktor des ungeborenen Kindes nach aktuellen Erkenntnissen mit der beschriebenen Methode zuverlässig bestimmt werden und die Studienergebnisse sprechen dafür, dass der Test weder für Schwangere noch für ihre Kinder erkennbare Nachteile hat. Die pränatale Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors mittels RhD-NIPT und die postnatale Bestimmung des kindlichen Rhesusfaktors aus der Nabelschnur oder Plazenta können als gleichwertig betrachtet werden. Allerdings ist der RhD-NIPT nur für Einlings-, aber nicht für Mehrlingsschwangerschaften zugelassen, da laut G-BA die Datenlage für eine Bewertung nicht ausreichend ist.

Als weitere Hilfestellung kann den Schwangeren die in der Mu-RL enthaltene Versicherteninformation mit dem Titel: „Welchen Nutzen hat die Bestimmung des Rhesusfaktors vor der Geburt?“ (Anlage 7) zur Verfügung gestellt werden.^{1,2,7}

Prozedere in der Praxis

- Sie nehmen die Blutprobe der RhD-negativen Schwangeren (ab SSW 12, optimal SSW 16 [16-/+1]) in einem separatem EDTA-Röhrchen mit mind. 7,5 ml EDTA-Blut (z.B. **7,5 ml EDTA-Monovette (Sarstedt)** oder ein **9-10 ml BD Vacutainer® EDTA-Röhrchen**) für die Analyse ab.
- Die Probe darf nicht gekühlt und zentrifugiert werden.
- Anforderungsschein ausfüllen, mit Barcode und GenDG-Aufkleber bekleben. Sowohl die Einwilligungserklärung auf dem GenDG-Aufkleber als auch den Aufklärungsbogen von der Patientin unterschreiben lassen (ggf. zusätzlich Verzichtserklärung auf die genetische Beratung).
Die **Probe** zusammen mit dem **Anforderungsschein** dem Fahrdienst oder GO!-Kurier mitgeben.
Um eine Hämolyse der Proben zu vermeiden, ist die bevorzugte Annahme Montag bis Donnerstag.
- Die mittlere Befunddauer beträgt eine Woche.



Bitte informieren Sie sich bei Ihrer zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung, welche Regularien Sie für die Abrechnung der Genetischen Beratung einhalten müssen!

Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz

Bei dem RhD-NIPT handelt es sich um eine pränatale genetische Analyse, bei der ausschließlich das Blutgruppenmerkmal untersucht wird. Jeglicher Pränataltest fällt laut §15 GenDG unter die Beratungspflicht.

Ein/e Gynäkolog*in ist mittels fachärztlicher Weiterbildung hinreichend qualifiziert, genetische Untersuchungen bei Erkrankungen vorzunehmen, die in ihr/sein Fachgebiet fallen. Unabhängig von der Qualifikation für genetische Beratungen darf somit ohne Einschränkung der RhD-NIPT vorgenommen, d.h. eine Probe zur Untersuchung in ein Labor versandt werden.

Nach Erhalt des Ergebnisses hat ein/e Gynäkolog*in ohne entsprechende Qualifikation daher zwei Möglichkeiten:

- Die Patientin erhält für die genetische Beratung eine Überweisung an eine qualifizierte Ärztin/einen qualifizierten Arzt *oder*
- da die Patientin im Rahmen der umfassenden ärztlichen Aufklärung auch über ihr **Recht auf Nichtwissen** informiert wurde (§9 Abs. 2 GenDG), kann im Einzelfall daraus resultieren, dass die Patientin nach vorheriger schriftlicher Information **schriftlich auf die genetische Beratung verzichtet** (§10 Abs. 2 GenDG). Bei auffälligem Ergebnis sollte der Patientin, trotz Verzicht, erneut eine genetische Beratung angeboten werden.^{1,5,6}

Abrechnungshinweise

Definition ⁸	Vorgaben des GenDG ⁵	EBM ⁸ (seit 1. Juli 2021)			GOÄ ^{9**}		
		GOP	€-Wert (Q1 2022)	Abrechnungsvorgabe EBM	Ziffer	Faktor ^{***}	€-Wert (Q1 2022)
Beratung nach GenDG zum nicht-invasiven Pränataltest Rhesus D (NIPT-RhD) gemäß Abschnitt C und Anlage 7 der Mutterschafts-Richtlinien	Vor der Laboruntersuchung	01788#	9,46 €	Nur Fachärzt*innen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe oder Fachärzt*innen für Human-genetik oder Ärzt*innen mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik.	1x21	1,8	37,76 €
	Zur Befundmitteilung	01788#	9,46 €		1x21	1,8	37,76 €
					1x250 (Blutentnahme)	1	2,33 €
							Gesamtsumme

Die GOP 01788 ist höchstens zweimal je Schwangerschaft berechnungsfähig. Die Abrechnung erfolgt über das Arzteinformationssystem. ** Beispielhafte Darstellung einer möglichen Abrechnung der Beratungsleistung nach GOÄ. *** Die verwendeten Faktoren zur Berechnung des €-Wertes der Beratungsleistung können je nach Aufwand im Einzelfall variieren. Bis zum Faktor 2,3 kann patientinnenindividuell und ohne Angabe von Gründen multipliziert werden.

Literaturhinweise

- KBV - Bluttest zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors: neue Leistungen im EBM. Verfügbar unter: https://www.kbv.de/html/1150_52399.php
- Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“), zuletzt geändert am 20. August 2020, veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 23.11.2020 B3 in Kraft getreten am 24. November 2020 (Anlage 7).
- Flegel WA (2007). Genetik des Rhesus-Blutgruppensystems. Dtsch Arztebl 2007; 104(10): A-651-657/B-573/C-549.
- Richtlinie zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Richtlinie Hämotherapie), Gesamtnovelle 2017. Verfügbar unter: https://www.bundesärztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/MuE/Richtlinie_Haemotherapie_E_A_2019.pdf
- Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) v. 13.07.2009, BGBl. I S. 2529, ber. S. 3672; zuletzt geändert durch Art. 15, Abs. 4 des Gesetzes vom 04.05.2021 BGBl. I S. 882. Verfügbar unter: GenDG - Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (gesetz-im-internet.de)
- Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) v. 01.07.2011 über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Verfügbar unter: Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG (rki.de)
- G-BA: Abschlussbericht Mutterschafts-Richtlinien: Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinie (Stand: 24. November 2020). Verfügbar unter: https://www.g-ba.de/downloads/40-268-6810/2020-08-20_Mu-RL_Bestimmung-Rhesusfaktor-fetal_ZD.pdf
- Kassenärztliche Bundesvereinigung (2021): Einheitlicher Bewertungsmaßstab (EBM). Stand: 1. Quartal 2022. Verfügbar unter: KBV – Arztgruppen-EBM.
- Rechtsverordnung (1996): Gebührenordnung für Ärzte. Verfügbar unter: http://www.gesetze-im-internet.de/go_1982/.