

Nichtinvasiver Pränataltest auf Trisomie 13, 18 und 21 (NIPT)

Inanspruchnahme und Folgemaßnahmen auf der Basis von Abrechnungsdaten der BARMER

D. Hertle, D. Wende

BARMER Institut für Gesundheitssystemforschung (bifg), Wuppertal

Nichtinvasiver Pränataltest – NIPT – Trisomie – Schwangerenvorsorge – Routinedaten

gynäkologische praxis 54, 24–36 (2026)
mgo fachverlage GmbH & Co. KG

Seit der nichtinvasive Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21 (NIPT) eine Kassenleistung ist, sind Analysen mit Abrechnungsdaten möglich. Eine retrospektive Kohortenstudie analysierte Routinedaten der BARMER zum Einsatz des NIPT und zu den danach folgenden Maßnahmen. Aus den Ergebnissen geht hervor, dass der NIPT mehr als vorgesehen in Anspruch genommen sowie die Rate an invasiven pränatalen Tests nicht gesenkt wurde.

■ Einleitung

Mit Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) vom 19. September 2019 wurde der nichtinvasive Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21 (NIPT) in die Mutterschafts-Richtlinien aufgenommen [1]. Damit erkannte der G-BA im Rahmen der in den Richtlinien benannten Indikationen den Nutzen der Methode sowie deren medizinische Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit gemäß § 135 Abs. 1 Satz 1 SGB V an. Nach Fertigstellung der Versicherteninformation, die zu einer informierten Entscheidung der Schwangeren in Bezug auf den NIPT beitragen soll [2], wurde der NIPT ab dem 1.7.2022 Teil des Leistungskatalogs der gesetzlichen Krankenkassen. Auch zuvor konnten Schwangere den Test, der 2012 auf den Markt kam, in Anspruch nehmen, allerdings nur als Selbstzahlerleistung (Individuelle Gesundheitsleistung [IGeL]). Zur Inanspruchnahme des Tests vor der Erstattung durch die Krankenkassen liegen keine Zahlen vor [3].

Im Beschluss des G-BA heißt es zur Indikationsstellung, der Test solle der Schwangeren eine Auseinandersetzung mit ihrer individuellen Situation hinsichtlich des Vorliegens einer Trisomie im Rahmen der ärztlichen Begleitung ermöglichen. Ein statistisch erhöhtes Risiko für eine Trisomie allein reiche für die Anwendung des Tests nicht aus. Ziel sei es, die Rate an invasiven Untersuchungen zu senken und zugleich sicherzustellen, dass der Test nicht als »Reihenuntersuchung« eingesetzt werde [1]. Aufgrund der Kostenübernahme durch die gesetzlichen Krankenkassen besteht nun erstmals die Möglichkeit,

Kurzbezeichnung	Positionsbeschreibung	Verschlüsselung	Anmerkungen
Ärztliche Schwangerenvorsorge	Betreuung einer Schwangeren	EBM-GOP 01770	Einmal im Behandlungsfall (Quartalspauschale)
Durchführung NIPT	Pränatale Untersuchung fetaler DNA aus mütterlichem Blut auf eine Trisomie 13, 18 oder 21	EBM-GOP 01870	Seit 1.7.2022 höchstens einmal in der Schwangerschaft/2-mal im Krankheitsfall
Beratung zum NIPT	Beratung nach GenDG zum nichtinvasiven Pränataltest zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomie 13, 18 oder 21	EBM-GOP 01789	Seit 1.7.2022 höchstens 4-mal in der Schwangerschaft
Beratung bei positivem NIPT	Beratung nach GenDG bei Vorliegen eines positiven nichtinvasiven Pränataltests zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomie 13, 18 oder 21	EBM-GOP 01790	Seit 1.7.2022 höchstens 4-mal in der Schwangerschaft
Invasiver pränataler Test	Fruchtwasserentnahme durch Amniozentese	EBM-GOP 01781	-
	Chorionzottenbiopsie	EBM-GOP 01787	-
Frühe strukturierte Fehlbildungsdiagnostik	Weiterführende Sonografie II	EBM-GOP 01773	-
Fehlgeburt	Schwangerschaft mit abortivem Ausgang	ICD-10 00[2-5]	-
Schwangerschaftsabbruch	Beendigung einer Schwangerschaft	GOP (ambulantes Operieren) 0190[4-6]	Medizinische oder kriminologische Indikation
		OPS 5-69[0,1], 5-751	

Tab. 1 | Definition der betrachteten Outcomes: Häufigkeit und Zeitpunkt der medizinischen Interventionen in der Schwangerschaft sowie der Ausgang der Schwangerschaft

NIPT=nichtinvasiver Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21; GenDG=Gendiagnostikgesetz; EBM=Einheitlicher Bewertungsmaßstab; GOP=Gebührenordnungsposition; ICD-10=International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems; OPS=Operationen- und Prozedurenschlüssel

über die Abrechnungsdaten von Krankenkassen genauere Informationen zum Einsatz des NIPT und den danach folgenden Maßnahmen zu erhalten. Ziel der Studie war es, erstmals Zahlen zur Inanspruchnahme des NIPT bereitzustellen und Anhaltspunkte dafür zu gewinnen, ob die Ziele des G-BA (Verringerung der invasiven Eingriffe und keine Verwendung als Reihenuntersuchung) erreicht wurden.

■ Methode

Es wurde eine retrospektive Kohortenstudie gemäß »Gute Praxis Sekundärdatenanalyse« durchgeführt [4]. Die genutzten Krankenkassendaten umfassten demografische Charakteristika wie Alter und Geschlecht, Informationen gemäß Mutterschaftsgeld sowie quartalsgenaue Diagnosen (entsprechend der International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems German Modification [ICD-10 GM]) und tagesgenaue ambulant (gemäß Gebührenordnungsposition [GOP] des Einheitlichen Bewertungsmaßstabs [EBM]) und stationär (gemäß Operationen- und Prozedurenschlüssel [OPS]) durchgeführte medizinische Prozeduren.

Die Studienpopulation waren Frauen in ärztlicher Schwangerenvorsorge zwischen dem 01.01.2014 und dem 31.03.2025, wobei der Zeitraum vor der Kostenübernahme durch die Krankenkassen dem Vergleich hinsichtlich der Entwicklung der invasiven pränataldiagnostischen Eingriffe diente. Schwangerschaften wurden anhand der Endpunkte Geburt eines Kindes (im ambulanten und stationären Setting) und Fehlgeburt oder Schwangerschaftsabbruch oder als gesichert gekennzeichnete Diagnose (ICD-10 O0[2-5]) identifiziert. Als ärztliche Vorsorge galt, wenn mindestens eine Abrechnung für die Betreuung einer Schwangeren (EBM-GOP 01770) erfolgte. Den Beginn einer beobachteten Schwangerschaft markierte die erste Vorsorge bis 43 Wochen vor einem Endpunkt. Die betrachteten Outcomes waren Häufigkeit und Zeitpunkt der in ►Tabelle 1 dargestellten medizinischen Interventionen in der Schwangerschaft sowie der Ausgang der Schwangerschaft.

Die Hypothese einer Veränderung in der Häufigkeit invasiver pränataler Tests in der Schwangerschaft durch die Einführung von NIPT als Kassenleistung wurde durch eine Interrupted Time Series Analyse (ITS) untersucht [5]. Eine detaillierte mathematische Beschreibung findet sich im Versorgungskompass Geburtshilfe und Hebammenversorgung Teil 4 des bIfg (BARMER Institut für Gesundheitssystemforschung) [6]. Alle für diese Studie notwendigen Informationen lagen in anonymisierter und standardisierter Form als Routinedaten der gesetzlichen Krankenkasse BARMER vor. Es erfolgte keine Intervention an Patientinnen, sodass kein Ethikvotum erforderlich war.

■ Ergebnisse

Stichprobe

Über den gesamten Beobachtungszeitraum von ca. 11 Jahren konnten 816.675 Schwangerschaften anhand der Abrechnungs-codes identifiziert werden. Davon fielen 184.364 Schwangerschaften in den Zeitraum nach Einführung der Kostenübernahme durch die Krankenkassen. Von diesen entfielen auf die Gruppe mit durchgeführtem NIPT 55.441 Schwangerschaften, von denen wiederum 26.022 bis zum Ende der Schwangerschaft nachbeobachtet werden konnten (►Abb. 1). Hierbei ist zu beachten, dass in den ersten beiden Quartalen (besonders im 1. Quartal) deutlich weniger Tests durchgeführt wurden. Grund dafür ist auch der Anteil von zu diesem Zeitpunkt bereits fortgeschrittenen Schwangerschaften.

Häufigkeit von Beratungen, NIPT-Tests und invasiver Diagnostik

Unter den beobachteten Schwangerschaften wurden 55.441 durchgeführte NIPT (GOP: 01870), 301.945 Beratungen zum NIPT (01789) und 1.037 Beratungen bei positivem Befund (01790) zur Abrechnung gebracht.

►Tabelle 2 stellt die beobachteten Häufigkeiten von Leistungen je Quartal und den Anteil der

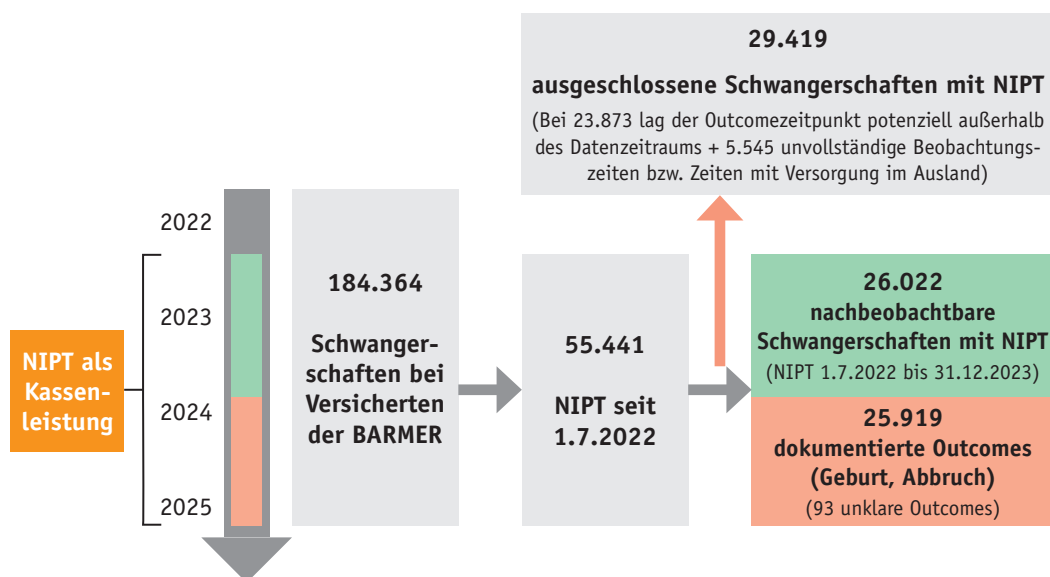


Abb. 1 | Baumdiagramm zur Stichprobe der Schwangerschaften

Leistungen dar, sowie die Anzahl der Schwangerschaften mit mindestens einer Leistung jeweils pro 1.000 Schwangerschaften. Zur besseren Verständlichkeit ein Lesebeispiel für das erste Quartal 2025: Von 1.000 Schwangeren wurden 834 über NIPT beraten, wobei 2.692 Beratungen durchgeführt wurden. In der Folge wurden bei 526 Schwangeren insgesamt 528 NIPT durchgeführt. Folglich wurde bei 308 von 1.000 Schwangeren eine Beratung durchgeführt, ohne dass im Anschluss ein NIPT stattfand. Dies bedeutet, dass sich 37% (308/834) der beratenen Schwangeren gegen einen NIPT entschieden haben. 4 von 526 Schwangeren, bei denen ein NIPT durchgeführt wurde, wurden im Anschluss über einen positiven Befund beraten, wobei im Durchschnitt 1,5 Beratungen stattfanden. Damit waren 8 von 1.000 Schwangerschaften mit NIPT positiv befundet (4/526) und 992 von 1.000 negativ befundet (522/526). Bei 4 bzw. bei 1 von 1.000 wurde eine Amniozentese bzw. Chorionzottenbiopsie durchgeführt. Ob ein kausaler Zusammenhang zum NIPT bestand, ist aus den Daten nicht direkt ableitbar.

Inanspruchnahme des NIPT in verschiedenen Altersgruppen

► Abbildung 2 zeigt die Altersstruktur der Schwangeren, die NIPT in Anspruch genommen haben. Vor allem Frauen über 35 ließen einen NIPT durchführen (► Abb. 2). Die Raten erreichten zeitnah nach Kostenübernahme die 50%-Marke bei den 36- bis 39-Jährigen und lagen bei den Frauen über 40 zuletzt bei 80%. In allen Altersgruppen ist die Tendenz steigend. 2025 nahm ca. jede dritte Schwangere unter 26 und ungefähr jede zweite Schwangere unter 36 Jahren einen NIPT in Anspruch.

Die zugehörigen Beratungsleistungen sind in ► Abbildung 3 dargestellt. In Abhängigkeit vom Alter nahmen zwischen 50 und 75% aller Schwangeren mindestens eine Beratung zu NIPT in Anspruch, wobei der Anteil der Schwangeren, die nach einer Beratung tatsächlich einen NIPT durchführen ließen, bei jungen Frauen deutlich niedriger war als bei Frauen über 40. Beratungen nach positivem NIPT waren in allen Altersgruppen selten. Dies liegt wahrscheinlich an weni-

Zeitraum	Schwangerschaften	Beratung NIPT	NIPT	Beratung positiver NIPT	Amniozentese	Chorionzottenbiopsie
	Absolute Anzahl	Anzahl der Leistungen pro 1.000 Schwangerschaften/Anzahl der Schwangerschaften mit mindestens einer Leistung pro 1.000 Schwangerschaften				
2022 Q1	14.642	0/0	0/0	0/0	8/7	4/3
2022 Q2	15.950	0/0	0/0	0/0	7/6	4/4
2022 Q3	17.403	153/72	2/2	1/1	8/6	3/3
2022 Q4	15.026	538/231	43/41	2/1	6/6	4/3
2023 Q1	14.073	1.759/613	335/322	9/6	7/7	3/2
2023 Q2	14.607	2.115/695	409/393	10/6	8/7	3/3
2023 Q3	15.543	2.258/729	427/420	8/5	6/6	3/3
2023 Q4	13.919	2.370/747	439/430	8/5	7/6	3/3
2024 Q1	12.787	2.531/784	489/482	6/4	7/6	2/2
2024 Q2	13.172	2.592/803	489/488	6/4	7/6	1/1
2024 Q3	13.699	2.695/822	476/474	9/5	6/6	2/2
2024 Q4	12.180	2.743/828	510/508	11/5	5/5	2/2
2025 Q1	11.379	2.692/834	528/526	6/4	4/4	1/1

Tab. 2 | Häufigkeit von Beratungen und Tests auf Trisomie 13, 18 und 21 sowie invasive Folgediagnostik seit 2022

gen positiven NIPT-Testergebnissen, theoretisch möglich wäre auch, dass trotz positivem NIPT Beratungen nicht durchgeführt wurden. Aus der Auswertung geht dies jedoch nicht hervor, da nur Daten zu den Beratungen, und nicht die Testergebnisse selbst, vorliegen.

Kam es zu einer Reduktion invasiver pränataler Tests nach Einführung von NIPT als Kassenleistung?

Im Jahr 2014 gab es bei 26 je 1.000 Schwangerschaften invasive pränatale Tests. Dieser Wert

sank bis zum Jahr 2019 deutlich auf 15 je 1.000, anschließend bis zum Jahr 2022 auf 11 je 1.000 und zum ersten Quartal 2025 auf 5 je 1.000 (vgl. ► Abb. 3 sowie ► Tab. 2).

Das in ► Abbildung 4 dargestellte, mittels Zeitreihenanalyse (ITS) geschätzte Trendmodell bildet die zeitliche Entwicklung der invasiven pränatalen Tests mit einer durchschnittlichen Fehlerrate von 0,06 Tests je 1.000 Schwangerschaften ab. Mit Einführung von NIPT als Kassenleistung wurde von dem Modell eine Erhöhung der Anzahl invasiver pränataler Tests (β_1) um den Faktor 1,10, bei einem Konfidenzinter-

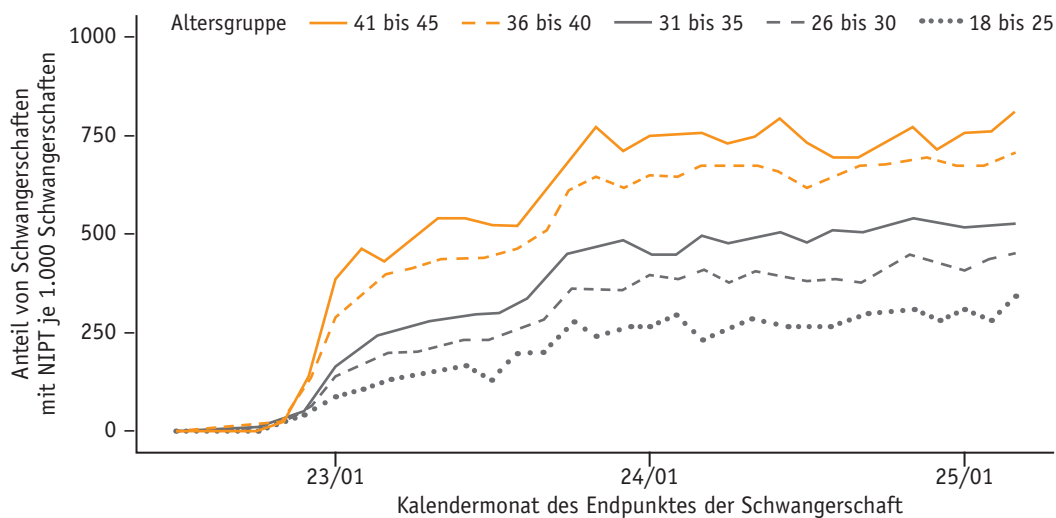


Abb. 2 | Altersstruktur der Schwangeren mit NIPT seit Quartal 3/2022

NIPT = nichtinvasiver Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21

vall von (1,02–1,20), geschätzt. Dies entspricht einer Niveaushiftung um 1,13 (0,22–2,17) zusätzlichen invasiven pränatalen Tests je 1.000 Schwangerschaften. Eine Abweichung vom weiteren zeitlichen Trend (β_2) wurde mit einem Faktor von 1,05 (1,01–1,08) als signifikant geschätzt. Dies entspricht einer Trendumkehr zu 0,23 (0,07–0,40) je 1.000 Schwangerschaften zusätzlichen invasiven Eingriffen je Quartal seit Einführung des NIPT als Kassenleistung.

ein Verhältnis aus erwarteten zu beobachteten Beratungen bei positivem NIPT. Diese stieg mit dem Alter der Mutter von 99,61% auf 100,06% (mehr erwartete als beobachtete Beratungen) an und lag im Mittel bei 99,65%. Bei jungen Schwangeren <30 Jahren lag die aufgrund der abgerechneten Beratung zu einem positiven NIPT-Ergebnis angenommene Positivrate 5-fach höher als die zu erwartende Rate an auffälligen Befunden.

Beratungen nach positivem NIPT und erwartete positive NIPT-Ergebnisse

► Abbildung 5 zeigt die beobachtete Anzahl an Beratungen nach positivem NIPT in Abhängigkeit vom Alter der Schwangeren sowie die erwartete Anzahl positiver Testergebnisse unter der Annahme einer Testgüte von 100% und auf der Basis der vom Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) in der Versicherteninformation zugrunde gelegten Inzidenzen für Trisomien [2]. Über die beiden Größen ergab sich die geschätzte Anzahl der Beratungen nach falsch positivem NIPT und folglich

Was passiert nach Beratung zum positiven NIPT?

Im Beobachtungszeitraum wurden 26.022 vollständig beobachtbare Schwangerschaften mit durchgeführtem NIPT identifiziert. Bei 224 Schwangerschaften (0,9%) wurde eine Beratung bei positivem NIPT abgerechnet. Bei 115 dieser Schwangeren (51%) wurde eine invasive Pränataldiagnostik abgerechnet (34 erhielten eine Chorionzottenbiopsie, 83 eine Amniozentese). Von den 224 Schwangeren mit auffälligem NIPT wurde bei 163 (73%) eine weiterführende Sonografie II (frühe strukturierte Fehlbildungsdi-

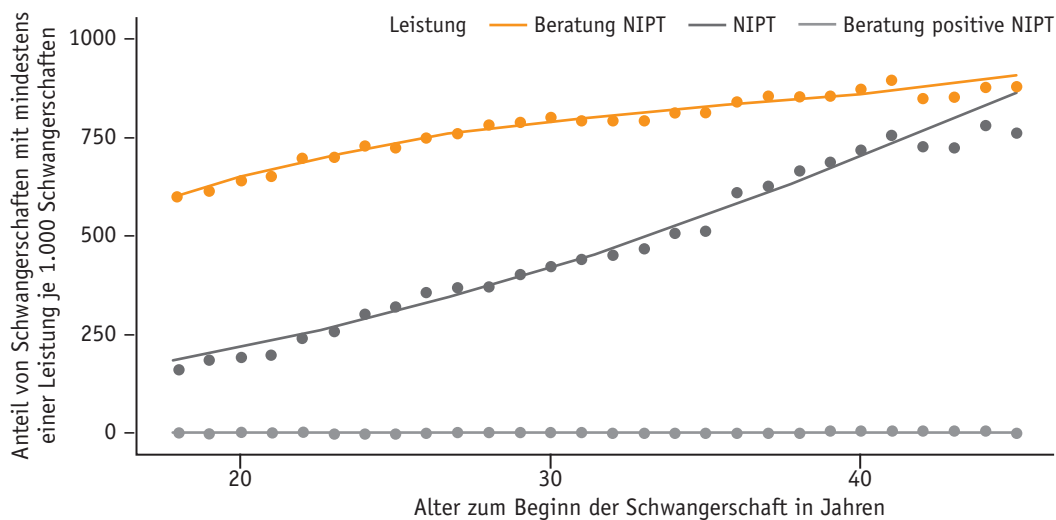


Abb. 3 | Anteil von Schwangerschaften mit Beratung zum NIPT je 1.000 im Jahr 2024

NIPT = nichtinvasiver Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21

gnostik) abgerechnet. Bei 48 Schwangeren (21%) wurde trotz einer abgerechneten Beratung bei positivem NIPT keine der genannten diagnostischen Maßnahmen zur Abrechnung gebracht. Bei 21% dieser 48 Schwangeren ist in den Daten ein Schwangerschaftsabbruch identifizierbar. Es erfolgte in diesen Fällen somit vermutlich ein Abbruch der Schwangerschaft ohne abklärende invasive Diagnostik und/oder eine strukturierte sonografische Fehlbildungsdiagnostik. ►Abbildung 6 stellt das Outcome der Schwangerschaften dar.

■ Diskussion

Die bisherige Datenlage zur Inanspruchnahme von NIPT in Deutschland ist dünn. Erst seit der Einführung der Kostenübernahme durch die Krankenkassen ist es nunmehr möglich, auf der Grundlage von Abrechnungsdaten Analysen zur Inanspruchnahme und zu Folgemaßnahmen nach positivem NIPT-Ergebnis vorzunehmen. Diese haben jedoch einige Limitationen. So können Fehlkodierungen nicht ausgeschlossen werden und abgebildet sind nur Beratungen zum positiven

NIPT-Ergebnis, nicht die Testergebnisse selbst. Während eines stationären Aufenthaltes durchgeführte Einzelmaßnahmen wie z. B. Ultraschalluntersuchungen werden über die Fallpauschale vergütet und sind in den Daten nicht sichtbar. Auch Schwangerschaftsabbrüche, die nach der Beratungsregelung durchgeführt wurden, sind in den Kassendaten nicht zu erkennen. Für die Anzahl der zu erwartenden Trisomie-Fälle wurde auf die Angaben des IQWiG zurückgegriffen; es ist aber davon auszugehen, dass die genaue Inzidenz von Trisomien nicht bekannt ist, da nicht alle Föten nach Abort oder Schwangerschaftsabbruch untersucht werden.

Demgegenüber lässt sich die Inanspruchnahme des Tests gut darlegen. Die Analyse mit BAR-MER-Daten zeigt, dass nach einer Anlaufphase im Durchschnitt in etwa 50% aller Schwangerschaften ein NIPT abgerechnet wurde, wobei die Raten altersabhängig variierten und im Zeitverlauf weiter anstiegen. Eine Vollerhebung zu NIPT mit Daten der Kassenärztlichen Bundesvereinigung 2024 kommt hinsichtlich der Häufigkeitsverteilung der abgerechneten Leistungen zu vergleichbaren Werten wie den

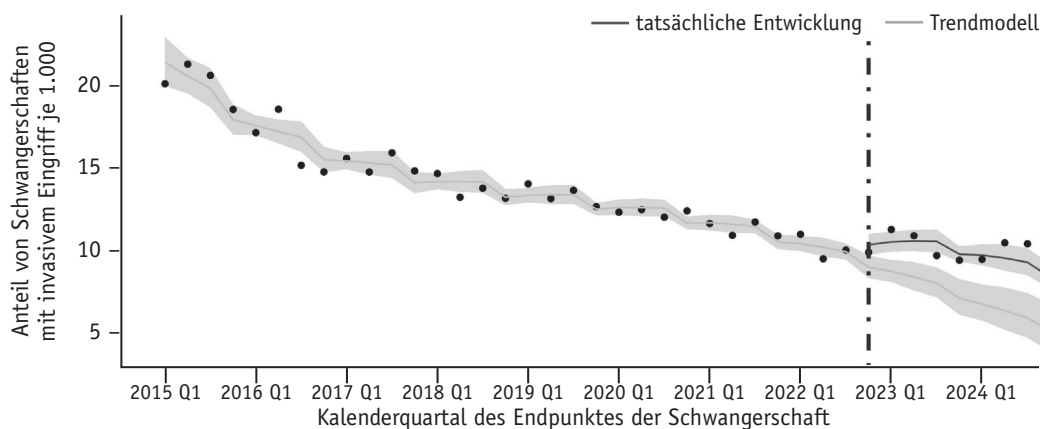


Abb. 4 | Invasive pränatale Tests je 1.000 Schwangerschaften, Datenpunkte und ITS-Trendmodell inklusive 95%-Konfidenzintervall

ITS=Interrupted Time Series Analyse

hier dargestellten [7]. Die BARMER-Daten zeigen auch, dass sich der Abnahmetrend invasiver diagnostischer Eingriffe nach Einführung der Kostenübernahme des NIPT nicht wie erwartet fortgesetzt hat. Im Gegenteil, mit zunehmender Anwendung des NIPT werden wieder mehr invasive Eingriffe durchgeführt, sodass der langjährige Trend rückläufiger invasiver Eingriffe durchbrochen wurde. Dieses Ergebnis war signifikant. Demnach wurden die vom G-BA genannten Ziele, den Test nicht als »Reihenuntersuchung« einzusetzen und die Anzahl invasiver Eingriffe zu verringern, nicht erreicht.

Ein auffälliger NIPT-Test bedarf gemäß Mutterschafts-Richtlinie einer invasiven Abklärungsdiagnostik zur Diagnosesicherung [8]. Dass nach jeder 5. Beratung bei positivem NIPT keine weitere Diagnostik abgerechnet wurde, aber dennoch jede 5. dieser Schwangerschaften abgebrochen wurde, zeigt, dass die Weiterbetreuung der Schwangeren möglicherweise nicht durchgängig richtlinienkonform erfolgt. Gemäß DEGUM-Empfehlung soll auch eine non-invasive strukturierte sonografische Fehlbildungsdiagnostik durchgeführt werden [9]. Diese wurde nur bei etwa 73% der betroffenen Schwangeren abgerechnet.

Vom Bundesrat vorgeschlagen und aktuell weiterhin diskutiert wird ein Monitoring des NIPT [10–12]. Wie die dargestellten Analysen zeigen, sind Krankenkassendaten für ein Monitoring sehr gut geeignet. Sie sollten aber durch weitere quantitative (z. B. genauere Daten zu den Schwangerschaftsabbrüchen und Aborten) und qualitative Aspekte (z. B. Erhebungen zur Beratungsqualität) ergänzt werden. Ein Monitoring des NIPT wird nicht zuletzt deshalb gefordert, weil die Aufnahme des NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21 in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen im Vorfeld umstritten war. Pränataldiagnostikerinnen und Pränataldiagnostiker sahen »gravierende Mängel im Beschluss des G-BA«. Es werde nicht ausreichend kommuniziert, dass Chromosomenaberrationen nur 8% der Fehlbildungen ausmachten und somit der Test keine umfassende Aussagekraft habe [13]. Bereits im Vorfeld mehrfach angemerkt wurde außerdem, dass die Testgenauigkeit aufgrund des altersabhängigen positiven Vorhersagewertes bei jungen Schwangeren bei Weitem nicht so gut sei wie bei älteren Frauen. Da die Prävalenz für Trisomie 21 beim Kind in der 16. Schwangerschaftswoche für eine Frau im Alter von 22 Jahren nur 0,08% (8 von 10.000) betrage, liege bei einem positiven Bluttest auf Trisomie 21 die

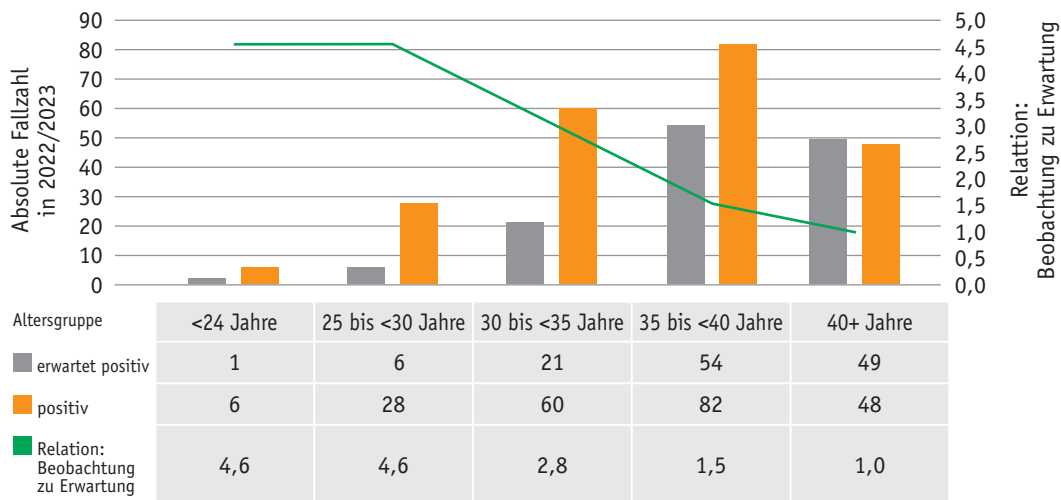
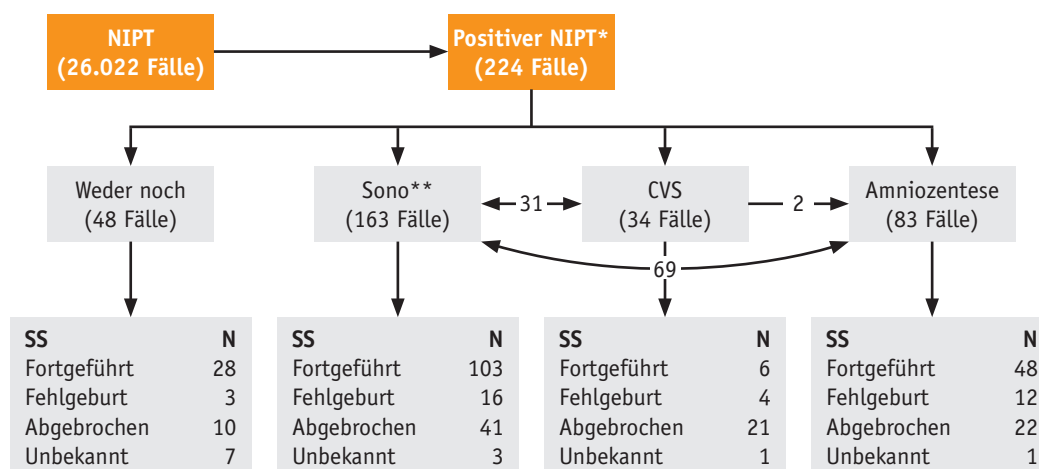


Abb. 5 | Beratungen nach positivem NIPT und Relation von beobachteten zu erwarteten Beratungen in Abhängigkeit vom Alter der Schwangeren

NIPT = nichtinvasiver Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21

Wahrscheinlichkeit, dass das Testergebnis richtig positiv sei, nur bei 49% [14, 15]. Der G-BA berief sich in seinem Beschluss aber im Hinblick auf das Ziel einer Vermeidung invasiver Maßnahmen auf die hohe Spezifität des Tests: »Die hohe Spezifität vermindert die Wahrscheinlichkeit, dass durch falsch positive Ergebnisse unnötige invasive Abklärungsmaßnahmen induziert werden. Die hohe Sensitivität erlaubt es, bei negativem Ergebnis auf invasive Testverfahren zu verzichten« [16]. Die vorgelegte Analyse bestätigt jedoch die Bedenken. Denn aus dem Abgleich zwischen den zu erwartenden positiven Testergebnissen und den abgerechneten Beratungen nach positivem Test ergibt sich, dass die Spezifität des Tests bei jüngeren Frauen schlechter ist als bisher angenommen: Die approximierte Spezifität des NIPT lag mit 99,65% außerhalb des 95%-Konfidenzintervalls nach IQWiG von 99,88%–99,98%. Das IQWiG selbst schrieb bereits, dass Sensitivität und Spezifität möglicherweise überschätzt würden [17]. Gemäß IQWiG würden sich bei einer Durchführung des NIPT bei ca. 50% der Schwangerschaften $(1.000 - 999,5) / 2 = 0,25$ (Qua-Definition: falsch positiv = $[1 - \text{Spezifität}] * 50\%$

NIPT-Durchführungsquote * 1.000 Geburten) falsch positive Tests je 1.000 Schwangerschaften ergeben. Dieser Wert korrespondiert mit unserer Schätzung (► Abb. 2). Es ist aber beachtenswert, dass, obwohl die erwartete Falschpositivrate von 0,25 in dem von uns geschätzten Konfidenzintervall (0,1–2,5) liegt, der Wert unseres Punktschätzers mit 1,2 etwa 5-mal so hoch ist. Dieser Befund korrespondiert mit der auffällig hohen beobachteten Rate an Beratungen bei positivem Testergebnis von z. B. ca. 8 je 1.000 NIPT im ersten Quartal 2025 (4 Schwangerschaften mit positivem Ergebnis bei 526 Frauen mit NIPT). Bei einer Sensitivität von 99,13% und einer Rate von einer Trisomie je 800 Geburten [18] wären aber 1,25 richtig positive und zusätzlich ein falsch positives Testergebnis je 1.000 zu erwarten gewesen. Die beobachtete Anzahl der Beratungen bei positivem Testergebnis lag damit in den vorliegenden Daten fast 5-mal über der Erwartung. Ursache hierfür kann die deutlich niedrigere Prävalenz einer fetalen Aneuploidie bei jungen Schwangeren sein als die für den NIPT auf Trisomien zugrunde gelegte. Wenn die Prättestwahrscheinlichkeit sehr gering ist, ist auch



* identifiziert anhand der Beratung EBM-GOP: 01790
 ** frühe strukturierte sonografische Fehlbildungsdiagnostik

Abb. 6 | Folgeuntersuchungen nach NIPT mit positivem Ergebnis

NIPT = nichtinvasiver Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21

bei einer hohen Testgüte die absolute Anzahl an Falsch-Positiv-Ergebnissen sehr hoch (z. B. wenn alle Frauen gesund sind, ist jedes Positiv-Ergebnis falsch).

Zudem konnte gezeigt werden, dass die Einführung von NIPT als Kassenleistung zu einer Zunahme der Anzahl invasiver pränataler Tests um 0,22 bis 2,17 je 1.000 Schwangerschaften gegenüber dem Erwartungswert geführt hat. Die Zunahme der durchgeführten Tests lag mehrheitlich bei den jüngeren Frauen, die eine deutlich geringere Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie haben. Wie bereits vom IQWiG 2018 vermutet, lässt sich die Zahl der invasiven Eingriffe bei höherem Risiko für ein Kind mit Trisomie verringern (Frauen >35 Jahre), jedoch legen die hier dargelegten Zahlen nahe, dass eine Inanspruchnahme durch jüngere Schwangere zu einer Zunahme invasiver diagnostischer Maßnahmen führt. Die angeführten Unsicherheiten eines positiven NIPT-Ergebnisses vor allem bei jungen Frauen sowie die hinsichtlich eines »gesunden Kindes« eingeschränkte Aussagekraft zeigen die hohe Bedeutung einer guten Beratung vor der

Entscheidung für oder gegen die Durchführung eines NIPT auf Trisomien.

Fazit für die Praxis:

- Der NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 wird mit durchschnittlich 50% Inanspruchnahme faktisch als Screening eingesetzt. Auch junge Schwangere unter 26 erhalten zu ca. einem Drittel einen NIPT.
- Nach positivem NIPT erfolgt die weitere Abklärung vermutlich nicht durchgängig richtlinien- und leitlinienkonform. So finden sich beispielsweise Schwangerschaftsabbrüche nach Beratung zum positiven NIPT ohne abgerechnete weiterführende Diagnostik.
- Die durchgeführten Analysen zur Spezifität lassen vermuten, dass die Testgüte bei jüngeren Frauen mit niedrigerer Prätestwahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie schlechter ist als angenommen. Nach unseren Daten sind bei Frauen unter 30 circa 5 von 6 positiven NIPT-Ergebnissen falsch positiv.
- Die Erwartung einer Reduktion invasiver Ein-

griffe hat sich nicht erfüllt.

- Einer umfassenden und verständlichen Beratung zu Nutzen und Risiken des NIPT als Grundlage für eine informierte Entscheidung kommt eine zentrale Bedeutung zu.
- Das geforderte Monitoring zum NIPT erscheint sinnvoll, insbesondere auch um ein richtlinien- und leitliniengerechtes Vorgehen und eine gute Beratungsqualität sicherzustellen und ggf. den Anwendungsbereich genauer zu regeln.

■ Zusammenfassung

Zur Inanspruchnahme und zu den Maßnahmen, die nach Durchführung eines NIPT folgen, liegen bisher kaum Daten vor. Seit dem 1.7.2022 ist der nichtinvasive Pränataltest auf die fetalen Trisomien 13, 18 und 21 (NIPT) erstattungsfähig durch die gesetzlichen Krankenkassen. Dadurch können nun erstmals Analysen mit Abrechnungsdaten durchgeführt werden.

In einer retrospektiven Kohortenstudie mit Routinedaten der BARMER (Schwangere 2014 bis 2025) wurden die absoluten und relativen Häufigkeiten von NIPT, Beratungen zu NIPT sowie die Durchführung einer frühen sonografischen Fehlbildungsdiagnostik, einer Amniozentese bzw. Chorionzottenbiopsie und der Ausgang der Schwangerschaft (Geburt, Fehlgeburt, Schwangerschaftsabbruch) analysiert. Zuvor wurde die Kohorte nach Alter und Zeitpunkt der Leistungen stratifiziert. Der Zusammenhang zwischen Einführung des NIPT als Kassenleistung und Inanspruchnahme von invasiven Folgeuntersuchungen wurde mittels Interrupted Time Series-Analyse (ITS) untersucht.

Die Inanspruchnahmerate des NIPT lag durchschnittlich bei 50% aller Schwangerschaften, wobei mehr Schwangere über 35 Jahren einen NIPT in Anspruch nahmen. Pro Schwangerschaft wurden im ersten Quartal 2025 im Durchschnitt 2,7 Beratungen zum NIPT abgerechnet. Die langjährige Abnahme invasiver Pränataldiagnostik wurde zum Zeitpunkt der Einführung der Erstattungsfähigkeit von NIPT unterbrochen. Es

kam sogar zu 1,13 (0,22–2,17) mehr invasiven Untersuchungen pro 1.000 Schwangerschaften. Die Trendumkehr war signifikant. Nach einer Beratung zu einem positiven NIPT-Ergebnis wurde in einem Fünftel der Fälle keine weitere Abklärungsdiagnostik abgerechnet, dennoch wurde in dieser Gruppe jede fünfte Schwangerschaft abgebrochen. Ein Abgleich zwischen der Anzahl an Beratungen zu einem positiven NIPT mit der Inzidenz von Trisomien ergab bei Frauen unter 30 Jahren eine 5-fach höhere Positivrate als die zu erwartende Rate an auffälligen Befunden.

Der NIPT auf Trisomie 13, 18 und 21 wird – obwohl vom Gemeinsamen Bundesausschuss so nicht vorgesehen – mit durchschnittlich 50% Inanspruchnahme faktisch als Screening eingesetzt. Die Erwartung einer Reduktion invasiver Eingriffe hat sich nicht erfüllt. Nach positivem NIPT erfolgt die weitere Abklärung vermutlich nicht durchgängig leitlinienkonform. Die durchgeführten Analysen zur Spezifität lassen vermuten, dass die Testgüte bei jüngeren Frauen mit niedriger Prättestwahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie schlechter ist als angenommen.

Hertle D, Wende D:
Non-invasive prenatal testing for trisomy 13,
18 and 21 (NIPT).
Utilisation and follow-up measures based on
BARMER billing data

Summary: There is currently very little data available on the use of NIPT and subsequent measures. Since July 1, 2022, non-invasive prenatal testing for fetal trisomies 13, 18, and 21 (NIPT) has been reimbursable by statutory health insurance companies in Germany. This means that analyses can now be carried out using billing data.

In a retrospective cohort study with routine data from BARMER (pregnant women 2014 to 2025), the absolute and relative frequencies of NIPT, counselling on NIPT, early diagnosis of malformations by ultrasound, amniocentesis or

chorionic villus sampling and pregnancy outcome (birth, miscarriage, abortion) were analysed. Prior to this, the cohort was stratified according to age and time of service. The relationship between the introduction of NIPT as a health insurance benefit and the utilisation of invasive follow-up examinations was investigated using an interrupted time series analysis (ITS).

The rate of NIPT utilization averaged 50% of all pregnancies, with more pregnant women over the age of 35 utilizing NIPT. An average of 2.7 consultations on NIPT were billed per pregnancy in the first quarter of 2025. The long-term decline in invasive prenatal diagnostics was interrupted when NIPT became reimbursable. This corresponds to a shift of 1.13 (0.22–2.17) additional invasive prenatal tests per 1,000 pregnancies. The trend reversal was significant. After counseling on a positive NIPT result, no further diagnostic tests were billed in one-fifth of cases, yet 1 in 5 pregnancies in this group was terminated. A comparison between the number of consultations for a positive NIPT and the incidence of trisomies showed a fivefold higher positive rate than the expected rate of abnormal findings in women under 30 years of age.

Although not intended by the German Joint Federal Committee, NIPT for trisomy 13, 18, and 21 is used as screening, with an average utilization rate of 50%. The expectation of a reduction in invasive diagnostic procedures has not been fulfilled. After a positive NIPT result, further clarification is probably not always carried out in accordance with guidelines. The analyses performed on specificity suggest that the test quality is poorer than assumed in younger women with a low pretest probability of having a child with trisomy.

Keywords: non-invasive prenatal diagnostics – NIPT – trisomy – prenatal care – billing data

Literatur

1. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). 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. Vom 19. September 2019. (https://www.g-ba.de/downloads/39-261-3955/2019-09-19_Mu-RL_NIPT_BAnz.pdf). Zugegriffen: 09.02.2026.
2. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Bluttest auf Trisomien - Der nicht invasive Pränataltest (NIPT) auf Trisomie 13, 18 und 21: Eine Versicherteninformation. (https://www.g-ba.de/downloads/83-691-715/2021-11-09_G-BA_Versicherteninformation_NIPT_bf.pdf). Zugegriffen: 09.09.2024.
3. Deutscher Bundestag. Entwicklung der Nutzung nicht-invasiver und invasiver Pränataldiagnostik: Antwort der Bundesregierung auf die Kleine Anfrage der Abgeordneten Katrin Helling-Plahr, Michael Theurer, Grigorios Aggelidis, weiterer Abgeordneter und der Fraktion der FDP – Drucksache 19/13354 –. Drucksache 19/13806. (<https://dserver.bundestag.de/btd/19/138/1913806.pdf>). Zugegriffen: 11.09.2024.
4. Ihle P, Swart E, Klug S, Lampert T. GPS - Gute Praxis Sekundärdatenanalyse: Revision nach grundlegender Überarbeitung. Gesundheitswesen 2008; 70: 54–60.
5. Cameron CA, Trivedi PK. Microeconometrics: Methods and Applications. Cambridge: Cambridge University Press; 2005.
6. Hertle D, Wende D. Versorgungskompass: Geburtshilfe und Hebammenversorgung Teil 4 – Erste Zahlen zur Inanspruchnahme des nicht invasiven Pränataltests auf Trisomie 13, 18 und 21 (NIPT). (<https://www.bifg.de/publikationen/epaper/10.30433/ePGSF.2024.008>). Zugegriffen: 11.02.2026.
7. Ostrowski T von, Stumm M, Naumann G, Schwerdtfeger R, Axt-Fliedner, Frenzel J, Scharf-Jahns A. Inanspruchnahme von NIPT als gesetzliche Kassenleistung in der Schwangerenvorsorge. Eine erste Bilanz. Frauenarzt 2024; 7: 458–464.
8. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Geburt (Mutterschafts-Richtlinie/Mu-RL). 21.9.2023. (https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3335/Mu-RL_2023-09-28_iK-2023-12-19.pdf). Zugegriffen: 11.02.2026.
9. Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM). Wegweiser auffälliger NIPT? (https://www.degum.de/fileadmin/user_upload/NIPT-Wegweiser-auffaelliger-NIPT_v2023-02-28.pdf). Zugegriffen: 11.02.2026.
10. Bundesrat. Entschließung des Bundesrates „Kassenzulassung

des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) - Monitoring der Konsequenzen und Einrichtung eines Gremiums“. Beschluss vom 16.6.2023. Drucksache 204/23. (<https://www.bundesrat.de/SharedDocs/beratungsvorgaenge/2023/0201-0300/0204-23.html>). Zugegriffen: 11.02.2026.

11. Pränataldiagnostik: Interfraktionelle Gruppe trägt erneute Debatte über vorgeburtliche Bluttests ins Parlament. Deutsches Ärzteblatt. 24.04.2024. (<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/150913/Praenataldiagnostik-Interfraktionelle-Gruppe-traegt-erneute-Debatte-ueber-vorgeburtliche-Bluttests-ins-Parlament>). Zugegriffen: 11.02.2026.

12. Richter-Kuhlmann E. Pränataldiagnostik: Debatte über vorgeburtliche Bluttests im Parlament. Deutsches Ärzteblatt 2024; 121: A-592. (<https://www.aerzteblatt.de/archiv/238717/Praenataldiagnostik-Debatte-ueber-vorgeburtliche-Bluttests-im-Parlament>). Zugegriffen: 11.02.2026.

13. Pränataldiagnostiker sehen gravierende Mängel im G-BA-Beschluss zum pränatalen Bluttest. Deutsches Ärzteblatt. 23.01.2020. (<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/108868/Praenataldiagnostiker-sehen-gravierende-Maengel-im-G-BA-Beschluss-zum-praenatalen-Bluttest>). Zugegriffen: 11.02.2026.

14. Gießelmann K. Nichtinvasive Pränataltests: Risiko für Fehlinterpretation. Deutsches Ärzteblatt 2020; 117: A320–A324.

15. Nichtinvasive Pränataltests: Warum diagnostische Tests oft fehlinterpretiert werden. Deutsches Ärzteblatt. 29.01.2020. (<https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/108646/Nichtinvasive-Praenataltests-Warum-diagnostische-Tests-oft-fehlinterpretiert-werden>). Zugegriffen: 11.02.2026.

16. Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Tragende Gründe zum 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. (https://www.g-ba.de/downloads/40-268-6007/2019-09-19_Mu-RL_NIPT_TrG.pdf). Zugegriffen: 11.09.2024.

17. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Nicht invasive Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 bei Risikoschwangerschaften. Bericht Nr. 623. Abschlussbericht 2018. (https://www.iqwig.de/download/s16-06_nicht-invasive-praenataldiagnostik-nipd-abschlussbericht_v1-0.pdf). Zugegriffen: 12.02.2026.

18. Hoppen T. Bestandsaufnahme gut 150 Jahre nach der Erstbeschreibung. Pädiatrie 2021; 33: 40–45.

Interessenkonflikt: D. Hertle und D. Wende erklären, dass bei der Erstellung des Beitrags keine Interessenkonflikte im Sinne der Empfehlungen des International Committee of Medical Journal Editors bestanden.



Dr. med. Dagmar Hertle
BARMER Institut für
Gesundheitssystemforschung (bifg)
Lichtscheider Straße 89
42285 Wuppertal

dagmar.hertle@barmer.de



Dr. rer. pol. Danny Wende