

Stellungnahme Februar 2011

Ausarbeitung durch den Medizinischen Arbeitskreis pro familia NRW

Verabschiedet in der Klausurtagung des Vorstands von pro familia NRW am 19.02.2011

Die genetische Untersuchung des frühen Embryos

pro familia NRW sagt Ja zur Zulassung der Präimplantationsdiagnostik in engen Grenzen

Begriffserklärung:

PID (Präimplantationsdiagnostik)

Untersuchung des außerhalb des Körpers gezeugten Embryos auf genetische Veränderungen vor Einsetzen des Embryos in die Gebärmutter, d.h. vor Beginn der eigentlichen Schwangerschaft

PGD (Preimplantation Genetic Diagnosis)

Untersuchung des außerhalb des Körpers gezeugten Embryos auf bestimmte genetische Erkrankungen

PGS (Preimplantation Genetic Screening)

Untersuchung des außerhalb des Körpers gezeugten Embryos auf abweichende Zahl der Chromosomen im Rahmen einer Kinderwunschbehandlung mit IVF oder ICSI

Am 6.Juni 2010 sprach der Bundesgerichtshof (BGH) einen Reproduktionsmediziner aus Berlin vom Vorwurf des Verstoßes gegen das Embryonenschutzgesetz frei. Der Arzt hatte bei 3 Paaren eine genetische Untersuchung der Embryonen vor Einbringen in die Gebärmutter der Frau durchgeführt. Der Arzt zeigte sich selbst an, um Rechtssicherheit zu bekommen. Schon lange wird darüber diskutiert, ob diese Untersuchung nach dem Embryonenschutzgesetz erlaubt oder verboten ist, da zur Zeit der Gesetzgebung die Methode noch nicht möglich war und somit gar nicht erwähnt wird. Der Bundesgerichtshof hält in seiner Urteilsbegründung die Durchführung der Präimplantationsdiagnostik (PID) in eng definierten Grenzen für gesetzeskonform. Das Urteil des BGH bezieht sich ausdrücklich auf die Anwendung von PID bei Verdacht auf schwerwiegende genetische Schädigungen des Embryos und schließt den Missbrauch der PID zur Geschlechtswahl des Kindes oder Wege zum "Designerbaby" aus. Im Herbst 2010 wurde die Methode auch in der Politik diskutiert, eine Entscheidung wird noch im Frühsommer 2011 erwartet. Auch der Deutsche Ethikrat beschäftigt sich erneut mit der Thematik.

In einer Pressemitteilung vom 15.7.2010¹ begrüßt der pro familia Bundesverband die Klärung der Präimplantationsdiagnostik durch das BGH-Urteil. "Künftig können durch eine Vorabklärung schwerwiegende gesundheitliche Gefahren und psychische und/oder physische Belastungen der Frau vermindert werden, die durch das Austragen der Schwangerschaft, eine Totgeburt, ein Versterben des Neugeborenen nach der Geburt, die Geburt eines schwerstkranken Kindes oder durch einen medizinisch indizierten späten Schwangerschaftsabbruch entstehen können", so Prof. Dr. Daphne Hahn, Vorsitzende des pro familia - Bundesverbands.

pro familia NRW befürwortet die begrenzte Zulassung der PID bei Verdacht auf schwerwiegende genetische Schädigungen des Embryos. Betroffene Paare müssen aufgrund Ihrer eigenen Wertehaltung und ihrer persönlichen Lebenssituation und Belastbarkeit entscheiden können, ob und wenn ja, welche medizinischen Untersuchungen sie in Anspruch nehmen.

¹ <https://www.profamilia.de/article/show/28680.html>

Dabei schließt sich profamilia NRW den Ausführungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkrankungen e.V. (DGM) an, die auch auf andere genetisch bedingte Erkrankungen übertragen werden können:

Aus dem Positionspapier „Ethische Grundaussagen“ der DGM:

„So sehr die Molekulargenetik die diagnostischen Möglichkeiten erweitert, so sehr konfrontiert sie uns aber auch mit neuen ethischen Problemen. In jedem Einzelfall müssen die Konsequenzen für den Betroffenen und seine Angehörigen sorgfältig abgewogen werden. Ziel der genetischen Diagnostik muss immer die Hilfe für den Einzelnen sein. Die individuelle Beratung ist daher eine unabdingbare Voraussetzung.

Der Fortschritt in der Humangenetischen Forschung macht nun neben der pränatalen Diagnostik die Präimplantationsdiagnostik möglich. Auch wenn die pränatale Diagnostik immer mehr gesellschaftlich akzeptiert ist, ist es notwendig, sie im Verhältnis zur Präimplantationsdiagnostik neu zu untersuchen. Bei näherer Betrachtung muss festgestellt werden, dass ein Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnostik (in der Regel bis zur 20. Schwangerschaftswoche) für die Eltern schwerwiegendere seelische Folgen hat als eine Entscheidung im Vorfeld der Schwangerschaft.

Die Entscheidung zu vorgeburtlicher (PID und PND) Diagnostik wird von den zukünftigen Eltern nicht leichtfertig getroffen, wenn in einer Familie eine Muskelkrankung vorliegt. Ihre Haltung sollte aus ihrer Sicht gesehen und respektiert werden; der Wert des Lebens (behindert oder unbehindert) wird dadurch nicht in Frage gestellt.

Einen gesellschaftlichen Zwang zur Verhinderung kranker Kinder darf es nicht geben.“

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) ♦ Im Moos 4 ♦ 79112 Freiburg ♦ Tel. 07665 / 9447-0 E-Mail: info@dgm.org ♦ Internet: www.dgm.org

Begrenzung der PID auf die Untersuchung schwerwiegender genetischer Schädigungen

Der 10. Report des PGD Consortium der ESHRE (european society of human reproduction) veröffentlichte 2010 die Zahlen von 57 Zentren europaweit aus den Jahren 2007 und 2008², die die Präimplantationsdiagnostik anbieten. Dabei zeigt sich, dass nur ~35% aller gemeldeten Untersuchungen durchgeführt wurden, um eine schwere erbliche Erkrankung beim Embryo auszuschließen. Immer noch 1,6% der Untersuchungen wurden durchgeführt, um ein Kind mit dem gewünschten Geschlecht zu bekommen. Die größte Gruppe der Untersuchungen (~65%) entfiel auf das so genannte PGS= Preimplantation Genetic Screening. Dies wurde durchgeführt, um die Geburtenraten v.a. bei älteren Patientinnen in der Kinderwunschbehandlung und bei Paaren, bei denen wiederholt Fehlgeburten auftraten, zu erhöhen.

Inzwischen bestehen erhebliche Zweifel, dass das Präimplantationsscreening (PGS= Preimplantation Genetic screening) die Chancen auf die Geburt eines Kindes im Rahmen einer herkömmlichen reproduktionsmedizinischen Behandlung wie IVF oder ICSI erhöht. Die

² Human Reproduction, Vol.25, No.11 pp. 2685–2707, 2010.

Advanced Access publication on September 2, 2010 doi:10.1093/humrep/deq228

ESHRE PGD consortium data collection X: cycles from January to December 2007 with pregnancy followup to October 2008†

J.C. Harper1,2,* , E. Coonen3, M. De Rycke4, G. Harton5,6, C. Moutou7, T. Pehlivan8, J. Traeger-Synodinos9, M.C. Van Rij 10, and V. Goossens11

Studie einer Amsterdamer Forschungsgruppe³ aus dem Jahr 2007, deren Studiendesign den strengen Richtlinien der evidenzbasierten Medizin entspricht, kam sogar zu dem Ergebnis, dass anstatt einer verbesserten Schwangerschaftsrate und einer erhöhten Zahl gesund geborener Kinder, die Wahrscheinlichkeit für eine Schwangerschaft um 30 % sank. (Sjoerd Repping in einem Radiointerview im Deutschlandfunk). Eine belgische Gruppe kam zu günstigeren Ergebnissen, eine eindeutige Erhöhung der Geburtenrate konnte bisher jedoch nicht nachgewiesen werden.

pro familia NRW plädiert für eine eng begrenzte Zulassung der PID auf die Untersuchung von schwerwiegenden genetischen Schädigungen. Das so genannte genetische Screening ist abzulehnen, da es zurzeit keinen Nachweis gibt, dass hiermit die Geburtenrate bei Paaren mit Sterilitätsproblemen erhöht werden kann. Selbstverständlich sollte auch die Auswahl des Geschlechts / Stichwort social sexing (außer bei geschlechtsgebundenen Erkrankungen) ausdrücklich untersagt werden.

Die Methode

Mit der Präimplantationsdiagnostik ist es möglich, befruchtete Eizellen schon vor dem Einbringen in die Gebärmutter auf genetische Eigenschaften zu untersuchen. Voraussetzung für die Diagnostik ist das Verfahren der **IVF, in-vitro-Fertilisation**. IVF bedeutet, dass bei der Frau durch Punktion der Eierstöcke eine oder mehrere Eizellen entnommen werden und extracorporal, d.h. außerhalb des Körpers, mit dem Samen des Mannes zusammengebracht werden. Der Zyklus der Frau wird in der Regel durch eine Hormonspritzenbehandlung künstlich stimuliert. Der Zyklus muss regelmäßig überwacht, d.h. durch Ultraschall- und Blutuntersuchungen kontrolliert werden. Die Hormonbehandlung und die Punktion der Eierstöcke bergen Risiken, die in einer normalen Schwangerschaft nicht entstehen würden. Die Schwangerschaftswahrscheinlichkeit ist geringer als bei der natürlichen Empfängnis.

Bis zum Acht-Zell-Stadium der Embryonalentwicklung sind prinzipiell alle Zellen totipotent, d.h. jede einzelne Zelle kann theoretisch zur Entwicklung eines Menschen führen. Technisch ist es möglich, ein oder zwei Zellen zu diesem Zeitpunkt oder nach Abschluss des Acht-Zell-Stadiums zu entnehmen, ohne das weitere Wachstum des Embryos zu beeinträchtigen. Die entnommene Zelle kann nun auf genetische Krankheitsmerkmale untersucht werden. Sie kann bei Abweichung der Chromosomenzahl, wie z.B. Trisomie 21 (führt zur Entwicklung des Down-Syndroms), Trisomie 13 oder 18, bei Translokationen (Teile eines Chromosoms sind abgebrochen oder befinden sich auf einem anderen Chromosom) aber auch bei gezielter Suche auf einzelne genetische Krankheitsmerkmale, wie bekannt bei verschiedenen Muskel- und Bluterkrankungen, Mukoviscidose u. A. untersucht werden.

Prinzipiell möglich sind ebenfalls umstrittene Untersuchungen wie die der Disposition für Brustkrebs (BRCA 1,2 Gen) oder genetisch bedingter Erkrankungen wie Chorea Huntington und Polyposis etc., die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren.

Im Anschluss an die genetische Untersuchung werden die Embryonen, die frei von der genetischen Schädigung sind, in die Gebärmutter eingesetzt (implantiert).

³ 2.. Mastenbroek S, Twisk M, van Echten-Arends J, Sikkema-Raddatz B, Korevaar JC, Verhoeve HR, Vogel NE, Arts EG, de Vries JW, Bossuyt PM, Buys CH, Heineman MJ, Repping S, van der Veen F. In vitro fertilization with preimplantation genetic screening. *NEW Engl J Med* 2007; 357: 9–17.

Standards der medizinischen Beratung vor einer Präimplantationsdiagnostik

Jede medizinische und psychosoziale Beratung dient der Unterstützung der größtmöglichen körperlichen, geistigen und seelischen Gesundheit.

Die medizinische Aufklärung hat das Ziel, Männer und Frauen in die Lage zu versetzen, auf der Grundlage der vermittelten Informationen eine selbstbestimmte und für sie tragfähige Entscheidung zu treffen. Auf die Präimplantationsdiagnostik bezogen hat das folgende Konsequenzen: Paare, die eine PID in Erwägung ziehen, sind in der Regel normal fruchtbar, d.h. sie haben eine hohe Chance innerhalb eines Jahres schwanger zu werden und in Folge ein Kind zu bekommen, wenn sie regelmäßig ungeschützten Verkehr haben. Eine PID kann nur durchgeführt werden, wenn zuvor eine reproduktionsmedizinische Behandlung in Form einer IVF (Befruchtung außerhalb des Körpers) oder einer ICSI (Befruchtung außerhalb des Körpers und Einspritzen eines Spermiums in die zu befruchtende Eizelle) durchgeführt wird. Für die Frau entstehen damit Risiken durch die notwendige Hormonstimulierung und die Punktion der Eizellen aus den Eierstöcken. Die Chancen, schwanger zu werden und ein Kind zu bekommen, sinken für das eigentlich normal fruchtbare Paar deutlich. Nach den Zahlen des PGD Consortiums der ESHRE bekommt nach Punktion der Eizellen im Rahmen der PID nur jede sechste Frau ein oder mehrere Kinder. 35% aller geborenen Kinder sind Zwillinge, 2,5% Drillinge mit den entsprechenden Risiken für Mutter und Kind. Einige Wissenschaftler gehen davon aus, dass die Zahl der Geburten höher liegt (20% pro Eizellpunktion), da ein Teil der Schwangerschaften in den Studien nicht weiter verfolgt werden konnte, bei dieser Zahl handelt es sich jedoch nur um eine Schätzung. Trotzdem bleiben viele Paare auch bei wiederholter Inanspruchnahme von IVF zur Durchführung der PID kinderlos. Die Präimplantationsdiagnostik kann das Vorliegen der genetischen Abweichung nicht hundertprozentig ausschließen. Die Zentren empfehlen die Abklärung des „Restrisikos“ durch eine pränataldiagnostische Untersuchung wie die Chorionzottenbiopsie (Entnahme von Gewebe des zukünftigen Mutterkuchens) oder die Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung).

Zur besonderen Situation in Deutschland

Durch das Urteil des Bundesgerichtshofes kann die PID in Deutschland nur unter bestimmten Bedingungen durchgeführt werden. Der BGH erlaubt die Anwendung nur:

- an pluripotenten Zellen.
Pluripotente Zellen sind embryonale Zellen, die sich allein nicht mehr zu einem eigenständigen Embryo entwickeln können. Dies liegt sicher erst ab dem 32-Zell-Stadium vor, also zwischen dem 4. und 5. Tag nach Befruchtung.
- bei schweren genetisch bedingten Erkrankungen.
Damit bleibt die Anwendung zum Screening in der „normalen“ Kinderwunschbehandlung und die Geschlechtsauswahl definitiv untersagt.

Das BGH-Urteil beschäftigt sich nicht mit der Änderung des Embryonenschutzgesetzes, sondern lediglich mit seiner Auslegung. So haben §1, Absatz 4 und §1, Absatz 5 des ESchG weiterhin Gültigkeit.

Mit Freiheitsstrafe bis zu drei Jahren oder mit Geldstrafe wird bestraft, wer

§1.4. - es unternimmt, innerhalb eines Zyklus mehr als drei Embryonen auf eine Frau zu übertragen.

§1.5. - es unternimmt, mehr Eizellen einer Frau zu befruchten, als ihr innerhalb eines Zyklus übertragen werden sollen.

Welche Beratung muss interessierten Paaren angeboten werden?

pro familia NRW setzt sich dafür ein, dass in Deutschland nur einige Zentren zur Durchführung der PID zugelassen werden. Wichtig für einen hohen Qualitätsstandard ist eine fachlich hochwertige Versorgung der betroffenen Paare. Dabei müssen Fachärzte und -ärztinnen aus den Bereichen Reproduktionsmedizin, Humangenetik, Kinderheilkunde und psychosoziale Fachkräfte eng kooperieren. Es ist zu gewährleisten, dass in jedem Zentrum Beratung aller Kooperationspartner vorgehalten wird. Zusätzlich sollte ein bundesweites Netz von zertifizierten Fachkräften installiert werden, in dem betroffene Paare wohnortnah vor, während und nach der Inanspruchnahme von PID umfassend beraten werden können. Die Qualität der Beratung sollte durch entsprechende Fortbildungsangebote sichergestellt werden.

Dabei sind an die Berufsgruppen, die im Rahmen einer PID beraten, unterschiedliche Anforderungen zu stellen:

Reproduktionsmedizinische Beratung

Das Paar ist ausführlich über das Verfahren der IVF, über die Erfolgsaussichten im Vergleich zu einer normalen Konzeption, über die Risiken und möglichen Komplikationen und die besonderen Risiken von Mehrlingsschwangerschaften aufzuklären

Humangenetische Beratung

Das Paar ist ausführlich über die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Erkrankung bei einer natürlich entstandenen Schwangerschaft, die Methoden der genetischen Untersuchung bei PID und die Aussagekraft der Untersuchungsergebnisse (inklusive möglicher Fehldiagnosen) aufzuklären. Das Paar muss auch über die eventuell notwendige spätere Abklärung durch vorgeburtliche Untersuchungen (PND) in der Schwangerschaft und deren Risiken informiert werden.

Pädiatrische Beratung

Das Paar muss die Gelegenheit haben, sich ausführlich über die unterschiedlichen Ausprägungsgrade der zu erwartenden Erkrankung, über die aktuellen und eventuell zukünftigen Behandlungsmöglichkeiten, sowie über den Krankheitsverlauf und die eventuell eingeschränkte Lebenserwartung eines erkrankten Kindes beraten zu lassen.

Psychosoziale Beratung

Das Paar muss die Gelegenheit haben, sich ausführlich zu den psychischen und seelischen Belastungen einer IVF und deren Auswirkungen auf die Partnerschaft beraten zu lassen. Es sollte Gelegenheit haben, die eigenen Erfahrungen mit der Erkrankung, die Einschätzung der persönlichen Belastbarkeit und die eigene Wertehaltung in einer professionellen psychosozialen Beratung zu reflektieren.

Die psychosoziale Beratung bei PID

Jegliche Beratung im Zusammenhang von PID, muss von dem Gedanken getragen sein, dass die Methode nur eine mögliche Option für die betroffenen Paare darstellt. Menschen erleben die Behinderung eines Kindes sehr unterschiedlich. Sie kann als anzunehmende Lebensherausforderung, als Bereicherung oder als seelisches und psychisches Leid empfunden werden. Manche Paare empfinden dieses Leid so stark, dass sie sich gegen leibliche Kinder entscheiden, per PID keine Schwangerschaft mit dieser Schädigung entstehen lassen oder einen Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnose durchführen lassen. Daher sind in einer Beratung alle Lösungsoptionen des betroffenen Paares zu respektieren und wertzuschätzen:

- Die natürliche Zeugung ohne anschließende vorgeburtliche Untersuchung (Pränataldiagnostik)

- Die natürliche Zeugung mit anschließender Pränataldiagnostik
Mit der Option: Vorbereitung auf die Geburt eines behinderten Kindes
Mit der Option: Schwangerschaftsabbruch
- Die Familiengründung mit Spendersamen
(Eizellspende oder Embryonenspende sind in Deutschland nicht zugelassen, eine Bewertung ist nicht Gegenstand dieser Stellungnahme)
- Die Präimplantationsdiagnostik
- Der Verzicht auf ein leibliches Kind
Mit der Option: Leben ohne Kinder
Mit der Option: Leben mit einem Adoptiv- oder Pflegekind

Die psychosoziale Beratung soll die Ratsuchenden in die Lage versetzen, eine eigene, selbstbestimmte Entscheidung zu treffen, die die individuelle Belastbarkeit, die eigene Werthaltung und die größtmögliche körperliche und seelische Gesundheit berücksichtigt. Sie kann die Möglichkeit bieten, Erfahrungen mit der Behinderung als vielleicht selbst betroffene Person, in der Herkunftsfamilie, z.B. als Geschwisterkind oder mit bereits geborenen Kindern zu thematisieren. Es können Gefühle wie Wut, Trauer, Ängste etc. angesprochen werden und traumatisch Erlebtes, z.B. späte Schwangerschaftsabbrüche, Tod eines erkrankten Kindes oder Fehl- und Totgeburten in der Vergangenheit aufgearbeitet werden. Eine psychosoziale Beratung im Vorfeld einer PID kann die Möglichkeit eröffnen, psychosoziale Begleitung auch während und nach einer Behandlung in Anspruch zu nehmen.

Kosten der Behandlung

Nach Auffassung von pro familia NRW müssen die Kosten für die Behandlung vom Gesundheitssystem übernommen werden. Es kann nicht sein, dass Paare mit geringem Verdienst von der Inanspruchnahme von PID ausgeschlossen werden. Daher muss die PID, wie die Pränataldiagnostik und der medizinisch indizierte Schwangerschaftsabbruch von den Krankenkassen übernommen werden.

Flankierende Maßnahmen

Unsere Zeit ist geprägt durch ständige Neuerungen im Bereich der medizinischen Untersuchungsmöglichkeiten. Auch im Bereich der genetischen Tests werden im Laufe der nächsten Jahre rasante Entwicklungen erwartet. Die Zahl der Erkrankungen und Behinderungen, die im Rahmen von PID und der Pränataldiagnostik festgestellt werden können, werden ständig ansteigen. Dies kann das Bild von Behinderung in unserer Gesellschaft deutlich verändern. Der Staat darf daher nicht in seinen Bemühungen nachlassen, Menschen mit Behinderung zu fördern und zu integrieren. Hier ergeben sich besonders zwei große Aktionsfelder:

Verbesserung der Lebensbedingungen für Menschen mit Erkrankung oder Behinderung und deren Familien

- Ausbau der Angebote von integrativen Schulen und Kindergärten
- Behinderte oder chronisch Kranke müssen bei Budgetierung und Kostendämpfungsmaßnahmen ausgespart werden
- Es muss ausdrücklich gesetzlich festgeschrieben sein, dass die Ablehnung von PID und Pränataldiagnostik im Krankheitsfall keinerlei Auswirkung auf den Anspruch entsprechender Behandlungen oder Fördermaßnahmen haben darf.

Förderung der gesellschaftlichen Diskussion und Auseinandersetzung

Durch den Boom der Neuentwicklungen im Bereich Gentechnik, Reproduktionsmedizin und Pränataldiagnostik ist es inzwischen nur noch bestimmten Fachkreisen möglich, neue Methoden zu überblicken und mögliche Auswirkungen auf gesellschaftliche Strömungen einzuschätzen. So entsteht die Situation, dass sich viele Frauen und Männer erst zum Zeitpunkt der Familiengründung mit den notwendigen Entscheidungen auseinandersetzen. Es wäre wünschenswert, schon im Vorfeld der Familienplanung eine Meinungsbildung zu ermöglichen und zu fördern. Zudem wäre es falsch, die Verantwortung im Bereich der genannten Themenbereiche ausschließlich auf das einzelne Individuum abzuwälzen. Wie eine Frau oder ein Paar entscheidet, hängt nicht zuletzt von bestehenden Rahmenbedingungen und der vorherrschenden Atmosphäre in einer Gesellschaft ab. Ziel sollte sein, die Entwicklung einer Gesellschaft zu fördern, die offen und integrativ mit Erkrankungen, Behinderungen und Anderssein umgeht.

Um den gesellschaftlichen Diskurs anzustoßen und zu fördern, sind nach Meinung von pro familia NRW folgende Initiativen sinnvoll:

- Aufnahme relevanter Inhalte in den Lehrplan der schulischen Ausbildung in den Fachrichtungen Religion, Philosophie und Biologie. Einbindung von Institutionen, z.B. Schwangerschaftsberatungsstellen, Behindertenverbänden etc., die sich mit den Themen Pränataldiagnostik, Präimplantationsdiagnostik, Gentechnik und Behinderung in unserer Gesellschaft auseinandersetzen.
- Erstellen von jugendorientiertem Filmmaterial für den schulischen Bereich.
- Förderung von integrativer Darstellung in Literatur, Film und anderen Medien.
- Erweiterung des bestehenden allgemein verständlichen Informationsmaterials, welches sich mit den Themen Erkrankung, Behinderung, vorgeburtliche Diagnostik und Präimplantationsdiagnostik auseinandersetzt.

Ansprechpartnerinnen:

Dorothee Kleinschmidt

Ärztin, Familientherapeutin

Sprecherin des Medizinischen Arbeitskreises pro familia NRW

Rita Kühn

Geschäftsführerin des Landesverbandes

pro familia NRW Wuppertal