

Faktenpapier des AKF e.V. zu PID (Präimplantationsdiagnostik)

Zur Entstehungsgeschichte des Faktenpapiers

Der AKF-Vorstand hatte im Januar 2011 in Zusammenarbeit mit dem Netzwerk gegen Selektion durch Pränataldiagnostik eine Stellungnahme für ein Verbot der PID unterzeichnet (http://www.akf-info.de/uploads/media/Stellungnahme_PID_2011.pdf). Diese Positionierung hatte vor allem strategische Gründe, weil die Erfahrung mit der Pränataldiagnostik gezeigt hat, dass eine begrenzte Zulassung sich in der Praxis nicht durchsetzen lässt. Inhaltlich haben wir keine Bedenken gegen eine begrenzte Zulassung für die Familien, in denen schwere Erbkrankheiten bekannt sind, wohl aber gegen genetisches Screening.

Die Unterzeichnung wurde sowohl innerhalb des Vorstands als auch unter den AKF-Mitfrauen konträr diskutiert. Um alle AKF-Frauen an der Debatte teilhaben zu lassen, verfasste die Erste Vorsitzende des AKF im März 2011 ein Faktenpapier zur PID und stellte darin die Position, die gemeinsam mit dem Netzwerk gegen Selektion entwickelt worden war, zur Diskussion. In dem Papier werden fachliche Informationen bereitgestellt und Zusammenhänge erklärt. Fachbegriffe, die für das Verständnis der PID wichtig sind, werden im Anhang ausführlich erläutert.

Das Faktenpapier löste eine lebhafte Debatte unter den AKF-Frauen aus. Viele Frauen grenzten sich von einem PID-Verbot ab mit der Begründung, dass die moralischen Bedenken zum Schutz der Embryonen sich gegen das Selbstbestimmungsrecht der Frauen richten. Andere unterstützten die Position, dass die Formulierung von Werthaltungen in der Gesellschaft nicht mit dem Selbstbestimmungsrecht einzelner Individuen kollidieren müsse. Manche Frauen sprachen sich dafür aus, den Bürgerinnen selbst zuzutrauen, dass sie verantwortlich für sich selbst entscheiden können. Andere wiederum befürworteten eine strenge Kontrolle der reproduktionsmedizinischen Institutionen, damit ökonomische Interessen nicht verantwortungsvolle Beratungen und Behandlungen unterlaufen. Die Diskussionsbeiträge sind im AKF-Mitglieder-Forum einsehbar. Wir freuen uns über weitere Kommentare sowie Zuschriften von interessierten Menschen, die sich in den Diskurs einmischen wollen.

Der Bundestag hat inzwischen am 7.7.2011 das Gesetz zur Regelung der Pränataldiagnostik beschlossen.

Entwurf eines Gesetzes zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik (Präimplantationsdiagnostikgesetz – PräimpG)

Der Bundestag hat das folgende Gesetz beschlossen:

Artikel 1

Änderung des Embryonenschutzgesetzes

Das Embryonenschutzgesetz vom 13. Dezember 1990 (BGBl. I S. 2746) wird wie folgt geändert:

1. Nach § 3 wird folgender neue § 3a eingefügt:

„§ 3a

Präimplantationsdiagnostik

(1) Wer Zellen eines Embryos in vitro vor seinem in trauterinen Transfer genetisch untersucht (Präimplantationsdiagnostik), wird mit Freiheitsstrafe bis zu einem Jahr oder mit Geldstrafe bestraft.

(2) Besteht auf Grund der genetischen Disposition der Eltern oder eines Elternteiles für deren Nachkommen eine hohe Wahrscheinlichkeit für eine schwerwiegende Erbkrankheit, handelt nicht rechtswidrig, wer zur Herbeiführung einer Schwangerschaft nach dem allgemein an erkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik einen Embryo in vitro vor dem intrauterinen Transfer auf die Gefahr dieser Krankheit untersucht. Nicht rechtswidrig handelt auch, wer eine Präimplantationsdiagnostik zur Feststellung einer schwerwiegenden Schädigung des Embryos vornimmt, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Tot- oder Fehlgeburt führen wird.

(3) Eine Präimplantationsdiagnostik nach Absatz 2 darf nur nach einer medizinischen und psychosozialen Beratung und schriftlichen Einwilligung der Mutter von fachlich geschulten Ärzten nach einem positiven Votum einer interdisziplinär zusammengesetzten Ethikkommission und in für die Präimplantationsdiagnostik lizenzierten Zentren vorgenommen werden. Die im Rahmen der Präimplantationsdiagnostik durchgeführten Maßnahmen werden in einer Zentralstelle dokumentiert. Das Nähere wird durch Verordnung der Bundesregierung geregelt.

Damit erübrigt sich aber nicht die weitere Auseinandersetzung mit dem Thema. Sie verlagert sich womöglich von dem Thema der Präimplantationsdiagnostik, das immer nur für eine kleine Gruppe von Betroffenen relevant sein wird, zurück auf das Thema Pränataldiagnostik, das für eine sehr große Gruppe – wenn nicht alle - schwangeren Frauen von Bedeutung sein wird. Es wurde für die nahe Zukunft – Ende 2011 – prognostiziert, dass ein einfacher Bluttest bei schwangeren Frauen Chromosomenveränderungen bei den ungeborenen Kindern vorhersagen kann.

Vor diesem Hintergrund stellen wir das nach der Diskussion innerhalb des AKF modifizierte Faktenpapier als Hintergrundinformation für eine öffentliche Debatte zur Verfügung.

Faktenpapier des AKF e.V. zu PID (Präimplantationsdiagnostik)

Eine PID ist für zwei verschiedene Zielgruppen von Frauen/Familien interessant

1. Für Eltern mit Erbkrankheiten in der Familie
2. Für Frauen, die wegen Unfruchtbarkeit mit in-vitro-Fertilisierung behandelt werden.

Generell gilt:

Die in-vitro-Fertilisierung (ivF) ist die Voraussetzung für eine PID

Eine Präimplantationsdiagnostik ist nur möglich im Rahmen einer künstlichen Befruchtung (ivF), denn wie der Name sagt, soll ein befruchtetes Ei vor der Einnistung in die Gebärmutter untersucht werden, und das geht nur, wenn die Befruchtung im Reagenzglas stattfindet.

Dieser Umstand hat entscheidende Konsequenzen für die erste oben genannte Gruppe, nämlich für die Frauen mit Erbkrankheiten in der Familie, für die es an sich kein Problem ist, spontan schwanger zu werden und eine Schwangerschaft auszutragen. Heute haben diejenigen Eltern, die wissen wollen, ob das Kind der familiäre Erkrankung oder Behinderung ererbt hat, die Möglichkeit zu einer frühen genetischen Untersuchung des Embryos/Fetus mittel Chorionzottenbiopsie zwischen der 10. und 14. Woche p.m. (post menstruationem, d.h. gerechnet nach dem 1. Tag der letzten Periode). Wenn die Untersuchung eine Erbkrankheit bestätigt, hat die Frau die Möglichkeit, die Schwangerschaft auszutragen oder sich für einen Abbruch zu entscheiden. Befürworter der PID argumentieren oft damit, dass sich durch PID Spätabtreibungen vermeiden lassen. Das ist nicht korrekt, denn der Abbruch wird meistens um die 14. Woche p.m. herum durchgeführt, denn das Risiko ist den Eltern bereits vor der Schwangerschaft bekannt, so dass alle Maßnahmen früh geplant werden können. Dadurch dass die Eltern gut vorbereitet in die Diagnostik gehen können, sind sie im Allgemeinen auch in der Lage, sich rasch zu entscheiden. Zu diesem Zeitpunkt, d.h. gegen Ende des 3. Schwangerschaftsmonates ist ein Abbruch medizinisch gesehen ein ebenso risikoarmer Eingriff wie eine Ausschabung nach einer Fehlgeburt.

Frauen, die einen Schwangerschaftsabbruch ablehnen, hätten im Falle der Zulassung einer PID die Möglichkeit, eine künstliche Befruchtung durchführen zu lassen. Die befruchteten Eizellen können vor dem Einpflanzen in die Gebärmutter auf die spezifische Erbkrankheit untersucht werden, so dass nur diejenigen Eizellen in die Gebärmutter eingesetzt werden, die diese Erbkrankheit nicht aufweisen. Damit bleibt der Frau zwar ein Schwangerschaftsabbruch erspart, aber sie muss die Risiken und Nachteile der künstlichen Befruchtung in Kauf nehmen, und sie muss wissen, dass das Kind zwar nicht diese eine Erbkrankheit haben wird, aber andere Erkrankungen oder Behinderungen damit nicht ausgeschlossen sind.

Die Wahrscheinlichkeit, bei einer künstlichen Befruchtung mit PID erfolgreich schwanger zu werden, beträgt 15-20%. Die meisten Frauen müssen nicht nur einmal, sondern mehrfach eine ivF bekommen, um mit der gleichen Wahrscheinlichkeit schwanger zu werden wie wenn sie durch Geschlechtsverkehr schwanger werden. Geschlechtsverkehr können sie ohne Risiken beliebig oft wiederholen, wohingegen sich bei mehrfacher künstlicher Befruchtung auch die Risiken und Belastungen summieren.

Das ESHRE PGD-Consortium publiziert 2010 die weltweiten PID-Ergebnisse: von 21.743 PID Zyklen mit 227.021 befruchteten Eizellen kam es zu 4595 nachgewiesenen Schwangerschaften und 3.163 Geburten mit 3.929 Kindern (1).

Risiken für die mit ivF gezeugten Kinder laut deutschen ivF-Register:

- Mehrlingsbildung 22% statt 1,5% bei Spontanschwangerschaften, d.h. 37% der geborenen Kinder sind Mehrlingskinder. Zwillingenkinder haben ein 4fach, Drillingskinder sogar ein 17fach erhöhtes Risiko für Zerebralpareesen (z.B. spastische Lähmungen). Zwillingenkinder haben ein 7fach erhöhtes Risiko, im 1. Lebensjahr zu versterben, für Drillingskinder ist dieses Risiko sogar ein 20-mal so hoch wie bei Einlingskindern (7).

- Erhöhte Frühgeburtslichkeit mit 57% vor der 37. Woche, 19% vor der 33. Woche und 2% vor der 28. Woche (7). Die Folgen sind niedriges Geburtsgewicht und Unreife, d.h. intensivmedizinische Behandlung nach der Geburt, erhöhtes Risiko für Cerebralparen (z.B. spastische Lähmungen), Schwierigkeiten mit der Atmung, erhöhtes Infektionsrisiko etc.

Die Zahlen aus dem deutschen ivF-Register beziehen sich auf unfruchtbare Frauen, die sich mit ivF behandeln lassen. Die hohe Frühgeburtslichkeit und ihre Folgen für die kindliche Gesundheit sind möglicherweise nicht vollständig übertragbar auf die Frauen, die eine PID machen lassen wegen Erbkrankheiten in der Familie, aber in Bezug auf ihre Fruchtbarkeit vollständig gesund sind. Auf Mehrlingsschwangerschaften und den damit verbundenen Risiken können die Eltern selbst Einfluss nehmen, indem sie mitentscheiden, wie viele Embryonen in die Gebärmutter rückgeführt werden.

Risiken für die behandelten Frauen

- Überstimulationssyndrom durch Hormonbehandlung (schwere Form 0,36% pro Behandlungszyklus)
- Komplikationen durch Eizellpunktionen (0,86% pro Eingriff)
- Risiken durch Mehrlingsschwangerschaften (z.B. lange berufliche bzw. familiäre Ausfallzeiten, Krankenhausbehandlung wegen drohender Frühgeburt, Schwangerschaftsdiabetes, erhöhte Kaiserschnitttrate). Schwangerschaftsgestosen (s.u.) mit hohem Blutdruck und Präeklampsien (s.u.) kommen bei Schwangeren mit Mehrlingsschwangerschaft doppelt so häufig (13%) vor wie bei Einlingsschwangerschaften (5-6%). Bei Drillingschwangerschaften kommt es in 20% zu einer Präeklampsie (s.u.), in 30% zu einer hochgradigen Blutarmut und in 35% zu einer verstärkten Blutung nach der Geburt (7).
- Psychische, körperliche und zeitliche Belastungen durch die Behandlungen. Enttäuschungen durch Misserfolge. Psychische, körperliche und zeitliche Belastungen durch die Versorgung von Mehrlingen und Frühgeborenen, die aufwändige Behandlungen und Fördermaßnahmen benötigen und Eltern, selbst wenn sie gemeinsam die Kinder versorgen, insbesondere in den ersten 6 Monaten regelmäßig überfordern.

Diese Fakten sollen verdeutlichen, dass PID für Frauen niemals eine einfache Lösung darstellt und auch nicht als solche angeboten werden sollte.

Laut ESHRE PGD-Consortium werden nur 15% aller PID durchgeführt, weil es Erbkrankheiten in der Familie gibt. Die Gruppe der Frauen, die für diese Indikation in Frage kommt, wird in Deutschland auf 200 pro Jahr geschätzt. Ein einziges Zentrum in Deutschland würde ausreichen, um diesen Frauen/Familien ihren Kinderwunsch zu erfüllen. Viele AKF-Frauen sprechen sich für eine begrenzte Zulassung in diesen Fällen aus.

PID wird in 67% als genetisches Screening eingesetzt

Der zweite Fokus liegt nicht auf den Familien mit Erbkrankheiten, sondern auf all den Frauen, die wegen eigener Unfruchtbarkeit oder der des Mannes eine ivF machen lassen. Es geht also nicht um die genetische Diagnostik in Familien, in denen tatsächlich Erbkrankheiten vorgekommen sind, sondern um ein Screening. Screening heißt Durchsieben und bedeutet, dass gesunde Bevölkerungsgruppen, die keinerlei Krankheitsanzeichen im Hinblick auf das gesuchte Merkmal

haben, untersucht werden. 67% der weltweit durchgeführten PID wurde 2009 zum Screening eingesetzt.

Der ESHRE-Report von 2009 nennt folgende Anwendungsbereiche der PID:

- 812 wegen Chromosomenveränderungen
- 931 wegen monogener Erbkrankheiten
- 133 zur Geschlechtsbestimmung bei X-gebundenen Erbkrankheiten
- **3900** als Präimplantationsscreening, meistens aufgrund des mütterlichen Alters
- 82 als soziale Geschlechtsbestimmung

Bevor wir darauf eingehen, was das Problem von Präimplantationsscreening ist, müssen wir einen Exkurs in die Pränataldiagnostik machen, denn Pränataldiagnostik ist bei uns bereits flächendeckend üblich. Somit müssen wir eine grundsätzliche Haltung zu genetischem Screening entwickeln, bevor wir uns über Präimplantationsscreening Gedanken machen, die wegen des damit verbundenen Aufwands (in-vitro-Fertilisierung) immer nur für eine kleine Gruppe in Frage kommen wird.

Auch Pränataldiagnostik (PND) ist bereits genetisches (Chromosomen-)Screening

De facto ist eine begrenzte Form der Selektion in der Pränataldiagnostik inzwischen üblich geworden und damit anscheinend auch gesellschaftlicher Konsens. Am Ausgangspunkt der Pränataldiagnostik stand eindeutig eine Indikationslösung, d.h. es muss eine plausible Begründung für einen Eingriff vorliegen, z.B. Auffälligkeiten im Ultraschall, die auf Chromosomenanomalien hinweisen oder Erbkrankheiten in der Familie, die durch Chromosomen- oder Genanalyse erkennbar sind und damals noch als eugenische Indikation einen Schwangerschaftsabbruch legitimierten. Eine Ausweitung der Indikation erfolgte durch die Einbeziehung von Risikogruppen, z.B. in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter. Dieser Schritt in der Indikationsausweitung ist ganz entscheidend. Bei Familien mit Erbkrankheiten liegt die Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei 50% (dominanter Erbgang) bzw. bei 25% (rezessiver Erbgang). Frauen aus der Risikogruppe nach mütterlichem Alter haben hingegen ein vergleichsweise geringes Risiko: Bei Frauen mit 35 Jahren kommt in 0,5%, d.h. 2 von 1000 Fällen, eine Chromosomenveränderung vor. Wenn genetisches Screening gesellschaftlich kontrolliert werden soll, muss eine Grenze vereinbart werden, ab welchem Risiko das Screening gerechtfertigt ist. Oder umgekehrt: wie viel Sicherheit soll Schwangeren und ihren Familien zustanden werden und welches Risiko ist zumutbar? In Deutschland wurde diese Entscheidung nicht – wie jetzt bei der PID – auf der Grundlage einer Ethikdebatte gesucht und gefunden, sondern sie orientierte sich an der Macht des Faktischen. Zunächst war wichtig, welche Kapazitäten zur Verfügung standen. So wurde mit der Zunahme der Kapazitäten für Pränataldiagnostik in den frühen 1990er Jahren die Grenze des mütterlichen Alters wurde von 37 auf 35 Jahre herabgesetzt. Begründet wurde und wird die Altersgrenze mit einer eher Art Güterabwägung, die die dahinterliegenden Werte eher verschleiert als klärt, das sog. „Waagschalenprinzip“: mit 35 Jahren halten sich das Risiko für chromosomale Veränderungen einerseits und das Risiko, durch die Fruchtwasseruntersuchung eine Fehlgeburt auszulösen, etwa die Waage. So als ließe sich das eine Risiko mit dem anderen vergleichen. Tatsächlich steht doch hinter der Entscheidung für ein genetisches Screening eine Werthaltung, die im Prinzip mit den Durchführungsbedingungen erst einmal nichts zu tun hat, sondern höchstens falls durch sie moduliert werden kann.

Inzwischen hat sich die Beschränkung auf eine Risikogruppe faktisch aufgelöst. Heut kann jede Frau sagen: ich habe Angst vor einem behinderten Kind und möchte alle Untersuchungen machen lassen, die möglich sind. Die Begrenzung liegt heute nicht mehr in der Indikation an sich, sondern die Entscheidung wird meistens von finanziellen Faktoren abhängig gemacht: übernimmt die Krankenkasse die Kosten, muss die Frau selbst zahlen und kann sie sich das leisten? Empfohlen – und bezahlt – wird die invasive PND für gesunde Frauen der Altersgruppe ab 35 Jahre. Ausgedehnt wird die Gruppe durch das Ersttrimester-Screening (s.u.), das allen Frauen angeboten wird (aber nicht vom Kostenträger erstattet). Alle Frauen, die beim Ersttrimester-Screening Risikowerte erhalten, die über 0,5% liegen, können ebenfalls eine invasive Pränataldiagnostik machen lassen. Bei der Fokussierung auf die Kosten handelt es sich aber ebenfalls um eine Verschiebung des Problems. Es wird verschleiert, dass wir inzwischen zu einem pränatalen Screening auf chromosomale Veränderungen übergegangen sind, ohne gesellschaftlich einen ethischen Konsens herbeigeführt zu haben.

Wir müssen uns als Gesellschaft erneut zur Selektion durch Pränataldiagnostik stellen - spätestens wenn in naher Zukunft (es gab eine Meldung, dass der Test Ende 2011 auf den Markt kommen soll) der embryonale bzw. fetale Chromosomensatz aus dem mütterlichen Blut bestimmt werden kann, und es nicht mehr die invasive pränatale Diagnostik mit dem Fehlgeburtenrisiko ist, die Frauen von der Chromosomenanalyse abhält. Möglich, dass mit dem Wegfall dieser Schwelle der allergrößte Teil der schwangeren Frauen den Test machen lässt. Möglich auch, dass der allergrößte Teil der Frauen bei Nachweis einer Chromosomenveränderung einen Schwangerschaftsabbruch durchführen lässt. Spätestens dann betreiben wir systematisch die Selektion von Menschen mit chromosomalen Veränderungen – oft auch ohne zu wissen, ob und wie stark das Kind behindert sein wird. Das Down-Syndrom kann beispielsweise mit sehr unterschiedlich ausgeprägten Erscheinungsbildern und Behinderungen einhergehen. Bei sog. Mosaikbildungen weist nur ein Teil der Zellen eine Chromosomenveränderung auf. Dementsprechend kann der Behinderungsgrad deutlich ausgeprägt bis kaum vorhanden sein. Vergleichsweise häufig kommen auch Veränderungen der Geschlechtschromosomen vor, z.B. das Turner-Syndrom mit dem Chromosomensatz X0 oder das Klinefelter-Syndrom mit dem Chromosomensatz XXY. Menschen mit diesen chromosomalen Veränderungen sind meistens vollständig gesund, aber sie sind nicht fortpflanzungsfähig. Wenn Eltern gefragt werden: „Wollen Sie ein Kind mit dem Chromosomensatz XXY?“ – wie entscheiden sie?

Einen Katalog für die Krankheiten und Behinderungen, die einen Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen, gibt es in Deutschland nicht. Im Gegenteil wurde die sog. Eugenische Indikation 1990 vom Gesetzgeber abgeschafft und umgewandelt in eine sog. medizinische Indikation. Das bedeutet, dass niemand über den Lebenswert eines Kindes urteilen kann, sondern allein entscheidend ist, ob der Mutter bzw. den Eltern ein Leben mit einem kranken oder behinderten Kind zugemutet werden kann. Letztlich kann das nur die Frau entscheiden, und das ist auch richtig so. Der Gesetzgeber sollte den Frauen sogar direkter als bisher das Recht auf einen eigenen Lebensentwurf zusprechen und ihnen sowohl das Recht zu einem Schwangerschaftsabbruch als auch das Recht auf Unterstützung auf allen Ebenen einräumen, falls sie sich entschließen, ihre Schwangerschaft auszutragen.

Wichtig ist, dass es eine öffentliche Diskussion gibt zu den verschiedenen Aspekten und Werthaltungen – wie es sie zur Präimplantationsdiagnostik beispielsweise gegeben hat. Indem Pränataldiagnostik reduziert wird auf die Aspekte Kosten und Ressourcen, und damit die ethischen Aspekte verschleiert werden, lassen wir die Frauen alleine mit einer individuellen Verantwortung, die wir als Gesellschaftlich mittragen müssten – sozial wie finanziell.

Wir können die breiten und tiefgehenden Diskussionen um die PID als positive Erfahrung werten und als Ermutigung betrachten, auch das Thema Pränataldiagnostik auf einem so hohen Level zu diskutieren, denn das Thema Pränataldiagnostik ist deswegen relevant, weil es einen sehr großen Kreis von Frauen und Paaren betrifft, nämlich alle Frauen die schwanger sind und jemals schwanger werden samt ihrer Familien. Bei der PID hingegen sind nur diejenigen angesprochen, in deren Familien es Erbkrankheiten gibt und evtl. diejenigen Frauen, die eine künstliche Befruchtung bekommen.

Genetisches Screening hat unabschätzbare Auswirkungen für die Bevölkerung

Genetisches Screening bedeutet, dass Erbmateriale von „gesunden“ Menschen untersucht wird, d.h. sie weisen weder selbst genetisch bedingte Veränderungen auf, noch sind Erbkrankheiten in der Verwandtschaft bekannt. Auf die Idee, das Erbmateriale zu untersuchen, kommt man beispielsweise bei künstlichen Befruchtungen, wenn von mehreren vorhandenen Embryonen bis zu 3 ausgesucht werden müssen, die in die Gebärmutter eingesetzt werden. Sie können nach dem Aussehen beurteilt werden (morphologische Kriterien), aber da gibt es keine harten Kriterien, was eine „gute“ und was eine „schlechte“ Eizelle sein soll. Weiterhin können Tests mit ihnen gemacht werden, die mit einiger Zuverlässigkeit konkrete Erkrankungen feststellen können, z.B. Chromosomenveränderungen und bestimmte monogene Erbkrankheiten. Man muss aber immer wissen, wonach man sucht. Es gibt keinen genetischen „Rundum-Test“. So könnte ein Screening beispielsweise die 5 häufigsten Erbkrankheiten ausschließen, die in Deutschland vorkommen, dazu gehören z.B. Mukoviszidose und Phenylketonurie. Man könnte auch die 100 häufigsten Erbkrankheiten aussortieren. In den USA sind bereits Test-Kits für 1000 Erbkrankheiten auf dem Markt.

Bei dieser Art des Screenings tritt das Problem auf, dass bei vielen Eizellen genau wie bei den meisten Menschen auch „krankhafte“ Erbanlagen gefunden werden, die gar nicht zu einer Erkrankung führen. Jeder gesunde Mensch hat auch krankhafte Erbanlagen in seinen Genen. Wenn wir uns alleine auf Test-Kits verlassen statt auf Krankheiten, die real vorgekommen sind, wissen wir gar nicht, was wir aussortieren, geschweige denn, was wir übrig lassen. Und ob das, was wir übrig lassen, überhaupt besser ist als das was wir aussortieren. Wir bewegen uns in diesen Fragen auf ganz dünnem Eis, und es gibt keinerlei gesicherte Datenlage, welche Auswirkungen ein genetisches Screening langfristig auf die Bevölkerung hat.

Ein weiterer Anlass zu genetischem Screening könnten wiederholte Fehlgeburten sein. Fehlgeburten kommen insgesamt in 15-20% aller festgestellten Schwangerschaften vor, d.h. jede 5. bis 7. Schwangerschaft endet als spontane Fehlgeburt. Fehlgeburten werden wie eine Art natürliche Selektion verstanden: wenn bei den komplizierten Vorgängen der Verschmelzung und Teilung des mütterlichen und väterlichen Erbmateriale Fehler auftreten, sind diese befruchteten Eizellen nicht entwicklungs- oder überlebensfähig. Untersuchungen von abgegangenem Gewebe weisen in etwa 50% Chromosomenveränderungen mit schweren Entwicklungsstörungen auf, die meistens innerhalb der ersten 3 Schwangerschaftsmonate zum Absterben der Embryonen geführt haben. In den anderen 50% der Fehlgeburten bleibt die Ursache unklar. Da Fehlgeburten so häufig vorkommen, werden genetische Untersuchungen meistens erst durchgeführt, wenn Frauen 3 Mal eine Fehlgeburt erlitten haben und noch kein Kind geboren haben. Frauen, die sich ein eigenes Kind wünschen und bisher nur Fehlgeburten hatten, könnten sich ebenfalls einem genetischen Screening unterziehen wollen. Chromosomenanomalien sind nur in 2% erblich bedingt.

Die erblichen Formen, z.B. Translokationen, sind festzustellen durch Blutuntersuchungen der Eltern. Sie könnten in der Folge im Rahmen einer PID festgestellt und aussortiert werden.

Die nicht erblichen Formen der Chromosomenveränderungen, z.B. 98% der Fälle von Down-Syndrom, können mit jeder Befruchtung und den damit verbundenen Verschmelzungs- und Teilungsvorgängen der Keimzellen neu entstehen. Eine Frau, die eine Fehlgeburt hatte durch eine nicht erbliche Form der Chromosomenveränderung, hat im Prinzip kein höheres Risiko, eine erneute Fehlgeburt zu erleiden, wie eine Frau, die noch keine Fehlgeburt hatte. Trotzdem werden sich viele Frauen von einem genetischen Screening ein gesundes Kind versprechen. Tatsächlich können die befruchteten Eizellen mit Chromosomenanomalien aussortiert werden, aber die Statistik zeigt, dass das Fehlgeburtenrisiko ist nach einer künstlichen Befruchtung und PID trotzdem genauso hoch wie in einer spontanen Schwangerschaft.

Die Frage ist, ob das subjektive Leid von Frauen eine künstliche Befruchtung und PID rechtfertigt, selbst wenn die Wahrscheinlichkeit, durch den Eingriff die Schwangerschaft austragen und eine Geburt erleben zu können, statistisch gar nicht erhöht wird? Das Präimplantationsdiagnostikgesetz lässt in dieser Frage erheblichen Entscheidungsspielraum zu.

Ein Indikationskatalog für die PID (und PND) bedeutet gesellschaftliche Selektion nach „Lebenswert“

Wenn die PID nicht vollständig dem freien Markt überlassen werden soll, sondern nach medizinischen Kriterien begrenzt werden soll, müsste ein Indikationskatalog erstellt werden, der festlegt, welche erblichen oder vorgeburtlich erworbenen Krankheiten und Behinderungen durch eine PID vermieden werden dürfen oder sollen. Aus ethischen und medizinischen Gründen gibt es große Bedenken gegen einen derartigen Katalog:

1. Es ist nicht unsere Aufgabe als Gesellschaft über den Lebenswert geborener oder ungeborener Menschen zu entscheiden. Das wäre die Neuauflage einer „Eugenik“, die die deutsche Gesellschaft in den 1930er und 1940er Jahren ad absurdum geführt hat. Der Gesetzgeber hat sich 1990 deutlich von dieser Haltung distanziert und die eugenische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch abgeschafft. Wir haben als Gesellschaft die Aufgabe, alle Menschen anzunehmen und in die Gemeinschaft einzubinden wie sie sind. Wir müssen Eltern von kranken und behinderten Menschen die Möglichkeit einzuräumen, ihre Betreuungsaufgabe zu übernehmen, ohne den vollständigen Verzicht auf eigene Lebenspläne zu verlangen. Das gilt ohne Unterschied für angeborene Krankheiten und Behinderungen wie für später aufgetretene Beeinträchtigungen und ist auch ausdehnbar auf Pflegeaufgaben für alte Menschen. Die Entscheidung, sich gegen die Geburt eines kranken oder behinderten Kindes zu entscheiden, kann einzig und alleine die Frau treffen, die davon existentiell betroffen ist.
2. Welche Erkrankungen und Behinderungen durch die PID verhindert werden sollen, ist medizinisch kaum festlegbar. Durch die Möglichkeiten der modernen genetischen Diagnostik kann heute eine Vielzahl von auffälligen Erbanlagen entdeckt werden, deren Bedeutung für die Gesundheit des betroffenen Individuums nicht abschätzbar ist. Bei Familien, in denen Erbkrankheiten aufgetreten sind, kann man sich in der Vorhersage der Schwere des Krankheitsbildes in etwa an den bislang beobachteten Erscheinungsbildern

orientieren. Beim Screening hingegen werden Embryonen von Eltern untersucht, die vollständig gesund sind. Die meisten gesunden Menschen haben mehrere fehlerhafte Erbanlagen, die sich aber weder auf die Gesundheit noch auf das Erscheinungsbild des Menschen auswirken (s.o.). Umfassendes genetisches Screening greift in naher Zukunft in einer Weise steuernd und im nächsten Schritt manipulierend in die Weitergabe menschlichen Erbgutes ein, dass die Konsequenzen für künftige Generationen nicht absehbar sind. Die Kenntnisse über die Folgen eines genetischen Screenings sind heute noch nicht ausgereift, und wir lassen uns damit als Gesellschaft auf ein brisantes Experiment ein.

Die Delegation der Entscheidung an eine Ethikkommission bedeutet die Vermeidung einer gesellschaftlichen Stellungnahme

Das Präimplantationsdiagnostikgesetz fordert neben der Eingrenzung der Indikationen auch die Kontrolle jeder einzelnen Indikation durch Ethikkommissionen, ohne dass diese näher definiert wären. Viele ExpertInnen und BürgerInnen sehen darin keine Lösung. Die Gesellschaft delegiert eine Entscheidung an ein Gremium und vermeidet damit, selbst Stellung zu beziehen. Weder die Auswahlkriterien für Ethikkommissionen sind transparent noch deren Entscheidungsgrundlagen. Frauen sind damit der der Willkür von Gremien ausgeliefert.

Frauen haben das Recht auf sexuelle Selbstbestimmung

Als Feministinnen setzen wir uns im AKF für die Wahlfreiheit von Frauen ein. Das Recht auf sexuelle Selbstbestimmung beinhaltet das Recht auf einen Schwangerschaftsabbruch, unabhängig davon, ob Frauen nicht schwanger sein wollen oder ob sie ein behindertes Kind nicht austragen wollen. Jede Frau kann und muss die Entscheidung – für sich und ihren Körper, für sich und ihr Leben – selbst treffen. Sie hat das Recht dazu und jede Entscheidung verdient Respekt. Einzig die Frauen bzw. die Eltern haben das Recht, eine individuelle Entscheidung für ihre Lebenssituation zu treffen.

Alle Menschen verdienen Wertschätzung, Anerkennung und eine angemessene Berücksichtigung ihrer spezifischen Bedürfnisse

In der Mitgestaltung unserer Gesellschaft setzen wir uns dafür ein, dass kranke und behinderte Menschen selbstverständlich einen Platz inmitten unserer Gesellschaft haben. Sie verdienen Wertschätzung, Anerkennung und eine angemessene Berücksichtigung ihrer spezifischen Bedürfnisse. Wir setzen uns dafür ein, dass gesellschaftlich genügend Ressourcen für ihre Behandlung und Betreuung zur Verfügung gestellt werden, um Eltern damit nicht alleine zu lassen und ihnen eine uneingeschränkte Entscheidung **für** eine Schwangerschaft zu ermöglichen.

Kinderlose Frauen sind unverzichtbare wertvolle Mitglieder unserer Gesellschaft

Als Gesellschaft haben wir auch nicht das Recht, Frauen zu nötigen, um jeden Preis Kinder zu bekommen. Weder gesellschaftliche Ideologien über die „Natur der Frau“ noch demographische Daten dürfen als implizite oder explizite Druckmittel gegenüber Frauen angewendet werden. Kinderlose Frauen sind unverzichtbare wertvolle Mitglieder unserer Gesellschaft und präsentieren einen Gegenentwurf zu einem Frauenbild, welches seine Daseinsberechtigung nur über Kinder bezieht. So hilfreich die Reproduktionsmedizin für viele Frauen sein kann, ist sie andererseits auch ein Auffangbecken für viele Frauen, die die Dienstleistungen der Reproduktionsmedizin nur in Anspruch nehmen, „um alles versucht zu haben, damit ich mir hinterher keine Vorwürfe machen muss“. Sind es eher Vorwürfe und Stigmatisierungen aus dem Umfeld, die diese Frauen vorweg nehmen oder wird die eigene Trauer erträglicher, wenn sie alles versucht haben – oder beides?

Eine begrenzte Zulassung der PID birgt die Gefahr einer Indikationsausweitung und damit unkontrollierbarer Selektion in sich.

Für die Reproduktionsmedizin eröffnet die Präimplantationsdiagnostik die Möglichkeit zur Forschung an Embryonen und zu unkontrollierbarer Selektion. Reproduktionsmediziner sind die Hauptgruppe der PID-Befürworter. Sie argumentieren oft mit den Interessen der Frauen, aber das ist nur die halbe Wahrheit. So argumentierte der Stammzellforscher Oliver Brüstle in der Debatte um die Freigabe der Stammzellforschung in Deutschland immer nur mit den Interessen der PatientInnen. Tatsächlich kämpfte er hinter den Kulissen um die rechtliche Anerkennung einer Patentierung menschlicher Embryonen (8). ReproduktionsmedizinerInnen haben wie alle anderen Menschen auch das Recht, ihre eigenen Interessen zu vertreten. Aber damit entsteht eine Befangenheit der Sichtweise, die verhindert, dass sie sich freiwillig an einem gesellschaftlichen Konsens – wenn es ihn dann gäbe – orientieren würden. Unabhängige Ethikkommissionen müssten als Kontrollinstanzen eingesetzt werden – das Präimplantationsdiagnostikgesetz verlangt nur interdisziplinäre Ethikkommissionen. Welche Interessen sie vertreten, wird nicht hinterfragt. Wenn genetisches Screening verhindert werden soll und nur Frauen aus Familien mit nachgewiesenen Erbkrankheiten eine PID durchführen lassen dürften, würden in Deutschland 1-3 Zentren ausreichen, um den Bedarf zu decken. Der Forschungs- und Wirtschaftszweig Reproduktionsmedizin in Deutschland würde davon insgesamt kaum profitieren. Das Präimplantationsdiagnostikgesetz spricht sich nicht für eine Begrenzung der Zentren aus sondern nur für eine Lizenzierung. Eine Zentralstelle soll die Dokumentation der durchgeführten PIDs übernehmen, so dass eine Evaluation zu erwarten ist, die nachweisen könnte, ob eine Ausweitung der Indikationen erfolgt.

Zusammenfassung:

PID ist mit erheblichen Risiken für die Gesundheit von Frauen und Kindern verbunden.

Das Recht jeder Frau auf sexuelle Selbstbestimmung und individuelle Entscheidungsfreiheit ist für uns ein demokratisches Grundrecht. Wir wollen, dass Frauen die Wahl haben: Frauen und Eltern, die nicht in den Schwangerschaftsverlauf eingreifen wollen, sollen von der alleinigen Verantwortung für kranke und behinderte Kinder entlastet werden und in der Gesellschaft mehr Akzeptanz, Rückhalt und Unterstützung finden. Sie sollen sich nicht aus äußerer Not gegen eine Schwangerschaft entscheiden müssen. Frauen und Eltern, die einen Schwangerschaftsabbruch wünschen, sollen so früh und so schonend wie möglich diese Option wahrnehmen können. Frauen, in deren Familien Erbkrankheiten vorkommen, sind die einzige – und eine sehr kleine -Gruppe, die bei dem derzeitigen Stand des Wissens von einer PID profitieren könnte. Aber sie zahlen einen hohen Preis im Hinblick auf die eigene Gesundheit und die des Kindes. Die Frauen, die sich wegen Unfruchtbarkeit einer ivF unterziehen und ein genetisches Screening durchführen lassen wollen, haben nach dem Präimplantationsdiagnostikgesetz in Deutschland dazu nicht die Möglichkeit. Im Ausland ist das sog. Aneuploidie-Screening (Screening auf Chromosomenanomalien) erlaubt in Belgien, Niederlanden, Großbritannien, Portugal und in den USA. In Österreich, Schweiz und Italien ist die Präimplantationsdiagnostik hingegen vollständig verboten.

Genetisches Screening erfordert einen gesellschaftlichen Diskurs

Die Diskussion um die PID, und auch um die Pränataldiagnostik, ist wichtig, auch unabhängig vom Ergebnis. Sie stärkt das Bewusstsein in der Gesellschaft, dass wir als Gemeinschaft unsere Werte definieren und aushandeln können und müssen. Wir schaffen damit eine Umgebung mit mehr Verständnis und Toleranz für die schwierige Situation, in der Frauen sich befinden, die derartige

Entscheidungen für sich individuell treffen müssen. Die Entscheidung kann ihnen ohnehin niemand abnehmen, aber dass sie sich respektiert und angenommen fühlen, wenn sie sich nach bestem Wissen und Gewissen entschieden haben, das könnte ihnen helfen und sie erleichtern.

Erklärungen:

PID = Präimplantationsdiagnostik: von einer befruchteten Eizelle bzw. einem Embryo (so definiert nach 1 Zellteilung) wird nach einigen Zellteilungen im 8-Zellen-Stadium eine Zelle entfernt und auf Erbanlagen untersucht. Die Erbanlagen sind in allen 8 Zellen gleich. Es können Chromosomen untersucht werden und/oder Gene und/oder DNA-Sequenzen der Gene. Die entnommene Zelle hinterlässt keine sichtbaren Defekte und die verbleibenden 7 Zellen teilen sich meistens ungestört weiter. Die Anwendung der PID wird zwar seit 1999 weltweit durch ein Konsortium erfasst. Es gibt aber keine gute Datenlage über die Effektivität und die Risiken der PID. Tatsächlich wird in 52% aller Schwangerschaften nach PID noch eine Pränataldiagnostik durchgeführt. Das bedeutet, dass die ReproduktionsmedizinerInnen selbst noch an dieser Methode zweifeln und es sich somit um ein Experiment handelt.

Erbkrankheiten: Traditionell werden darunter monogen vererbte Krankheiten verstanden, die entweder dominant (Erkrankungswahrscheinlichkeit 50%) oder rezessiv, d.h. verborgen (Erkrankungsrisiko besteht nur, wenn beide Elternteile Träger eines veränderten Gens sind, dann besteht eine Erkrankungswahrscheinlichkeit von 25%) vererbt werden. Eine Sonderform sind geschlechtsgebunden rezessiv vererbte Erkrankungen, die zwar über X-Chromosomen an Männer und Frauen vererbt werden können, die aber nur als Krankheit manifest werden bei Männern (wegen der Abwesenheit eines zweiten gesunden X-Chromosoms). Heute werden aber bereits sehr viele Risikokonstellationen wie eine Krankheit behandelt, z.B. wenn ein BRCA-Gen (ein sog. Brustkrebs-Gen) vorliegt, besteht ein erhöhtes Risiko, Brustkrebs zu bekommen, aber es ist auch gut möglich, dass die Frau trotz nachgewiesenem Brustkrebsgen nicht erkrankt. Viele genetische Veränderungen führen nur unter bestimmten Bedingungen zu einer Erkrankung – wobei die Erforschung der Bedingungen (Umwelt, Epigenetik) noch in den Kinderschuhen steckt. Manche Erbkrankheiten machen sich erst in höherem Alter bemerkbar; oft ist der Zeitpunkt ungewiss. Definition und Abgrenzung von Erbkrankheiten werden durch die Heterogenität sehr schwierig. Geradezu unmöglich ist es, einen gesellschaftlichen Konsens darüber herzustellen, welche Erbkrankheiten noch oder nicht mehr tolerabel wären.

Wenn in einer Familie Erbkrankheiten vorkommen, wird zunächst ein Stammbaum erstellt, um den Erbgang festzustellen. Bei einer dominanten Erbkrankheit mütterlicherseits oder väterlicherseits besteht eine 50%ige Wahrscheinlichkeit für die Vererbung der Anlage. Dann kann bei den embryonalen oder fetalen Zellen, die durch Pränataldiagnostik gewonnen werden, eine DNA-Analyse auf diese Erbkrankheit durchgeführt und im Falle einer Übertragung über einen Schwangerschaftsabbruch entschieden werden. Bei einer rezessiven Erbkrankheit, z.B. Mukoviszidose, wird zunächst eine Blutuntersuchung des betroffenen Elternteils durchgeführt, um zu erfahren, ob er oder sie Träger des veränderten Genabschnittes ist. Falls ja, wird der andere Elternteil auch untersucht, denn die Krankheit bildet sich nur aus, wenn beide Elternteile Genveränderungen

an derselben DNA-Sequenz aufweisen. Nur wenn die Veränderung bei beiden Eltern nachweisbar ist, wird eine Pränataldiagnostik durchgeführt.

Untersuchungen von DNA-Sequenzen erfolgen an vitalen embryonalen oder fetalen Zellen, die durch Chorionzottenbiopsie, durch Amniozentese oder durch Nabelschnurpunktion gewonnen werden. Im Prinzip sind alle DNA-Sequenzen auf sämtlichen menschlichen Genen bekannt. Es ist aber unmöglich, sie alle zu untersuchen. Es ist unabdingbar nötig zu wissen, wonach zu suchen ist. Deswegen können Erbkrankheiten nur in Familien untersucht werden, in denen sie bereits aufgetreten sind. Es können jedoch jederzeit Neumutationen entstehen, die – da sie noch nicht bekannt sind – dann auch nicht untersucht und gefunden werden können.

Bei einem sogenannten „genetischen Screening“ würde man die DNA auf den Genabschnitten für die häufigsten Erbkrankheiten, die in der Bevölkerung vorkommen, untersuchen – natürlich immer mit dem Risiko, seltenere Erbkrankheiten nicht zu entdecken. Inzwischen werden im Internet Test-Kits als sog. „Heterozygoten-Screening“ angeboten (6), mit denen die Anlage für 448 rezessive Erbkrankheiten untersucht werden kann. Adressaten sind gesunde Paare, die sich Kinder wünschen und ausschließen möchten, dass sie ÜberträgerInnen von Erbkrankheiten sind.

monogen: die DNA-Veränderungen befinden sich nur an einem einzigen Gen

Chromosomenveränderungen sind nur in 1 - 2% vererbbar. In 98-99% entstehen sie spontan durch Fehler bei den Zellteilungen. Chromosomenveränderungen an den allermeisten Chromosomen sind nicht mit dem Überleben vereinbar und enden als frühe Fehlgeburt (15 - 20% aller nachgewiesenen Schwangerschaften zuzüglich vieler Schwangerschaften, die nicht festgestellt werden). Von den Anomalien, die mit dem Überleben vereinbar sind, ist die Trisomie 21 die häufigste Chromosomenveränderung, das Down-Syndrom. Es tritt in Abhängigkeit vom mütterlichen Alter in einer Häufigkeit von 1:1000 bis 1:25 auf. Das Down-Syndrom ist keine Erbkrankheit, zum einen, weil es nur sehr selten (1 - 2%) vererbbar ist, und zum anderen weil es keine Krankheit ist, sondern eine sehr unterschiedlich ausgeprägte Behinderung. Weitere relativ häufige Chromosomenveränderungen sind das Turner-Syndrom (X0), welches im Wesentlichen durch nicht funktionstüchtige Keimdrüsen charakterisiert ist, sowie andere Besonderheiten der Geschlechtschromosomen, die häufig nicht einmal bemerkt werden. Hingegen sind die Trisomie 13 und 18 nur sehr selten mit dem Überleben vereinbar. Sie führen meistens zu Fehlgeburten oder zum Tod im frühen Säuglingsalter. Von allen Chromosomenveränderungen gibt es auch Mosaik. Das bedeutet, nicht alle Zellen weisen die Veränderung auf, sondern nur ein Teil von ihnen. Deswegen können die Erscheinungsbilder auch sehr stark variieren zwischen schwerer und nicht vorhandener Behinderung.

ivF = in vitro Fertilisierung = künstliche Befruchtung: eine künstliche Befruchtung wird durchgeführt bei Unfruchtbarkeit eines Paares. Durch eine Hormonbehandlung werden die Eierstöcke der Frau stimuliert, um nicht nur eine sondern mehrere befruchtungsfähige Eizellen zu gewinnen. Die Eizellen werden punktiert, wenn sie sprungreif sind und dann in einem Reagenzglas mit den Spermien des Mannes zusammengegeben. Wenn die Spermien eingeschränkt befruchtungsfähig sind, können sie durch die Eihaut in das reife Ei eingespritzt werden (ICSI = intrazytoplasmatische Spermieninjektion). Das befruchtete Ei wird unter optimalen Bedingungen bebrütet und zu dem Zeitpunkt, an dem die Gebärmutter Schleimhaut auf eine Einnistung vorbereitet ist, mit einem dünnen Katheter in die Gebärmutter eingebracht. Meistens ist das der 3. Tag nach der Befruchtung. Es ist in Deutschland nicht erlaubt, mehr als 3 Embryonen einzupflanzen, weil höhergradige Mehrlingsschwangerschaften mit einem hohen Risiko für die Mutter und für die Kinder verbunden sind. Oft wachsen nicht alle

Embryonen an, deswegen nimmt man 2 oder 3, auch wenn das Ziel ist, eine Mehrlingsschwangerschaft zu vermeiden. Risiken für die Frau treten auf durch die Hormonbehandlung im Falle einer Unverträglichkeit oder Überstimulation (0,36% pro Zyklus) sowie durch die operativen Eingriffe bei der Eizellpunktion (0,86% pro Zyklus) bzw. dem Embryotransfer. Das „Timing“ erfordert, dass die Frau ihre Priorität vorübergehend eindeutig auf das Schwangerwerden verlegt. Die meisten Frauen müssen zahlreiche Enttäuschungen und Rückschläge bewältigen. Die Erfolgsquote pro Zyklus liegt bei 20-25%. Sie lässt sich durch wiederholte Behandlungen steigern (kumulative Schwangerschaftsrate).

Das Risiko für Mehrlingsschwangerschaften steigt von 1,5% bei Spontanschwangerschaften auf 37% nach ivF. Folgeprobleme von Mehrlingsschwangerschaften sind vor allem das hohe Frühgeburtenrisiko, aber auch Schwangerschaftskomplikationen für die Mutter. Wenn Schwangerschaften mit mehr als 2 Kindern entstehen, werden die Eltern außerdem vor extrem schwierige Entscheidungssituationen gestellt, z.B. ob sie einen Teil der Mehrlinge in der Fruchthöhle töten lassen wollen, um die Überlebenschance für die verbleibenden Kinder zu erhöhen. Frühgeburten sind mit niedrigem Geburtsgewicht und Unreife, insbesondere der kindlichen Lungen und des Gehirns, verbunden. Außerdem ist das Fehlbildungsrisiko nach ivF durch die Eingriffe selbst erhöht (3,3% Fehlbildungen nach ivF, 2,5% Fehlbildungen nach spontanen Schwangerschaften).

Pränataldiagnostik (PND) = vorgeburtliche Diagnostik: Seit vielen Jahren wird in Deutschland die Pränataldiagnostik im Prinzip indikationsbezogen durchgeführt. Das bedeutet, dass Frauen mit einem erhöhten Risiko sie in Anspruch nehmen und von den Krankenkassen erstattet bekommen können. Diagnostizierbare Erbkrankheiten spielen zahlenmäßig eine stark untergeordnete Rolle gegenüber einem erhöhten Risiko für Chromosomenanomalien aus Altersgründen. Das Risiko für Chromosomenanomalien steigt mit dem mütterlichen Alter. Eine Frau mit 25 Jahren hat etwa ein Risiko von 1:1000, eine Frau mit 38 Jahren 1:100 und eine Frau mit 41 Jahren 1:50. Es gibt keinen Schwellenwert, unter dem eine Frau gar kein Risiko hat. Es muss also definiert werden, ab welchem Risiko eine Indikation, d.h. eine Begründung, besteht. Der Wert richtet sich nach den vorhandenen Kapazitäten: während in den 1980er Jahren die Indikation für Frauen ab 37 Jahren galt, wurde sie später auf 35 Jahre herabgesetzt. Es gibt invasive, d.h. in das Körperinnere eingreifende Untersuchungen, die immer auch ein direktes Risiko haben und nichtinvasive Methoden wie z.B. Ultraschalluntersuchungen, die keine direkten, aber indirekten Risiken haben. Methoden der invasiven Pränataldiagnostik sind die Amniozentese (Fruchtwasserpunktion), die Chorionzottenbiopsie (Mutterkuchenpunktion) und die Nabelschnurblutpunktion. Sie werden unterschiedlich eingesetzt, je nachdem zu welchem Zeitpunkt die Untersuchung sein soll und welche Art der Untersuchung mit dem entnommenen Flüssigkeiten bzw. Gewebe gemacht werden soll.

Amniozentese = Fruchtwasserpunktion: Die Fruchtwasserpunktion wird meistens zwischen der 16. und 18. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Frühamniozentese kann bereits zwischen der 14. und 16. Woche durchgeführt werden, ist aber mit einem höheren Risiko behaftet. Mit einer Kanüle wird unter Ultraschallsicht in die Fruchthöhle eingegangen und etwa 10 ml Fruchtwasser in eine Spritze gezogen. In dem Fruchtwasser schwimmen abgeschilferte kindliche Zellen, die zentrifugiert werden und für die Chromosomenanalyse in einer Kultur angezchtet werden. Nach etwa 2 - 3 Wochen kann der komplette Chromosomensatz dargestellt und ausgewertet werden. Das Ergebnis ist sehr zuverlässig. Es gibt einen FISH-Schnelltest, der zwar eine geringere Zuverlässigkeit hat, aber bereits nach 2 - 3 Tagen ein Ergebnis zeigt. Der Test reduziert die belastende Wartezeit auf das endgültige Ergebnis, ist aber keine ausreichend sichere Grundlage für die Entscheidung über einen

Schwangerschaftsabbruch. Das Risiko der Amniozentese besteht im Wesentlichen darin, dass eine Fehlgeburt ausgelöst werden kann, sei es durch eine Infektion, sei es durch Blutungen oder sei es durch vorzeitige Wehentätigkeit. Das Fehlgeburtenrisiko liegt zwischen 0,5 und 1%, bei der Frühamniozentese zwischen 1 - 2%. Eine Verletzung oder direkte Schädigung des Feten durch die Punktion ist extrem selten.

Die Amniozentese wird von den invasiven Methoden wegen ihres vergleichsweise niedrigen Risikos und der hohen Zuverlässigkeit der Ergebnisse von Chromosomenanalysen am häufigsten durchgeführt. Der Nachteil der Untersuchung ist der späte Zeitpunkt, zu dem das Ergebnis vorliegt, meistens erst nach der 18. Woche. Wenn dann noch 1 - 2 Wochen Bedenkzeit zur Entscheidungsfindung für die Frau/Eltern hinzugerechnet werden, kommt es oft erst nach der 20. Woche zu einem Schwangerschaftsabbruch, zur sogenannten Spätabtreibung. Sie ist für die Frauen äußerst belastend, weil es meistens 1 - 2 Tage dauert, bis sich der Muttermund unter Gabe von Wehenmitteln eröffnet und der Fet geboren wird. Hinzu kommt, dass der Fet in der Gebärmutter vor der Wehenauslösung getötet wird, damit es keine Rechtsunsicherheit gibt, falls er lebend geboren würde und ärztlich versorgt werden müsste. Überlebensfähig sind inzwischen Feten ab der 24. Woche, wenn sie intensivmedizinisch versorgt werden.

Chorionzottenbiopsie: Die Chorionzottenbiopsie kann bereits zwischen der 10. und 14. Woche nach der letzten Periode durchgeführt werden. In örtlicher Betäubung wird unter Ultraschallsicht mit einer Nadel durch die Bauchdecke etwas Gewebe von dem embryonalen Anteil der Plazenta (=Chorion) entnommen und untersucht. Die Methode ist nicht ganz so sicher wie die Amniozentese. Sie hat zum einen ein höheres Fehlgeburtenrisiko (1 - 3%) und darüber hinaus auch eine etwas höhere Fehlerquote, die sich dadurch ergibt, dass das genetische Material des embryonalen Anteils am Mutterkuchen nicht immer genau identisch ist mit den Zellen des embryonalen Körpers. Aus den Chorionzotten können innerhalb von wenigen Tagen eine Chromosomenanalyse und DNA-Analysen gemacht werden. Die Chorionzottenbiopsie erlaubt eine sehr frühe und rasche Diagnostik und kann dadurch Spätabtreibungen verhindern. Ein Schwangerschaftsabbruch in der 12. Woche ist im Hinblick auf die Belastungen für die Mutter nicht zu vergleichen mit einem Abbruch nach der 18. Woche. Meistens werden wehenfördernde Mittel gegeben, bis der Muttermund aufweicht, und dann wird in Narkose eine Ausschabung gemacht.

Die Entscheidung zwischen Amniozentese und Chorionzottenbiopsie richtet sich zum einen nach der Dringlichkeit, mit der die Schwangere einen Abbruch wünscht und zum anderen nach der Wahrscheinlichkeit, mit der sie ein pathologisches Ergebnis zu erwarten hat und in dem Fall einen Abbruch machen lassen möchte. Zwar werden Risiken individuell unterschiedlich eingeschätzt. Aber es macht schon einen Unterschied, ob das Risiko für eine dominant vererbte Krankheit 50% beträgt, oder ob das Risiko für Chromosomenanomalie durch ein mütterliches Alter von 38 Jahren bei 1% liegt. In der Humangenetik gelten im Prinzip erst Erkrankungsrisiken über 5% als hoch.

Nabelschnurpunktion: eine Nabelschnurpunktion wird meistens in der 2. Schwangerschaftshälfte durchgeführt, wenn fetale Erkrankungen festgestellt oder behandelt werden sollen, z.B. fetale Infektionskrankheiten oder Blutgruppenunverträglichkeiten.

Ersttrimester-Screening: Das Ersttrimester-Screening gehört zu den nichtinvasiven Methoden der Pränataldiagnostik. Es besteht aus einer Ultraschalluntersuchung mit Ausmessung der Nackenfaltendicke des Embryos zwischen 10. und 14. Woche plus Bestimmung mehrerer Hormonwerte im mütterlichen Blut. Die Ergebnisse werden in einem Computerprogramm

ausgewertet und es wird ein Risiko für Chromosomenanomalien berechnet, speziell für Trisomie 21, Trisomie 13 und Trisomie 18.

Das Ersttrimester-Screening unterscheidet sich von den invasiven Methoden dadurch, dass es keine direkten Risiken hat (z.B. kein erhöhtes Fehlgeburtenrisiko) und dadurch dass es keine direkten Aussagen zu dem Embryo machen kann. Die Risikoberechnungen geben nur statistische Wahrscheinlichkeiten an, mit denen bestimmte Erkrankungen oder Behinderungen prognostiziert werden. Wenn eine 39jährige Frau ein Ersttrimester-Screening macht, könnte sie ein Ergebnis bekommen, das dem einer 32jährigen Frau entspricht, d.h. statt einem 1,8%igen Risiko für Chromosomenveränderungen wird ihr ein Risiko von 0,4% bescheinigt. Dieses „gute“ Ergebnis könnte die Frau veranlassen, auf eine direkte Untersuchung, z.B. mit Fruchtwasserpunktion, zu verzichten. Sie vermeidet damit das Fehlgeburtenrisiko von 0,5-1%, trägt aber das Restrisiko von 0,4%, dass ihr Kind dennoch eine Chromosomenveränderung hat. Umgekehrt kann eine 25jährige Frau, die von ihrem Alter her ein sehr geringes Risiko für Chromosomenveränderungen hat, nämlich 1:1000, nach einem Ersttrimester-Screening eine erhöhte statistische Wahrscheinlichkeit prognostiziert bekommen von 0,8% für eine Chromosomenanomalie, das entspricht etwa dem Risiko einer 35jährigen Frau. Wenn sie dann entscheidet, eine Fruchtwasserpunktion zu machen, um ein sicheres Ergebnis zu bekommen, geht sie damit das Risiko von 0,5-1% ein, ein gesundes Kind durch Fehlgeburt zu verlieren.

Die indirekten Risiken des Ersttrimester-Screenings sind die hohen Falschaussagen: unter Fehlalarm (falsch positiv) sind alle auffälligen Werte zu verstehen, die sich im Nachhinein als falsch erweisen, wenn das Kind gesund ist; als falsch negativ bezeichnet man alle Normwerte, durch die eine Erkrankung oder Behinderung übersehen wurde. Hinzu kommen die Risiken, die aus den Konsequenzen entstehen, z.B. Fehlgeburten durch Amniozentesen, die nicht hätten sein müssen.

Das Ersttrimester-Screening ist ein gutes Beispiel für eine Untersuchung, die für eine Gruppe mit hohem Ausgangsrisiko sinnvoll sein kann, während sie für eine Gruppe mit niedrigem Ausgangsrisiko eher Probleme schafft statt sie auszuräumen. Wenn das Ersttrimesterscreening für alle schwangeren Frauen angeboten würde, würden insgesamt zu viele gesunde Kinder durch eine Fehlgeburt sterben. Deswegen übernehmen die Krankenkassen die Kosten für diese Untersuchung nicht. Hinterrücks setzen sich die Untersuchungen aber trotzdem durch, weil die PränataldiagnostikerInnen die Untersuchung als Selbstzahlerleistung anbieten und viele Frauen alle Untersuchungen in Anspruch nehmen, die ihnen angeboten werden – manchmal ohne genau zu wissen, auf was sie sich einlassen.

Polkörperchendiagnostik (PKD): Bevor eine Eizelle mit einer Samenzelle verschmilzt, halbiert sie ihren Chromosomensatz durch Zellteilung. Dabei erhält die eine Zelle den halben Chromosomensatz und den gesamten Zellleib, während die andere Zelle – das Polkörperchen - die andere Hälfte des Chromosomensatzes erhält ohne Zellleib. Das Polkörperchen ist nicht vermehrungsfähig, aber der Chromosomensatz ist identisch mit der Zelle, die zur Befruchtung kommt und ist einer Untersuchung auf chromosomale Veränderungen und monogene Erbkrankungen gut zugänglich. Mit der Polkörperchendiagnostik können allerdings nur mütterliche Erbkrankheiten diagnostiziert werden, da die Untersuchung vor der Verschmelzung des Erbmaterials der mütterlichen und der väterlichen Keimzelle stattfindet.

Embryonenschutzgesetz (ESchG): Das Embryonenschutzgesetz von 1990 verbietet in Deutschland eine gespaltene Mutterschaft (genetische und austragende Mutter sind nicht identisch), eine Leihmutterschaft, Erzeugung und Verwendung von Embryonen zu fremdnützigen Zwecken, zielgerichtete Erzeugung überzähliger Embryonen, Verbot der Herbeiführung von höhergradigen Mehrlingsschwangerschaften mit mehr als drei Embryonen.

Gestose: Eine Gestose ist eine Schwangerschafts-bedingte Erkrankung. Der mütterliche Organismus reagiert mit Organveränderungen auf die Schwangerschaft. Typische Erscheinungen sind Gefäßveränderungen mit hohem Blutdruck, Nierenerkrankung und Störungen des Wasser-Salz-Haushaltes. Veränderungen an den Gefäßen des Augenhintergrundes können zu Sehstörungen führen, Gefäßveränderungen in Gehirn können zu starken Kopfschmerzen und lebensbedrohlichen Krampfanfällen führen. Dann spricht man von Eklampsie.

Präeklampsie ist dementsprechend ein Vorstadium. Beim HELLP-Syndrom sind die Veränderungen hauptsächlich auf die Leber konzentriert. Oberbauchschmerz kündigt die Erkrankung an. Sie kann sehr akut verlaufen, zu schweren Blutgerinnungsstörungen führen und ist lebensbedrohlich für die Mutter und auch für das Kind, welches durch eine Störung der Blutversorgung in der Plazenta akuten Sauerstoffmangel erleiden kann. Eine Gestose kann auch schleichend verlaufen und zu Wachstumsstörungen des Kindes führen. Alle Symptome bilden sich erst nach der Geburt wieder zurück.

Literatur

1. Harper, J.C., Coonen, E, De Rycke, M, Harton, G, Moutou, C, Pehlivan, T, Traeger-Synodinos, J, Van Rij, M.C., Goossens, V, 2010: ESHRE PGD consortium data collection X: cycles von January to December 2007 with pregnancy follow-up to October 2008, In: Human Reproduction, 25 (11), S. 2685-2707
2. Goossens, V, Harton, G, Moutou,CJ, Traeger-Synodinos, J, Van Rij, M, Harper, J.C., 2009: ESHRE PGD Consortium data collection IX: cycles from January to December 2006 with pregnancy follow-up to October 2007, In: human Reproduction, 24(8), S. 1786-1810
3. Kollek, Regine, 2010: Neuere Entwicklungen in der Reproduktionsmedizin, Impulsreferat Deutscher Ethikrat 22.7.2010
4. Herbst, Vera, 2007: Untersuchungen zur Früherkennung – für Schwangere, Nutzen und Risiken, Stiftung Warentest, Berlin
5. <http://www.deutsches-ivf-register.de>
6. http://www.aerzteblatt.de/nachrichten/44580/Neue_Generation_von_Gentests_loesen_ethische_Debatte_aus 4.2.2011
7. Henrich, W, Dudenhausen JW, Betreuungsbedarf für Mehrlingsschwangere, Frauenarzt 2009, 50(5) S. 422-35
8. Liese, P, Kommentar: Verfahren vor dem Europäischen Gerichtshof – Keine Patentierung menschlicher Embryonen, Deutsches Ärzteblatt 2011, 108(7) S. 259

Den AKF-Frauen zur Diskussion vorgelegt am 7.3.2011

In überarbeiteter Form auf die AKF-Website www.akf-info.de gestellt am 8.9.2011

Autorin:

Dr. med. Maria J. Beckermann

Frauenärztin – Psychotherapie
Erste Vorsitzende des AKF e.V.
Sigmaringer Straße 1
10713 Berlin-wilmersdorf
beckermann@akf-info.de