

Factsheet Pränatal-, Präimplantations- und Präfertilisationsdiagnostik

basierend auf Prof. Dr. med. Michael Speicher / Prof. Dr. rer. nat. Bernd Eiben,
[Pränatale, Präimplantations- und Polkörperdiagnostik](#), medizinische Genetik, 2011/4

für NichtmedizinerInnen überarbeitet und teilweise ergänzt durch Dr. iur. Daniel Hürlimann

Im Rahmen einer Diskussion zum Thema “medizinische Genetik” muss unterschieden werden zwischen den folgenden Themenbereichen:

- pränatale Diagnostik: Untersuchungen an ungeborenen Kindern und schwangeren Frauen
- Präimplantationsdiagnostik: Untersuchung des Embryo vor der Einpflanzung in Gebärmutter
- Präfertilisationsdiagnostik: Untersuchung der Eizelle vor Abschluss der Befruchtung

In den letzten Jahren wurden immer neuere und verbesserte Untersuchungsverfahren eingeführt, die eine pränatale Diagnostik mit immer höherem Auflösungsvermögen ermöglichen, sei es durch bildgebende Verfahren oder kontinuierliche Erweiterungen humangenetischer Untersuchungstechniken. Während invasive Techniken (z.B. Fruchtwasseruntersuchung; siehe dazu de.wikipedia.org/wiki/Amniozentese) für mehrere Jahrzehnte die dominierenden Untersuchungstechniken in der pränatalen Diagnostik waren, werden nichtinvasive Verfahren kontinuierlich ausgebaut, um den Fötus nicht durch die Untersuchung an sich (z.B. Punktion der Fruchtblase, d.h. Nadeleinstich zur Entnahme von Fruchtwasser) zu gefährden. Zusätzlich wurden verschiedene Untersuchungstechniken so verbessert, dass jetzt ein grosses Methodenspektrum zur Verfügung steht, das es ermöglicht, eine Vielzahl von Diagnosen bereits pränatal zu stellen, was vor einigen Jahren noch undenkbar gewesen wäre.

Beispiele für etablierte nichtinvasive **pränatale Verfahren** sind die Ultraschalluntersuchung und der Ersttrimestertest, eine Untersuchung im ersten Drittel der Schwangerschaft zum Auffinden eines Down-Syndroms beim ungeborenen Kind. Weitere Methoden der pränatalen Diagnostik sind die Fruchtwasseruntersuchung sowie die Chorionzottenbiopsie. Diese kann schon vor der Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt werden und dient dem Nachweis einiger chromosomal bedingter Besonderheiten (u. a. Down-Syndrom, Patau-Syndrom und Edwards-Syndrom) und Stoffwechselerkrankungen beim ungeborenen Kind. (de.wikipedia.org/wiki/Pränataldiagnostik)

Die Untersuchungen im Rahmen der **Präimplantationsdiagnostik** dienen dem Entscheid darüber, ob ein durch in-vitro-Fertilisation erzeugter Embryo in die Gebärmutter eingepflanzt werden soll oder nicht. Sie wird hauptsächlich zur Erkennung von Erbkrankheiten und Besonderheiten der Chromosomen angewendet. Auch die Auswahl des Geschlechts oder bestimmter erblicher Eigenschaften des Kindes sind möglich. Sie kann auch zur Erzeugung eines sogenannten “Retterbabys” eingesetzt werden, das als genetisch kompatibler Spender von Stammzellen für ein erkranktes Geschwisterkind geeignet ist. (de.wikipedia.org/wiki/Präimplantationsdiagnostik)

Die **Präfertilisationsdiagnostik** erfolgt an der Eizelle vor Abschluss der Befruchtung. Durch in-vitro-Fertilisation wird ausserhalb des Körpers die Eizelle befruchtet. Noch vor der Verschmelzung des mütterlichen und väterlichen Vorkernes, werden gewöhnlich die beiden Polkörper (werden im Zuge der Reife- oder Reduktionsteilung gebildet und haften an der künftigen Eizelle) entnommen und humangenetisch untersucht. Die Untersuchung des Chromosomensatzes wird insbesondere im Hinblick auf die mit mütterlichem Alter zunehmenden Genommutationen (z.B. Trisomie 21) durchgeführt. (de.wikipedia.org/wiki/Polk%C3%B6rperdiagnostik)

Diese neuen technischen Möglichkeiten sind gleichzeitig mit zunehmenden, schwierig zu beantwortenden ethischen Problemen verbunden. Diese ethische Problematik wurde erst kürzlich in der Schweiz bei der sehr kontroversen Diskussion um die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik (u.a. Änderung von Art. 119 BV) wieder offenbar. Die neuen Möglichkeiten der nichtinvasiven diagnostischen Verfahren bieten zwar den Vorteil, dass der Fötus durch die Untersuchung an sich nicht gefährdet wird, erlauben aber nicht nur quantitative Analysen, sondern auch Aussagen über Mutationen bei der Mutter.

Ist alles, was machbar ist, wünschenswert? Durch die wissenschaftlich-technische Innovation entstehen ethischen Fragen, die weit über den Umfang der bisherigen Diskussionen hinausgehen, was pränatal getestet werden sollte und welche Informationen an die werdenden Eltern weitergegeben werden dürfen. Wir müssen uns rechtzeitig mit diesen Möglichkeiten auseinandersetzen, um nicht von der faktischen Entwicklung überrollt zu werden.

In ihrer 63-seitigen Stellungnahme hat die **Nationale Ethikkommission** im Bereich der Humanmedizin (NEK) im November 2013 empfohlen:

- die PID zuzulassen
- den Nachweis von Aneuploidien (Genmutation, bei der einzelne Chromosomen zusätzlich zum üblichen Chromosomensatz vorhanden sind oder fehlen, z.B. Trisomie 21) zuzulassen
- die HLA-Typisierung (Auswahl immunkompatibler Embryonen, "Retterbabys") zuzulassen
- die Spermien spende für unverheiratete heterosexuelle Paare zuzulassen
- die Spermien spende für gleichgeschlechtliche Paare und alleinstehende Personen zuzulassen
- die Eizellenspende und die Embryonenspende zuzulassen

und schliesslich: Die Mehrheit der NEK ist der Ansicht, dass die Leihmutterschaft grundsätzlich zugelassen werden kann. Sie äussert jedoch Zweifel, ob es angesichts der Gefahren im Zusammenhang mit der Kommerzialisierung dieser Praxis möglich ist, annehmbare Rahmenbedingungen zu schaffen, mit denen allen beteiligten Personen ein angemessener Schutz gewährleistet werden kann. (Stellungnahme der NEK zur medizinisch unterstützten Fortpflanzung: tinyurl.com/nek-muf - Zusammenfassung ab S. 56)

Der **Bundesrat** hat vom Parlament den Auftrag erhalten, "eine Regelung vorzulegen, welche die Präimplantationsdiagnostik ermöglicht und deren Rahmenbedingungen festlegt." (Motion Zulassung der Präimplantationsdiagnostik: tinyurl.com/motion-pid)

Der Bundesrat hat die Vorarbeiten zur neuen Regelung abgeschlossen und die Vorlage ans Parlament überwiesen. Der Entwurf des Bundesrates hebt das bisherige Verbot der PID im Fortpflanzungsmedizingesetz auf und ändert zu diesem Zweck auch Artikel 119 der Bundesverfassung, der die Grundsätze zur Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich festhält. Die Gesetzesvorlage legt restriktive Voraussetzungen fest, unter denen die PID für betroffene Paare zugänglich sein soll, und stellt deren Anwendung zu anderen Zwecken unter Strafe. (Webseite des BAG zu PID: tinyurl.com/bag-pid)

Debatte im Ständerat am 8. September 2014 zum Thema Fortpflanzungsmedizin

Ständerat gibt Widerstand gegen Chromosomen-Tests auf (sda-Text: tinyurl.com/sr-pid)

Der Ständerat hat seinen Widerstand gegen Chromosomen-Tests an im Reagenzglas gezeugten Embryos aufgegeben. Künftig soll ein Embryo vor der Einpflanzung in den Mutterleib auf Chromosomenstörungen untersucht werden dürfen.

Das hat die kleine Kammer bei der zweiten Beratung des Fortpflanzungsmedizingesetzes mit 27 zu 18 Stimmen beschlossen. Sie ist damit dem Antrag ihrer Kommission gefolgt und auf die Linie des Nationalrats eingeschwenkt. In der ersten Runde hatte der Ständerat das so genannte Aneuploidie-Screening noch abgelehnt.

Mit dieser Methode werden in vitro gezeugte Embryos vor der Einpflanzung in die Gebärmutter auf numerische Chromosomenstörungen untersucht. Dadurch können beispielsweise Embryos mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) ausgesondert werden. Zudem steigt die Wahrscheinlichkeit einer erfolgreichen Schwangerschaft.

Reproduktions-Tourismus

Der Nationalrat beschloss daher, dass Paare, die die Voraussetzungen für eine künstliche Befruchtung erfüllen, Aneuploidie-Screenings durchführen lassen dürfen. Damit könne verhindert werden, dass viele Paare für medizinisch unterstützte Fortpflanzung ins Ausland ausweichen, sagte Kommissionssprecher Felix Gutzwiller (FDP/ZH).

Zudem würde den Paaren keine "Schwangerschaft auf Probe" mehr zugemutet. Heute dürfen am Embryo im Reagenzglas weniger Untersuchungen vorgenommen werden als am werdenden Kind im Mutterleib. Nach Ansicht der Screening-Befürworter könnten viele Schwangerschaftsabbrüche vermieden werden, wenn der Embryo schon vor der Einpflanzung untersucht würde.

Eine Minderheit im Ständerat kämpfte weiterhin für eine zurückhaltendere Zulassung der Präimplantationsdiagnostik. Wie der Bundesrat wollte sie dabei bleiben, dass nur jene Paare auf diese Methoden zurückgreifen dürfen, bei welchen eine Veranlagung für schwere Erbkrankheiten wie etwa Zystischer Fibrose bekannt ist. Statt rund 6000 wären das nur 50 bis 100 pro Jahr.

Machbarkeit und Effizienz dürften nicht die einzigen Kriterien sein, sagte Yvo Bischofberger (CVP/AI). Er warnte davor, Eltern durch die Zulassung des Aneuploidie-Screenings einem massiven gesellschaftlichen Druck auszusetzen, solche Tests durchzuführen. Auch Brigitte Häberli-Koller (CVP/TG) befürchtet, dass die Embryo-Selektion zur Regel werden könnte. Menschen mit Behinderung gehörten zur Gesellschaft und seien ebenso wertvoll wie gesunde, sagte sie.

Umstrittene Anzahl Embryos

Zwischen den Räten umstritten bleibt die Anzahl Embryos, welche ausserhalb des Körpers der Frau entwickelt werden dürfen. Bei der ersten Beratung hatte der Ständerat den Vorschlag des Bundesrats übernommen: Wenn das Erbgut nicht untersucht wird, sollen drei Embryos in vitro gezeugt werden dürfen. Wenn das Erbgut untersucht wird, sollen es maximal acht sein.

Der Nationalrat hingegen beschloss, überhaupt keine Zahl im Gesetz festzuschreiben: Es sollen so viele Embryos im Reagenzglas entwickelt werden dürfen, wie für eine erfolgreiche Schwangerschaft

nötig sind. Der Ständerat hat nun den Vorschlag seiner Kommission übernommen, dass unabhängig von einer Untersuchung zwölf Embryos im Reagenzglas gezeugt werden dürfen.

De facto werde damit jede Beschränkung aufgehoben, weil ohnehin kaum mehr als zwölf Eizellen pro Zyklus gewonnen werden könnten, sagte Peter Bieri (CVP/ZG). Er plädierte für maximal zwölf Embryos, falls Untersuchungen durchgeführt werden und für fünf, falls dies nicht der Fall ist. Damit werde die Anzahl Embryos zwar erhöht, aber weiterhin klar beschränkt, sagte Bieri. Sein Antrag unterlag mit 22 zu 20 Stimmen.

Samen vom toten Spender

Vom Tisch sind die so genannten Retterbabys. Mittels HLA-Typisierung könnten im Reagenzglas gezeugte Embryos vor der Einpflanzung in den Mutterleib darauf untersucht werden, ob sie immunkompatibel mit einem erkrankten Geschwister sind und diesem beispielsweise mit einer Blutstammzellenspende helfen könnten. Ohne Test stehen die Chancen dafür bei rund 25 Prozent. Für die Mehrheit beider Räte geht das jedoch schon zu stark in Richtung Selektion.

Festgehalten hat der Ständerat an seinem früheren Entscheid, dass Samenzellen auch noch nach dem Tod des Samenspenders verwendet werden dürfen. Der Nationalrat will die Verwendung männlicher wie weiblicher Keimzellen nach dem Tod verbieten.

Die Vorlage geht nun wieder an den Nationalrat. Das letzte Wort hat aber ohnehin das Volk, da es für die Erhöhung der Zahl in vitro erzeugter Embryos eine Verfassungsänderung braucht. Zudem denken insbesondere kirchliche Kreise laut über ein Referendum nach.

Art. 119 Bundesverfassung (tinyurl.com/art-119)

Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich

¹ Der Mensch ist vor Missbräuchen der Fortpflanzungsmedizin und der Gentechnologie geschützt.

² Der Bund erlässt Vorschriften über den Umgang mit menschlichem Keim- und Erbgut. Er sorgt dabei für den Schutz der Menschenwürde, der Persönlichkeit und der Familie und beachtet insbesondere folgende Grundsätze:

- c. Die Verfahren der medizinisch unterstützten Fortpflanzung dürfen nur angewendet werden, wenn die Unfruchtbarkeit oder die Gefahr der Übertragung einer schweren Krankheit nicht anders behoben werden kann, nicht aber um beim Kind bestimmte Eigenschaften herbeizuführen oder um Forschung zu betreiben; die Befruchtung menschlicher Eizellen ausserhalb des Körpers der Frau ist nur unter den vom Gesetz festgelegten Bedingungen erlaubt; **es dürfen nur so viele menschliche Eizellen ausserhalb des Körpers der Frau zu Embryonen entwickelt werden, als ihr sofort eingepflanzt werden können.**

Entwurf Bundesbeschluss über die **Änderung der Verfassungsbestimmung** zur Fortpflanzungsmedizin und Gentechnologie im Humanbereich (tinyurl.com/art-119-neu)

Art. 119 Abs. 2 Bst. c

- c. [...] ; es dürfen nur so viele menschliche Eizellen ausserhalb des Körpers der Frau zu Embryonen entwickelt werden, **als für die medizinisch unterstützte Fortpflanzung notwendig sind.**