

SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Langer M, Hengstschläger M, Huber JC

Präimplantationsdiagnostik als Testfall

Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2001; 19 (1)
(Ausgabe für Schweiz), 5-5

Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2001; 19 (1)
(Ausgabe für Österreich), 5-6

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

**Erschaffen Sie sich Ihre
ertragreiche grüne Oase in
Ihrem Zuhause oder in Ihrer
Praxis**

Mehr als nur eine Dekoration:

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate,
Kräuter und auch Ihr Gemüse
ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller
Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz
ohne grünen Daumen?

Dann sind Sie hier richtig



Präimplantations-Diagnostik als Testfall

M. Langer, J. C. Huber, M. Hengstschläger

Die Präimplantationsdiagnostik (preimplantation genetic diagnosis, PGD) stellt eine grundlegende Erweiterung des Spektrums pränataldiagnostischer Methoden dar. Ihre medizinisch-wissenschaftliche Technik, die Indikationen dazu, auch die noch offenen Fragen sind hinreichend geklärt, um unter kontrollierten Bedingungen mit der klinischen Anwendung beginnen zu können. In 10 Staaten der Europäischen Union wird die PGD bereits heute praktiziert. In Österreich und Deutschland jedoch ist sie derzeit noch gesetzlich verboten, ja es gibt sogar von einigen gesellschaftlichen Gruppen aktiven Widerstand gegen eine Zulassung. Die Debatte um die Zulassung der PGD bietet daher die Gelegenheit, anhand einer – verglichen mit anderen – relativ klaren und einfachen Sachlage die Grundlagen einer modernen, säkularisierten Medizinethik darzulegen. Bei den Fragen des therapeutischen Klonens, der Keimbahntherapie, des genetischen Screenings symptomloser Personen oder der Euthanasiedebatte werden nämlich noch weit schwierigere Probleme auf uns zukommen, die in Großbritannien oder Holland zum Teil bereits gesetzlich geregelt sind.

■ Medizinische Aspekte

Bei der PGD wird einem mittels IVF im Reagenzglas gezeugten Frühembryo (Blastozyste) im 8-Zellstadium eine einzige Zelle entnommen, deren Erbmateriale dann mittels gezielter Gensonden untersucht wird. Liegt die gesuchte, schwerwiegende Veränderung vor, wird der Embryo nicht in den mütterlichen Uterus transferiert.

Die Indikationen für eine PGD sind streng zu stellen, in aller Regel strenger als jene für die herkömmliche Pränataldiagnostik. Eine PGD soll nur bei Paaren durchgeführt

werden, für deren Nachkommen ein hohes Risiko für eine bekannte, schwerwiegende und genetisch bedingte Erkrankung besteht. Eine taxative Indikationsliste, wann eine PGD durchgeführt werden darf, kann es aber bei dem notwendigen individuellen Entscheidungsspielraum der Ratsuchenden für oder gegen eine PGD nicht geben. Nach derzeitigem Wissensstand liegt der wesentliche Anwendungsbereich bei familiären Anamnesen für Chromosomenstörungen oder monogene Erkrankungen. Zu den ersteren wären sowohl strukturelle Aberrationen (wie z. B. balancierte Translokationen bei einem Elternteil) zu zählen als auch numerische Aberrationen (wie z. B. Vollbild- oder Mosaik-Turner- oder Klinefelter-Syndrome), die beispielsweise mittels Fluoreszenz-In-Situ-Hybridisierung (FISH) diagnostiziert werden können. Bei den monogen bedingten Erkrankungen, die bereits durch Einzelzell-Polymerase-Ketten-Reaktion über PGD diagnostiziert werden, wären exemplarisch autosomal dominant vererbte Erkrankungen wie myotone Dystrophie, die autosomal rezessive zystische Fibrose oder X-Chromosom-assoziierte Muskeldystrophien zu nennen. In den Fällen X-Chromosom-assoziiierter Erkrankungen kann auch mittels FISH eine Geschlechtsbestimmung im Zuge einer PGD durchgeführt werden.

Neben diesen Hauptgebieten sollte auch in Österreich eine Diskussion über weitere Indikationsgebiete stattfinden, wie bereits international begonnen. Es sind dies die Altersindikation bei Frauen > 40a, die sich einer IVF unterziehen, sowie die Hämoglobinopathien, wie z. B. die Formen der Thalassämie und der Sichelzellanämie. Das ratsuchende Paar sollte in einem umfassenden, interdisziplinären Vorgehen für die PGD beraten werden; obligat sind dabei sowohl humangenetische und gynäkologische als auch psychologische Betreuung.

■ Medizinethische Bewertung

Wendet man nun die Kriterien einer modernen Medizinethik, nämlich „Autonomie“, „Handeln im besten Interesse“ und „Verhältnismäßigkeit“ auf die Problemstellung an, zeigt sich folgendes: Eine hochselektierte Gruppe von Patientinnen, die meist bereits ein schwer erkranktes Kind hat oder gehabt hat, gibt nach einem ausführlichen, interdisziplinären Informed-consent-Prozess, in dem die Informationsbasis für eine autonome Entscheidung hergestellt wurde,

ohne Zeitdruck ihre Zustimmung zu einer non-invasiven diagnostischen Methode. Somit können nicht nur alle 3 genannten Kriterien einer zulässigen Handlung, ja sie müssen sogar wegen der erforderlichen Kooperation der Patientin erfüllt sein.

Die wesentlichen Argumente gegen die PGD beziehen sich auf die Schutzpflichten dem Embryo gegenüber und auf die Selektion erkrankter Feten. Eine fundamentalistische Sicht der Menschwerdung, die die Blastozyste sofort nach der Befruchtung – wie eine erwachsene, individuelle Person – unter den vollen Schutz der Gesellschaft stellt, wird nur mehr von Minoritäten aufrechterhalten. Einem Präimplantations-embryo im 8-Zell-Stadium angemessener erscheint eine Abwägung der Schutzverpflichtung gegenüber anderen Werten und Pflichten; etwa der Pflicht der Eltern, im „besten Interesse“ des Kindes die Lebensbeeinträchtigung durch eine schwere Krankheit zu verhindern oder dem Recht, als Eltern nicht selbst unzumutbaren Belastungen ausgesetzt zu sein.

Hinsichtlich der Selektion erkrankter Embryonen durch die PGD muß man bedenken, daß Paare mit den oben angeführten Erkrankungen dzt. aus Angst vor einer Wiederholung häufig keine weiteren Kinder bekommen, die PGD in diesen Fällen

also eine Schwangerschaft überhaupt erst ermöglicht. Das Paradigma der Unterscheidung gesunder und kranker Feten mit der Möglichkeit des Abbruchs bei letzteren ist eine in manchen Einzelfällen vielleicht problematische, im wesentlichen aber verantwortungs- und sinnvolle Grundannahme der Pränataldiagnostik *per se*. Bezüglich dieser Einstellung ist die PGD mit den anderen Methoden ident; in der Praxis bietet sie den Vorteil, den psychisch belastenden und physisch potenziell gefährlichen Schwangerschaftsabbruch im II. Trimenon zu vermeiden.

Der rasante Fortschritt der Reproduktionmedizin und Gentechnik wird die Gesellschaft in immer kürzeren Abständen vor grundsätzliche Entscheidungen stellen, die nicht durch Verleugnen und Verzögern, sondern nur durch eine aktive Auseinandersetzung gelöst werden können. Von denjenigen Anteilen der Gesellschaft, die in die Diskussion eingreifen wollen, darf man Sachkenntnis und Anerkennen der Bedürfnisse der Betroffenen fordern, von den Gynäkologen die Bereitschaft, sich an der öffentlichen Debatte zu beteiligen und wissenschaftliche und medizinethische Probleme offen anzusprechen.

*Prof. Dr. med. Martin Langer
Universitäts-Frauenklinik Wien*

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung kostenloses e-Journal-Abo](#)

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)