

**Stellungnahme zur Präimplantationsdiagnostik (PID)**

**- Leitfrage 1: Zuverlässigkeit und Aussagekraft der PID**

Ausgehend von der Grundlage des praktisch identischen Genbestandes aller Zellen des Embryos sind die bei der Embryobiopsie gewonnenen Einzelzellen als mit hinreichender Sicherheit für den Gesamtorganismus repräsentativ zu betrachten. Die Möglichkeit von Fehldiagnosen ist vor allem angesichts methodischer Probleme der genetischen Analyse von Einzelzellen zu diskutieren. Derzeit wird die Wahrscheinlichkeit von Fehldiagnosen bei der PID, je nach untersuchtem Gen und angewandter Technik, zwischen etwa 0,5 % und 5 % angegeben. Hieraus resultiert die gegenwärtige Praxis der Überprüfung von PID-Befunden durch eine konventionelle Pränataldiagnostik, die in der Regel dann erstere bestätigt. Methodische Verbesserungen lassen erhoffen, dass künftig zumindest bei einem Teil der Fragestellungen die Absicherung der PID durch die Pränataldiagnostik verzichtbar werden wird.

Der zelluläre Entwicklungszustand ist für die Zuverlässigkeit der genetischen Diagnostik nur insoweit relevant, als die Möglichkeit der Entnahme mehrerer Zellen statt nur einer einzigen aus dem größeren Zellbestand eines weiter entwickelten Embryos die Zuverlässigkeit der Diagnostik wesentlich verbessern kann.

**- Leitfrage 2: Denkbare methodische Entwicklungen und Indikationen**

- Polkörperdiagnostik: Die genetische Untersuchung der Polkörper von Eizellen bereits vor der Befruchtung beginnt sich für viele Fragestellungen als reelle Alternative zur PID an Embryonen darzustellen, wird diese aber nicht vollständig ablösen können. Die Polkörperdiagnostik ist bezüglich des nichtembryonalen Status der untersuchten Zellen ethisch weniger problematisch als die PID an Embryonen. Die anderen ethischen Aspekte wie die Technisierung der Fortpflanzung oder die Frage nach der Indikationsstellung werden dadurch aber nicht berührt, so dass es nicht angebracht erscheint, eine rechtliche Unterscheidung zwischen Polkörperdiagnostik und PID an Embryonen anzustreben.

- Multiparametertests: Verfahren zur gleichzeitigen Untersuchung mehrerer genetischer Parameter im gleichen PID-Verfahren wie z.B. Tests auf numerische Aberrationen verschiedener Chromosomen können dahingehend hilfreich sein, bei der PID primär mit dem Überleben des Embryos unvereinbare Anomalien wie z.B. die Trisomie 16 zu erfassen. Diese auf spontane, nicht familiär ererbte Anomalien ausgerichteten Untersuchungsansätze dürfen aber die individuelle Indikation zur PID keinesfalls ersetzen, sondern diese nur mit dem Ziel besserer Erfolgchancen für eine sich entwickelnde Schwangerschaft ergänzen. PID als reiner Suchtest nach individuell unwahrscheinlichen spontanen Anomalien des Embryos, analog zur mütterlichen "Altersindikation" für die Pränataldiagnostik, wäre weder wünschenswert noch realisierbar. Nach den Erfahrungen aus der genetischen Beratung zur Pränataldiagnostik werden sich diese Argumente durchaus den meisten Elternpaaren vermitteln lassen.

- Neue genetische Parameter: Mit der Genomanalyse werden zunehmend auch nicht gesundheitsrelevante genetische Parameter verfügbar, die auch Ansätze für eine Selektion nach erwünschten Eigenschaften, z.B. zu erwartender körperlicher Leistungsfähigkeit, denkbar erscheinen lassen. Dem muss durch klare Verbote entgegengewirkt werden, und zwar auf allen Gebieten der genetischen Diagnostik; um ein spezifisches Problem der PID handelt es sich dabei nicht.

- Genetisches Bevölkerungsscreening: Technisch möglich wäre der Einsatz von PID bei Paaren, die im Rahmen von genetischem Populationsscreening als Anlageträger für rezessive Erbkrankheiten identifiziert worden wären. Dies würde eine völlig unakzeptable Ausweitung der PID auf individuell belasteten und autonom motivierten Familien in die Allgemeinbevölkerung bedeuten. Der in Deutschland bestehende Konsens gegen das genetische Screening muss daher auch mit Blick auf die PID bewahrt werden, auch angesichts gegenteiliger Strömungen in anderen Ländern.

### **- Leitfrage 3: Risiken für Embryo/Mutter/Kind und ihre Rechtfertigung**

Angesichts der inzwischen umfangreichen Erfahrungswerte aus dem Ausland kann davon ausgegangen werden, dass die PID nicht mit einem fassbaren Risiko für eingriffsbedingte Schädigungen des Embryos bzw. des späteren Kindes verbunden ist. Belastung und Risiko für die Mutter entsprechen den für die PID erforderlichen Fortpflanzungstechniken. Diese günstige Einschätzung setzt hohe medizinische Qualitätsstandards voraus, die nur durch die vorgesehene Etablierung weniger Kompetenzzentren gesichert werden können.

Die PID ist dann und nur dann medizinisch gerechtfertigt, wenn sie bei einem konkreten, schwerwiegenden familiären Risiko für ein Elternpaar bei enger Indikationsstellung und nach der obligaten, alle Optionen einschließlich geplanter Kinderlosigkeit umfassenden genetischen Beratung als einzige individuell akzeptable Alternative zur Pränataldiagnostik verbleibt. Für diese wenigen, meist durch den vorausgegangenen Verlust geborener oder ungeborener Kinder traumatisierten Eltern ist eine "Zeugung auf Probe" mit PID ärztlich und menschlich vertretbarer als eine "Schwangerschaft auf Probe" mit Pränataldiagnostik bei hoher Wahrscheinlichkeit eines daraus resultierenden Abbruchs einer fortgeschrittenen Schwangerschaft.

### **- Leitfrage 4: Pluripotenz und Totipotenz:**

Pluripotenz und Totipotenz sind keine humangenetischen, sondern entwicklungsbiologische Begriffe. Sie beschreiben nämlich nicht den Bestand des Organismus an Genen, sondern deren Funktionszustände im Sinne der Unumkehrbarkeit von Differenzierungsvorgängen. Der Bestand an Genen ist in allen Zellen des sich entwickelnden Organismus praktisch gleich - dies ist die biologische Grundlage der PID - und verändert sich auch nicht beim Übergang von der Totipotenz zur Pluripotenz. Genetisch-diagnostische Verfahren sind bisher nicht geeignet, die Entwicklungspotenz der untersuchten Zellen zu erkennen.

### **Fazit:**

Die PID ist technisch ausgereift und innerhalb geeigneter Rahmenbedingungen, die im eigenen Lande geschaffen und kontrolliert werden könnten, bei enger individueller Indikationsstellung ärztlich vertretbar. Bei realistischer Betrachtung wird eine Beibehaltung des Verbotes der PID nicht ihre künftige Durchführung an deutschen Paaren verhindern, sondern diese ins Ausland an möglicherweise kommerziell orientierte Einrichtungen treiben, auf deren ethische und medizinische Standards wir keinen Einfluss hätten. Dies ginge auf Kosten der sozialen Gerechtigkeit, der Qualität insbesondere bei der genetischen Beratung, und der Kontrolle der Indikationsstellung unter ethischen Gesichtspunkten.