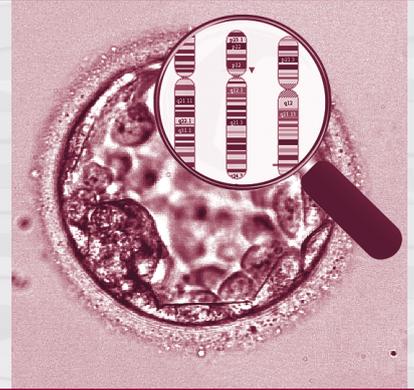


Aktueller Stand und Entwicklungen der Präimplantationsdiagnostik



TAB-Fokus Nr. 21 zum Arbeitsbericht Nr. 182

September 2019

In Kürze

- Präimplantationsdiagnostik ermöglicht die genetische Untersuchung von Embryonen, bevor diese im Rahmen der künstlichen Befruchtung zur Herbeiführung einer Schwangerschaft genutzt werden.
- Das Verfahren wirft ethische Fragen auf, berührt unterschiedliche gesellschaftliche Interessen und bildet daher eine anhaltende gesetzgeberische Herausforderung.
- In Abwägung zwischen individuellen und gesellschaftlichen Interessen in Bezug auf den Umgang mit Embryonen und die Diskriminierung Betroffener beschloss der Bundestag 2011 eine eng begrenzte Zulassung.
- Die Inanspruchnahme entspricht bislang mit etwa 300 Anträgen pro Jahr den im Gesetzgebungsprozess formulierten Einschätzungen. Die weitere Entwicklung hängt ab von der Frage der Kostenübernahme, der Zahl der von den PID-Ethikkommissionen akzeptierten Indikationen sowie der Klärung offener Rechtsfragen.

Worum es geht

Unter Präimplantationsdiagnostik (PID) versteht man die genetische Untersuchung von Embryonen, die mittels künstlicher Befruchtung (In-vitro-Fertilisation [IVF]) erzeugt wurden. Bei einer PID werden mehrere Embryonen erzeugt und auf genetische Eigenschaften hin untersucht, die zu schwerer Krankheit, Behinderung oder zum Tod des Embryos bzw. Kindes führen könnten. Zur Etablierung einer Schwangerschaft werden danach nur diejenigen Embryonen verwendet, die keine krankheitsbezogenen Eigenschaften aufweisen.

In Deutschland ist die Durchführung der PID grundsätzlich verboten, unter bestimmten Bedingungen aber nicht rechtswidrig (§ 3a Embryonenschutzgesetz):

- wenn ein **hohes Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit** besteht oder
- wenn sie der **Feststellung einer schwerwiegenden Schädigung des Embryos** dient, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Tot- oder Fehlgeburt führen wird.

Eine Liste der Indikationen gibt es nicht, da laut Gesetz jeder einzelne Fall mit seinen Besonderheiten gewürdigt werden soll. Es lassen sich jedoch zwei Fallgruppen unterscheiden: monogene, also durch ein einzelnes Gen bedingte Erkrankungen (z.B. Muskeldystrophie Duchenne), sowie Aneuploidien bzw. Translokationen, also Veränderungen der Zahl bzw. der Anordnung der Chromosomen.

Für die Gesellschaft stellt sich die Herausforderung, **den legitimen Umgang mit dieser Methode der Fortpflanzungsmedizin zu definieren** und dabei die unterschiedlichen Interessen, die durch die PID berührt sind, angemessen zu berücksichtigen. Die PID als Verfahren der Selektion von Embryonen geht fast zwangsläufig mit der Verwerfung von Embryonen einher. Sie bedingt außerdem die Durchführung einer IVF mit ihren Belastungen für die Frau auch in Fällen, in denen ein Paar auf natürlichem Weg Kinder zeugen könnte. Zudem wird befürchtet, dass durch die Entscheidung, bestimmte Erkrankungen als unerwünscht anzusehen, auch ein abschätziges Urteil über die von solchen Erkrankungen Betroffenen gefällt wird und diese somit diskriminiert werden. Diesen Bedenken entgegen steht der Wunsch betroffener Paare, ein genetisch eigenes Kind zu bekommen, das nicht von einer schweren genetisch bedingten Erkrankung oder Chromosomenstörung betroffen ist. Paare, die eine PID anstreben, haben häufig bereits mehrfache Fehlgeburten erlebt oder haben Kinder, die von einer Erkrankung betroffen sind. Eine Schwangerschaft »auf Probe« mit Pränataldiagnostik (PND) und eventuellem Spätabbruch wird von vielen Menschen als problematischer als eine PID wahrgenommen.

Regulierung in Deutschland und Europa

Eine PID wurde erstmals 1990 in England erfolgreich durchgeführt. In Deutschland erfolgte eine ausdrückliche gesetz-

Auftraggeber

Ausschuss für Bildung, Forschung und
Technikfolgenabschätzung
+49 30 227-32861
bildungundforschung@bundestag.de

liche Regelung vergleichsweise spät. Bis 2010 galt die PID als durch das damalige Embryonenschutzgesetz verboten. Der Bundesgerichtshof entschied allerdings, dass bestimmte Formen der PID mit dem Gesetz konform gingen, und mahnte eine eindeutige gesetzliche Regelung an. Der Deutsche Bundestag nahm 2011 nach umfangreicher parlamentarischer wie auch öffentlicher Debatte einen neuen § 3a in das Embryonenschutzgesetz auf. Dieser sieht neben der Beschränkung auf die eingangs genannten Indikationen institutionelle Regelungen (insbesondere die Zuständigkeit einer Ethikkommission) sowie strenge Qualitätsanforderungen vor (u. a. Durchführung nur durch behördlich zugelassene PID-Zentren). 2014 trat die zugehörige PID-Verordnung in Kraft, entsprechende Regelungen auf Landesebene folgten. Erst auf dieser Basis konnten die PID-Zentren und Ethikkommissionen die Arbeit aufnehmen.

Mit der Gesetzesänderung sollte die Grundlage für eine eng begrenzte Anwendung der PID in Deutschland geschaffen werden. Eine zentrale Rolle kommt den **PID-Ethikkommissionen** zu, die für jeden Antrag auf PID prüfen müssen, ob die Voraussetzungen für eine straffreie Durchführung gegeben sind. Gegen ablehnende Entscheidungen von Kommissionen wurde inzwischen vor Gericht geklagt. In einem Verfahren wurde (noch nicht rechtskräftig) geurteilt, dass die Entscheidungen nur begrenzt gerichtlich überprüft werden können, die eigentliche Bewertung (in diesem Fall, ob die zu erwartenden Erkrankung »schwerwiegend« im Sinne des Gesetzes ist) jedoch nicht durch ein Gericht getroffen werden könne. Ebenfalls gerichtlich geprüft wird, ob auch Trophektodermbiopsien, bei denen nur Zellen der äußeren Zellschicht des Embryos entnommen werden, der Zustimmung durch eine PID-Ethikkommission bedürfen – die Trophektodermbiopsie ist zurzeit das Standardverfahren der PID. Zudem stellte das Bundessozialgericht fest, dass die Kosten einer PID nicht durch die gesetzliche Krankenversicherung übernommen werden.

Innerhalb Europas ist die Durchführung der PID in allen Ländern der EU legal möglich, auch wenn nicht in allen Ländern explizite rechtliche Regelungen vorliegen. Eine mögliche Nutzung zur Geschlechtswahl ohne medizinische Indikation ist in der ganzen EU verboten, davon abgesehen bestehen zum Teil erhebliche Unterschiede im Spektrum der zulässigen Indikationen und bei der institutionellen Umsetzung, wobei die Regelung in Deutschland zu den restriktiveren zählt. Einige Länder haben zur Kontrolle der PID-Praxis gesonderte Behörden eingerichtet, die für die Zulassung von PID-Zentren und für die Bestimmung zulässiger Indikationen zuständig sind (z. B. die weitgehend unabhängig arbeitende britische Human Fertilisation and Embryology Authority). Die Entscheidung im Einzelfall obliegt in einigen Ländern den Paaren, in manchen ist eine Beratung (Schweiz) oder aber eine Zustimmung (Frankreich) durch medizinische Fachleute vorgeschrieben.

Praxis der PID in Deutschland

In der Diskussion über die rechtliche Regelung ging es immer wieder um die zu erwartenden Auswirkungen des Gesetzes und die Frage der Begrenzung der PID. Mittlerweile liegen erste Erfahrungen vor, allerdings kaum wissenschaftlich fundierte Auswertungen. Die Zusammenstellung der ver-

Abb. 1 Der Weg zur PID



fügbaren Daten aus unterschiedlichen Quellen (PID-Ethikkommissionen, Publikationen, Medienberichte) belegt einen Anstieg der Anträge auf PID über die letzten Jahre hinweg, aber auch eine Gesamtzahl an Bewilligungen, die sich im Rahmen der Erwartungen von wenigen hundert Behandlungen bewegt. Im Jahr 2018 wurden einem Medienbericht zufolge etwas über 300 Anträge auf PID gestellt, von denen ca. 90 % bewilligt wurden.

An der Durchführung einer PID sind im Wesentlichen drei Akteursgruppen mit je eigener Perspektive beteiligt: die Paare, die PID-Zentren und die PID-Ethikkommissionen. **Paare** interessieren sich meist als Resultat einer persönlichen Vorgeschichte für eine PID, etwa weil bei ihnen eine genetische Erkrankung festgestellt wurde oder mehrere Tot- oder Fehlgeburten erfolgten. Sie erhalten Informationen im Zuge einer humangenetischen Beratung, in einem Kinderwunschzen-

trum, durch Selbsthilfeorganisationen von Betroffenen oder auch über das Internet. Ansprechpartner und Beratung finden sie anschließend in einem der elf PID-Zentren.

In dem mehrstufigen Beratungs- und Entscheidungsprozess (Abb. 1) nimmt ein Teil der ursprünglich interessierten Paare (je nach Erhebung zwischen 50 und 88 %) Abstand davon, ei-

Abb. 2 Ablauf einer PID



nen Antrag bei einer PID-Ethikkommission zu stellen. Dabei können folgende Faktoren eine Rolle spielen:

- > die Stärke des Kinderwunsches und die Haltung zum Spätabbruch – für manche Paare stellt eine Schwangerschaft mit PND eine Alternative zur PID dar, zumal auch bei einer PID eine zusätzliche PND empfohlen wird;
- > die Kosten der PID, die nicht von Krankenkassen übernommen werden (insgesamt ca. 15.000 bis 20.000 Euro);
- > die Ungewissheit des Erfolgs in Anbetracht des Aufwands (ggf. sind mehrere Behandlungszyklen erforderlich) und der Risiken der Behandlung, besonders für die Frau;
- > das Prüfungsverfahren der PID-Ethikkommission, das als Hürde empfunden wird.

Für einige Paare ist der Weg ins Ausland eine Alternative, weil dort der Zugang zur Behandlung einfacher oder geo-

grafisch naheliegender ist oder weil mehr Möglichkeiten zur Verfügung stehen. Entsprechende Kliniken bieten ihre Dienste gezielt auch in deutscher Sprache an. Umgekehrt nutzen auch Paare aus dem Ausland die Angebote deutscher PID-Zentren.

Die **PID-Zentren** bestehen aus jeweils einem humangenetischen Zentrum und einem oder mehreren Kinderwunschzentren, die nicht am gleichen Standort angesiedelt sein müssen. Die Zentren tauschen sich auf fachlicher Ebene über Verfahren und Erfahrungen aus und arbeiten nach gemeinsamen Richtlinien, grundsätzlich aber unabhängig voneinander. Ihre jeweilige Kapazität zur Durchführung von Untersuchungen (zum Ablauf Abb. 2) hängt von der finanziellen und technischen Ausstattung sowie den Erfahrungen des Personals ab. Die Zentren lehnen eine Behandlung ab, wenn keine Kapazitäten bestehen, wenn die Erfolgsaussichten in medizinischer Hinsicht oder mit Blick auf die Entscheidung der Ethikkommission als zu gering eingeschätzt werden oder wenn die Mitarbeitenden die Krankheit bzw. Behinderung als nicht schwerwiegend ansehen.

Die jeweils acht Mitglieder der **PID-Ethikkommissionen** sind interdisziplinär zusammengesetzt und repräsentieren neben vier verschiedenen medizinischen Disziplinen auch Ethik und Recht sowie Organisationen von Patientinnen und Patienten und von Menschen mit Behinderungen. Ihre Arbeit ist ehrenamtlich, sie werden durch Geschäftsstellen unterstützt und erheben Gebühren für die Bearbeitung der Anträge (je nach Aufwand und Trägerinstitution 300 bis 3.000 Euro). In Deutschland gibt es fünf Kommissionen, von denen zwei für jeweils mehrere Bundesländer zuständig sind. Die Kommissionsmitglieder beurteilen jeden Fall individuell. Im Vordergrund steht dabei die medizinische Indikation, in uneindeutigen Fällen werden auch die persönlichen Umstände berücksichtigt. So kann es vorkommen, dass von derselben Kommission Anträge mit scheinbar gleicher Indikation unterschiedlich bewertet werden. Um dennoch einen gemeinsamen Rahmen der Entscheidungen zu schaffen, führen die Kommissionsmitglieder untereinander intensive Diskussionen, genauso wie mit den Mitgliedern anderer PID-Ethikkommissionen. Damit ein Antrag positiv beschieden wird, müssen zwei Drittel der Mitglieder zustimmen.

Aktuelle Entwicklungslinien

Die weitere Entwicklung wird insbesondere durch die rechtliche Rahmensetzung und ihre Interpretation durch Gerichte, PID-Ethikkommissionen und PID-Zentren beeinflusst, ferner durch Rahmenbedingungen wie die Regelung der Kostenübernahme und die zulässigen Indikationen sowie die Entwicklung der medizinischen Forschung und Technologie.

Die **rechtliche Regelung zur PID** soll einen Ausgleich zwischen individuellen und gesellschaftlichen Interessen insbe-

sondere in Bezug auf den Umgang mit Embryonen und die Diskriminierung Betroffener darstellen. Diskutiert werden grundsätzliche Fragen wie die Regulierung der PID durch ein Fortpflanzungsmedizingesetz anstelle der aktuellen strafrechtlichen Regelung oder die unterschiedliche rechtliche Behandlung von PID und PND. In der Frage der zulässigen Zahl von befruchtender Eizellen hat sich eine Praxis der Befruchtung von mehr als den im Gesetz erwähnten drei Eizellen herausgebildet, es besteht aber der Wunsch einer expliziten Klärung.

Eine wichtige Rahmenbedingung, die sich auf die Zahl der Anträge auswirken könnte, wäre eine **Regelung der Kostenübernahme** durch die Krankenkassen. Eine neue Situation könnte allerdings nur durch Änderungen in der Sozialgesetzgebung geschaffen werden. Zudem stellen auch die Ungewissheit und der Aufwand des Genehmigungsverfahrens wie auch der Behandlung selbst eingrenzende Faktoren der PID-Praxis dar. Eine weitere wichtige Rahmenbedingung ist die **Zahl der zulässigen Indikationen**. In vielen Ländern wurde das zunächst eingeschränkte Indikationsspektrum im Lauf der Zeit ausgeweitet. In Deutschland wird derzeit an den PID-Zentren über die Bewertung von spätmanifestierenden Erkrankungen wie Chorea Huntington sowie von genetischen Varianten, die mit einer stark erhöhten Wahrscheinlichkeit von Brustkrebs assoziiert sind, diskutiert. Einen besonderen Aspekt stellen in diesem Zusammenhang Untersuchungen auf Aneuploidien in Form eines Screenings (im Sinne eines Angebots für alle IVF-Behandlungen) dar. Gegenüber Forderungen nach einem allgemeinen Screening wird vorgebracht, dass dieses nicht konform mit dem Ziel einer Begrenzung der Anwendung der PID wäre, zudem gilt der medizinische Nutzen für die Verbesserung des Erfolgs einer IVF-Behandlung als fraglich.

Nicht zuletzt können **technologische Entwicklungen** im Bereich der Fortpflanzungsmedizin und genetischen Diagnose die Praxis der PID grundlegend beeinflussen. So wird beim zunehmend eingesetzten Next-Generation-Sequencing (NGS) das ganze Genom durch Sequenzieretechniken in den Blick genommen. Auf diese Weise entfällt die Trennung der Untersuchung auf monogene Erkrankungen und auf Chromosomenanomalien, da beide im Rahmen einer Untersuchung und in relativ kurzer Zeit durchgeführt werden können. Es fallen zudem verstärkt Nebenbefunde an, deren Handhabung eine Klärung erfordert.

TAB-Arbeitsbericht Nr. 182 Aktueller Stand und Entwicklungen der Präimplantationsdiagnostik

Steffen Albrecht, Katrin Grüber



Projektinformation

www.tab-beim-bundestag.de/de/untersuchungen/u20800.html

Projektleitung und Kontakt

Dr. Steffen Albrecht

+49 30 28491-111

albrecht@tab-beim-bundestag.de

Handlungsfelder

Detaillierte, aktuelle und öffentlich verfügbare Daten zur Anwendung der PID sind notwendig, um **Möglichkeiten der Beobachtung für das Parlament und die Zivilgesellschaft** zu schaffen. Dabei ist zu beachten, dass mittelbar eine Indikationenliste entstehen kann. Ergänzend dazu besteht **Forschungsbedarf** in Bezug auf Studien zum Interesse von Paaren an der PID, zur Qualität der verfügbaren Informationen und der Beratung sowie zu den Erfahrungen mit einer PID. Außerdem verdeutlicht die Diskussion um das Aneuploidiescreening, dass Studien zu medizinischen Qualitätskriterien der PID sowie damit zusammenhängender Verfahren ein Desiderat darstellen.

Die bestehende gesetzliche Regelung zur PID ermöglicht eine Durchführung von PID bei gleichzeitiger enger Begrenzung der Anwendung. Die Situation könnte sich ändern, wenn Gerichte zu einer Neuinterpretation des Embryonenschutzgesetzes kämen. Auch eine Änderung der Regelung zur Kostenübernahme würde eine Gesetzesinitiative erfordern. Es erscheint geraten, die schnell fortschreitende **Entwicklung der Fortpflanzungsmedizin und genetischen Diagnostik und Therapie weiter zu beobachten und gegebenenfalls gesetzgeberisch zu reagieren**. Die mit der PID einhergehenden Implikationen berühren grundlegende gesellschaftliche Fragen und Werte. Daher sollten diese Auswirkungen immer wieder in der öffentlichen politischen Debatte thematisiert werden.

Das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB) berät den Deutschen Bundestag und seine Ausschüsse in Fragen des wissenschaftlich-technischen Wandels. Das TAB wird seit 1990 vom Institut für Technikfolgenabschätzung und Systemanalyse (ITAS) des Karlsruher Instituts für Technologie (KIT) betrieben. Hierbei kooperiert es seit September 2013 mit dem IZT – Institut für Zukunftsstudien und Technologiebewertung gGmbH sowie der VDI/VDE Innovation + Technik GmbH. Der Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung entscheidet über das Arbeitsprogramm des TAB, das sich auch aus Themeninitiativen anderer Fachausschüsse ergibt. Die ständige »Berichterstattungsgruppe für TA« besteht aus dem Ausschussvorsitzenden Dr. Ernst Dieter Rossmann (SPD) sowie je einem Mitglied der Fraktionen: Stephan Albani (CDU/CSU), René Rösler (SPD), Dr. Michael Ependiller (AFD), Prof. Dr. Andrew Ullmann (FDP), Ralph Lenkert (Die Linke), Dr. Anna Christmann (Bündnis 90/Die Grünen).