

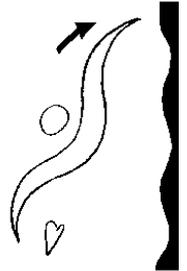
„Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft“

Anhörung des Nationalen Ethkrates am 13. Dezember 2002 Berlin

Dipl. Phys. Stephan Kruij

Sprecher Arbeitskreis Leben mit Mukoviszidose,

Vorstandsmitglied Mukoviszidose e.V., Bonn



Paradebeispiel für PID: Mukoviszidose

Bei der Diskussion zur Anwendung der Präimplantationsdiagnostik (PID) wird als Beispiel für eine schwerwiegende, tödlich verlaufende und in der Lebenserwartung begrenzte genetische Erkrankung oder Chromosomenstörung oftmals die Mukoviszidose genannt. Da die Mukoviszidose auf einem einzelnen Gen lokalisiert ist und zudem häufig vorkommt (etwa jedes 2000. te Neugeborene in Deutschland hat Mukoviszidose), ist die Anwendung bei Mukoviszidose nach Meinung der Befürworter sinnvoll, ja zur Vermeidung von Leiden geradezu Notwendig. Dabei wird das Bild des lebenslang nach Atem ringenden, jederzeit von einem Lungenriss oder einer Lungenblutung bedrohten Patienten benutzt, um die Dringlichkeit der Einführung beispielsweise der PID zu untermauern.

Deshalb wird es Sie evtl. erstaunen, dass Ihnen hier ein Mukoviszidose-Patient gegenüber steht, der mit 37 Jahren nicht nur als Diplomphysiker berufstätig ist und relativ gesund aussieht, sondern der auch verheiratet ist und drei kleine Kinder hat. Erlauben Sie mir bitte, zum Verständnis unserer Einschätzung der PID vorab ein paar Sätze zu Mukoviszidose zu sagen:

Lebenserwartung und Lebensqualität

Bei Mukoviszidose wird durch eine Mutation auf dem CFTR-Gen des 7. Chromosoms (entdeckt 1989) ein Chloridkanal in der Zellmembran nicht korrekt ausgebildet. Dadurch wird den Schleimhäuten zu wenig Flüssigkeit zugeführt, das Sekret wird zähflüssig, was Veränderungen in den sekretbildenden Drüsen des Körpers nach sich zieht (Lunge, Bauchspeicheldrüse, Leber, Niere, auch Schweißdrüsen). Im Vordergrund steht die Besiedelung der verschleimten Lunge mit Bakterien, welche eine chronische Immunantwort des Körpers verursachen. Die langjährige Entzündung der Lunge führt schließlich zu schweren Lungenveränderungen, die in der letzten Lebensphase auch das Herz belasten. Die Herz-Lungen-Probleme sind zu rund 90% die Ursache für Todesfälle von Mukoviszidose-Patienten.

Einen differenzierten Blick auf die Lebenswirklichkeit heutiger Mukoviszidose-Patienten liefert das vom Mukoviszidose e.V. finanzierte Qualitätssicherungsprojekt, aus dessen Bericht über das Jahr 2000 folgende Zahlen stammen: Statistisch hat heute jeder zweite

Patient die Chance, mindestens 32 Jahre alt zu werden. Jeder dritte wird wahrscheinlich 40 oder älter. Obwohl die Mukoviszidose-Patienten in Deutschland also im Durchschnitt länger leben als ein durchschnittlicher Bürger des alten Rom oder eines heutigen Afrikaners, wird diese Einschränkung der Lebenszeit in unserer Gesellschaft als Katastrophe empfunden. Die Arbeitslosigkeit beträgt rund 5 %, also unter dem Durchschnitt der Normalbevölkerung, wobei ergänzt werden muss, dass 14 % der erwachsenen Patienten eine Erwerbsunfähigkeitsrente aufgrund ihres Gesundheitszustandes erhalten. Massivkomplikationen wie Lungenblutung oder Lungenriss wurden im Berichtsjahr bei 0,6% der Patienten beobachtet.

Die jeweiligen statistischen Erhebungen zeigten, dass ein (wie z.B. ich) 1965 geborener Patient 1984 (mit 19 Jahren) eine statistische Lebenserwartung von noch 4 Jahren hatte, während sie heute (mit 37 Jahren) bei noch 10 Jahren liegt. Der mutigen Folgerung, mich aufgrund der steigenden persönlichen Lebenserwartung als unsterblich zu fühlen, wird nur dadurch etwas der Glanz genommen, dass natürlich die Anzahl und Kriterien der in die Statistik einfließenden Patientenkollektive für die jährlichen Erhebungen nicht identisch waren. Tatsache ist aber, dass eine Gruppe von erwachsenen Patienten (Anzahl in Deutschland z.Zt. ca. 3000) heranwächst, die es vor 1980 überhaupt nicht gab und die medizinisch kompetent versorgt werden möchte. Wichtig zu erwähnen ist, dass diese positive Veränderung der Lebenserwartung und Lebensqualität alleine durch herkömmliche Medizin und Physiotherapie erreicht wurde, also durch die Anwendung von Antibiotika, Verdauungsenzymen, Inhalationstherapie und Autogener Drainage.

Ethischer Konflikt

Die Diskussion über Präimplantationsdiagnostik (PID) befasst sich mit Normenwidersprüchen: Auf der einen Seite der Embryonenschutz als hochrangiger gesellschaftlicher Wert, auf der anderen Seite die mögliche Hilfe für einzelne Personen, die trotz ihrer Erbanlagen ein Kind ohne diese Erbkrankheit bekommen möchten.

Die Behinderung Mukoviszidose lässt sich sicherlich nicht als "Andersartigkeit" abtun, die bei entsprechendem Verhalten der Umgebung auch als "normal" angesehen werden kann, wie das Vertreter manch anderer Erbkrankheiten evtl. auch zurecht darstellen. Mukoviszidose-Patienten sind auf regelmäßige professionelle medizinische Hilfe angewiesen, die Therapiezeiten betragen pro Tag je nach Gesundheitszustand 1-4 Stunden, die Lebenszeit ist verkürzt und der Krankheitsverlauf lässt sich nicht aufhalten, nur verzögern.

Der Mukoviszidose e.V. als Selbsthilfeverband von Eltern, Patienten und Behandlern hat in seinen Reihen auch Eltern, die bereits ein Mukoviszidose-Kind haben und PID anwenden würden bzw. im Ausland anwenden, um ein weiteres Kind ohne Mukoviszidose zu

bekommen. Solche Eltern haben bisher über "Schwangerschaft auf Probe" nachgedacht, und sehen in der PID die im Vergleich weniger belastende Alternative.

Auch diese Eltern wollen wir mit ihren Problemen ernstnehmen, und haben uns deshalb bisher nicht auf ein simples NEIN zur PID festgelegt. Die negativen Folgen der möglichen Einführung der PID betreffen die gesamte Gesellschaft, daher muss die Gesellschaft als Ganzes bzw. ihre gewählten Vertreter auch die Entscheidung treffen.

Aus Sicht der Menschen, die mit Mukoviszidose leben, wollen wir für diese Entscheidung unsere Erfahrungen und Gedanken beitragen:

Indikation Mukoviszidose?

Wir wehren uns dagegen, dass Mukoviszidose immer wieder als Paradebeispiel für die "schwersten genetischen Erkrankungen" genannt wird, für die PID zugelassen werden sollte.

Der Diskussionsentwurf einer Richtlinie zur PID der Bundesärztekammer sieht vor, dass die Indikation für eine PID "äußerst eng" zu stellen ist und eine "sorgfältige Güterabwägung" vorgenommen werden muss, "bei der das grundsätzliche Primat des Schutzes ungeborenen Lebens, der Schweregrad, die Prognose und die Therapiemöglichkeiten der in Frage stehenden Erkrankung" sowie "die gesundheitliche Gefährdung der zukünftigen Schwangeren oder Mutter" zu berücksichtigen sind. Unter dieser Maßgabe besteht aus Sicht der Betroffenen bei einem Paar mit hohem Risiko für Mukoviszidose keine Indikation zur PID. Tatsächlich aber wird weltweit PID am häufigsten aufgrund einer Erbanlage für Mukoviszidose durchgeführt (Human Reproduction Vol.15, No.12, 2673-2683, December 2000).

mögliche Missverständnisse

In der Diskussion werden immer wieder Argumente vorgebracht, die einer Überprüfung nicht standhalten. Deshalb sei auf folgende Sachverhalte hingewiesen:

- Ein Bevölkerungsscreening, d.h. ein Testangebot auf Merkmalsträgerschaft an die gesamte Bevölkerung, wird im Falle Mukoviszidose von der Gesellschaft für Humangenetik, der Ärztekammer und auch vom Mukoviszidose e.V. abgelehnt. Ohne ein solches Bevölkerungsscreening wird sich die **Zahl** der ca. 200 Mukoviszidose-Kinder, die jährlich geboren werden, auch mit PID **nicht ändern**, da diese in Familien hineingeboren werden, in denen die Eltern nichts von ihrer Genträger-Eigenschaft wissen. PID hilft lediglich den Eltern von Patienten, die bisher auf weitere Kinder verzichtet haben, zusätzliche Kinder ohne diese Erkrankung zu bekommen.
- Es handelt sich nicht nur um einige **wenige Embryonen**, die bei Durchführung der PID verworfen werden. Die Erfahrung im Ausland zeigt, dass nach erfassten 1318 Zyklen von 886 Paaren weltweit 123 Kinder geboren wurden (Human Reproduction

Vol.15, No.12, 2673-2683, December 2000). Unterstellt man nur 5 befruchtete Eizellen pro Zyklus, so werden durchschnittlich über 50 Embryonen gebraucht, bis ein Kind zur Welt kommt.

- Die **Erfolgsrate** der PID ist maximal so groß wie bei der IVF, d.h. nur jedes fünfte betroffene Paar bekommt nach PID überhaupt ein Kind. Aufgrund von Fehldiagnosen und anderen Erkrankungen ist es natürlich auch nicht sicher, dass das Kind gesund sein wird.
- Die Einführung der PID wird die Zahl der ca. 80.000 PND's pro Jahr und die daraus resultierenden **Spätabbrüche** nicht wesentlich reduzieren. PND wird fast ausschließlich nach natürlicher Zeugung durchgeführt, während PID nur mit künstlicher Befruchtung anwendbar ist.

Bedeutung der humangenetischen Beratung

Der Mukoviszidose e.V. unterstützt die Forderung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. nach eindeutiger Festlegung auf eine humangenetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik vor Durchführung einer PID. Die Erfahrung mit der Pränataldiagnostik stimmt uns aber skeptisch. Damals wurde auch versprochen: "Die genetische Beratung sollte verpflichtende Voraussetzung für eine pränatale Diagnostik sein" (Catenhusen/Neumeister: Chancen und Risiken der Gentechnologie: Enquetekommission des Deutschen Bundestages). "Die genetische Beratung ist obligat, übereinstimmend mit dem Beschluss des Deutschen Bundestages zu dem Bericht der Enquetekommission 'Chancen und Risiken der Gentechnologie'" (Mitteilungen des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. in Med.Gen. 1:4 (1989). Heute ist der Prozentsatz der Schwangeren, die vor einer Pränataldiagnostik eine humangenetische Beratungsstelle aufsuchen, verschwindend gering. Die vielzitierte „informierte Zustimmung“ beruht nur zu oft auf Halbwissen, Ängsten und Vorurteilen statt fundierter Aufklärung. Im Regelentwurf der Bundesärztekammer ist die humangenetische Beratung ebenfalls nicht eindeutig vorgeschrieben (siehe auch Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zum Regelentwurf).

Rahmenbedingungen für PID

Falls die PID zugelassen werden sollte, ist aus unserer Sicht eine ethische Beurteilung im Einzelfall, eine Beratung an einer humangenetischen Beratungsstelle, eine strenge Qualitätskontrolle der Handelnden und die Beschränkung auf wenige Zentren gesetzlich festzuschreiben. Eine Freigabe für niedergelassene Kinderwunschärzte kann ich aus meiner Erfahrung mit IVF und ICSI (die Zeugung meiner drei Kinder wurde mit diesen Methoden unterstützt) keinesfalls befürworten. Ich kann Ihnen gerne in der Diskussion ein paar einschlägige Erfahrungen schildern. Außerdem wäre eine zeitlich begrenzte

Erprobungsphase sinnvoll, an deren Ende eine auf Erfahrung beruhende Entscheidung stehen könnte.

Wirksame Beschränkung nicht möglich

Die Erfahrung bei der Pränataldiagnostik (PND) zeigt, dass keine wirksame Beschränkung auf bestimmte Indikationen möglich ist. Für die Kategorie "schwerste genetische Erkrankung" einen Katalog von Krankheiten aufzustellen, bei denen PID erlaubt sein soll, ist unmöglich, wie schon die Diskussion am Beispiel Mukoviszidose deutlich zeigt.

Der Blick auf die USA verdeutlicht, dass die Einführung der PID einen Dambruch in Richtung "Schöne neue Welt" bewirken könnte:

- In USA wird inzwischen aufgrund geänderter Richtlinien der Frauenärzte jeder Schwangeren und jedem zeugungswilligen Paar das **Merkmalsträgerscreening** auf Mukoviszidose angeboten (Washington Post 01.10.2001). Lehnt die Mutter den Test ab, muss Sie nicht nur unterschreiben, dass sie keine Haftungsansprüche an den Arzt geltend machen wird, sondern auch, dass sie die Haftung für eine Klage des Kindes auf "Nicht Geborenwerden" gegen den Arzt übernimmt. Die Folge ist: Der Test ist freiwillig, aber keine Mutter kann ihn ablehnen. Sind beide Eltern Merkmalsträger, wird PID angeboten.
- Dieses Bevölkerungsscreening hat nicht mehr die Hilfestellung im Einzelfall, sondern die Vermeidung von Erbkranken aus Kostengründen zum Ziel: Die TAZ zitierte am 19.10.01 den US-Reproduktionsmediziner William E. Gibbons: "Es ist **kosteneffizient**, 2.000 bis 3.000 Dollar zusätzlich zu den Kosten einer künstlichen Befruchtung für die PID zu zahlen, wenn ich dadurch die Einpflanzung eines Embryos mit Mukoviszidose vermeiden kann, der später sehr hohe Pflegekosten verursachen würde." Jeder Test kostet ca. 230 EUR, die Kosten übernimmt oft die Krankenkasse. Dabei wird übersehen, dass durch die riesige Zahl an Tests ca. 700.000 EUR ausgegeben werden müssen, um ein Kind mit Mukoviszidose zu vermeiden - mehr als dessen Behandlung vermutlich kosten würde.
- Es wurden bereits mehrere Babys geboren, die mittels PID so **ausgewählt** wurden, dass sie für die Therapie ihrer kranken Geschwister "verwendet" werden können, so z.B. bei einem Patienten mit HLA-Gendefekt (Human Leukocyte Antigen, siehe Reproductive BioMedicine Online 2000, 1(2), 31) und einem an Leukämie erkrankten Jungen (TAZ vom 19.10.01).
- Selbst die gezielte **Geschlechtsauswahl** mittels PID ist in den USA kein Tabu mehr. John Robertson, der Vorsitzende der Ethikkommission der Fachgesellschaft der US-amerikanischen Reproduktionsmediziner hat die Geschlechtswahl Ende September

2001 in einer schriftlichen Stellungnahme gebilligt. Nachgefragt hatte der Arzt Norbert Gleicher, der in Chicago und New York neun Fruchtbarkeitskliniken betreibt. Postwendend erklärte er: "Wir werden das sofort anbieten. Wir haben eine Liste von Patientinnen, die dies wünschen." (Der Spiegel 41/2001, S.201)

Verhältnis PID zum Schwangerschaftsabbruch

Der Gesetzgeber hat 1995 die sogenannte embryopathische Indikation beim § 218 abgeschafft, um ausdrücklich klarzustellen, dass allein die Tatsache, dass ein Kind an einem genetischen oder sonstigen Defekt leidet, kein Grund für einen Schwangerschaftsabbruch darstellt. Die Änderung wurde damals mit der Forderung des Grundgesetzes begründet, dass behinderte Menschen nicht diskriminiert werden dürfen. Daher lässt sich nach unserer Auffassung aus der Rechtslage im Bereich der medizinischen Indikation zum Schwangerschaftsabbruch nicht die Forderung nach Freigabe der PID rechtfertigen.

Das Urteil über den Embryo fällt bei der PID nämlich alleine aufgrund seiner genetischen Abweichung, die **Selektion** ist geplant und gewollt. Ein Bezug auf den §218 würde voraussetzen, dass die Notlage der Mutter als medizinische Indikation beim Schwangerschaftsabbruch auch Notlagen umfasst, die willentlich erst durch den Transfer des Embryos entstehen.

Europäische Harmonisierung?

Das Abwandern einiger Paare ins Ausland, z.B. nach Brüssel, um dort PID ausführen zu lassen, sollte kein Argument in der Diskussion sein. Obwohl in Tschechien Organhandel erlaubt ist und in vielen Ländern die Leihmutterschaft, fordert niemand die Übernahme in deutsches Recht. Wir sollten nicht etwas gesetzlich erlauben, nur weil es andere auch tun.

Begründete Ängste, nicht Kränkung

Als Mukoviszidose-Patient fühle ich mich in keiner Weise gekränkt dadurch, dass vereinzelt Eltern eine PID ausführen möchten. Kränken kommt ja von „krank machen, schädigen“, und einige PIDs in Deutschland schaden mir nicht direkt. Das Problem liegt an anderer Stelle: Die Gesellschaft wird sich verändern, und das hat Auswirkungen auf Behinderte, wie folgendes Beispiel zeigt:

medizinische Versorgungsqualität trotz PID?

Behinderte Menschen, und Mukoviszidose-Patienten im Besonderen, sind auf kompetente und finanzierbare medizinische Hilfe angewiesen. Die Verfügbarkeit medizinischer Versorgung entscheidet über physisches und psychisches Wohlbefinden. Generell muss festgestellt werden, dass Patienten mit genetischen Erkrankungen in Deutschland nicht optimal versorgt werden. Am Beispiel der Mukoviszidose: Fast 80 % der erwachsenen Patienten müssen in die Kinderklinik gehen, weil Spezialambulanzen für Mukoviszidose an

Erwachsenenkliniken kaum eingerichtet werden. Besonders empört uns, dass uns das Bundesgesundheitsministerium lapidar mitteilt, dass die Spitzenverbände der Krankenkassen und die Kassenärztliche Bundesvereinigung einvernehmlich der Auffassung seien, dass „die Behandlung Mukoviszidose-Kranker auch im Erwachsenenalter in den Händen von Kinderärzten bleiben“ kann (Schreiben BMG vom 20.11.2002). Die wenigen bestehenden Erwachsenenambulanzen müssen sich zu ca. 50% aus Spenden- oder anderen Drittmitteln finanzieren, weil die von den Verbänden festgelegten Entgelte die Behandlungskosten nicht decken. Und politisch wird nicht einmal der Bedarf erkannt, an dieser skandalösen Situation etwas zu verändern

Wir befürchten konkret, dass sich unsere unbefriedigende medizinische Versorgungssituation weiter verschlechtert, sobald in der Bevölkerung durch PID-Angebot das Vorurteil heranwächst: "Mukoviszidose, das muss doch heute nicht mehr sein". Dieses Szenario mit der Illusion von Vermeidbarkeit und daraus resultierender schlechterer Versorgung in der Zukunft ist eine konkrete Angst, die für viele Patienten mit Mukoviszidose mit der Einführung der PID verbunden ist.

Kontakt

Mukoviszidose e.V.

Stephan Kruij

Bendenweg 101

53121 Bonn

Tel. 0228/ 98780-0

www.mukoviszidose-ev.de