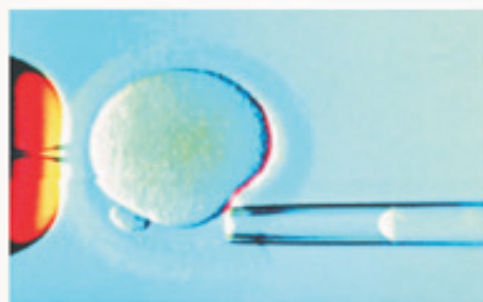
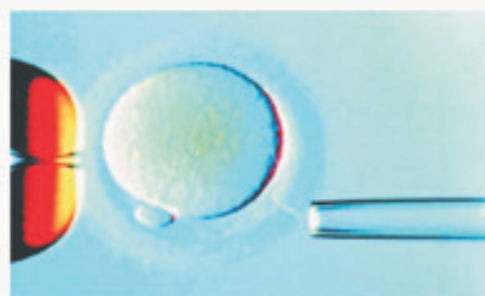
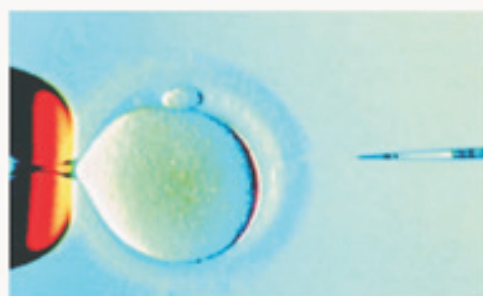


Martina Neubauer

Medizinisch-natur- wissenschaftliche, juristische und ethische Aspekte der Präimplantations- diagnostik



Martina Neubauer

**Medizinisch-naturwissenschaftliche, juristische und ethische
Aspekte der Präimplantationsdiagnostik**

IGEL Verlag

Martina Neubauer

**Medizinisch-naturwissenschaftliche, juristische und
ethische Aspekte der Präimplantationsdiagnostik**

1. Auflage 2009 | ISBN: 978-3-86815-338-5

© IGEL Verlag GmbH , 2009. Alle Rechte vorbehalten.

Dieses eBook wurde nach bestem Wissen und mit größtmöglicher Sorgfalt erstellt. Im Hinblick auf das Produkthaftungsgesetz weisen Autoren und Verlag darauf hin, dass inhaltliche Fehler und Änderungen nach Drucklegung dennoch nicht auszuschließen sind. Aus diesem Grund übernehmen Verlag und Autoren keine Haftung und Gewährleistung. Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr.

Inhaltsverzeichnis

Abkürzungsverzeichnis	V
Abbildungsverzeichnis	VI
Tabellenverzeichnis	VII
1 Einleitung	1
2 Medizinisch-naturwissenschaftliche Grundlagen	3
2.1 Erkenntnisse der Humanembryologie	3
2.1.1 Überblick über die frühe Embryonalentwicklung	3
2.1.2 Zur Totipotenz der embryonalen Zellen	5
2.2 Darstellung der Methoden der PID	7
2.2.1 Extrakorporale Befruchtung	7
2.2.2 Embryobiopsie	9
2.2.2.1 Blastomerbiopsie	9
2.2.2.2 Blastozystenbiopsie	10
2.2.3 Polkörperbiopsie der Eizelle	11
2.2.4 Molekulargenetische Diagnostik im Rahmen der PID	13
2.2.4.1 Polymerase-Kettenreaktion (PCR)	14
2.2.4.2 Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	14
2.2.5 Embryotransfer	15
2.2.6 Pränatale Diagnostik (PND)	16
2.2.6.1 Nicht-invasive Untersuchungen	17
2.2.6.2 Invasive Untersuchungen	17
2.2.6.3 Vergleich von PND und PID	19
2.3 Anwendungsgebiete der PID	20
2.3.1 Exkurs: Erbgänge und Chromosomenstörungen	21
2.3.2 Monogene Erbkrankheiten	27
2.3.3 Chromosomal bedingte Krankheiten und altersbedingte Aneuploidien	28
2.3.4 Männliche Fruchtbarkeitsstörungen und Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI)	30
2.3.5 Geschlechtsselektion und „Family balancing“	31
2.3.6 Medizinische Selektion – Auswahl immunkompatibler Embryonen (HLA-Matching)	31
2.3.7 Selektion von Kindern mit genetisch bedingten Krankheiten aufgrund des Elternwunsches	32
2.3.8 Prädiktive Gendiagnostik	32
2.3.9 PID nach präkonzeptionellen Reihenuntersuchungen (Screening)	33
2.3.10 Exkurs: Heterozygotenproblematik bei der PID	34
2.3.11 Mögliche zukünftige Anwendungsgebiete	34
2.4 Risiken und Probleme der IVF/ICSI und PID	35

2.4.1	Risiken und Probleme der IVF/ICSI	35
2.4.1.1	Risiken und Belastungen der extrakorporalen Befruchtung für die Frau	35
2.4.1.1.1	Ovarielles Hyperstimulationssyndrom (OHSS)	36
2.4.1.1.2	Psychische Belastungen der Frau	37
2.4.1.2	Risiken für extrakorporal gezeugte Kinder	38
2.4.1.2.1	Erhöhtes Risiko einer Mehrlingsschwangerschaft durch den Transfer mehrerer Embryonen	38
2.4.1.2.2	Kindliche Fehlbildungen durch künstliche Befruchtungsmethoden	39
2.4.1.2.3	Ungelöste Problematik der überzähligen Embryonen	40
2.4.2	Spezifische Risiken und Probleme der PID	41
2.4.2.1	Die Verwendung totipotenter Zellen	41
2.4.2.2	Auswirkung der Biopsie auf die Weiterentwicklung des Embryos	42
2.4.2.3	Fehldiagnosen	42
2.5	Aktuelle Statistik des ESHRE PGD Consortiums zur PID	44
2.6	Zusammenfassung	46
3	Rechtswissenschaftlicher Teil	48
3.1	Die Rechtslage in Deutschland	49
3.1.1	Ziele und Inhalte des deutschen Embryonenschutzgesetzes (ESchG)	49
3.1.2	Interpretation des ESchG in Bezug auf die PID	51
3.1.2.1	Missbräuchliche Verwendung von Fortpflanzungstechniken	52
3.1.2.2	Missbräuchliche Verwendung menschlicher Embryonen	54
3.1.2.3	Klonen	55
3.1.3	Zur Frage des Wertungswiderspruchs zwischen ESchG und der Schwangerschaftsabbruchsregelung gemäß den §§ 218ff. StGB	55
3.1.4	Der verankerte Schutz des frühen menschlichen Lebewesens im Grundgesetz	58
3.2	Die Rechtssituation in Großbritannien	61
3.3	Die Rechtssprechung in Italien	62
3.4	Die rechtliche Lage in Belgien	63
3.5	Die rechtliche Situation in Israel	64
3.6	Die Rechtslage in den USA	65
3.7	Zusammenfassung und Fazit	65
4	Ethische Diskussion	68
4.1	Positionen in der Debatte um den moralischen Status des Embryos	69
4.1.1	Der Embryo besitzt vom Beginn seiner Entwicklung an ein uneingeschränktes Lebensrecht	69
4.1.2	Die Schutzwürdigkeit des Embryos steigt mit fortschreitender Entwicklung	74
4.1.3	Der frühe Embryo ist nur ein Zellhaufen, der keine eigenen Schutzrechte hat	75

4.1.4	Bedeutung der verschiedenen Positionen für die PID	76
4.1.5	Zusammenfassung und Fazit	77
4.2	Diskussion der Argumente für und gegen eine Zulassung der PID	78
4.2.1	Argumente für eine Zulassung der PID	78
4.2.1.1	PID zur Effizienzsteigerung der IVF	78
4.2.1.2	Förderung der Entscheidungsautonomie durch die PID	79
4.2.1.3	PID als Alternative zum Schwangerschaftsabbruch	80
4.2.1.4	PID ist eine zeitlich vorgelagerte PND	81
4.2.1.5	Der Wunsch nach eigenen, gesunden Nachkommen	83
4.2.1.6	Das PID-Verbot begünstigt die Abwanderung von Wissenschaftlern aus Deutschland	84
4.2.1.7	Verstärkter PID-Tourismus ins benachbarte Ausland bei einem bestehenden Verbot	85
4.2.1.8	Wertungswiderspruch zwischen PID-Verbot und erlaubtem Schwangerschaftsabbruch	86
4.2.2	Argumente gegen eine Zulassung der PID	87
4.2.2.1	Bedenken gegenüber der assistierten Reproduktion und dem Verfahren der PID	87
4.2.2.1.1	Auswirkungen der assistierten Reproduktion	87
4.2.2.1.2	Zusätzliche Auswirkungen durch das Verfahren der PID	91
4.2.2.2	Beurteilung unter dem Gesichtspunkt wahrscheinlicher Folgen	93
4.2.2.2.1	Probleme der Begrenzung der Indikation für die PID	94
4.2.2.2.2	Zur Selektionsproblematik	95
4.2.2.2.3	Eugenik-Gefahr	97
4.2.2.2.4	Gefahr des so genannten PID-Tourismus	98
4.2.2.2.5	PID als Wegbereiter der verbrauchenden Embryonenforschung und Keimbahntherapie	99
4.2.2.2.6	Fortschreitende Diskriminierung und Stigmatisierung von Menschen mit Behinderungen	100
4.2.2.2.7	Die Furcht vor einer Ausweitung der Indikationen	101
4.2.2.2.8	Das Argument der Entsolidarisierung	102
4.2.2.2.9	Das Argument der Zeugung auf Probe	102
4.2.2.2.10	Das Argument der schiefen Ebene	103
4.2.2.3	Bedenken gegenüber der Anwendung der PID ohne spezifische Krankheitsindikation	103
4.2.2.3.1	Auswahl immunkompatibler Embryonen (HLA-matching)	103
4.2.2.3.2	Positive Selektion von Kindern mit genetisch bedingten Krankheiten	104
4.2.2.3.3	Geschlechtsselektion	105
4.2.2.3.4	Prädiktive Gendiagnostik	105
4.2.2.4	Alternativen zur PID	107
4.3	Zusammenfassung und Fazit	108

5	Schlussbetrachtung	113
	Allgemeines Glossar	117
	Glossar der für die PID bedeutsamen Krankheiten (Auswahl)	124
	Literaturverzeichnis	129

Abkürzungsverzeichnis

Abs.	Absatz
Art.	Artikel
BÄK	Bundesärztekammer
CGH	vergleichende Genom-Hybridisierung
DNA	Desoxyribonukleinsäure
etc.	und so weiter
EK	Enquete-Kommission
ESchG	Embryonenschutzgesetz
FISH	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
GG	Grundgesetz
ICSI	Intrazytoplasmatische Spermieninjektion
IVF	In-vitro-Fertilisation
NER	Nationaler Ethikrat
OHSS	ovarielles Hyperstimulationssyndrom
PCR	Polymerase-Kettenreaktion
PID	Präimplantationsdiagnostik
PND	Pränataldiagnostik
StGB	Strafgesetzbuch
v.a.	vor allem

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1:	Von der Ovulation bis zur Einnistung des Embryos in die Gebärmutter	3
Abbildung 2:	Frühe Stadien der Embryonalentwicklung	5
Abbildung 3:	Perforation der Zona pellucida mit Säure und anschließende Zellentnahme durch Aspiration	10
Abbildung 4:	Eizellreifung und Entstehung der Polkörperchen	11
Abbildung 5:	Biopsie des 1. Polkörperchens	12
Abbildung 6:	Schematische Darstellung der Chorionzottenbiopsie und Amniozentese	18
Abbildung 7:	Entstehung einer Aneuploidie durch meiotische und mitotische Nondisjunction	26

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1:	Verschiedene Verfahren der PND	19
Tabelle 2:	Zustandsformen von Genen und ihre Konsequenzen für die genotypische Vererbung	22
Tabelle 3:	Monogene Erbgänge, deren Eigenschaften und den damit verbundenen Krankheiten	23
Tabelle 4:	Chromosomenstörungen und damit einhergehende Krankheiten (Syndrome)	25
Tabelle 5:	Internationale Erhebung des ESHRE PGD Consortiums zur PID im Jahr 2004	45

1 Einleitung

„Kinder ohne Fehler?“ Die Präimplantationsdiagnostik macht es möglich!

Die vorliegende Arbeit setzt sich mit den medizinisch-naturwissenschaftlichen, rechtlichen und ethischen Aspekten der Präimplantationsdiagnostik (PID) auseinander. Mit diesem Verfahren steht seit Ende der achtziger Jahre eine weitere Technik vorgeburtlicher Diagnostik zur Verfügung. Während die Pränataldiagnostik (PND) mittlerweile zum Routineangebot bei der Schwangerschaftsvorsorge geworden ist, wird über die Zulassung der PID äußerst kontrovers diskutiert.

Mit Hilfe der PID können frühe Embryonen, die durch künstliche Befruchtung erzeugt wurden, bereits vor der Übertragung in den Mutterleib genetisch untersucht werden. Anders als bei der PND lassen sich daher genetische Belastungen schon vor der Etablierung einer Schwangerschaft feststellen. Die PID verspricht daher, eine Alternative zur PND zu sein, da mit Hilfe dieses Verfahrens die für die Frau psychisch und physisch belastenden Schwangerschaftsabbrüche verhindert werden könnten.

Bei dieser Technik werden extrakorporal erzeugten Embryonen – meist im 6- bis 10-Zell-Stadium – ein bis zwei Zellen entnommen und genetisch untersucht. Diejenigen Embryonen, die keinen genetischen 'Defekt' aufweisen, werden in den Mutterleib übertragen. Genetisch belastete Embryonen werden verworfen. Im Gegensatz zur PND geht es daher bei der PID nicht um die Frage der Fortführung einer bestehenden Schwangerschaft. Es erfolgt vielmehr eine Selektion unter mehreren extrakorporal erzeugten Embryonen. Dabei werden diejenigen Embryonen vernichtet, die die gewünschten Merkmale nicht aufweisen.

In einigen europäischen und außereuropäischen Ländern wird die PID bereits praktiziert. In Deutschland wird jedoch mehrheitlich die Auffassung vertreten, dass die PID aufgrund der Unverträglichkeit mit dem deutschen Embryonenschutzgesetz (ESchG) verboten ist. Dieses Verfahren ist also hierzulande äußerst umstritten, nicht zuletzt auch aufgrund der Erfahrungen aus der deutschen Geschichte.

Befürworter sehen in der PID lediglich eine zeitlich vorgelagerte PND und befürchten keine weitreichenden Konsequenzen für die Gesellschaft mit der Zulassung dieses Verfahrens. Gegner betrachten die PID hingegen als „Türöffnertechnik“ für die verbrauchende Embryonenforschung und Keimbahntherapie. Weiterhin befürchten sie aufgrund der Auswahl früher

Embryonen einen Einstieg in eine echte Eugenik. Immer wieder ist beispielsweise von „Kindern nach Maß“ oder „Designer-Babys“ die Rede. Nicht zuletzt wird die PID auch aufgrund der Notwendigkeit der In-vitro-Fertilisation (IVF) kritisch betrachtet, da die extrakorporale Befruchtung für die Frau physisch und psychisch sehr belastend ist.

Mit der hier vorliegenden Studie widmet sich die Autorin der Betrachtung des Verfahrens der PID aus verschiedenen Blickwinkeln, um auf diese Weise möglichst viele Aspekte der Debatte zu beleuchten sowie einen weitreichenden Überblick über die Problematik zu geben. Umfassende Informationen sind unerlässlich für die Auseinandersetzung mit dieser Thematik.

Die Autorin hofft, dass die vorliegende Studie einige Anregungen für den Umgang mit dieser modernen vorgeburtlichen Diagnostikmethode liefern kann und etwas zur Diskussion über die Zulässigkeit dieses Verfahrens beiträgt.

2 Medizinisch-naturwissenschaftliche Grundlagen

Zum besseren Verständnis der juristischen und ethischen Problematik soll zunächst auf die medizinisch-naturwissenschaftlichen Grundlagen der Präimplantationsdiagnostik (nachfolgend abgekürzt mit: PID) eingegangen werden.

2.1 Erkenntnisse der Humanembryologie

Die Kenntnis der Embryonalentwicklung bis zur erfolgreichen Einnistung des Embryos in die Gebärmutter ist hilfreich, um den Ablauf der PID besser zu verstehen. Zudem kann die juristische und ethische Diskussion leichter erfasst werden. Ein Grundverständnis über die frühe Embryogenese des Menschen ist auch notwendig, um die Debatte des moralischen Status des Embryos besser nachvollziehen zu können. Des Weiteren steht im Mittelpunkt der Diskussion die Frage nach der Totipotenz der biopsierten Embryonalzellen, da eine Entnahme von totipotenten Zellen nach dem deutschen Embryonenschutzgesetz (nachfolgend abgekürzt mit: ESchG) derzeit verboten ist. Näheres zu den einzelnen Diskussionspunkten findet sich im juristischen und ethischen Teil der Studie.

2.1.1 Überblick über die frühe Embryonalentwicklung

Die erste Woche der Embryonalentwicklung dauert sechs Tage und reicht vom Eisprung (Ovulation) in den beiden Eierstöcken (Ovarien) bis zur Einnistung (Implantation oder Nidation) des Embryos in die Gebärmutter (vgl. Drews 1993, 50). Eine Übersicht über die ersten Phasen der Embryonalentwicklung bis zur Implantation findet sich in Abbildung 1.

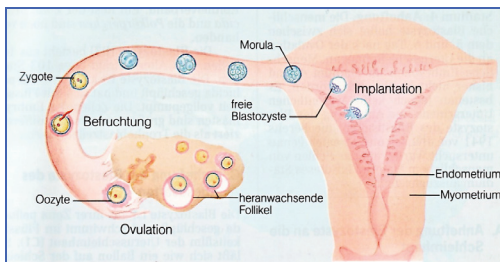


Abbildung 1: Von der Ovulation bis zur Einnistung des Embryos in die Gebärmutter

(Quelle: Drews, Taschenatlas der Embryologie 1993, 51)

Jeder Eierstock enthält zahlreiche Follikel. Ab der Pubertät reift in jedem Menstruationszyklus der Frau ein Follikel heran und entlässt die Eizelle (Oozyte) in den Eileiter (Tube). Diesen Vorgang des Eisprungs nennt man Ovulation. Durch Kontraktionen der Tubenmuskulatur und mit Hilfe eines Filmmerepithels werden die Eizellen (und später auch der Embryo) in Richtung Gebärmutter transportiert (vgl. Faller/Schünke 1999, 493). Die Befruchtung erfolgt durch die Aufnahme des Spermiums in die Eizelle. Sobald das Spermium in die Eizelle eingedrungen ist, wird die Eihülle (Zona pellucida) für weitere Spermien undurchlässig (vgl. ebd., 509).

Die haploiden Zellkerne beider Zellen entwickeln sich anschließend zu den so genannten männlichen und weiblichen Vorkernen (*Vorkernstadium*) und liegen im Zytoplasma der Eizelle nebeneinander vor. Anschließend verdoppelt sich der Chromosomensatz der beiden Vorkerne, ihre Kernmembranen lösen sich auf (*Kernverschmelzung*) und die Chromosomen ordnen sich auf einer gemeinsamen Teilungsspindel an (vgl. Drews 1993, 50). Nach dem ESchG beginnt mit der *Kernverschmelzung* die Schutzwürdigkeit des Embryos (vgl. ESchG § 8 Abs.1). Nähere Ausführungen hierzu finden sich im juristischen Teil der Studie, sowie in den Ausführungen unter 2.1.2 („Zur Totipotenz der embryonalen Zellen“).

Eine „Verschmelzung“ der beiden Vorkerne findet jedoch nicht statt. Vielmehr lösen sich die aneinander liegenden Kernmembranen der Vorkerne auf und die mütterlichen und väterlichen Chromosomen ordnen sich auf dem Spindelapparat in der Äquatorialebene an (vgl. Beier 2002, 352). Unmittelbar danach findet die Zellteilung statt. Erst dann ist die Vereinigung des mütterlichen und väterlichen Erbmateriels abgeschlossen (vgl. Campbell 2000, 1055).

Etwa 24 Stunden nach der Befruchtung fängt die Zygote an, sich zu teilen – diesen Vorgang nennt man Furchung (vgl. ebd., 1040). Diese besondere Form der Zellteilung (Furchungsteilung) untergliedert den Keim in zahlreiche Zellen (Blastomeren genannt), wobei die Gesamtmasse des Embryos erhalten bleibt. Mit jeder Teilung werden die Zellen immer kleiner. Aus der ersten mitotischen Zellteilung gehen zwei Tochterzellen hervor (2-Zell-Stadium). Während des Transportes durch den Eileiter zur Gebärmutter setzen sich die Furchungsteilungen fort (vgl. Drews 1993, 50-51; Faller/Schünke 1999, 506-13; Campbell 2000, 1039-40; Beier 2002, 352-54). Ein Überblick über die frühen Furchungsstadien liefert Abbildung 2 auf der folgenden Seite.

Der Embryo befindet sich ungefähr im 16-Zell-Stadium (auch Morula genannt), wenn er drei bis vier Tage nach der Befruchtung die Gebärmutter erreicht. Ab diesem Zeitpunkt beginnen sich die Zellen zu differenzieren