

Newsletter

Vorgeburtliche genetische Diagnostik

«Lass mal sehen»: Genetische Transparenz von Embryonen

■ Von Susanne Brauer*

Am 14. Juni 2015 wird das Schweizer Stimmvolk über eine Änderung der Bundesverfassung (Art. 119) abstimmen, die zukünftig Präimplantationsdiagnostik (PID), d. h. die genetische Untersuchung eines Embryos ausserhalb des Körpers einer Frau, ermöglichen würde. Auch wenn PID heute nicht per Verfassung, sondern im Fortpflanzungsmedizingesetz verboten ist, machen verfassungsrechtliche Auflagen ihre Durchführung nach Good-clinical-practice-Standard unmöglich. Denn heute dürfen nur so viele Embryonen im Reagenzglas entwickelt werden, wie der Frau in einem Behandlungszyklus eingesetzt werden können (maximal drei). Zudem dürfen Embryonen nicht eingefroren und für eine spätere Behandlung aufbewahrt werden. Beide Einschränkungen sollen nach Wunsch des Gesetzgebers nun fallen. Nach Änderung des Fortpflanzungsmedizingesetzes soll zukünftig pro Behandlungszyklus eine Obergrenze von 12 Embryonen gelten.

Spätestens seitdem sich der Dachverband der Behindertenorganisationen Integration Handicap diesen März für die Verfassungsänderung ausgesprochen hat, ist klar: Der eigentliche Dissens betrifft die Änderungen im Fortpflanzungsmedizingesetz, gegen das nach einer möglichen Annahme des Verfassungsartikels 119 das Referendum ergriffen werden kann. Die Gegner der Gesetzesrevision stossen sich an der Ausweitung der Indikation für PID, also daran, dass PID nicht mehr nur in den wenigen Fällen – 50 bis 100 pro Jahr – zugelassen werden soll, in denen die Vererbung einer schweren, nicht-therapierbaren Krankheit zu befürchten ist, die vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen könnte. Störend ist für die Gegner insbesondere, dass PID bei jeder der rund 6000 In-vitro-Befruchtungen pro Jahr in Anspruch genommen werden dürfte, um festzustellen, ob bestimmte chromosomale Eigenschaften die Entwicklungsfähigkeit des Embryos beeinträchtigen. Die häufigste Anomalie ist die Trisomie 21, die zum Down-Syndrom führt. Begründet wird dieses Screening damit, dass solche Chromosomenfehler oft zu spontanen Fehlgeburten führen. Zudem ist es der Frau im Rahmen der Fristenlösung erlaubt, selbständig über den Abbruch der Schwangerschaft zu entscheiden, wenn diese sie in eine Notlage bringt.

Wie viel Wissen ist zulässig?

Beim Streit um PID geht es im Kern um die Frage, welche Eigenschaften der Embryonen in der Petrischale die Frau kennen darf, bevor sie sich für deren Übertragung in die Gebärmutter entscheidet. Der zur Abstimmung stehende Verfassungsartikel hält klar fest, dass fortpflanzungsmedizinische Verfahren nicht eingesetzt werden dürften, um ein Kind mit bestimmten Eigenschaften herbeizuführen. Hier hat der Gesetzgeber die Geschlechterselektion und das «Retterbaby», das zum Spender von Stammzellen für ein krankes Geschwisterkind bestimmt wird, im Visier. Andererseits würde eine Erweiterung der Indikation für PID die heute bestehende Diskrepanz mildern, dass der Embryo in der Petrischale besser geschützt ist als im Mutterleib. Dort nämlich erlaubt die Fristenregelung eine Abtreibung, obwohl das mit einer ungleich höheren Belastung verbunden ist. Angesichts der fortschreitenden diagnostischen Möglichkeiten bleibt jedoch die Frage bestehen, ob es nicht einer Bevormundung der Frau gleichkommt, wenn ihr Informationen vorenthalten werden, die ihren Entscheid für oder gegen die Einsetzung eines Embryos relevant beeinflussen könnten. Wo setzt, auf der anderen Seite, das Recht des zukünftigen Kindes auf eine offene Zukunft dem Bedürfnis nach Information eine Grenze? Und bedeutet die Zustimmung zur PID und zum systematischen Auffinden von Embryonen mit abweichendem Chromosomensatz, dass die Gesellschaft eine Abwertung von Menschen mit Down-Syndrom in Kauf nimmt?



Gastkommentar von Pascale Bruderer Wyss, Ständerätin (SP/AG), Mitglied SGK

Leben ist lebenswert

Die Förderung von Innovationen ist wichtig. Nicht immer führen medizinische und technologische Neuerungen allerdings automatisch zu gesellschaftlichen Fortschritten; oft gehen sie auch mit dem Bedürfnis nach vertieften ethischen Debatten einher. Vorgeburtliche Tests dürfen beispielsweise nie dazu führen, dass die Gesellschaft zwischen lebenswertem und lebensunwertem Leben zu unterscheiden versucht. Diesbezügliche Fragen, wie sie aktuell rund um die Zulassung der Präimplantationsdiagnostik diskutiert werden, stellen sich in ähnlicher Weise auch angesichts neuer Bluttests, die anhand des Blutes der schwangeren Frau genetische Analysen des ungeborenen Kindes liefern.

Der Mensch erhält immer mehr Möglichkeiten, sich besser zu informieren – das ist eine grundsätzlich positive Entwicklung. Dass der erweiterte Zugang werdender Eltern zur Diagnostik einen höchst verantwortungsbewussten Umgang mit diesem Zusatzwissen verlangt, liegt auf der Hand. Das setzt einerseits die frühzeitige, ausreichende Begleitung und Beratung der Betroffenen voraus, andererseits aber auch gesetzliche Leitplanken. So dürfen Tests, die zur frühzeitigen Erkennung von gesundheitlichen Risiken entwickelt wurden, nicht für andere Bestrebungen missbraucht werden – etwa als Hintertüre zur vorgeburtlichen Geschlechterselektion. Meine Motion, die auf diese Gefahr hinweist, wird in der geplanten Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) umgesetzt. Das sind Präzisierungen, die bedeutende liberale Errungenschaften meines Erachtens nicht etwa hinterfragen, sondern flankierend stärken.



PID ist erst der Anfang

Diese und verwandte zentrale Fragen bleiben nicht auf die Zulassung von PID beschränkt. Sie stellen sich verschärft im Rahmen der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik und sind Gegenstand einer aktuell laufenden TA-SWISS-Studie (siehe Kasten). Die Verschärfung der Problematik bei der genetischen Pränataldiagnostik betrifft zum einen die Entscheidung, die von der Frau, welche eine solche Untersuchung vornimmt, gefordert wird: Weil angesichts fehlender Therapiemöglichkeiten ein Befund wie Trisomie 21 für viele Frauen die Fortsetzung der Schwangerschaft in Frage stellt, ist Pränataldiagnostik in den meisten Fällen mit der Entscheidung bezüglich einer Abtreibung verknüpft. Zum anderen betrifft die Schwangerschaftsvorsorge, in deren Kontext auch Pränataldiagnostik angeboten wird, eine grössere Zahl von Frauen: Rund 92000 Schwangere gibt es pro Jahr in der Schweiz. Waren genetische Tests in der Schwangerschaft bislang nur möglich mit Proben, die invasiv aus dem Fruchtwasser oder der Plazenta gewonnen und ausschliesslich von Spezialistinnen und Spezialisten vorgenommen wurden, hat diesbezüglich nun ein grundsätzlicher Wandel stattgefunden. In der Schweiz sind seit 2012 nicht-invasive Bluttests erhältlich, die die fetale DNA im mütterlichen Blut analysieren und von jedem Arzt bzw. jeder

Ärztin in Auftrag gegeben werden können. Im Vergleich zu bisherigen Untersuchungsmethoden können diese Tests mit rund 99-prozentiger Wahrscheinlichkeit eine Aussage darüber treffen, ob eine Trisomie 21 vorliegt.

Die Politik ist gefordert

An der Entwicklung weiterer Testmöglichkeiten, etwa für Krankheiten, die durch einen Defekt an einem einzelnen Gen hervorgerufen werden wie die zystische Fibrose, für Krankheitsdispositionen (z.B. Krebs und Diabetes) und für die Sequenzierung des gesamten fetalen Genoms wird weiter geforscht. Bereits möglich ist die Bestimmung des Geschlechts und des Rhesus-Negativ-Faktors. Dass Befunde aus genetischen Untersuchungen auch Blutverwandte treffen und mit sogenannten Zufallsbefunden verknüpft sein können, bringt komplexe rechtliche und ethische Fragen mit sich, stellt höhere Anforderungen an die Beratung und bedingt ein Überdenken gängiger Einwilligungsmodelle.

Angesichts der technologischen Entwicklung muss auch die Politik eine Antwort darauf finden, wie die Selbstbestimmung der Frau und ihr Recht darauf, eine gut informierte Entscheidung zu fällen, gestärkt werden kann, ohne dass damit dem zukünftigen Kind ein psychosozialer Schaden erwächst oder seine informationelle Selbst-

bestimmung bzw. die seiner Blutsverwandten missachtet wird.

Zur Diskussion stehen auch mögliche gesellschaftliche Schäden. So könnte allenfalls eine Routinisierung genetischer Tests Schwangere unter Druck setzen, solche Test tatsächlich auch vornehmen zu lassen, und Menschen mit bestimmten Krankheiten und Behinderungen diskriminieren.

Bei der Finanzierung solcher Pränataltests spielen zum einen Überlegungen zu einem gerechten Zugang eine Rolle, zum anderen stellt sich die grundsätzliche Frage, welchen Nutzen solche Tests überhaupt haben – und für wen. Medizinisch gesehen birgt die hohe Aussagekraft des neuen Bluttests für Trisomie 21 einen grossen Nutzen, weil die Anzahl invasiver – und damit stets mit einem geringen Abortrisiko verbundener – Tests abnimmt. Ob dieser medizinische Vorteil auch dann bestehen bleibt, wenn genetische Eigenschaften mit geringer Aussagekraft getestet werden, ist zweifelhaft. Offen bleibt zudem, ob der Nutzenbegriff damit auch aus ethischer Warte umfassend beschrieben ist. Für solche notwendigen Diskussionen soll die TA-SWISS-Studie nun eine erste wissenschaftliche Grundlage schaffen.

** Dr. Susanne Brauer, Philosophin und Ethikerin, ist Partnerin bei Brauer & Strub | Medizin Ethik Politik*

Das Projekt in Kürze

TA-SWISS hat im Sommer 2014 eine interdisziplinäre Studie zur vorgeburtlichen genetischen Diagnostik in Auftrag gegeben. Die Studie wird unter Leitung von Dr. Susanne Brauer (Philosophie) und Dr. Jean-Daniel Strub (Ethik) von Brauer & Strub | Medizin Ethik Politik (www.brauerstrub.ch) mit Expertinnen und Experten aus verschiedenen Fachdisziplinen erstellt. Zum Projektteam gehören Prof. Peter Miny, PD Dr. Isabell Filges, Prof. Sevgi Tercanli (medizinische Genetik und Diagnostik), Dr. Christian Bolliger (Sozialforschung), Anna Sax, lic.oec.publ.MHA (Ökonomie), Dr. Barbara Bleisch (Philosophie), Prof. Markus Zimmermann (Ethik) und Prof. Andrea Büchler (Recht).

Die Publikation des Schlussberichts wird im ersten Quartal 2016 erwartet.

Weitere Informationen: www.ta-swiss.ch/projekte/biotechnologie-und-medizin/vorgeburtliche-gendiagnostik/

«Das Gute ist, dass die Zahl invasiver Tests zurückgehen wird.»

■ Mit Peter Miny sprach Christine D'Anna-Huber

TA-SWISS: Was ist ein nicht-invasiver pränataler Test und was lässt sich damit feststellen?

Peter Miny: Mit nicht-invasiven pränatalen Tests (NIPT) untersucht man in der Schwangerschaft ab dem Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels an einer mütterlichen Blutprobe, ob beim Kind eine der häufigsten Chromosomenstörungen vorliegt, etwa ein überzähliges Chromosom 21, 18 oder 13. Oft werden heute auch die Geschlechtschromosomen mit eingeschlossen. Und in Zukunft werden möglicherweise weitere genetische Erkrankungen dazukommen.

Hat die Medizin heute überhaupt das nötige Wissen, um mehr sagen zu können als: Wir sehen hier etwas, das nicht der Norm entspricht, wissen aber nicht, wie sich das genau auswirken wird?

Für die kleine Gruppe von Krankheiten, die man heute untersucht, weiss man das sehr wohl. Die Tests können allerdings nicht mehr aussagen als: Dieses Kind hat sehr wahrscheinlich keine Trisomie 21, 18 oder 13 und einen unauffälligen Geschlechtschromosomensatz. Aber selbst diese simple Aussage ist nicht diagnostisch, d.h. man kann sich auf sie allein nicht verlassen. Fällt der Test pathologisch aus, dann muss dieser Befund durch weitere Tests bestätigt werden. Der Goldstandard ist da auch heute noch die Untersuchung des Fruchtwassers oder die Chorionbiopsie.

Eine werdende Mutter kann sich nach einem NIPT also selbst im besten Fall nicht sagen, dass mit ihrem Kind alles in Ordnung ist?

Nein, im besten Fall weiss sie nur, dass ihr Kind die drei erwähnten Chromosomenstörungen nicht hat. Und selbst diese Aussage beinhaltet eine kleine Unsicherheit. Doch in dieser Situation verzichten die meisten Frauen auf weitere Diagnostik. Wenn sich dieser Test durchsetzt, wird das also dazu führen, dass man sehr viel weniger invasive Tests macht. Dort kommt es bei einem halben oder bei einem Prozent der Eingriffe zu Fehlgeburten. Der NIPT kann diese Zahl dramatisch reduzieren. Das ist das Gute an diesen Tests.

Besteht nicht die Gefahr, dass ihre Aussagekraft überschätzt wird?

Doch, wir sehen in der täglichen Praxis, dass in dieser Hinsicht tatsächlich gewisse Defizite bestehen. Ein weiteres Problem ist, dass NIPT

auch in Situationen eingesetzt werden, wo man eigentlich mit invasiven Untersuchungsmethoden sehr viel genauer hinschauen müsste. So zum Beispiel, wenn man im Ultraschall einen komplizierten Herzfehler mit Wachstumsverzögerung findet. In einer solchen Situation ist das Risiko für Chromosomenanomalien enorm hoch. Und mindestens ein Drittel dieser Anomalien sind nicht die Trisomien, die man mit NIPT entdecken kann. In einem solchen Fall muss man auf die heute verfügbaren adäquaten molekularen Untersuchungsmethoden (Microarray) zurückgreifen, die allerdings einen Eingriff erfordern.

Heute gibt es, nach einem positiven Befund, nur die Wahl zwischen einem Abbruch der Schwangerschaft oder einer Fortführung trotz aller Probleme. Wird es in Zukunft möglich sein, Chromosomenstörungen zu «reparieren»?

Man wirft der pränatalen Diagnostik oft vor, eine Search-and-destroy-Mission zu sein, sich also mit dem Aufspüren von Anomalien zu begnügen, statt sich Mühe zu geben, sie auch zu behandeln. Und insgesamt ist die Geschichte der pränatalen Therapie tatsächlich eher enttäuschend. Aber zumindest theoretisch gibt es heute ganz neue Perspektiven. So konnte man ein Gen, das für die Inaktivierung des X-Chromosoms verantwortlich ist, in der Zellkultur auch dazu einsetzen, andere Chromosomen «abzuschalten». Es ist also möglich, dass sich irgendwann auch eine Trisomie kurativ behandeln lässt.

Geht die Entwicklung in Richtung von immer mehr Tests für immer mehr mögliche Probleme?

Das steht zu befürchten. Das Testgeschäft ist in der Hand von privaten Firmen, das sind vier, fünf grosse amerikanische, die eine oder andere in der Schweiz und mindestens zwei chinesische Unternehmen. Es ist beeindruckend, mit welcher Geschwindigkeit eine neue Technik in den Markt drängt, wenn wirtschaftliche Interessen da sind. Wettbewerbsgesichtspunkte zwingen diese Anbieter immer neue, auch sehr seltene, Erkrankungen in ihr Portfolio zu integrieren, was zwangsläufig zu einer Vermehrung von falsch-positiven Befunden führt. Für die Betroffenen ist das oft nicht sinnvoll – hier wird man möglicherweise an eine Regulierung denken müssen.



Prof. Dr. med. Peter Miny ist Ärztlicher Leiter der Medizinischen Genetik am Universitätsspital Basel. Er ist Mitglied der interdisziplinären Projektgruppe, welche die Studie «Vorgeburtliche genetische Diagnostik» im Auftrag von TA-SWISS durchführt.

Von aussen gesehen, könnte man sagen: Je weiter die Forschung fortschreitet, desto bewusster wird uns, wie wenig wir im Bereich der Genetik wissen und kontrollieren können.

In der Pränataldiagnostik stellt sich das Problem etwas anders: Je mehr man weiss, desto öfter muss man sich entscheiden. Und damit können viele Menschen nur sehr schwer umgehen, nicht zuletzt deshalb, weil eine Schwangerschaft immer auch eine sehr emotionelle Angelegenheit ist und Entscheide unter Zeitdruck gefällt werden müssen. Das kann man durchaus kritisch sehen, aber es ist natürlich auch so, dass Familien, die früher wegen hohen Risiken auf Kinder verzichtet haben, heute eine Chance haben. Es gibt immer Licht und Schatten.

Befürchten Sie, dass die pränatale Diagnostik zu einem gesellschaftlichen Druck führen wird, Behinderung so weit wie möglich systematisch auszuschliessen?

Das würde ich vehement bestreiten. Für einen signifikanten Teil der Bevölkerung ist Pränataldiagnostik aus ethischen oder religiösen Bedenken keine Option. Und das wird respektiert. Auch von Seite der Krankenversicherer gibt es keinen solchen Druck. Das zeigt sich auch daran, dass sich beispielsweise die Zahl der Kinder mit Down Syndrom in der Schweiz in den letzten zehn Jahren verdoppelt hat. Es stimmt also nicht, dass die Pränataldiagnostik dazu führt, dass es keine betroffenen Kinder mehr gibt; auf Grund der demographischen Entwicklung ist es vielmehr so, dass wir mehr Kinder mit Trisomien haben, weil das Alter der Mütter enorm zugenommen hat. In den siebziger Jahren waren europaweit etwa fünf Prozent der Schwangeren über 34, in der Schweiz heute sind es über 30 Prozent. Das muss zwangsläufig dazu führen, dass Chromosomenstörungen häufiger werden.

Herausgeber

TA-SWISS Zentrum für
Technologiefolgen-Abschätzung
Brunngasse 36, CH-3011 Bern
Tel. +41 31 310 99 60
Fax +41 31 310 99 61
E-Mail info@ta-swiss.ch

Redaktion: Christine D'Anna-Huber
Layout: Hannes Saxer, Bern
Texte: Susanne Brauer, Pascale Bruderer Wyss,
Christine D'Anna-Huber
Übersetzungen: Jean-Jacques Daetwyler
Erscheint 4 Mal jährlich
Printauflage: deutsch 3200/französisch 1100
Elektronisch: deutsch 2400/französisch 500



Poetics and Politics of Data

Die Ausstellung «Poetics and Politics of Data» widmet sich dem Paradigma der Datengesellschaft und reflektiert das Leben in einer zunehmend datifizierten Welt. Ausgehend von Phänomenen wie «Big Data» und «Data Mining» werden künstlerische Positionen präsentiert, die den kontinuierlichen Datenstrom in unterschiedlicher Weise anschaulich machen und zugleich auf die politischen und gesellschaftlichen Implikationen hinweisen, die eine von Daten beherrschte Welt mit sich bringt – von Prozessen der Selbstoptimierung bis hin zu ökonomischen Aspekten und der Frage nach der Nutzung und Auswertung dieser Daten.

Die Ausstellung «Poetics and Politics of Data» findet vom 29. Mai bis zum 30. August 2015 im Haus der elektronischen Künste HeK in Basel statt.

Im Rahmen dieser Ausstellung beteiligt sich TA-SWISS an einem besonderen Anlass: Unter dem Titel «Big Data, mehr Gesundheit? Wissenschaftliche, wirtschaftliche und gesellschaftliche Chancen und der Datenexplosion im Gesundheitsbereich» verbindet dieser eine Podiumsdiskussion mit Expertinnen und Experten aus Wissenschaft und Forschung, Medizin, Versicherungswesen, Datenschutz und der Quantified-Self-Bewegung mit spekulativen Szenarien von Ludwig Zeller (Dozent Hochschule für Gestaltung und Kunst HGK FHNW in Basel), einer Führung durch die Ausstellung und einem Konzert von Valentina Vuksic.

Datum: 25. Juni, ab 19 Uhr im Haus der elektronischen Künste Basel

Moderation: Thomas Müller, Produzent Radio SRF und Mitglied des TA-SWISS-Leitungsausschusses.

Ko-Produktion TA-SWISS, HeK und Institut experimentelle Design- und Medienkulturen HGK FHNW.

Das Kooperationsprojekt «Poetics and Politics of Data» wird von der Schweizer Kulturstiftung Pro Helvetia im Rahmen des Schwerpunkts «Digitale Kultur» unterstützt.

Neue Publikationen von TA-SWISS Synthetische Biologie

Wie wird ein noch weitgehend unbekannter Forschungszweig der Öffentlichkeit vermittelt?
«Synthetische Biologie in der Gesellschaft. Eine neue Technologie in der öffentlichen Diskussion»,
TA-SWISS (Hrsg.), Bern 2014

Tiefengeothermie

In vier bis fünf Kilometern unter der Erdoberfläche erreicht der Untergrund Temperaturen von bis zu 150 Grad – ein gewaltiges Energiepotenzial, das dazu ausreichen könnte, ein Vielfaches des Schweizer Strom- und Wärmebedarfs zu decken. Kurzfassung zur grossen Geothermiestudie von TA-SWISS.

«Strom aus dem Untergrund», TA-SWISS (Hrsg.), Bern 2015.

SurPRISE

SurPRISE (Surveillance, Privacy and Security) ist der Name eines grossangelegten EU-finanzierten Forschungsprojektes, welches das Spannungsverhältnis zwischen Grundrechten und modernen Überwachungstechnologien untersucht.

«Bitte lächeln, Sie werden überwacht!» Bericht über drei Diskussionsforen zum Einsatz von modernen Überwachungstechnologien in der Schweiz. TA-SWISS (Hrsg.), Bern 2014.

Altern in der Zukunft

Chancen und Risiken beim Einsatz von assistierenden Technologien in der Alterspflege und -betreuung. Bericht zu einem von TA-SWISS im Rahmen des europäischen PACITA-Projektes durchgeführten Stakeholderworkshop.

«Von Technologien unterstützt – Altern in der Zukunft. TA-SWISS (Hrsg.), Bern 2014.

Bestellschein

Bitte senden Sie mir die folgenden Unterlagen (kostenlos) auf (Sprache)

... Ex. «Synthetische Biologie in der Gesellschaft. Eine neue Technologie in der öffentlichen Diskussion» (dt., franz.)

... Ex. Strom aus dem Untergrund. Kurzfassung der TA-SWISS-Studie «Energy from the earth: Deep geothermal as a resource for the future?» (dt., franz., ital., engl.)

... Ex. Bitte lächeln, Sie werden überwacht! SurPRISE-Bericht (dt., franz., ital.)

... Ex. Von Technologien unterstützt - Altern in der Zukunft. PACITA-Bericht (Schweiz); (dt., franz.)

Ich möchte den TA-SWISS-Newsletter lieber elektronisch erhalten.

E-Mail Adresse

Name, Vorname

Institution

Strasse

PLZ/Ort

Bitte retour an: TA-SWISS, Brunngasse 36, 3011 Bern, Fax +41 31 310 99 61
Sie können unsere Publikationen auch per E-Mail bestellen: info@ta-swiss.ch



Ein Kompetenzzentrum der
Akademien der Wissenschaften Schweiz