

# Präimplantationsdiagnostik kann vor Erbkrankheiten schützen

Wenn Eltern an Cystischer Fibrose oder einer anderen Erbkrankheit leiden, besteht das Risiko, diese an ihre Kinder weiterzugeben. Die Präimplantationsdiagnostik ist eine Möglichkeit, dem vorzubeugen, indem künstlich befruchtete Embryonen vor der Einpflanzung in den Mutterleib auf die spezifische Erbkrankheit untersucht werden.

Text: Janine Zürcher

Das medizinische Verfahren der Präimplantationsdiagnostik (PID) ist nach einer Gesetzesänderung seit September 2017 auch in der Schweiz zugelassen (siehe Kasten «Der Weg zur Gesetzesänderung»). Es darf jedoch nur durch Eltern gewisse Bedingungen erfüllen: So müssen sie entweder Träger einer schweren Erbkrankheit sein, die sie an das Kind weitergeben könnten, oder es muss ihnen verwehrt sein, auf natürlichem Weg Kinder zu bekommen (siehe Kasten «Wie profitieren unfruchtbare Paare von der PID?»). Denn die Embryonen, die untersucht werden, entstehen durch künstliche Befruchtung (In-Vitro-Fertilisation IVF). Bei erkrankten Eltern werden sie anschliessend auf die spezifische, in der Familie bekannte schwere genetische Erkrankung untersucht, bevor sie in die Gebärmutter eingepflanzt werden.



heit bei ihnen ausgebrochen ist oder nicht», sagt Filges. Diese Vorgabe gelte, weil CF eine rezessive Erkrankung sei. Dies bedeutet: Trägt nur ein Elternteil die entsprechende Genmutation in sich, kann das Kind nicht an CF erkranken, denn dazu wären zwei mutierte Gene nötig: eines von jedem Elternteil.

## Beurteilung durch interdisziplinäres Team

Bis feststeht, ob ein Paar für eine PID infrage kommt, sind zahlreiche Abklärungen nötig. Denn von Bund und Kantonen gelten strenge Vorgaben. Zudem wird jeder PID-Fall in der Schweiz vom Bundesamt für Gesundheit registriert und kontrolliert.

Isabel Filges ist ärztliche Leiterin der Abteilung für Medizinische Genetik und Laborleiterin der Zytogenetik\* am Universitätsspital Basel. Geht am Universitätsspital eine PID-Anfrage ein, stehen für die künftigen Eltern erst einmal umfangreiche Informationsgespräche und Abklärungen in der reproduktionsmedizinischen und der genetischen Abteilung an. «Dabei wird unter anderem abgeklärt, ob es sich im Einzelfall tatsächlich um eine seltene Krankheit mit hoher Vererbungs Wahrscheinlichkeit handelt, für die eine PID infrage kommt», erklärt Filges. Dies wird durch ein interdisziplinäres Team beurteilt, zu dem neben medizinischem Fachpersonal auch Ethik-Spezialisten gehören.

## Auch subjektives Empfinden spielt eine Rolle

«Im Falle der Cystischen Fibrose etwa ist eine PID nur möglich, wenn beide Elternteile Träger der Krankheit sind – unabhängig davon, ob die Krank-

Bei CF-Patientinnen und -Patienten ist Unfruchtbarkeit eine mögliche Begleiterscheinung der Krankheit. «In solchen Fällen müssen wir abklären, ob eine Reproduktion überhaupt möglich ist – also, ob beim betroffenen Paar genügend Eizellen oder Spermien vorhanden sind.» Für an CF erkrankte Frauen sei zudem von Belang, wie stark die Krankheit ausstrahlt ist. «Je nach Gesundheitszustand kann eine Schwangerschaft ein Risiko sein», führt Filges aus. Weiter dürfen laut Gesetz nur Krankheiten als «schwer» eingestuft werden, die nicht behandelbar sind. «CF ist nicht heilbar», so Filges, «doch für einige Mutationen gibt es unterschiedliche Medikamente, die den Verlauf mildern.» All diese Aspekte fliessen in die Beurteilung eines Falls ein.

Auch das subjektive Empfinden der Erkrankten spielt in der Abklärung eine Rolle. Aus diesem Grund existiert auch keine Liste der Krankheiten, deren Betroffene sich einer PID unterziehen dürfen. Denn: «Zwei Personen können ein und dieselbe Krankheit haben – und diese ganz unterschiedlich empfinden», erklärt Filges.

## Eizellen einfrieren ist erlaubt

Kommt ein Paar schliesslich für eine PID infrage, dürfen die Embryonen nur auf jene Erbkrankheit untersucht werden, die in der Familie liegt. Die Suche nach weiteren Krankheiten ist unzulässig. Ebenfalls verboten ist es, mit Hilfe von PID andere genetische Eigenheiten, die nichts mit der Krankheit zu tun haben, zu bestimmen – wie etwa das Geschlecht. Auch Merkmale eines sogenannten «Retterbabys», das als kompatibler Spender infrage kommen würde, etwa für erkrankte Geschwister, dürfen in der Schweiz nicht bestimmt werden.

Pro Befruchtungsdurchgang können bei PID-Verfahren bis zu 12 Eizellen im Labor entwickelt werden. Auch das Einfrieren der befruchteten Zellen ist

## Wie profitieren unfruchtbare Paare von der PID?

Seit der Gesetzesänderung vom September 2017 haben auch Paare, die auf natürlichem Weg keine Kinder zeugen können, die Möglichkeit, vor der Implantation eines künstlich erzeugten Embryos in den Mutterleib eine Form der PID durchführen zu lassen, und zwar ein Aneuploidie-Screening. Dabei wird die Anzahl der Chromosomen des Embryos untersucht. Denn, sollte dieser mehr oder weniger als 46 Chromosomen aufweisen, sinken seine Überlebenschancen. Bei Paaren, die Veranlagungen für eine Erbkrankheit haben, geht das Verfahren einen Schritt weiter: Bei ihren Embryonen wird nach allfälligen Genmutationen gesucht.

seit der Gesetzesrevision erlaubt. Im Unterschied dazu gilt für die künstliche Befruchtung ohne PID nach wie vor die Regel, dass maximal drei Eizellen pro Durchgang befruchtet werden dürfen, die alle direkt in die Gebärmutter eingepflanzt werden müssen. Beim PID-Verfahren ist es jedoch möglich, nur einen Embryo in die Gebärmutter einzusetzen, wodurch das Risiko einer Mehrfach-Schwangerschaft entfällt. Wenn ein Paar sich entschliesst, das Verfahren in Anspruch zu nehmen, müssen dafür neben Zeit – der Prozess kann mehrere Monate dauern – auch finanzielle Ressourcen investiert werden. Die Kosten tragen die Paare selbst; die Krankenkassen bieten hierzulande keine Unterstützung. «Paare müssen für das gesamte Verfahren mit durchschnittlich 15'000 Franken rechnen», sagt Filges.

## Nur wenige PID-Verfahren

Die Zahlen der durchgeführten PID-Verfahren in der Schweiz liegen entsprechend tief. Zwischen der Einführung Ende 2017 bis Ende 2019 verzeichnete das Bundesamt für Gesundheit nur gerade 38 Fälle von Paaren, die von Erbkrankheiten betroffen waren und eine PID in Anspruch genommen haben. Davon betrafen sechs Fälle Paare mit Cystischer Fibrose.

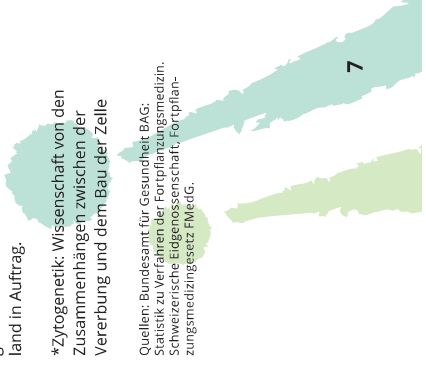
Dass die Eltern ihrem Kind die jeweilige Krankheit vererben, kann durch das PID-Verfahren zu 95 Prozent ausgeschlossen werden.

«Ein Restrisiko bleibt jedoch, weil dem Embryo nur wenige Zellen zur Untersuchung entnommen werden können», erklärt Filges. Den Patientinnen wird daher empfohlen, während der Schwangerschaft nach einer PID auch noch eine vorgeburtliche Untersuchung, eine Pränataldiagnostik (PND), durchführen zu lassen.

Die PID wird schweizweit an privaten und öffentlichen medizinischen Einrichtungen durchgeführt. Rund 80 Ärztinnen und Ärzte verfügen über eine vom jeweiligen Kanton ausgestellte Bewilligung für das Vornehmen von Fortpflanzungsverfahren. Etwa die Hälfte unter ihnen verfügt über zusätzliche Qualifikationen, die sie berechtigen, genetische Untersuchungen am Embryo in Auftrag zu geben. Aufgrund der geringen Patientinnenzahlen arbeiten viele Laboratorien in der Schweiz für diese Untersuchungen zusammen oder geben diese bei Institutionen im Ausland in Auftrag.

\*Zytogenetik: Wissenschaft von den Zusammenhängen zwischen der Vererbung und dem Bau der Zelle

Quellen: Bundesamt für Gesundheit BAG; Statistik zu Verfahren der Fortpflanzungsmedizin; Schweizerische Eidgenossenschaft; Fortpflanzungsmedizingesetz FMedG.



# «Wir würden es jederzeit wieder so machen»

Samuel und Verena Fandiño entschieden sich dafür, PID in Anspruch zu nehmen, nachdem ihr erstes Kind mit CF geboren wurde. Die Behandlung liessen sie in Spanien durchführen, weil sie damals in der Schweiz noch verboten war.

Text: Janine Zürcher

Marlo Fandiño kam im Februar 2012 zur Welt. Bald stellten seine Eltern fest, dass der kleine Junge kontinuierlich an Gewicht verlor. «Zu Beginn wurde uns gesagt, das sei normal. Aber irgendwann kamen uns Zweifel», sagt Samuel Fandiño (46), Marlos Vater. Die Familie wurde zu umfassenden Untersuchungen im Spital aufgeboten. Noch bevor die Resultate vorlagen, klingelte Samuel Fandiños Handy in einem Business-Meeting. Verena Fandiño (43) bat ihren Mann, sofort nach Hause zu kommen. «Ich glaube, Marlo hat Cystische Fibrose», sagte sie. «Ich antwortete nur: «Was ist Cystische Fibrose?»», erinnert sich Samuel Fandiño, der heute die Regionalgruppe Basel von Cystische Fibrose Schweiz leitet.

Die Diagnose, die schliesslich im Universitätsspital Basel bestätigt wurde, veränderte das Leben der Familie komplett. «Die Krankheit von Marlo gab uns eine neue Aufgabe», sagt Samuel Fandiño. «Der Tod kam uns auf einmal sehr nahe.» 2013 regelte der Gründer einer IT-Firma seine geschäftliche Nachfolge und reduzierte sein Pensum stark. «Mir war klar, dass ich, wann immer möglich, bei meiner Familie sein wollte – auch, weil wir nicht wussten, wie viel Zeit uns mit Marlo bleibt.»

Trotz Marlos Erkrankung stand für das Ehepaar Fandiño stets fest, dass es noch mehr Kinder möchte. «Und natürlich wünschten wir uns, dass sie gesund sein dürfen.» 2014, als das Verfahren



in der Schweiz noch nicht zugelassen war, informierte sich das Paar am Universitätsspital Basel über die Möglichkeiten der PID. «Man erklärte uns, dass Belgien, Spanien und England führende Staaten im Umgang mit dieser Methode sind», sagt der gebürtige Basler, der heute mit seiner Familie in Rheinfelden AG lebt. «Da ich spanische Wurzeln habe, stand für uns rasch fest, dass wir die Untersuchungen in Valencia durchführen lassen werden.»

Im Frühling 2014 reiste die Familie für erste Abklärungen nach Spanien. Es folgte eine Hormontherapie, dann die Entnahme der Eizellen. «Das war für

welche unsere Töchter Trägerin und welche ganz gesund ist.» Das werde laut Samuel Fandiño zu einem späteren Zeitpunkt ein Thema. – «Spätestens dann, wenn die beiden mal selbst Kinder haben möchten.»

Dass sie vor der Zwillings-Schwangerschaft PID in Anspruch genommen haben, kommunizieren die Fandiños offen, auch ihren drei Kindern gegenüber. «Obwohl Linda und Alina mit sechs Jahren noch zu klein sind, um wirklich zu verstehen, was das bedeutet», sagt Samuel Fandiño. «Wir gehen aber stets auf ihre Fragen zu diesem Thema ein.»

Für Samuel und Verena Fandiño war die PID die richtige Entscheidung: «Wir würden es jederzeit wieder so machen». Er bedauere einzig, dass in der Schweiz noch zurückhaltend mit

meine Frau eine körperlich schmerzhafte Prozedur», erinnert sich Samuel Fandiño. Das Paar entschied, sich mit dem Einsetzen der befruchteten Embryonen Zeit zu lassen. «Der Körper meiner Frau sollte erst wieder zur Ruhe kommen.» Dank ihrer Zweitwohnung an der Costa Blanca konnte die Familie auch belastende Hin- und Herreisen vermeiden. Im Oktober 2014 entschied sich das Ehepaar, nicht nur einen, sondern zwei befruchtete Embryonen einzusetzen, die eingefroren gelagert worden waren. «Dies erhöhte die Chance auf eine erfolgreiche Schwangerschaft», erklärt Samuel Fandiño.

Im Jahr darauf wurden Alina und Linda Fandiño geboren, zweieiige Zwillinge, die eine Trägerin des Gens, das CF auslösen kann, die andere frei davon. «Wir haben allerdings nicht abklären lassen,

## Das sagt Cystische Fibrose Schweiz dazu

Der Fall der Familie Fandiño wurde exemplarisch ausgewählt. Cystische Fibrose Schweiz (CFS) vertritt gegenüber dem PID-Verfahren eine neutrale Haltung und betrachtet dies als persönliche Entscheidung der betroffenen Eltern. CFS bietet keine finanzielle Unterstützung für PID.



Verena und Samuel Fandiño mit (v.l.) Alina, Linda und Marlo. Bild: zVg