

Präimplantationsdiagnostik (PID)

Engl. Preimplantation genetic diagnosis/testing (PGD/PGT)

Rechtslage in Deutschland (ESchG, PIDV)

Diskussionen um die Familienplanung bei genetisch bedingten Erkrankungen haben in den letzten Jahren auch in Deutschland die Politik im Rahmen der Neufassung des 1990 erlassenen [Embryonenschutzgesetzes \(ESchG\)](#) beschäftigt. Die Möglichkeit, durch PID gesunden Nachwuchs zu bekommen, ist aus ethischen Gründen stark umstritten. Der 2011 neu eingefügte § 3a ESchG enthält ein grundsätzliches Verbot der PID und lässt sie nur in engen Grenzen zu; vorausgesetzt werden u.a. ein hohes Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit, umfassende Aufklärung, die Zustimmung einer interdisziplinär zusammengesetzten Ethikkommission und Durchführung nur in einem dafür zugelassenen PID-Zentrum. In der [Präimplantationsdiagnostikverordnung \(PIDV\)](#) sind die Voraussetzungen für die Zulassung von Zentren, in denen die PID durchgeführt werden darf, die Einrichtung von Ethikkommissionen für PID, die Einrichtung und Ausgestaltung der Zentralstelle zur Dokumentation von im Rahmen einer PID durchgeführten Maßnahmen beim Paul-Ehrlich-Institut (PEI) und das Meldeverfahren festgelegt. Alle vier Jahre wird ein Bericht über die Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik erstellt; den Bericht von 2024 mit vielen Informationen finden Sie [hier](#).

In Deutschland entscheiden **Ethikkommissionen**, ob ausnahmsweise die Voraussetzungen für eine PID vorliegen und damit auch, ob für die Nachkommen das hohe Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit besteht. Gegen Entscheidungen der Ethikkommission kann der Rechtsweg beschritten werden. Dies führte im November 2020 zu einem Urteil des **Bundesverwaltungsgerichts**, das die Gesetzeslage in folgenden Punkten konkretisierte: (1) Die Ethikkommissionen entscheiden in jedem Einzelfall gesondert, ob ein hohes Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit vorliegt; dabei ist ihnen kein eigenes Ermessen eingeräumt. (2) Schwerwiegend ist eine Erbkrankheit insbesondere, wenn sich die Erkrankung durch eine geringe Lebenserwartung oder Schwere des Krankheitsbildes und schlechte Behandelbarkeit von anderen Erbkrankheiten wesentlich unterscheidet. (3) Ist fraglich, ob eine Erbkrankheit bereits wegen der nach der genetischen Disposition jedenfalls eines Elternteils zu erwartenden Krankheitsausprägung bei den Nachkommen als schwerwiegend einzustufen ist, sind auch mit der genetischen Disposition in Zusammenhang stehende weitere Belastungen der betroffenen Frau bzw. des Paares zu berücksichtigen.

ARVC-Betroffene erhalten eine Zustimmung zu ihrem PID-Antrag in der Regel nur dann, wenn in ihrem konkreten Einzelfall zum Beispiel aufgrund eines besonders schweren Krankheitsverlaufs bei einem der Antragstellenden, eines Todesfalls in der Familie oder einer schwerwiegenden Auswirkung auf das Paar vorliegt, etwa weil schon ein anderes Kind mit der Erkrankung geboren wurde. Neben den medizinischen Aspekten wird das Augenmerk also auch auf individuelle psychosoziale und familiäre Belastungen gelegt.

Die Anträge auf PID wurden in den letzten Jahren (seit dem Urteil des Bundesverwaltungsgerichts) bei monogenen (nur durch eine Genveränderung verursachte) Erkrankungen – zu denen ARVC zählt – in den meisten Fällen (auch wegen der konkreten familiären Betroffenheit) positiv beschieden.

Vor dem Antrag auf PID

Der erste Schritt zur PID ist eine sorgfältige Abwägung aller Vor- und Nachteile einer PID. Das Paar muss zu den medizinischen, psychischen und sozialen Folgen der gewünschten genetischen Untersuchung beraten und aufgeklärt worden sein.

Der [Deutsche Ethikrat](#) hat sich im Vorfeld der gesetzlichen Regelung in Deutschland 2011 intensiv und durchaus kontrovers mit diesem Thema auseinandergesetzt (s.a. [Stellungnahmen zur PID des Deutschen Ethikrats](#)).

In einer [Studie](#) aus Australien von 2021 wurden die Entscheidungsfindung und Erfahrungen von Betroffenen und ihren Partnern untersucht. Bei Paaren, die eine PID in Erwägung zogen, spielten vor allem folgende Hauptaspekte eine wichtige Rolle bei der Entscheidungsfindung: frühere schwerwiegende Ereignisse in der Familie, insbesondere ein plötzlicher Herztod, die Einschränkungen beim Sport und die unterschiedlichen Krankheitsverläufe. Weitere Faktoren waren: das Verantwortungsbewusstsein gegenüber der nächsten Generation, finanzielle Erwägungen und das Alter der Mutter.

Insgesamt ist die Entscheidung für oder gegen eine PID bei vererbten Herzkrankheiten komplex und wird von individuellen Werten und Erfahrungen mit der Krankheit beeinflusst. Die Aufklärung bzw. genetische Beratung muss vor der Einholung der Einwilligung der Betroffenen stattfinden.

Der Antrag auf PID in Deutschland

Ein Antrag kann zu jedem Zeitpunkt unabhängig von konkretem Kinderwunsch gestellt werden. Zunächst sucht man sich in der Regel ein Kinderwunschzentrum, das berechtigt ist, PIDs durchzuführen. In Deutschland gibt es **10 zugelassene PID-Zentren** in den Bundesländern Baden-Württemberg, Bayern, Niedersachsen, Nordrhein-Westfalen, Rheinland-Pfalz und Schleswig-Holstein, die die humangenetische Beratung und die genetische Testung durchführen. Diesen PID-Zentren zugeordnet sind zusätzlich insgesamt **29 Kinderwunschzentren** (sogenannte reproduktionsmedizinische Einrichtungen), in denen die künstliche Befruchtung vorgenommen wird. Das PID-Zentrum hilft bei der Antragstellung bei einer der zuständigen **6 Ethikkommissionen** (Nord für Brandenburg, Bremen, Hamburg, Mecklenburg-Vorpommern und Schleswig-Holstein; Süd für Baden-Württemberg, Hessen, Rheinland-Pfalz, Saarland, Sachsen und Thüringen; Bayern; Berlin; Niedersachsen; Nordrhein-Westfalen; einzig Sachsen-Anhalt hat keine eigene Ethikkommission). Bis der Antrag bewilligt oder abgelehnt ist, kann einige Zeit vergehen, denn die Ethikkommissionen tagen meist nur einige Male im Jahr. Die genauen Termine können Sie unter dem Stichwort „Ethikkommission PID Termine“ und dem entsprechenden Bundesland im Internet abrufen. Bei Ablehnung des Antrags kann Widerspruch eingelegt werden

(Stand aus dem Bericht der Bundesregierung vom 12.01.2024, Zahlen der Zentren und Ethikkommissionen von Ende 2022)

Durchführung der Präimplantationsdiagnostik (PID)

Die PID wird im Rahmen einer **künstlichen Befruchtung („In-vitro-Fertilisation“, kurz IVF)** durchgeführt. Die Frau erhält zunächst Hormone, um die Eierstöcke zur Bildung von möglichst vielen Eizellen anzuregen. Dann werden der Frau in einem kleinen Eingriff möglichst viele Eizellen entnommen. Im „Reagenzglas“ werden diese mit den Spermien des Mannes befruchtet, und es entstehen ein oder mehrere Embryonen. Diesen werden in einem sehr frühen Entwicklungsstadium Zellen entnommen und auf die bekannte familiäre ARVC-Genvariante untersucht. Anschließend werden nur Embryonen in die Gebärmutter eingesetzt, die die Genvariante nicht aufweisen. In der Regel werden nur ein oder zwei Embryonen transferiert, um Mehrlingsschwangerschaften und deren zusätzliche Risiken zu verhindern. Die restlichen Embryonen können eingefroren („kryokonserviert“) und für eine eventuelle weitere Schwangerschaft verwendet werden. Embryonen, die die Genvariante tragen, werden ausgesondert.

Erfahrungen der ARVC-Selbsthilfe

Wir kennen einige Mitglieder, denen eine PID genehmigt wurde (Erfahrungen liegen uns aus Bayern, Baden-Württemberg, Schleswig-Holstein und Hamburg vor).

Stimmen unserer Mitglieder zur PID (z.T. aus unserer Schwangerschaftsumfrage)

„Wir wurden auf die Möglichkeit einer PID hingewiesen und haben uns bewusst dagegen entschieden, da wir keine Selektion vornehmen wollten und der Meinung sind, dass auch ein Leben mit ARVC-Mutation lebenswert ist.“

„Ich hatte nach der Geburt meiner Kinder erfahren, dass ich eine vererbte fortschreitende Krankheit habe. Hätte ich das zum Zeitpunkt des Kinderwunsches bereits gewusst, hätte ich auf normalem Wege keine Kinder bekommen. Hätte ich damals von der Möglichkeit einer PID gewusst, wäre das eine gute Lösung gewesen. Das ist ein Geschenk des heutigen Fortschritts der Medizin... was gibt es Schöneres, als gesunde Kinder zu haben.“

Kosten einer PID in Deutschland

Für eine PID können Kosten zwischen 10.000 und 20.000 € anfallen; sie sind keine Kassenleistung der gesetzlichen Krankenkassen, da beim Versicherten keine Funktionsbeeinträchtigung erkannt, geheilt, gelindert oder ihre Verschlimmerung verhütet werden soll; dies hat das Bundessozialgericht in einem [Urteil](#) von 2014 bestätigt.

Warum ist das so teuer?

Die Kosten summieren sich, der Antrag an die Ethikkommission kostet z.B. zwischen 100 – 5.000 € je nach Aufwand für die Kommission (real meist maximal 250 €). Die Entnahme der Eizellen bei der Frau kostet, da sie in Narkose durchgeführt werden muss, viel Geld, die Aufbereitung der Spermien, die künstliche Befruchtung, das Wiedereinsetzen in die Gebärmutter und ggf. die Kryokonservierung übriggebliebener gesunder Embryonen für eine eventuelle spätere Schwangerschaft.

Ab Eintreten der Schwangerschaft werden wieder alle Kosten von der Krankenkasse übernommen.

Kontakt zu Paaren mit PID-Erfahrung

Wenn Sie selbst mit dem Gedanken an eine PID spielen und Sie sich mit einem von ARVC betroffenen Paar, dem eine PID genehmigt wurde, zu deren persönlichen Erfahrungen austauschen möchten, dann schreiben Sie gerne eine E-Mail an pid@arvc-selbsthilfe.org (Deutschland) bzw. an pid-schweiz@arvc-selbsthilfe.org (Schweiz). Aus Österreich liegen uns leider keine Erfahrungen vor.

Quellen:

- [Dritter Bericht der Bundesregierung über die Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik](#) vom 12.01.2024
- [Zweiter Bericht der Bundesregierung über die Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik](#) vom 24.01.2020
- [Erster Bericht der Bundesregierung über die Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik](#) vom 10.12.2015
- [Verordnung zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik \(Präimplantationsdiagnostikverordnung – PIDV\)](#) vom 21.02.2013
- [Gesetz zur Regelung der Präimplantationsdiagnostik \(Präimplantationsdiagnostikgesetz -PräimpG\)](#) vom 21.11.2011
- [Gesetz zum Schutz von Embryonen \(Embryonenschutzgesetz - ESchG\)](#) vom 13.12.1990, zuletzt geändert am 21.11.2011