

Präimplantationsdiagnostik (PID)

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

Rechtslage (ESchG, PIDV)

Diskussionen um die Familienplanung bei genetisch bedingten Erkrankungen haben in den letzten Jahren auch die Politik im Rahmen der Neufassung des [Embryonenschutzgesetzes \(ESchG\)](#) beschäftigt. Die Möglichkeit, durch PID gesunden Nachwuchs zu bekommen, ist aus ethischen Gründen nicht unumstritten. Geregelt ist die PID im §3 des ESchG und in der [Präimplantationsdiagnostikverordnung \(PIDV\)](#).

In Deutschland entscheidet eine **Ethikkommission**, bei welchen Erkrankungen eine PID durchgeführt werden darf. Grundsätzliche Voraussetzung ist, dass auf Grund der genetischen Veranlagung der Frau, von der die Eizelle stammt, oder des Mannes, von dem die Spermazelle stammt, oder von beiden für deren Nachkommen das hohe Risiko einer schwerwiegenden Erbkrankheit besteht. In den Anfängen der PID konnten ARVC-Betroffene nicht zwangsläufig mit einer Zustimmung zum Antrag rechnen, da Genvariantenträger nicht zwangsläufig erkranken und die Erkrankung nicht immer tödlich verlaufen muss. Denn: eine erbliche Erkrankung im Sinne des Embryonenschutzgesetzes gilt nur als schwer, "wenn sie sich durch eine geringe Lebenserwartung oder die Schwere des Krankheitsbildes und schlechte Behandelbarkeit von anderen Erbkrankheiten wesentlich unterscheiden". Die Genehmigung eines Antrags auf PID bleibt also eine Einzelfallentscheidung, zum Beispiel aufgrund eines schweren Krankheitsverlaufs bei einem der Antragstellenden, eines Todesfalls in der Familie oder einer schwerwiegenden Auswirkung der familiären Erkrankung auf das Paar, beispielsweise, weil schon ein anderes Kind mit der Erbkrankheit geboren wurde. Neben den medizinischen Aspekten wird das Augenmerk also auch auf individuelle psychosoziale und familiäre Belastungen gelegt.

Hoffnung für Patienten und Mutationsträger, die eine PID beantragen wollen, ergibt sich aus einem Urteil des Bundesverwaltungsgerichts vom November 2020, bei dem ein Paar mit einer vererbten Muskelerkrankung wegen der Bestätigung der Ablehnung seines PID-Antrags von der bayerischen Ethikkommission durch den Bayerischen Verwaltungsgerichtshof (VGH) Revision eingelegt hatte. Das Bundesverwaltungsgericht hat das Urteil aus Bayern im November 2020 aufgehoben und angeordnet, dass dem Paar eine PID erlaubt werden muss. Die Ablehnung einer PID durch eine Ethikkommission kann also gerichtlich angefochten werden. Angesichts dieses Urteils fallen die Voten der Ethikkommissionen häufiger positiv aus, und individuelle Schicksale werden zunehmend öfter berücksichtigt.

Die Anzahl der Anträge auf PID nimmt stetig zu und wird bei monogenen (nur durch eine Genveränderung verursachte) Erkrankungen - zu denen ARVC zählt – mittlerweile in mehr als 80% der Fälle 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.

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 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

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 einem dabei, einen Antrag bei einer der zuständigen **6 Ethikkommissionen** in Deutschland zu stellen (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 lohnt es sich, sofort Widerspruch einzulegen und den Antrag nochmals detailliert zu begründen. Betrug die Ablehnungsrate im Jahr 2019 noch rund 10%, so werden heutzutage nur noch weniger als 2% der Anträge abschlägig beschieden. Das Votum der Ethikkommission gilt dann für immer und in ganz Deutschland.

(Stand jeweils: 12.01.2024, Zahlen von Ende 2022).

Die 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.

Erfahrungen der ARVC-Selbsthilfe

Wir haben einige Mitglieder, bei denen mittlerweile eine PID genehmigt wurde (Erfahrungen liegen uns aus Bayern, Baden-Württemberg, Schleswig-Holstein und Hamburg vor). Ein Paar erhielt zunächst eine Ablehnung, die aber nach eingelegtem Widerspruch und nach dem obigen Bundesverwaltungsgerichtsurteil revidiert wurde. Bei einem Paar wurde der Antrag zwar genehmigt, aber wegen einer Besonderheit der familiären Genvariante war die „technische“ Umsetzung leider nicht möglich.

Stimmen unserer Mitglieder zur PID (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

Insgesamt kann eine PID zwischen 10.000 und 20.000 € kosten. Die Kosten werden leider nicht von den Krankenkassen übernommen.

Warum ist das alles 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.

Alternativen bei Ablehnung des PID-Antrags

Theoretisch ist es möglich, die PID in einem Kinderwunschzentrum im Ausland durchführen zu lassen. Länder mit liberaleren Regeln bezüglich PID und einer gut organisierten Kinderwunsch-Klinik-Landschaft sind Belgien, Spanien und Tschechien. Hierzu liegen uns allerdings keine Erfahrungsberichte 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