

## Polkörperdiagnostik Stellungnahme des Nationalen Ethikrates

Der Nationale Ethikrat hat in seiner Stellungnahme „Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft“ (2003) bereits die Möglichkeiten und Grenzen der Polkörperdiagnostik dargestellt und sie im Zusammenhang mit der Präimplantationsdiagnostik ethisch und rechtlich bewertet.

Da die Polkörperdiagnostik in Deutschland als erlaubt gilt und durchgeführt wird, hat der Nationale Ethikrat am 19. Februar 2004 Sachverständige angehört<sup>1</sup>, um sich über die weitere Entwicklung der Technik, ihre Einsatzmöglichkeiten im Rahmen fortpflanzungsmedizinischer Behandlungen und ihre Anwendung unter den Bedingungen des deutschen Embryonenschutzgesetzes zu informieren. Das Ergebnis der vor diesem Hintergrund angestellten Überlegungen des Nationalen Ethikrates wird im Folgenden vorgestellt.

### 1. Ist die Polkörperdiagnostik mit dem Embryonenschutzgesetz vereinbar?

Die Entnahme von Polkörpern kann vor der Auflösung der Vorkern-Membranen (auch als Kernverschmelzung bezeichnet) und damit zu einem Zeitpunkt vorgenommen werden, der vor der Entstehung eines Embryos im Sinne des Embryonenschutzgesetzes liegt.<sup>2</sup> Der erste Polkörper wird während der Eizellreifung vor Eindringen des Spermiums ausgestoßen; der zweite Polkörper folgt, nachdem das Spermium in die Eizelle eingedrungen ist. Es wird demzufolge nicht als Verstoß gegen das Embryonenschutzgesetz angesehen, eine genetische Diagnostik an den Polkörpern durchzuführen und Eizellen (einschließlich des Vorkernstadiums) zu verwerfen.

<sup>1</sup> Diese Stellungnahme sowie das Wortprotokoll der Anhörung sind auf den Webseiten des Nationalen Ethikrates zu finden: [www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org).

<sup>2</sup> § 8 Abs. 1 Embryonenschutzgesetz lautet: „Als Embryo im Sinne dieses Gesetzes gilt bereits die befruchtete,entwicklungsfähige menschliche Eizelle vom Zeitpunkt der Kernverschmelzung an, ferner jede einem Embryo entnommene totipotente Zelle, die sich bei Vorliegen der dafür erforderlichen weiteren Voraussetzungen zu teilen und zu einem Individuum zu entwickeln vermag.“

Diejenigen allerdings, die ein Verbot der Präimplantationsdiagnostik bereits in § 1 Abs. 1 Satz 2 Embryonenschutzgesetz erkennen, nach dem bestraft wird, wer „es unternimmt, eine Eizelle zu einem anderen Zweck zu befruchten, als eine Schwangerschaft der Frau herbeizuführen, von der die Eizelle stammt“, könnten dieses Verbot auch für die Polkörperdiagnostik annehmen, da sich § 1 Abs. 2 bereits auf das Eindringen des Spermiums in die Eizelle bezieht.

### 2. Handelt es sich bei der Polkörperdiagnostik um eine etablierte Methode mit nachgewiesenem Nutzen?

Die Polkörperdiagnostik ist eine Diagnostik an der Eizelle, bei der aus der genetischen oder chromosomalen Ausstattung des ersten – und möglichst auch zweiten – Polkörpers auf das Erbmateriale geschlossen wird, das während des Reifungsprozesses in der Eizelle verblieben ist und an den Embryo weitergegeben wird. Es werden durch diese Diagnostik also nur die mütterlich vererbten Anlagen erfasst.

Grundsätzlich ist zu unterscheiden zwischen der Diagnostik einer monogenen Krankheitsanlage, der Diagnostik von strukturellen Chromosomenstörungen (Translokationen) und der Diagnostik von chromosomalen Fehlverteilungen (Aneuploidien). In den ersten beiden Fällen wird eine Diagnostik vorgenommen, wenn ein spezifisches Risiko und die Art der Veränderung bei einem Paar bekannt sind. Dieses Risiko kann unabhängig davon, ob eine Sterilität vorliegt oder nicht, eine zusätzliche Indikation für assistierte Fortpflanzungstechniken zum Zweck einer Polkörperdiagnostik darstellen. Im Unterschied dazu liegen im dritten Fall lediglich Anhaltspunkte für unspezifische Risikoerhöhungen wie ein fortgeschrittenes Alter der Frau, mehrere Fehlgeburten oder ein wiederholtes Fehlschlagen fortpflanzungsmedizinischer Behandlungen vor, und die Polkörperdiagnostik wird im Rahmen von assistierten Fortpflanzungsbehandlungen durchgeführt, die aus Sterilitätsgründen vorgenommen werden.

In den ersten beiden Fällen ist die Polkörperdiagnostik insofern von Nutzen, als es mit großer Wahrscheinlichkeit gelingt, die von solchen genetischen Veränderungen betroffenen Eizellen zu

erkennen und vom Transfer auszuschließen. Im dritten Fall – also der Aneuploidie-Diagnostik – ist noch nicht nachgewiesen, dass die Untersuchung zu dem gewünschten Effekt führt, also die Geburtenrate erhöht wird: Es wird erwartet, dass durch das Verwerfen aneuploider Eizellen die Rate der Schwangerschaften steigt, die Rate an Fehlgeburten sinkt und gleichzeitig durch den Transfer von nur wenigen Embryonen die Rate an Mehrlings-Schwangerschaften gesenkt werden kann. Ob diese Effekte in den genannten Risikokonstellationen tatsächlich zu erreichen sind, kann allein durch umfangreiche wissenschaftliche Untersuchungen geklärt werden.

Die Polkörperdiagnostik kann nur in bestimmten Fällen als Alternative zu einer Präimplantationsdiagnostik an Blastomeren, die dem Embryo entnommen worden sind, verstanden werden, da bei der Polkörperdiagnostik – wie erwähnt – ausschließlich diejenigen genetischen oder chromosomalen Veränderungen diagnostizierbar sind, die mütterlicherseits vererbt werden.

Ein erheblicher Nachteil gegenüber der Diagnostik an Blastomeren besteht darin, dass im Falle X-gebundener oder autosomal rezessiv vererbter Erkrankungen auch solche Eizellen verworfen werden, die sich zu einem nicht von der Krankheit betroffenen Kind entwickeln könnten. Dies wäre der Fall, wenn das befruchtende Spermium ein X-Chromosom trägt oder die krankheitsauslösende Mutation nicht trägt.

Vor diesem Hintergrund, angesichts sowohl erheblicher technischer Schwierigkeiten als auch des sich aus dem Embryonenschutzgesetz ergebenden engen Zeitrahmens zur Durchführung der Polkörperdiagnostik, wird das Verfahren lediglich als eine Notlösung für Paare angesehen, die bei gleicher Indikation ansonsten eine Präimplantationsdiagnostik an Blastomeren durchführen lassen würden, wenn diese Technik in Deutschland zugelassen wäre. International wird die Polkörperdiagnostik nur an wenigen Zentren durchgeführt und dort in der Regel mit einer Blastomeren-Diagnostik kombiniert.

Da wie bei jeder genetischen Diagnostik das Risiko einer Fehldiagnose besteht, wird dem Paar in allen Fällen zur Bestätigung des erhobenen Befundes noch eine pränataldiagnostische Absicherung empfohlen, wenn es zu einer Schwangerschaft gekommen ist.

### 3. Inwieweit müssen Regelungen zur Sicherung von Qualitätsstandards gefunden werden?

Die Polkörperdiagnostik ist ein technisch sehr anspruchsvolles, derzeit noch experimentelles Verfahren, dessen tatsächlicher Nutzen im Falle der Aneuploidie-Diagnostik zudem noch nicht erwiesen ist. Der Nationale Ethikrat begrüßt deshalb die Initiative der Polkörperdiagnostik durchführenden Einrichtungen, diese nur im Rahmen einer gemeinsamen wissenschaftlichen Erhebung vorzunehmen. Im Hinblick auf das Kindeswohl wäre es insbesondere wünschenswert, auch die gesundheitliche Entwicklung der nach Polkörperdiagnostik geborenen Kinder zu beobachten.

Auch wenn die Diagnostik nicht an Embryonen im Sinne des Embryonenschutzgesetzes vorgenommen wird, findet die Polkörperdiagnostik im Rahmen einer Auswahl zur Fortpflanzung geeigneter Eizellen vor und während der Befruchtung statt, sodass die ethische Problematik möglicher unerwünschter gesellschaftlicher Folgen, der gesundheitlichen und seelischen Belastung der Frau bzw. des Paares und der Auswahl von Eigenschaften der Nachkommen bei unreflektierter Anwendung ebenso bedacht werden müssen wie bei einer Diagnostik an Blastomeren. Vor diesem Hintergrund ist es zu empfehlen, im Rahmen von einheitlichen ärztlichen Qualitätsstandards sowohl die Indikationsgrundlage für die Polkörperdiagnostik als auch Durchführungsbedingungen festzulegen. Besondere Aufmerksamkeit ist dabei der umfassenden Information, Aufklärung und Beratung des Paares zu widmen.

### 4. Inwieweit besteht rechtlicher Handlungsbedarf?

Der Nationale Ethikrat sieht zurzeit keinen gesetzlichen Handlungsbedarf, der sich speziell auf die Regelung der Polkörperdiagnostik bezieht. Er wiederholt jedoch seine Empfehlung an den Gesetzgeber, den Bereich der Fortpflanzungsmedizin in einem Fortpflanzungsmedizinengesetz zu regeln.