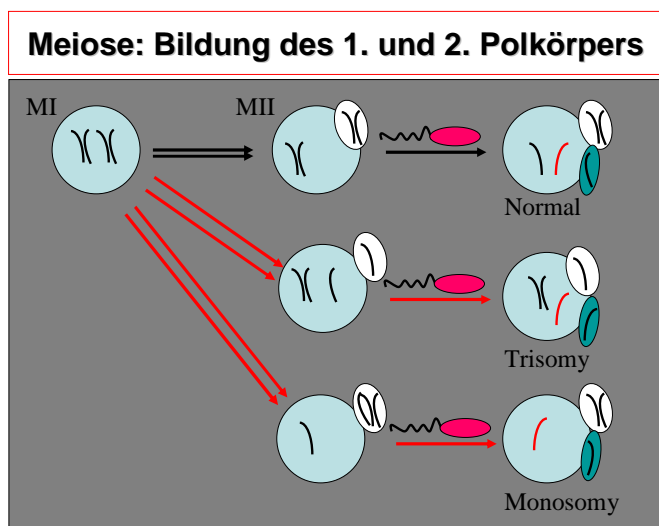




Informationen zur Polkörperchendiagnostik

Die Polkörperchendiagnostik ist eine **in Deutschland legale Methode**, bei Paaren mit bekanntem Risiko **die Geburt eines behinderten Kindes weitgehend auszuschließen** und den Wunsch nach einem genetisch nicht belasteten Kind praktisch im selben Rahmen wie bei der Präimplantationsdiagnostik zu ermöglichen. Die Untersuchung der Gene und Chromosomen findet hier **nicht am Embryo, sondern an den Polkörperchen der Eizelle statt**. Die Untersuchung erlaubt es, vor Abschluss der Befruchtung eine Diagnose zu stellen.

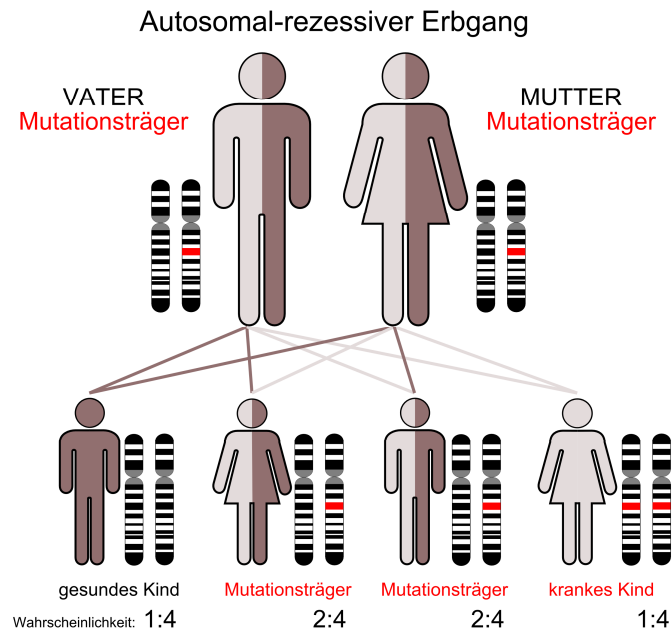


Quelle: Prof. Dr. M. Montag, Bonn

Die Methode ist relativ aufwendig und galt lange Zeit als weniger zuverlässig als die Präimplantationsdiagnostik. **Neuere Untersuchungen zeigen allerdings, dass sie in den meisten Fällen eine ähnlich genaue Prognose zulässt.** Hierzu ist anzumerken, dass es auch bei der Präimplantationsdiagnostik keine hundertprozentige Genauigkeit der Diagnose gibt, da bestimmte Erkrankungen in diesem frühen Stadium nicht festgestellt werden können. Selbst bei der Pränataldiagnostik während der Schwangerschaft gibt es eine, wenn auch niedrigere, Fehlerrate. Eine Veröffentlichung der **Universität Bonn und der Universität Bologna** von Oktober diesen Jahres zeigt, dass es möglich ist, den **gesamten Chromosomensatz** eines Polkörperchens und damit der Eizelle zu untersuchen (siehe Anlage).

In der großen Mehrzahl der Fälle, die im Zusammenhang mit PID diskutiert werden, ist eine Polkörperchendiagnostik möglich:

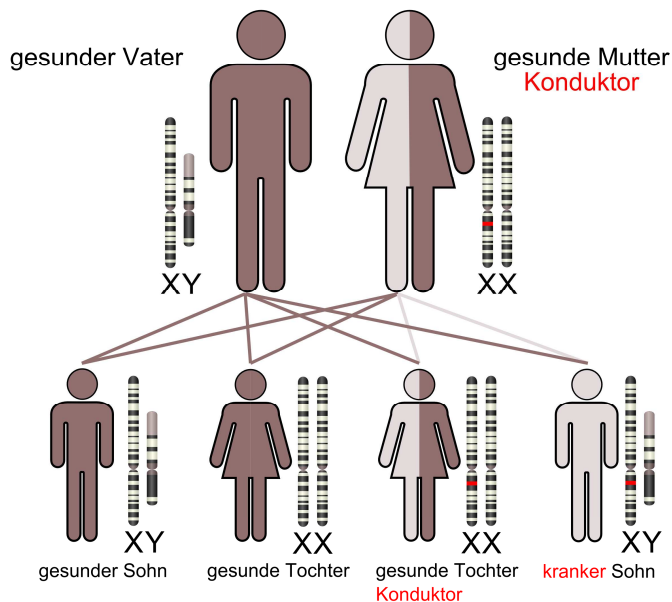
1. Autosomal-rezessiver Erbgang



Dies ist der weitaus häufigste Erbgang bei einer genetisch bedingten Erkrankung des Kindes. Er betrifft u.a. schwerwiegende Stoffwechselkrankheiten wie die Mukopolysaccharidose, die innerhalb weniger Jahre nach der Geburt zum Sterben des Kindes nach schrecklichem Leid führen kann - je nach genetischem Typ unterschiedlich. Er liegt auch der bekannten Krankheit Mukoviszidose zu Grunde. Hier erkrankt ein Kind nur, wenn die Erbanlage für die Krankheit sowohl vom Vater als auch von der Mutter vererbt wird. Eine genetisch gesunde Eizelle schließt also eine Erkrankung des Kindes aus.

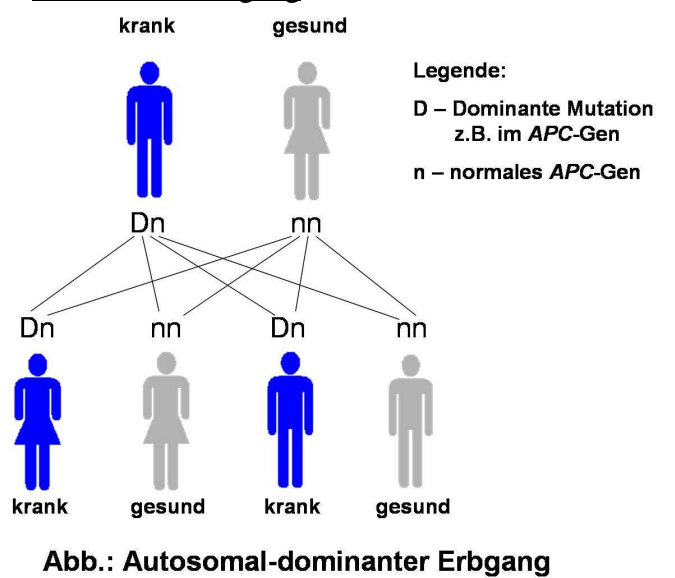
2. X-chromosomal rezessiver Erbgang

X-chromosomal-rezessiver Erbgang



Dieser betrifft Krankheiten wie beispielsweise die Bluterkrankung Hämophilie, oder die bislang unheilbaren Erkrankungen Ichthyose, Lesch-Nyhan-Syndrom oder Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel. Hier wird das defekte Gen in aller Regel von der Mutter übertragen und in der Regel erkranken nur Jungen. Eine genetisch unauffällige Eizelle führt zu einem genetisch unauffälligen Kind.

3. Dominanter Erbgang



Hier reicht es aus, wenn ein Elternteil erkrankt ist um zu einer Erkrankung des Kindes zu führen. Bei der Polkörperchendiagnostik kann man die Erkrankung daher nicht verhindern, wenn der Defekt vom Vater vererbt wird. Es stellt sich allerdings vor dem Hintergrund aktueller Diskussionen die Frage, welche Erkrankungen man hier vor Augen haben könnte, denn bei den schwerwiegenden Erkrankungen, die in kurzer Zeit nach der Geburt des Kindes zum Tode oder zu lebenslanger schwerster Mehrfachbehinderung führen, sind die von der Krankheit betroffenen Jungen natürlich nicht zeugungsfähig. Infrage kommen theoretisch spätmanifeste Erkrankungen wie Polyposis coli (dies ist eine Erkrankung, die im Laufe des Lebens zu verstärkter Polypenbildung im Darm führt, dadurch entsteht im Erwachsenenalter das Risiko von Darmkrebs) und Chorea Huntington (eine sehr schwere Erkrankung des zentralen Nervensystems, die unheilbar ist und zum Tode führt, aber erst zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr auftritt). Solche spätmanifesten Erkrankungen dürfen nach dem deutschen Gendiagnostikgesetz pränatal nicht diagnostiziert werden.

4. Trisomie oder Monosomie (Fehlverteilung der Chromosomen)

Das bekannteste Syndrom ist das Down-Syndrom, Trisomie 21. Trisomie 21 geht mit geistiger Behinderung und teilweise zusätzlichen körperlichen Schädigungen wie Herzfehlern einher (Betroffene und deren Eltern legen sehr großen Wert darauf, dass Trisomie 21 auf keinen Fall ein Kriterium für Selektionen sein sollte). Leider gibt es andere Trisomien, die in der Tat mit Fehlgeburt oder mit dem Versterben des Kindes innerhalb des ersten Lebensjahres einhergehen, z.B. Trisomie 13, Trisomie 18 oder entsprechenden Monosomien, falls nur ein Chromosom von den zwei notwendigen Chromosomen vorhanden ist. Hier liegt die Ursache ebenfalls in über 90% der Fälle bei der Eizelle, d.h. eine Untersuchung der Eizelle kann eine Erkrankung ausschließen. Hinzuzufügen ist, dass Trisomien mit dem Alter der Schwangeren zunehmen - hier ist sicherlich auch Aufklärung erforderlich.

Für die sehr wenigen Paare, denen die Polkörperchendiagnostik nicht helfen kann, gibt es die in Deutschland legale Möglichkeiten der Fremdsamenspende.

Es muss gesagt werden, dass die oben skizzierten Erbgänge in vielen Fällen nicht so klassisch ablaufen, oft wird nur die Veranlagung vererbt (Prädisposition). In diesen Fällen kann aber auch PID keine genaue Diagnostik liefern.

FAZIT: Praktisch alle Fälle, die zurzeit in Deutschland diskutiert werden, kann man mit Hilfe der Polkörperchendiagnostik diagnostizieren und dadurch die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines schwerstbehinderten Kindes praktisch genauso reduzieren wie durch die Präimplantationsdiagnostik.

Die Polkörperchendiagnostik ist nach Ansicht vieler Ethikexperten akzeptabel, doch trotzdem tragen einige von ihnen auch in diesem Fall bereits ethische Bedenken vor. Unabhängig davon, welche Position man zur Polkörperchendiagnostik einnimmt, ist festzustellen, dass sie in Deutschland legal ist und dass die Reproduktionsmedizin bereits jetzt die Grenzen des deutschen Embryonenschutzgesetzes maximal ausnutzt. Wenn man bereits die Polkörperchendiagnostik für unzulässig hält, ist dies ein weiterer Beleg für die These, dass es bei weiterer Liberalisierung zu einem Dambruch kommen kann. Wenn man die Polkörperchendiagnostik für ethisch akzeptabel hält, sollte sie weiter gefördert und ggf. auch durch die Krankenkassen finanziert werden, was bis jetzt nicht der Fall ist.