



# Auswirkungen moderner biomedizinischer Verfahren und Forschung am Beispiel der Präimplantationsdiagnostik

15. Weltkongress Inclusion International  
18. Juni 2010  
Prof. Dr. med. Jeanne Nicklas-Faust

## Gliederung

- Einführung
- Präimplantationsdiagnostik
  - Grundlagen
  - Prinzip
  - Anwendungen
  - Probleme
- Bewertung
- Vergleich anderer Verfahren
- Zusammenfassung

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## Einführung I

- Biomedizinische Verfahren im Überblick
  - Gendiagnostik – Pränataldiagnostik
  - Künstliche Befruchtung
  - Stammzelltherapie
  - Gentherapie
  - Präimplantationsdiagnostik
  - Klonen

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## Einführung II

- Besonderheiten biomedizinischer Verfahren
    - Zeitpunkt und Reichweite der Eingriffe
    - Art der Eingriffe
- Daher:
- Veränderungen des Menschenbildes
  - Gesellschaftliche Veränderungen
  - Begründet über Leidminderung, für Menschen mit Behinderung häufig diskriminierend

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## Einführung III

- Besonderheiten biomedizinischer Forschung
  - Motivation nicht transparent, allgemeine Begründung über Leidminderung
  - Gleichsetzung von Behinderung und Krankheit mit Leid zur moralischen Rechtfertigung von Grenzüberschreitungen
  - Nutzen-Risiko-Abwägung mit systematischer Überschätzung des Nutzens
  - Forschung zur Optimierung der Methode, erst spät zu Langzeitfolgen

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## PID - Prinzip

- Befruchtung im Reagenzglas
- Entnahme einer Zelle zur genetischen Untersuchung am 2. Tag bzw. mehrerer Zellen am 5. Tag
- Einbringen von bis zu drei Embryonen mit gewünschten Merkmalen in die Gebärmutter
- Pränataldiagnostik zur Überprüfung empfohlen

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## PID - Anwendungen

- Hohes Risiko für eine schwerwiegende monogene, familiäre Erkrankung oder Behinderung
- International außerdem:
  - Fehlgeschlagene IVF – Behandlungen, Screening auf angeborene Behinderungen (2/3 der Fälle)
  - Zur Stammzelltherapie eines Geschwister
  - Geschlechtsselektion

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## PID - Probleme

- Technik:
  - Niedrige Erfolgsrate
  - Fehldiagnosen
  - Häufig Mehrlinge und Frühgeborene
  - (Spät-) Komplikationen für Mutter und Kind
- Positive Selektion
- Verändertes Eltern – Kind Verhältnis
- Gesellschaftliche Sicht von Behinderung

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## Aktuelle Entwicklungen

- Technik:
  - Neue Entwicklung - Trophektodermbiopsie
- Übliche Technik nicht zur IVF-Optimierung geeignet
- Nach 20 Jahren der Anwendung erste Studien zu den Auswirkungen auf die Kinder und kritische Kommentare
- Anwendung in Deutschland steht bevor

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## Kritische Bewertung nach 17 Jahren systematischer Anwendung

- *"In my personal view, we should first adress and better understand the biology of early human development including mosaicism and its fate."* Fauser, B: Preimplantation genetic screening: the end of an affair? Human reproduction, 2008 Vol 23 (29), p. 2622-2625

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## Kritische Bewertung

- *"Since the introduction of ICSI in 1991, few studies have addressed developmental outcome. (...) Further research is needed on the follow-up of the medical and psychological development and fertility potential of children born after ICSI."* In Devroey P; Van Steirteghem A : A review of ten years experience of ICSI. Human reproduction update; VOL: 10 (1); p. 19-28 /2004 Jan-Feb

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## Bewertung

- Medizinisch nicht überzeugendes Verfahren mit weitgehend unbekanntem Risiken und geringen Erfolgsraten
- Für betroffene Eltern meist keine Lösung (Schwangerschaft bei 18% ESHRE Report IX 2009)
- Zielsetzung eher Optimierung der künstlichen Befruchtung und Ermöglichung der Embryonenforschung
- Ausweitung international zu beobachten (2001 zu 2006 1819 auf 5858 Behandlungen, 82 „Social Sexing“ ESHRE Report IV/IX 2004/2009)

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



## Gentherapie - Stammzellforschung

- Als kausale Therapie
  - Viele Anwendungsmöglichkeiten bei unheilbaren Erkrankungen
  - Anwendung am Menschen geht Verständnis und Regulationsmöglichkeiten weit voraus
  - Trotz Fehlschlägen neue Forschungsvorhaben
  - Erhebliche Nebenwirkungen bei fehlender Steuerbarkeit
  - Enttäuschte Hoffnungen
- Als kausale Therapie
  - Viele Anwendungsmöglichkeiten bei unheilbaren Erkrankungen
  - Anwendung am Menschen geht Verständnis und Regulationsmöglichkeiten weit voraus
  - Trotz Fehlschlägen neue Forschungsvorhaben
  - Erhebliche Nebenwirkungen bei fehlender Steuerbarkeit
  - ??

## Zusammenfassung

Kennzeichnend in der Anwendung von Forschung und für die Einführung einer neuen biomedizinischen Methode

- Moralische Begründung über „Leid“
- Negieren der Lebensrealität von Menschen mit Behinderung
- Gesellschaftliche Folgewirkungen wie Diskriminierung banalisiert oder negiert
- Ethische Diskussion akzeptanzfördernd

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe



# Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe

## Quellen:

- Desmytere, S; Bonduelle, M; Nekkbroek, J; Roelants, M; Liebars, I; De Schepper, J: Growth and health outcome of 102 2-year old children conceived after preimplantation genetic diagnosis or screening. *Early human development*, Vol 85 (12), p 755-9, 2009
- Goosens, V; Harton, G; Moutou, C; Trager-Synodinos, J; Van Rij M; Harper, JC; ESHRE PGD Consortium data collection IX: cycles from January to Dezember 2006 with pregnancy follow-up to Oktober 2007, *Human reproduction*, Vol 24 (8), p. 1786-810
- Liebars, I; Desmytere, S; Verpoest, W; De Rycke, C; Sermon K; Devroey P; Hanetjens, P; Bonduelle, M: Report on a consecutive series of 581 children born after blastomere biopsy for preimplantation genetic diagnosis, *Human reproduction*, Jan 2010, 25(1) p275-82
- Queißer-Luft, Annette; Spranger, Jürgen, Fehlbildungen bei Neugeborenen, *Congenital Malformations*, *Deutsches Ärzteblatt* 103, Ausgabe 38 vom 22.09.2006, Seite A-2464
- Sermon, K ; Moutou, C ; Harper, J; Geraedts, J; Scriven, P; Wilton, L; Magli, M.C.; Michiels, A; Viville, S; De Die, C; ESHRE PGD Consortium data collection IV: May–December 2001, *Human Reproduction* Vol.20, No.1 pp. 19–34, 2005
- Twisk, M et al.: Preimplantation genetic screening for abnormal number of chromosomes (aneuploidies) in in vitro fertilisation or intracytoplasmic sperm injection, *Cochrane Database Syst Rev* 2006.(1):CD005291

Prof. Dr. Jeanne Nicklas-Faust  
Bundesvereinigung Lebenshilfe