

## „Baby ohne Brustkrebsgen“

Zur aktuellen Berichterstattung der Geburt eines britischen Babys mit gewünschten genetischen Eigenschaften

Die deutsche Presseagentur vermeldete am 09.01.2009 folgende Nachricht:

„Präimplantationsdiagnostik

### Erstes Baby ohne Krebsgen

Das erste genetisch ausgewählte Baby Großbritanniens ohne Brustkrebsgen ist in London zur Welt gekommen. Dem kleinen Mädchen und der Mutter gehe es sehr gut, teilten die Ärzte vom University College London am Freitag mit. Die Eltern hatten sich für eine künstliche Befruchtung und die anschließende Auswahl eines Kindes mit Hilfe der sogenannten Präimplantationsdiagnostik (PID) entschieden, nachdem in der Familie des Vaters in den vorherigen drei Generationen Brustkrebs aufgetreten war. Eine solche Embryonen-Auswahl ist in Deutschland verboten. Die Ärzte hatten elf Embryonen im Reagenzglas erzeugt. Drei Tage nach der Befruchtung untersuchten sie diese auf das Risikogen BRCA1. Sechs der Embryonen trugen das Brustkrebsgen und wurden aussortiert, zwei ohne das gefährliche Gen wurden in die Gebärmutter verpflanzt. **dpa**“

Diese Mitteilung kursierte daraufhin in nahezu unverändertem Wortlaut in der Presse. So titulierte z. B. das Deutsche Ärzteblatt: „Erstes Baby ohne Brustkrebsgen geboren“ oder die Ärzte Zeitung: „Erstes Designer-Baby ohne Brustkrebs-Gen“. In der Südwest-Presse vom 01.10.2008 war zu lesen: „Sechs der Embryonen trugen es (Anmerkung: das BRCA1-Gen) und wurden aussortiert, zwei ohne das gefährliche Gen wurden in die Gebärmutter verpflanzt.“ Diese und ähnliche Behauptungen rufen den Genetiker auf den Plan. Die Aussage, ein Kind sei zum Zweck der Risikoeliminierung für den erblich bedingten Brustkrebs ohne besagtes Gen zur Welt gekommen, ist falsch und irreführend. Ein Gen per se als gefährlich zu bezeichnen, ist ebenso wenig korrekt. Gene üben eine bestimmte Funktion im Organismus aus. Erst deren genetische Veränderung (Mutation) kann zu einer Erkrankung führen. Wäre in diesem Beispiel das Mädchen tatsächlich ohne BRCA1-Gen geboren, läge ihr Risiko, im Laufe des Lebens an Brustkrebs zu erkranken, bei 50-80%. Dies erklärt sich aus der Aufgabe, die das BRCA1-Gen im Körper hat.

### Funktion des BRCA1- und BRCA2-Gens

Die BRCA-Gene 1 und 2 (**BR**east **C**Ancer **1** und **2**) sind sogenannte Tumorsuppressorgene. Damit liegt die Aufgabe ihrer Genprodukte darin, den Zellzyklus zu kontrollieren und die Zelle gegebenenfalls bei irreversibler Schädigung des Erbgutes in den programmierten Zelltod zu führen. Das BRCA1- und BRCA2-Gen liefert der Zelle also einen Schutz vor maligner Entartung. Fehlt eines dieser Gene komplett oder ist seine Funktion durch vererbte Genveränderungen (Mutationen) beeinträchtigt, ist dieser Schutzmechanismus nicht mehr gewährleistet und das Risiko für eine Tumorentstehung erhöht sich deutlich. Trägerinnen einer krankheitsverursachenden Mutation im BRCA1- oder BRCA2-Gen tragen ein 50-80%iges Risiko, bis zum Alter von 80 Jahren an Brustkrebs zu erkranken. Zudem liegt ihr Risiko für die Entwicklung eines Ovarialkarzinoms bis zum 70. Lebensjahr bei ca. 25-40%. Man kennt derzeit über 800 verschiedene Mutationen sowohl im BRCA1- als auch im BRCA2-Gen. Daneben gibt es eine Vielzahl an Sequenzveränderungen, die keinen Krankheitswert haben (sogenannte Polymorphismen), aber auch Varianten, über deren klinische Bedeutung man zum jetzigen Zeitpunkt noch keine genaue Aussage machen kann.

### Wie funktioniert eine PID?

Bei der Präimplantationsdiagnostik (PID) testet man in vitro erzeugte Embryonen gezielt auf Erbkrankheiten oder Chromosomendefekte. Ist ein Embryo Anlageträger einer krankheitsverursachenden genetischen Aberration, wird dieser Embryo nicht in die Gebärmutter eingesetzt. Im vorliegenden Fall wurden der Frau mehrere Eizellen entnommen und im Labor befruchtet. Den entstandenen Embryonen wurden im Acht-Zell-Stadium eine oder zwei Zellen entnommen und auf das Vorhandensein einer in der Familie des Vaters vererbten Mutation im BRCA1-Gen hin untersucht. Danach wurde ein Embryo implantiert, der diese Mutation nicht trug. Das BRCA1-Gen trägt das Mädchen deshalb natürlich trotzdem.

### Zur ethischen Debatte der PID

Die im Zuge der PID durchgeführte Embryonen-Auswahl ist weltweit umstritten und die Diagnostik in Deutschland, Österreich und der Schweiz aufgrund des Embryonen-Schutzgesetzes nicht erlaubt. In anderen europäischen Ländern wie beispielsweise Belgien, den Niederlanden oder Großbritannien darf sie angeboten werden. In England galt bis zum Jahr 2006 die Regelung, dass eine PID nur dann durchgeführt werden darf, wenn die zu untersuchenden genetischen Veränderungen bei Vererbung sicher zur Erkrankung führen. Im Jahr 2006 erfolgte eine Lockerung dieses Gesetzes. Nun sind auch Untersuchungen an Risiko-Genen erlaubt, deren genetische Veränderungen nicht zwangsweise zu einer Krankheit führen müssen, jedoch ein deutlich erhöhtes Risiko nach sich ziehen. Zu diesen Risiko-Genen gehört auch das BRCA1-Gen. Kritiker stellen dem Vorteil einer Vermeidung von Schwangerschaftsabbrüchen durch die PID die Möglichkeit des Missbrauchs der Technik etwa zur medizinisch unbegründeten Geschlechtsdiagnose gegenüber oder sehen in der PID einen Schritt in Richtung der Züchtung von „Design-Babys“ mit gewünschter Augen- und Haarfarbe. Wie diese Debatte zeigt, lässt sich die PID pauschal nur schwer fassen. Ob eine PID für ein Paar (von moralisch-ethischen Aspekten einmal abgesehen) aus humangenetischer Sicht überhaupt sinnvoll wäre, müsste im Einzelfall in einem ausführlichen Gespräch geprüft werden. Mit der PID sind lediglich Krankheiten auszuschließen, deren zugrunde liegende Ursachen (Mutationen) bereits bekannt sind sowie vererbte Chromosomenstörungen. Der weitaus

### genetikum®

Dr. med. Karl Mehnert  
FÄ Helena Böhler-Rabel\*  
Dr. med. Silke Hartmann\*  
Dr. med. Sonja Schuster\*  
Dr. Günther Rettenberger  
Dr. Dieter Gläser  
Dr. Michael Schneider  
Dipl.-Biol. Tanja Trosch  
Dr. Ilona Dietze-Armana

\*am genetikum® angestellte Ärzte

Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Tel. 0731/98490-0  
Fax 0731/98490-20

Filialpraxis  
Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Tel. 08051/9632767

www.genetikum.de  
info@genetikum.de

größere Teil schwerer Erkrankungen und Behinderungen kann von der PID nicht erfasst werden. Erwartungen, dass mittels PID alle nur möglichen Erkrankungen ausgeschlossen werden können, sind unrealistisch. Zudem muss man sich vor Augen führen, dass eine Präimplantationsdiagnostik nur im Rahmen der IVF (In-vitro-Fertilisation, künstliche Befruchtung) möglich ist, mit allen Risiken und Problemen, die diese Technik nach sich zieht. Trotzdem ist der Wunsch eines Paares, seinen künftigen Nachkommen einen langen Leidensweg zu ersparen nachvollziehbar, so z. B. bei Familien mit Cystischer Fibrose. Meist besteht bei diesen Paaren ein entsprechender Erfahrungshintergrund. Auf welchem Wege solchen Patienten am besten geholfen werden kann, bleibt individuell abzuklären. Solche Fragen wären in einer genetischen Beratung zu erörtern.

**genetikum<sup>®</sup>**

Dr. med. Karl Mehnert  
FÄ Helena Böhler-Rabel\*  
Dr. med. Silke Hartmann\*  
Dr. med. Sonja Schuster\*  
Dr. Günther Rettenberger  
Dr. Dieter Gläser  
Dr. Michael Schneider  
Dipl.-Biol. Tanja Trosch  
Dr. Ilona Dietze-Armana

\*am genetikum<sup>®</sup> angestellte Ärzte

Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Tel. 0731/98490-0  
Fax 0731/98490-20

**Filialpraxis**  
Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Tel. 08051/9632767

[www.genetikum.de](http://www.genetikum.de)  
[info@genetikum.de](mailto:info@genetikum.de)