



Jedem Menschen ein genetisch eigenes, gesundes, hübsches und kluges Kind Die... (1/2)

Gyn-Aktiv | Seite 44, 45 | 17. September 2020
 Auflage: 7.143 | Reichweite: 20.715

Kinderwunschzentrum

44

GYNÄKOLOGIE & GEBURTSHILFE



- ▶ Die Methoden der Reproduktionsmedizin **entwickeln sich rasend schnell weiter.**
- ▶ So wird vielleicht in naher Zukunft möglich sein, noch mehr Menschen **zu einem genetisch eigenen Kind zu verhelfen und darüber hinaus das Risiko für eine angeborene Krankheit zu senken.**

NEUE SERIE REPRODUKTIONSMEDIZIN

Jedem Menschen ein genetisch eigenes, gesundes, hübsches und kluges Kind

Die (mögliche) Zukunft der Reproduktionsmedizin

Jedem Menschen ein Kind!

Die Geburt von Louise Brown als Ergebnis der ersten erfolgreichen Behandlung mit In-vitro-Fertilisation (IVF) war eine medizinische Wertsensation. Mittlerweile wurde die Methode der Kinderwunschtherapie stark weiterentwickelt und ist zur Routine geworden. Durch die verschiedenen Facetten der Behandlung kann es dazu kommen, dass an der Entstehung eines Kindes durchaus 6 Personen „beteiligt“ sind: 2 Personen, die sich das Kind wünschen und später als soziale Eltern fungieren werden, die kerngenetische Mutter, von der die Eizelle stammt, die Frau, von der die Mitochondrien stammen, der genetische Vater, von dem die Samenzelle stammt, und schließlich die Frau, die die Schwangerschaft bis zur Geburt austrägt. So sind die vielfältigen Formen der „reproduktionsmedizinische Patchworkfamilie“ mittlerweile Alltag und die Transgender-Medizin trägt noch weitere bisher ungeahnte Konstellationen an Elternschaft bei.

Jedem Menschen sein Kind!

Viele Menschen können so Elternschaft erleben, jedoch nicht immer auch genetische Elternschaft. Das ist so z. B. bei einem Elternteil in einer lesbischen oder homosexuellen

Beziehung oder bei Frauen nach einer Eizellspende. Hier könnten „künstliche Gameten“ helfen. Bei Mäusen ist es schon gelungen, Körperzellen in pluripotente Stammzellen und in weiterer Folge in Ei- oder Samenzellen umzuwandeln und so die Geburt gesunder Nachkommen zu erzielen. Noch ist nicht abzusehen, wie lange es dauern wird, bis das beim Menschen möglich ist, aber das würde die Kinderwunschtherapie völlig revolutionieren, u. a. auch deshalb, weil damit auch möglich sein könnte, „mit sich selbst“ ein Kind zu bekommen. Denn es besteht schließlich für jeden Menschen die Möglichkeit, sich sowohl Ei- als auch Samenzellen aus den eigenen Körperzellen bilden zu lassen.

Jedem Menschen sein gesundes Kind!

Die genetische Analyse von befruchteten Eizellen mittels Polkörperchendiagnostik und von Embryonen mittels Blastomerenbiopsie bietet die Möglichkeit, sowohl Aneuploidien, also Chromosomenstörungen, als auch monogenetische Krankheiten festzustellen. Es ist zu erwarten, dass die diagnostischen Möglichkeiten rasch voranschreiten, nicht zuletzt durch das Human Genome Project. Es begann 1990 und führte 2003 zur ersten



Univ.-Prof. Dr. Heinz Strohmayer
 Kinderwunschzentrum an der Wien; Lehrstuhl für Reproduktionsmedizin an der Medizinischen Fakultät der Sigmund-Freud-Privatuniversität, Wien

erfolgreichen Sequenzierung des menschlichen Genoms. Es waren zahlreiche Nationen daran beteiligt und das Projekt hat mehrere Milliarden Dollar verschlungen. Mittlerweile kostet diese Analyse weniger als 1.000 Euro und es ist zu erwarten, dass dieser Preis in kurzer Zeit weiter fallen wird. Unter Umständen zählt es daher bald zum Standard, jeden Embryo noch vor dem Einsetzen in die Gebärmutter völlig zu sequenzieren und damit das Vorliegen von Erkrankungen in einem großen Ausmaß zu ermöglichen. Ein weiterer Trend zeichnet sich dahingehend ab, dass werdende Eltern noch vor Eintreten einer Schwangerschaft wissen wollen, ob ein erhöhtes Risiko für die Geburt eines Kindes besteht, das an einer monogenetischen Krankheit leidet. Dazu wird bei beiden Partnern im Rahmen des sog. „carrier screenings“ das Genom in Hinblick auf rezessive Mutationen durchsucht. Liegt bei beiden Partnern in einem bestimmten Gen eine

Foto: Alex Lang

GYN-AKTIV 3 + 4/2020



Jedem Menschen ein genetisch eigenes, gesundes, hübsches und kluges Kind Die... (2/2)

Gyn-Aktiv | Seite 44, 45 | 17. September 2020
Auflage: 7.143 | Reichweite: 20.715

Kinderwunschzentrum

rezessive Mutation vor, besteht ein 25%iges Risiko, ein krankes Kind zu bekommen. In diesem Fall besteht die Möglichkeit der gezielten Präimplantationsdiagnostik mit den eingangs erwähnten Techniken, um den Transfer eines kranken Embryos zu vermeiden. Es sei dahingestellt, ob das für Paare ein Fluch oder Segen ist, über ein derartiges Risiko Bescheid zu wissen. Leider ist auch in keiner Leit- oder Richtlinie geklärt worden, ob vor jeder Kinderwunschbehandlung eine Aufklärung zu dieser Möglichkeit Stand des Wissens und damit obligat ist.

Jedem Menschen sein gesundes, hübsches und kluges Kind

Vor einigen Monaten ging ein Aufschrei durch die Fachwelt, als der chinesische Forscher Jankui He behauptete, erstmalig erfolgreich mittels der Genschere CRISPR-Cas menschliche Embryonen verändert zu haben und danach mit diesen Embryonen zumindest eine Zwillingsschwangerschaft und -geburt erzielt zu haben. Er behauptete, im Rahmen dieses „genetic engineering“ eine Veränderung am CCR5-Gen vorgenommen zu ha-

ben, um die Kinder gegen eine Infektion mit dem HI-Virus zu immunisieren. Das wäre der erste Fall, dass Kinder geboren wurden, an denen ein Eingriff in der Keimbahn durchgeführt wurde, um eine Erkrankung zu „heilen“. In diesem Fall wurde damit aber auch zum ersten Mal ein „genetic enhancement“ des Menschen durchgeführt, da diese Mutation des CCR5-Gens bei Patienten nach einem Insult zu einer besseren Heilung und höherer Lern- und Merkfähigkeit führt. Andererseits bestehen aber auch Hinweise, dass diese Mutation mit einem höheren Risiko für andere Krankheiten einhergeht, sodass man, sollten sich diese Ergebnisse bestätigen, hier wirklich nicht von einer „Verbesserung“ sprechen kann. In jedem Fall ist zu erwarten, dass durch die oben genannten diagnostischen Möglichkeiten in Kombination mit den therapeutischen Möglichkeiten von CRISPR-Cas Begehrlichkeiten geweckt werden, verschiedene Eingriffe an den Embryonen vorzunehmen, die nicht zwingend einen medizinischen Hintergrund haben müssen. Ein weiterer Aspekt in diesem Zusammenhang ist das „genetic phenotyping“, die Möglichkeit, das Aussehen des erwachsenen Men-

schen anhand seines Genoms vorausszusagen. Auch wenn eine Studie dazu aus der Arbeitsgruppe von Greg Venter im September 2017 heftig kritisiert wurde, weil die Voraussage nicht zufriedenstellend möglich war, lässt sich dennoch erkennen, dass Interesse an dieser Möglichkeit besteht.

Die Maschine sucht aus

Wie in allen Lebensbereichen hält die Künstliche Intelligenz (KI) auch in der Reproduktionsmedizin Einzug. Noch gilt es mit Möglichkeiten des „machine learning“ bessere Prognosen zu erlauben, welche Patientin schwanger werden wird oder welcher Embryo sich besonders eignet, nach dem Transfer zum Erfolg zu führen. In Anbetracht der oben angesprochenen Möglichkeiten ist zu erwarten, dass Reproduktionsmediziner die Unterstützung von Algorithmen benötigen werden, um die Informationsflut aus Genomics, Proteomics, Metabolomics und Microbiomics zum Vorteil der Patienten zu bewältigen. Vielleicht verdanken dann einige Menschen ihre Geburt der Auswahl durch einen undurchschaubaren Algorithmus einer Maschine. ■