

Präkonzeptions-Testung

Zukünftige Eltern machen sich zunehmend mehr Gedanken über die möglichen Untersuchungen vor und während einer Schwangerschaft. Zeitgleich erlaubt die Entwicklung neuer medizinischer und labortechnischer Technologien immer mehr Prädispositionen vorherzusagen. Komplexe genetische Tests sind mittlerweile bezahlbar geworden. Damit wird auch bei uns die Möglichkeit immer greifbarer, genetische Veränderungen im großen Stil zu identifizieren.

Rezessive Erkrankungen mit einer Heterozygotenfrequenz von 1:20 bis 1:100 erscheinen sinnvoll für diejenigen die den Wunsch nach genetischer Vorhersage verteidigen.

Zwei kürzlich erschienen Publikationen geben einen sehr guten Überblick über die mögliche Akzeptanz und die Möglichkeiten dieser Untersuchungen.

Plantinga M. et al. EJHG (2016) 24, 1417-1423

Während die einen diese Möglichkeit begrüßen und gerne möglichst allen Paaren vor der Kinderwunschplanung anbieten möchten, stehen Kritiker dem neuen Wissen zurückhaltend gegenüber. Plantinga et al setzen sich mit der Wirklichkeit der Akzeptanz auseinander. Sie zeigen, sehr detailliert welche Bevölkerungsgruppen sich für oder gegen solche Test aussprechen. In einer Sammlung von Zitaten werden die Befürchtungen oder die Vorzüge dargestellt.

Martin J. et al. F&S (2016) 104, 1286-1293

Eine spanische Studie hat ihre Erfahrungen mit der Präkonzeptions-Testung statistisch ausgewertet. Dabei wird bestätigt, dass 84% aller Untersuchungsteilnehmer tatsächlich von mindestens einer Genveränderung betroffen sind, im Durchschnitt sogar 2,3 Genveränderungen pro Untersuchungsprobe von 2161 Proben im Gesamten. 5% der untersuchten (Kinderwunsch)-Paare zeigten tatsächlich Genveränderungen im gleichen Gen, mit dem nachfolgenden Risiko von 25% eines betroffenen Kindes.

Auch wenn in Deutschland die Präkonzeptions-Testung noch nicht regelrecht zugänglich ist, sollten wir uns, als Fachleute für Reproduktionsmedizin mit dem Thema auseinandersetzen. Wir sollten die richtigen Antworten und Empfehlungen bereit haben für unsere teilweise sehr world-wide-web kundigen Patienten.

PD Dr. med Tina Buchholz
Past Präsidentin der DGRM
Deutsche Gesellschaft für Reproduktionsmedizin
Scientific Director of IFFS
International Federation of Fertility Societies
Member of the IAHC
International Academy of Human Reproduction

Gyn-Gen-Lehel
Pfarrstr. 14
D - 80538 Muenchen
+49 89 2323 9390
buchholz@gyn-gen-lehel.de

Zentrum für Pränataldiagnostik und Humangenetik
Kurfürstendamm 199
D - 10719 Berlin
+49 30 8804 3188
buchholz@kudamm-199.de