

## Preconceptional Expanded Carrier Screening (ECS) – schöne neue Welt oder ein Grund zur Sorge?

W  
W  
W  
.  
d  
g  
g  
e  
f  
.  
d  
e

Das Preconceptional Expanded Carrier Screening (ECS) umfasst das Screening auf eine Vielzahl überwiegend autosomaler und X-chromosomaler rezessiver genetischer Auffälligkeiten vor Einleitung von Maßnahmen der künstlichen Befruchtung [1]. Ursprünglich diskutiert für Drittspender, d.h. Samenspender oder Eizellspenderinnen, wird ECS auch bei Paaren ohne Fertilitätseinschränkung vor Planung einer Schwangerschaft eingesetzt. Zum „within couple use“ im Rahmen der künstlichen Befruchtung ist die Datenlage bzgl. ethischer Aspekte aber noch spärlich.

Grundsätzlich kann ein ECS mit 2 Annahmen begründet werden: der Prävention im Sinne einer Verringerung der Prävalenz schwerwiegender Erkrankungen einerseits und der patienteneigenen Autonomie der Entscheidung zur Fortpflanzung andererseits. „Prävention“ ist ethisch extrem problematisch und baut moralischen Druck auf Paare auf einem ECS zuzustimmen. ECS sollte daher in die Autonomie der Patienten fallen. So kann das Paar nach offener Beratung sowohl zu einem präkonzeptionellen als auch zu einem pränatalen Testen seine autonome Entscheidung treffen [2].

Wird unreflektiert zu einem Carrier Screening vor künstlicher Befruchtung geraten, so können sich daraus auch für die Patienten selbst weitreichende Folgen ergeben. Ein Beispiel ist ein Carrierstatus für FMR-Prämutationen. Dies kann nicht nur zum einen ein fragiles X-Syndrom bei männlichen Nachkommen bzw. eine Überträgerschaft bei weiblichen Nachkommen führen, sondern auch beim „gesunden“ Carrier später zu einem POF oder zu einem FXTAS (Fragiles X Tremor-Ataxie-Syndrom) führen.

Auch für Reproduktionsmediziner/innen birgt der Einsatz von ECS viele zu beachtende Punkte und ethische Überlegungen. Klar ist, dass Ärzte bekannte Risikofaktoren - sowohl medizinischer als auch psychosozialer Natur, die sich auf das Wohl des Kindes auswirken könnten - bei der Planung, ob eine assistierte Fortpflanzung durchgeführt werden soll oder nicht, mit erwägen sollen [2]. Unklar ist aber, ob der Arzt/die Ärztin, quasi als Dritte, ein ECS zumindest bei auffälliger Anamnese empfehlen müssen oder sogar darauf bestehen sollen. Das Ethics Committee der European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) empfiehlt dazu eine offene Beratung und die offene Information über sich daraus ableitende mögliche therapeutische Ansätze, wie PID oder Gametenspende [1].

Laut ESHRE kann das ECS nicht generell abgelehnt werden, soll aber auch nicht generell vor jeder Maßnahme der assistierten Reproduktion empfohlen werden. Patienten sollen aber dazu informiert werden. Ein umfassendes ECS, z.B. mit whole genome sequencing, wird nicht angeraten, vielmehr soll ECS vor allem bei rezessiven und schwerwiegenden angeborenen oder sich in der Kindheit manifestierenden schweren Erkrankungen eingesetzt werden.

Letztlich tun sich aber mehr Fragen als Antworten durch ECS auf. So gibt es keinerlei valide Daten bis dato, wie sich Paare nach dem Screening entscheiden. Es gibt auch keine exakten Vorstellungen, wie Paare auf diese Entscheidungssituationen im Vorfeld vorbereitet werden sollen oder wie sich das Wissen um eigene genetische Auffälligkeiten oder Übertragereigenschaften nach dem Screening auf das eigene Befinden oder die Lebensqualität des Carriers auswirkt. Den Ärztinnen und Ärzten kommt hier auch besondere Verantwortung zu. Wir stehen im Spannungsfeld zwischen ärztlicher Verantwortung und reproduktiver Autonomie der Patienten.

Letztlich ist für die meisten Screening-Ergebnisse eine große Frage ungeklärt: was bedeutet der genetische Befund für den Phänotyp bzw. die Pleiotropie? Und welche Untersuchungen sollten überhaupt in ein Carrier Screening aufgenommen werden?

Auch wenn in einigen internationalen Zentren ECS bereits angeboten wird, so sind wir noch weit entfernt von einer belastbaren Einschätzung, akzeptablen Indikationen und einer Implementierung in die klinische Versorgung in ausgewählten Fällen. Eine wirklich belastbare Empfehlung zur Verhältnismäßigkeit der ECS in der assistierten Fortpflanzung ist derzeit noch nicht möglich. Dazu fehlen schlicht und ergreifend genetische, epidemiologische, ökonomische und vor allem psychologische Daten.

## LITERATUR

1. de Wert G, van der Hout S, Goddijn M, Vassena R, Frith L, Vermeulen N, Eichenlaub-Ritter U; ESHRE Ethics Committee.  
The ethics of preconception expanded carrier screening in patients seeking assisted reproduction.  
*Hum Reprod Open* 2021; 2021(1): hoaa063.
2. Pennings G, de Wert G, Shenfield F, Cohen J, Tarlatzis B, Devroey P.  
ESHRE Task Force on Ethics and Law 13: the welfare of the child in medically assisted reproduction.  
*Hum Reprod (Oxford,England)* 2007; 22:1210–2588.

## AUTOR | KONTAKT

Prof. Dr. med. Dr. h.c. Thomas Strowitzki

Abt. für Gynäkologische Endokrinologie und Fertilitätsstörungen, Frauenklinik, Universitätsklinikum Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 440, 69121 Heidelberg | E-Mail: [thomas\\_strowitzki@med.uni-heidelberg.de](mailto:thomas_strowitzki@med.uni-heidelberg.de)