

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung. In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

Babys machen: eine Familie haben, der Huntington Weg



Babys machen: HDBuzz Sonderartikel über künstliche Befruchtung, die Risikopersonen hilft, HK freie Kinder zu haben

Von Dr Nayana Lahiri am 13. März 2012

Bearbeitet von Dr Ed Wild; Übersetzt von Michaela Grein

Ursprünglich veröffentlicht am 2. Juli 2011

Für Risikopersonen der Huntington Krankheit kann ein Baby, das die Huntington Krankheit erben könnte, die Entscheidungen rund um die Familienplanung extrem schwierig machen. Unsere Huntington Befruchtungsfibel erläutert die Möglichkeiten, wie die moderne Wissenschaft der Fortpflanzung einen Unterschied machen kann, gerade jetzt für Familien, die von der Huntington Krankheit betroffen sind.

Einleitung

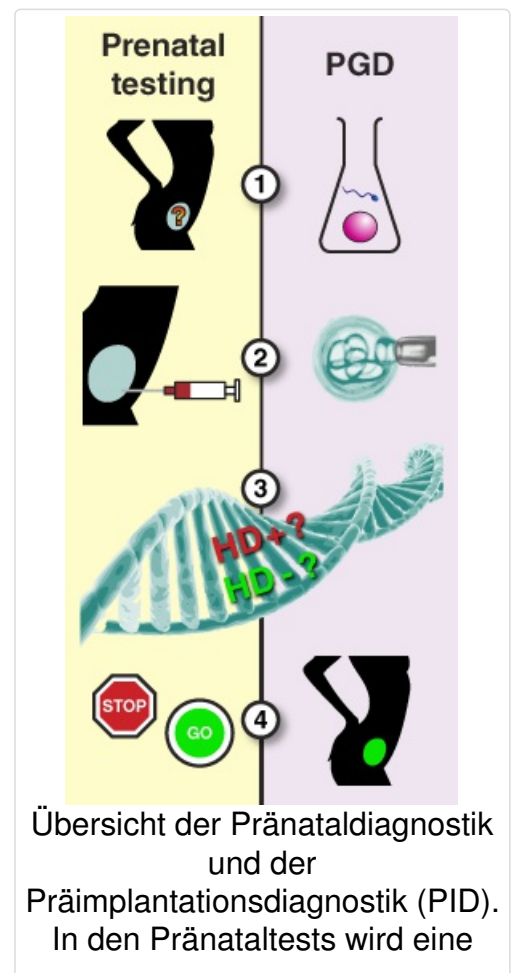
Viele Menschen mit der Huntington Krankheit oder die Risikopersonen der Huntington Krankheit wollen wissen, ob es Wege gibt, um Kinder zu haben, ohne die Krankheit auf die nächste Generation zu übertragen.

Die kurze Antwort lautet ja!

Die "künstliche Befruchtung" ist ein Bereich, in dem der wissenschaftliche Fortschritt **genau jetzt** einen wirklichen Unterschied für die Zukunft der Huntington Familien machen kann. Mehrere Möglichkeiten stehen zur Verfügung sowohl für die Risikopersonen als auch für die Genträger der Huntington Krankheit.

Es kann auch eine Überraschung sein zu hören, dass **Möchtegern-Eltern nicht unbedingt selbst einen Huntington Gentest durchführen lassen müssen**, um diese Befruchtungstechniken anzuwenden, die es vermeiden, die Huntington Krankheit an ihre Kinder weiterzugeben.

Wir hoffen, dass dieser Artikel dazu beitragen wird, Sie bei diesen Optionen auf den neuesten Stand zu bringen, aber es ist wichtig zu bedenken, dass nicht alle Techniken überall vorhanden sind und in einigen Ländern können sie große Kosten verursachen. Falls Sie also mit diesem Gedanken



spielen, empfehlen wir Ihnen einen spezialisierten genetischen Berater für eine individuelle Beratung anzusprechen. Je früher Sie dies tun, desto mehr Möglichkeiten haben Sie.

Die altmodische Art

Die Entscheidung, Kinder zu haben oder nicht, die die Gefahr haben könnten, die Huntington Krankheit zu erben, ist ein Dilemma vor dem angehende Eltern stehen. Dies über die "altmodische Art" zu machen, bleibt eine Option und ist natürlich kostenlos und macht Spaß!

Wie jeder HDBuzz Artikel bestätigt, machen die Wissenschaftler echte Fortschritte in Richtung der Suche nach den Wirkstoffen gegen die Huntington Krankheit. Wir glauben, dass die Zeit kommen wird, wenn Kinder mit dem Risiko in eine Welt geboren werden, in der die Huntington Krankheit eine behandelbare Krankheit ist. Allerdings gibt es keine Garantien und es ist unmöglich vorherzusagen, wann krankheitshemmende Behandlungen verfügbar sein werden.

Manche Menschen wollen kein Risiko eingehen und möchten das Risiko einer Übertragung der Huntington Krankheit generell vermeiden. Hier kommt die "künstliche Befruchtung" ins Spiel.

Testen während der Schwangerschaft

Es ist möglich, einen genetischen Test während der Schwangerschaft durchzuführen, um zu überprüfen, ob das entstehende Baby das Huntington Gen trägt. Dies nennt man *Pränataltest*.

Die Entscheidung, ein ungeborenes Kind zu testen ist schwierig. Es ist wichtig zu verstehen, dass pränatale Tests der Huntington Krankheit nur durchgeführt werden können, wenn sich ein Paar sicher ist, dass sie die Schwangerschaft abbrechen, falls festgestellt wird, dass das Baby das Gen trägt. Das ist eine riesige und sehr persönliche Entscheidung.

Wichtig ist, die Entscheidung muss vorab getroffen werden. Das liegt daran, dass die Tests während der Schwangerschaft, aber ohne Schwangerschaftsabbruch nach einem positiven Testergebnis, dem Kind das Recht wegnehmen würden, selbst zu entscheiden, ob es den genetischen Test später im Leben haben will. Schließlich wählen die meisten Risikopersonen der Huntington Krankheit aus, den Test nicht zu machen bevor sie die Symptome entwickeln. Wir erkennen, dass größere Schwierigkeiten auftreten können, wenn ein Kind von Geburt an als jemand identifiziert wird, der die Huntington Krankheit entwickeln wird.

Also ist es wichtig im Vorfeld einer Schwangerschaft sorgfältig über den pränatalen Test und einen möglichen Schwangerschaftsabbruch nachzudenken.

DNA-Probe entnommen und getestet nachdem die Schwangerschaft begonnen hat, dann wird die Schwangerschaft nur fortgesetzt, falls der Huntington Gentest negativ ist. In der PID werden Eizellen und Spermien kombiniert, um im Labor Embryonen zu bilden. Eine einzelne Zelle wird von jedem Embryo entnommen und genetisch getestet. Nur die Embryonen ohne die Huntington Mutation werden in die Gebärmutter implantiert.

Sobald eine Frau schwanger ist, bleibt sehr wenig Zeit, um die Informationen über den vorgeburtlichen Test zu verkraften und diese wichtige Entscheidungen zu treffen, da der Test während der frühen Schwangerschaft durchgeführt werden muss.

Zudem kann der Test während der Schwangerschaft nur erfolgen, wenn Tests des Paares (oder anderer Familienmitglieder) vorher durchgeführt wurden. Oft gibt es nicht genügend Zeit, um diese Hintergrundarbeit zu machen wenn eine Schwangerschaft bereits begonnen hat.

Wie funktioniert der Pränataltest?

Um das entstehende Baby zu testen, wird ein Verfahren namens **Chorionbiopsie** (englisch: chorionic villus sampling, abgekürzt CVS) während der frühen Schwangerschaft durchgeführt. CVS ist das Entnehmen einer kleinen Probe von der Plazenta (der "Nachgeburt"), die die gleichen Gene wie der Fötus hat.

CVS wird unter örtlicher Betäubung durchgeführt und ist ein schnelles Verfahren in der Tagesklinik. Je nachdem, wo die Plazenta an der Wand des Uterus befestigt ist, wird unter Verwendung eines Ultraschallgerätes eine sehr feine Nadel durch den Gebärmutterhals oder durch die Haut des Bauches geleitet. Eine kleine Zellprobe wird dann aus der Plazenta entnommen. Diese Zellen können verwendet werden, um auf die genetische Anomalie der Huntington Krankheit zu testen.

Die häufigste Komplikation des Verfahrens ist ein erhöhtes Risiko für eine Fehlgeburt, die nach der CVS in etwa einer von 50 Schwangerschaften geschieht.

CVS wird in der Regel zwischen der 10. und 12. Woche einer Schwangerschaft durchgeführt. In diesem Stadium kann eine Schwangerschaft immer noch vor Familie und Freunden geheim gehalten werden. Falls der Gentest positiv ist, kann der Abbruch in der Regel unter Vollnarkose bis etwa zur 12. - 13. Woche durchgeführt werden - je nach den Gesetzen des Landes. Manchmal kann ein Abbruch später durchgeführt werden.

“Huntington frei mit PID”

Präimplantationsdiagnostik (PID) ist ein anderer Weg. Es ist ein Weg zu einem Huntington freien Kind ohne über einen Schwangerschaftsabbruch nachzudenken. Es ist komplizierter und teurer als der pränatale Test und es kann ein langer und stressiger Prozess sein.

PID beinhaltet die Verwendung von Eizellen und Spermien, um Embryonen im Labor zu erzeugen, es folgt die Durchführung des Huntington Tests der Embryonen und das Einsetzen nur der Huntington negativen Embryonen in die Gebärmutter der Frau.

Der PID-Prozess

Die PID wird im Rahmen der IVF (In-vitro-Fertilisation) durchgeführt. IVF ist ein medizinisches Verfahren, das für eine Frau die Einnahme von Medikamenten bedeutet, durch die der Körper mehr Eizellen als normal produziert.

” Kompetente genetische Beratung hilft zu verstehen, welche

Die Eizellen werden entnommen und dann mit Hilfe einer Spermaprobe des Mannes befruchtet. Die befruchteten Eizellen ruhen für ein paar Tage, um sich zu Embryonen zu entwickeln.

Der Embryo wird im Labor für zwei bis drei Tage wachsen bis sich die Zellen geteilt haben und der Embryo über acht Zellen verfügt. Ein oder zwei Zellen werden von jedem Embryo in diesem Stadium entnommen. Das Entnehmen von Zellen in diesem frühen Stadium beeinflusst nicht die Art, wie sich der Embryo entwickelt.

Die entnommenen Zellen von jedem Embryo werden dann genetisch darauf untersucht, ob er die Huntington Mutation trägt.

Schließlich werden ein oder zwei Embryonen, die die Mutation nicht haben, in die Gebärmutter transferiert, damit sie sich entwickeln.

Alle gesunden, unberührten Embryonen können für eine spätere Verwendung eingefroren werden.

Etwa zwei Wochen nachdem die Embryonen transferiert wurden, wird bei der Frau mittels einer Blutuntersuchung ein Schwangerschaftstest durchgeführt. Falls die Übertragung erfolgreich war, verläuft die Schwangerschaft normal.

Der Nachteil der PID

IVF - der Prozess der Stimulierung zur Eizellenproduktion, die Entnahme der Eizellen, die Befruchtung außerhalb des Körpers und die Rückkehr der Embryonen in die Gebärmutter - ist immer ein zeitaufwändiger und anstrengender Prozess. Es kann auch gefährlich sein und das Risiko tragen, dass der Frau immer unwohl ist. Verschiedene Dinge können schief gehen, zum Beispiel dass nicht genügend Eizellen oder Embryonen produziert werden.

Es gibt auch eine erhöhte Wahrscheinlichkeit mit der IVF Zwillinge zu bekommen, was mehr Arbeit ist und riskanter für die Mutter und die Babys.

Zusätzlich zu den Risiken des IVF-Verfahrens können Dinge schief laufen mit dem genetischen Teil der PID. Die Embryonen können beschädigt werden, wenn die Zellen entnommen werden und manchmal funktioniert der Huntington Test auch nicht, weil es nicht genügend DNA gibt. Pech kann es auch bedeuten, wenn alle Embryonen die Huntington Mutation haben.

Manchmal ist am Ende nur ein Embryo für die Implantation verfügbar - und manchmal gar keiner. Um das Ganze abzurunden, kann nach einer Implantation die Schwangerschaft scheitern.

Insgesamt hat jeder Versuch einer PID eine 20 - 30 % Wahrscheinlichkeit auf eine Huntington freie Schwangerschaft. Frauen unter 35 Jahren haben die höchsten Erfolgsraten - ein weiterer Grund, vorausschauend über die Fruchtbarkeit nachzudenken. Leider sind die Erfolgchancen

Möglichkeiten vor Ort bestehen. Je früher Sie Vorschläge bekommen, desto mehr Möglichkeiten haben Sie.



im Alter von über 40 nahezu Null.

Wie viel kostet die PID?

PID ist teuer. Die Kosten belaufen sich irgendwo im Bereich von 15.000 US-Dollar (8.000 £ oder 10.000 €) für jeden Versuch. Normalerweise deckt die Krankenversicherung die Kosten der PID nicht ab. In einigen Ländern wie Großbritannien wird das öffentliche Gesundheitssystem ein oder zwei PID Versuche finanzieren, aber das kann auch variieren innerhalb der einzelnen Länder und kann auf Paare ohne vorhandene Kinder begrenzt werden.

Was ist, falls ich meinen Huntington Status nicht wissen will?

Wie wir am Anfang dieses Artikels angedeutet haben, können Risikopersonen der Huntington Krankheit den Vorteil der Gentechnik ergreifen, um Huntington freie Kinder zu haben, ohne selbst getestet zu werden. Dies macht das Verfahren etwas komplizierter, und macht es umso wichtiger, vorausschauend zu planen und sich frühzeitig von Experten beraten zu lassen.

Beide Techniken, die wir beschrieben haben - Pränataldiagnostik (Prüfung des Fötus nachdem die Schwangerschaft begonnen hat) und PID (Embryonen werden im Labor getestet) - können so angepasst werden, dass der Test der angehenden Eltern vermieden wird. Die Anpassungen werden "Ausschlusstest" und "Nicht-Offenlegung" genannt.

Pränataler Ausschlusstest

Pränataler Ausschlusstest berücksichtigt die DNA-Probe der Risikoperson, mindestens eine von ihren Eltern und eine von ihrem Partner. Ebenfalls wird die DNA aus dem ungeborenen Baby mit CVS entnommen wie oben beschrieben.

Die DNA des Babys direkt auf die Huntington Mutation zu testen kann nicht gemacht werden, denn falls der Test positiv wäre, würde es bedeuten, dass das Risikoperson-Elternteil die Huntington Mutation haben muss - und diesen Test wollen wir vermeiden.

Also anstatt den Huntington Test direkt zu machen, vergleicht der Ausschlusstest die DNA des Babys mit der DNA der Eltern und Großeltern.

Im Inneren jeder Körperzelle sind lange Ketten der Gene eng gewickelt in DNA-Paketen, diese werden Chromosomen genannt. Ein Chromosom ist ein bisschen so wie ein Buch - ein kleines Paket mit vielen Informationen. Die Zellen enthalten 46 Chromosomen; die beiden Chromosomen, die das Huntington Gen enthalten, werden als Nummer vier beziffert. Wenn jemand ein Kind bekommt, wird nur eines der Chromosomen weitergegeben.

Der Ausschlusstest erfolgt über den DNA-Fingerabdruck. Er sieht auf Chromosom 4 in allen DNA-Proben nach ohne dabei direkt auf das Huntington Gen zu schauen und findet heraus, ob das Baby eine Kopie von Chromosom 4 von dem Großelternteil mit der Huntington Krankheit

geerbt hat. Darauf aufbauend wird das Baby als hohes Risiko oder niedriges Risiko zur Entwicklung der Huntington Krankheit eingestuft und es wird eine Entscheidung darüber getroffen, ob die Schwangerschaft fortgesetzt wird.

Lassen Sie es uns an einem Beispiel erklären. Alison und Bob wollen zusammen Kinder haben, aber Alison's Vater Henry hat die Huntington Krankheit und Alison will keinen genetischen Test für die Huntington Krankheit haben.

Alison hat zwei Kopien des Chromosoms 4: eine von ihrer Mutter Henriette und eine von ihrem Vater Henry. Das Chromosom 4, das sie von Henry geerbt hat, war entweder das mit der Huntington Mutation oder das normale - die Wahrscheinlichkeit beträgt jeweils 50 %.

Alison, Bob und Henry geben alle Blutproben ab und Alison wird schwanger über "die unterhaltsame Art und Weise". Die DNA wird aus dem Baby mittels CVS entnommen.

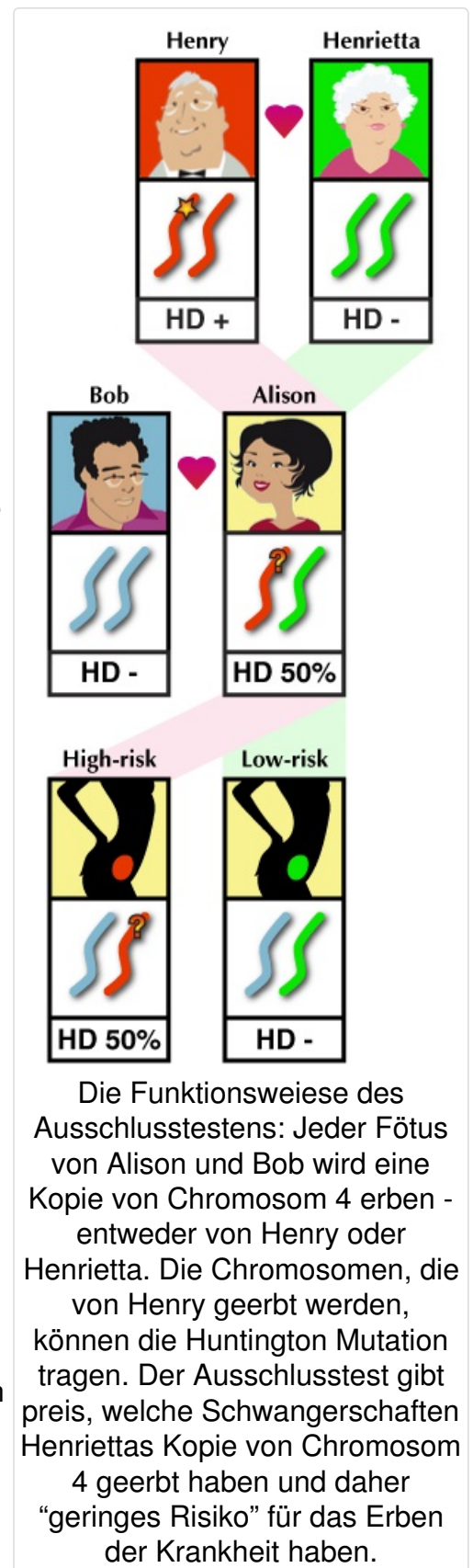
Der Fötus erbt auch zwei Kopien von Chromosom 4: je eine von Alison und eine von Bob. Keiner von Bobs Eltern hatte die Huntington Krankheit, so müssen wir nichts weiter über das Chromosom des Fötus wissen, das er von Bob geerbt hat.

Aber das Chromosom 4, das das Baby von Alison bekommen hat, könnte von Henry oder von Henrietta kommen. Falls es Henriettas ist, wird es die Huntington Mutation nicht haben. Aber wenn es von Henry ist, gibt es eine 50% ige Wahrscheinlichkeit, dass es dasjenige mit der Mutation ist. Das wird als ein "hohes Risiko" eingestuft und die Schwangerschaft würde beendet werden.

Die Schwierigkeit bei Ausschlusstests ist, dass das Risiko eine unbetreffene und eine betroffene Schwangerschaft zu beenden, gleich hoch ist. Etwas mehr an Gewissheit, würde den Test von Alison auf die Mutation erfordern.

Wie Sie sehen können, macht der Ausschlusstest es wirklich wichtig, stark darüber nachzudenken, wie Sie über all die möglichen Ergebnisse fühlen.

Wie beim normalen pränatalen Test, kann es gefährlich sein, das Verfahren zu beginnen, falls Sie nicht sicher darüber sind, eine Abtreibung zu machen, falls herausgefunden wird, dass das Baby ein hohes



Risiko hat. Falls eine Schwangerschaft mit "hohem Risiko" nicht beendet wird und das Elternteil die Huntington Krankheit entwickelt, wird das Kind auch auf jeden Fall irgendwann im Laufe seines Lebens die Huntington Krankheit entwickeln.

Nicht-Offenlegungs PID

Die Nicht-Offenlegung ist eine Variante der PID, die es Risikopersonen ermöglicht, Huntington freie Kinder zu haben, ohne selbst etwas über ihren eigenen genetischen Status herauszufinden.

Mal angenommen Alison und Bob haben beschlossen eine Nicht-Offenlegungs PID zu machen. Zuvor würde das Blut von Alison auf die Huntington Mutation getestet werden, aber * Alison würde das Ergebnis nicht gesagt werden* und die Ärzte, die sie direkt sieht, werden das Ergebnis nicht wissen, nur das Befruchtungslabor kennt es. Die PID beginnt dann mit der Eizellen Entnahme und der Erzeugung von Embryonen. Falls Alisons "geheimes" Testergebnis positiv war, werden die Embryonen auf die Huntington Krankheit getestet und nur diejenigen ohne die Mutation in Alisons Gebärmutter eingesetzt.

Alison und Bob wird nicht gesagt, wie viele Eizellen entnommen wurden, wie viele erfolgreich befruchtet wurden oder wie viele Embryonen implantiert wurden. Falls es keine Mutations-freien Embryonen gibt, stoppt der Zyklus und Alison und Bob wird gesagt, dass die Befruchtung gescheitert ist, aber nicht warum. Die In-vitro-Fertilisation kann aus vielen Gründen scheitern, so kann nicht interpretiert werden, ob Alison das Huntington Gen trägt.

Nicht alle Kliniken, die die PID durchführen, bieten eine Nicht-Offenlegungs PID an. Einige bieten stattdessen die PID in Kombination mit dem Ausschlusstests an.

Weitere Optionen

Eine Möglichkeit, Huntington freie Kinder zu haben, ist die Verwendung *gespendeter Eizellen oder Spermien * statt denen der Risikoperson.

Die Entscheidung, ein Kind mit der Hilfe von einem Spender zu haben, ist eine schwierige Entscheidung, aber vermeidet die Notwendigkeit zur Beendigung einer Schwangerschaft in Betracht zu ziehen. Es kann für Leute, die einen positiven prädiktiven Test hatten, als auch für die Risikopersonen, die nicht selbst getestet werden wollen, gemacht werden.

Wie bei allen Entscheidungen gibt es eine Kehrseite der Medaille. Das Kind wird nicht genetisch mit dem Risiko-Elternteil verwandt sein und die Eltern müssen darüber nachdenken, wann und wie sie die Information mit dem Kind teilen.

Es gibt viel Unterstützung für Menschen, die entscheiden, diesen Weg zu gehen, und dies kann diskutiert werden vor der Entscheidung, den Prozess zu beginnen.

Viele Paare denken über die Adoption von Kindern nach. An vielen Orten ist es Paaren bei denen ein Partner Risikoperson der Huntington Krankheit ist, nicht erlaubt zu adoptieren wegen der möglichen Auswirkungen auf das adoptierte Kind durch das Elternteil, das die Huntington

Krankheit entwickeln könnte. Jedoch können Risikoperson Paare in der Lage sein, Pflegeeltern für Kinder zu sein.

Zusammenfassung

Es gibt viele Möglichkeiten für Menschen mit dem Risiko der Huntington Krankheit, die eine Familie gründen wollen.

Die beiden wichtigsten Techniken für Paare, um sicherzustellen Huntington freie Kinder zu haben, sind pränatale Tests, wo eine Schwangerschaft mit Hilfe von Chorionbiopsie genetisch auf die Huntington Krankheit getestet wird und die Präimplantationsdiagnostik, in der die Embryonen aus in-vitro-Fertilisation getestet werden und nur diejenigen, die Huntington negativ sind, wieder in die Gebärmutter eingesetzt werden.

Jede davon kann angepasst werden, falls das Elternteil mit dem Risiko keinen Huntington Gentest haben will.

Kompetenter Rat in Form von genetischer Beratung wird Ihnen helfen, die genauen Möglichkeiten, die für Sie direkt vor Ort verfügbar sind zu verstehen. Ihr nationaler Huntingtonverband kann Ihnen sagen, wie Sie in Kontakt mit einem genetischen Berater kommen. Wie bei so vielen Dingen im Leben, sind die Zukunftsplanung und das Verständnis aller Optionen der Schlüssel.

Die Autoren haben keinen Interessenkonflikt offenzulegen. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...

Glossar

Embryo das früheste Stadium der Entwicklung eines Babys, wenn es nur aus wenigen Zellen besteht

© HDBuzz 2011-2017. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe hdbuzz.net

Erstellt am 20. Juli 2017 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/036>